

Noonans syndrom

en
informationskrift



SmågruppsCentrum

Informationscentrum för små och mindre kända handikappgrupper

innehåll

Förord	3	Att leva som vuxen	17
SmågruppsCentrum	4	Samhällets stöd	18
Noonans syndrom	5	försäkringskassa	18
Vad är Noonans syndrom?	6	kommun	19
medfött hjärtfel	6	landsting	20
kortväxthet	7	utbildning och arbete	21
speciella ansiktsdrag	7	Genetik	22
andra symtom	8	Medicinska resurser	24
Behandling och stöd	8	Andra resurser	24
hjärtfel	9	Förening	25
tillväxt och kortväxthet	10	Litteratur	26
matsituationen	11		
mun- och tandvård	11		
syn och hörsel	12		
fertilitet	12		
Vad orsakar Noonans syndrom?	12		
Hur ställs diagnosen?	13		
Utveckling	14		
motorik	14		
inlärning och språk	15		
personlighetsdrag och beteende	16		

Förord

SmågruppsCentrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg är ett informationsprojekt för små och mindre kända handikappgrupper och finansieras av Socialstyrelsen. Verksamheten bedrivs i samarbete med Socialstyrelsen, handikapporganisationer, patientföreningar och företrädare för olika yrkesgrupper. I samråd med dessa har en serie informationsskrifter framställts. Denna skrift är en i serien och handlar om Noonans syndrom.

Kunskapen om olika ”små” grupper varierar mycket och behovet av information är stort. Ofta saknas tillgång till skriftlig information på svenska. Det är vår förhoppning att denna skrift kommer att bidra till ökad kunskap och förståelse. Vi riktar ett stort tack till följande personer som genom sina specialistkunskaper, värdefulla synpunkter och kommentarer bidragit till kvalitetssäkringen av informationsmaterialet:

Jan Andersson, cheftandläkare, Mun-H-Center, Odontologen, Göteborg

Eva Beckung, leg sjukgymnast, med dr, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Inger Johansson, leg psykolog, Barn- och ungdomshabiliteringen, Alingsås

Margareta Lindén Lindquist, speciallärare, Ågrenska, Göteborg

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center, Odontologen, Göteborg

Jan Sunnegårdh, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Ingrid Wadenheim, ordförande i Svenska Noonan Föreningen, Malmö

Jan Wahlström, överläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg

Otto Westphal, docent, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Mihailo Vujic, överläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg

Vi vill också tacka Svenska Noonan Föreningen för deras engagemang samt enskilda föräldrar som bidragit med synpunkter och medgivit publicering av bilderna. Ett speciellt tack till Otto Westphal för medverkan med medicinska specialistkunskaper vid arbetet med materialet.

Göteborg, mars 2001

Christina Greek Winald
Projektledare
SmågruppsCentrum

Anders Fasth
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
fd ordförande i styrgruppen för SmågruppsCentrum

Redaktionellt arbete och grafisk produktion: SmågruppsCentrum

Foto: Sofia Sabel

Illustrationer: Boris Nilsson, Chris Lundin Mattsson

Andra upplagan

ISBN: 91-973210-6-0

© SmågruppsCentrum 1999



Informationscentrum för små och mindre kända handikappgrupper

SmågruppsCentrum startade sin informationsverksamhet kring ett tjugotal diagnoser som Göteborg har region- eller rikskompetens för. Från januari 1999 utvidgades verksamheten till att omfatta alla små och mindre kända handikappgrupper.

SmågruppsCentrum har från årsskiftet också fått som uppdrag att ta fram underlag till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper, vilka definieras som "ovanliga sjukdomar eller skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer på en miljon invånare".

SmågruppsCentrums uppgifter är att samla in, sammanställa och sprida kunskap. Verksamheten är rikstäckande och dess syfte är att öka medvetenheten om och förståelsen kring små och mindre kända handikappgrupper. Den omfattar såväl barn som vuxna och kan ses som ett komplement till sjukvården. SmågruppsCentrum står till tjänst med information samt ger råd om vart man vänder sig med frågor som rör de olika diagnoserna. Diagnostik och behandling, habiliterings- och rehabiliteringsinsatser ingår inte i arbetet.

I nära samarbete med Socialstyrelsen, handikapporganisationer, patientföreningar och experter som företräder olika yrkesinriktningar produceras informationsmaterial. SmågruppsCentrum har även skapat ett bibliotek med svenska och internationella skrifter. Alla som söker information om små och mindre kända handikappgrupper kan ta kontakt direkt med SmågruppsCentrum.

SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
tel: 031-343 58 94, fax: 031-343 58 93
e-post: smagrupscentrum.su@vgregion.se

Noonans syndrom

Noonans syndrom har fått sitt namn efter den amerikanska barnhjärtläkaren och professorn i pediatrik, Jacqueline Noonan, som 1963 beskrev nio barn med medfött hjärtfel, kortväxthet och likartat utseende. Syndromet hade tidigare beskrivits under namn som "Female Pseudo-Turner syndrome" och "Male Turner syndrome".

Noonans syndrom är lika vanligt hos pojkar som hos flickor och förekommer över hela världen. Uppskattningsvis föds 15-20 barn i Sverige varje år med syndromet, men siffrorna är osäkra. Eftersom diagnosen kan vara svår att ställa finns det sannolikt många som har Noonans syndrom utan att veta om det.



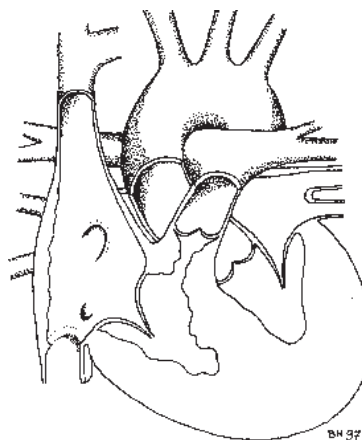
Hypertrofisk kardiomyopati är en förtjockning i hjärtmuskeln som kan sitta i kammarväggarna och i skiljeväggen mellan kamrarna. Ungefär 20 procent av alla med Noonans syndrom har hypertrofisk kardiomyopati.

Andra hjärtfel som inte är lika vanliga men som förekommer är:

förmaksseptumdefekt (ASD), som är ett hål i skiljeväggen mellan förmaken, *kanmarseptumdefekt* (VSD), som är ett hål i skiljeväggen mellan kamrarna, *persisterande ductus*, innebär att den

öppning mellan lungpulsådern och kroppspulsådern, som finns under

fostertiden, inte stängt sig ordentligt efter födelsen, *Ebsteins anomali*, som är förändringar på klaffen mellan höger förmak och höger kammare.



