

## noonan sendromunda tedavi ve izlem

### noonan sendromunda büyüme ve büyüme hormonu tedavisi

Prof. Dr. Merih Berberoğlu, Prof. Dr. Zeynep Şıklar

#### noonan sendromunda boy kısalığı beklenen bir bulgu mu?

Noonan sendromu normal büyümeyi olumsuz etkileyebilmekte ve Noonan sendromlu çocuklar yaşlarına göre daha kısa kalmaktadır.

Olgularda doğum ağırlığı sıklıkla normaldir. Ancak büyüme zamanla yavaşlar ve Noonan sendromlu birçok çocuk normal hızda büyümmezler. Büyüme geriliğinin nedenleri arasında özellikle erken yaşlarda yetersiz kilo alımı, büyüme hormonu eksikliği gibi büyüme hormonu ekseni ile ilgili sorunlar, ergenlik döneminde büyüme atağının gecikmesi sayılabilir. Erişkin dönemde boy kısalığı yaygın olarak saptanmaktadır. Bu nedenle Noonan sendromlu çocuklar büyüme açısından dikkatle değerlendirilmeli ve büyüme verileri uygun büyüme çizelgeleri ile izlenmelidir.



#### noonan sendromunda boy kısalığının tedavisi olası mı?

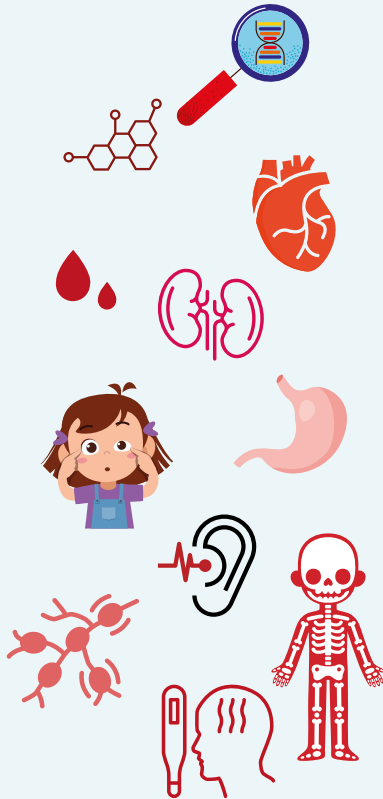
Boy kısalığı saptanan, yetersiz boy uzaması olan Noonan sendromlu çocukların öncelikle temel araştırmaları yapılmalı, beslenmeleri düzenlenmeli, varsa hipotiroidi gibi ek sorunları tedavi edilmelidir.

Noonan sendromlu çocuklar büyümenin optimize edilmesi amacıyla çocuk endokrinoloji uzmanları tarafından değerlendirilmelidir. Gereken olgularda büyüme hormonu tedavisi verilebilmektedir. Büyüme hormonu, Noonan sendromu ile ilişkili boy kısalığının tedavisinde başarıyla kullanılmaktadır. Özellikle büyüme geriliğinin erkenden saptanması, tedaviye yanıtların da daha iyi olmasını sağlamaktadır.



### noonan sendromunda izlem

Doç. Dr. Melek Yıldız, Prof. Dr. Feyza Darendeliler



- Genetik değerlendirme:** Noonan Sendromu (NS) klinik olarak düşünüldüğünde veya kuşku duyulduğunda genetik değerlendirme yapılır.
- Kalp Damar sistemi:** Tanı anında kardiyolog tarafından ayrıntılı bir kardiyak değerlendirme, elektrokardiyografi ve ekokardiyografi yapılması gerekir. Kardiyak sorunu olanlar kardiyolog tarafından belirlenen aralıklarda izlenir.
- Büyüme ve hormonlar:** Boy kısalığı, ergenlik gecikmesi ve hipotiroidi açısından izlem gerekir.
- Böbrek ve genital sistem:** Böbrek anomalileri açısından üriner sistem ultrasonografisi yapılır. Erkekler inmemiş testis açısından değerlendirilir.
- Mide bağırsak sistemi:** Beslenme güçlüğü ve gastroözofageal reflü açısından izlenir. Gerekliğinde beslenme danışmanlığı alınabilir.
- Kan sistemi ile ilgili problemler:** Kanama bozuklukları açısından izlenir. Cerrahi girişim planlanan hastalarda dikkatli olunmalıdır.
- Bilişsel düzey ve davranışsal problemler:** Yıllık olarak gelişimsel tarama yapılır. Tarama sonucu anormal ise tam nöropsikolojik testler yapılır.
- Göz ve kulak problemleri:** Detaylı göz muayenesi yapılır ve her 2 yılda bir tekrarlanır. İşitme testi yapılır ve çocukluk boyunca yıllık olarak tekrarlanır.
- Kemik sistemi ile ilgili problemler ve diş sorunları:** Yıllık olarak göğüs ve sırt muayenesi, anormal görünüm varsa radyografi önerilir. Her muayenede dişler kontrol edilir. 1-2 yaşlarında diş hekimi değerlendirmesi istenir ve kontrollere yıllık olarak devam edilir.
- Lenfatik sistem:** Periferik lenfödem açısından hastalar her muayenede değerlendirilir.
- Anestezi riski:** Genel anestezi alırken malign hipertermi (ateşin çok yükselmesi) açısından standart riskli kabul edilir. Malign hipertermi ile ilişkili anestezi risklerinden kaçınılır.

