

Elever med Noonans syndrom i grunnskolen

Medisinsk informasjon

Fagkurs Frambu 22.oktober 2019

Anne Grethe Myhre

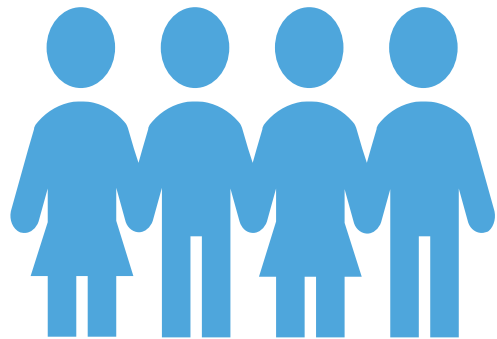
Overlege dr.med

Frambu

agm@frambu.no

agm2019Frambu

Målgruppe



Ansatte i grunnskolen



Andre relevante tjenesteytere



Hensikt

Utvalgt medisinsk informasjon om diagnosen til dere som skal legge til rette for læring og utvikling

Hva er nyttig å vite for dere?



Ansatte i grunnskolen



Andre relevante tjenesteytere

Disposisjon

Forekomst

Genetikk

Kjennetegn

Utredning og oppfølging

Syndrom



Når symptomer, tegn og funn opptrer sammen

Syndrom



Når symptomer, tegn og funn opptrer sammen

Kjennetegn gjelder på gruppenivå

Det kan være stor variasjon

Noonans syndrom

En sjelden, medfødt og varig tilstand

Oppkalt etter dr Jaqueline Noonan



Sjelden

En sjelden diagnose er definert som færre enn 1 pr 2000 innbyggere

Dvs færre enn 2500 personer i Norge



Hvor sjelden er Noonans syndrom?

Forekomst antatt 1 pr 1000-2500

Frambu kjenner til ca 140 personer
alder 3-70 år



Medfødt og varig

Skyldes forandringer i arvematerialet





Kjennetegn på gruppenivå

Relativt lav høyde

Noen utseendemessige fellestrekk

Hjertefeil



Kjennetegn på gruppenivå

Noen medisinske følgetilstander

Kognitiv fungering kan være påvirket i ulik grad

Et
nevrokardiofaciokutant
syndrom

Syndrom som påvirker

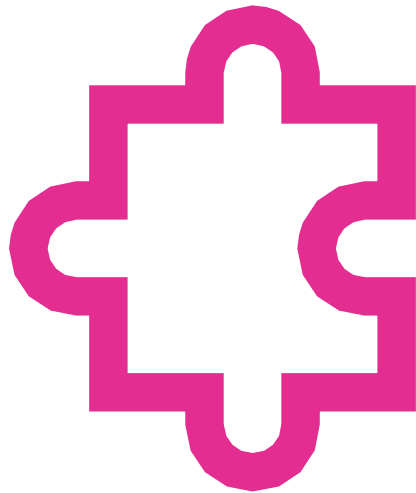
Nevro- nervesystemet

Kardio-hjertet

Facio- ansiktet

Kutant-hud

Hvordan kan diagnosen stilles?



Ut i fra symptomer og tegn

Van der Burgt skåringssystem (1997)

Hvordan stilles diagnosen ?



