

## **Introduction**

Le syndrome de Noonan(SN) est une affection génétique autosomique dominante. Elle est caractérisée par une dysmorphie faciale, une petite taille, une cardiopathie congénitale, des malformations squelettiques et un retard des acquisitions

## **Observations**

Deux patients âgés de 26 et 16 ans ont été hospitalisés pour exploration d'un hypogonadisme. Le diagnostic du SN était posé chez le premier devant une sténose pulmonaire sur dysplasie de l'artère pulmonaire ayant été opérée associée à une ectopie testiculaire bilatérale . Pour le 2eme, le diagnostic était posé à la naissance devant une détresse respiratoire néonatale, dont l'exploration a objectivé une sténose pulmonaire sévère associé a une ectopie testiculaire droite

l'enfant avait une sténose du tiers moyen de la trachée . L'examen clinique retrouvait chez les deux patients , un syndrome dysmorphique typique ,Un RSP à -3DS /M(Sempé) et une cryptorchidie

L'exploration hormonale a objectivé Un hypogonadisme hypergonadotrope . Le bilan morphologique a noté chez le 2eme malade un rein droit mal roté

## **Discussion et conclusion**

Le diagnostic de SN repose sur la combinaison d'une dysmorphie faciale

associé à une sténose cardiaque. ces manifestations peuvent être discrètes ce qui explique le retard au diagnostic . Des mutations activatrices sont identifiées dans le gène *PTPN11*, codant pour la protéine SHP2. Ces dernières entraînent un dérèglement de la voie RAS qui se traduit par une augmentation de son activité. L'exploration systématique des partenaires de SHP2 a permis d'identifier des mutations dans plusieurs autres gènes codant pour des partenaires de PTPN11 : *SOS1*, *KRAS*,*RAF1*, *NRAS*, *SHOC2* et *CB*.