

Patiënteninformatie

HET NOONAN SYNDROOM

Een overzicht van goede zorg
voor kinderen en volwassenen
met Noonan syndroom en
hun naasten.



Inhoud

Over deze patiënteninformatie	3
1. Wat is het Noonan syndroom?	5
2. Wat zijn de kenmerken van het Noonan syndroom?	6
3. Hoe kun je het Noonan syndroom krijgen?	19
4. Hoe wordt uitgezocht wat je hebt?	23
5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?	27
6. Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?	29
7. Wat kun je op den duur verwachten?	33
8. A. Wat kun je zelf doen?	36
B. Welke dingen kun je beter niet doen?	37
9. Waar krijg je als naaste mee te maken?	41
10. Hoe is de zorg voor het Noonan syndroom georganiseerd?	44

Bijlagen:

1. 'Mijn eigen zorgplan'	52
2. Overzicht onderzoeken en behandelingen	60
3. Ruimte voor eigen notities	65



Esmee (21): "Omdat het Noonan syndroom een zeldzame aandoening is, zal niet iedere zorgverlener dit syndroom kennen of weten hoe hier goed mee om te gaan. Ik wijs mijn behandelaars daarom altijd op het bestaan van de 'Zorgstandaard Noonan syndroom' en de 'huisartsenbrochure Noonan syndroom'. Zelf ga ik gebruik maken van de bijbehorende patiënteninformatie".



Over deze patiënteninformatie

Waar komt deze informatie vandaan?

Behandelaars van mensen met het Noonan syndroom hebben landelijke afspraken gemaakt over goede zorg voor dit syndroom. Die afspraken zijn bedoeld om zorgverleners te ondersteunen bij hun werk. Deze afspraken staan in de 'richtlijn Noonan syndroom' en 'Zorgstandaard Noonan syndroom'.

Zie voor meer informatie: 


www.zorginzicht.nl/bibliotheek/Noonan%20syndroom/Paginas/Home.aspx

De informatie die je nu voor je hebt is de patiëntenversie van deze zorgstandaard en de richtlijn. De medische begrippen zijn hierin beter uitgelegd. Ook vind je extra informatie en tips over het omgaan met het Noonan syndroom in het dagelijks leven.

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze patiënteninformatie is bedoeld voor alle mensen met het Noonan syndroom en hun naasten. Jongeren en volwassenen met het Noonan syndroom kunnen hier zelfstandig gebruik van maken. Maar ook als je vader, moeder, broer, zus of partner bent van een kind of volwassene met het Noonan syndroom, kan het heel handig zijn om meer inzicht te krijgen in de aandoening van jouw naaste. Met de aanspreekvorm 'je' richten de makers van deze patiënteninformatie zich dan ook tot de mensen in de directe omgeving van iemand met het Noonan syndroom. Hulpverleners en mensen die werkzaam zijn in het onderwijs kunnen deze uitgave ook als informatiebron gebruiken.





Jan (45): "Als ik zeg dat ik Noonan syndroom heb, kijken veel mensen me vragend aan. Het komt zo weinig voor dat veel mensen er nog nooit van gehoord hebben."

1. Wat is het Noonan syndroom?

Het Noonan syndroom is een erfelijke aandoening. Deze aandoening is aanwezig in je hele lichaam en blijft je hele leven actief. Het is niet te genezen. Wel zijn er goede behandelingen voor de klachten die je ervan kunt ondervinden. Ook kun je zelf veel doen om je gezondheid goed te houden en je prettig te blijven voelen.

Niet iedereen met het Noonan syndroom ziet er hetzelfde uit. Ook heeft niet iedereen dezelfde klachten. Toch komt een heel aantal kenmerken veel voor bij mensen met het Noonan syndroom.

Het woord syndroom betekent het samen voorkomen van meerdere kenmerken (symptomen). In [hoofdstuk 2](#) lees je welke kenmerken allemaal bij het Noonan syndroom kunnen horen.



Als mensen je vragen wat het Noonan syndroom is...

...dan kan het heel lastig zijn hier een kort antwoord op te geven. Er komt namelijk zoveel bij kijken. Aan mensen voor wie het van belang is, kun je ze (een deel van) deze uitgebreide informatie geven. Bijvoorbeeld aan medewerkers op school, aan een maatschappelijk werker of aan de oppas van je kind.

Moet je toch een kort antwoord geven, dan is dit een TIP



"Ik (of: mijn kind/vriend(in)/partner) heb een syndroom. Bij een syndroom heb je niet alleen te maken met lichamelijke klachten. Als je goed kijkt, kun je het namelijk ook zien aan mijn uiterlijk. Daarnaast kun je het merken aan mijn gedrag (en bij kinderen: (het tempo van de) ontwikkeling)."

Bij al deze kenmerken kun je steeds dan 1 of 2 voorbeelden noemen die het beste bij jou passen. Bijvoorbeeld: "Ik ben wat kleiner en mijn oren zitten lager", "ik heb een hartafwijking en snel pijn als ik moet bewegen". En bijvoorbeeld: "ik vind het moeilijk om mijn gevoelens goed onder woorden te brengen en heb moeite met concentreren".

2. Wat zijn de kenmerken van het Noonan syndroom?

Hoe zien mensen met het Noonan syndroom eruit?

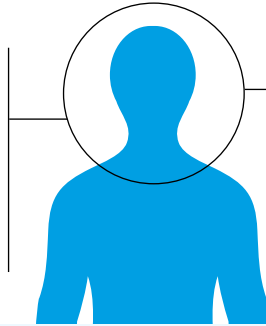
Hieronder zie je een opsomming van uiterlijke kenmerken die kunnen voorkomen bij het Noonan syndroom.

De meeste mensen met het Noonan syndroom hebben niet alle kenmerken die hier aangegeven zijn. De ene persoon zal wat meer uiterlijke kenmerken hebben dan de ander. Dit zegt niets over hoeveel lichamelijke klachten je daarnaast nog kunt hebben. Net als bij ieder mens verandert je uiterlijk door de jaren heen. Bij het Noonan syndroom worden de typische kenmerken in het gezicht vaak minder opvallend met het ouder worden.

- 1 lengte: mannen gemiddeld 162,5 cm-169,8 cm, vrouwen 152,7 cm-156 cm;
- 2 korte brede hals, soms met extra huid in de nek;
- 3 lagere haargrens in de nek;
- 4 pluizig of krullend haar;
- 5 ogen staan verder uiteen;
- 6 hangende (soms dikke) bovenoogleden (ptosis);
- 7 bollere ogen;
- 8 vaker licht gekleurde ogen;
- 9 buitenooghoeken omlaag gericht;
- 10 oren staan lager en zijn soms iets naar achteren gedraaid;
- 11 brede neusbrug en bolle top van de neus;
- 12 smalle kin of kaken;
- 13 moedervlekken (meer dan gemiddeld);
- 14 vlakke, lichtbruine vlekken op de huid (café-au-lait vlekken);
- 15 tanden komen later door en/of in verkeerde volgorde, slecht sluitend gebit;
- 16 opvallende wangplooiën (vanaf volwassen leeftijd);
- 17 borstkas naar binnen gedeukt of juist uitstaand met wijd uiteen staande tepels;
- 18 kromming van de rug (scoliose);
- 19 vochtophoping onder huid (lymfoedeem/ lymfatische dysplasie);
- 20 platvoeten;
- 21 blauwe plekken (vaak door hogere bloedingsneiging);
- 22 naar buiten staande onderarmen;
- 23 ronde vingertoppen.

Lichamelijke kenmerken Noonan syndroom

- 2 korte brede hals
- 3 lage haarlijn in de nek
- 4 pluizig of krullend haar
- 5 ogen staan verder uiteen
- 7 bollere ogen
- 12 smalle kin of kaken



- 6 hangende (soms dikke) bovenoogleden (ptosis)
- 8 vaker licht gekleurde ogen
- 9 buitenooghoeken omlaag gericht
- 10 oren staan lager en zijn soms iets naar achteren gedraaid
- 11 brede neusbrug en bolle top van de neus
- 15 tanden komen later door en/of in verkeerde volgorde, slecht sluitend gebit
- 16 opvallende wangplooien (vanaf volwassen leeftijd)

- 1 kleine lengte

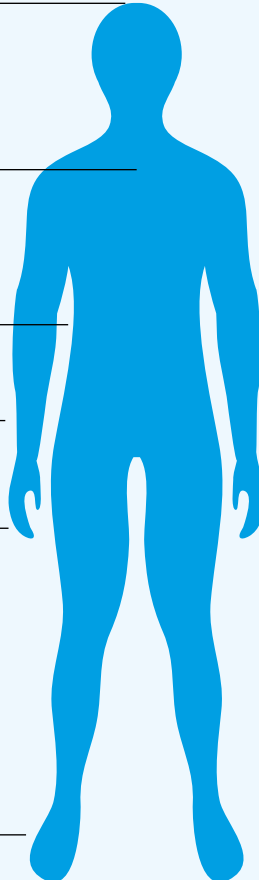
- 17 borstkas naar binnen gedeukt of juist uitstaand met wijd uiteen staande tepels

- 18 kromming van de rug (scoliose)

- 22 naar buiten staande onderarmen


- 23 ronde vingertoppen

- 20 Platvoeten



Kenmerken voor het hele lichaam zijn:

- 13 moedervlekken en
- 14 lichtbruine vlekken, meer dan gemiddeld
- 19 vochtophoping onder huid (lymfoedeem/lymfatische dysplasie)
- 21 blauwe plekken (vaak door hogere bloedingsneiging)



Ciska (40): "Haast niemand ziet aan mijn uiterlijk dat ik het Noonan syndroom heb. Mijn twee kinderen met Noonan vallen door hun uiterlijk wel veel meer op".



Welke andere lichamelijke kenmerken kun je hebben?

Hieronder vind je een lijst met lichamelijke kenmerken die naast de uiterlijke kenmerken nog kunnen voorkomen. Er zijn kenmerken die bijna iedereen met het Noonan syndroom heeft, maar er zijn ook kenmerken die veel minder voorkomen. In [Hoofdstuk 5](#) lees je welke mogelijkheden er zijn voor de behandeling.

Lichaamsdeel of orgaan

Kenmerk



HART

Veelvoorkomende hartafwijkingen bij mensen met Noonan:

Pulmonaalklepstenose (ook wel: valvulaire pulmonaalstenose)

Er is een vernauwing (stenose) van de klep tussen de rechterhartkamer en de longslagader. De oorzaak van pulmonaalklepstenose is in de meeste gevallen een vergroeiing van de klep. Hierdoor kan de klep er niet meer goed voor zorgen dat het bloed naar de longen stroomt in plaats van terug de hartkamer in.