I 2001 fant man en genetisk årsak for første gang

I ble 2006 gentesting mulig i Norge



Litt om kromosomer og gener

Mennesket har 23 par kromosomer i cellene sine

Kromosomene består av DNA-tråd

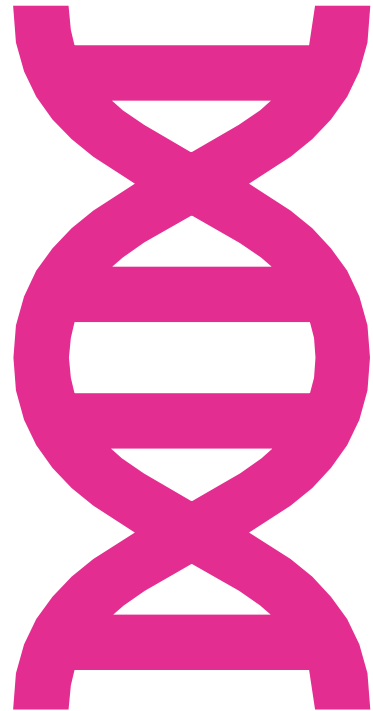
DNA-et vårt inneholder ca 20 000 gener



Litt om kromosomer og gener

Gener er oppskrifter på unike proteiner

Hvert protein har en funksjon i kroppen



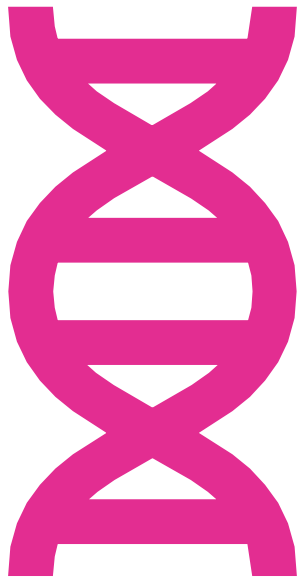
Mutasjoner

En mutasjon er en forandring av et gen

Mutasjoner forekommer hos alle

De fleste gir ikke sykdom

Genetikk ved nevrokardiofaciokutane syndromer

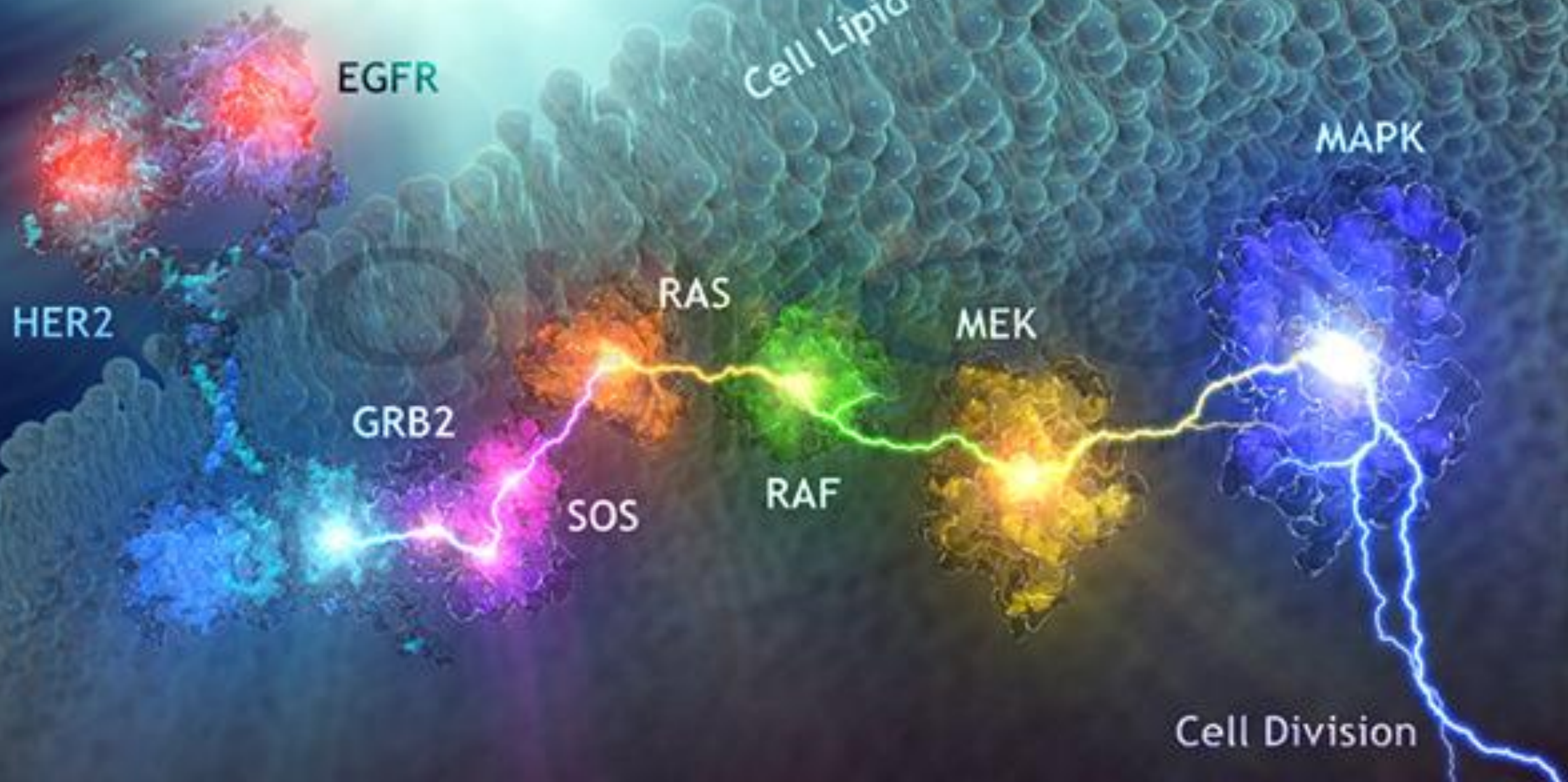


Mutasjoner i gener som koder for viktige signalproteiner (RAS-RAF proteiner)

