



## Syndroom van Noonan

### **Wat is het syndroom van Noonan?**

Het syndroom van Noonan is een syndroom bestaande uit een combinatie van uiterlijke kenmerken vaak in combinatie met een hartafwijking.

### **Hoe vaak komt het syndroom van Noonan voor?**

Het syndroom van Noonan komt bij een op de 2500 tot 5000 kinderen voor.

### **Bij wie komt het Noonan syndroom voor?**

Het Noonan syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Bij de helft van de kinderen met het Noonan syndroom komt dit syndroom in de familie voor.

Het Noonan syndroom komt vaker voor bij kinderen met neurofibromatose I.

### **Wat is de oorzaak van het Noonan syndroom?**

De oorzaak van het Noonan syndroom is nog niet goed bekend. Bij een deel van de kinderen blijkt er een fout te zijn in het erfelijk materiaal van het zogenaamde 12 e chromosoom. De plaats van de fout in het DNA wordt het PTPN11 gen genoemd. Deze fout blijkt bij de helft van de kinderen met het Noonan syndroom aanwezig te zijn. Vermoed wordt dat bij de andere kinderen met het Noonan syndroom ook een fout in het DNA voorkomt, maar tot op heden is deze fout nog niet bekend.

De helft van de kinderen met het Noonan syndroom erft deze fout van een van de ouders. Bij de andere helft van de kinderen met het Noonan syndroom is deze fout bij het kind zelf ontstaan.

### **Wat zijn de verschijnselen van het Noonan syndroom?**

#### *Variatie*

Er is een enorme variatie in het voorkomen van bepaalde symptomen bij kinderen met het Noonan syndroom. Sommige kinderen hebben weinig symptomen, andere kinderen hebben alle symptomen.

#### *Kort postuur*

Kinderen met het Noonan syndroom zijn vaak erg klein. Zij groeien langs het onderste groeilijntje van de groeicurve voor kinderen, dit geldt zowel voor de lengte als voor de gewichtscurve. De hoofdomtrek is verhoudingsgewijs groter. Gemiddeld worden meisjes met het Noonan syndroom 1.55 meter en jongens met het Noonan syndroom 1.65 meter.

Er bestaan speciale groeicurves voor kinderen met het Noonan syndroom.

Bij een deel van de kinderen met het Noonan syndroom wordt een tekort aan groeihormoon gevonden als oorzaak voor de achterblijvende groei.

#### *Typisch uiterlijk*

Kinderen met het Noonan syndroom hebben vaak bepaalde typische uiterlijke kenmerken. Deze kenmerken vallen op de babyleeftijd nog niet op, maar worden steeds duidelijker naarmate het kind ouder wordt. De meeste kinderen met het Noonan syndroom hebben blauw-groene ogen. De ogen staan wat verder uit elkaar dan normaal, lijken groot en staan licht naar beneden gericht. De oogleden zijn vaak wat dikker en kunnen gaan hangen. De wenkbrauwen zijn sterk gebogen. De neusrug is breed. In de ruimte tussen de neus en de mond is vaak een diepe groef. De mond is vaak relatief klein, het gehemelte is hoog. Wanneer het kind de mond



dicht doet passen onder en bovenkaak niet goed op elkaar. De tanden komen laat door en vaak in een andere volgorde dan bij kinderen zonder het Noonan syndroom. De oren zijn vaak wat laag ingeplant en wat naar achteren gekanteld, de randen van de oren zijn relatief dik.

Het haar op het hoofd groeit vaak tot in de nek door. Vaak is de nek kort en breed.

De borstkas van kinderen met het Noonan syndroom is vaak breed en is in het midden in gedeukt naar binnen toe. De tepels staan vaak wat ver uit elkaar. Grotere kinderen hebben een dunne en rimpelige huid.

Niet alle kinderen met het syndroom van Noonan zullen dezelfde kenmerken hebben.

## *Hartafwijking*

Bij twee op de drie kinderen met het Noonan syndroom komt een hartafwijking voor. Meestal gaat het om een vernauwing van de klep tussen de rechterkamer en de longslagader. Deze klep wordt de pulmonaalklep genoemd. Andere hartafwijkingen die kunnen voorkomen zijn een gaatje tussen de beide boezems van het hart (atriumseptumdefect ASD), een gaatje tussen de beide hartkamers (VSD) of een verdikking van de hartspier (hypertrofische cardiomyopathie). Ook kan na de geboorte een verbinding tussen de longslagader en levensslagader (aorta) die normaal na de geboorte spontaan verdwijnt, niet spontaan verdwijnen.

Deze hartafwijkingen hoeven lang niet altijd klachten te geven. Soms worden ze ontdekt doordat bij onderzoek door een arts, bijvoorbeeld op het consultatiebureau, een ruisje over het hart wordt gehoord.

## *Voedingsproblemen*

Baby's met het Noonan syndroom hebben vaak problemen met drinken. Als baby vallen zij meer dan 10% af in de eerste levensdagen. Dit komt deels door moeizaam drinken, deels komt dit ook doordat baby's met het Noonan syndroom veel vocht vast houden wanneer ze nog in de buik van de moeder zitten. Dit vocht raken ze weer krijgt na de geboorte, waardoor ze relatief meer afvallen.

Baby's met het Noonan syndroom lijken weinig dorst en honger te hebben, ze drinken traag en spugen gemakkelijk. Met het ouder worden van het kind, verdwijnen deze problemen.

## *Ontwikkelsachterstand*

Veel kinderen met het Noonan syndroom zijn wat trager in hun ontwikkeling. Ze gaan later kruipen, staan en lopen dan andere kinderen, maar doen dit uiteindelijk allemaal wel.

