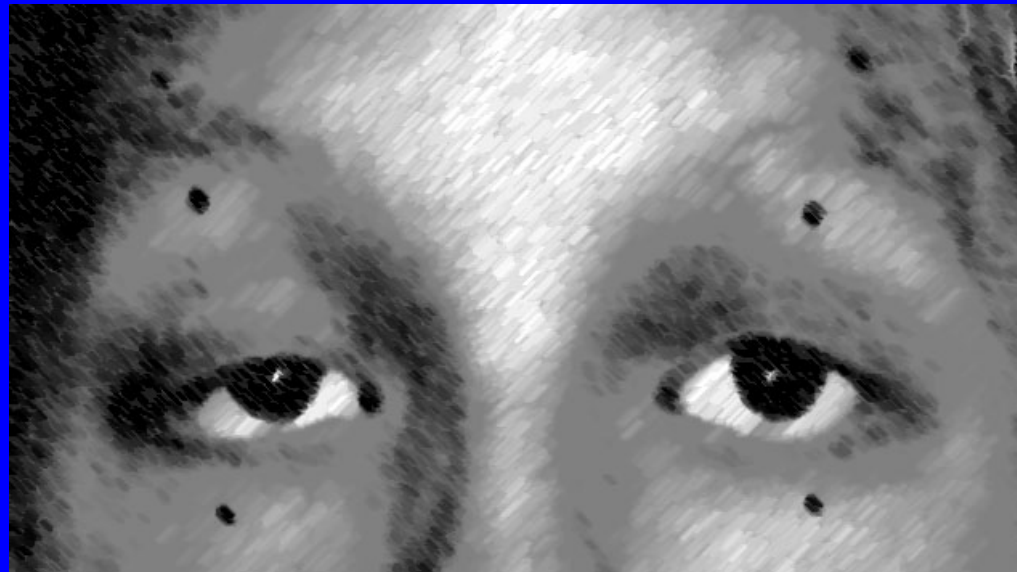


# Ocular findings in Noonan syndrome



Drs. A.M.C. Vos  
Prof. dr. J.R.M. Cruysberg  
Ms. R.W. Draaijer

# Oogheelkunde

- Literatuur

Oogheelkundige afwijkingen bij 58 to 95%  
betreft een groeps-studie en enkele vermeldingen

- Doel van deze studie

bijdrage aan kennis over oogafwijkingen bij Noonan  
syndroom

# Deelnemers

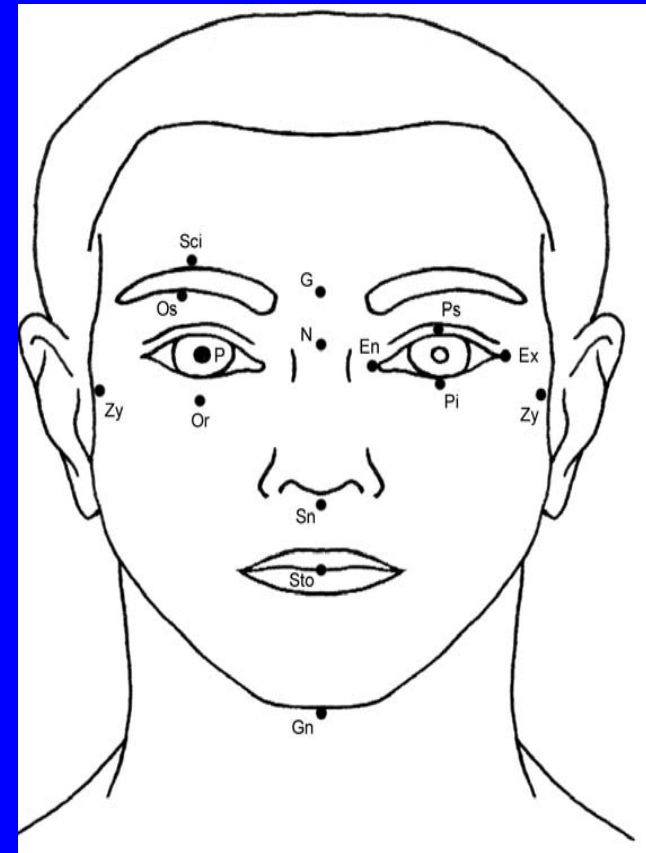
- 25 personen bekend in UMCN St Radboud

8 jongens/mannen

17 meisjes/vrouwen

leeftijd: 0 to 25 jaar (mean 14)

