NOONANS SYNDROM-MEDICINSKA RIKTLINJER BARN

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

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 Neurologmottagning för barn på barnsjukhuset eller vid Kungsgärdet. Vid 18 års ålder överförs patienten antingen till primärvården eller till Habiliteringens husläkarmottagning.

Spädbarnsåret 0 till 1 år:

Spädbarnsåret 0-1 år	**Symptom och screening**	**Åtgärd**
Ätande och näring	Ätsvårigheter? Sväljningsproblem? Gastroesofageal refluxsjukdom, GERD? Behov av nasogastrisk sond eller gastrostomi? Malrotation?	• Remiss dietist o logoped. • Läkemedelsbehandling? • Remiss barngastroenterolog. • 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 eller motorisk utvecklingsförsening?	• Remiss sjukgymnast. • Remiss Habilitering.

Spädbarnsåret 0-1 år	Symptom och screening	Åtgärd
	Generell utvecklingsförsening?	
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 eventuell remiss neurokirurg.
Urogenitalia	Njuravvikelser kan förekomma. Retentio testis?	• Ultraljud njurar. • Remiss barnnefrolog. • Remiss barnkirurg.
Koagulation	Vid varje större kirurgiskt ingrepp och minst en gång under barnaåren kontrolleras PT, APTT, faktor XI.	
Hud	Torr hud är vanligt. Keratosis pilaris eller ulerytem?	• Mjukgörande keratolytiska medel och korta kurer med lokala steroider vid behov. • Remiss hudläkare vb.
Hörsel	Undersökning vid 6-12 månaders ålder.	• Remiss till öronläkare som beslutar om uppföljning.
Genetisk utredning	Bedömning av klinisk genetiker.	

Barnaåren 1 till 12 år:

Barnaåren 1-12 år	**Symptom**	**åtgärd**
Ätande och näring	Symtom har oftast avklingat till 18 mån. Kvarstående sväljningsproblem? GERD? Behöver sond ersättas av gastrostomi? Malrotation?	• Remiss dietist och logoped. • Läkemedelsbehandling. • Remiss barngastroenterolog. • Remiss barnkirurg.
Hjärta	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.
Tillväxt	Kortvuxenhet.	• Remiss till barnendokrinolog. • Överväg tillväxt-hormonbehandling (GH).
Neuropsykologi	Screening för utvecklingsförsening. Fullständig neuropsykologisk testning inför skolstart, inför högstadiet och vid behov. Muskulär hypotonus? Språklig försening? Hyperaktivitet?	• Remiss neuropsykolog. • Remiss sjukgymnast och arbetsterapeut. • Logoped. • Vid ADHD, överväg behandling.
Neurologi	Epilepsi handläggs enligt klinisk praxis. Huvudvärk eller neurologisk avvikelse? Kraniosynostos?	• Överväg Arnold-Chiari-missbildning och hydrocefalus, beställ MRT.

Barnaåren 1-12 år	Symptom	åtgärd
		• Bedömning barnneurolog, eventuell remiss till neurokirurg. • Bedömning av barnneurolog, eventuell remiss till plastikkirurg.
Urogenitalia	Retentio testis?	• Omhändertas på sedvanligt sätt.
Koagulation	Screening med PT, APTT och faktor XI, bör ske en gång under senare delen av barndomen, 5 till 11 år, och alltid inför större kirurgiskt ingrepp.	• Inga ASA-preparat innan större kirurgi. • Koagulationsrubbning handläggs på sedvanligt sätt.
Skelett	Uppmärksamhet på skolios, kan förvärras av tillväxthormonbehandling. Plattfothet? Överrörlighet?	• Remiss ortoped. • Omhändertas på sedvanligt sätt. • Remiss arbetsterapeut.
Tyroidea	Screening hypotyreos: TSH, fT3, fT4.	• Handlägg enligt klinisk praxis.
Lymfödem	Ökad risk att utveckla lymfödem, detta gäller under hela livet.	• Handlägg enligt klinisk praxis.
Hud	Torr hud är vanligt. Keratosis pilaris eller ulerytem?	• Mjukgörande keratolytiska medel och korta kurer med lokala steroider. • Remiss hudläkare vb.
Syn	Synundersökning med tanke på ptos, brytningsfel, skelning.	• Remiss ögonläkare. • Uppföljning av ögonläkare.

Barnaåren 1-12 år	Symptom	åtgärd
Hörsel	Hörselundersökning då det finns en ökad risk för hörselnedsättning.	• Remiss öronläkare. • Uppföljning av öronläkare.
Tänder	Följs normalt i folktandvården. Avsaknad av tänder, bettavvikelser eller tandanomalier? Jättecellslesioner i käken?	• Remiss specialisttandläkare. • Remiss öronläkare eller specialisttandläkare.

Tonåren 13 till 18 år:

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.
Neuro-psykologi	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 eller 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. Keratosis pilaris eller 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? Jättecellslesioner i käken?	• Remiss till specialisttandläkare. • Remiss till öronläkare eller specialisttandläkare.

Dokumenthistorik

Författare:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare barnneurologi och habilitering. Verksamhetsområde Akademiska barnsjukhuset.

Datum:

2018-10-05 Nyskapat dokument.

2023-06-29 Ulrika Wester Oxelgren, reviderat dokument.

2023-06-30 Carin Pommer, DocPlusredaktör, uppdaterat format och tillgänglighetsanpassat samt bytt ansvarig från Jenny Boija Bennbom till Gunnar Liminga sektionschef barnneurologi.. Verksamhetsområde Akademiska barnsjukhuset.