Hypertrofisk kardiomyopati

kortväxthet

Ett annat viktigt kännetecken vid Noonans syndrom är kortväxthet. Medellängden för vuxna kvinnor med syndromet är 153 centimeter och för män 163 centimeter. En förhållandevis låg produktion av tillväxthormon från hypofysen kan i en del fall förklara kortväxtheten.

Det nyfödda barnet har oftast normal vikt och längd, men tidigt märks att barnet inte växer som förväntat. Skelettåldern (den mognad uttryckt i ålder som skelettet visar) kan visa en fördröjning på cirka två år. Denna fördröjning medför att puberteten ofta är försenad. Pubertetsspurten är mindre markant än hos andra barn men tillväxten kan fortsätta längre än vad som är vanligt.

speciella ansiktsdrag

Några speciella ansiktsdrag är vanliga. Alla förekommer inte hos en och samma person och de blir ofta mindre uttalade ju äldre personen blir. Sådana ansiktsdrag är hängande ögonlock (ptos), brett avstånd mellan ögonen, nedåtsluttande ögon med ett hudveck i inre ögonvrån, långt avstånd mellan näsa och överläpp, lågt hårfäste samt bred panna och nacke. Det är också vanligt att öronen sitter lågt, är framåtroterade och har en förtjockad broskkant.

andra symtom

Det lilla barnet har ofta svårt att suga och måltiderna tar lång tid. Kräkningar i anslutning till måltiden är inte ovanliga och det kan vara svårt att få barnen att acceptera fast föda.

Käkarna är ofta små och hög gom är vanligt. Tanderna kan komma sent, i fel ordning och kan också sitta trångt på grund av små käkar. Emaljförändringar i form av bruna eller vita fläckar på tänderna och små vita knoppar i tandköttet förekommer.

Ökad infektionskänslighet är vanligt, det är osäkert om det beror på förändringar i immunförsvaret. Hörselnedsättning förekommer och är för det mesta av lindrig form. Den orsakas vanligtvis av vätska i mellanörat som uppkommit på grund av infektioner. Ibland finns även en oförmåga i nervsystemet att förmedla ljudimpulser (sensorineural hörselnedsättning).

Ungefär två tredjedelar av alla med Noonans syndrom har synsvårigheter. Brytningsfel i ögonen, skelning eller synnedsättning är de vanligaste orsakerna och nedhängande ögonlock kan även skymma synfältet uppåt.

Ökad blödningsbenägenhet, som visar sig genom att det lätt uppstår blåmärken, kan förekomma. Den kan innebära komplikationer vid till exempel operativa ingrepp och tandutdragning.

Uppskattningsvis har hälften av alla med Noonans syndrom en vinkelmissbildning i armbågsleden. Denna innebär att när armarna hålls utsträckta är underarmen något utåtvinklad i förhållande till överarmen, men det ger inga praktiska problem. Skelettförändringar, framförallt i bröstkorgen, så som kilformat bröstben, grop i bröstbenet eller sned rygg (skolios), förekommer relativt ofta.

Hos pojkarna är det vanligt att testiklarna inte vandrar ned i pungen. Detta kan leda till nedsatt fruktsamhet (fertilitet).

Behandling och stöd

Den medicinska behandlingen och annan behandling, till exempel stöd och insatser av arbetsterapeut, dietist, kurator, logoped, psykolog, sjukgymnast och specialpedagog, måste anpassas individuellt för varje person och familj. Det är speciellt viktigt vid sjukdomar med en mångfald symtom, som vid Noonans syndrom, att ha en helhetssyn på den enskilde för att kunna hitta bra lösningar för just honom eller henne.

För en del symtom kan insatser behöva göras tidigt i livet och det eller de symtomen behöver sedan inte orsaka några större bekymmer. Hjärtoperation, operation av testiklar eller nedhängande ögonlock är exempel på sådana insatser. För till exempel talsvårigheter och vissa inlärningssvårigheter kan det behövas utredning, behandling, uppföljning och stödinsatser under en längre period. För att ge bästa möjliga stöd till barnet och familjen är det viktigt att diagnosen ställs så tidigt som möjligt.

hjärtfel

Medfött hjärtfel upptäcks oftast under barnets första levnadsdygn och diagnostiseras vanligtvis med hjälp av ultraljudsundersökning. Typen av hjärtfel och svårighetsgraden avgör vilken behandling som är nödvändig.

Om det finns en uttalad förträngning av lungpulsåderns klaff, pulmonalisstenos (se sid 6), kan detta behöva åtgärdas direkt, antingen med så kallad ballongsprängning eller med kirurgi. Ballongsprängning innebär att den förträngda klaffen vidgas utan att kirurgi behöver utföras. En plastkateter med en ballong i änden förs in i blodbanan via ett större blodkärl i ljumsken och placeras i den förträngda klafföppningen. När ballongen blåses upp vidgas förträngningen. Vid kirurgi öppnas hjärtat och den förträngda klaffen klipps upp. Ingreppet är förhållandevis enkelt. Om förträngningen är mindre uttalad kan dessa ingrepp göras någon gång under de första barndomsåren.

Ibland föreligger en hjärtmuskelsjukdom, hypertrofisk kardiomyopati (se sid 7), som yttrar sig i att hjärtmuskeln är förtjockad. Detta är svårbehandlat men tillståndet är sällan livshotande. Om förtjockningen av hjärtmuskulaturen leder till förträngning av utflödesområdet till antingen lungartären eller kroppspulsådern kan i sällsynta fall kirurgi behövas. Ibland kan medicinering med så kallad betareceptorblockerare lindra förträngningarna.

Om hjärtfelet består av hål i skiljeväggen mellan förmaken, förmaksseptumdefekt, åtgärdas detta vanligen kirurgiskt. Det rör sig om ett enkelt ingrepp och hjärtfunktionen blir sedan nästan alltid helt normal.

Att få ett barn med allvarligt hjärtfel är en mycket speciell och svår situation för föräldrar. Under de första månaderna kan allt kretsa kring olika operativa ingrepp och oron över om barnet skall överleva överskuggar allt annat. Sammanfattningsvis kan man säga att de hjärtproblem som kan finnas vid Noonans syndrom i de flesta fall är behandlingsbara, så att hjärtfunktionen kan återställas med kirurgiska åtgärder.