Hypertrofische cardiomyopathie (HCM)

Hypertrofisch betekent dat de hartspier verdikt is. De hartspier trekt niet goed samen of ontspant niet voldoende, waardoor de pompfunctie van het hart verminderd is (hartfalen) en/of hartritmestoornissen optreden. Het hart kan minder goed samentrekken of ontspannen en pompt het bloed minder goed rond.

Lichaamsdeel of orgaan



HART

Kenmerk

Minder vaak komen de volgende hartaandoeningen voor:

Atrium Septum Defect: ASD

Er is een opening in het tussenschot tussen linker en rechter boezem (atrium). Hierdoor stroomt het bloed van de linkerboezem naar de rechterboezem, waardoor zuurstofarm en zuurstofrijk bloed met elkaar gemengd worden. Hoe groter de opening is, hoe eerder er klachten kunnen ontstaan. Bij een kleine opening kun je er ook niets of weinig van merken.

Ventrikel Septum Defect: VSD

Er is een opening in het tussenschot tussen linker en rechter ventrikel (kamer). Bloed stroomt onder hoge druk naar de longen. Hierdoor kan de bloedstroom omkeren. Dan stroomt er zuurstofarm bloed van de rechterkamer door de opening naar de linkerkamer en van daaruit weer naar het lichaam.

Aortaklep- of mitralisklepafwijking

Afwijkingen aan de hartkleppen. Doordat de hartkleppen niet goed sluiten of opengaan, moet het hart harder werken om voldoende bloed rond te pompen.

Coarctatio aortae

Een vernauwing in de lichaamsslagader, enkele centimeters boven het hart. De bloeddruk in de armen is hoger dan in de benen. Het hoofd en de armen worden heel goed doorbloed terwijl de rest van het lichaam tekort komt.

Lichaamsdeel of orgaan

Kenmerk



HART

Overige hartafwijkingen

Naast alle genoemde afwijkingen zijn er ook nog andere afwijkingen van het hart mogelijk. Deze komen erg weinig voor bij mensen met het Noonan syndroom. Als jij een andere dan de genoemde hartafwijkingen hebt, vraag je cardioloog dan om uitleg.

- i** Via de website van de Hartstichting kun je meer toegankelijke informatie over het functioneren van het hart in het algemeen, maar ook over de bovengenoemde aangeboren hartafwijkingen vinden:



www.hartstichting.nl/aangeboren-hartafwijkingen



OGEN

- Afwijking van het oog waarvoor een bril nodig is.
- Moeite met diepte en afstand inschatten.
- Stoornis aan dat deel van het oog dat ligt voor de oogleden.
- Hangende bovenoogleden (dit noemen artsen 'ptosis').
- Lui oog op kinderleeftijd.
- Scheel zien op kinderleeftijd.

- i** Voor uitgebreide informatie over aandoeningen aan het oog kun je verder lezen op:



www.oogartsen.nl



OREN

- Verhoogde gevoeligheid voor oorontstekingen.
- Risico op gehoorstoornissen wanneer oorontstekingen zich vaak herhalen.

Lichaamsdeel of orgaan	Kenmerk
 <p data-bbox="213 336 296 363">NIEREN</p>	<ul data-bbox="490 260 759 284" style="list-style-type: none"> - Afwijkingen aan de nieren.
 <p data-bbox="199 549 311 576">BEWEGEN</p>	<ul data-bbox="490 454 911 671" style="list-style-type: none"> - Vertraagde ontwikkeling van de beweging. Bijvoorbeeld: later kruipen en later zelfstandig kunnen zitten. - Pijnklachten. - Lage spierspanning (hypotonie). - Vermoeidheid na (geringe) inspanning. - Flexibelere gewrichten (hyperluxatie).
 <p data-bbox="148 868 361 927">VOORTPLANTINGS- ORGANEN</p>	<ul data-bbox="490 742 882 831" style="list-style-type: none"> - Bij jongens: niet ingedaalde zaadballen. - Bij meisjes: late start van de eerste menstruatie.
 <p data-bbox="228 1107 283 1134">HUID</p>	<ul data-bbox="490 1002 916 1347" style="list-style-type: none"> - Overgevoelighedsreacties. - Zeer droge huid. - Paarsrode vlekken op de huid, soms met bobbels. Dit komt door woekering van bloedvaten aan de oppervlakte van de huid (hemangioom). - Snel blauwe vlekken door verhoogde bloedingsneiging. - Vlakke lichtbruine vlekken op de huid (Cafe-au-lait-vlekken). - Moedervlekken.

Lichaamsdeel of orgaan

Kenmerk



BLOEDING

(Mild) verhoogde bloedingsneiging. Dit kun je merken aan:

- Hevige menstruaties.
- Hevig bloedverlies bij de bevalling.
- Snel blauwe plekken.
- Veel bloedverlies bij een kleine medische behandeling (Bijvoorbeeld als je een kies laat trekken of bij het verwijderen van een wratje).
- Het kan langer duren voordat een wondje is genezen.

Het kan zijn dat je er niets van merkt, maar toch een verhoogde bloedingsneiging hebt. Omgekeerd kun je ook deze klachten hebben, terwijl je een niet of nauwelijks verlaagde bloedstolling hebt. Een arts controleert je bloedstolling zodra bekend is dat je het Noonan syndroom hebt en voor grote ingrepen (bijvoorbeeld operaties). Normale uitslagen sluiten een (na)bloeding niet uit, dus voorzorgsmaatregelen blijven nodig.



BOTTEN

- Meer kans op lagere botdichtheid (osteopenie) en botontkalking (osteoporose).
- Kans op zijwaartse verkromming van de ruggengraat (scoliose).



MAAG MOND DARMEN

- Zeer gevoelige mond (en de delen eromheen) bij baby's.
- Verteringsproblemen (vooral bij baby's en jonge kinderen).
- Terugvloeiend maagzuur (reflux) en verstopping. Dit komt het vaakst voor bij baby's en jonge kinderen maar kan ook op volwassen leeftijd nog steeds aanwezig zijn of terugkeren.

Lichaamsdeel of orgaan




HERSENEN

Kenmerk

- Verhoogde druk in hersenpan.
- Epilepsie.
- De hersenen kunnen anders liggen. Een deel kan bijvoorbeeld in het ruggenmerg doorlopen, waar het normaal niet hoort te liggen (de medische naam hiervoor is Chiari Malformatie).

Tabel 1. Lichamelijke kenmerken

In [Hoofdstuk 4](#) kun je lezen welke onderzoeken er bij de verschillende klachten gedaan kunnen worden. In [Hoofdstuk 5](#) vindt je de mogelijke behandelingen en zorg die er is per kenmerk of klacht.



Jonas (39): "Toen ons zontje 5 jaar geleden de diagnose het Noonan syndroom kreeg, hoorden we meteen de hele lijst met mogelijke klachten. We schrokken ons wild. Ondertussen kunnen we zeggen dat we veel herkennen, maar ook dat hij echt niet alles heeft. Achteraf gezien is het toch wel goed om alles te horen. Je weet dan wat je misschien kan verwachten en waarop je moet letten."

Hoe werken je hersenen als je het Noonan syndroom hebt?

Als je het Noonan syndroom hebt, werken je hersenen vaak net iets anders dan bij mensen die dit syndroom niet hebben. Wetenschappers hebben de laatste jaren onderzoek gedaan naar hoe je hersenen precies werken als je het Noonan syndroom hebt. Er moet nog veel uitgezocht worden hierover. Wat er wel al bekend is, lees je hierna.

Intelligentie

Het verschil in intelligentie tussen mensen met het Noonan syndroom is groot. De meeste mensen met het Noonan syndroom hebben een intelligentie die gelijk is aan het gemiddelde niveau in Nederland. We noemen dit een 'normale intelligentie'.

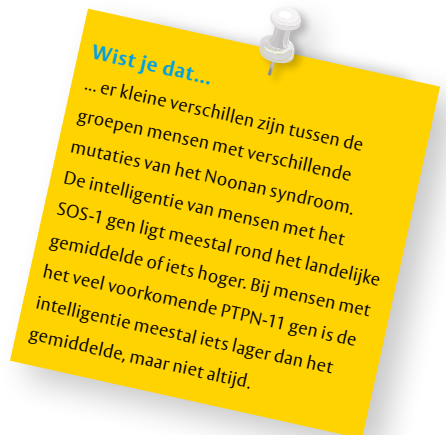
Toch heeft 1 van de 3 mensen met het Noonan syndroom een verstandelijke beperking. Je intelligentie ligt dan onder het landelijk gemiddelde niveau. Het is ook mogelijk dat je intelligentie (ver) boven dit gemiddelde ligt.

Intelligentie zegt niet alles over hoe goed je bent op school. De helft van de kinderen met het Noonan syndroom volgt namelijk toch speciaal onderwijs. Dit komt omdat andere vaardigheden dan intelligentie minstens zo belangrijk zijn voor het bepalen van je opleidingsniveau. Hoe geconcentreerd je kunt zijn en hoe goed je dingen onthoudt spelen bijvoorbeeld ook een belangrijke rol voor in hoe het op school gaat.

In *Hoofdstuk 3* ('Hoe kun je het Noonan syndroom krijgen') wordt uitgelegd hoe erfelijkheid werkt en wat genen en mutaties zijn.

Taal

De meeste mensen met het Noonan syndroom zijn heel vlotte praters. Veel artsen, leraren en andere mensen schatten kinderen met het Noonan syndroom daarom hoger in. Toch ontwikkelt de taalvaardigheid zich in de kinderleeftijd meestal iets langzamer.



Met oefening en logopedie merk je op volwassen leeftijd bijna niets meer van een taalachterstand.

Aandacht en geheugen

Soms komen er problemen voor met het vasthouden van aandacht. Hierdoor kan concentreren (en daardoor leren) weleens moeilijker gaan. Toch gaat het opslaan en ophalen van informatie (geheugen) niet anders dan bij mensen zonder Noonan syndroom. Ook lijkt het erop dat AD(H)D relatief vaker voorkomt samen met het Noonan syndroom. Als je AD(H)D hebt, heb je je ernstige problemen met het vasthouden van je aandacht, eventueel in combinatie met hyperactief gedrag. Om er zeker van te zijn dat je dit hebt moet het altijd door een zorgverlener vastgesteld worden.

Naast AD(H)D komen er bij mensen met Noonan syndroom ook vaker autistische kenmerken voor. Dit kan ook invloed hebben op je aandacht en geheugen.

Een gespecialiseerde arts (meestal een neuropsycholoog) kan als er een aanleiding is, onderzoek doen naar de aanwezigheid van zowel AD(H)D als Autisme Spectrum Stoornis (ASS).