Proteinene styrer

- cellevekst
- signaler mellom celler
- formidler ytre signaler inn til cellene

HER Signaling Pathway



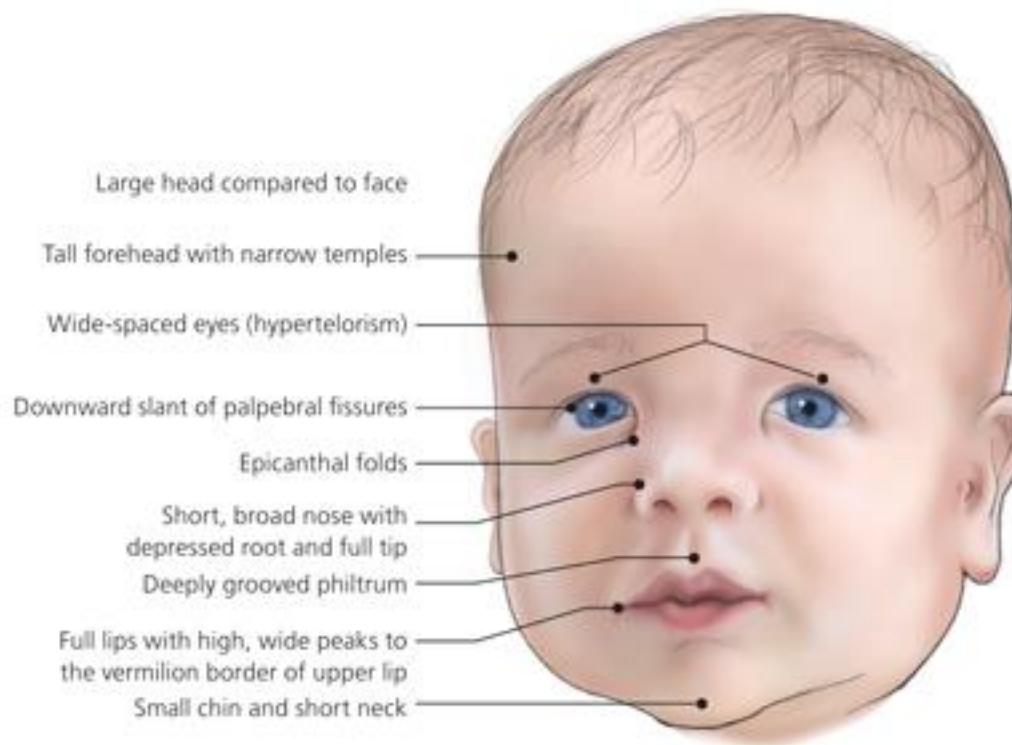


Flere genforandringer kan gi Noonans syndrom

Ca 50 % av tilfellene skyldes
mutasjoner i genet PTPN11

Hos 1/3 finner man ikke genetisk
årsak (foreløpig)

Noonans syndrom



<http://flipper.diff.org>

Noonans syndrom

Inverted triangle-shaped head

Coarse facial features

Curly/wooly hair

Wide forehead

Neck skin webbing

Small chin

Pectus sternal deformity
(prominent superior
sternum and depressed
inferior sternum)

Cubitus valgus
deformity of upper
extremity (increased
carrying angle at
elbow joint)