Ultraljudsundersökning av hjärtat

tillväxt och kortväxthet

Personer med Noonans syndrom är vanligtvis kortare än andra. Skelettets tillväxt och mognad är upp till två år försenad. Puberteten inträffar ungefär två år senare än normalt och pågår något längre. Ungdomarna fortsätter ibland att växa upp i 20-årsåldern.

Orsaken till kortväxtheten kan vara en viss brist i den egna produktionen av tillväxthormon och detta märks redan i två- till treårsåldern. Studier av behandling med tillväxthormon pågår och barnen växer ofta betydligt mer (i genomsnitt sex till sju centimeter per år) jämfört med vad de skulle gjort utan tillskottet av tillväxthormon (cirka fyra centimeter per år). Ännu finns inga siffror på resultaten för den slutliga längden jämfört med de som inte behandlats.

En utredning av barnets egen produktion av tillväxthormon görs och en eventuell behandling sker via injektioner. Behandlingen påbörjas när barnen avviker påtagligt i sin längd från andra barn och fortsätter tills personen slutat växa. Förutom ökad längdtillväxt och förbättrad muskelkraft, som i sin tur kan ge bättre motorik, har även andra positiva effekter av behandling med tillväxthormon rapporterats av föräldrar. Sådana positiva effekter är ökad uthållighet, bättre koncentrationsförmåga och bättre initiativförmåga. En del barn kan dock få sömnsvärigheter och bli hyperaktiva som biverkningar till behandlingen. Dessa biverkningar uppträder i allmänhet när behandlingen inleds och försvinner sedan.



matsituationen

De flesta barn med Noonans syndrom har normal födelsevikt, men får sedan en vikt-nedgång som är något större än hos andra nyfödda. Detta beror oftast på att vätskeansamlingar som finns vid födseln försvinner.

Två tredjedelar av barnen har svårt att suga, orkar bara äta en liten stund och kräks ofta och mycket. Matningarna tar lång tid och barnen ökar dåligt i vikt. Detta kan naturligtvis ge anledning till stor oro och det är inte ovanligt att föräldrar lägger skulden på sig själva.

Hos de flesta blir det betydligt bättre efter det första året men problemen kan fortsätta långt upp i åldrarna. Måltiderna fortsätter att ta onormalt lång tid, barnet tuggar dåligt, samlar mat i munnen och har svårt att svälja. Det kan också vara svårt att få barnet att acceptera fast föda och alltför ensidig kost kan ibland ge förstoppning.

Sondmatning genom näsan kan vara nödvändig för de riktigt små barnen, ibland under en längre period och ibland bara nattetid. Stöd av dietist och logoped är ofta värdefullt, dels för att få information om olika födoämnen och näringstillskott och dels för att få kunskap om hur man kan stimulera munmotoriken. Det finns också möjligheter att få tips om olika sätt att gå till väga vid måltiderna. Genom ett munmotoriskt tränings-



program kan tugg- och sväljfunktionerna förbättras. Det finns undersökningar som tyder på att tidig munmotorisk träning även kan ha positiva effekter på talutvecklingen.

mun- och tandvård

Eftersom många med Noonans syndrom har problem med sina tänder är det viktigt med tidig tandkontroll och regelbunden uppföljning av tandläkare. Felaktig tandställning gör att det kan bli nödvändigt med tandreglering. Barn som äter dåligt får ofta många och sötade mellanmål. Därför behövs också förstärkt förebyggande tandvård till exempel i form av fluorbehandling.

Vissa hjärtfel medför en ökad risk för infektioner i hjärtat, framför allt i klaff-arna. Infektionerna kan ha sitt ursprung från munhålan bakterier, som vid ingrepp i munnen kommit in i blodbanan. Detta kan förebyggas med antibiotika och det är därför viktigt med information till behandlande tandläkare inför till exempel tand-utdragning eller tandstensborttagning. Det är också viktigt att informera om att många med Noonans syndrom har ökad blödningsbenägenhet.

syn och hörsel

Syn och hörsel har stor betydelse för bland annat språkutveckling och inläring. Därför är det viktigt med tidiga kontroller och regelbundna uppföljningar av både syn och hörsel.

Närsynthet, långsynthet, skelning och brytningsfel är vanligt hos personer med Noonans syndrom. Oftast är synnedsättningen av lindrigare slag och kan korrigeras med till exempel glasögon. Nedhängande ögonlock (ptos) som ibland ger synfältsbortfall kan opereras. Operationen medför alltid en förbättring och går att utföra vid vilken ålder som helst.

Hörselnedsättning förekommer ibland. För det mesta är den lindrig och är ofta förorsakad av vätska i mellanörat. Ibland avhjälpas detta genom att sätta in plaströr i öronen. Vid hörselnedsättning orsakad av en sensorineural skada kan det vara nödvändigt med hörhjälpmedel.

fertilitet

Att testiklarna inte vandrar ned i pungen är vanligt hos pojkar med Noonans syndrom. Detta bör opereras tidigt, helst före fem års ålder. Ökad risk för sterilitet föreligger.

Flickorna får i allmänhet sin första menstruation något senare än normalt och har normal fruktsamhet.

Vad orsakar Noonans syndrom?

Forskning kring vad som orsakar Noonans syndrom pågår. I de flesta fall beror syndromet på en nymutation, som innebär att en spontan och tillfälligt uppkommen förändring av arvsmassan har skett och risken att få ytterligare ett barn med syndromet är mycket liten. I övriga fall ärvs Noonans syndrom autosomt dominant. Detta innebär att om en av föräldrarna har syndromet är sannolikheten att föra det vidare 50 procent vid varje graviditet. Man kan inte vara anlagsbärare utan att själv ha Noonans syndrom. Eftersom det kan vara svårt att ställa diagnosen kan man dock ha syndromet utan att veta om det. I kapitlet Genetik finns en mer utförlig förklaring till ärftligheten vid Noonans syndrom.

Anlaget (genen) för Noonans syndrom finns möjligen på det 12:e kromosomparet, men man vet ännu inte exakt vilken gen det är frågan om. Hos det stora flertalet familjer som undersökts har man funnit en gendefekt på kromosom 12. Hos övriga är det en annan okänd gen som är orsaken. Ingenting tyder på att yttre faktorer som miljö, infektioner, gifter eller liknande kan förorsaka syndromet.

