



Noonan-like syndroom

Wat is het Noonan-like syndroom?

Het Noonan-like syndroom is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen een vertraagde ontwikkeling hebben in combinatie met een kleine lengte en vaak donker gekleurde huid. Kinderen met deze aandoening lijken erg op kinderen die het Noonan-syndroom hebben.

Hoe wordt het Noonan-like syndroom ook wel genoemd?

Het woord like betekent lijken op. Kinderen met dit syndroom lijken veel op kinderen met het Noonan-syndroom maar zien er net een beetje anders uit. Vandaar dat deze aandoening niet valt onder het Noonan syndroom.

Noonan syndrome like disorder with loose anagen hair 1

De officiële Engelse naam is Noonan syndrome like disorder with loose anagen hair 1. Dit wordt ook wel afgekort met de naam NSLH1 of NSLAH. Loose anagen hair is de naam voor het dunne gemakkelijk breekbare haar wat kinderen met dit syndroom hebben.

Rasopathie

Het Noonan-like syndroom behoort tot een groep aandoening die rasopathie worden genoemd. Dit komt omdat bij al deze aandoening een belangrijk eiwit wat RAS genoemd niet goed wordt aangemaakt. Andere aandoeningen waarbij het eiwit RAS ook een belangrijke rol speelt zijn neurofibromatose, Noonan-syndroom en cardiofaciocutaneous syndroom.

Hoe vaak komt het Noonan-like syndroom voor bij kinderen?

Het Noonan-like syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt.

Bij wie komt het Noonan-like syndroom voor?

Het Noonan-like syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Soms wordt de diagnose al kort na de geboorte gesteld, maar het kan ook enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van deze diagnose.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Noonan-like syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Noonan-like syndroom?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Noonan-like syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van het 10^e chromosoom. De plaats van het foutje wordt het SHOC2-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het Noonan-like syndroom is een zogenaamd autosomaal dominant overervend syndroom. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 10 op de plaats van het SHOC2-gen al zorgt voor het ontstaan van klachten. Dit in tegenstelling tot een zogenaamd autosomaal recessieve aandoening, hierbij kinderen pas klachten wanneer beide chromosomen op dezelfde plaats een foutje bevatten.

Overgeërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van een van de ouders die zelf ook het Noonan-like syndroom heeft. Soms was dit al bekend en soms wordt dit pas ontdekt wanneer de diagnose bij het kind gesteld wordt.



Bij het kind zelf ontstaan

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje bij het kind zelf ontstaan bij de bevruchting van de eicel door de zaadcel. De ouders hebben dan zelf geen Noonan-like syndroom.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van een van bovengenoemde foutjes in het erfelijk materiaal worden een bepaald eiwit niet goed worden gemaakt. Dit eiwit wordt Suppressor of Clear Homolog C. Elegans genoemd en ook wel afgekort als SHOC 2. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het goed laten werken van het zogenaamde RAS-eiwit keten. Dit doet het SHOC2-eiwit door allerlei belangrijke onderdelen die nodig zijn voor goed werken van de keten op de juiste plek in de cel te laten liggen. Het RAS-eiwit is belangrijk voor de groei van allerlei cellen en organen in het lichaam waaronder de hersenen. Zonder goed RAS-eiwit worden de hersenen minder goed aangelegd dan gebruikelijk. Ook blijven kinderen dan kleiner dan leeftijdsgenoten.

Wat zijn de symptomen van het Noonan-like syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in de mate van ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Noonan-like syndroom hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen welke symptomen een kind zal gaan krijgen.

Zwangerschap

Een deel van de moeders heeft tijdens de zwangerschap een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk. Dit wordt polyhydramnion genoemd. Hierdoor hebben moeders een dikkere buik dan gebruikelijk is voor de duur van de zwangerschap.

Geboorte

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft bij de geboorte een hoger geboortegewicht dan gemiddeld.

Lagere spierspanning

Kinderen met het Noonan-like syndroom hebben een lagere spierspanning. Hierdoor voelen ze slapper aan dan andere kinderen. Wanneer kinderen opgetild worden, moeten ze goed ondersteund worden. Door de lagere spierspanning kunnen bijvoorbeeld de gewrichten van de ellebogen en de knieën gemakkelijk overstrekt worden. De lagere spierspanning maakt ook dat kinderen meer moeite hebben met het optillen van hun hoofd.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's heeft problemen met drinken. Zij pakken de borst of de fles niet goed en laten deze gemakkelijk weer los. Het voeden van baby's met dit syndroom kost vaak meer tijd.

Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met het Noonan-like syndroom ontwikkelen zich vaak wat langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Kinderen gaan later rollen, zitten, staan en lopen, maar leren dit allemaal wel. Het lopen van kinderen met dit syndroom ziet er vaak iets meer houderig uit dan dat van andere kinderen. Ook hebben kinderen meer moeite om te leren knippen, tekenen en schrijven, maar ook dit lukt met veel oefening wel.

Het leren praten gaat ook in een wat langzamer tempo dan bij kinderen zonder dit syndroom. De meeste kinderen zijn in staat om in zinnen te leren praten. Wel kunnen kinderen het



moeilijk vinden om een verhaal in de juiste volgorde te vertellen of om te vertellen hoe zij zich voelen.

Problemen met leren

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft problemen met leren. De problemen met leren kunnen mild zijn of meer duidelijk aanwezig zijn. Vaak hebben kinderen moeite om langere tijd de aandacht bij werk op school te houden. Kinderen zijn sneller afgeleid. Vaak hebben deze kinderen meer herhaling nodig om het geleerde te kunnen onthouden. Het werktempo ligt vaak ook lager, maar dit kan per kind verschillen.

Sociaal-emotionele ontwikkeling

Kinderen met het Noonan-like syndroom gedragen zich vaak wat jonger dan hun leeftijd is. Vaak spelen kinderen ook graag met wat jongere kinderen. Een deel van de kinderen met het Noonan-like syndroom is wat sneller angstig dan andere kinderen. Bijvoorbeeld angst voor nieuwe en onbekende situaties of angst om alleen te zijn. Een deel van de kinderen met het Noonan-like syndroom voelt zich onzeker vanwege het haar.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het Noonan-like heeft last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen met staren of aanvallen met verstijven en/of schokken in de armen en benen.

Problemen met slapen

Problemen met slapen komen vaker voor bij kinderen met het Noonan-like syndroom. Vaak hebben kinderen problemen met het inslapen vallen. Een ander deel van de kinderen slaapt licht en wordt gemakkelijk wakker in de nacht.

Kleine lengte

Kinderen met deze aandoening zijn meestal kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Ook hebben ze vaak een wat gedrongen postuur met een korte wat breder uitlopende nek. Dit wordt ook wordt ook wel webbed nek genoemd.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak enkele veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn. Kinderen met het Noonan-like syndroom hebben vaak een wat hoger voorhoofd. Het hoofd is vaak in voorwaartse richting langer. Vaak staan de ogen wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Ook lopen de ogen in de richting van de oren een beetje naar beneden toe. Een deel van de kinderen heeft lange wimpers. De afstand tussen de neus en de lippen is vaak wat groter dan gebruikelijk. De oren staan vaak wat lager op het hoofd en kunnen wat naar achteren gedraaid staan. Vaak is de nek kort, het hoofdhaar groeit vaak tot op de nek door. Het borstbeen kan meer naar binnen toe of meer naar buiten toe staan.

Huid

Kinderen met deze aandoening hebben vaak een wat donker gekleurde huid. Dit komt omdat de huid meer pigment bevat dan gebruikelijk. Vaak is de huid wat droog en gevoelig. Kinderen met deze aandoeningen hebben gemakkelijk last van eczeem of van schilfering van



de huid. De huid zit vaak wat losser rondom de armen en benen heen. De huid van de handen en de voeten bevat vaak veel kleine rimpels.

Haar

Een groot deel van de kinderen met deze aandoening heeft dunne haren die gemakkelijk afbreken. De haren groeien maar langzaam. Hierdoor kunnen op bepaalde plekken op de hoofdhuid geen haren groeien.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Nasale stem

Een deel van de kinderen heeft een nasale stem. Zij klinken alsof ze verkouden zijn, terwijl ze dat niet zijn. Tijdens het praten ontsnapt er lucht uit de neus, waardoor dit typische stem geluid ontstaat.

Hartafwijking

Een deel van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide hartboezems (atriumseptumdefect ASD) of een tussen de beide hartkamers (ventrikelseptumdefect VSD). Ook kunnen de kleppen tussen de hartboezems en hartkamers (tricuspidaalklep en mitraalklep) onderontwikkeld zijn of kan de longslagader vernauwd zijn (pulmonaal stenose). Een deel van de kinderen heeft een verdikte hartspier. Dit wordt ook wel een hypertrofische cardiomyopathie genoemd.

Kinderen hoeven geen last te hebben van deze aangeboren hartafwijking. Wanneer kinderen er wel last van hebben, dan is dit vaak in de vorm van kortademigheid bij inspanning en sneller zweten bij inspanning.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt een verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook een versterkte voorwaartse verkromming boven in de rug worden gezien, dit wordt en kyfose genoemd. Te sterke verkrommingen van de rug kunnen problemen geven met zitten en staan en zorgen voor het ontstaan van rugklachten.

