

Protokoll zum Vortrag «Kognitive Entwicklung beim Noonan-Syndrom»

Inhalt	Seite
1. Teil: Prof. Kees Noordam Input zum Noonan-Syndrom	2
1. Warum ist es wichtig, die Diagnose «Noonan-Syndrom» zu haben?	2
2. Diagnose «Noonan-Syndrom»	2
3. Wachstum & Wachstumshormone beim Noonan-Syndrom	2
2. Teil: Dr. Ellen Wingbermühle und Dr. Renée Roelofs	4
1. Exekutive Funktionen und soziale Kognition	4
1.1 Definition Exekutive Funktionen	4
1.2 Definition Soziale Kognition	4
2. Kognition und das Noonan-Syndrom	4
3. Verhalten und das Noonan-Syndrom	5
4. Was kann man zur Unterstützung tun?	5
5. Fragen aus der Elternrunde	6



1. Teil: Prof. Kees Noordam Input zum Noonan-Syndrom

1. Warum ist es wichtig, die Diagnose «Noonan-Syndrom» zu haben?

- Mit der Diagnose lassen sich viele der Schwierigkeiten oder Probleme, welche ein Kind mit NS hat, erklären.
- Die Diagnose gibt auch Sicherheit für die Eltern und für die Ärzte, da nun eine Prognose möglich ist: Man weiss ungefähr, was zu erwarten ist und worauf man eventuell präventiv achten sollte.

2. Diagnose «Noonan-Syndrom»

- Die klinische Diagnose (also eine Diagnose rein aufgrund der optischen Auffälligkeiten, ohne einen Gentest zu machen) ist bei Babies oft sehr schwierig, da die äusserlichen Merkmale noch nicht so ausgeprägt sind. Deshalb sollte man mit den Ärzten hier etwas Nachsicht haben. 😊
- Um das Noonan-Syndrom klinisch zu diagnostizieren, gibt es ein Scoring-System: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7294061/>
- Es hilft auch, Familienfotos (Grosseltern, Urgrosseltern) anzuschauen, um zu sehen, ob dort eventuell ein Familienmitglied äusserliche Auffälligkeiten aufweist.

3. Wachstum & Wachstumshormone beim Noonan-Syndrom

- **Körpergrösse:** die durchschnittliche Grösse bei Erwachsenen mit NS liegt um die 3. Perzentile (durchschnittlich).
- **Wachstumshormontherapie (WHT):** Auswirkungen von plus 8 – 10 cm auf die Endgrösse. Für die Therapie sind vor allem die Jahre vor der Pubertät wichtig. So empfiehlt Prof. Noordam den Beginn der Therapie ab dem Alter von 4 – 5 Jahren.
- Eine WHT empfiehlt er jenen NS-Kindern, die kleiner als die 1. Perzentile sind.
- WH-Behandlung ist effektiv und sicher.
- **Keine WHT ist bei NS-Kinder** zu machen, welche eine hypertrophische Kardiomyopathie oder eine Mutation mit erhöhtem Krebsrisiko (betrifft einige wenige Mutationen) haben.
- **Alle NS-Kinder wachsen**, es hat nichts mit den Ernährungsproblemen im Babyalter zu tun.
- Kinder mit NS sind in den ersten Jahren sehr schlank/dünn und haben wenig Appetit. **Sie essen aber genau so viel, wie sie brauchen!** Da muss man sich keine Sorgen machen (und sie bleiben sehr schlank/dünn).
- **Ernährungsschwierigkeiten:** Meistens verschwinden die Ernährungsprobleme.
- **Reflux:** Den sollte man behandeln.



2. Teil: Dr. Ellen Wingbermhühle, clinical neuropsychologist (pwingbermhuele@vvgi.nl) und Dr. Renée Roelofs, health care psychologist (rroelofs@vvgi.nl)

1. Exekutive Funktionen und soziale Kognition

1.1 Definition Exekutive Funktionen

Als „exekutive Funktionen“ bezeichnet man in der Gehirnforschung geistige Prozesse, die uns gezielt, planvoll und überlegt handeln lassen. Dazu gehören das Arbeitsgedächtnis, flexibles Denken, Problemlösung und Selbstbeherrschung; sie helfen uns, den Alltag zu bewältigen und mit Emotionen umzugehen.

1.2 Definition Soziale Kognition

Die Art und Weise, wie Menschen ihr eigenes soziales Verhalten und das anderer Menschen, deren Emotionen, Gedanken und Absichten, wahrnehmen, darüber nachdenken, interpretieren und beurteilen.

2. Kognition und das Noonan-Syndrom

Es empfiehlt sich, schon vor Schuleintritt (im Kleinkindesalter) bei der Neuropädiatrie ein psychologisches Assessment (Einschätzung, Beurteilung der sozialen und kognitiven Fähigkeiten) zu machen.

75% der Menschen mit NS haben einen (manchmal etwas niedrigeren) durchschnittlichen Intelligenzquotienten. 50% davon benötigen schulische Unterstützung (Förderlektionen).