Det är vanligt att män med Noonans syndrom har nedsatt fruktsamhet på grund av nedsatt spermieproduktion, kanske en följd av att testiklarna inte vandrat ned spontant. Detta är den troliga förklaringen till att syndromet oftare ärvs från mor till barn än från far till barn.

Hur ställs diagnosen?

Än så länge ställs diagnosen Noonans syndrom på yttre tecken och symtom. Hjärtfel, speciella ansiktsdrag och dålig tillväxt hos spädbarn är tecken som tidigt kan observeras och som bör leda till extra uppmärksamhet. Att bara ställa diagnosen på ansiktsdrag i spädbarnsåldern kan vara svårt. Det finns idag inget enkelt sätt att via kromosomanalys eller annan provtagning se om någon har Noonans syndrom, och det finns inte heller möjlighet till säker fosterdiagnostik.

Eftersom de speciella ansiktsdragen förändras med åldern kan det vara svårt att upptäcka Noonans syndrom hos vuxna. Syndromets natur med många olika symtom, som varierar i hög grad hos enskilda individer, försvårar diagnostiseringen. Detta i kombination med bristande kunskap gör att det sannolikt finns många som har Noonans syndrom utan att veta om det.



Utveckling

Barn utvecklas och lär sig hela tiden nya färdigheter och får erfarenheter. Att växa upp med Noonans syndrom kan innebära att vissa steg i utvecklingen inträffar senare än förväntat. De individuella variationerna är stora.

motorik

Det är vanligt att den motoriska utvecklingen är försenad. Orsakerna varierar och kan bero på till exempel låg muskelspänning, överböjighet i leder, minskad rörlighet i hand- och fotleder och försämrad koordination. En större studie i England visar att genomsnittsåldern för att sitta är tio månader och för att gå 21 månader.

En del barn behöver kontakt med sjukgymnast för motorisk bedömning och eventuell behandling. Specialgymnastik och rörelseträning kan behövas för att förbättra koordination och kroppsuppfattning. Det är viktigt att träningen är rolig och meningsfull för barnet för att utvecklingen skall stimuleras. Bra, stadiga och ibland speciellt anpassade skor kan vara till god hjälp.

Finmotoriken kan också utvecklas sent och barnen kan ha problem med att till exempel knäppa knappar, skriva och äta själva vid förväntad ålder. Problem med koordinationen öga-hand förekommer förhållandevis ofta liksom vissa svårigheter med koordinationen av rörelser som bland annat visar sig i klumpighet. Aktiviteter som att klippa, klistra, spela spel och hjälpa till med hushållsarbete är olika sätt att träna finmotoriken och öga-handkoordinationen.



inlärnin g och språk

Inlärnin gssvårigheter är vanliga. Ofta behöver barn med Noonans syndrom mer tid på sig för att klara problemlösningar. Lindrig utvecklingsstörning kan förekomma men däremot är det ovanligt med svår utvecklingsstörning. En undersökning av 50 barn gjord av professor Peter Hill i London 1992, visar att majoriteten (60 procent) hade en begåvning inom normala variationsområdet, de flesta i dess nedre del. Det fanns också barn som hade en begåvning över det normala.

förskoleålder

Språkutvecklingen kan vara försenad och genomsnittsåldern för tvåordsmeningar är cirka två och ett halvt år. Undersökningar har visat att många av barnen har en språkförståelse som är större än den egna förmågan att uttrycka sig i ord. Variationen mellan olika barn är stor.

En del barn talar otydligt. Orsaken till detta kan vara svårigheter att artikulera, som i sin tur kan bero på gombförändringar och försenad utveckling av munmotoriken. Det kan vara problematiskt för utomstående att uppfatta vad de säger och ibland förväntar sig barnen inte heller själva att bli förstådda. Detta kan resultera i att de tar färre initiativ och använder språket i mindre utsträckning och språkutvecklingen blir ytterligare fördröjd.

Många av barnen med Noonans syndrom är i behov av hjälp från logoped och specialpedagog för att kartlägga svårigheterna och få hjälp



skolålder

med träning och stimulans. Pedagogiken och språkträningen måste anpassas efter varje barns förutsättningar och utvecklingsnivå. Teckenspråk som stöd till tal (TSS) är ibland till god hjälp under förskoleperioden. Extra språklig stimulans i förskoleåldern kan vara viktig för att underlätta läs- och skrivinläringen i skolan.

Skolans uppgift är att möta barnet på den nivå det befinner sig. De flesta med Noonans syndrom går i vanlig skola, ibland med extra stöd och specialpedagogiska insatser, och en del går i särskola. En bedömning avseende barnets förutsättningar, utvecklingsnivå, språkutveckling, syn, hörsel och motoriska färdigheter måste göras för varje enskilt barn. Information och planering inför skolstarten i god tid är viktig för att barnets speciella behov skall kunna tillgodoses.

Det är inte ovanligt att en del barn har svårigheter med till exempel matematik, stavning eller med att koncentrera sig långa stunder. Många har också långsammare arbetstakt. Eftersom barnen ofta är lätt distraherade är det nödvändigt med en lugn och strukturerad arbetsmiljö. Att få hjälp med i vilken ordning och hur mycket arbete som skall göras kan också vara bra. Tydliga och korta instruktioner underlättar. För att förstärka uthålligheten och motivationen att fortsätta med arbetsuppgifterna är det viktigt med extra uppmärksamhet och uppmuntran från läraren. För de flesta gör arbete vid dator det lättare att koncentrera sig.

Bra stöd i skolan både vad det gäller inläringen och i kamratgruppen är viktigt. Att vara accepterad som den man är och få känna att man duger är lika viktigt för barn med Noonans syndrom som för alla andra barn.

personlighetsdrag och beteende

En mängd olika faktorer formar ett barns beteende. Många barn med Noonans syndrom har gjort en del speciella erfarenheter som i sin tur kan påverka beteendet. Försenat och oartikulerat tal kan skapa frustration. Att vara kortväxt innebär ofta att bli betraktad som yngre än man är och för låga krav ställs av till exempel föräldrar och skola. Speciellt i tonåren kan kortväxthet och försenad pubertet göra det svårare att identifiera sig med och bli accepterad av jämnåriga i omgivningen.

Föräldrar har i olika sammanhang tillskrivit sina barn personlighetsdrag och beteendemönster som känns igen av andra föräldrar till barn med Noonans syndrom. Exempel på sådana personlighetsdrag är envishet, svårigheter att koncentrera sig, hyperaktivitet, svårigheter att ta motgångar, bristande förmåga att förstå och acceptera regler i samspel med kamrater, omogenhet, humörsvängningar och känslsamhet. Barnen beskrivs ofta samtidigt som glada, kärleksfulla och omtänksamma.

