



Noonans syndrom (NS)

NS er en medfødt tilstand som hindrer både fysisk og psykisk utvikling.

Noonans syndrom bærer navnet til den amerikanske barnelegen og hjertespesialisten Jaqueline Noonan, som beskrev syndromet for første gang i 1962.

NS er en genetisk sykdom. Syndromet gjør seg synlig i karakteristiske ansiktstrekk, kortvoksthet, hjertefeil og andre fysiske og psykiske problemer.

Tilstanden blir gjerne populært kalt for "den mannlige versjonen av Turners syndrom", på grunn av enkelte likhetstrekk.

Cirka ett av 2000-2500 barn har NS. Syndromet forekommer både hos gutter og jenter. En regner med at tilstanden er betydelig underdiagnostisert.

Tegn og symptomer på Noonans syndrom kan være svært diskret. Ved mistanke om at barnet ditt har tilstanden, oppsøk lege.

Symptomer

Nyfødte barn med Noonans syndrom har ofte væskeansamling i kroppen (ødem) som skyldes en forstyrrelse i lymfedrenasjesystemet.

I det første leveåret har mange problemer med å suge. Ofte begynner de å brette seg og

kaster opp. Noen har gastroøsofageal refluks, det vil si at mageinnholdet har en tendens til å komme opp igjen i spiserøret.

Barn med Noonans syndrom har ofte karakteristiske ansiktstrekk, som:

- bred og flat neserot
- lavtsittende, små ører
- økt avstand mellom øynene
- hengende øvre øyelokk
- øyne som skråner litt nedover
- kort nakke
- høy gane
- lavt hårfeste i nakken

Trekkene kan være mer eller mindre uttalt og blir som regel mindre synlige med årene. Hos enkelte kan de imidlertid bli tydeligere med tiden.

NS kan også vise seg i form av:

- skjev rygg (skoliose)
- overbevegelige ledd
- redusert muskelmasse
- brystbeinsknekk
- kortvoksthet
- forsinket pubertet

Rundt 80 prosent er kortvokste. Gjennomsnittlig høyde i voksen alder ligger i overkant av 1,60 meter for menn og 1,50 meter for kvinner. Dette skyldes hovedsakelig at de fleste ikke har den vanlige høydeutviklingen i puberteten. Hos begge kjønn er puberteten vanligvis forsinket et par år.

Komplikasjoner

Rundt to tredeler har medfødt hjertefeil. Over halvparten av alle NS-pasienter har en forsnævret utgang mellom høyre hjertekammer og lungepulsåren. Unormal fortykkelse av hjertemuskelens forekommer hos mer enn 20 prosent. Alle typer hjertefeil kan forekomme.

Enkelte NS-pasienter får ikke kontroll over urin og avføring før i ungdomsårene.

Mange personer med Noonans syndrom har problemer med øynene. Skjeling, sløret syn, nærsynthet, langsynthet, ufrivillige øyebevegelser (nystagmus) og nerveproblemer er vanlig.

Kroniske betennelser i øret forekommer ofte og kan forårsake hørselstap. Rundt to tredeler av NS-pasienter har redusert hørsel.

Økt blødningstendens på grunn av forstyrrelser i blodlevringssystemet kan forekomme. Det er også mulig at pasientene får sjeldne, men alvorlige reaksjoner på enkelte narkosestoffer. Begge

forhold krever oppmerksomhet med tanke på operasjoner.

Den psykomotoriske utviklingen varierer. De fleste barn med NS utvikler seg noe sent. Som regel er språkforståelsen bedre enn talespråket og uttalevansker er vanlig. Unger med Noonans syndrom er ofte klossete og irritable. Atferden kan være preget av en viss stahet og reduserte sosiale tilpasningsevner. Noen er urolige og har konsentrasjonsvansker. En del trenger hjelp til å planlegge dagen.

Alvorlig nedsatte psykiske funksjoner er sjelden ved Noonans syndrom, og mange av pasientene klarer seg godt på skolen. Rundt en firedel har imidlertid lærevansker, og enkelte vil trenge spesialpedagogiske tiltak.

