

Das Noonan Syndrom

Informationen für Eltern

Was versteht man unter Noonan Syndrom?

Benannt ist das Syndrom nach Jacqueline Noonan, einer Kinderherzspezialistin, welche 1963 zusammen mit D. A. Ehnke Kinder mit diesen Merkmalen beschrieben hat. Ihr zu Ehren spricht man vom Noonan Syndrom.

Das Noonan Syndrom ist mit einer Häufung von Merkmalen wie Kleinwuchs, typischem Gesicht, Brustkorbmissbildungen und Herzfehlern verbunden. Zudem bestehen Veränderungen der körperlichen und geistigen Entwicklung. Es handelt sich hierbei um eine relativ häufige Störung. Sie tritt bei 1 auf 1000-2500 Lebendgeburten auf. In der Schweiz werden jährlich 80.000 Kinder geboren, davon haben ca. 40 ein Noonan-Syndrom.

Der Ausdruck Syndrom stammt aus dem griechischen „syndromos“ und heisst mitlaufend, begleitend. Es beschreibt einen Zustand, bei dem mehrere Zeichen und Merkmale zusammen gehören und einander begleiten. Wenn Kinder mehrere der unten genannten Merkmale haben, spricht man vom Noonan Syndrom. Es treten jeweils nicht alle Merkmale bei allen Kindern zusammen auf. Weil die Zeichen so vielfältig sind, ist die Diagnose oft erschwert und kann erst nach einiger Zeit gestellt werden.

Ist das Noonan Syndrom eine Erbkrankheit?

1994 wurde ein Noonan-syndrom-Gen auf dem Chromosom 12 gefunden. Dieses Gen wird PTPN-11 genannt und ist für verschiedene Prozesse in der Entwicklung des Kindes verantwortlich. Der Defekt an diesem Gen wurde allerdings nur in 50-70% der Fälle identifiziert. Vermutlich werden in Zukunft noch weitere Gene ausfindig gemacht, die die Veränderungen bei Kindern mit Noonan-Syndrom hervorrufen. Durch weitere Gen-Forschung wird es dann vielleicht möglich sein, das Noonan-Syndrom frühzeitig mittels Genanalyse zu diagnostizieren.

Es gibt Fälle die sporadisch auftreten, das heisst, dass nur ein Familienmitglied betroffen ist. Es kommt jedoch auch vor, dass das Noonan Syndrom über 3 Generationen vererbt wird und deshalb mehrere Familienmitglieder betroffen sind. Man sucht deshalb jeweils nach weiteren Fällen in der Familie. Bei diesen familiären Fällen ist der Vererbungsgang autosomal dominant. Das heisst: Falls ein Elternteil betroffen ist, ist das Risiko für Nachkommen mit Noonan Syndrom 50%. Meist wird das Syndrom durch die Mutter vererbt.

Was sind Merkmale des Noonan Syndroms?

1. *Wachstum:* Etwa die Hälfte aller Kinder mit Noonan Syndrom zeigen ein vermindertes Wachstum. Bei Geburt sind zwar Gewicht und Grösse normal, aber das spätere Wachstum ist häufig unter der Norm. Auch das Knochenalter, welches ein Mass für die Reifung der Knochen ist, liegt oft um ca. 2 Jahre zurück. Hierbei ist gehäuft auch der Pubertätseintritt verzögert, eine Verzögerung von 3 bis 4 Jahren ist bei betroffenen Jugendlichen typisch. Ein Pubertätswachstumsschub kann auch später, z. B. erst zwischen 18 bis 23 Jahren eintreten.

2. *Aussehen:* Am auffälligsten sind Veränderungen im Gesichts- und Kopfbereich. Häufig sind dabei weit auseinander liegende Augen, hängende Oberlider, eine starke Oberlippe mit tiefer Mittelfurche, nach hinten gekippte und tiefsitzende Ohren mit verdichtetem Aussenrand. Auch breite Hautfalten beidseits am Nacken, die nach unten seitlich auslaufen (sogenanntes Pterygium), gehören dazu.

3. *Ernährung:* Beim Säugling treten häufig Ernährungsschwierigkeiten auf. Diese äussern sich durch schwaches Saugen und häufiges Erbrechen. Gelegentlich wird auch feste Nahrung schlecht ertragen. Diese verminderte Aufnahme von Nährstoffen kann zu einer Gedeihstörung mit schlechter Gewichts- und Längenzunahme führen.