Widely spaced
nipples

High anterior hairline

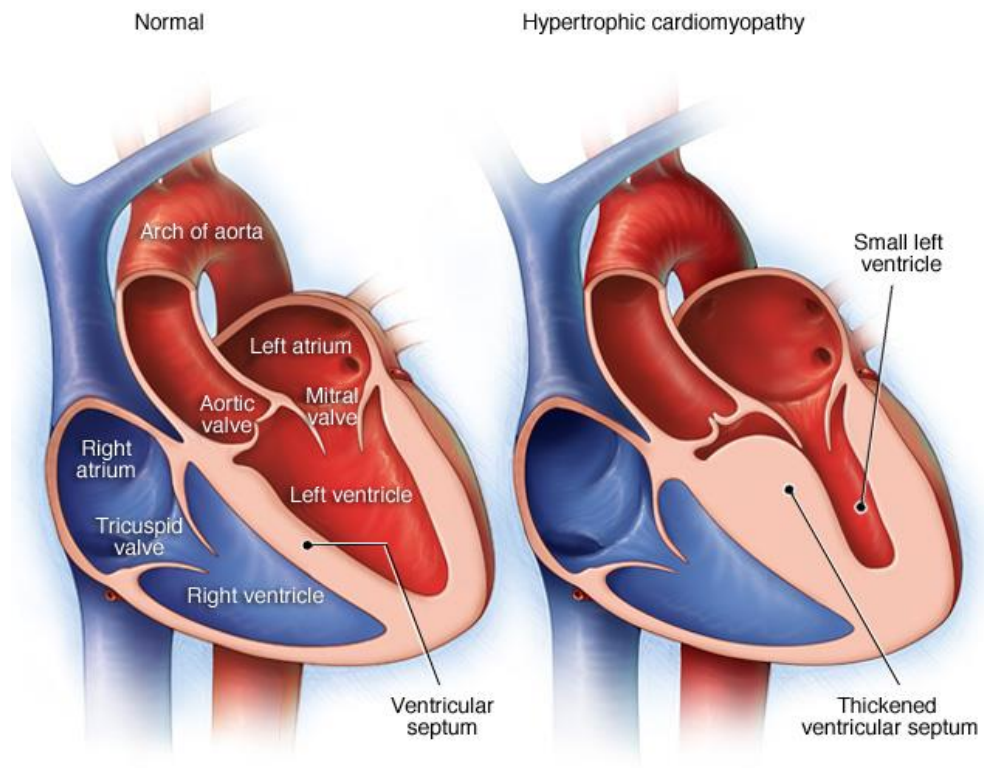
Triangle-shaped head

Transparent, wrinkled skin

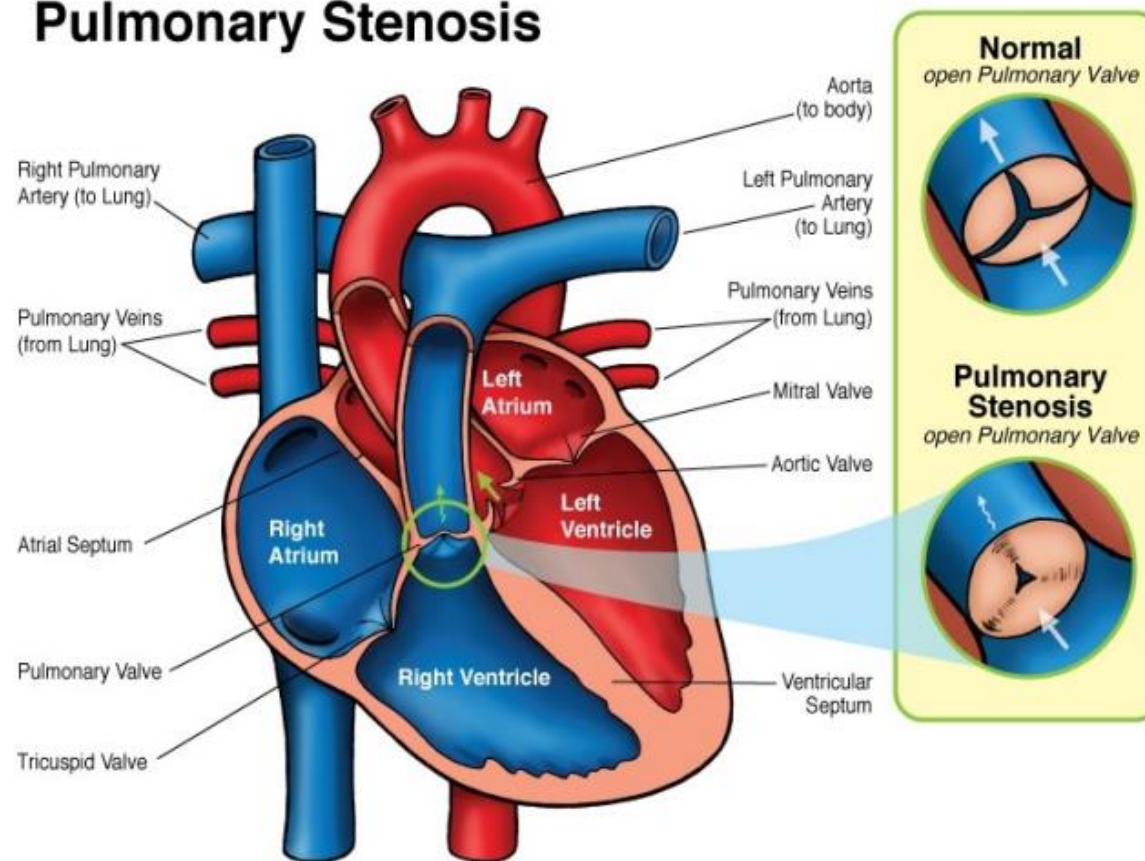
Prominent nasolabial folds

<http://flipper.diff.org/app/items/7298>

agm 2017



Pulmonary Stenosis



<https://noonansyndrome.com.au/pulmonary-stenosis-and-noonan-syndrome/>

Motorikk

Vanlige milepæler forsinket

gj. snittsalder gange uten støtte 21 mnd

Både finmotorikk og grovmotorikk kan være påvirket

Muskel-skjelettsystemet

Lav muskelspenning

Overstrekkbare ledd

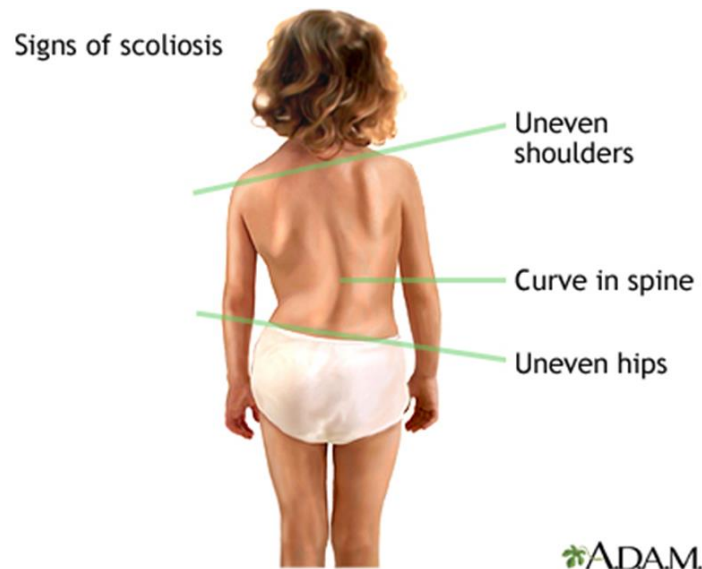
Feilstillinger