# Photogrammetry setting



# Resultaten

## Externe oog

	Onze studie (%)		Literatuur (%)
Hypertelorisme	68 subj	58 obj	74 - 95
Eye fissure slant			
Upward	48 subj	82 obj	
Downward	28 subj	18 obj	38-95
Ptosis	56 subj	14 obj	42-48
Lower lid retr.	60		4



# Resultaten

## Visus

	Onze studie (%)	Literatuur (%)
Strabismus	40	48
Esotropia	12	22
Exotropia	28	17
Abnormaal binoculair zien	40	36

# Resultaten

## Refractie

	Onze studie (%)	Literatuur (%)
Myopie	33 (>1,0D)	13 (>0,75D)
Hypermetropie	13 (>1,0D)	35 (>2,0D)
Astigmatisme	46 (>1,0D)	36 (>1,0D)

# Conclusies

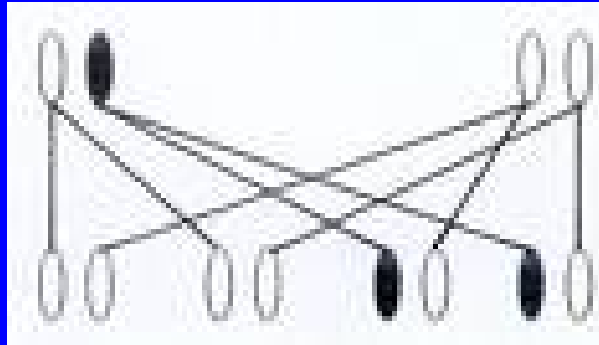
## Belangrijkste verschijnselen:

- Externe oog:
  - hypertelorisme, epicanthus plooien,  
S-vormige oogleden
- Strabisme
  - exotropie > esotropie
- Refractie afwijkingen
  - myopie en astigmatisme





