



Noonan-Syndrom Schweiz

Was ist das Noonan-Syndrom (NS)?

Das Noonan-Syndrom ist ein autosomal dominant vererbtes Syndrom mit einer **sehr grossen Bandbreite an Symptomen**. Diese können angeborene Herzfehler, auffällige Gesichtszüge, kleiner Körperwuchs, Ernährungsschwierigkeiten in den ersten Lebensjahren, Seh- und Hörschwäche, Entwicklungsverzögerung und eine leichte geistige Behinderung beinhalten.

Die Symptome sind unterschiedlich stark ausgeprägt, so dass für 90% der Betroffenen ein selbständiges Leben ohne Einschränkungen möglich ist, jedoch andere auf Therapien und Unterstützung angewiesen sind.

Geschichte des Noonan Syndroms

1962 stellte Jacqueline Noonan, eine Kinder-Herz-Spezialistin, bei 9 Patienten, welche ähnliche Gesichtsmarkmalen aufwiesen, Kleinwuchs, Brustkorbdeformierungen und Pulmonarklappenstenosen fest. Der Name „Noonan-Syndrom“ wurde deshalb nach ihr benannt, da sie die Erste war, die diese Kombination von Symptomen als eigenständiges Syndrom definierte.

Seit 2007 sind erste genetische Mutationen bekannt.

Die 5 am häufigsten betroffenen Gene sind:

- PTPN11 (50%)
- SOS1 (10-13%),
- RAF1 (5%)
- RIT1 (5%)
- KRAS (weniger als 5%).
- Wenige Personen haben eine Mutation in NRAS, BRAF, MEK2, RRAS, RASA2, A2ML1 und SOS2.

Noonan-ähnliche Störungen treten in Verbindung mit Mutationen in SHOC2 und CBL auf. Das Noonan-Syndrom, das durch pathogene (krankheitsverursachende) Varianten in LZTR1 verursacht wird, kann entweder autosomal dominant oder autosomal rezessiv vererbt werden.

Es ist zu erwarten, dass im Rahmen der aktuellen Forschung noch weitere Mutationen entdeckt werden.