

Un vistazo al síndrome de Noonan

Las características del síndrome de Noonan (NS) incluyen baja estatura, defectos cardíacos, rasgos faciales característicos y retrasos del desarrollo. Otros hallazgos son defectos en la coagulación, forma inusual del pecho, linfedema, defectos en los ojos, etc. Hasta 1/3 de los casos manifiestan discapacidad intelectual leve.

Los síntomas de esta afección varían incluso dentro de una misma familia, desde rasgos físicos sutiles hasta diferencia más significativas.

El NS es una condición genética hereditaria, o puede ser causada por la mutación espontánea de un gen. Cerca de 1 en cada 1,000 a 2,500 bebés nacen con NS.



Conozca a Sara en la página 14

Conozca más sobre las características del síndrome de Noonan (No todas las personas con NS desarrollan todas estas características):

Defectos cardíacos congénitos (50% al 80 %)

- La persona puede haberse realizado cirugía o tomar medicamentos.
- La deficiencia más común es la estenosis de la válvula pulmonar.
- La cardiomiopatía hipertrófica ocurre en el 20 % de los casos.
- Es importante realizar un seguimiento cardíaco de por vida.

Baja estatura baja (50 % al 70 %)

- La estatura final en los adultos se acerca al límite inferior normal.

Retraso del desarrollo (variable)

- Aumento de las discapacidades de aprendizaje
- Aumento de las diferencias en el cerebro
 - Amplio rango de problemas neurológicos
 - Posibles convulsiones
- Dificultades en la articulación del lenguaje en el 72 % de los casos

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Diferencias físicas

- Cuello ancho o con pliegues en la parte posterior
- Forma inusual del pecho
 - Prominencia de la parte superior del esternón y área hundida en la parte inferior
 - Pezones separados y de implantación baja
 - Hombros redondeados
- Anomalías en la médula espinal
 - Escoliosis (10 al 15 %)
 - Diferencias espinales menos frecuentes como la cifoscoliosis (joroba), espina bífida y alteraciones en las vértebras y las costillas
- Pie zambo en el 10 al 15 % de los casos
- Hiperextensión del codo
 - Se observan un ángulo inusual en la posición del antebrazo en más de la mitad de los hombres y mujeres.
 - Pueden experimentar dolor en las piernas.

Rasgos faciales

- Baja implantación de las orejas
- Ojos de color azul pálido o azul verdoso
 - El iris generalmente tiene un color más claro
- Ojos muy separados entre sí con pliegues epicánticos (pliegue adicional en la parte interna del párpado) y párpados gruesos o caídos
- Rostro inexpresivo

Diferencias en la piel

- Alteraciones en el color y la textura de la piel
 - Las lociones o los tratamientos cortos con esteroides tópicos ayudan con la resequead de la piel.
 - Se deben evitar los baños calientes y prolongados, los jabones con perfume y el aire seco.
- Pueden tener cabello rizado, grueso o escaso

Defectos de coagulación de la sangre

- Si es necesario, una prueba específica identificará el problema y el tratamiento.
- Pueden presentarse hematomas, hemorragias nasales o hemorragias en una cirugía.
- Deben evitarse las aspirinas a menos que se haya documentado que la persona no tiene defectos de coagulación.

Problemas dentales

- Defectos en la mordida en el 50 al 66 % de los casos

Displasia linfática (alteraciones del sistema linfático, que drena el exceso de líquido del cuerpo y ayuda a combatir las infecciones)

- Se puede concentrar en un área o en varias.
- Puede ocurrir antes o después del nacimiento.
- La incidencia general en todos los grupos etarios es del 20 %.
- El linfedema que afecta los brazos o las piernas es el más común.
 - Generalmente, se resuelve en los primeros años de vida.
 - Los adolescentes y adultos también pueden desarrollar linfedema periférico.