Hoe wordt de diagnose Noonan-like syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een kleine lengte, een donker gekleurde huid en breekbare haren kan de diagnose Noonan-like syndroom worden vermoed. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed kan DNA-onderzoek verricht worden. Met behulp van DNA-onderzoek kan een foutje in het SHOC2-gen worden aangetoond.

MRI van de hersenen

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken wat de oorzaak is van deze ontwikkelingsachterstand. Bij de meeste kinderen met dit syndroom zien de hersenen er op de MRI scan normaal uit. Soms worden kleine afwijkingen aan de hersenen gezien zoals een dunnere hersenbalk, verminderde hoeveelheid witte stof, een steil verlopend vlies tussen de grote en de kleine hersenen of het lager liggen van het onderste stukje van de kleine hersenen.



Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak stofwisselingsonderzoek verricht op bloed en urine. Deze onderzoeken laten bij kinderen met dit syndroom geen afwijkingen zien.

Kindercardioloog

Kinderen met het Noonan-like syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog. De kindercardioloog zal een ECHO van het hart maken om te kijken of de hartkleppen normaal zijn aangelegd en om de dikte van de hartspier te beoordelen.

Oogarts

Kinderen met Noonan-like syndroom worden een keer gezien door de oogarts om te beoordelen of er problemen zijn met zien.

Foto van de rug

Wanneer kinderen met Noonan-like syndroom een zijwaartse verkromming van de rug krijgen, dan zal een foto van de rug gemaakt worden om te bepalen wat de mate van scheefstand is (de scoliosehoek). Dit bepaalt namelijk wat de beste behandeling voor de scoliose is.

Neuropsychologisch onderzoek

Wanneer er op school leerproblemen zijn, dan kan het zinvol zijn om een keer een neuropsychologisch onderzoek te verrichten om zo de sterke en de wat zwakkere kanten van het kind qua leren in kaart te brengen. De school kan hiermee het kan dan heel gericht gaan begeleiden.

Hoe wordt Noonan-like syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling om Noonan-like syndroom te genezen. De behandeling is erop gericht om de ontwikkeling van kinderen met Noonan-like syndroom zo goed mogelijk te laten verlopen en om eventueel complicaties van de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.

Fysiotherapie

Bij problemen met de ontwikkeling of bij houderige motoriek worden kinderen vaak naar de fysiotherapeut verwezen die kan helpen bij het stimuleren van de ontwikkeling of het soepeler laten verlopen van bewegingen.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijks activiteiten, zoals aankleden, eten, spelen enzovoort zo goed mogelijk kunnen worden uitgevoerd. Soms kan een hulpmiddel ervoor zorgen dat een kind iets makkelijker zelf kan doen. Zo kan een pen met een dikkere greep helpen om beter te kunnen schrijven.

Logopedie

De logopediste kan adviezen bij problemen met drinken. Bij kinderen die uit de fles drinken kan een special-need speen behulpzaam zijn om beter te kunnen drinken. Bij problemen met de taalontwikkeling of bij uitspraakproblemen kan een logopediste helpen om de taalontwikkeling te stimuleren en de uitspraak te verbeteren.



Revalidatiearts

Een revalidatiearts geeft ook adviezen hoe de ontwikkeling zo goed mogelijk kan verlopen. Ook kijkt de revalidatiearts of er bijvoorbeeld steunzolen nodig zijn wanneer kinderen door de lage spierspanning bijvoorbeeld last hebben van platvoeten.

School

Wanneer er problemen met leren zijn, dan kan extra ondersteuning op school kinderen helpen en leren hoe hier mee om te gaan. Soms in de vorm van remedial teaching of extra begeleiding via een zogenaamd arrangement. Vaak hebben kinderen extra begeleiding nodig met rekenen, ruimtelijk inzicht en begrijpend lezen. Kinderen met Noonan-like syndroom hebben vaak behoefte om de opdrachten nog eens goed te kunnen naluisteren. Ook hebben kinderen hulp nodig met het plannen van hun taken over de dag en het plannen van huiswerk.

Psycholoog/Orthopedagoog

Een psycholoog of een orthopedagoog kunnen kinderen met Noonan-like syndroom helpen bij omgaan met angst, het gevoel anders te zijn, met het leren van contact maken met andere kinderen en het nemen van initiatief. Een cursus voor sociale vaardigheden (kanjertraining) of een cursus voor zelfvertrouwen (zoals rots en water) kunnen kinderen met Noonan-like syndroom helpen om zich sterker en zekerder te voelen.

Kinderpsychiater

Bij ernstige gedragsproblemen is vaak begeleiding door een kinderpsychiater nodig. Deze werkt met adviezen, begeleiden en soms ook met medicatie.

