

Informatie over Noonan syndroom

Wat is Noonan syndroom?

Noonan syndroom is een erfelijke, aangeboren aandoening met zowel lichamelijke als verstandelijke en psychosociale kenmerken. Er zijn grote verschillen in ernst en aard van de aanwezige kenmerken. Het kan variëren van enkele subtiele uiterlijke kenmerken bij een gezonde volwassene tot een kind dat tijdens de zwangerschap een ernstige hydrops (= vochtophopping) ontwikkelt.

Er kan een aangeboren hartafwijking aanwezig zijn en er is vaak een verminderde lengtegroei en verlate puberteit. Aan hoofd en hals zijn er vaak herkenbare gelaatstreken met o.a. wijd uiteenstaande ogen, hangende bovenoogleden (ptosis), laagstaande, naar achteren gedraaide oren met een brede oorrand en een korte hals. Verder komen er vaak voedings- en eetproblemen voor bij baby's en jonge kinderen en een wat vertraagde ontwikkeling van de motoriek en spraak. Bij jongens zijn de zaadballen vaak niet ingedaald bij de geboorte. Op kinderleeftijd kunnen snel blauwe plekken ontstaan. Het gezichtsvermogen en het gehoor kunnen verminderd zijn. Op latere leeftijd komen veel pijnklachten voor in gewrichten, pezen en spieren. Verschillende vormen van lymfoedeem (= vochtophopping) kunnen voorkomen.

De intelligentie kent een grote spreiding. Bij ongeveer één derde van de mensen met Noonan syndroom is sprake van een milde verstandelijke beperking, maar doorgaans is het intelligentieniveau normaal. Problemen met school/leren worden doorgaans veroorzaakt door aandachtsproblemen. Ook zijn er vaak plannings- en organisatieproblemen.

Sociale vaardigheidsproblemen worden bij Noonan syndroom geregeld gezien. Een vertraagde sociaal-emotionele ontwikkeling, beperkte contacten met leeftijdgenoten, een verminderd inzicht in sociale situaties en moeite met het verwoorden en uitleggen van ervaringen komen vaak voor. Het herkennen en verwoorden van de eigen gevoelens is vaak lastig.

Welke medische adviezen zijn er?

Noonan syndroom kan niet worden genezen. De behandeling en begeleiding van de diverse medische en psychosociale problemen die kunnen voorkomen is in de verschillende leeftijdsfasen verschillend en hierop aangepast.

De zorgstandaard voor Noonan syndroom geeft een uitgebreid overzicht hiervan.

Wanneer er een aangeboren hartafwijking aanwezig is, is behandeling door de kindercardioloog aangewezen. Bij te weinig groei wordt begeleiding door de kinderendocrinoloog geadviseerd. Alleen wanneer een kind te weinig groeit door een tekort aan groeihormoon of niet goed werkend groeihormoon kan de groei met groeihormoon therapie beïnvloed worden. Vele organen en orgaansystemen kunnen aangedaan zijn bij Noonan syndroom, dus ook veel verschillende zorgverleners kunnen betrokken zijn in de multidisciplinaire zorg.

Zie voor meer informatie de zorgstandaard Noonan syndroom:

<http://www.zorgstandaarden.net/zza/media/zorgstandaard/20151224-001/>

Wat is de oorzaak?

Noonan syndroom is een aangeboren en erfelijke aandoening die het vaakst (> 50%) het gevolg is van een mutatie (= afwijking) in het *PTPN11*-gen. Er zijn echter vele andere genen die Noonan syndroom kunnen veroorzaken, o.a.: *SOS1*, *KRAS*, *NRAS*, *RAF1*, *BRAF*, *RIT1*, *RRAS*, *LZTR1*, *SOS2*, *PPP1B*, *SHOC2*, *A2ML1* en *CBL*.

Bij ongeveer 85 procent van de personen met kenmerken van Noonan syndroom kan de diagnose met DNA-onderzoek bevestigd worden door een mutatie in één van deze genen aan te tonen.

Hoe erft Noonan syndroom over?

Noonan syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van iemand met (de erfelijke aanleg voor) Noonan syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten.

Bij ongeveer 50% van de mensen met het Noonan syndroom is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Noonan syndroom met DNA-onderzoek een mutatie is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op het Noonan syndroom. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij iemand met het Noonan syndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) door middel van lichamelijk onderzoek en een hartonderzoek worden onderzocht op kenmerken van Noonan syndroom.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het Noonan syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongebooren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als met DNA-onderzoek een mutatie kon worden aangetoond.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Noonan syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (na de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Met echoscopisch onderzoek tijdens de zwangerschap kan gezocht worden naar prenatale kenmerken van Noonan syndroom, waarbij met name gelet wordt op het hart, de nieren en vochtophoping.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie en lotgenotencontact kunt u onder andere vinden via:

<https://www.noonansyndroom.nl/informatie/noonan-syndroom>

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/noonan-syndroom>

<https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/aandoeningen/noonan-syndroom>