Planning en organisatie

Het kan zijn dat je problemen hebt bij het plannen en organiseren van taken. Bijvoorbeeld bij het zelfstandig maken van huiswerk. Of alles regelen wat nodig is om naar een afspraak te gaan. Vooral op jongere leeftijd komt dat veel voor. Uit wetenschappelijk onderzoek bleek dat deze problemen bij volwassen mensen met het Noonan syndroom minder waren geworden. Ze konden daardoor geen opvallend verschil meer vinden met mensen zonder het Noonan syndroom. Toch geven veel mensen met het Noonan syndroom en hun naasten zelf aan dat zij wel merken hier moeite mee te hebben in de praktijk. Zeker in nieuwe situaties kost het plannen en organiseren meer energie. Ook het aanpassen aan de sociale situatie kost vaak moeite.



Sociale vaardigheid

In je kinderjaren kun je vaker problemen hebben met (het aangaan van) contacten met mensen om je heen. Soms ook nog op latere leeftijd, maar meestal gaat het dan iets makkelijker. Ook worden veel kinderen met het Noonan syndroom gepest. Dit kan komen omdat de sociaal-emotionele ontwikkeling iets langzamer gaat dan bij mensen zonder het Noonan syndroom. Het hebben van een ander uiterlijk kan hierbij ook meespelen. Contacten met leeftijdgenoten zijn vaak beperkter als je het lastig vindt sociale situaties goed te begrijpen. Je kunt bijvoorbeeld moeite hebben met het begrijpen van gebaren, gezichtsuitdrukkingen, lichaamstaal en gedrag van anderen. Ook nemen sommige mensen met het Noonan syndroom spreekwoorden of gezegdes heel letterlijk.

Veel mensen met het Noonan syndroom vinden het moeilijk zichzelf goed in te schatten. Dat maakt het extra lastig om je gevoelens te herkennen en onder woorden te brengen. Dat kan je een onzeker, gespannen en angstig gevoel geven. Je kunt de neiging hebben om dingen te zeggen en te doen waarvan je denkt dat de ander dat graag wil. Dit gedrag is bedoeld om niet lastig te zijn, om niet op te vallen, of om te voorkomen dat er 'gedoe' ontstaat. Het kan ook moeilijk zijn om voor jezelf op te komen.

Veel mensen met het Noonan syndroom vinden het makkelijker om dingen uit de weg te gaan. Als alles je toch al veel energie kost, lijkt het of je er op deze manier het makkelijkst vanaf komt. Vaak leiden al deze zaken juist tot onduidelijkheid of problemen in contacten die je hebt.



TIP... Training sociale vaardigheden


Sommige scholen, werkgevers, psychologen en orthopedagogen bieden trainingen aan om te werken aan je sociale vaardigheden. De ervaringen hiermee verschillen heel veel. Je kunt het natuurlijk altijd eens proberen als je merkt dat je veel moeite hebt in de omgang met anderen.

School en de werking van je hersenen

Misschien zit je nog met veel vragen na het lezen van alle informatie over de werking van je hersenen. Want wat betekent dit nu voor school(keuze)? Is er misschien een type of niveau onderwijs dat het beste past bij de manier van leren van mensen met het Noonan syndroom? Gewoon of speciaal basisonderwijs? Daarna nog door naar het VMBO of bijvoorbeeld naar de HAVO?

Op deze vragen zijn helaas geen duidelijk antwoorden te geven. Wel zijn er veel nuttige ervaringen en tips van mensen met het Noonan syndroom en deskundigen zoals orthopedagogen en (neuro)psychologen.

Meer hierover lees je in [Hoofdstuk 6](#): wat zijn de gevolgen in het dagelijks leven.



Imke (19): "Op school werd ik vaak nerveus als iedereen bij elkaar stond en lachte. Soms hadden ze het over mij, maar ik wist niet precies waarom. Wel dat het iets met Noonan te maken moest hebben. Ik voelde me dan verdrietig en buitengesloten. Ik deed juist heel erg mijn best om aardig en gezellig te zijn."

3. Hoe kun je het Noonan syndroom krijgen?

Het Noonan syndroom is erfelijk. Wanneer één van je ouders het heeft, is er een kans van 50% dat je dit erft. Als je zelf met Noonan geboren bent en kinderen krijgt, is de kans dus ook weer 50% dat jij het doorgeeft aan je kinderen. Deze manier van overerving heet autosomaal dominant. Via onderstaande internetlink wordt dit met een korte video nog eens uitgelegd.



www.youtube.com/watch?feature=player_embedded&v=hGIHTDREiGo

Je kunt het ook krijgen zonder dat één van je ouders het heeft. Dit komt door een spontane verandering in het erfelijk materiaal. Artsen noemen dit een 'de novo mutatie'.

Waar komt het door?

Ons erfelijk materiaal is opgebouwd uit genen. Bij syndromen is het vaak zo dat er een verandering (mutatie) heeft plaatsgevonden in één van de genen.

Bij het Noonan syndroom zijn er verschillende genen bekend die het kunnen veroorzaken. Wetenschappers denken dat er de komende jaren nog meer verantwoordelijke genen ontdekt worden. PTPN11 is het meest voorkomende en bekendste gen dat verantwoordelijk is voor het Noonan syndroom. In de helft van de gevallen waarin uitgevonden wordt om welk gen het gaat is dit:

- PTPN11

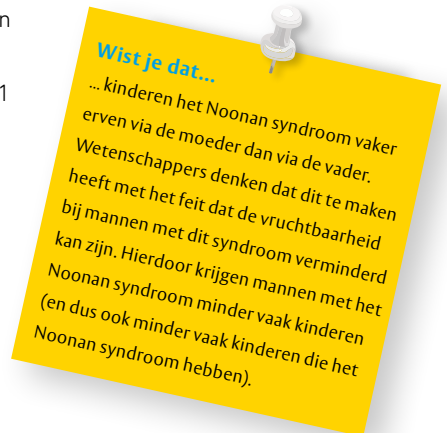
Daarnaast kan de verandering (mutatie) ook zitten op een van de volgende genen:

- SOS1
- NRAS
- MEK1 of MAP2K1
- A2ML1
- RAF1
- CBL
- RIT1
- BRAF
- KRAS
- SHOC2

Wil je meer weten over genen en erfelijkheid, lees dan verder via:



www.erfelijkheid.nl/content/erfelijkheid





Heb je het Noonan syndroom en een kinderwens?

Bij een kinderwens is het goed om je bewust te zijn dat er 50% kans is dat je kinderen ook het syndroom zullen krijgen. Daarbij is het van belang te weten dat de klachten die jij zelf hebt niet voorspellen over hoe ernstig de klachten zijn die jouw kinderen kunnen krijgen. Ook als je precies weet in welk gen bij jou de verandering zit is dit geen voorspeller om te weten wat je bij je kinderen kunt verwachten.

Man en kinderwens

Ben jij een (jonge) man met een kinderwens, dan moet eerst uitgezocht worden of je (nog) vruchtbaar bent (fertiliteitsonderzoek). Misschien werken je zaadballen onvoldoende of minder door een operatie (orchidopexie). Deze operatie heb je als baby of kind misschien ondergaan omdat je zaadballetjes niet ingedaald waren in de balzak.

Het onderzoeken van je zaad kan hierover duidelijkheid geven.

Misschien maak je ook wel te weinig van het hormoon testosteron aan. Dit hormoon regelt de vruchtbaarheid bij mannen. Te weinig van dit hormoon zorgt dus ook voor een verminderde vruchtbaarheid.

Omdat de kans op vruchtbaarheidsproblemen toenemen naarmate je ouder wordt, kun je overwegen om nu alvast zaad te laten invriezen. Dan heb je daarna nog even de tijd om te besluiten of je vader wilt worden.



Informatie over de mogelijkheden kun je vinden bij de fertiliteitspoli van het ziekenhuis.

Vrouw en kinderwens

Bij vrouwen met het Noonan syndroom lijken er geen problemen met de vruchtbaarheid te zijn. Wel zijn er andere risico's verbonden aan het zwanger worden en de bevalling. Als je eenmaal zwanger bent, kun je daarom extra controles krijgen. Ook wanneer jij als vrouw zelf niet het Noonan syndroom hebt, maar je partner wel. Er wordt dan opgelet of de baby zich goed blijft ontwikkelen. Als je zelf het Noonan syndroom hebt, zijn deze controles voor je eigen gezondheid ook belangrijk. Door problemen met je bloedstolling kun je

namelijk extra veel bloed verliezen tijdens de bevalling. Als je problemen met je hart hebt (gehad) is het ook goed als de arts je extra in de gaten blijft houden tijdens de zwangerschap en bevalling. Om de bevalling zo veilig mogelijk te laten verlopen, is het aan te raden om in het ziekenhuis te bevallen.

In sommige gevallen kan de arts al voor de geboorte uitzoeken of de baby ook het Noonan syndroom heeft. Dan worden er meteen stappen genomen om goede zorg te regelen voor de geboorte en de eerste periode daarna.

Voorkomen dat je kind het Noonan syndroom erft

Het is tegenwoordig ook mogelijk om te voorkomen dat jouw kind het Noonan syndroom erft. Dit kan door middel van PGD. PGD is de afkorting van 'pre-implantatie genetische diagnostiek'. Artsen onderzoeken dan of een bevruchte eicel een grote kans heeft op Noonan syndroom. PGD gebeurt in een laboratorium, nog voordat je zwanger wordt. De bevruchte eicellen zonder kans op de aandoening worden in de baarmoeder geplaatst. Zo kan je zwanger worden van een kind zonder deze aandoening.



TIP van ouders: Welke keuzes je ook maakt, laat je altijd goed informeren door een dokter. Als je een kinderwens hebt, ga het gesprek dan vooraf al aan.

4. Hoe wordt uitgezocht wat je hebt?

Een arts die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen - een klinisch geneticus - stelt vast dat je het Noonan syndroom hebt. Meestal gebeurt dit op basis van (uiterlijke) kenmerken die bij het Noonan syndroom horen. De klinisch geneticus stelt aan de hand van een kort lijstje kenmerken vast of het bij jou om het Noonan syndroom gaat. Deze kenmerken zie je hieronder. Als je zelf geen arts bent, is het lastig hiermee te werken. [Hoofdstuk 2](#) geeft meer duidelijkheid over kenmerken die bij dit syndroom horen.

De diagnose Noonan krijg je als je gezicht de typische Noonan kenmerken vertoont en er daarnaast nog één **A-kenmerk** is of twee van de **B-kenmerken**. Ook als je gezicht niet heel typisch herkenbaar is voor iemand met Noonan, maar je wel twee A-kenmerken hebt of drie van de B-kenmerken.