På grunn av feil med nyrene er NS-pasienter, særlig menn, spesielt utsatt for urinveisinfeksjoner. I tillegg har menn ofte lavere sædkvalitet på grunn av problemer med testiklene: hos to tredeler av gutter med NS kommer ikke testiklene ned i pungen til normal tid. Mangelfull produksjon av mannlige kjønnshormoner og liten penis er også vanlig blant mannlige pasienter.

Årsak

Noonans syndrom er arvelig. Pasienter med NS har en 50 prosent sjanse for å få barn med samme tilstand ved hvert svangerskap.

Syndromet kan imidlertid også oppstå som en spontan mutasjon i barnets arvestoff – uten at det finnes tidligere historie med NS i familien.

Mutasjonen skjer i kromosom 12. Forskning har identifisert to gener hvor mutasjon kan forårsake Noonans syndrom. Disse genene er ansvarlige for å danne spesifikke proteintyper som spiller en viktig rolle i utviklingen av hjerte, blodceller, bein og annet vev.

De to kjente genene er:

- PTPN11: Omtrent halvparten av alle med Noonan syndrom har tilstanden som følge av en mutasjon i dette genet.
- KRAS: Hos rundt fem-ti prosent av NS-pasientene skyldes syndromet en mutasjon i dette genet.

Enkelte pasienter har imidlertid ingen mutasjoner i disse genene. Det tyder på at det også finnes andre gener hvor mutasjon kan forårsake NS.

Diagnostikk

Diagnosen blir fastsatt på grunnlag av utseende, medisinske problemer og atferd.

Hos enkelte kan tegn og symptomer være så diskret at det er vanskelig å sette en sikker diagnose. Det finnes tilfeller hvor Noonans syndrom ikke har blitt påvist før voksenalder, etter at en har fått et barn som er mer preget av tilstanden.

Hos rundt halvparten av pasientene kan Noonans syndrom bekreftes ved hjelp av en genetisk test.

Behandling

Det finnes ingen behandling mot selve syndromet, men det er mulig å lindre eller motvirke symptomer og komplikasjoner. Behandlingsopplegget avhenger av hvilke symptomer og komplikasjoner pasienten har.

- *Hjertefeil*: Eventuelle hjertefeil trenger oppfølging. Medikamenter eller operasjon kan være nødvendig.
- *Ernæringsproblemer*: Sondeernæring eller refluksoperasjon kan være nyttig.
- *Kortvoksthet*: Veksthormoner kan redusere følgene av kortvoksthet.
- *Øyeproblemer*: Barnet bør kontrollere synet regelmessig. De fleste tilstandene kan kun korrigeres med briller.
- *Hørseilstap*: Mange pasienter med NS får redusert hørsel som følge av kronisk ørebetennelse. Sørg for at barnet får undersøkt hørselen årlig. Start behandling tidlig ved eventuelle infeksjoner.
- *Blødningstendens*: Få informasjon fra legen. Det finnes medikamenter som kan hjelpe blodet med å koagulere. Det er også enkelte legemidler en bør styre unna ved blødningstendenser, som for eksempel aspirin.
- *Lærevansker*: Mange har behov for tidlig stimulering og tverrfaglige tiltak. Enkelte er så hyperaktive at behandling med sentralstimulerende midler kan vurderes i behandlingsopplegget. En del trenger spesialpedagogiske tiltak på skolen. Styrking av pasientens sosiale nettverk og tiltak mot mobbing bør stå sentralt.

Forening

Det finnes en egen forening for Noonans syndrom. Den ble stiftet i 1990 på Frambu – senter for sjeldne funksjonshemninger, og har cirka 60 medlemmer.

Foreningen for Noonans syndrom er åpen for pasienter, pårørende, fagpersoner og andre interesserte.

Finn ut mer på nettsidene til Frambu: www.frambu.no (ekstern lenke).

Kilder:

Frambu
Mayo Clinic