Problemas en los ojos (95 %)

- Estrabismo/desviación de los ojos
- Errores de refracción
- Ambliopía (ojo perezoso)
- Nistagmo (movimiento rápido de los ojos de lado a lado)

Anomalías renales (riñones)

- Se manifiestan en alrededor del 11 % de los casos, generalmente son menores.
- La inflamación de los riñones es frecuente.

La pubertad se puede retrasar

- La pubertad y fertilidad masculina pueden ser normales, presentar un retraso (alrededor de los 13 años y medio a 14 años y medio) o manifestar alteraciones.
- La pubertad femenina se puede retrasar.
 - La edad promedio del primer período es entre los 13 y 14 años.
 - Generalmente, presentan fertilidad normal.

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos *posibles* en el NS puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos

problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

- Es posible que los niños en edad escolar que tienen NS deban consultar con frecuencia a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.
- No suministre aspirina ya que puede causar hemorragias en niños con problemas de coagulación.
- Es importante informar a los padres si el niño manifiesta dolores de cabeza u otro síntoma neurológico, ya que esto puede indicar una causa subyacente.
- Es posible que se ausenten debido a problemas cardíacos, disminución del tono muscular o dolor en las piernas.
- Las personas con NS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño usa una pulsera de alerta médica.

Exámenes recomendados:

- Examen físico anual
- Examen ocular anual
- Evaluación regular del desarrollo del niño
- Monitoreo cardiovascular en algunos casos

Para obtener información adicional relacionada con el manejo de la enfermedad, consulte las siguientes guías:

- “Noonan Syndrome: Clinical Features, Diagnosis, and Management Guidelines” (Síndrome de Noonan: Características clínicas, diagnóstico y pautas de manejo”) de la American Academy of Pediatrics (*Pediatrics*, septiembre de 2010)
<http://pediatrics.aappublications.org/content/126/4/746.full.pdf>
- “Management of Noonan Syndrome, a Clinical Guideline” (Guía de manejo clínico del síndrome de Noonan) de Dyscerne y otros socios (con autorización de la autora, Bronwyn Kerr)
http://www.wessland.com/Dyscerne_Noonan_Syndrome.pdf

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico (consultorio de atención primaria) del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
 - Converse sobre el plan de manejo del dolor con los padres.
 - Considere el uso de antiinflamatorios, según corresponda.
 - Cuente con compresas frías o paquetes de gel en la escuela.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Evite las aspirinas
 - Las personas pueden experimentar dolor de estómago frecuente debido al reflujo, trastornos en el vaciamiento gástrico, colon irritable, etc. Se debe contar con un plan para tratar estos síntomas tanto en el hogar como en la escuela.
 - Es importante tratar las lesiones rápidamente.
- Notifique a los padres si observa dolor.
- Esté atento a todo cambio inusual que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
 - Nivel de energía
 - Comportamiento
 - Estado de ánimo
 - Rendimiento académico
 - Social

2. Apoyos a la educación

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome de Noonan. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Lo que necesitas saber

- La mayoría de los niños con NS tiene una inteligencia normal, pero del 10 al 40 % requiere educación especial. Incluso en las personas con NS con un nivel de inteligencia normal, el coeficiente intelectual (IQ) es aproximadamente 10 puntos más bajo que el de los miembros de la familia no afectados.
- La mayoría de los niños tiene un buen desempeño en los entornos educativos típicos. Es importante identificar las fortalezas y las dificultades que enfrenta cada niño.
- En la adolescencia, evalúe las necesidades vocacionales. Esto puede incluir: Evaluar las fortalezas y debilidades cognitivas, enseñar el comportamiento adaptativo y las habilidades para la vida diaria, según sea necesario.

Desarrollo motriz

El desarrollo motriz puede presentar retrasos. Esto se debe a la combinación de articulaciones demasiado flexibles y un tono muscular bajo.

- Pueden ser más torpes y descoordinados.
- La terapia física y ocupacional pueden ayudar con las habilidades de motricidad fina y gruesa.

