

til vanlig tid eller ikke i det hele tatt. Den forventede vekstspurten i puberteten uteblir ofte, og veksten foregår i et roligere tempo. Forekomsten av kortvoksthet er derfor størst i pubertetsalderen. Slutthøyden blir likevel ikke nødvendigvis lavere enn forventet.

DIAGNOSTISERING

Diagnosen stilles klinisk på grunnlag av medisinsk historie og utseende. Hos de aller fleste kan diagnosen bekreftes ved hjelp av gentest. Der som en av foreldrene har fått påvist en mutasjon og ønsker flere barn, kan man få utført DNA-basert prenatal diagnostikk.

BEHANDLING OG OPPFØLGING

Noonans syndrom er en medfødt tilstand som man vil ha hele livet. Det er viktig å forebygge og tilrettelegge for at personer med diagnosen skal få et best mulig liv.

Tverrfaglige kartlegginger er nødvendige for å gi et bilde av personens funksjonsnivå, slik at oppfølging og opplæring foregår på den mest hensiktsmessige måten for personen. Det finnes egne retningslinjer for medisinsk oppfølging av personer med Noonans syndrom. Ellers behandles symptomer på samme måte som hos befolkningen forøvrig.

Personer som har behov for langvarige, sammensatte og koordinerte tjenester, har rett til å få utarbeidet en individuell plan (IP). Her kan man beskrive behovene hver enkelt har for ulike tjenester, samt kortsiktige og langsiktige mål. Mange med Noonans syndrom kan ha nytte av å ha en ansvarsgruppe med en koordinator som jobber med og følger opp tiltakene som beskrives i en IP.

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

Faglig oppdatert: 15.11.2013

NOONANFORENINGEN

Foreningen arbeider primært for å styrke og fremme kunnskapen om syndromet, og for å sørge for at familiene får treffe hverandre for å utveksle erfaringer og dele kunnskap.

E-post: noonan@noonan.no
v/ Edvind Slåttelid, styreleder
Telefon: 902 95 441



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet Noonans syndrom. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud
Telefon: 64 85 60 00
E-post: info@frambu.no
Nett: www.frambu.no

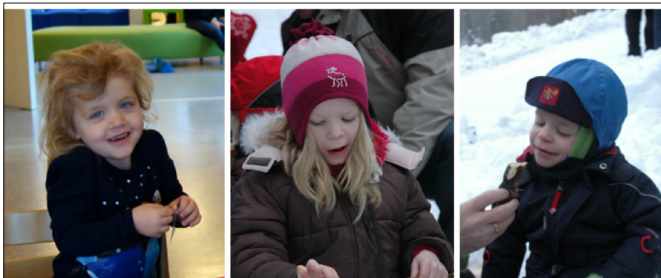
NOONANS SYNDROM



NOONANS SYNDROM

Tilhører gruppen RAS-relaterte syndromer (RASopatier), i likhet med diagnoser som Costellos syndrom, kardiofaciokutant syndrom og nevrofibromatose type 1

**Noonans syndrom er en sjelden, medfødt tilstand som kjennetegnes av bestemte ansikts-
trekk, medfødt hjertefeil, kortvoksthet, lærevansker, forsinket utvikling, nyremisdannelser, forstyrrelser i lymfesystemet og blødningsforstyrrelser. Diagnosen ble først beskrevet av den amerikanske barnelegen og hjertespesialisten Jacqueline Noonan i 1962.**



FOREKOMST

Forekomsten av Noonans syndrom er 1 per 1000-2500 personer i befolkningen. Milde former forekommer og man antar at diagnosen er underdiagnostisert.

ÅRSAK

Årsaken til Noonans syndrom er en genetisk forandring (mutasjon) i ett av flere gener. Så langt er det påvist ulike mutasjoner i genene PTPN11, SOS1, RAF 1, KRAS, NRAS, BRAF, MAP2K1 hos personer med Noonans syndrom.

Genene har til felles at de påvirker signaloverføring inne i cellene (RAS/MAPK-signalveien). Denne signalveien overfører effekter av blant annet vekstfaktorer og hormoner. Endringer i denne signalveien kan påvirke kroppens vekst og utvikling både før og etter fødselen. Mutasjon i PTPN11 er den vanligste formen, og finnes hos

rundt 50 %. Mutasjonene kan enten være tilfeldig oppstått eller arvet fra foreldrene.

