

# Noonans syndrom-medicinska riktlinjer barn

Detta förslag till uppföljning baseras på medicinska riktlinjer från Centrum för Sällsynta Diagnoser Uppsala-Örebro

<http://www.akademiska.se/Global/KB/Klinisk%20genetik/CSD/Noonan%20vardprogram.pdf>

Barn med Noonans syndrom träffar vanligen läkare en gång per år men detta kan glesas ut om barnets tillstånd medger detta. I Region Uppsala är det önskvärt att barn med Noonans syndrom har en patientansvarig läkare på Barnsjukhusets syndrommottagning och får träffa denna åtminstone vartannat läkarbesök. Vid 18 års ålder överförs patienten antingen till primärvården eller till Habiliteringens vuxen-syndrommottagning.

Spädbarnsåret 0-1 år	Symptom/screening	Åtgärd
Ätande/näring	Ättsvårigheter? Sväljningsproblem? Gastroesofageal refluxsjukdom, GERD? Behov av nasogastrisk sond /gastrostomi? Malrotation?	Remiss dietist o logoped. Läkemedelsbehandling?  Remiss barn gastroenterolog. Remiss barnkirurg.
Hjärta	Barnkardiologisk bedömning inklusive ultraljudsundersökning vid diagnos.	Medfött hjärtfel och hypertrofisk kardiomyopati följs upp av barnkardiolog.
Tillväxt	Längd, vikt, huvudomfång var 1-3 mån. Använd standardkurva och jämför med NS-specifik tillväxtkurva.	Utredning vid failure to thrive och långsam tillväxt på sedvanligt sätt.
Neuropsykologi	Utvecklingsbedömning vid 6-12 mån. Hypotonus/ motorisk utvecklingsförsening? Generell utvecklingsförsening?	Remiss sjukgymnast.  Remiss Habilitering.
Neurologi	Uppmärksamhet och låg tröskel för utredning. Misstanke om kraniosynostos?  Misstanke om epilepsi? Huvudvärk eller neurologisk avvikelse?	Bedömning barnneurolog. Remiss plastikkirurg. EEG, bedömning barnneurolog. Överväg Arnold-Chiari- missbildning och hydrocefalus, beställ MRT. Bedömning barnneurolog ev remiss neurokirurg.

<b>Urogenitalia</b>	Njuravvikelser kan förekomma.  Retentio testis?	Ultraljud njurar. Remiss barnnefrolög. Remiss barnkirurg.
<b>Koagulation</b>	Vid varje större kirurgiskt ingrepp och minst en gång under barnaåren kontrolleras PT, APTT, faktor XI.	
<b>Hud</b>	Torr hud är vanligt. Keratosis pilaris/ulerytem?	Mjukgörande keratolytiska medel och korta kurer med lokala steroider vid behov. Remiss hudläkare vb.
<b>Syn</b>	Undersökning vid diagnos.	Remiss till ögonläkare som beslutar om uppföljning.
<b>Hörsel</b>	Undersökning vid 6-12 månaders ålder.	Remiss till öronläkare som beslutar om uppföljning.
<b>Genetisk utredning</b>	Bedömning av klinisk genetiker.	

Barnaåren 1-12 år	Symptom	åtgärd
<b>Ätande/näring</b>	Symtom har oftast avklingat till 18 mån. Kvarstående sväljningsproblem? GERD? Behöver sond ersättas av gastrostomi? Malrotation?	Remiss dietist och logoped. Läkemedelsbehandling. Remiss barn gastroenterolog/ Remiss barnkirurg.
<b>Hjärta</b>	Barnkardiologisk bedömning med ultraljud hjärta rekommenderas årligen till 3 års ålder, därefter vid 5 och 10 års ålder. Fortsatt uppföljning i tonår och vuxen ålder.	Vid hypertrofisk kardiomyopati behövs regelbunden uppföljning hos barnkardiolog. Medfött hjärtfel omhändertas på sedvanligt sätt.
<b>Tillväxt</b>	Kortvuxenhet.	Remiss till barnendokrinolog. Överväg tillväxt-hormonbehandling (GH).
<b>Neuropsykologi</b>	Screening för utvecklingsförsening. Fullständig neuropsykologisk testning inför skolstart, inför högstadiet och vid behov. Muskulär hypotonus?	Remiss neuropsykolog.  Remiss sjukgymnast och arbetsterapeut.

