

noonan sendromu belirtileri ve tanısı

noonan sendromunda klinik bulgular

Prof. Dr. Şükran Darcan, Dr. Sirmen Kızılcan Çetin

noonan sendromu nedir?

Noonan sendromu doğumsal bir hastalıktır. Yüz bulguları, doğumsal kalp hastalıkları ve boy kısalığı ile doğumdan sonra fark edilir. Çeşitli genlerdeki mutasyonlar Noonan sendromuna yol açar.

noonan sendromu bulgularını nelerdir?

Yüz Bulguları

- Yenidoğan bebeklerde, katlanmış, kıvrımlı kalın, ense derisi
- Ön bingıldağın geç kapanması
- İki göz arası mesafenin normalden uzun oluşu
- Aşağı eğimli göz çizgisi
- Burun ile üst dudağı birleştiren dikey biçimdeki ince çizgi arası alanın derin oluşu
- Alt çenenin üst çeneye göre geri yerleşimli oluşu
- Kalın kıvrımlı, arkaya açılı kulaklar
- Göz tembelliği, şaşılık, astigmatizm

Göğüs

Kunduracı göğüs ('iman tahtası' olarak da bilinen göğsün önündeki kemiğin içe doğru çöküklük olması)

boy kısalığı

- Noonan Sendromu olanların %50-70'inde görülür.
- İlk yaş içinde beslenme isteksizliğine bağlı büyüme yavaşlar.
- Çocukluk döneminde boy kısalığı daha da belirginleşir.
- Ergenlik döneminde büyüme atağı yapamazlar.
- Ergenlik yaklaşık iki yıl kadar gecikir. Erişkin boya 20 yaş civarı ulaşılır.
- Erişkin boy ortalaması erkeklerde ortalama 162,5-169,2 cm arasında kadınlarda ortalama 152,7-154,4 cm arasında olduğu bildirilmiştir.
- Büyüme hormonu tedavisi erişkin boya katkı sağlar.

kalp damar hastalıkları

- Doğumsal kalp hastalığı %80' den fazladır.
- En sık %40 oranla pulmoner stenoz (akciğere kan giden kapaktaki darlık) görülür.
- Diğer kapak anomalileri; kalp kasında kalınlaşma ya da kalp duvarlarında delik (atrial septal defekt, ventrikuler septal defekt) görülebilir.

Öğrenme güçlüğü gözlenebilir.

İnmemiş testis %80 hastada gözlenir.

Böbrek anomalileri, lenfatik malformasyonlar, ortopedik sorunlar (skolyoz-omurga eğriliği, kifoz-kamburluk), **kanama bozuklukları, kanser oluşumuna yatkınlık** gözlenebilir.

noonan sendromu nasıl tanı alır?

Yüz bulguları, kalp bulguları, boy kısalığı Noonan Sendromu tanısı için kuşku oluşturur. Bu durumda genetik test ile tanı doğrulanır. Ancak %85 olguda genetik tanı konabilmektedir. Her ne kadar mutasyon saptanan genetik test Noonan Sendromu tanısını doğrulasa da mutasyon saptanamaması hastalık olmadığını anlamına gelmez. Bu nedenle Noonan Sendromu sıklıkla klinik tanı almaktadır.



noonan sendromu belirtileri ve tanısı

noonan sendromunda eşlik eden bulgular

Prof. Dr. Şükran Darcan, Dr. Sirmen Kızılcan Çetin



noonan sendromunda eşlik eden diğer sistem bulgularını nelerdir?

Noonan Sendromunda boy kısalığı, yüz bulguları ve doğuştan kalp kusurları gibi sorunlara ek olarak göz, işitme, diş, nörolojik sistem, lenf sistemi, deri, kas-iskelet sistemi, genitouriner sistem bulguları da görülebilir. İzlem de ilgili sistemlere ait sorunlara tanı konulması yaşam kalitesini düzenlemek için önemlidir.



GÖZ bulgularını nelerdir?