- Los problemas motrices pueden causar posturas incorrectas al sentarse y dificultades con el equilibrio.
- La baja estatura puede afectar la postura.
- Las actividades que requieren un buen control de las manos y los ojos (por ejemplo, escribir, dibujar y pintar) pueden resultarles difíciles.
- Tomar lápices y herramientas puede ser difícil debido a los trastornos de control motriz y coordinación.

Algunas personas con el síndrome de Noonan tienen piel hiperelástica, hipermovilidad articular, dolor o cansancio. Los consejos desarrollados para personas con síndrome de Ehlers-Danlos pueden ser útiles.

Desafíos verbales y lingüísticos

- Los niños suelen experimentar dificultades con el lenguaje, lo que puede causar dificultades con las habilidades de lectoescritura en el futuro, incluida la lectura, la escritura y la ortografía.
- Las personas con NS pueden manifestar signos de trastornos del desarrollo como dispraxia, ADHD y trastorno del espectro autista (ASD).
- Las dificultades cognitivas, incluido el funcionamiento ejecutivo, la concentración, la atención, la impulsividad, la memoria a corto plazo, el lenguaje receptivo, los comportamientos repetitivos, la dificultad para afrontar los cambios y las habilidades visoespaciales, pueden ser evidentes.
- El desempeño verbal por lo general es más bajo que el desempeño no verbal.
 - Pueden tener problemas con el lenguaje más elevado como el razonamiento, la resolución de problemas, la comprensión del humor y la percepción del ritmo y las sutilezas del habla.
 - Suelen manifestarse problemas con la articulación. Sin embargo, la mayoría (72 %) responde bien a la terapia del habla.
 - El retraso en el lenguaje puede estar relacionado con la pérdida de la audición, deficiencias de la percepción motriz o de la articulación.
- Si el niño con síndrome de Noonan experimenta dislexia, el siguiente enlace puede resultar de ayuda. Los posibles signos de dislexia pueden incluir dificultad para:
 - Moverse al ritmo de la música
 - Recordar el contenido de los cuentos
 - Comprender la transición de izquierda a derecha
 - Comprender los conceptos visoespaciales
 - Coordinar el movimiento (saltar la cuerda resulta difícil)
 - Elegir las palabras correctas o invertir las palabras
 - La escritura: pueden invertir letras, palabras o números
 - Corregir su propio trabajo escrito

- Comprender el tiempo
- Comprender las estaciones del año

Problemas de aprendizaje, atención y memoria

- Problemas para mantener la atención, cambiar de tareas
- Les puede resultar difícil comprender el lenguaje y los conceptos abstractos.
- Por lo general no utilizan ni entienden las metáforas.
- Escuchan las instrucciones pero no logran retenerlas lo suficiente como para actuar.
- Dificultad con las habilidades de integración, la memoria funcional y la memoria episódica.

Problemas del funcionamiento ejecutivo

- Las dificultades de la función ejecutiva afectan la planificación, la flexibilidad del pensamiento y la comprensión de ideas abstractas.
- Esto hace que los niños tengan dificultad para recordar, procesar y organizar la información de manera eficiente.
 - Las matemáticas y la lectura pueden resultarles difíciles.
- La función ejecutiva se basa en un grupo de habilidades cognitivas y conductuales relacionadas, que dirigen las actividades orientadas a un objetivo, incluso:
 - Atención
 - Memoria a corto plazo
 - Planificación y organización
 - Inhibición conductual
 - Interacciones sociales

Lo que puedes hacer

Intervenciones para el desarrollo visoespacial y visomotor

- Asegúrese de que la postura y la posición al sentarse sean adecuadas.
- Asegúrese de que el escritorio sea adecuado para el niño.
- Verifique que las áreas de almacenamiento y los casilleros tengan el tamaño y altura adecuada.
- La terapia ocupacional puede resultar útil y necesaria para realizar cambios debido a la baja estatura.
- La fisioterapia o educación física pueden ayudar con el desarrollo de las habilidades motrices.
- Modifique la forma de copiar; por ejemplo, proporcione una copia de las notas del maestro o de otros alumnos.
- Proporcione una descripción general o un resumen simple antes de la lección.