Beinlengdeforskjell

Leddsmerter uten kjent årsak

Nedsatt utholdenhet

Skjelettforandringer



Kort nakke

Brystkasseforandringer
traktbryst/ hulbryst

Skjev rygg-skoliose

Hud og lymfesystem



Tørr, fortykket hud

Løs, rikelig hud på hender og føtter

Mange føflekker

-de er godartede

Lymfehevelse

Vekst og pubertet

Mange har forholdsvis sein pubertet

Gj snitt voksen høyde

Kvinner 153 cm

Menn 163 cm

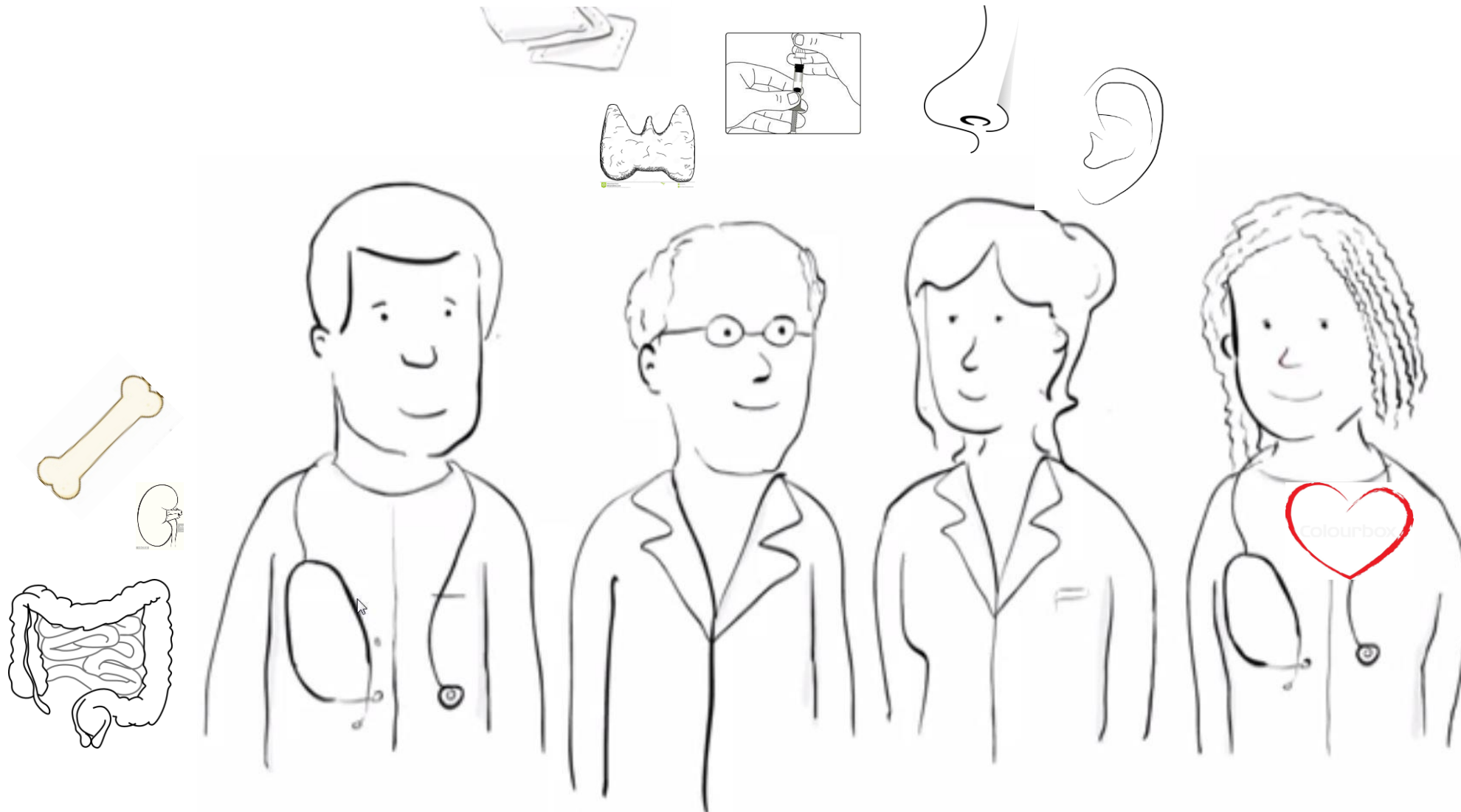
Noen bruker veksthormon (daglige sprøyter)

Sanser

Opp til 95 % har ulike synsvansker
skjeling, brytningsfeil m.m
hengene øyelokk

Nedsatt hørsel
følge av ørebetennelser
medfødt