Det finns i dagsläget inte mycket forskning kring frågan om det till Noonans syndrom hör ett speciellt beteendemönster. I England gjordes 1995 en undersökning av 21 barn samtidigt som man intervjuade för-

äldrarna. Hos mer än hälften av barnen fann man envishet, klumpighet, kommunikationsproblem, humörsvängningar och ätproblematik. I undersökningen var det få som visade symtom på autistiska drag, sömnproblem, aggressivitet eller ångest. Föräldrarnas iakttagelser stämde med testningen av barnen men föräldrarna beskrev dessutom problem i relationen till kamrater samt uppmärksamhetsproblem.

Det är viktigt att veta att barnen av olika anledningar kan ha personlighetsdrag och beteenden som är en följd av syndromet. I sammanhanget är det också viktigt att komma ihåg att ett barn med Noonans syndrom har samma behov som alla andra, men är också speciellt och har speciella behov.

Att leva som vuxen

Man känner inte till många vuxna med Noonans syndrom och det finns idag inte mycket kunskap om hur de har det. Detta beror till stor del på att syndromet är ovanligt och att det är först på senare år som kunskapen om diagnostisering har börjat sprida sig. En del vuxna har fått vetskap om att de har Noonans syndrom i samband med att deras barn fått diagnosen.

Mycket tyder på att många vuxna med Noonans syndrom lever som alla andra med familj, vänner och arbete. Kunskapen om syndromet, behandlingsmöjligheter av symtom och svårigheter samt extra stöd när sådant behövs ökar naturligtvis möjligheterna till ett bra vuxenliv.



Samhällets stöd

Samhället ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns för familjer och enskilda. Sådana lagar är hälso- och sjukvårdslagen (HSL), socialtjänstlagen (SoL), lagen om allmän försäkring (AFL) och lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS).

Rätt till stöd enligt LSS har personer som har en utvecklingsstörning, autism eller stora och betydande svårigheter i det dagliga livet och ett omfattande behov av stöd och service. För att få stöd enligt LSS måste man göra en ansökan och det görs då en utredning om man tillhör personkretsen, det vill säga om man omfattas av lagen. Försäkringskassan har hand om de stödformer som regleras av AFL och kommunen har hand om det stöd som regleras av SoL och LSS. Landstingets verksamhet omfattar HSL och LSS.

Att ha fått diagnosen Noonans syndrom ger inte automatiskt rätt till ett visst stöd. Graden av funktionsnedsättning och stödbehov är det som avgör. Behovet kan också variera från en tid till en annan. I texten som följer finns exempel på olika former av stöd och ersättningar som kan bli aktuella. Lagar, regler och ersättningsnivåer kan komma att ändras efter denna skrifts tryckning. Aktuell och utförligare information finns hos försäkringskassa, kommun och landsting.

försäkringskassa

Försäkringskassan har hand om flera olika ekonomiska stödformer. Blanketter och informationsbroschyrer finns hos försäkringskassan, där man också kan få hjälp med ansökan.

*tillfällig
föräldrapenning*

Tillfällig föräldrapenning ges till alla familjer för vård av sjukt barn 60 dagar per år upp till det barnet fyller tolv år. Vid behov kan ytterligare 60 dagar beviljas. Om barnet har ett funktionshinder ges tillfällig föräldrapenning till 16 års ålder och till 21 års ålder om barnet omfattas av LSS. Tillfällig föräldrapenning kan också beviljas när förälder besöker till exempel rehabilitering även om barnet inte är med vid det tillfället.

kontaktdagar

Föräldrar till barn som omfattas av LSS kan få ersättning för tio kontaktdagar per år tills barnet fyller 16 år för att delta i till exempel föräldrautbildning eller för besök och inskolning i barnomsorgen.

vårdbidrag

Vårdbidrag är en ekonomisk ersättning för föräldrars merarbete för särskild tillsyn och vård, ibland också för de merkostnader barnets funktionshinder ger upphov till. För att få en riktig bedömning är det viktigt att i ansökan noggrant och detaljerat beskriva allt extra arbete barnets funktionshinder medför under dygnets alla timmar. Bidraget som finns i fyra olika storlekar är skattepliktigt och ATP-grundande. Vårdbidrag eller del av vårdbidrag som beviljas för merkostnader är inte skattepliktigt. Bidrag kan beviljas tills barnet fyller 16 år. Vanligtvis omprövas beslutet vartannat år.

Bilstöd kan efter ansökan betalas ut till förälder med handikappat barn om man har avsevärda svårigheter att förflytta sig med allmänna kommunikationsmedel. Personer över 18 år med funktionshinder kan också ansöka om bilstöd.

bilstöd

Assistansersättning kan beviljas personer som omfattas av LSS. För att försäkringskassan skall bevilja assistansersättning krävs att vårdbehovet överstiger 20 timmar per vecka och för barn krävs att omvårdnadsbehovet är avsevärt större än vad som anses normalt för åldern.

assistansersättning

Personer över 16 år, som på grund av sitt funktionshinder har behov av hjälp av annan person i sin dagliga livsföring eller har betydande merkostnader på grund av sitt handikapp, kan ansöka om handikappersättning. Bidraget finns i tre olika storleksbelopp.

handikappersättning

Sjukbidrag kan beviljas personer över 16 år om de har ett funktionshinder som medför en nedsättning av arbetsförmågan med minst 25 procent under minst ett år. Man kan få helt, tre fjärdedels, halvt eller ett fjärdedels sjukbidrag. Sjukbidraget kan omvandlas till förtidspension.

sjukbidrag

förtidspension

Ansökan om de olika stödformerna skall åtföljas av ett läkarintyg som beskriver sjukdomen och funktionshindret. Försäkringskassans beslut är skriftliga och kan överklagas. I samband med att beslutet meddelas ges också information om hur man överklagar.

kommun

Kommunen har hand om flera stödformer som i första hand är till för att underlätta den praktiska vardagen för familjen eller den enskilde. Kommunen är också ansvarig för barnomsorg och skola. Kommunkontoret ger upplysning om vem man vänder sig till i olika frågor.

Yrkesgrupper man kan komma i kontakt med kan vara barnomsorgssekreterare, handikappkonsulent, LSS-handläggare, socialsekreterare med flera. Kurator inom till exempel habiliteringen kan också ge information.