- Prepare evaluaciones claras y simples con solo algunos problemas en una página. El papel cuadriculado puede resultar útil, especialmente para problemas de matemáticas.
- Utilice hojas con líneas para que el niño sepa dónde colocar las respuestas escritas en el papel.
- Dé tiempo adicional para trabajar y limite la tarea escrita
- Practique cómo se calcan las formas y copian las imágenes.
- Proporcione orientación ya que es posible que el niño no sea consciente de sus errores.
- Utilice descripciones verbales para reforzar la información visual.
- Unir formas y tamaños puede ser un desafío.
 - También les resulta difícil armar rompecabezas.

Intervenciones para el desarrollo de la motricidad fina

Debido al escaso control motriz, sostener lápices y otras herramientas escolares puede ser difícil. Para ayudar al niño, puede hacer lo siguiente:

- Utilice lápices más gruesos o adaptadores para lápiz.
- Incline la superficie sobre la que escriben pueden ser de ayuda (caballetes).
- Proponga actividades que permitan desarrollar la motricidad fina (bloques Lego, plastilina)
- Practique cómo doblar papel
- Practique cómo se corta con tijeras
- Haga que el niño escriba dejando un renglón libre entre medio.
- Permita que calcule.

Estrategias para ayudar con el lenguaje

- Tenga en cuenta el estilo de aprendizaje
- Muchas de las estrategias que se utilizan para la dislexia pueden resultar eficaces.
- Puede parecer que el niño entiende un concepto, pero en realidad tiene un nivel bajo de comprensión.
- Terapia del habla para problemas del habla y de articulación

Estrategias para ayudar con el ADHD

- Haga que el niño se sienta en una ubicación donde puedan limitarse las distracciones.
- Publique el cronograma y las tareas en un sitio claramente visible.
- Revise el cronograma en forma visual y verbal.
- Brinde recordatorios del cronograma durante el día.
- Revise la tarea.
- Prepare al niño para las transiciones.
 - Avise al niño 15, 10 y 5 minutos antes de las transiciones.
- Considere el uso de recordatorios y enseñanza visuales y verbales.

- Ayude con la organización diaria.
- Asigne al alumno con un compañero que sepa organizarse.
- Divida las instrucciones en pasos.
- Utilice listas de prioridades para las tareas más extensas.
- Dé tiempo adicional para las evaluaciones.
- Permita el uso de juguetes antiestrés.
- Utilice un cuaderno para facilitar la comunicación entre padres y maestros.
- Desarrolle reglas y rutinas.
 - Puede tratarse de un problema relacionado con el retraso del lenguaje expresivo.

Intervenciones para problemas de comunicación

- Los niños con dificultades motrices y del habla a menudo se benefician de la terapia del habla y la terapia ocupacional.
- Promueva la comprensión del lenguaje mediante el uso de oraciones breves y simples, indicaciones visuales e imágenes
- Use las experiencias e intereses del niño para hacer que se interese en aprender.
- Dé tiempo adicional
- Repita las indicaciones.
- Proporcione resúmenes de las lecciones.
- Grabe la lección para que el niño pueda escucharla otra vez.
- Fomente el desarrollo lingüístico.
 - Dé tiempo suficiente para responder.
 - Aumente la confianza propia del niño permitiéndole que responda cuando conoce una respuesta.
 - Aliente al niño repetir las preguntas antes de responderlas.
 - Dé tiempo al niño para practicar y responder.

