



# Het Noonan Syndroom

## Vaak met kenmerken van NLD

door Arga Paternotte

Vanaf de foto's kijken twee dezelfde leuke jongenskoppies ons aan. Het zijn Mathijs van der Hulst (12) en Thieu de Laat (7), allebei met enigszins wijd uit elkaar staande ogen, een hoog voorhoofd, laaghangende oogleden en laag ingeplante oren. Dit zijn de uiterlijke gezichtskenmerken van het Noonan Syndroom. Sylvia van der Hulst en Moniek de Laat, de moeders van de jongens, willen graag bekendheid geven aan dit syndroom. Vorig jaar hebben zij daarom samen met andere ouders de Stichting Noonan Syndroom opgericht.

Voor ouders van een bijzonder kind is het meestal heel fijn om met elkaar ervaringen uit te wisselen. Dit blijkt ook in het gesprek dat Sylvia van der Hulst en Moniek de Laat met elkaar hebben over hun zonen met het Noonan Syndroom. Terwijl ze elkaars foto's bekijken zien ze veel gelijkenissen met hun eigen zoon.

“Net Thieu”, vindt Moniek bij een jongere foto van Mathijs. En “houdt Mathijs zijn boek ook altijd zo dicht bij z'n ogen?” vraagt ze aan Sylvia.

“Nee dat niet, maar hij houdt z'n hoofd wel anders. Ik denk altijd dat het komt omdat z'n oogleden zo laag hangen.

Opvallend was dat Mathijs vaak struikelde en viel.”

Moniek herkent dit bij Thieu: “Hij heeft ook problemen met de motoriek.”

Beide jongens blijken dikwijls onder de blauwe plekken te zitten. Deze moeders herkennen veel in elkaars verhalen, maar er zijn ook veel verschillen, want het Noonan Syndroom kent vele variaties.

### Afwijkende ontwikkeling

Een kind met een syndroom is een kind met een combinatie van medische kenmerken en een typische afwijkende ontwikkeling. Meestal wordt het syndroombeeld genoemd naar de deskundige die er voor het eerst over schrijft in de vakpers. In dit geval was het de Amerikaanse kindercardioloog Jacqueline Noonan, die in 1963 voor het eerst een groep kinderen opmerkte die naast hartproblemen ook een aantal afwijkende uiterlijke kenmerken gemeen had. Bij de kinderen met het Noonan Syndroom zijn dat vooral de wijd uit elkaar staande ogen, de half voor de ogen hangende oogleden en laag ingeplante oren, het achterblijven in lengtegroei, afwijkende borstkas en veel andere lichamelijke afwijkingen. Begin jaren negentig werd ontdekt dat ook de ontwikkeling van leren en gedrag vaak een afwijkend patroon volgt. Net als Sylvia en Moniek herkennen veel ouders van kinderen met het Noonan Syndroom bij hun kinderen symptomen die genoemd worden bij het concept van de Nonverbale Leerstoornis (NLD).

---

# Bij de kinderen met het Noonan Syndroom zijn dat vooral de wijd uit elkaar staande ogen, de half voor de ogen hangende oogleden en laag ingeplante oren, het achterblijven in lengtegroei

---

## Niks aan de hand

Voordat Sylvia en Moniek meer duidelijkheid kregen, hadden ze al een hele zoektocht achter de rug. Ze hadden zelf vanaf het allereerste begin het gevoel dat er iets niet klopte met hun kind. Het begon voor beiden al in de zwangerschap met extreem veel vruchtwater. En bij de geboorte zagen beide baby's er opgeblazen uit door het vocht. Thieu moest al direct aan de beademing. Toch werd bij hem pas op tweeënhalfjarige leeftijd, na veel zoeken en doorverwijzingen, de diagnose 'Noonan' gesteld.

Anders ging het bij Sylvia. Aan Mathijs zag de kinderarts na de bevalling niets bijzonders. Hij mocht gewoon mee naar huis. Daar kregen ze te maken met een kindje dat veel huilde,



bijschrift

weinig slaap, doodop raakte van het drinken en zichzelf niet op temperatuur kon houden. Na vier dagen tobben volgde een acute ziekenhuisopname, waar de cardioloog na één blik op de baby het syndroom herkende. Zijn ouders wisten de diagnose daardoor al na drie weken.