(Çocuğunuzun bireysel ihtiyaçlarına göre izlem değişebilir).

# noonan sendromunda tedavi ve izlem












## noonan sendromlu yetişkinlerde sağlık gereksinimleri

Doç. Dr Saygın Abalı, Dr. Ganimet Önen

Çocukluk ve ergenlik döneminde ailesi ile birlikte düzenli hekim ziyaretlerini yapan Noonan sendromlu (NS) bireylerin tüm yaşamları boyunca sağlık kontrollerini aksatmaması önemlidir.

Bu rehber ile, hekim ziyaretlerinizin planlanmasında siz NS'li bireyler veya sizleri izleyen Aile Hekimlerine rehber olunması hedeflenmiştir. Bu konuda Tıbbi Genetik Uzmanları da yol gösterici olacaktır.

Tıbbi Genetik ve Perinatoloji dışındaki bazı branş hekimlerinin NS ile ilgili yeterli deneyimleri olmayabilir. Bu durumda, bu rehber ile hekimleri bilgilendirmeniz yol gösterici olacaktır.

uzmanlık branşı	öneriler
 <b>Tıbbi Genetik</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Özellikle gebelik planlanıyorsa gebelik oluşmadan önce mutlaka genetik danışma alınmalı</li> <li>“<b>Preimplantasyon genetik tanı</b>” hakkında bilgi edinilmesi önemli</li> </ul>
 <b>Üroloji/Jinekoloji (infertilite)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cinsel yaşamla ilgili sorunlar ve/veya düzenli cinsel ilişkiye rağmen gebelik sağlanamaması durumunda başvurulmalı</li> </ul>
 <b>Perinatoloji (Gebelik izlemi)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gebelik sırasında annenin ve bebeğin mutlaka bir <b>perinatoloji uzmanı</b> tarafından izlemi gerekli</li> <li>NS'li annede pıhtılaşma bozukluklarına bağlı oluşabilecek sorunlar</li> </ul>
 <b>Kardiyoloji</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Daha öncesinde tanısı olan erişkinlerde mevcut hastalığın izlemi,</li> <li>(Pulmoner artere yönelik girişim uygulanmış ise <b>pulmoner kapak yetersizliği</b>)</li> <li>Herhangi bir yapısal bir kalp hastalığı veya bir belirti olmasa da yaşam boyu izlem (özellikle <b>aortik hastalık</b> için)</li> <li><b>Aspirin</b> kullanımında dikkatli olunmalı</li> </ul>
 <b>Ruh Sağlığı ve Hastalıkları</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li><b>Yaşam boyu izlem</b></li> <li>Kaygı bozukluğu, duygudurum bozuklukları ve sosyal sorunlar</li> </ul>
 <b>Nöroloji</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rutin bir izlem gerekli olmamakla birlikte nörolojik belirtiler oluşursa mutlaka değerlendirilmeli</li> <li>Nöroloji uzmanı tarafından <b>uygun görülürse kraniyal MR</b> görüntüleme yapılmalı</li> </ul>
 <b>İç Hastalıkları</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li><b>Tiroid</b> işlevlerinin 3-5 yıl ara ile taranması</li> </ul>
 <b>Dermatoloji</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lenfödem izlemi yapılmalı</li> <li><b>Keratozis pilaris, uleritema ofriyogenez</b> sıklığı fazla</li> <li>Deri kuruluğu nemlendirici kullanımı ve gerekli olgularda topikal salisilik asit+üre kullanımı veya topikal steroid tedavisi yararlı olabilmekte, retinoidlerle tedavinin yararsız olabileceği belirtilmektedir</li> <li><b>İşitme</b> değerlendirmesi</li> </ul>
 <b>Kulak Burun Boğaz</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rutin Diş Hekimi izlemi</li> </ul>
 <b>Diş Hekimliği</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li><b>Çenenin dev hücreli</b> lezyonlarında artış</li> <li><b>Pıhtılaşma bozuklukları</b></li> </ul>
 <b>Anesteziyoloji (Cerrahi bir işlem gerekli ise cerrahi öncesi)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kardiyoloji muayenesi (<b>Aspirin</b> kullanımında dikkatli olunmalı)</li> <li>Kraniyofasiyal/vertebra sorunu olanlarda <b>entübasyon zorlukları</b></li> <li><b>Spinal anestezi</b>de yaşanabilecek sorunlar açısından bilgilendirme</li> </ul>