Intervenciones para la atención y la memoria

- Ayude con la organización.
- Presente la información de manera concreta.
- Use materiales manipulables para demostrar conceptos.
- Simplifique la información verbal y explique los conceptos con claridad.
- Brinde instrucciones y pistas visuales.
- Repita la información y usar refuerzo positivo.
- Pida al niño que repita las instrucciones.
- Ayude al niño a iniciar las tareas, en especial si se trata de asignaciones complejas.
 - Las tareas con varios pasos suelen resultarles complicadas. Pueden perder el hilo de lo que están haciendo.
- Seleccione objetivos relevantes para las tareas.

- Utilice un calendario para llevar un registro de eventos importantes.
- Busque la manera de resolver problemas complejos.
- Controle y evalúe el comportamiento y las emociones.
- Ayude a organizar las necesidades diarias en la escuela y en el hogar.
 - Asigne un lugar a cada cosa.
 - Utilice cuadernos de diferentes colores para las distintas materias.

Estrategias para la dislexia

- Identificación e intervención temprana
- Programa RTI (respuesta a la intervención)
 - <http://www.rti4success.org>

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Los individuos con NS pueden manifestar más ansiedad, ataques de pánico, introversión, bajo nivel de autoconciencia y dificultades para identificar y expresar sentimientos y emociones. Pueden ser objeto de burlas debido a su apariencia física y tener baja autoestima.

Las investigaciones sugieren que los adultos con NS pueden tener problemas leves con:

- Atención
- Habilidades organizativas
- Madurez psicosocial
- Dificultad para expresar emociones y sentimientos

Los adultos con NS también pueden tener problemas con la imagen corporal, acompañados por una baja autoestima, depresión y problemas de adaptación social. Es importante mencionar que la mayoría de los adultos con NS terminan la escuela secundaria y tienen trabajos pagados, y muchos asisten a la universidad.

Lo que puedes hacer

- La identificación e intervención conductual temprana pueden ser de ayuda para los problemas de ansiedad y autoestima.
- Permita que el niño trabaje con un compañero o en grupo para desarrollar las habilidades sociales.
- Las situaciones desestructuradas pueden ser difíciles para los niños que padecen trastornos de ansiedad y del estado de ánimo (por ejemplo, las reuniones escolares, el tiempo entre clases, el viaje en el autobús o las excursiones).
 - Esté atento a la sobrecarga.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Prepare al niño con anticipación.
- Ofrezca apoyos.
- Redirija los comportamientos.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

No se necesitan adaptaciones especiales para las personas que padecen NS, a menos que sí se requieran debido a los problemas de aprendizaje, médicos, sensoriales o de conducta del niño.

- Es posible que necesiten preparación adicional sobre qué pueden esperar durante la actividad.

Las personas que tienen NS generalmente no están limitadas en cuanto a las actividades que pueden hacer. La única excepción es para aquellos niños con una complicación específica.

- Un médico indicará si existen restricciones (por ejemplo, cardíacas, hemorragias, etc.).

Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Los niños en edad escolar que tienen NS pueden ausentarse con mayor frecuencia debido a problemas médicos.
- Tal vez se sientan cansados, lo cual puede o no relacionarse con una afección cardíaca. También puede presentar dolor en las piernas.

Lo que puedes hacer

- Comuníquese con los padres si nota cambios.
- Proporcione asignaciones y notas

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos del niño.

Lo que puedes hacer

- Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres del niño.

7. Recursos

Noonan Syndrome Foundation

La Noonan Syndrome Foundation, una filial de la RASopathies Foundation, ofrece información para obtener respuestas y ayuda y mantenerse conectado. NS: “The most common syndrome you’ve never heard of” (NS: El síndrome más común del que nunca escuchó hablar)

<http://www.teamnoonan.org/>

Management of Noonan Syndrome Clinical Guidelines (Guía de manejo clínico del síndrome de Noonan)

Estas pautas fueron desarrolladas por el grupo Dyscerne y se proporcionan aquí con la autorización de la autora principal, Bronwyn Kerr (Reino Unido).