## Lichamelijke defecten

Vaak heeft men bij dit syndroom te maken met een (kinder-)cardioloog. Het meest voorkomende probleem is een vernauwing van de longslagader ter hoogte van de hartkleppen, maar ook misvormde hartkleppen en een gaatje in de harttussenschotten zijn mogelijk.

Sylvia herinnert zich dat Mathijs de eerste jaren regelmatig blauw om z'n mond zag en zuurstofgebrek had bij inspanning. Toen hij drieënehalf was onderging hij een grote openhartoperatie. Daarna ging het veel beter met hem. Thieu blijkt géén hartafwijking te hebben, ondanks het hartuisje en het afwijkende ECG.

## Ontwikkelingskenmerken

Het Noonan Syndroom kan zich individueel zeer verschillend uiten in medische en ontwikkelingskenmerken. Vooral in de basisschoolleeftijd is er vaak behoefte aan extra zorg en begeleiding.

Enkele afwijkende ontwikkelingsaspecten:

- Bij redelijk verstandelijke capaciteiten
- vaak opvallende tekorten en contrasten in vaardigheden (erg sterke, maar ook erg zwakke kanten).
- Vaak zwakke visueel-ruimtelijke waarneming (afstand schatten).
- Vertraagde ontwikkeling van motorische vaardigheden (onhandigheid).
- Spreken komt laat op gang, wat kan samengaan met articulatieproblemen.
- Gehoorstoornis door middenoorontsteking.
- Matig tot zwak vermogen om sociale situaties snel te doorzien en ernaar te handelen.
- Opvallend veel moeite met inzichtvergende taken, zoals tekstbegrip en rekenen.

Enkele aandachtspunten bij de begeleiding van kinderen met Noonan Syndroom op school:

- Ga vooral uit van de sterke kanten en goede intenties van de kinderen.
- Veel oefening en herhaling is nodig om tot beheersing/automatisering te komen.
- Geef zoveel mogelijk mondelinge instructies.
- Gevaar voor overschatting en overvraging is aanwezig doordat de kinderen verbaal een sterke indruk maken, maar vaak minder begrijpen dan je op grond daarvan zou verwachten.
- Geef extra duidelijkheid door afbakening van taken/opdrachten, naar inhoud en in tijd; controleer voortdurend of de opgegeven taak begrepen wordt.
- Voorkom tijdsdruk en overvraging (o.a. bij schrijfopdrachten).
- Geef aandacht aan planning en uitvoeren van huiswerkopdrachten.
- Model-leren, dus voordoen-samendoen-nadoen, wordt aanbevolen.
- Een reguliere schoolsituatie heeft veelal de voorkeur boven een speciale schoolsituatie

## Therapeuten

Als gevolg van de achterblijvende motoriek gaan veel kinderen met het Noonan Syndroom al snel naar de fysiotherapeut. Thieu en Mathijs gingen beiden pas lopen toen ze tweeënehalf jaar oud waren.

In verband met voedingsproblemen, problemen met de mond-motoriek en achterblijvende spraakontwikkeling kan ook logopedie nodig zijn.

Later is fysiotherapie dikwijls langdurig noodzakelijk in verband met evenwichtsproblemen. Leren fietsen en zwemmen vergde voor Thieu en Mathijs veel extra tijd en inspanning. Toch is juist Mathijs als enige in het gezin bezeten van sport. "Zodra hij uit bed komt, kleedt hij zich schoppend en koppend met een ballon aan", vertelt Sylvia.

## Noonan en NLD

Veel ouders van kinderen met het Noonan Syndroom herkennen symptomen in de beschrijving van de Nonverbale Leerstoornis (NLD). Voor Sylvia was het alsof de puzzelstukjes in elkaar schoven, toen ze hier voor het eerst over hoorde. Ze vond het vreemd dat een arts, die bekend was met de leerproblemen bij 'Noonan', hen hier niet opmerkzaam op had gemaakt en hen liet aantobben met de schoolproblemen. De motorische ontwikkeling zorgt op de basisschool voor pro-

blemen met knippen, plakken en prikken en later ook bij het schrijven. Thieu en Mathijs krijgen remedial teaching en doen thuis vaak extra huiswerk samen met hun ouders door lesstof te herhalen, topokaartjes in te kleuren enz. Ze gebruiken daarbij de adviezen van NLD-deskundigen (zie ook kader).