4. *Herz:* Viele Kinder mit Noonan Syndrom haben Herzfehler, die man im Herzultraschall (Echokardiogramm) feststellt. Eine Störung, die häufig auftritt, ist die Pulmonalklappenstenose. Dies ist eine Verengung oder Missbildung der Klappe zwischen Herz und Lungenschlagader. Meist ist eine Korrektur mit Herzoperation oder Ballonkatheter nötig (siehe unter Therapie). Gelegentlich findet man auch einen Vorhof- oder Ventrikelseptumdefekt. Das ist ein Loch in der Scheidewand zwischen den Vorhöfen oder den Herzkammern. Ein chirurgischer Eingriff ist möglich und manchmal notwendig. Seltener tritt auch ein Mitralklappenprolaps auf. Das ist ein Vorfall der Klappe zwischen linkem Vorhof und Kammer. Er ist meist harmlos und kann von einem typischen Herzgeräusch begleitet sein.

5. *Entwicklung und Verhalten:* 90% der Noonan Syndrom Kinder besuchen die normale Schule. Viele haben Lernschwierigkeiten in isolierten Bereichen. Sie haben meist eine durchschnittliche Intelligenz. Ein Drittel der Kinder hat eine milde geistige Behinderung. Die Entwicklung der motorischen Fähigkeiten wie Sitzen und Gehen kann verzögert sein. Im Durchschnitt können Kinder mit Noonan Syndrom im Alter von 10 Monaten sitzen und im Alter von 21 Monaten gehen. Auch die Sprachentwicklung ist bei einem Viertel der Kinder verzögert. Sie sprechen durchschnittlich im Alter von 31 Monaten. Häufig ist eine Sprachtherapie notwendig (Logopädie). In der sozialen Entwicklung können vor allem die kleine Körpergrösse sowie der verzögerte Pubertätseintritt bei manchen Jugendlichen zu emotionalen Schwierigkeiten führen.

6. *Gehör und Augen:* Gelegentlich wird eine leichte Hörverminderung festgestellt, selten auch Taubheit. Diese kann einerseits durch verstopfte Gehörgänge, andererseits durch eine Störung der Hörnerven bedingt sein. Auch treten häufig Sehfehler wie Schielen und Kurzsichtigkeit (Myopie) auf.

7. *Innere Organe und Genitalentwicklung:* Ein Hodenhochstand ist bei Knaben sehr häufig. Das bedeutet, dass sich der Hoden statt im Hodensack noch im Bauchraum oder im Leistenkanal befindet. Hier ist eine Operation nötig. Zudem kann es bei rund der Hälfte der Kinder zu einer Vergrösserung von Leber und Milz kommen. Auch Nierenfehlbildungen wurden beschrieben (10%).

8. *Muskulatur*: Häufig ist die Muskulatur bei diesen Kindern eher schlaff. Man spricht von einer sogenannten Muskelhypotonie. Man findet gelegentlich eine Überdehnbarkeit der Gelenke, auch Gelenkversteifungen kommen vor. Die Gelenkversteifungen können zur Beweglichkeitseinschränkung z. B. im Sprunggelenk führen.

9. *Blutsystem*: Gelegentlich gehören auch Störungen der Blutgerinnung zum Noonan Syndrom. Diese äussern sich durch ein vermehrtes Auftreten von blauen Flecken. Manchmal liegt der Grund für die gestörte Gerinnung in einem Mangel an Faktoren, welche für eine richtige Gerinnung nötig sind. (VIII, XI und XII und von-Willebrand-Faktor). Gelegentlich besteht ein Mangel an Blutplättchen oder eine Störung ihrer Funktion.

Gibt es eine Therapie?

Das Noonan Syndrom selber kann nicht behandelt werden. Es gibt jedoch Therapiemöglichkeiten für einzelne Krankheiten und Probleme, die im Rahmen des Noonan Syndroms auftreten.

1. *Wachstum*: Das Wachstum bei Kindern mit Noonan Syndrom kann nicht beeinflusst werden. Bei gewissen anderen Wachstumsstörungen kann Wachstumshormon eingesetzt werden. Dieses brachte jedoch bei Kindern mit Noonan Syndrom nicht den gewünschten Erfolg, obwohl bei vereinzelt Patienten mit Langzeitwachstumshormontherapie eine leicht höhere Erwachsenengrösse erreicht werden konnte.

2. *Herzfehler*: Auf jeden Fall ist bei allen Noonan Kindern ein Herzspezialist beizuziehen, um einen möglichen Herzfehler diagnostizieren zu können. Dieser wird einen Ultraschall des Herzens durchführen. Somit können eine Vielzahl von Störungen des Herzens entdeckt werden. Je nach Herzfehler muss eine Operation in Erwägung gezogen werden. Bei einer Pulmonalklappenstenose, die wie oben erwähnt, relativ häufig auftritt, kann manchmal eine Erweiterung der Klappe mit einem Ballonkatheter versucht werden. Dabei wird ein kleiner Schlauch in das betroffene Gefäss eingeführt und bis zur verengten Klappe vorgeschoben. Dort wird ein Ballon aufgeblasen, um die Verengung zu sprengen und aufzuweiten. Dadurch kann das Engnis gesprengt werden.

