

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Hjärtoperationer av barn görs i Göteborg och Lund. Enheter för barnkardiologi finns vid regionsjukhusen. Där finns också kunskaper om tillväxt-rubbningar hos barn. Speciellt kunnande om genetik vid Noonans syndrom finns vid Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset i Uppsala.

HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

Svenska Noonanföreningen
e-post info@svenska-noonan.org
www.svenska-noonan.org

Riksförbundet Sällsynta diagnoser
tel 08-764 49 99
e-post info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
tel 08-508 866 00
e-post fub@fub.se
www.fub.se

Denna folder kan kostnadsfritt beställas från:
Socialstyrelsens publikationsservice
106 30 Stockholm
fax 035-19 75 29
e-post publikationsservice@socialstyrelsen.se
tel 075-247 38 80

Ange artikelnummer 2013-4-12.
Vid större beställningar tillkommer portokostnad.

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Noonans syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se

Databasen finns på
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser



GÖTEBORGS UNIVERSITET

OVANLIGA DIAGNOSER

Noonans syndrom



NOONANS SYNDROM

Noonans syndrom kännetecknas av hjärtfel, kortväxthet och ett speciellt utseende. Många andra symtom kan ingå, och de individuella variationerna är stora. Syndromet ingår i RAS-MAPK-syndromen och är nära besläktat med bl a kardiofaciokutant syndrom, LEOPARD syndrom, neurofibromatos typ 1 och Costellos syndrom.

- Det föds cirka 40-100 barn med Noonans syndrom varje år i Sverige. Siffrorna är dock osäkra, eftersom diagnosen kan vara svår att ställa.
- Hos de flesta är orsaken förändringar i gener som styr celldelning. Felet i arvsmassan kan vara nedärvt eller uppträda för första gången hos personen själv.
- De flesta som föds med Noonans syndrom har hjärtfel. Flera olika typer av hjärtfel förekommer, men vanligast är förträngning av lungpulsådern.

Det är mycket vanligt att nyfödda med syndromet har svårigheter att äta och ofta kräks. Hos en del av barnen kvarstår svårigheterna långt upp i åldrarna.

Barn med Noonans syndrom är kortare än andra barn. Hos pojkar är det vanligt att testiklarna inte vandrar ner i pungen, vilket kan leda till försämrad fruktsamhet om det inte opereras tidigt i barndomen. Puberteten är ofta försenad hos pojkarna.

Hörselskador förekommer och öroninflammationer är vanliga, liksom brytningsfel i ögonen.

Det är vanligt med hängande ögonlock, brett mellan ögonen, nedåtsluttande ögon, lågt

sittande öron samt bred panna och nacke. Kä-karna är ofta små, gommen hög och tänderna kan komma sent och sitta trångt. Skelettförändringar i bröstkorgen är relativt vanliga och skolios förekommer ibland.

Den motoriska utvecklingen är ofta försenad, liksom språkutvecklingen. Många av barnen har en ojämn begåvningsprofil och en del har en lindrig utvecklingsstörning.

- Diagnosen ställs på yttre tecken och symtom. Hos cirka 75 procent går det att genetiskt fastställa diagnosen.
- Hjärtfel upptäcks oftast under barnets första levnadsmånader. Typ och svårighetsgrad av hjärtfelet avgör hur det ska behandlas. I vissa fall behövs operation, i andra medicinering.

Föräldrarna behöver mycket stöd för att klara svårigheterna, inte minst kring matningen. Hjälp av dietist och logoped kan behövas. Ibland kan det bli nödvändigt med sondmatning under en period.

Om kortväxtheten beror på brist på tillväxthormon kan den behandlas. Det är viktigt att andra orsaker till kortväxtheten utesluts, som glutenintolerans och sköldkörtelproblem.

Syn och hörsel samt tänder bör kontrolleras tidigt och regelbundet.

Testiklar som inte vandrat ner i pungen bör opereras tidigt.

En del barn med Noonans syndrom behöver tidiga habiliteringsinsatser. Insatserna bör sedan fortsätta i vuxen ålder, liksom kontakten med olika medicinska specialister.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

SAMHÄLLETETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt en särskild lag, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387), LSS, men stöd kan även ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.