Medisinsk oppfølging

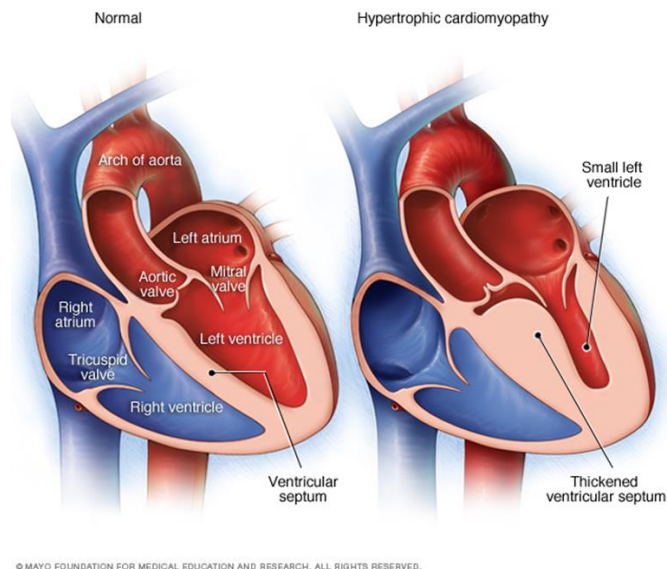


www.youtube.com/watch

Konsekvenser i skolehverdagen

Hjertefeil

Hvis det må tas hensyn til hjertesykdom så vil hjertelegen gi beskjed om det



Noen råd når det gjelder skolehverdag og helse

Gode arbeidsstillinger og variasjon

Hjelpemidler ved behov

Ta det opp med barnet og foreldrene hvis
dere mistenker endringer i form og
kondisjon



Mutasjoner i RAS/MAPK signalvei kan gi nedsatt funksjonsevne

Generell utviklingsforstyrrelse

nedsatt kognitiv- og fysisk funksjonsevne

Spesifikk utviklingsforstyrrelse

Samme genforandring – ulik fungering!