3. *Entwicklung und Verhalten*: Um die Entwicklung von Noonan Kindern optimal unterstützen zu können, ist eine Frühförderung von Vorteil. Bei Störungen der Sprachentwicklung kann eine Sprachtherapie durch eine Logopädin durchgeführt werden. Bei Schulschwierigkeiten kann die Förderung durch Stützunterricht erfolgen. Auch hierbei ist eine Früherkennung wichtig, damit die ideale Förderung eingeleitet werden kann.

4. *Gehör und Augen*: Kontrollen beim Augenarzt und beim Hals-Nasen-Ohrenarzt sind empfohlen. Der Augenarzt kann eine Kurzsichtigkeit oder ein Schielen feststellen und gegebenenfalls korrigieren. Beim Hals-Nasen-Ohrenarzt wird eine Hörprüfung, ein sogenanntes Audiogramm, durchgeführt um Störungen des Hörens frühzeitig zu erkennen und falls möglich zu beheben.

5. *Hodenhochstand*: Ein Hodenhochstand sollte möglichst vor dem 18. Lebensmonat operiert werden. Diese Operation, die den Hoden in den Hodensack verlegt, heisst Orchidopexie. Dieser Eingriff muss durchgeführt werden, weil es sonst zu einer

Verminderung der Spermienentwicklung kommt, was zu Unfruchtbarkeit führen kann. Der Hoden ist im Bauchraum einer erhöhten Temperatur ausgesetzt, was für die Spermienentwicklung ungünstig ist.

6. *Muskulatur*: Muskelhypotonien (schlaaffe Muskulatur) und Gelenkkontrakturen (versteifte Gelenke) können mit Physiotherapie behandelt werden. Gezielte körperliche Übungen helfen, diese Probleme zu mindern.

7. *Blutsystem*: Falls ein Mangel eines Gerinnungsfaktors besteht, muss dieser manchmal ersetzt werden. Andere Störungen können nicht korrigiert werden. Vorsicht ist bei aspirinhaltigen Präparaten angebracht, da diese die Plättchenfunktion zusätzlich vermindern. Acetylsalicylsäure ist in vielen Kopfwehtabletten enthalten wie Aspirin®, Alcacyl®, Aspégic® etc.

8. *Hautfalten (Pterygium)*: Falls sich diese Falten als kosmetisch sehr störend erweisen, können sie in einem Eingriff durch plastische Chirurgen entfernt werden. Dieser Eingriff ist nicht bei allen Kindern möglich, und das Ergebnis hängt von der individuellen Narbenbildung ab.

Wie siehst die Zukunft meines Kindes aus?

Kinder mit Noonan Syndrom können ein normales Leben führen. Die oben erwähnten Probleme können teilweise behandelt werden. Wie erwähnt treten nicht bei allen Kindern alle Probleme zusammen auf. Die meisten haben nur eine milde Form des Noonan Syndroms. Viele können die öffentliche Schule besuchen, einige mit Stützunterricht. Auch ist bei vielen das Erlernen eines Berufes möglich. Sie können auch eine Familie mit Kindern gründen.

Gibt es IV-Leistungen?

Kinder mit Noonan Syndrom haben Anspruch auf IV-Leistungen. Beantragen Sie eine Anmeldung, damit die IV hilft, die Kosten zu tragen.

Gibt es eine Möglichkeit mich mit anderen Betroffenen auszutauschen?

Eine schweizerische Elternvereinigung gibt es leider nicht. Gerne aber hilft Ihnen die Kinderklinik beim Suchen einer Familie mit den gleichen Sorgen und Fragen. Zudem kann man im Internet Informationen finden. Zum Beispiel bei der Vereinigung Noonan Kinder Deutschland.

www.noonan-kinder.de (in deutscher Sprache oder bei www.noonansyndrome.org (in Englisch))

Falls Sie noch weitere Fragen haben, stellen Sie diese doch bei Ihrem nächsten Termin. Gerne gehen wir darauf ein.

Quellen:

- Noonan JA. Noonan Syndrome Clin Ped; 1994; Band: 548-555
- Sharland M, Burch M, McKenna WM, Paton MA. A clinical study of Noonan syndrome. Archives of Disease in Childhood 1992;67;178-183
- Ohne Autor. Noonan's syndrome. Lancet 1992;340:22-23
- Oben genannte Webseiten
- Zenker et al. JPediatr 2004; 144: 368-74. Genotype-Phenotype correlation in Noonan-Syndrom