De moeders maken zich zorgen over het voortgezet onderwijs. Voor Thieu heeft dat nog even tijd, maar voor Mathijs komt het al snel. De eerste oriënterende gesprekken waren niet bemoedigend. Ze merken dat de boot wordt afgehouden als er wordt gesproken over een speciale aanpak.

## Verschillen worden groter en kleiner

De uiterlijke kenmerken van het Noonan Syndroom nemen met de jaren af. In de folder van de stichting zien we de foto van een jong kind met een opvallend Noonan gezichtje, een ietwat afwijkende negenjarige (Mathijs), en een vrijwel niet opvallende volwassene.

Kinderen met het Noonan Syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdgenootjes maar niet extreem klein. De gemiddelde lengte van een volwassene man met 'Noonan' is 1.65 m, voor vrouwen is dat 1.55 m. Na onderzoek blijkt dat groeihormoonbehandeling te weinig effect heeft.

De mentale en cognitieve ontwikkeling lijkt met het klimmen der jaren steeds verder af te wijken van die van leeftijdgenoten. De verschillende ontwikkelingsmijlpalen worden later bereikt. Mathijs van 12 is bijvoorbeeld nog beslist geen puber. In de sociale ontwikkeling blijkt dat kinderen met dit syndroom vaak beter met jongere kinderen of volwassenen kunnen opschieten, dan met hun leeftijdgenootjes.

## De omgeving

De houding van de omgeving maakt het er voor de kinderen vaak niet makkelijker op. Mathijs heeft eigenlijk geen echte vrienden, vertelt Sylvia verdrietig. "Terwijl hij zo'n echt gezelligheidsmens is en dolgraag spelletjes doet met anderen. Het doet pijn als hij wordt aangegaapt, gepest of uitgelachen en niet op verjaardagspartijtjes wordt gevraagd.

Beide moeders haasten zich echter hieraan toe te voegen dat het niet alleen maar kommer en kwel is: "We kunnen eindelijk genieten van onze kletsende, gezellige, hulpvaardige en vrolijke mannekes."

## Meer bekendheid

Sylvia en Moniek spannen zich graag in om meer bekendheid te geven aan het Noonan Syndroom. Ze vinden contact met andere ouders ontzettend belangrijk. "Pas als je weet wat er aan de hand is en ervaringen uitwisselt, kun je meer grip krijgen op wat er nodig is voor je kind en krijg je ook een beetje meer lucht. Samen kunnen we meer voor onze kinderen bereiken."

De Stichting Noonan Syndroom roept andere ouders van kinderen met het Noonan Syndroom dan ook op de geleerden te komen versterken en zich als lid te melden.

Bel of e-mail naar: Sylvia van der Hulst, T: (0252) 231199, E: [lisavanderhulst@wanadoo.nl](mailto:lisavanderhulst@wanadoo.nl).

Moniek de Laat, T: (076) 5213329, E: [wimdelaat@msn.com](mailto:wimdelaat@msn.com).

De folder van de Stichting Noonan Syndroom bevat informatie over het Noonan Syndroom, inclusief de symptomen, de diagnose, de behandeling en de ondersteuning die er is. Het bevat ook foto's van kinderen met het Noonan Syndroom.

**NOONAN SYNDROOM** komt voor bij 1:200-1:5000 geboorten. Dit wordt veroorzaakt door een defect aan een gen. Genen zijn stukjes informatie die onze ogen, haar en veel meer van ons lichaam vormt. Al onze genen worden gedragen in chromosomen en worden gevonden in iedere cel van ons lichaam. In 2001 werd een belangrijke ontdekking gemaakt van het Noonan Syndroom. Het gen met de naam PTPN11 kan Noonan Syndroom veroorzaken wanneer er een verandering (mutatie) in dit gen aanwezig is. Deze mutatie kan spreken openbreiden, maar is meestal ook overdraagbaar op het volgende. Noonan Syndroom kan dus een erfelijke aandoening zijn. Bij 10% van alle mensen met Noonan Syndroom kan deze mutatie in PTPN11 overgedragen worden. Bij de andere helft wordt niet.