	Språklig försening? Hyperaktivitet?	Logoped. Vid ADHD, överväg behandling.
<b>Neurologi</b>	Epilepsi handläggs enligt klinisk praxis. Huvudvärk eller neurologisk avvikelse?  Kraniosynostos?	Överväg Arnold-Chiari- missbildning och hydrocefalus, beställ MRT. Bedömning barnneurolog, ev remiss till neurokirurg. Bedömning av barnneurolog, ev remiss till plastikkirurg
<b>Urogenitalia</b>	Retentio testis?	Omhändertas på sedvanligt sätt.
<b>Koagulation</b>	Screening med PT, APTT och faktor XI, bör ske en gång under senare delen av barndomen, 5-11 år, och alltid inför större kirurgiskt ingrepp.	Inga ASA-preparat innan större kirurgi. Koagulationsrubbning handläggs på sedvanligt sätt.
<b>Skelett</b>	Uppmärksamhet på skolios, kan förvärras av tillväxthormonbehandling. Plattfothet? Överrörlighet?	Remiss ortoped.  Omhändertas på sedvanligt sätt. Remiss arbetsterapeut.
<b>Tyroidea</b>	Screening hypotyreos: TSH, fT3, fT4	Handlägg enligt klinisk praxis.
<b>Lymfödem</b>	Ökad risk att utveckla lymfödem, detta gäller under hela livet .	Handlägg enligt klinisk praxis.
<b>Hud</b>	Torr hud är vanligt. Keratosis pilaris/ulerytem?	Mjukgörande keratolytiska medel och korta kurer med lokala steroider. Remiss hudläkare vb.
<b>Syn</b>	Synundersökning med tanke på ptos, brytningsfel, skelning.	Remiss ögonläkare. Uppföljning av ögonläkare.
<b>Hörsel</b>	Hörselundersökning då det finns en ökad risk för hörselnedsättning.	Remiss öronläkare. Uppföljning av öronläkare.
<b>Tänder</b>	Följs normalt i folktandvården. Avsaknad av tänder, bettavvikelser eller tandanomalier? Jättecellslesioner i käken?	Remiss specialisttandläkare.  Remiss öronläkare eller specialisttandläkare.

Tonåren 13-18 år	Symptom	Åtgärd
Hjärta	Ett ultraljud hjärta i tonåren rekommenderas då familjär hypertrofisk kardiomyopati ibland upptäcks först då.	Fortsatt uppföljning av hjärtat under tonårstiden är viktigt.
Pubertet	Något ökad risk för försenad pubertet.	Remiss barnendokrinolog.
Neuropsykologi	Neuropsykologisk bedömning vid problem med stämningsläget, ångest eller vid misstänkt om kognitiv försämring.	Kontakt med psykolog och eventuellt farmakologisk behandling.
Neurologi	Epilepsi? Huvudvärk eller neurologisk avvikelse?	Handlägg enligt klinisk praxis. Överväg Arnold-Chiari missbildning och hydrocefalus, beställ MRT. Remiss barnneurolog/neurokirurg
Koagulation	Screening inför kirurgiskt ingrepp.	Inga ASA-preparat innan kirurgi.
Skelett	Screening för skolios. Skolios kan förvärras av tillväxthormon-behandling.	Remiss barnortoped.
Tyroidea	Screening hypotyreos: TSH, fT3, fT4.	Handlägg enligt klinisk praxis.
Lymfödem	Ökad risk att utveckla lymfödem.	Handlägg enligt klinisk praxis.
Hud	Torr hud är vanligt.  Keratos pilaris/ulerytem?	Mjukgörande keratolytiska medel och korta kurer med lokala steroider. Remiss hudläkare.
Syn	Ögonundersökning vid nya symtom.	Remittera till ögonläkare.
Tänder	Följs normalt i folktandvården. Avsaknad av tänder, bettavvikelser eller tandanomalier? Jättecelslesioner i käken?	Remiss till specialisttandläkare.  Remiss till öronläkare eller specialisttandläkare.