Op school hebben ze vaak problemen met leren.

Ook de spraakontwikkeling komt trager op gang. Kinderen met het Noonan syndroom gaan vaak op latere leeftijd praten en praten lang onduidelijk.

## *Gedragsproblemen*

Bij kinderen met het Noonan syndroom komen lichte gedragsproblemen voor. De meeste kinderen gedragen zich wat jonger en speelser dan hun leeftijdsgenoten. Ze spelen het liefst met jongere kinderen.

Sommige kinderen met het Noonan syndroom kunnen erg vasthoudend zijn aan hun eigen ideeën.

## *Problemen met zien*

Veel kinderen met het syndroom van Noonan hebben lichte problemen met zien, vaak zij bijziend. De helft van de kinderen met het Noonan syndroom kijkt scheel.



## *Problemen met horen*

Kinderen met het Noonan syndroom zijn gevoeliger voor middenoorontstekingen. Als gevolg van regelmatige middenoorontstekingen kunnen ze meestal minder goed horen. Dit gehoorsverlies is meestal niet ernstig.

## *Lage spierspanning en slappe gewrichten*

Kinderen met het Noonan syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Ook zijn zij erg soepel in hun gewrichten. Ze kunnen gemakkelijk hun armen en benen overstrekken of met de duim hun onderarm aanraken. Dit maakt dat Kinderen met het Noonan syndroom vaak onhandig zijn in hun bewegingen.

## *Indalen balletjes*

Bij jongentjes met het Noonan syndroom zijn er vaak problemen met het goed indalen van de balletjes. De balletjes zijn direct na de geboorte al niet ingedaald.

## *Scoliose*

Kinderen met het Noonan syndroom hebben een vergrote kans op het ontwikkelen van een verkromming in de rug, dit wordt scoliose genoemd. Dit kan pijnklachten van de rug geven. Bij een te sterke verkromming van de rug kunnen organen in de borst- of buikholte in de verdrukking komen en problemen geven.

## *Verhoogde bloedingsneiging*

Een deel van de kinderen met het Noonan syndroom krijgt gemakkelijk blauwe plekken bij stoten, wondjes kunnen lang nabloeden.

## **Hoe wordt de diagnose Noonan syndroom gesteld?**

### *Uiterlijke kenmerken*

De diagnose Noonan syndroom wordt gesteld op grond van het voorkomen van een combinatie van bovenstaande kenmerken.

### *Bloedonderzoek*

Bij de helft van de kinderen kan met bloedonderzoek de diagnose Noonan syndroom bevestigd worden. Met dit bloedonderzoek kan de fout in het DNA van het 12 e chromosoom in het zogenaamde PTPN11 gen worden aangetoond.

Bloedonderzoek kan ook gebruikt worden om andere aandoeningen die veel kunnen lijken op het Noonan syndroom uit te sluiten (Turner syndroom, velocardiofaciaal syndroom).

## **Hoe wordt het Noonan syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling om het Noonan syndroom te genezen. De behandeling is er op gericht om problemen bij kinderen met het Noonan syndroom op te sporen en waar mogelijk het kind hierbij te ondersteunen.

### *Speciaal onderwijs*

Veel kinderen met het Noonan syndroom hebben lichte problemen met leren Een deel van de kinderen kan niet goed meekomen op het basisonderwijs en zijn vaak beter op hun plaats in het speciaal onderwijs.



## *Fysiotherapie*

Met behulp van fysiotherapie kan geprobeerd worden de ontwikkeling van de motoriek, zowel grof als fijn te stimuleren.

## *Logopedie*

Bij kinderen met problemen met slikken van voedsel als gevolg van de lage spierspanning en de afwijkende stand van de boven en onderkaak, kan de logopediste helpen met oefeningen om het slikken en het spreken te stimuleren.

## *Hartoperatie*

Wanneer de problemen met het hart ernstige gevolgen heeft voor het kind, is het vaak nodig om met een hartoperatie het probleem te verhelpen. Tegenwoordig is dat vaak goed mogelijk.

## *Balletjesoperatie*

Het niet goed indalen van de balletjes heeft een negatieve invloed op de vruchtbaarheid van een man. Daarom moeten bij niet ingedaalde balletjes op een bepaalde leeftijd deze operatief in de balzak gebracht worden en daar vastgezet worden.

## *Problemen met zien*

Voor de problemen met zien kan het nodig zijn dat een kind een bril gaat dragen.

## *Problemen met horen*

Wanneer een kind regelmatig middenoorontstekingen heeft kunnen buisjes in de trommelvliezen helpen dit te voorkomen. Zelden is het gehoorsverlies dusdanig veel dat een hoortoestel nodig is.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans op het Noonan syndroom te krijgen?**

Bij een deel van de kinderen zit het Noonan syndroom in de familie en wordt het geërfd van vader of moeder. Bij deze kinderen hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om het Noonan syndroom te krijgen. Deze kans kan zo groot zijn als 50%. Wanneer de moeder de fout in het erfelijk materiaal door geeft is de kans groter dat de kinderen het krijgen dan wanneer de vader de fout doorgeeft.

De klinisch geneticus kan meer informatie geven over de herhalingskans van het Noonan syndroom.

De ernst van de verschijnselen kan binnen een familie erg verschillen. Het valt van te voren niet te voorspellen hoeveel klachten een kind met het Noonan syndroom zal krijgen.

Laatst bijgewerkt: 14 april 2007

Auteur: JH Schieving