Kenmerken	A-Kenmerken	B-Kenmerken
1. Gezicht	Heel typisch/kenmerkend gezicht voor Noonan syndroom.	Gezicht dat doet vermoeden dat er Noonan syndroom kan zijn.
2. Hart	Vernauwing van een hartklep (pulmonalis klepstenose) en/of ziekte van de hartspier (hypertrofische cardiomyopathie (HCM).	Andere hartafwijking dan de meeste voorkomende hartafwijkingen die bij de hoofdkenmerken genoemd worden.
3. Lengte	Kleiner dan het 3 ^e percentiel op de normale groeicurve. Of dit voor jou van toepassing is, moet een arts meten. Het hangt af van jouw geslacht en leeftijd.	Kleiner dan het 10 ^e percentiel op de normale groeicurve. Of dit voor jou van toepassing is, moet een arts meten. Het hangt af van jouw geslacht en leeftijd.

Kenmerken	A-Kenmerken	B-Kenmerken
4. Borstwand	Ingedeukte borstkas of naar voren stekende borstkas.	Brede borstkas.
5. Familieleden	Vader, moeder, broer of zus bij wie het Noonan syndroom is vastgesteld.	Vader, moeder, broer of zus bij wie Noonan syndroom wordt vermoed.
6. Overige	Milde ontwikkelingsachterstand, niet ingedaalde zaadballetjes EN problemen met afvoeren van vocht door de lymfeklieren, waardoor de huid er opgezet uitziet (lymfatische dysplasie).	Milde ontwikkelingsachterstand, niet ingedaalde zaadballetjes OF problemen met afvoeren van vocht door de lymfeklieren, waardoor de huid er opgezet uitziet (lymfatische dysplasie).

Tabel 2. Hoe stelt een arts vast dat je het Noonan syndroom hebt?

Genetisch onderzoek

Om nog meer zekerheid te krijgen dat het echt om het Noonan syndroom gaat, kan de arts genetisch onderzoek doen. Hiervoor wordt een beetje bloed afgenomen. In het bloed wordt gezocht naar de verschillende genen die het Noonan syndroom kunnen veroorzaken. Hierover lees je meer in [Hoofdstuk 4](#) (hoe kun je het Noonan syndroom krijgen?).



Meer weten over genetisch onderzoek? Lees verder:

www.erfelijkheid.nl/content/genetische-testen

Wanneer kan het syndroom herkend worden?

Herkenning van het Noonan syndroom kan op ieder moment in je leven gebeuren. In bijzondere gevallen kunnen de artsen het al uitvinden voor je geboorte. Meestal wordt het snel na de geboorte herkend als er klachten met het hart of ernstige voedingsproblemen zijn en de baby een opvallend uiterlijk heeft. Soms wordt het pas op latere leeftijd ontdekt.



Wist je dat...
... in ongeveer 70% van de gevallen dat artsen denken dat je het Noonan syndroom hebt omdat je de (uiterlijke) kenmerken hebt, dit ook teruggevonden kan worden in je genen?

Verandert de behandeling als bekend is dat het om het Noonan syndroom gaat?

In de meeste gevallen is de behandeling van je gezondheidsproblemen niet anders dan wanneer je deze problemen had gehad zonder het Noonan syndroom. Meestal kan het geen kwaad dat alle klachten los behandeld worden, totdat er iemand op het idee is gekomen dat deze klachten samenhangen en het om het Noonan syndroom gaat. Maar wanneer de aandoening wel vastgesteld is, vallen vaak veel puzzelstukjes op hun plaats. Ook kan er dan een zorgplan op maat gemaakt worden voor je. In dit plan (zie [Bijlage 1](#)) is ruimte voor vragen die je aan je behandelaar wilt stellen, maar ook voor afspraken over onderzoeken en behandelingen. In [Bijlage 3](#) is er ruimte om nog meer aantekeningen te maken over dingen die voor jou belangrijk zijn.

Waarom is het belangrijk te weten wat je hebt?

Wanneer bekend is dat je het Noonan syndroom hebt kun je soms gezondheidsproblemen vóór zijn. Bijvoorbeeld door je te laten controleren van zaken waarop je een verhoogd risico loopt, maar waarvan je nu nog geen klachten ondervindt. Als de behandelaar weet dat het om het Noonan syndroom gaat, kan hij/zij de samenhang zien tussen klachten en aangeven waarop er een verhoogde kans is.

Er zijn ook kenmerken van dit syndroom waarvoor je geen zorg of behandeling hoeft te krijgen. Bijvoorbeeld voor de meeste uiterlijke kenmerken. Of voor de meeste van je persoonlijkheidskenmerken. Deze dingen maken dat jij bent wie je bent. Toch ervaren veel mensen het als prettig om te weten dat sommige van deze kenmerken door het hebben van het Noonan syndroom verklaard worden.

Wist je dat...

... de grote verschillen tussen mensen met dit syndroom het er niet makkelijker op maken? De een heeft veel (uiterlijke) kenmerken en bij de ander is het syndroom veel minder opvallend aanwezig. Sommigen worden doodziek geboren terwijl anderen amper merken dat er iets aan de hand is.

Wist je dat...

... het herkennen vaak zo lastig is omdat er in Nederland ongeveer 7.000 verschillende aandoeningen en syndromen zijn? De meesten daarvan zijn ook nog eens zeldzaam, net als het Noonan syndroom. Het komt maar bij 1 op de 1.000 à 2.500 mensen voor. Veel behandelaars zien in hun praktijk bijna nooit een tweede persoon met hetzelfde syndroom.

5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn er mogelijk?

Het Noonan syndroom is niet te genezen. Wel zijn er behandelingen mogelijk om de klachten te verbeteren of helemaal te laten verdwijnen. Vaak doen behandelaars eerst onderzoek om precies te weten wat er aan de hand is. Ze weten daardoor welke behandelingen er precies mogelijk zijn voor jou. Een overzicht van alle mogelijke onderzoeken en behandelingen bij het Noonan syndroom, vind je in het overzicht in [Bijlage 2](#). Welke behandelingen en onderzoeken je kunt ondergaan, hangt af van jouw leeftijd en de klachten die je hebt.

In gesprek met je zorgverlener

Het is heel belangrijk om het gesprek aan te gaan met jouw zorgverleners. Zo krijg je de juiste informatie over welke onderzoeken en behandelingen er mogelijk zijn. Jouw zorgverlener kan je ook vertellen wat de voor- en nadelen kunnen zijn. Op die manier kun je ook samen bespreken wat voor jou de beste keuze is. Als er een onderzoek of behandeling voorgesteld wordt, hoef je meestal niet meteen 'ja' of 'nee' te zeggen. Je kunt ook nog thuis nadenken of vragen om een extra afspraak. Je hoeft moeilijke beslissingen niet zelf te nemen. Dit doe je samen met je behandelaar. En natuurlijk kun je altijd een vertrouwd persoon meenemen om je hierbij te helpen. Het gaat als volgt in de spreekkamer:

1. Je behandelaar geeft aan dat er een beslissing over een mogelijk onderzoek of behandeling moet worden genomen. De behandelaar geeft duidelijk aan om wat voor keuze het gaat. Als het niet duidelijk voor je is, kun je het gerust navragen!
2. Je behandelaar geeft aan wat de verschillende mogelijkheden voor jou zijn. Waar kan je uit kiezen? Afwachten en nog even niets doen is vaak ook een optie!
3. Je behandelaar geeft aan wat de voor- en nadelen zijn van elke mogelijkheid. Het kan bijvoorbeeld zo zijn dat een operatie je snel van je klachten afhelpt, maar er zijn dan ook risico's aan verbonden. Het moet duidelijk worden wat het onderzoek of de behandeling jou kan opleveren. Je behandelaar kan je bijvoorbeeld ook vertellen hoe lang het herstel duurt. En of er bijwerkingen zijn waar je rekening mee moet houden als je voor een behandeling met medicijnen kiest.

4. Je behandelaar vraagt of je alles goed hebt begrepen. Als dit niet zo is, kun je dit duidelijk aangeven. Alleen als je alles begrijpt kun je samen beslissen met je behandelaar. Vraag bedenktijd als je dit nodig hebt. Misschien wil je met anderen overleggen of nog rustig thuis nadenken.
5. Je behandelaar vraagt naar je voorkeuren: hoe erg vind je de nadelen van sommige opties en wat vind je van de voordelen? Is het bijvoorbeeld belangrijk voor jou dat je minder pijn hebt, of heb je liever pijn als je daarmee een zware behandeling uit de weg kunt gaan?
6. Als je geen bedenktijd meer nodig hebt, dan neem je nu samen met je behandelaar het besluit.

TIP

Als je arts niet of niet alle stappen hierboven doorloopt, dan is het belangrijk dat je de 3 goede vragen stelt:

Bij de dokter?

3 goede vragen

Wat zijn mijn mogelijkheden?

Wat zijn de voordelen en nadelen van die mogelijkheden?

Wat betekent dat in mijn situatie?

Voor meer informatie: www.3goedevragen.nl

Zorginstituut Nederland
 Zorgverzekering
 Zorg

Omdat goede communicatie niet altijd makkelijk is, lees je in *Hoofdstuk 8* een aantal handige tips hiervoor.

Wat als je zorgverlener NIET goed op de hoogte is van het Noonan syndroom?

Je mag hem of haar altijd wijzen op de zorgstandaard en richtlijn van het Noonan syndroom. Deze kunnen zij terugvinden in het landelijk Register van het Zorginstituut.

Zie voor meer informatie: www.zorginzicht.nl/bibliotheek/Noonan%20syndroom/Paginas/-Home.aspx

Hierin staan alle afspraken over wat goede zorg is voor het Noonan syndroom. Verenigingen van zorgverleners, patiënten en verzekeraars hebben deze met elkaar gemaakt.

6. Wat zijn de gevolgen in het dagelijks leven?

De meeste volwassenen met het Noonan syndroom geven aan dat ze tevreden zijn met hun kwaliteit van leven. Toch zijn er ook mensen voor wie de gevolgen groot zijn. Voor bijna iedereen zijn er wel uitdagingen om zo gezond en gelukkig mogelijk te leven met deze aandoening. In dit hoofdstuk lees je over de meest voorkomende uitdagingen in het dagelijks leven.

Uitdagingen bij beweging en sport

In *Hoofdstuk 2* las je welke lichamelijke en geestelijke klachten je allemaal kunt krijgen bij het Noonan syndroom. Door sommige klachten kun je sneller vermoeid kunt raken. Bijvoorbeeld omdat je een lagere spierspanning hebt. Ook ervaren veel mensen met het Noonan syndroom pijn in hun pezen, spieren en/of gewrichten. Tijdens het bewegen kan de pijn toenemen. Het is daarom van belang om een manier van sporten en/of beweging te vinden waarbij je hiervan zo min mogelijk last hebt. Een fysiotherapeut of revalidatiearts kan je hierbij adviseren.