De naam Noonan Syndroom is afkomstig van de jongvrouwe Noonan, een Amerikaanse cardioloog. Zij herkende bij meerdere kinderen met een verandering van de longvagina de afwijkingen gelaten hebben en een kort gestalte. Zij beschreef het Noonan Syndroom voor het eerst in 1963.

Noonan Syndroom komt zowel bij kinderen als volwassenen voor. Omdat er relatief nog weinig mensen bekend zijn met het Noonan Syndroom, wordt de diagnose vaak niet of later pas gesteld. Het komt ook vaak voor dat bij volwassenen pas een diagnose wordt gesteld nadat ze al een baby hebben gekregen bij wie de diagnose gesteld wordt.

**EEN LANGSCHIJNEN HAARSTREK**  
Bij het Noonan Syndroom wordt vaak een aangeheven haartrek gevonden. Omdat het hart al te belangrijk is, wordt het aangeheven haartrek niet vaak de belangrijkste reden voor het Noonan Syndroom. Meestal is er sprake van een relatieve haartrek. Dit is een verandering van de lengte van het haartrek, wat de knippen. Soms zijn de knippen ook afgevlakt. Dit betekent dat de knippen vaak niet meer overvloedig is.

**Andere aangeheven haartreken die vaak kunnen komen zijn:**

- Abnormaal ingetrokken Defect (ADD), een gat in het borstbeenstelsel
- Verticaal Septum Defect (VSD), een gat in het kamerschot
- Hyperplastische Cardiovasculair, een verandering van de haartrek met een goed werkend spierweefsel

Meestal wordt het aangeheven haartrek ontdekt bij het vinden van andere, zodat een arts een haartrek heeft gevonden. Het is belangrijk te weten dat er verschillende haartreken die niet betrekken op een aangeheven haartrek.

**UITERLIJKE KENMERKEN**  
Bij Noonan Syndroom komt vaak een herkenbaar gezicht, en ook bij het Noonan Syndroom. Dit gezicht kenmerken zijn:

- Verkleefde ogen (Epigealabrie)
- Hangende bovenlippen (Phimosis)
- Grote quastulae ogen
- De jonge leeftijd een platte neusbrug
- Langgestrekte oren
- Kleine oren
- Kleine handen
- Lage haargrens in de nek

Dit zijn gezichtskarakteristieken die meestal niet zo uitgesproken aanwezig zijn bij een kind Noonan Syndroom. Ook worden er op andere leeftijd steeds minder opvallend.

**EEN KORT GESTALTE**  
Mensen met het Noonan Syndroom zijn vaak klein voor hun leeftijd, maar niet extreem klein. De lichaamsbouw is meestal proportioneel. Er is geen sprake van extra korte lichaamsdelen. De gemiddelde volwassen lengte is voor mannen ongeveer 1,65 m en voor vrouwen 1,55 m.

**Thieu 18 maanden**

**Mathijs 9 jaar**

**Moniek 31 jaar**

## Informatie Stichting Noonan Syndroom

In de folder van deze stichting lezen we dat het Noonan Syndroom voorkomt bij één tot twee kinderen op de 5000 geboorten, in gelijke mate verdeeld over jongens en meisjes. Dat betekent dat er per jaar 40 tot 80 kinderen met 'Noonan' in Nederland bij komen. Bij ongeveer 50% van de personen met 'Noonan' is sprake van een mutatie van het gen met de naam PTPN11. Dit is twee jaar geleden ontdekt. Deze mutatie kan spontaan optreden maar ook worden geërfd. De problemen van kinderen met dit syndroom kunnen sterk variëren, zowel in ernst als in verscheidenheid. Op dit moment zijn bij de stichting een kleine honderd kinderen/volwassenen bekend.

Stichting Noonan Syndroom: [www.noonansyndroom.nl](http://www.noonansyndroom.nl).  
Secretariaat: mevrouw A.de Groot, T: 0252-526704,  
E: [degroot.anne@hetnet.nl](mailto:degroot.anne@hetnet.nl).