Kinder mit NS	Erwachsene mit NS
Bereiche, die Schwierigkeiten bereiten können:	
<ul style="list-style-type: none"> • Sprache und motorische Entwicklung • Visuelle Verarbeitung • Aufmerksamkeit • Planung und Organisation • Lernen und Gedächtnis • Soziale Kognition 	<ul style="list-style-type: none"> • Geschwindigkeit der Informationsverarbeitung • Planung und Organisation • Soziale Kognition

3. Verhalten und das Noonan-Syndrom

Kinder mit NS	Erwachsene mit NS
Bereiche, die Schwierigkeiten bereiten können:	
<ul style="list-style-type: none"> • verzögerte sozial-emotionale Entwicklung (NS-Kinder fühlen sich mit jüngeren Kinder wohler) • Zwischenmenschliche Schwierigkeiten • Unaufmerksamkeit, Hyperaktivität • Regulierung von Emotionen und Verhalten 	<ul style="list-style-type: none"> • Introvertiertheit • Schwierigkeiten, Gefühle zu verbalisieren ('Alexithymie') • Regulierung von Emotionen und Verhalten • Höheres Risiko für Stimmungsprobleme und Angstzustände



Noonan-Syndrom Schweiz

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Symptome von ADHS und Autismus• Höheres Risiko für Stimmungsprobleme und Ängste• Mobbing-Thematik und negative medizinische Erfahrungen (z.B. Krankenhausaufenthalte, Untersuchungen, etc.) | <ul style="list-style-type: none">• Zwischenmenschliche Schwierigkeiten• Symptome von Autismus• Auswirkungen von Mobbing |
|---|--|

4. Was kann man zur Unterstützung tun?

- **Pädagogische Anpassungen** (z.B. IF-Lektionen, reduzierte Lernziele)
- **Training sozialer Fähigkeiten** (gibt es bei uns in der Schweiz leider nicht. Hier empfehlen die beiden Psychologinnen, gerade bei NS-Kindern mit heftigen emotionalen Reaktionen (Wut, Frustration), wie folgt vorzugehen:
 1. Kind ablenken, damit es sich beruhigt.
 2. Danach für das Kind das Erlebte verbalisieren, erklären, warum es sich gerade so gefühlt hat (*Ich verstehe, dass Du gerade sehr wütend geworden bist, weil Dein Bruder Dir das Spielzeug weggenommen hat. Du warst gerade friedlich am Spielen, da..., usw.*)
- **Psychomotorische Therapie & Sport** (beides erachten die beiden Psychologinnen als sehr hilfreich und wichtig, da es eine handlungsorientierte, nicht verbale Therapieform ist und das Körperbewusstsein fördert.)
- **(Sozial)kognitives Strategietraining** (z.B. SENS, ist eine Gruppentherapie für NS-Patienten ab 16 Jahren in Holland. Angelehnt an ein Strategietraining aus dem Autismus. Der Fokus wird hier auf das Lesen von Gefühlen und Grenzen setzten gelegt.)
- **Psychologische Therapie** (und nicht erst, wenn's «brennt»)
- **Pharmakologische Therapie** (z.B. zur Unterstützung bei Depressionen)

5. Fragen aus der Elternrunde

Was kann man tun, wenn das NS-Kind realisiert, dass es anders ist als seine Freunde?

- «Mit dem Kind darüber sprechen» (siehe Homepage <https://noonansyndrom.ch/eltern/#mit-meinem-kind-darueber-reden>)
- Das Kind eine Presentation zum Noonan-Syndrom in der Klasse machen lassen (sie haben gute Erfahrungen damit in Holland gemacht).
- Dem Kind Tipps/Antworten geben, wie oder was es auf Fragen sagen kann, wenn es z.B. gefragt wird, warum es so klein ist, etc.

Psychotherapie als Prävention – empfehlenswert?

Die Kognitive-Entwicklung ist für jeden Menschen mit einer genetischen Störung schwierig. So erachten die Psychologinnen eine Psychotherapie zur Kontrolle als empfehlenswert.

AD(H)S & Autismus?



Noonan-Syndrom Schweiz

Unaufmerksamkeit und Hyperaktivität sind Teil des Noonan-Syndroms. Solange diese das Kind beim Lernen nicht behindern, muss es nicht therapiert werden. Sollten die Einschränkungen dadurch aber zu gross werden, ist eine Abklärung zu empfehlen, damit es dann auch therapiert werden kann. Autismus ist eher selten. NS-Kinder sind sehr sensibel.

Thema Berufswahl bei NS-Jugendlichen

Oftmals haben NS-Jugendliche Probleme bei der Berufswahl, weil sie ihre Stärken und Schwächen nicht erkennen können. Die Psychologinnen empfehlen deshalb im Vorfeld ein neuropsychologisches Assessment zu machen, bevor man mit der Berufswahl beginnt.

Mobbing am Arbeitsplatz während der Lehre:

Leider oft ein Thema. Die Jugendlichen oder jungen Erwachsenen mit NS sprechen es häufig nicht an, wehren sich nicht, sondern ziehen sich zurück und reagieren mit körperlichen Schmerzen, Müdigkeit und psychischen Problemen. Hier unbedingt mit Arbeitgeber, Eltern und dem Kind einen engen Austausch pflegen.