Kommunen är skyldig att ha förskoleverksamhet. Har barnet ett funktionshinder och behov av särskilt stöd i sin utveckling har barnet rätt till plats inom barnomsorgen, som också skall anpassas efter barnets behov. Detta kan ske till exempel genom att barnet erbjuds plats i en mindre barngrupp eller får stöd av extra personal.

barnomsorg

Alla barn omfattas av skolplikt från 7 till 16 års ålder och har rätt till lika tillgång till utbildning. Skolan har ansvaret för att elever med särskilda behov skall kunna tillgodogöra sig undervisningen och kunna delta i skolbarnsomsorgen. Barn över tolv år som omfattas av LSS kan få korttidstillsyn före och efter skoldagen och under loven.

skolbarnsomsorg

korttidstillsyn

Extra stöd av elevassistent och specialpedagogiska insatser kan fås i både den vanliga grundskolan och i särskolan. Skolan är skyldig att upprätta individuella planer, som skall dokumenteras, för de barn som behöver det. Skolan är ansvarig för skolskjuts för dem som behöver det.

<i>avlösarservice</i>	Avlösarservice i hemmet innebär att någon kommer hem och tar hand om barnet för att avlasta föräldrarna. Familjens behov avgör om och hur mycket avlösarservice man kan få. Avlösarservice ingår som en insats i LSS, men kan om barnet inte omfattas av den lagen också sökas med stöd av SoL.
<i>korttidsvistelse</i>	Korttidsvistelse innebär att barnet tillfälligt till exempel under vissa helger åker till en korttidsfamilj/stödfamilj eller till ett korttidshem. Kan sökas via LSS eller SoL.
<i>kontaktperson</i>	Kontaktperson är en medmänniska, en vän utanför familjen, att umgås med och göra saker tillsammans med. Kan sökas av både barn och vuxna enligt LSS eller SoL.
<i>ledsagarservice</i>	Ledsagarservice för att kunna delta i till exempel olika former av fritidsverksamhet kan beviljas både enligt LSS och SoL.
<i>färdtjänst</i>	Färdtjänst och parkeringstillstånd för egen bil kan kommunen bevilja om man har stora svårigheter att åka med allmänna kommunikationsmedel.
<i>bostad med särskild service</i>	Bostad med särskild service, som kan vara egen lägenhet med tillgång till hjälp eller gruppboende, kan sökas både via LSS och SoL.
<i>bostadsanpassning</i>	Bostadsanpassningsbidrag kan via distriktsarbetsterapeut eller arbetsterapeut inom habiliteringen sökas hos kommunen för att anpassa bostaden och dess närmaste omgivning för att underlätta för den funktionshindrade.
<i>hjälp i hemmet</i>	Hjälp i hemmet kan ges av kommunen bland annat i form av hemtjänst. Hos kommunen kan man också ansöka om personlig assistans enligt LSS om behovet är 20 timmar eller mindre per vecka.
<i>individuell plan</i>	Beslut enligt LSS kan överklagas och information om hur man går tillväga ges i samband med beslutet. När det gäller insatser enligt LSS har man möjlighet att begära en individuell plan över beslutade och planerade insatser. Detta kan underlätta samordningen om insatserna kommer från flera olika ställen. Vid flyttning från en kommun till en annan har man också rätt att få förhandsbesked om vilka insatser man kommer att kunna erhålla. Har man ansökt om insatser via SoL (annat bistånd) är möjligheterna att överklaga vissa beslut begränsade.

landsting

Landstingen (och kommunen Gotland) har hand om hälso- och sjukvård samt tandvård. Målet för all hälso- och sjukvård är god hälsa och vård på lika villkor för alla. Vården och behandlingen skall så långt som möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten. Som en del i hälso- och sjukvården finns habilitering för barn och ungdomar i alla landsting. Inom habiliteringen arbetar man i team som består av flera olika specialister som tillsammans ger stöd till familjen. Exempel på sådana specialister är arbetsterapeut, dietist, kurator, logoped, läkare, psykolog, sjukgymnast och specialpedagog. För vuxna finns vuxenhabilitering och rehabilitering.

Rådgivning och annat personligt stöd i form av speciellt expertstöd kan sökas som en insats enligt LSS.

råd och stöd

Landstinget ansvarar för tolktjänst för bland annat döva och för vissa hjälpmedel. Resor till och från behandlingar, sjukresor, ersätts av landstinget. Reglerna för ersättningen varierar.

*tolktjänst
hjälpmedel
sjukresor*

utbildning och arbete

Utbildning och arbete efter grundskolan kan se mycket olika ut beroende på den enskildes förutsättningar, intressen och vilket utbud som finns. Gymnasieskola och gymnasiesärskola med möjlighet till individuella val finns över hela landet. Folkhögskolor, den kommunala vuxenutbildningen och särvux har ett stort utbud av kurser och utbildningar med möjligheter till individuell anpassning och extra stöd.

*gymnasieskolor
folkhögskolor
komvux*

Arbetsförmedlingen kan ibland hjälpa till med yrkesinriktad utbildning eller praktikplats för ungdomar över 18 år. Utbildningsbidrag kan utgå. Arbetsmarknadsinstitut (AMI) på flera platser i landet kan erbjuda yrkesinriktad rehabilitering, vägledning, arbetsprövning och arbetsträning för funktionshindrade. Man hjälper också till med anpassningar på arbetsplatser. Ibland kan staten i samråd med AMI och den enskilde ersätta delar av lönekostnaden i form av lönebidrag när en arbetsgivare anställer någon med ett funktionshinder.

Arbetsförmedlingen

AMI

Den som har en utvecklingsstörning har enligt LSS rätt till daglig verksamhet. Det kan innebära att till exempel delta i verksamhet på dagcenter, i undervisning eller träning.

daglig verksamhet

Genetik

Läran om ärftlighet kallas genetik. Forskning kring vad som orsakar Noonans syndrom pågår. I de flesta fall beror syndromet på en nymutation, i övriga fall ärvs Noonans syndrom autosomt dominant. För att få råd och eventuellt utreda ärftligheten vid en speciell sjukdom kan man ta kontakt med en klinisk genetiker, den läkare som är specialist på området.