# De genen bij Noonan syndroom



Ouders

2001: PTPN11

2006: KRAS

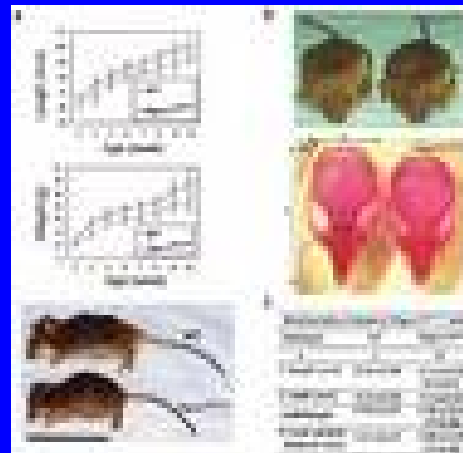
2006: SOS1

Kinderen

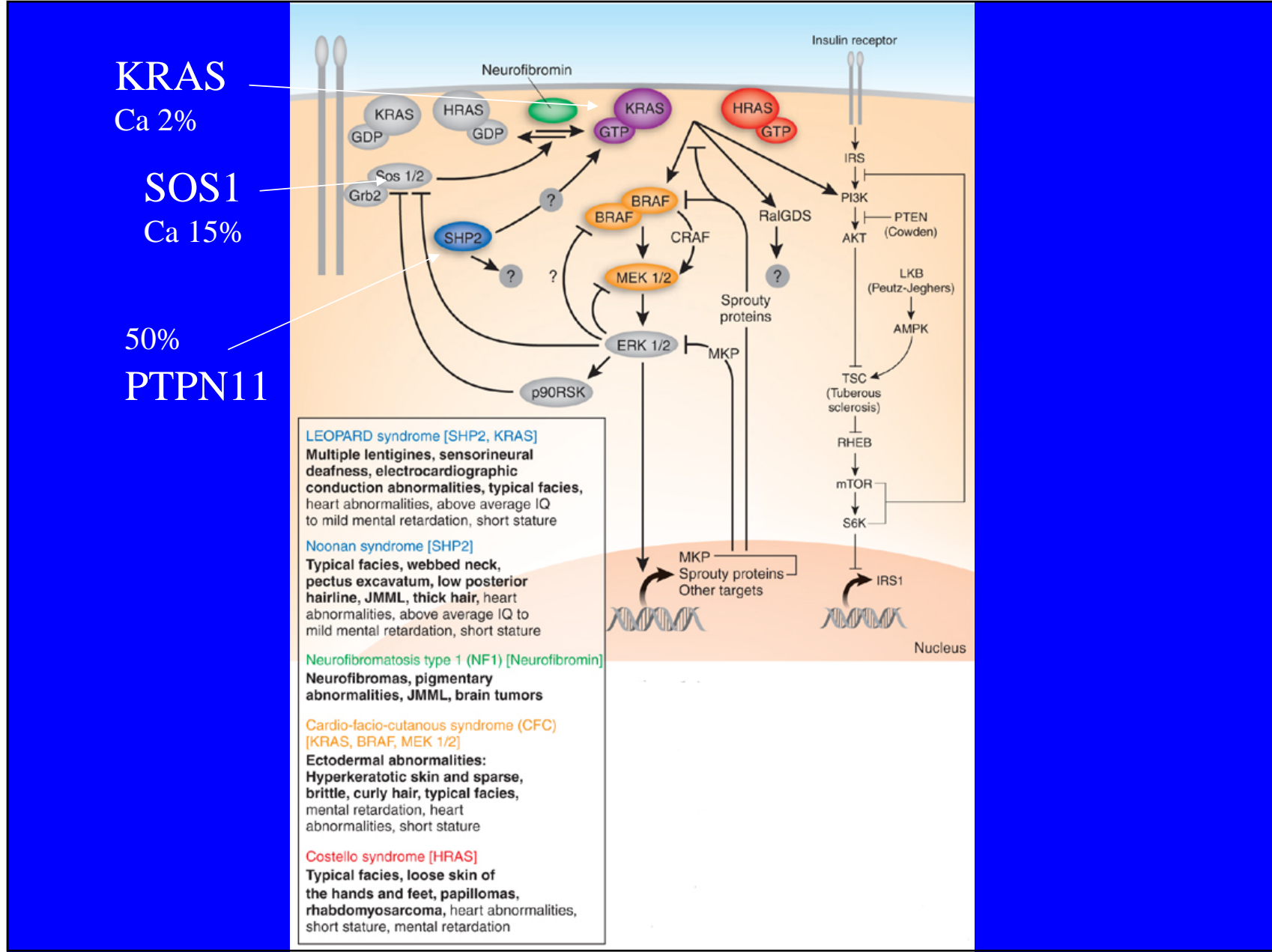
Dominante mutaties

Gevonden in deze genen

Dominante erfelijkheid



Muis model





Dr Kees Noordam  
kinder endocrinoloog  
UMCN Radboud

Studies ivm Noonan  
syndroom:

- 1 GH therapie
- 2 Eindlengte zonder GH
- 3 1ste jaars groei

Nu alleen indicatie GH als  
kind met NS GH-tekort heeft

# NOONAN POLI      UMCN RADBOUD

Dr. Kees Noordam en Dr Ineke van der Burgt



- Diagnostiek (heeft deze persoon Noonan syndroom??)
- Second Opinion
- Twijfel over groei/Gh therapie
- Genetisch onderzoek in lab DNA diagnostiek UMCN