Ook een hartaandoening kan belemmerend werken bij het leiden van een actief leven. Omdat het belangrijk is om in een goede conditie te blijven, lees je hieronder een paar tips over sport en beweging, speciaal voor mensen met een hartaandoening. Het is belangrijk om dit met je hartspecialist (cardioloog) te bespreken omdat deze arts jouw persoonlijke situatie kent en daar de passende adviezen bij kan geven.



www.hartstichting.nl/hart_en_vaten/aangeboren_hartafwijking/dagelijks_leven_met_aangeboren_hartafwijking/sporten_en_bewegen/

www.hartstichting.nl/hart_en_vaten/aangeboren_hartafwijking/dagelijks_leven_met_aangeboren_hartafwijking/



TIP

Veel revalidatieklinieken (bijvoorbeeld revalidatieklinieken verbonden aan de afdelingen voor aangeboren hartafwijkingen bij volwassenen (congenitale/ GUCH-cardiologie)) kunnen op aanvraag van je hartspecialist een hartrevalidatieprogramma aanbieden. Dat is ook mogelijk wanneer je geen hartoperatie hebt gehad. Het doel hiervan is om je conditie te verbeteren. Na afloop van het vaste programma kun je vaak zelf nog doorgaan met fitness op die locatie. Het voordeel hiervan is dat de medewerkers jou beter kennen dan in een gewone sportschool en je hartslag en bloeddruk in de gaten kunnen houden.

Uitdagingen in het sociale leven

Het meedoen aan sociale activiteiten is voor sommigen met het Noonan syndroom heel inspannend. Bijvoorbeeld omdat je het gevoel hebt dat je erg je best moet doen om goed in een groep te passen. Of omdat je je misschien onzeker voelt door je uiterlijk? Het kan zelfs zo zijn dat je gepest wordt. Helaas overkomt dit veel kinderen (en sommige volwassenen) met het Noonan syndroom.

i

Scholen en werkgevers kunnen vaak een programma tegen pesten aanbieden. Ook trainingen om je sociale vaardigheden te oefenen en jezelf weerbaar te maken. Vraag hier eens naar.

i

Orthopedagogen en psychologen kunnen je helpen bij de verschillende sociale uitdagingen waar je tegenaan loopt in het dagelijks leven. Een hulpverlener die ervaring heeft met mensen met het Noonan syndroom heeft dan de voorkeur. Via Stichting Noonan Syndroom kun je wellicht tips krijgen over geschikte zorgverleners. Je huisarts kan je ook hierbij helpen en doorverwijzen.

Uitdagingen bij school en opleiding

Over het niveau van onderwijs dat het beste aansluit bij mensen met het Noonan syndroom is niet een duidelijk antwoord te geven. Dit wordt namelijk voor het grootste deel bepaald door de prestaties die je als kind op school hebt. Die prestaties volgen deels uit je intelligentieniveau. Maar je las in [Hoofdstuk 2](#) al dat er meer dan intelligentie meespeelt bij het schoolniveau wat iemand uiteindelijk volgt. Het vasthouden van aandacht en het vermogen te plannen spelen bijvoorbeeld ook een rol.

Om die reden heeft ook ongeveer de helft van de volwassen mensen met het Noonan syndroom speciaal onderwijs gevolgd. Dat is een veel grotere groep dan je op basis van de intelligentie zou verwachten.



TIP... Onderwijs- of ondersteuningsarrangement

Als je veel moeite hebt met presteren of je staande houden op school zou je je kunnen laten aanmelden voor een onderzoek. Dit onderzoek wordt door de school bij het samenwerkingsverband van scholen aangevraagd. Het is per regio afhankelijk van welke vormen van onderwijs er mogelijk zijn. Vaak kan de school aanvullende middelen krijgen om je extra te helpen. Dit heet een onderwijs- of ondersteuningsarrangement.

De intern begeleider van de school kan hier meer over vertellen.

Soms vindt de intern begeleider het lastig om je te adviseren omdat hij of zij niet genoeg weet over het Noonan syndroom. Je kunt hem of haar hierbij helpen door deze patiënteninformatie (digitaal) te laten lezen. Ook kan de intern begeleider voor advies contact opnemen met de Stichting Noonan Syndroom.

Uitdagingen bij het werk

Of en hoe het werken voor mensen met het Noonan syndroom gaat, hangt niet alleen af van de hoeveelheid klachten die je ervaart, maar ook van het soort werk wat je doet. Beroepen die veel van je vragen op het gebied van lichamelijke inspanning (sportonderwijs, de bouw of bijvoorbeeld het werken op een boerenbedrijf) kunnen eerder leiden tot pijnklachten en vermoeidheid.

In veeleisende kantoorbanen waar veel hoger opgeleiden terecht komen merken sommige mensen met het Noonan syndroom juist weer dat het plannen en organiseren van hun werk veel energie kost.

Veel mensen met het Noonan syndroom kunnen ook positieve kenmerken van de aandoening noemen die hen juist sterk maakt in hun werk. Oog hebben voor detail, creatief zijn, spraakzaam en vriendelijk zijn tegen klanten en collega's zijn daar voorbeelden van.

Als je moeite hebt met het vinden van een passende baan bij jouw kwaliteiten, dan kan het helpen om een neuropsychologisch onderzoek te laten uitvoeren. Hierbij brengt een (neuro)psycholoog jouw verschillende vaardigheden in beeld. De uitkomst van die onderzoeken laten zien waar jouw sterke punten zitten en waar je meer moeite mee hebt.



TIP

Voor een gespecialiseerd onderzoek kun je terecht bij Het Vincent van Gogh instituut in Venray. Daar werken mensen die wetenschappelijk onderzoek doen naar het Noonan syndroom.

7. Wat kan ik op den duur verwachten?

Bij iedereen kan de aandoening anders verlopen. Het is mogelijk dat je uiterlijke kenmerken niet zo opvallen. Ook dat je weinig lichamelijke en geestelijke klachten ervaart. Maar sommige mensen kunnen juist ook behoorlijk beperkt worden door de vele verschillende klachten.

De meeste mensen ervaren de periode vlak na de geboorte en de vroege kindertijd als een zware periode. Vaak zijn er dan (ernstige) voedingsproblemen. Hartaandoeningen kunnen soms ook voor een heel moeilijke start zorgen.

Later in de kinderleeftijd en jeugd merk je vaak dat je er net wat anders uitziet door dit syndroom. Of dat je gedrag misschien anders is dan dat van de meeste andere kinderen. Je kunt hierdoor gepest worden, je ongelukkig of anders gaan voelen of gewoon minder goed in je vel zitten.



In *Hoofdstuk 6* vind je tips om je hierbij te helpen.

Als je volwassen bent hoef je van een aantal aandoeningen geen last meer te hebben. Bijvoorbeeld omdat je op kinderleeftijd aan je hart geopereerd bent. Toch zal je dan nog met regelmaat naar een hartspecialist (cardioloog) moeten voor controle. Je kunt namelijk later toch nieuwe klachten krijgen zoals hartritmestoornissen of problemen met een hartklep.

Ook kun je op volwassen leeftijd nog last gaan krijgen van aandoeningen die bij het Noonan syndroom vaker voorkomen, bijvoorbeeld broze botten en botontkalking (osteopenie en osteoporose). Verkromming van je ruggengraat (scoliose) is hier ook een voorbeeld van, net als het beklemd raken van je hersenen in je ruggengraat (Chiari Malformatie). Ook al heb je op de kinderleeftijd geen aangeboren hartafwijking gehad, het is toch belangrijk eens in de zoveel tijd naar een cardioloog te gaan (zie zorgstandaard) omdat er zich ook hartproblemen op latere leeftijd kunnen ontwikkelen.

Veel volwassenen geven ook nog aan dat ze last hebben van maagzuur (reflux), gewrichts- en spierpijn, 'restless legs' (onrustig kriebelend gevoel in je benen) of het vasthouden van vocht onder de huid (lymfoedeem).

Stemmingsstoornissen zoals angst en depressie kunnen ten slotte ook vaker ontstaan.

De meeste mensen met het Noonan syndroom geven aan dat hun kwaliteit van leven voldoende of goed is. Ook hierop zijn uitzonderingen mogelijk. Wanneer je veel lichamelijke en/of geestelijke klachten hebt, dan kun je je natuurlijk minder gelukkig voelen.



Wist je dat...

... zelfs binnen één gezin deze aandoening verschillend kan verlopen bij de gezinsleden? Ook wanneer bij alle gezinsleden dezelfde verandering in hetzelfde gen gevonden is. Daarom is het mogelijk dat jij zelf bijvoorbeeld weinig klachten hebt, maar dat je een kind krijgt met veel meer problemen. Of andersom. Dit is vooraf niet te voorspellen.

Frans (44): "Ik ben nu gelukkig, gezond, getrouwd en heb drie kinderen. Maar als ik mijn moeder mag geloven, was dat vroeger een heel ander verhaal. Ik heb een heel moeilijke start gehad. In mijn eerste jaren was het ziekenhuis in, ziekenhuis uit. Ook later op school ging het niet over rozen."



Irma 23: " Een consult duurt meestal maar tien minuutjes. Tegen de tijd dat ik me bedenk wat ik moest vragen, sta ik alweer buiten. Vooraf rustig nadenken en alles opschrijven helpt mij heel veel. Ook neem ik meestal mijn vriend of mijn moeder mee."



8a. Wat kun je zelf doen?

Soms lijkt het of je helemaal afhankelijk bent van zorgverleners voor jouw gezondheid en welzijn. Toch is er ook een hoop wat je zelf kunt doen om je goed te blijven voelen. En natuurlijk kun je daarbij ook hulp krijgen van een zorgverlener of een naaste.

Het allerbelangrijkste wat je zelf kunt doen is, is zorgen dat je in gesprek blijft met je zorgverlener. (Door)vragen als je iets niet duidelijk voor je is. En het aangeven als je je ergens onprettig bij voelt. Ook kun je vragen naar andere mogelijkheden als je twijfelt over een onderzoek of behandeling. Dit is makkelijker gezegd dan gedaan, daarom krijg je hierna een aantal handige tips.



TIP... voor een goed gesprek met je zorgverlener

- Vraag iemand om mee te gaan en je te helpen in het gesprek. Geef bij de zorgverlener aan waarom je samen met iemand komt. Je kunt elkaar dan aanvullen. Ook onthoud je met z'n tweeën meer dan in je eentje.
- Denk voor de afspraak met je zorgverlener na over wat belangrijk voor je is om te zeggen of vragen. Schrijf dit op en neem het mee naar het gesprek.
- Achterin deze uitgave, vind je 'mijn eigen zorgplan' (*Bijlage 1*). Hierin is ruimte om notities te (laten) maken over wat je graag wilt bespreken met je zorgverlener. Ook kan je hierin je medische gegevens noteren.

8b. Welke dingen kun je beter niet doen?

