

:: Noonanov syndróm

Orpha číslo: ORPHA648

Prehľad

Noonanov syndróm (NS) je charakteristický nízkou postavou, typickým faciálnym dysmorfizmom a vrodenými vývojovými chybami srdca. V literatúre sa udáva incidencia NS 1:1000 až 1:2500 živo narodených detí. Medzi typické črty tváre patrí hypertelorizmus, antimongoloidné postavenie očných štrbín, ptóza a nízko nasadajúce dozadu rotované ušnice so zhrubnutým helixom. Najčastejšími kardiovaskulárnymi chybami pri NS sú pulmonálna stenóza a hypertrofická kardiomyopatia. Ďalšie príznaky vyskytujúce sa so zvýšenou incidenciou sú pterygium coli, deformity hrudníka, zhoršenie intelektu mierneho stupňa, kryptorchizmus, hyponutricia v detstve, sklon k hemorágiám a dysplastické zmeny v rámci lymfatického systému. Syndróm sa prenáša s autozómovo dominantnou dedičnosťou. Približne v 50% je ochorenie spôsobené missense mutáciami v *PTPN11* géne (12q24.1), ktoré sú zodpovedné za zvýšenie funkcie non-receptorového proteínu tyrozín fosfatáza SHP-2 proteín. Nedávno boli u menšieho počtu pacientov s NS popísané mutácie aj v iných génoch, konkrétne RAS a MAPK triedy (*KRAS*, *SOS1* a *RAF1*). Genetické vyšetrenie je dostupné analýzou krvných vzoriek a je odporúčané pri všetkých jedincoch so suspektnou diagnózou NS. Diagnóza však nemôže byť výlučne postavená na molekulovej analýze, pretože senzitivita kombinovaného skrínungu všetkých známych génov potvrdí NS u menej ako 75% pacientov. V diferenciálnej diagnostike je potrebné zvážiť Turnerov syndróm, kardiofaciokutánne syndrómy, Costellov syndróm, neurofibromatózu typ 1 (NF1) a LEOPARD syndróm (pozri tieto termíny). V rámci prenatálnej diagnostiky je možné využiť analýzu chóriových klkov alebo amniónovej tekutiny, pokiaľ je u rodinného príslušníka identifikovaná konkrétna mutácia génu. Stanovenie diagnózy u konkrétneho jedinca je však pre zložitosť analýzy a krátke časové obdobie počas gravidity veľmi náročné. V súčasnosti je možná aj predimplantačná genetická diagnostika. NS je potrebné zvážiť pri plode s polyhydramniom, pleurálnymi výpotkami, edémami a presiaknutím podkožia v oblasti šije pri normálnom karyotype. V rámci terapeutického prístupu je dôležité zamerať sa na nutričnú podporu vo včasnom detstve, stanoviť funkciu kardiovaskulárneho systému, ohodnotiť rast a motorický vývoj dieťaťa. Pri ťažkostiach je vhodné doplniť fyzioterapeutické a logopedické vedenie. V prvých rokoch školskej dochádzky by malo byť realizované kompletné oftalmologické vyšetrenie ako aj ohodnotenie sluchu. Pre sklon k hemorágiám je nutné pred operačným zákrokom vyšetrenie koagulačných parametrov. Pri poskytnutí špeciálnej starostlivosti a poradenstva rodinným príslušníkom väčšina detí s NS sa v dospelosti zaradí do normálneho života. Typické symptómy sú postupom času menšieho charakteru a väčšina pacientov s NS nevyžaduje špeciálnu medicínsku starostlivosť v dospelosti.

Odborný recenzent :

- Dr Ineke VAN DER BURGT

Posledná úprava : Jún 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net