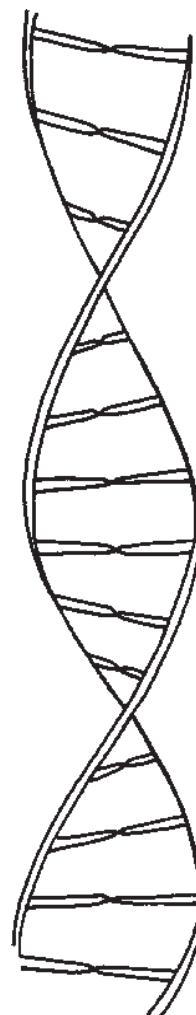
en gen är ett arvsanlag

Våra arvsanlag finns i nästan varje cell i kroppen. I cellens kärna ligger en sammanlagt mer än tre meter lång dubbelspiral, DNA-molekylen, som innehåller arvsanlagen (generna). Generna styr cellens uppbyggnad av proteiner och därmed hela cellens livsverksamhet. De är ungefär 100 000 till antalet och fungerar som en ritningsom talar om vad de olika cellerna skall syssla med, de har ett avgörande inflytande på allt från vårt utseende till vilka sjukdomar vi har risk att få.

DNA-spiralen kan liknas vid en spiraltrappa där varje trappsteg är uppbyggt av två baser (ett baspar) som är kopplade till varandra och som håller ihop trappan. Varje gen innehåller många baspar, upp till över en miljon. Ordningföljden av basparen i trappan ger den genetiska informationen. Förändring i ett enda baspar räcker för att informationen skall bli felaktig och cellens funktion störs.

DNA-spiralen med generna är uppdelad i 46 olika delar som bildar kromosomerna. Normalt har människan 46 kromosomer i varje cell. De förekommer i par, 22 par autosomer som är lika hos mannen och kvinnan och ett par könskromosomer.

Generna har sina bestämda platser på kromosomen och eftersom det finns två kromosomer av samma slag finns det dubbel uppsättning av varje gen. Undantaget är könskromosomerna hos mannen, han har en X-kromosom med arvsanlag och en Y-kromosom som i stort sett saknar gener. Kvinnor har två X-kromosomer och därmed även dubbel uppsättning av anlagen från denna kromosom, hennes könskromosomuppsättning kallas därför XX. Beteckningarna har inget med kromosomernas utseende att göra.



anlag från båda föräldrarna i varje cell

Vid befruktning kommer 23 kromosomer från kvinnans ägg och 23 kromosomer från mannens spermie och bildar tillsammans 23 kromosompar (46 kromosomer). Genom sammansmältning av ägg och spermie bildas en ny individ med hälften av den genetiska informationen från vardera föräldern. Kombinationen av gener blir unik hos varje människa, undantaget enäggstvillingar.

förändringar i generna

Celldelning pågår hela tiden i de flesta av kroppens vävnader. Innan cellen delar sig skall flera miljarder baspar kopieras så det inför celldelningen finns två kopior av hela DNA-spiralen. I samband med celldelningen får varje dottercell en av de två kopiorna. Vid kopieringen kan förändringar uppkomma i generna, man säger att de muterar. Dessa mutationer märks oftast inte, men om de ger upphov till ett avvikande protein kan individen bli sjuk.

Alla bär på anlag som är skadade och som kan ge upphov till sjukdomar eller funktionshinder. Vissa personer har en ärftlig sjukdom med lindriga symtom utan att veta om det. Mutationer inträffar sällan men har den väl inträffat förs den ofta vidare till barnen. Det betyder att en sjukdom som uppstått spontant för första gången hos en individ kan föras vidare till nästa generation och alltså bli ärftlig.

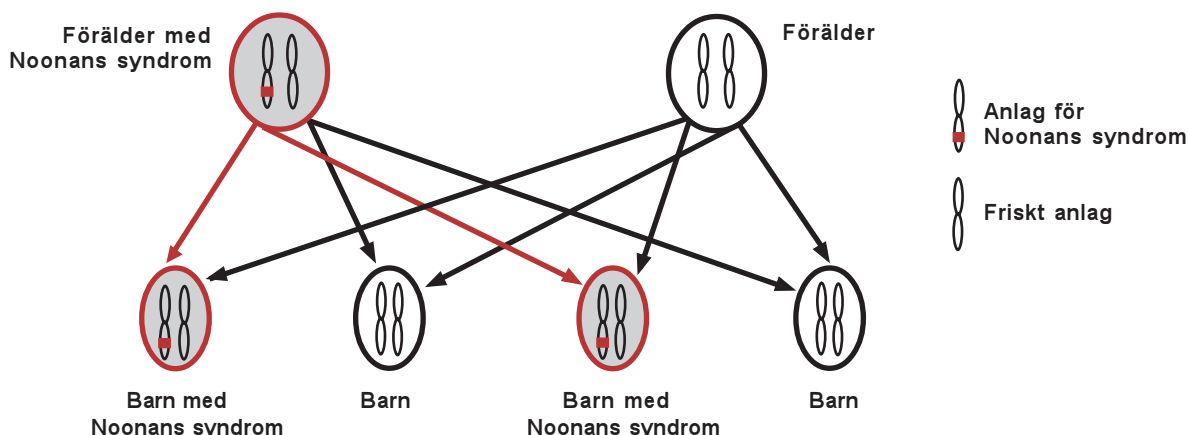
olika typer av ärftlighet

Det finns många olika typer av ärftlighet. Man skiljer på *dominant* nedärvning och *recessiv* nedärvning. Vid dominant nedärvning räcker det med att anlaget från en av föräldrarna är skadat för att individen som ärver anlaget ska bli sjuk. Vid recessiv nedärvning måste anlagen från båda föräldrarna vara skadade för att sjukdomen skall uppstå. Nedärvningsmönstret är även beroende av om anlagen finns på autosomerna eller på X-kromosomen. De tre vanligaste formerna av nedärvning är autosomt dominant, autosomt recessivt och X-bundet recessivt (könsbundet recessivt). Nedan beskrivs endast den ärftlighetsform som är känd vid Noonans syndrom.

autosomal dominant ärftlighet

Vid autosomal dominant ärftlighet sitter de skadade generna inte på könskromosomerna utan på någon av de övriga 22 autosomerna. Att anlaget är dominant innebär att det dominerar över det friska anlaget. Det behöver bara finnas hos en av föräldrarna för att syndromet skall föras vidare till barnen.

Man kan inte vara anlagsbärare av Noonans syndrom utan att själv ha syndromet. Eftersom det kan vara svårt att ställa diagnosen kan man dock ha Noonans syndrom utan att veta om det. En person med Noonans syndrom har också ett friskt anlag som kan föras vidare, och sannolikheten att få ett barn med Noonans syndrom är därför 50 procent vid varje graviditet.



