

## 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

Det finnes i dag ingen behandling for selve tilstanden, men mye kan gjøres for å lindre eller motvirke komplikasjoner.

Eventuelle hjertefeil kan trenge oppfølging, og behandles generelt på samme måte som hjerte- feil hos personer som ikke har Noonans syndrom. Noen barn med ernæringsproblemer har gevinst av sondeernæring eller refluksoperasjon. Behand- ling med veksthormon kan være aktuelt ved Noonans syndrom.

Personer med lærevansker eller utviklingshem- ning har behov for tidlig stimulering og tverrfag- lige tiltak, og trenger sakkyndig vurdering fra PPT. Mange vil trenge spesialpedagogiske tiltak allerede i førskolealder. Tiltak som kan styrke sosialt nettverk og motvirke mobbing er viktige.

Hos enkelte er hyperaktiviteten så fremtredende at behandling med sentralstimulerende midler kan være til hjelp som ledd i et enhetlig behan- dlingsopplegg. Oppfølging av syn og hørsel er viktig. Fysioterapi er aktuelt for mange. Skjev ryggrad (skoliose) kan kreve kirurgisk korrigerings.

Det har vært usikkerhet om hvorvidt visse narko- semidler kan gi en uvanlig eller alvorlig reaksjon ved Noonans syndrom. Det viser seg at man ikke har funnet noen økt risiko for såkalt malign hypertermi. Ved genetisk bekreftet Noonans syndrom er økt årvåkenhet ved narkose/kirurg- iske inngrep knyttet til risiko for blødningsten- dens, nakkeanomalier og eventuelt hjertefeil.

*Les mer om diagnosen og relaterte tema på [www.frambu.no](http://www.frambu.no).*

Faglig oppdatert: 04.01.2017

## 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 kompetanse- senter 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 ut- viklingsarbeid, 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



**FRAMBU**  
KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

# NOONANS SYNDROM

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



## FOREKOMST

Forekomsten av Noonans syndrom er 1 pr 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. Mutasjon i PTPN11 er den vanligste formen, og finnes hos rundt 50 %.

Mutasjonene kan enten være tilfeldig oppstått eller arvet fra foreldrene. 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.

## 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 forsnevring 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 %.

Pubertetsutviklingen er forsinket med et par år i gjennomsnitt hos begge kjønn. Hos opptil 80 % av guttene kommer ikke testiklene ned i pungen til vanlig tid eller i det hele tatt. Som regel ser man at vekstspurtten man forventer i puberteten ofte uteblir, og at veksten foregår i et roligere tempo. Forekomsten av kortvoksthet er derfor størst i pubertetsalderen, men sluttthøyden blir

likevel ikke nødvendigvis lavere enn forventet. Derfor er ikke behandling med veksthormon særlig utbredt.

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.

Samspillet 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 sen. 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 er ikke uvanlig 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 %.