Nervesystemet



Forsinket utvikling eller mild utviklingshemming

6-23 % har IQ <70

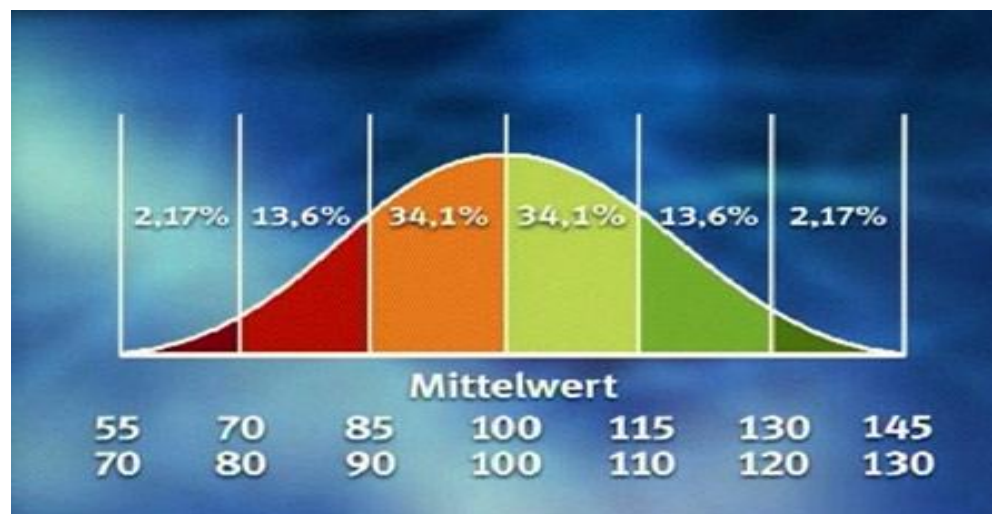
van der Burgt et al 1999

Pierpont et al 2015

Nedsatt kognitiv funksjonsevne

Psykisk utviklingshemming er en diagnose i det medisinske kodeverket ICD-10

Lett
Moderat
Alvorlig
Dyp



Nervesystemet



agm 2017



Bilder fra nettet

Nevrokognitive utviklingsforstyrrelser

Oppfatter detaljene men ikke sammenhengen

Rom, retning og tidsforståelse

Dybde- og avstandsvurdering

Muskel- og leddsans

Hørselsbearbeidelse

Organisere og strukturere
sanseopplevelser og
inntrykk

Nevroutviklingsforstyrrelser gir økt sårbarhet for nevropsykiatriske tilstander

atferdsvansker

ADHD

autismespekter lidelser

autisme

angst

Forekomst av nevropsykiatriske tilstander

Studie Garg et al Dev Med Neurol 2017;

40 barn med Noonans syndrom

ADHD 19 av 40 (48 %)

Autismespektervansker lett grad 12 av 40 (30 %)

Autisme 12 av 40 (30 %)



FUNKSJONSDIAGNOSE

Spesifikke lærevansker
Autismespektertilstand
Utviklingshemming

BESKRIVENDE DIAGNOSE

Nevrokardiofaciokutant syndrom
Kortvoksthetssyndrom

GENETISK DIAGNOSE

RASopati

Utredning og oppfølging i barnealderen

Pedagogisk- psykologisk tjeneste PPT
språk
spesifikke lærevansker

Barnehabilitering- nevropsykologisk
testing

Barne-og ungdomspsykiatri
ved nevropsykiatriske symptomer

Hvor finner man informasjon

<https://frambu.no/diagnosebeskrivelse/medisinsk-beskrivelse-noonans-syndrom>

Noonan Syndrome Awareness <https://noonansyndrome.com.au/>

<https://www.genome.gov/25521674/learning-about-noonan-syndrome/>

Takk