De meeste mensen met het Noonan syndroom kunnen bijna alles doen wat mensen zonder het Noonan syndroom ook doen. Toch gaan er ook dingen anders omdat je het Noonan syndroom hebt. Bijvoorbeeld in de sociale communicatie, met het lichamenlijk actief zijn (beweging en sport) en het gebruik van medicijnen. In dit hoofdstuk lees je welke valkuilen er kunnen zijn: welke dingen je beter niet kunt doen om een goede kwaliteit van leven te hebben/houden.

Niet....denken dat iets vanzelf over gaat

Misschien heb je wel gelijk als je denkt dat iets vanzelf overgaat. Maar het is beter om het zekere voor het onzekere te nemen als je ergens bezorgd over bent. Laat je arts altijd weten als je bezorgd bent en vragen hebt. Er zijn heel veel onderzoeken en behandelingen mogelijk. In het grote onderzoek- en behandeloverzicht in de *Bijlage 2* zie je welke de meest voorkomende zijn voor Noonan syndroom.

Soms is het niet nodig dat er een onderzoek of behandeling plaatsvindt. Toch kan het dan goed zijn dat iemand je uitlegt waarom. Dit kan je gerust stellen.

Niet....zeggen dat het goed met je gaat terwijl jij je niet goed voelt

De meeste mensen met het Noonan syndroom zijn heel goed in het verbergen van gevoelens. Om een ander niet lastig te vallen. Of gewoon omdat het moeilijk is onder woorden te brengen wat je dan precies voelt. Het niet goed onder woorden kunnen brengen van wat je voelt (emoties) wordt met een moeilijk woord 'alexithymie' genoemd. Veel mensen met het Noonan syndroom ervaren die moeite met het uitdrukken van emoties in woorden.

Om de juiste hulp te krijgen is het belangrijk dat je het toch probeert aan te geven als je even niet lekker in je vel zit. Al is het maar om een luisterend oor te krijgen. Ook kan je familie, vrienden, of iemand anders die je in vertrouwen neemt, dan met je meedenken.

Niet....verkeerde of niet-werkende medicijnen gebruiken

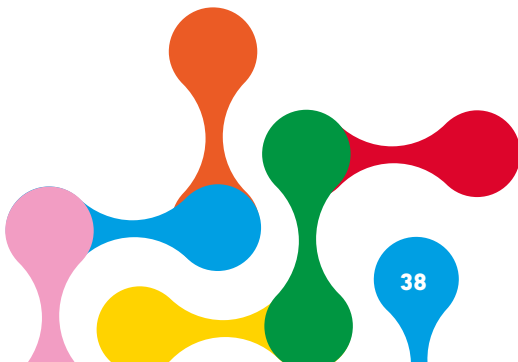
Sommige medicijnen werken bij mensen met het Noonan syndroom net even anders dan bij andere mensen. De behandelaar die jou medicijnen voorschrijft heeft als taak hierop te letten bij het voorschrijven. De apotheker controleert dit ook. Toch is het verstandig om er zelf ook goed op te letten dat je geen medicijnen krijgt die bij jou een verkeerde of geen werking hebben.

In [tabel 3](#) zie je om welke medicijnen het gaat.

In [Bijlage 1](#) van deze patiënteninformatie vind je een overzicht waarin je de informatie over al je medicijnen kunt noteren. Als je de digitale versie van deze patiënteninformatie gebruikt en niet de gedrukte versie in een map, dan kun je die pagina natuurlijk ook even printen en daarna invullen.

Ten slotte...

Vraag aan de arts bij wie je onder behandeling bent voor een aandoening wat je wel en niet mag. Vraag bijvoorbeeld aan de cardioloog wat je voor sporten mag doen en waar je op moet letten.



Welke medicijnsoort

Retinoïden

Dit zijn medicijnen die worden voorgeschreven bij huidproblemen.

Wat doen?

Als de dokter dit voorschrijft, vraag dan om een ander medicijn.

Waarom?

Behandeling met retinoïden kan geen kwaad. Het is alleen zo dat ze bij sommige mensen met het Noonan syndroom niet werken.

NSAID's (ibuprofen, diclofenac, naproxen) en aspirine

Dit zijn pijnstillende medicijnen. Je kunt ze voorgeschreven krijgen maar ook zelf kopen bij de drogist.

- Koop nooit zelf aspirine of een pijnstillend medicijn uit de groep NSAID's. Bij twijfel kan een verkoper je hierbij helpen. Paracetamol is een goed vervangend medicijn bij pijn, griep en koorts. Als een dokter je toch een ander medicijn dan paracetamol voorschrijft tegen pijn, vraag dan na of dit echt de bedoeling is.
- Het kan voorkomen dat een arts toch vindt dat je NSAIDS Moet gaan gebruiken. Bijvoorbeeld omdat andere pijnstillers niet voldoende werken. Hij zal je dan maagbeschermers voorschrijven en extra adviezen geven.

Om twee redenen zijn deze medicijnen niet zo goed voor je:

1. Het heeft een versterkend effect op je bloeding. Door Noonan kan je bloedingsneiging al groter zijn dan bij anderen.
2. Deze medicijnen zijn te zwaar als je maag-, darm-, hart- en vaat- of nierproblemen hebt.

vervolg >

Welke medicijnsoort	Wat doen?	Waarom?
<p>SSRI's</p> <p>Dit zijn middelen die een arts voorschrijft tegen angst- of temmingsstoornissen. Bijvoorbeeld tegen depressie.</p>	<p>Als je een medicijn tegen angst of depressie nodig hebt, vraag dan na of het een ander medicijn is dan een SSRI.</p>	<p>Deze medicijnen kunnen een versterkend effect hebben op je bloeding. Door Noonan kan de bloedingsneiging bij jou al groter zijn dan bij anderen.</p>
<p>ADHD-medicatie (alle soorten)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Altijd eerst goed laten uitzoeken of je echt ADHD hebt. De klachten lijken soms veel op kenmerken die bij Noonan horen, maar geen AD(H)D zijn. Het gebruik van medicijnen zal in dat geval of meer nadelen dan voordelen kunnen hebben. • Als je toch ADHD hebt, bespreek dan met je arts of de nadelen van ADHD-medicijnen opwegen tegen de voordelen. 	<ul style="list-style-type: none"> • Als je een hartafwijking hebt, kun je hartritme-stoornissen krijgen. Als je daar al last van had, kan dit verergeren. • Groei in lengte en gewicht kunnen geremd worden. Ook eetlust kan afnemen.

Tabel 3. Aandachtspunten bij medicijngebruik

9. Waar krijg je als naaste mee te maken?

Risico op overbelasting

Er is al snel het gevoel dat je niet mag klagen als je zelf geen Noonan hebt, maar je kind(eren), partner of beste vriend wel. Zeker als je zelf helemaal gezond bent. Toch is het goed om erbij stil te staan dat het een hele verantwoordelijkheid is die je op je schouders hebt liggen. Niet alleen als je meegaat naar de afspraken met bijvoorbeeld zorgverleners, school etc. Maar vooral ook omdat je bezorgd bent en steeds oplettend wilt zijn. Naast tijd, kan je dat ook een hoop energie kosten. Soms zoveel, dat je hier zelf klachten door krijgt. Oververmoeidheid, geprikkeldheid en somberheid zijn klachten die vaak voorkomen bij naasten van mensen met een aandoening. Het is dan belangrijk om op tijd aan de bel te trekken als je bij jezelf merkt dat je dit soort klachten begint te krijgen. Want als jijzelf niet fit en gezond blijft, kun je ook geen zorgen voor een ander meer dragen.



TIP... forum op de website van Stichting Noonan Syndroom

Stichting Noonan Syndroom heeft een forum op haar website www.noonansyndroom.nl. Je kunt hier je vragen en zorgen bespreken met lotgenoten. Ook is er een **Facebook pagina**, waarop nuttige tips en nieuws wordt verspreid. Vanuit Stichting Noonan Syndroom zijn er ook **contactdagen** om op een meer persoonlijke manier ervaringen uit te wisselen.

Ook kun je in jouw gemeente terecht bij een **mantelzorgsteunpunt**. Zij organiseren bijeenkomsten met adviezen, tips, en veel nuttige informatie.

Vragen over erfelijkheid

Als je familielid bent van iemand met het Noonan syndroom, heb je misschien ook wel vragen over hoe het zit met erfelijkheid. Bijvoorbeeld of jij het ook hebt of kunt krijgen? Of de vraag of jouw (toekomstige) kinderen het kunnen krijgen? Hierover lees je meer in [Hoofdstuk 3](#).



Alberta (40): "Jarenlang heb ik me groot gehouden. Nachtenlang sliep ik niet vanwege de voedingsproblemen van mijn dochter. Overdag stond ook alles in het teken van haar. Uiteindelijk stortte ik in en moest ik stoppen met werken. Als ik nu iets eerder hulp had durven vragen of aannemen, had dat een hoop leed bespaard. Ik hoop dat andere ouders van mijn harde les kunnen leren."

Johan (37): "Toen bij onze zoon Noonan ontdekt werd, wilde de dokter mij ook gaan testen. Ik had daar geen behoefte aan. Je verandert er toch niets meer aan, dacht ik. Hij legde me uit wat de voordelen zijn van het testen. Zo kunnen we bij een volgende zwangerschap betere begeleiding krijgen. Ik ben achteraf heel blij dat we extra gesprekken hebben gevoerd met de klinisch geneticus."

Jara (27): "Ik dacht dat ik als geboren moeder vanzelf wel zou aanvoelen wat goed is en wat niet. Maar ik zit af en toe met mijn handen in mijn haar. Dan is het zo fijn dat een heel team van professionals gewoon bij mij thuis komt kijken en praktische adviezen kan geven. Je hoeft het ook echt niet allemaal alleen te doen."



Vragen over opvoeding

Al heb je als ouders alle kennis over het Noonan syndroom en wat erbij komt kijken, dan nog kan de opvoeding een uitdaging zijn. Je kunt met vragen zitten als: 'Hoe ga ik het beste om met de aandoening van mijn kind?', "Hoe zorg ik dat de andere kinderen in het gezin niet de dupe worden van ons zieke kindje?", "Hoe weet ik wat normaal gedrag is en wat niet?"

Met al je praktische vragen en bij zorgen over de ontwikkeling van jonge kinderen, kun je terecht bij 'integrale vroeghulp'. Dit is kosteloos en je kunt er terecht zonder verwijzing van een arts.



www.integralevroeghulp.nl/ouders/integrale-vroeghulp/

10. Hoe is de zorg voor het Noonan syndroom georganiseerd?

Met hoeveel en welke zorgverleners je te maken krijgt, hangt af van je leeftijd, maar nog meer van welke klachten je hebt. Sommige mensen met Noonan gaan alleen naar de huisarts als ze ergens last van hebben. Anderen gaan naar veel verschillende zorgverleners voor uiteenlopende klachten. Hieronder lees je wat er mogelijk is als je het Noonan syndroom hebt.