- Göz kapağında düşüklük
- Aşağı eğimli göz çizgisi
- Kurma kusurları (astigmatizm-miyopi- hipermetropi)
- Göz kayması
- Kornea sorunları
- Göz dibi sorunları



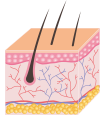
KULAK VE İŞİTME bulgularını nelerdir?

- Dış kulak yolu şekil bozukluğu
- İşitme kaybı
- Tekrarlayan orta kulak iltihabı



diş bulgularını nelerdir?

- Çene gelişim sorunları (Alt çenenin üst çeneye göre geri yerleşimli oluşu)
- Ortodontik sorunlar



CİLT bulgularını nelerdir?

- Düşük saç çizgisi
- Yavaş büyüyen sakal
- Koltuk altı ve genital bölgede seyrek kıllanma
- Kısa ve geniş tırnaklar
- Sütü kahve cilt lekeleri
- Koyu renkli benler



lenf sistemi bulgularını nelerdir?

- Avuç içi ve ayak tabanında ödem (bebeklik dönemi)
- Akciğer ve akciğer zarında ödem
- Karın boşluğunda ve bağırsaklarda ödem



KAS İSKELET bulgularını nelerdir?

- Boy kısalığı
- Ön göğüs duvarı yapısal bozuklukları (kunduracı göğüsü)
- Omurga bozuklukları (skolyoz-kamburluk)
- Aşırı esnek eklem yapısı (bebeklik döneminde)



nörolojik ve bilişsel bulgularını nelerdir?

- Olgular genellikle normal zekaya sahiptir
- Olguların %10-40' ında özel eğitim gereksinimi olur
- Bebeklik döneminde motor gelişim basamaklarında gecikme, aşırı esnek eklem yapısı ve kaslarındaki gevşeklikten dolayı olur
- Duyguları tanımlama ve sözlü olarak ifade etme kabiliyeti geri olabilir
- Konuşma bozuklukları



BESLENME sorunlarını nelerdir?

- Zayıf emme (bebeklik dönemi)
- Reflü
- Tüp bağımlı beslenme
- Beslenme sorunları genellikle 1-2 yaş arasında düzelmektedir



genitouriner sistem bulgularını nelerdir?

- Böbrek gelişim sorunları (renal agenezi-hipoplazi)
- İdrar yollarında genişleme
- İdrar yollarında darlık
- İnmemiş testis
- Ergenlik gecikmesi

Noonan Sendromlu çocukların bulgularını tanımak ve tanı sonrası ek bulgular açısından izlemlerin düzenli yapılması gereklidir.

noonan sendromu ayırıcı tanısı

Prof. Dr. Semra Çetinkaya, Dr. Aslıhan Araslı Yılmaz

Noonan Sendromu, yaklaşık 1/1000 sıklıkla görülen en yaygın genetik bozukluk grubu olan 'RASopati Sendromları'ndan biridir. Bu grup sendromların ortak özellikleri; sendroma özgü bir kafa ve yüz şekli, kalp sorunları, kas ve iskelet sistemi bozuklukları, cilt lezyonları, öğrenme sorunları ve armış kanser riskidir. Ancak bu sendromlar grubu altında; bazı sorunların daha hafif, bazı sorunların ise daha ağır olduğu değişik klinik durumlar olabilmektedir. Örneğin; daha fazla kilo ile doğma durumunun olması, cilt bulgularının daha az görülmesi, öğrenme güçlüğü'nün daha az belirgin olması, beslenme sorunlarının daha az olması, yaşla düzelmeye eğiliminde olan kalp ritim bozukluklarının olması, medulloblastom ve nöroblastom gibi kanserlerin daha sık görülmesi, kalp kapak sorunlarının daha sık görülmesi, nörolojik sorunların daha sık görülmesi farklı alt grupları işaret edebilmektedir. Aileler 'Noonan Sendromu' tanısı ile karşılaştıklarında; bu sendrom ile ilgili tüm sorunlarla daha az sıklıkta veya daha yoğun sıklıkla karşılaşabileceklerini bilmeli, ayrıntılar konusunda ilgili hekimlerden bilgi almalıdır. Her karşılaştıkları bilgiye itibar etmemelidir.

