

:: Σύνδρομο Noonan

Αριθμός Orphanet:648

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Noonan (NS) χαρακτηρίζεται από κοντό ανάστημα, χαρακτηριστικές δυσμορφίες του προσώπου και συγγενείς ανωμαλίες της καρδιάς. Η συχνότητα εμφάνισης του NS εκτιμάται ότι είναι μεταξύ 1:1000 και 1:2500 γεννήσεις. Τα κύρια χαρακτηριστικά του προσώπου του NS είναι ο υπερτελορισμός με προς τα κάτω κλίση των μεσοβλεφαρικών σχισμών, βλεφαρόπτωση και χαμηλή πρόσφυση με οπίσθια κλίση των ώτων με μια πάχυνση της έλικας. Οι καρδιαγγειακές ανωμαλίες που πιο συχνά συνδέονται με αυτή την κατάσταση είναι η στένωση της πνευμονικής και η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Τα άλλα συναφή χαρακτηριστικά είναι τα :αυχενικό πτερύγιο, δυσμορφία στο θώρακα, ήπια νοητική υστέρηση, κρυσορχία, δυσκολίες στην σίτιση κατά τη βρεφική ηλικία, αιμορραγική διάθεση και δυσπλασία του λεμφικού. Το σύνδρομο μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο.

Σε περίπου 50% των περιπτώσεων, η νόσος προκαλείται από παρανοηματικές μεταλλάξεις στο γονίδιο *PTPN11* (12q24.1), καταλήγοντας σε ένα κέρδος λειτουργίας της μη υποδοχέα πρωτεΐνης φωσφατάσης της τυροσίνης πρωτεϊνών SHP-2. Πρόσφατα, μεταλλάξεις σε άλλα γονίδια από το μονοπάτι MAPK RAS (*KRAS*, *SOS1* και *RAF1*) έχουν ταυτοποιηθεί σε ένα μικρό ποσοστό των ασθενών με NS. Ανάλυση των μεταλλάξεων μπορεί να πραγματοποιηθεί σε δείγματα αίματος και θα πρέπει να συνιστάται σε περιπτώσεις με πιθανή διάγνωση NS. Ωστόσο, η διάγνωση δεν μπορεί να αποκλειστεί με βάση τον μοριακό έλεγχο, καθώς η ευαισθησία της συνδυασμένης μελέτης όλων των γνωστών γονιδίων επιτρέπει την επιβεβαίωση σε λιγότερο από το 75% των ασθενών.

Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει το σύνδρομο Turner, το καρδιο πρόσωπο δερματικό σύνδρομο, το σύνδρομο Costello, την νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1) και το σύνδρομο LEOPARD (δείτε αυτούς τους όρους). Προγεννητικός έλεγχος με ανάλυση DNA μπορεί να πραγματοποιηθεί σε δείγματα χοριακής λάχνης και αμνιακών κυττάρων, εάν η μετάλλαξη έχει ήδη ταυτοποιηθεί σε ένα μέλος της οικογένειας, αλλά η πολυπλοκότητα της ανάλυσης καθιστά τη διάγνωση τεχνικά δύσκολη στον σύντομο διαθέσιμο χρόνο στην διάρκεια της εγκυμοσύνης. Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση μπορεί επίσης να είναι μια δυνατότητα. Το NS πρέπει να συμπεριληφθεί στην διαφορική διάγνωση όλων των εμβρύων με πολυϋδράμνιο, πλευριτικό υγρό, οίδημα και αυξημένη ποσότητα αυχενικού υγρού με φυσιολογικό καρυότυπο. Η αντιμετώπιση πρέπει να εστιάζει στα προβλήματα σίτισης στην πρώιμη παιδική ηλικία και να περιλαμβάνει την εκτίμηση της καρδιακής λειτουργίας και την αξιολόγηση της ανάπτυξης και της κινητικής εξέλιξης. Εάν ενδείκνυται, πρέπει να πραγματοποιούνται φυσιοθεραπεία και λογοθεραπεία. Μια πλήρης οφθαλμολογική εξέταση και ένας ακουολογικός έλεγχος πρέπει να γίνονται κατά τα πρώτα χρόνια της σχολικής εκπαίδευσης. Ενδείκνυται ο προεγχειρητικός έλεγχος της πηκτικότητας. Με ιδιαίτερη φροντίδα και παροχή συμβουλών, η πλειοψηφία των παιδιών με NS θα μεγαλώσουν και θα λειτουργούν κανονικά



στον κόσμο των ενηλίκων. Τα σημεία και συμπτώματα μειώνονται με την ηλικία και οι περισσότεροι ενήλικες με NS δεν χρειάζονται ειδική ιατρική φροντίδα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Ineke VAN DER BURGT

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούνιος 2008

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