Medicinska resurser

Det finns ingen rikstäckande verksamhet för diagnostisering och behandling av Noonans syndrom. Hjärtoperationer av barn utförs vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och vid Universitetssjukhuset i Lund. Enheter för barnkardiologi finns dessutom på barnklinikerna vid regionsjukhusen. Specialistkunskaper avseende tillväxtrubbningar hos barn finns vid enheter för barnendokrinologi (tillväxtenheter) vid regionsjukhusen.

Resursperson:

Docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg, tel 031-343 40 00. Otto Westphal ansvarar för en pågående studie av behandling med tillväxthormon vid Noonans syndrom.

Andra resurser

Mun-H-Center

Mun-H-Center är ett nationellt kunskapscenter som samlar in, dokumenterar och sprider kunskap om odontologiska och orofaciala problem vid små och mindre kända handikapp. Odontologen, Medicinargatan 12A, 413 90 Göteborg
tel: 031-773 38 20, fax: 031-773 38 19
e-post: mun-h-center@vgregion.se
Internetadress: www.mun-h-center.com

Socialstyrelsens kunskapsdatabas för små och mindre kända handikappgrupper

Internetadress: www.sos.se/smkh

Syftet med databasen är att ge aktuell information om diagnoserna och om det stöd och den service grupperna behöver. Information om Noonans syndrom finns i databasen. För varje diagnos finns också en kortfattad informationsfolder.

Beställning av texter eller foldrar:

Socialstyrelsens kundtjänst, 120 88 Stockholm
fax: 08-779 96 67, tel: 08-779 96 66
e-post: socialstyrelsen@strd.se

Ågrenska

Inom Ågrenskas familjeverksamhet arrangeras vistelser för barn och ungdomar med funktionshinder och deras familjer. Verksamheten, som är förlagd till Göteborg, vänder sig till familjer i hela landet. Ågrenskas Nyhetsbrev ges ut efter varje familjevistelse.

Box 2058, 436 02 Hovås
tel: 031-91 10 90, fax: 031-91 19 79
Internetadress: www.agrenska.se

Förening

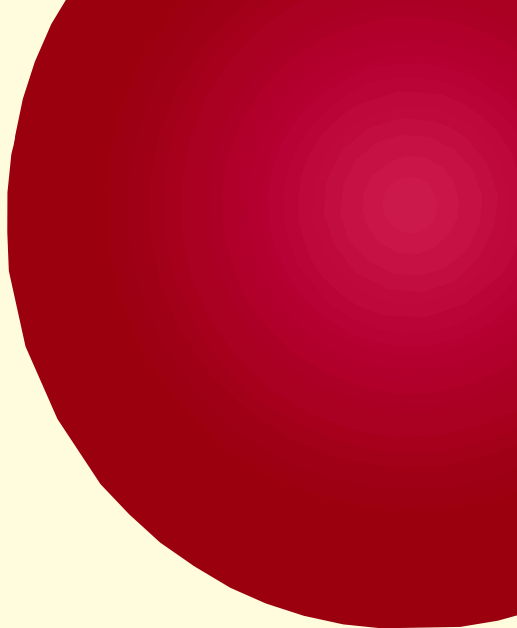
Svenska Noonan Föreningen
ordförande Ingrid Wadenheim
Box 200 59, 200 74 Malmö
tel: 040-21 30 30, fax: 040-94 47 99,
e-post: svenska.noonan.foreningen@telia.com
Föreningen, som bildades 1996, arrangerar årliga konferenser och
ger ut NoonanNytt fyra gånger om året.

För förfrågningar samt beställning av SmågruppsCentrums
informationsmaterial är Du välkommen att kontakta oss.

SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
tel: 031-343 58 94
fax: 031-343 58 93
e-post: smagrupscentrum.su@vgregion.se
Internetadress: www.gsv.se/sgc

Litteratur

- Bedre måltider med spisetrening, Frambu, Siggerud 1990
- Center för Små Handicapgrupper, faktablad om Noonans syndrom, Köpenhamn 1994
- Fossen K, Barn med Noonans syndrom - en kartlägningsundersökning med huvudvikt på språkfunktioner, Institutet för specialpedagogik, Universitetet, Oslo 1993
- Hill P, The psychological characteristics of children with Noonan syndrome, Noonan Syndrome Society fact file, London 1992
- Jamieson CR m fl, Mapping a gene for Noonan syndrome to the long arm of chromosome 12, Nature Genetics 1994;8:357-360
- Knudtzon J, Aarskog D, Noonan syndrom, särtryck från Pediatrisk Endokrinologi, Oslo 1991;5(2)
- Lindén Lindquist M, Förskolebarn med Noonan syndrom - socialpsykologiska aspekter, Sociologiska Institutionen, Göteborgs Universitet 1998
- Lindén Lindquist M, Noonan syndrom, medicinsk diagnos och pedagogiska konsekvenser, Rapport från Ågrenska, Göteborg 1996
- Noonan J, An update and review for the primary pediatrician, Clinical Pediatrics 1994;548-555
- Nordqvist C, Hjärtebarnsboken, Hjärtebarnsföreningen, Stockholm 1994
- Nyhetsbrev nr 99, Noonans syndrom, Ågrenska, Göteborg 1996
- O'Brien G, Yule W, Behavioural phenotypes, Cambridge University Press, London 1995
- Oppfølgingsveileder ved Noonan syndrom, Smågruppesenteret, Rikshospitalet, Oslo 1996
- OMIM:s databas (Online Mendelian Inheritance in Man): <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
- Patton M, Noonan syndrome, a review, Growth, Genetics & Hormones 1994;10:1-3
- Ranke MB m fl, Noonan syndrome, growth and clinical manifestations in 144 cases, European Journal of Pediatrics 1988;148:220-227
- Sharland M mfl, A clinical study of Noonan syndrome, Archives of Disease in Childhood 1992;67:178-183
- von Tetzchner S, Noonan-syndromet, kjennetegn, utviklingsforløp og tiltak, Smågruppesentret, Rikshospitalet, Oslo 1998
- Wettrell G, Tollig H, En kvinne bakom Noonans syndrom, Läkartidningen 1996;93(5):382-383
- Wood A m fl, Behavioural aspects and psychiatric findings in Noonans syndrome, Archives of Disease in Childhood 1995;72:153-155



SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Telefon: 031-343 58 94
Fax: 031-343 58 93
E-post: smagrupscentrum.su@vgregion.se