

Wat is een syndroom?

- Een herkenbaar patroon van aangeboren kenmerken met een bekende of (nog) onbekende oorzaak.
- Er bestaan erfelijke en niet erfelijke syndromen.



Noonan syndroom

- 1962: presentatie van 9 kinderen door Jacqueline Noonan
- Komt voor bij ca. 1 op 2500 pasgeborenen
- Erfelijk van ouder op kind met 50% kans
- PTPN11 is Noonan - gen nr. 1



Belangrijke kenmerken van het Noonan syndroom

- Aangeboren hartafwijking
- Kenmerkende en herkenbare gelaatstrekken
- Korte gestalte

Hartafwijkingen bij het Noonan syndroom

- 50-65%: vernauwing van longslagader ter hoogte van de kleppen
- ca. 20%: verdikte, slecht werkende hartspier
- ca. 10%: andere aangeboren hartafwijking

Waarop wordt gelet in het gelaat?

- Stand en vorm van ogen
- Stand en vorm van oren
- Vorm van voorhoofd en kin
- Vorm van nek en haarinplant



Andere opvallende bevindingen bij het Noonan syndroom

- Voedingsproblemen eerste tijd na geboorte
- Afwijkende vorm van borstbeen
- Niet ingedaalde zaadballen bij de geboorte
- Snel blauwe plakken
- Vocht vast houden

Wanneer heeft iemand het Noonan syndroom?

- Optellen van kenmerken en/of herkennen van patroon passend bij Noonan syndroom = Klinische diagnose
- Bij DNA test een verandering in het Noonan - gen nr. 1 betekent niet altijd Noonan syndroom

Kenmerken die meetellen bij de diagnose Noonan syndroom

- Herkenbare gelaatstrekken
- Hartafwijking
- Korte gestalte
- Borstkas afwijking
- Familielid met Noonan syndroom
- Restgroep: niet ingedaalde testikels, vocht vasthouden, vertraagde ontwikkeling

Autosomaal dominante erfelijkheid

- Mannen en vrouwen even vaak aangedaan
- Iemand met de aandoening heeft 50% kans om het door te geven aan kinderen
- Vader op zoon overdracht komt ook voor



Mutatie in PTPN11

- Noonan syndroom
- LEOPARD syndroom
- Noonan like - Multiple giant cell lesion

Publikaties van laatste jaar

- Het Noonan syndroom vanuit kindergeneeskundig perspectief
- Prenataal onderzoek naar hartafwijkingen bij Noonan syndroom
- Verband PTPN11 mutatie en hartafwijkingen
- Leukemie achtige afwijkingen bij Noonan syndroom

Prenataal onderzoek van het hart

- Onderzoek uit Israel
 - Hartafwijking werd met echo onderzoek bij 9 van 33 kinderen verwacht
 - Hartafwijking bleek bij 31 van de 33 kinderen aanwezig
- Hartafwijking wordt met echoscopisch onderzoek vaak gemist

Hartafwijkingen en PTPN11 mutaties

- Valvulaire Pulmonaal stenose : vaak zelfde mutatie in exon 8
- Atrium septum defect : vaak mutatie in exon 3
- HOCM bij LEOPARD syndroom; vaak mutatie in exon 7 en 12

Leukemie achtige verschijnselen bij Noonan syndroom

- Onderzoek uit Italië
 - jong kind met Noonan syndroom en afwijkende bloedcellen die zich spontaan herstellen
- Bepaalde PTPN11 mutatie in exon 3 geeft verhoogd risico op goedaardige, maar soms ook kwaadaardige leukemie

Non-verbale leerstoornis en Noonan syndroom (Geert Thoonen)

- Door relatief sterke verbale vaardigheden wordt er vaak overschat
- Karakteristieken:
 - zwakke visueel-ruimtelijke perceptie
 - moeite met inzicht-vergende taken, bv rekenen
 - veel oefening nodig voor beheersen/automatiseren
 - relatief goede spraak/taal mogelijkheden
- Grotere kans op specifieke schoolproblemen
 - moeite omgaan met nieuwe complexe dingen
 - moeite met oppakken abstracte begrippen

Praktische tips voor ouders

(Geert Thoonen)

- Houdt de omgeving simpel: alles heeft een duidelijke plaats
- Zo weinig mogelijk veranderingen
- Aanmoedigen om initiatief te nemen (sport/hobby)
- Helpen opbouwen positief zelfbeeld
- Praten over gevoelens en emoties
- Een ding tegelijk vragen, niet teveel uitwijden

Eigen nieuw onderzoek in Nijmegen

- Zeldzame vorm van Noonan syndroom met zieke hartspier (HOCM) en spier afwijkingen met andere erfelijkheidsvorm (AR)
- Zoeken van het verantwoordelijke gen