Aandacht- en concentratie

Wanneer er problemen zijn met de aandacht en concentratie dan wordt eerst vaak geprobeerd om de omgeving van het kind rustig en overzichtelijk te maken, om zo te zorgen dat het kind minder snel afgeleid wordt. Wanneer dit onvoldoende effect heeft kunnen medicijnen helpen om de aandacht en concentratie beter te maken. Medicijnen die gebruikt kunnen worden zijn kort- of langerwerkend methylfenidaat of atomoxetine.

Inslaapproblemen

Een vaste slaaptijd en een vast ritueel voor het slapen gaan kunnen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Wanneer dit onvoldoende effect heeft en kinderen slaaptkort krijgen doordat ze te laat in de slaap vallen, maar er in de ochtend wel uit moeten om naar school toe te kunnen gaan dan kunnen melatonine tabletten helpen om gemakkelijker in slaap te kunnen vallen.

Epilepsie

Wanneer kinderen met Noonan-like syndroom vaak last hebben van epilepsieaanvallen, dan kunnen medicijnen helpen om nieuwe epilepsie aanvallen te voorkomen. Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden. Het medicijn lamotrigine is een medicijn met meestal weinig bijwerkingen die ook een positief effect op de aandacht en concentratie kan hebben.

Kindercardioloog

De kindercardioloog bekijkt of een behandeling voor een aangeboren hartafwijking en/of een verdikte hartspier nodig is. Soms bestaat de behandeling uit medicijnen, soms is een operatie nodig om een aangeboren hartafwijking te herstellen.



Scoliose

Wanneer er een te sterke verkromming van de rug ontstaat die klachten gaat geven is ook hiervoor een behandeling nodig. In het begin gaat het om fysiotherapie, eventueel in combinatie met een corrigerend korset of een brace. Wanneer het niet lukt om met een korset de scoliose te verbeteren is soms een operatie door een orthopeed noodzakelijk.

Pruik

Sommige kinderen met weinig haar vinden het fijn om een pruik te dragen, zodat het voor andere niet opvalt dat zij ander haar hebben.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen kinderen en hun ouders helpen hoe het hebben van deze aandoening een plaats kan krijgen in hun leven.

Contact met andere ouders

Door het plaats van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met Noonan-like syndroom.

Wat betekent het hebben van het Noonan-like syndroom voor de toekomst?

Weinig klachten

Een groot deel van de kinderen met Noonan-like syndroom heeft op volwassen leeftijd weinig hinder van het hebben van Noonan-like syndroom. Zij kunnen een normaal leven lijden en hoeven bijna geen rekening te houden met hun aandoening.

Levensverwachting

Kinderen met Noonan-like syndroom kunnen normaal oud worden net als kinderen zonder neurofibromatose. De levensverwachting kan beperkt worden door hartproblemen.

Kinderen krijgen

Het is niet bekend of het hebben van het Noonan-like syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid. Kinderen van een volwassene met het Noonan-like syndroom hebben zelf 50% kans om ook het Noonan-like syndroom te krijgen. Hoeveel last deze kinderen van dit syndroom zullen krijgen valt van te voren niet te voorspellen. Kinderen kunnen minder, meer of in dezelfde mate klachten hebben als de ouder.

Hebben broertjes of zusjes ook kans het Noonan-like syndroom te krijgen?

Noonan-like syndroom is een erfelijke aandoening. Wanneer een kind Noonan-like syndroom heeft geërfd van de vader of de moeder, dan hebben toekomstige broertjes of zusjes 50% kans om zelf ook het Noonan-like syndroom te krijgen.

Wanneer het Noonan-like syndroom bij het kind zelf is ontstaan, dan is de kans klein dat een broertje of zusje ook het Noonan-like syndroom zal krijgen. Dit zou alleen kunnen wanneer een vader of moeder het foutje in de zaadcel of eicel heeft zonder dat de vader of moeder dit in de andere lichaamscellen heeft zitten.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook Noonan-like syndroom heeft.



Links

www.noonansyndroom.nl

(Site met informatie over het Noonan, maar ook het Noonan-like syndroom)

Referenties

1. Phenotypic variability associated with the invariant SHOC2 c.4A>G (p.Ser2Gly) missense mutation. Baldassarre G, Mussa A, Banaudi E, Rossi C, Tartaglia M, Silengo M, Ferrero GB. Am J Med Genet A. 2014;164A:3120-5
2. A Novel SHOC2 Variant in Rasopathy. Hannig V, Jeoung M, Jang ER, Phillips JA 3rd, Galperin E. Hum Mutat. 2014;35:1290-4

Laatst bijgewerkt: 24 april 2018

Auteur: Jolanda Schieving