Expertisecentrum en behandelcentrum

Een expertisecentrum is een ziekenhuis waar veel kennis over een (zeldzame) aandoening beschikbaar is. De verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij de onderzoeken en behandeling voor een aandoening werken daar samen in een team.

In een expertisecentrum kunnen zorgverleners met veel kennis en ervaring bijvoorbeeld één keer per jaar controles uitvoeren en adviezen geven. Ze geven ook adviezen aan jouw eigen zorgverlener in een behandelcentrum bij jou in de buurt. De rest van de zorg kun je dan gewoon in het bekende behandelcentrum krijgen.

Wist je dat...

... het RadboudUMC in Nijmegen sinds 2015 officieel aangewezen is als expertisecentrum voor kinderen met het Noonan syndroom?
En de expertise op gebied van neuropsychologisch onderzoek bevindt zich in het Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie Vincent van Gogh in Venray.

Wist je dat...

... er zes Seys-eetcentra zijn in ons land.
www.seyscentra.nl

Je kunt hier naartoe voor adviezen en ondersteuning bij voedingsproblemen. De zorgverleners die hier werken hebben kennis en ervaring met mensen met voedings- en eetproblemen door een syndroom. Hierdoor pakken ze het vaak anders aan dan diëtisten en behandelaars in het ziekenhuis.

Met welke zorgverleners kun je te maken krijgen?

Voor bijna ieder probleem is er wel een andere zorgverlener. Soms zie je door de bomen het bos niet meer. Als jij meerdere zorgverleners moet bezoeken voor je klachten, dan kan de hulp van een zorgcoördinator welkom zijn. Dit is iemand die helpt met het plannen van de verschillende afspraken bij zorgverleners. Soms is dit een aparte zorgverlener door wie je niet behandeld wordt. Maar vaak is het jouw eigen hoofdbehandelaar die deze coördinerende rol op zich neemt. De hoofdbehandelaar is meestal een kinderarts. Als je volwassen bent kan dit bijvoorbeeld ook een huisarts zijn of een arts voor verstandelijk beperkten (AVG). Bespreek met deze arts of hij/zij degene zal zijn die voor jou het vaste en eerste aanspreekpunt is bij problemen en vragen.

Word je binnenkort 18 jaar? Vraag dan aan de kinderarts of hij/zij de overgang (transitie) regelt naar de volwassenenzorg. Als je geen vaste kinderarts had maar meestal bij de huisarts kwam, dan kun je vragen of de coördinatie bij hem of haar kan blijven. De huisarts zal er dan op toezien of je doorverwezen wordt naar medisch specialisten in de volwassenenzorg wanneer dit nodig is voor controle en/of behandeling. Als je een verstandelijke beperking hebt kun je laten navragen of een AVG jouw nieuwe aanspreekpunt kan worden.

Op de volgende pagina, in [tabel 4](#) zie je alle zorgverleners waarmee je voor het Noonan syndroom te maken kunt krijgen.

Gynaecoloog: arts, voor zorg rondom (gewenste) zwangerschap, maar ook voor gewone zorg voor de vrouwelijke geslachtsorganen.

Verloskundige: verpleegkundige die gespecialiseerd is in zwangerschap en bevalling.

Klinisch geneticus: arts gespecialiseerd in erfelijkheid van aandoeningen.

Kinderarts EEA: arts voor erfelijke- en aangeboren afwijkingen bij kinderen.

Kinderarts-cardioloog: arts voor hart(afwijkingen) bij kinderen.

Kinderarts-MDL: arts voor maag-, lever- en darm(problemen) bij kinderen.

Kinderarts-endocrinoloog: arts gespecialiseerd in hormonen en stofwisseling bij kinderen. Bijvoorbeeld bij groei problemen kom je bij deze arts.

kinderarts-neuroloog: arts met verstand van de hersenen bij kinderen. Bijvoorbeeld bij ernstige hoofdpijn of epilepsie kom je bij deze arts.

Fysiotherapeut: iemand die gespecialiseerd is in beweging, gewrichten, spieren en pezen.

Ergotherapeut: iemand die gespecialiseerd is in aanpassingen om de beweging makkelijker te maken.

Orthopedisch chirurg: arts die gespecialiseerd is in operaties van de wervelkolom en botten. Bijvoorbeeld wanneer je een kromme ruggenwervel hebt (scoliose) krijg je met deze arts te maken.

Revalidatiearts: arts die mensen helpt om bijvoorbeeld na een operatie zelfstandig te kunnen functioneren.

vervolg >

<p>Huisarts: De arts naar wie je altijd eerst gaat met je (nieuwe) klachten. Van griep tot en met blaasontsteking. Deze arts kan je zo nodig doorverwijzen naar een specialist.</p>	<p>Logopedist: iemand die is opgeleid om te helpen bij het goed leren uitspreken van taal.</p> <p>Préverbaal logopedist: logopedist die specialisatie heeft in jonge kinderen die nog niet kunnen spreken. Deze persoon kan met kennis van mondgevoeligheid helpen bij voedingsproblemen.</p>
<p>MDL-arts: arts die gespecialiseerd is in maag, lever en darmen</p>	<p>Bedrijfsarts: Een arts die verbonden is aan het werk. Je komt hier bij langere afwezigheid van je werk.</p>
<p>Kindercardioloog en GUCH-cardioloog of congenitaal cardioloog (voor volwassenen): Artsen met verstand van aangeboren hartafwijkingen.</p>	<p>Klinisch (neuro)psycholoog, klinisch psycholoog, GZ-psycholoog: zorgverleners die zich richten op je geestelijke welzijn. Van het onderzoeken van de werking van je hersenen (je vaardigheden, concentratievermogen etc.) t/m het behandelen van psychische problematiek (bijvoorbeeld gedragsproblemen of angst- en stemmingsstoornissen).</p>
<p>Tandarts: arts die gespecialiseerd is in de gezondheid van je gebit.</p>	<p>Psychiater: arts die gespecialiseerd is in psychische problematiek. Anders dan een psycholoog, mag deze arts wel medicijnen voorschrijven.</p>

vervolg >

<p>Orthoptist: zorgverlener die gespecialiseerd is in de werking van je ogen.</p>	<p>Maatschappelijk werker: zorgverlener die zich met gesprekken en praktische hulp richt op het ondersteunen bij alle dagelijkse problemen van iemand met een aandoening, maar ook van het totale gezin.</p>
<p>Oogarts: arts die gespecialiseerd is in je ogen en gezichtsvermogen. Deze arts kan ook operaties aan je ogen uitvoeren.</p>	<p>Jeugdarts: arts die werkt op het consultatiebureau of op school.</p>
<p>Hematoloog of gespecialiseerde stollingsarts: arts die gespecialiseerd is in bloedstolling.</p>	<p>Orthopedagoog: zorgverlener die kinderen met leer- en gedragsproblemen kan helpen.</p>
<p>Dermatoloog: arts die gespecialiseerd is in de huid</p>	
<p>KNO-arts: arts die gespecialiseerd is op gebied van keel, neus en oren.</p>	

tabel 4 Alle zorgverleners waarmee je bij het Noonan syndroom te maken kunt krijgen

Patiëntenorganisatie

Een patiëntenorganisatie kan een belangrijke rol spelen voor mensen met een aandoening en hun naasten. Stichting Noonan Syndroom zorgt hiervoor door meer bekendheid te geven aan het syndroom. Bijvoorbeeld door aan artsen en andere behandelaars uitleg te geven en door het publiceren van brochures en artikelen.

Ook wordt er doorlopend gewerkt aan het maken van voorlichtingsmateriaal en officieel erkende kwaliteitsdocumenten waarmee artsen en andere behandelaars in de praktijk werken.

De richtlijn, zorgstandaard en de huisartsenbrochure zijn hier voorbeelden van. Maar ook deze patiënteninformatie.

De stichting bevordert ook lotgenotencontact door (onder andere) het organiseren van familiedagen. Hiertoe geven ze ook gelegenheid via het forum op de website en via de Facebookpagina.

Ten slotte is er een medische adviesraad verbonden aan de stichting. Deze artsen stimuleren en ondersteunen medisch wetenschappelijk onderzoek voor Noonan syndroom. Ook voor verwante syndromen als CFC, Costello en Leopard kan je bij de Stichting Noonan Syndroom terecht.



www.noonansyndroom.nl

Bijlagen

Bijlage 1. Mijn eigen zorgplan

Samen met jou stelt de zorgverlener jouw persoonlijke zorgplan op. Hierin staan afspraken die jullie maken. Deze gaan bijvoorbeeld over welke onderzoeken je zult ondergaan, wat de uitkomsten daarvan zijn, welke medicijnen je eventueel voorgeschreven hebt gekregen etc. In de meeste ziekenhuizen is er nog geen digitaal dossier waar je samen met je arts in kunt. Tot de tijd dat dit er wel overal is, is het de bedoeling dat je de gegevens hieronder zelf invult. Natuurlijk kun je hierbij ook hulp vragen aan een naaste of aan je zorgverlener. Er is ook open ruimte om je consulten voor te bereiden. Je kunt dan vooraf de vragen die je wilt stellen aan je zorgverlener noteren.

A Persoonlijke gegevens	
Jouw naam:	
Adres:	
Telefoonnummer:	
E-mailadres:	
Andere ziekten of bijzonderheden:	
Gezinssamenstelling:	
In geval van nood waarschuwen:	

B Mijn zorgverleners	
Bij vragen of behoefte aan advies neem in ik eerst contact op met mijn hoofdbehandelaar/ zorgcoördinator :	
Naam hoofdbehandelaar/ zorgcoördinator:	
Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):	
Ziekenhuis:	
Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:	

vervolg >

B Mijn zorgverleners (vervolg)

ANDERE ZORGVERLENERS	
Naam zorgverlener:	
Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):	
Ziekenhuis:	
Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:	

ANDERE ZORGVERLENERS	
Naam zorgverlener:	
Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):	
Ziekenhuis:	
Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:	

ANDERE ZORGVERLENERS	
Naam zorgverlener:	
Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):	
Ziekenhuis:	
Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:	

vervolg >

B Mijn zorgverleners (vervolg)

ANDERE ZORGVERLENERS

Naam zorgverlener:

Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):

Ziekenhuis:

Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:

ANDERE ZORGVERLENERS

Naam zorgverlener:

Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):

Ziekenhuis:

Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:

ANDERE ZORGVERLENERS

Naam zorgverlener:

Soort zorgverlener (bijv. kinderarts, cardioloog of fysiotherapeut):

Ziekenhuis:

Telefoonnummer, wanneer bereikbaar:

C Overzicht afspraken met zorgverleners

Datum	Tijd	Bij wie/waar	Bijzonderheden*

* Bijvoorbeeld moet ik iets meebrengen? Mag ik van tevoren niet eten?

D Wat heb ik met mijn zorgverlener afgesproken?