ARVELIGHET

Noonans syndrom følger autosomal dominant arvegang. Dersom en av foreldrene har en genmutasjon som gir Noonans syndrom, er det i hvert svangerskap 50 % risiko for at barnet får tilstanden. Ofte er den genetiske forandringen imidlertid nyoppstått hos personen som har syndromet. Man kan finne ut om forandringen er nyoppstått eller ikke ved å undersøke om foreldrene bærer mutasjonen som er funnet hos barnet. Dersom ingen av dem er bærer av mutasjonen, er sannsynligheten for at et søsken får syndromet mindre enn 1 %.

SYMPTOMER OG FORLØP

NB: Listen over mulige utfordringer hos personer med Noonans syndrom er lang, og alle har ikke alt. Det er store individuelle variasjoner. Mulige utfordringer kan variere ut fra hvilken genmutasjon som har gitt syndromet.

En del nyfødte med diagnosen har væskeansamling i kroppen som følge av forstyrret lymfedrenasje. Av samme grunn sees ofte økt mengde fostervann i svangerskapet.

I første leveår har mange betydelige sugeproblemer, ofte kombinert med brekninger og oppkast. Noen har gastroøsofageal refluks, det vil si at mageinnholdet har en tendens til å gå tilbake opp i spiserøret. Fødselsvekt og -lengde er som regel normal, men kan falle som følge av utfordringene barna opplever i spedbarnsalderen.

Medfødt hjertefeil forekommer hos rundt to tredeler. Alle typer hjertefeil kan forekomme. 50-60 % har en forsnævring av utgangen mellom høyre hjertekammer og lungepulsåren (pulmonal stenose). Unormal fortykkelse av hjertemuskelen forekommer hos rundt 20 %. Dette kan være til stede fra fødselen av, eller utvikle seg senere. Hull mellom hjertets forkamre (atrium septum defekt, ASD) forekommer hos 6-10 %.

De typiske ansiktstrekkene ved Noonans syndrom kan være mer eller mindre uttalte og inkluderer blant annet lavtsittende, bakoverroterte ører, relativt stor avstand mellom øynene med noe hengende øvre øyelokk og klare blå eller grønne øyne. Noen har en spesiell hudfold i nakkeregionen og uvanlig form på brystkassen.

Den psykomotoriske utviklingen, inkludert språkutvikling, viser stor spredning. Selv om noen fungerer over gjennomsnittet i forhold til mental utvikling, er de fleste noe sene. Rundt 25 % har lærevansker, mens rundt 30 % har mild utviklingshemning. Språkforståelsen er som regel bedre enn talespråket. Toordsetninger kommer ofte ikke før barna er mellom to og tre år gamle, og uttalevansker er vanlige.

Samspeillet kan være preget av en viss stahet og vansker med å forstå sosiale koder. Mange trenger hjelp til å planlegge dagen og foreta valg. Noen har et høyt aktivitetsnivå og redusert konsentrasjon og oppmerksomhetsspenn. Økt tretthet ses hos mange, og flere trenger hvilepauser for at energien skal holde gjennom hele dagen.

Den motoriske utviklingen er som regel forsinket. Lav muskelspenning, redusert muskelmasse og overbevegelige ledd er vanlig. De fleste har problemer med både grov og finmotorikk. Rundt en tredjedel utvikler skjev rygg (skoliose/kyfose). Manglende kontroll av urin og avføring forekommer helt opp i ungdomsårene.

Økt blødningstendens forekommer på grunn av forskjellige forstyrrelser i blodlevringen. Nyremisdannelser forekommer hos en av ti, men krever som regel ingen behandling. Noen har økt tendens til infeksjoner. Hørselsproblemer er vanlige. Ulike former for synsforstyrrelser er beskrevet hos nærmere 90 % av personene med syndromet.

Pubertetsutviklingen er forsinket med et par år i gjennomsnitt hos begge kjønn. Hos opptil 80 % av guttene kommer ikke testiklene ned i pungen