“Las pautas intentan proporcionar recomendaciones claras y, siempre que sea posible, basadas en pruebas para el manejo de los pacientes con síndrome de Noonan”.

http://www.wesland.com/Dyscerne_Noonan_Syndrome.pdf

Noonan Syndrome Association (Reino Unido)

La Noonan Syndrome Association, en el Reino Unido, proporciona apoyo completo a través de la investigación y la creación de conciencia. Consulte el documento *Education in Noonan Syndrome (Aprendiendo sobre el síndrome de Noonan)*

<http://www.noonansyndrome.org.uk/>

http://www.noonansyndrome.co.uk/docs/pdf_docs/Education_in_NS_2004_Website.pdf

GeneReviews

Obtenga más información sobre la genética del síndrome de Noonan.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1124/>

PubMed Health

Obtenga más información sobre el síndrome de Noonan de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos).

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0002621/>

Noonan Syndrome: Clinical Features, Diagnosis, and Management Guidelines (Síndrome de Noonan: Características clínicas, diagnóstico y pautas de manejo)

Este artículo se publicó en una edición de Pediatrics, la revista oficial de la American Academy of Pediatrics en septiembre de 2010. El artículo incluye información sobre el diagnóstico del síndrome de Noonan y cómo manejarlo.

<http://pediatrics.aappublications.org/content/126/4/746.full.pdf%20html>

Página web de Marla Wessland con información sobre el síndrome de Noonan

Esta completa lista de información y recursos está a cargo de Marla Wessland, madre de Sara, la niña que aparece en el artículo de GEMSS, "Conozca a una niña con síndrome de Noonan".

<http://www.wessland.com/noonansyndrome.htm>

Dr. Rene Pierpont - Selección de publicaciones revisadas por homólogos

El Dr. Pierpont está investigando las características neuropsicológicas del síndrome de Noonan, que puede resultar de interés a quienes se dedican a la educación.

<https://sites.google.com/site/renepierpontphd/publications-1>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

Noonan Syndrome Awareness Association (Australia)

La [Noonan Syndrome Awareness Association](https://noonansyndrome.com.au/) (NSAA) trabaja para aumentar la conciencia sobre el síndrome de Noonan entre los profesionales de la salud y el público en general, así como para ayudar a las familias a encontrar servicios y acceder a ellos. Se encuentra en Australia.

<https://noonansyndrome.com.au/>

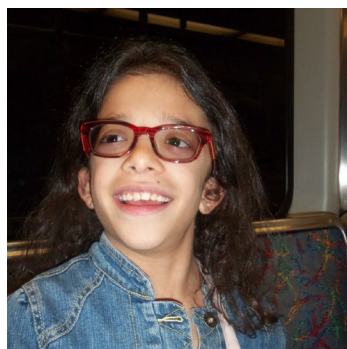
Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/noonan-syndrome>

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

Conozca a una niña con síndrome de Noonan: ¡La valiente Sara!



El genetista de Sara la presentó al sitio web de GEMSS como “¡La valiente Sara!”. Marla, la madre de Sara respalda estos comentarios con su descripción de Sara: una niña pequeña sumamente enérgica, que se entusiasma con casi todo y “es muy divertida”. Sara tiene 9 años y vive cerca de Boston, MA. Cursa tercer grado y asiste a todas las clases típicas en su escuela comunitaria local.

“Muchos niños con NS tienen discapacidades de aprendizaje pero Sara no tiene ninguna que sea tan significativa como para notarlo en la escuela”, comenta Marla. Describe a Sara como una niña extravagante que se destaca en sus logros académicos pero que “hace las cosas a su manera”. En una oportunidad, Sara tuvo un Programa de Educación Individualizado (IEP) para recibir fisioterapia, terapia ocupacional y terapia del habla y el lenguaje en la escuela, especialmente para mejorar la articulación. Sin embargo, ahora tiene un plan 504 que la ayuda con sus problemas de visión y gastrointestinales. Tiene un asiento preferencial para poder ver bien en el aula y se le permite ir al baño en cualquier momento.