Datum	Met wie?	Afspraak	Wat moet ik zelf doen hiervoor?*

* Aan een dieet houden, lichamelijke oefeningen doen of juist zo min mogelijk inspannen?

E. Uitslagen van onderzoek

Achterin de gedrukte versie (mappen) van deze patiënteninformatie vind je insteekhoezen om geprinte informatie van je zorgverlener op te bergen. Soms krijg je namelijk een A-4-tje met daarop de uitslag van jouw onderzoek. In alle andere gevallen kun je hieronder opschrijven welke uitslag aan jou verteld is.

E Uitslagen van onderzoek

	Wanneer (datum)	Met welke zorgverlener (naam)	Uitslag van onderzoek	Wat is hierover afgesproken? (evt. vervolg)
Hart 				
Bloed 				
Groei 				
Huid 				
Oren 				
Ogen 				
...				
...				

F. Medicijnen

Bij de apotheek kun je ook vragen om een afdrukje van alle medicijnen die je gebruikt (medicatie-overzicht). In de gedrukte versie van deze patiënteninformatie vind je achterin de map insteekhoezen om dit op te bergen. Als je op vakantie gaat, moet je dit meenemen. Als je een medicijn kwijtraakt of moet bijbestellen, dan kan een arts ter plekke zien wat en hoeveel aan jou voorschreven is. Alle extra informatie over medicijnen kun je voor jezelf hieronder invullen.

F Medicijnen



Naam medicijn/ merk	Waarom gebruiken	Wanneer/ hoe innemen	Voor- geschreven van - tot	Waar op letten	Eventuele bijwerking- (en)




G Vragen aan de zorgverlener

Wat wil ik bespreken?	Wanneer?	Met welke zorgverlener?




Bijlage 2. Overzicht mogelijke onderzoeken en behandelingen

In het onderstaand overzicht zie je de meest gebruikelijke onderzoeken en behandelingen staan die mogelijk zijn bij het Noonan syndroom. De zorg die in dit schema staat, komt uit de documenten waarmee behandelaars van mensen met Noonan syndroom werken. Je behandelaars kunnen je uitgebreid voorlichten over de mogelijkheden bij jouw persoonlijke (gezondheids)situatie en de keuzes die je kunt maken. Ook over extra mogelijkheden die je niet in dit schema terugvindt.

Kenmerk/Klacht	Mogelijk onderzoek / behandeling	Wanneer
Bloeding 	<ul style="list-style-type: none"> • Basis stollings-onderzoek: onderzoek of er verhoogde bloedingsneiging is. • onderzoek of er specifieke bloed-stollingsziekten zijn. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij het stellen van de diagnose. • Tenminste eenmalig in de kinderleeftijd. • Vóór grote ingrepen, zoals bijv. een operatie.
	<ul style="list-style-type: none"> • Afremmen van bloeding door medicijnen 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij gevonden afwijkingen
Botten 	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar groei van borstkas. • Onderzoek naar scheefgroei van ruggengraat (scoliose). 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij gebleken afwijkingen. • Gehele groeiperiode blijven volgen.
	<ul style="list-style-type: none"> • Oefentherapie. • Dragen van een korset. • Operatie. • Behandeling van (pijn) klachten aan hoofd en organen, bijv. maag. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij milde scheefgroei. • Bij matige scheefgroei. • Bij ernstige scheefgroei. • Bij (pijn)klachten.

Kenmerk/Klacht	Mogelijk onderzoek / behandeling	Wanneer
<p>Hart</p> 	<ul style="list-style-type: none"> • Lichamelijk onderzoek. • Echocardiogram. • Electrocardiogram. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij het stellen van de diagnose alle drie de onderzoeken uitvoeren. • Meerdere malen herhalen op kinderleeftijd en volwassen leeftijd afhankelijk van klachten en advies arts.
	<ul style="list-style-type: none"> • Medicijnen. • Operatie. 	<ul style="list-style-type: none"> • Op alle leeftijden mogelijk, afhankelijk van de gevonden afwijking.
<p>Groei</p> 	<ul style="list-style-type: none"> • Groei in kaart brengen op speciale groeicurve voor mensen met het Noonan syndroom. • Meten gewicht en hoofdomtrek. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij het stellen van de diagnose bij kinderen en jeugd starten, doorgaan gedurende de gehele groeiperiode. • Gehele groeiperiode.
	<ul style="list-style-type: none"> • Adviezen en hulp bij voedingsproblemen (om groei te stimuleren). • Behandeling met groeihormonen. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij trage groei, laag gewicht en voedingsproblemen. • Bij verwachting (zeer) kleine eindlengte.
<p>Bewegen</p> 	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar hoe de ontwikkeling gaat: bijvoorbeeld leren zitten, kruipen, lopen. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij het stellen van de diagnose. • Als blijkt dat een kind zich trager ontwikkelt dan gemiddeld. • Bij gebleken lage spierspanning (hypotonie).
	<ul style="list-style-type: none"> • Oefeningen door bijv. een revalidatie-arts of fysiotherapeut. 	<ul style="list-style-type: none"> • Als blijkt dat een kind zich trager ontwikkelt dan gemiddeld.

Kenmerk/Klacht	Mogelijk onderzoek / behandeling	Wanneer
Nieren 	<ul style="list-style-type: none"> Echo (onderzoek) van de nieren. 	<ul style="list-style-type: none"> Bij het stellen van de diagnose.
Ogen 	<ul style="list-style-type: none"> Specialistisch oogheelkundig onderzoek. 	<ul style="list-style-type: none"> Bij het stellen van de diagnose. Bij klachten met het zicht en van de ogen zelf.
	<ul style="list-style-type: none"> Aanmeten van een bril. Operatie ogen. Operatie oogleden. 	<ul style="list-style-type: none"> Klachten met het zicht. Bij ernstige scheelheid. Bij klachten van zicht belemmerende hangende bovenoogleden (ptosis).
Oren 	<ul style="list-style-type: none"> Gehoorderzoek bij KNO-arts. 	<ul style="list-style-type: none"> Bij het stellen van de diagnose. In tweede helft van eerste levensjaar. Bij klachten van het gehoor.
Hersenen 	<ul style="list-style-type: none"> Onderzoek naar afwijkingen aan de schedel en/of hersenen. Onderzoek naar werking van de hersenen (o.a. intelligentie, aandacht, geheugen, taal- en spraakontwikkeling). Onderzoek naar angststoornis en depressie. 	<ul style="list-style-type: none"> Bij ernstige aanhoudende hoofdpijn en/of epilepsie. Bij afwijkende vorm van de schedel. Bij problemen op school, eenmalig in de kinderleeftijd . Bij jongvolwassenen met problemen op gebied van opleiding en werk. Bij kenmerken van angststoornis en depressie.

Kenmerk/Klacht	Mogelijk onderzoek / behandeling	Wanneer
Mond/maag/darmen 	<ul style="list-style-type: none"> • (Pre-)logopedisch onderzoek. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij voedingsproblemen en (beginnende) spraakproblemen.
	<ul style="list-style-type: none"> • (Pre-)logopedische behandeling. • Voedingsadviezen en hulp. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij voedingsproblemen en (beginnende) spraakproblemen. • Bij voedingsproblemen op baby en kindertijd.
	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar terugstromend maagzuur en verteringsproblemen. 	<ul style="list-style-type: none"> • Als de baby aanhoudend huilt en vaak moet spugen.
	<ul style="list-style-type: none"> • Gebruik van zuurremmers. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij ernstige en aanhoudende klachten van maagzuur bij baby, kind en volwassene.
Voortplantingsorganen 	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek niet-ingedaalde ballen (bij jongens). 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij baby of kind met (eenzijdig) lege balzak (bij jongens).
	<ul style="list-style-type: none"> • Operatieve terugplaatsing bal(len). • Vruchtbaarheidsonderzoek. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij niet ingedaalde ballen bij baby of kind. • Bij (jonge) mannen met kinderwens.
Huid 	<ul style="list-style-type: none"> • Adviezen bij huidproblemen en behandeling met medicatie. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij extreem droge huid, roodheid en huidaandoeningen.
	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoeken of er onderhuidse vochtophoping is (lymfoedeem). 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij opgezette huid. Op alle leeftijden mogelijk.


Kenmerk/Klacht	Mogelijk onderzoek / behandeling	Wanneer
<p>Tanden</p> 	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar gebitsafwijkingen (missende tanden, doorkomen in verkeerde volgorde, niet op elkaar passend gebit etc). • Onderzoek naar blaasjes met wondvorming in kaken d.m.v. röntgenfoto en lichamelijk onderzoek. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij iedere controle in de gaten houden bij melkgebit tot en met volledig volwassen gebit. • Bij zwelling van de kaak en bij standaard controle-momenten.
	<ul style="list-style-type: none"> • Chirurgische ingrepen (altijd bij kaakchirurg i.p.v. tandarts). 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij trekken van tanden en kiezen, bij kaak-operaties.
<p>Schildklier</p> 	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar schildklierfunctie. 	<ul style="list-style-type: none"> • Iedere 3 jaar vanaf jong volwassen leeftijd.

Bijlage 3. Ruimte voor eigen notities

Lined paper area with 23 horizontal blue lines for writing.

Colofon

Deze patiënteninformatie is gebaseerd op de Zorgstandaard Noonan syndroom en de Richtlijn Noonan syndroom. Deze informatie is niet bedoeld als vervanging voor het advies van een bevoegde arts. Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts. Deze uitgave is financieel mogelijk gemaakt door het innovatiefonds zorgverzekeraars en samen gesteld door de Stichting Noonan Syndroom en de VSOP.

Zie voor meer informatie: 

www.noonansyndroom.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.zorginzicht.nl

Vanaf de betreffende websites zijn relevante pagina's te printen. Indien men de voorkeur geeft aan een gedrukte versie van de patiënteninformatie, dan is deze op bestelling te verkrijgen via de patiëntenorganisatie Stichting Noonan Syndroom.

Tekst:

drs. A.E.R.M. (Anne) Speijer
Coördinator Kwaliteit van Zorg, VSOP

Ontwerp & opmaak:

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden.

Foto's:

Privébeelden van donateurs, Stichting Noonan Syndroom ©, aangevuld met beelden van fotograaf Fred Stoffer.

Redactie:

Vertegenwoordigers uit de achterban van:

Stichting Noonan Syndroom

- Conny van Leeuwen
- Judith van de Meerakker
- Sylvia van der Hulst
- Wendy Haeck

VSOP

- drs. Sigrid Hendriks
Beleidsmedewerker
- drs. Ilze Roelofs
Projectmedewerker



Samen meer mogelijk maken!

© 2015 Stichting Noonan Syndroom
www.noonansyndroom.nl



VSOP: www.vsop.nl