Alcanzó los hitos iniciales en el desarrollo motor grueso un poco después en comparación con otros niños, pero ahora practica kung fu y corre con sus compañeros.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Recibió el diagnóstico alrededor de los 6 meses de vida. Un cardiólogo observó un soplo en el corazón durante sus primeros días de vida y, si bien no tenía ninguno de los problemas cardíacos más graves presentes en muchas personas con NS, el médico derivó a la familia a un genetista porque reconoció los signos del NS. Las pruebas realizadas mostraron una mutación genética que se manifiesta en casi el 50 % de las personas diagnosticadas con este síndrome. Anteriormente, Sara se sometió a una cirugía cuando tenía cinco días de vida para corregir una laringomalacia (tejido blando de la laringe) grave que le causaba problemas respiratorios.

A lo largo de su vida, ha consultado a distintos especialistas. Actualmente, realiza un tratamiento con hormonas de crecimiento. Tiene casi la misma altura que algunos niños de su clase y alcanzó el percentil correspondiente a la edad que se establece en la tabla de crecimiento de los Centros para el Control de Enfermedades (CDC). Visita a un endocrinólogo, un oftalmólogo, un gastroenterólogo, un ortopedista y un genetista. Si bien algunos niños con NS tienen una sonda de gastrostomía, especialmente durante sus primeros años de vida, Sara no necesitó una. Cuenta con el apoyo de nutricionistas para ayudarla a ganar peso y con la ayuda de patólogos del habla y el lenguaje, así como su gastroenterólogo.

Sara es muy sociable y le encantan las fiestas de cumpleaños, las fiestas en el vecindario y los eventos familiares. Disfruta estar con otros niños y “ama la vida”.

Su madre Marla apoya de manera activa a otras familias como parte de un grupo internacional de Facebook. También ha organizado un grupo de apoyo regional para ayudar a las familias locales a conectarse entre sí.

Marla, una exmaestra de educación especial de preescolar, tiene algunos consejos para otros padres cuyos niños tengan NS:

- *¡Procuren implementar la mayor cantidad de intervenciones tempranas que puedan! Realmente pueden compensar su desarrollo con esta ayuda adicional y el apoyo para la alimentación puede ser muy útil.*
- *Debido a que esta afección varía mucho según cada niño, si proporcionan información (artículos, etc.) sobre el NS al equipo escolar, resalten los puntos que afectan a su hijo.*
- *Trabajen con el sistema escolar para implementar las adaptaciones del IEP/plan 504. Existen muchas cosas que se pueden hacer fácilmente. Por ejemplo, tal vez sea necesario usar un taburete pequeño o escalón en el lavabo para los niños más bajos, o recurrir a*



un terapeuta ocupacional para ayudar a ajustar el asiento para que los pies estén sobre una superficie firme y el niño tenga una buena postura al escribir.

- *Enseñen a su hijo a ser su propio defensor. Si un maestro sustituto no está al tanto de sus necesidades, tal vez deba abogar por sí mismo.*

Marla también aporta algunas ideas para maestros, enfermeras escolares y otras personas en la escuela:

- *Hablen con los padres sobre los problemas específicos de su hijo. La lista de problemas es muy larga, y ninguna persona presenta todos los problemas posibles. Pidan a los padres que mencionen los trastornos que afectan a su hijo.*
- *A veces, no es posible determinar si un niño tiene síndrome de Noonan porque los síntomas que presentan son muy leves.*
- *El cansancio y el dolor son muy reales para ALGUNOS niños. Tal vez necesiten retirarse de la clase de educación física o que se les permita descansar si están cansados.*
- *Pueden ausentarse con más frecuencia si están cansados o deben ir al médico.*