

Grabiec Aleksandra, Szczepkowska Aleksandra, Osica Piotr, Janas-Naze Anna. Zespół Noonan u 8-letniej pacjentki – opis przypadku = 8 - year - old patient with Noonan syndrome - case report. Journal of Education, Health and Sport. 2016;6(12):575-581. eISSN 2391-8306. DOI <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.216473>
<http://ojs.ukw.edu.pl/index.php/johs/article/view/4101>

The journal has had 7 points in Ministry of Science and Higher Education parametric evaluation. Part B item 754 (09.12.2016).
754 Journal of Education, Health and Sport eISSN 2391-8306 7

© The Author (s) 2016;

This article is published with open access at Licensee Open Journal Systems of Kazimierz Wielki University in Bydgoszcz, Poland

Open Access. This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Noncommercial License which permits any noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author(s) and source are credited. This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.

This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.

The authors declare that there is no conflict of interests regarding the publication of this paper.
Received: 01.12.2016. Revised 12.12.2016. Accepted: 20.12.2016.

Zespół Noonan u 8-letniej pacjentki – opis przypadku

8 - year - old patient with Noonan syndrome - case report

**Aleksandra Grabiec¹, Aleksandra Szczepkowska², Piotr Osica²,
Anna Janas-Naze²**

**¹ Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Chirurgii Stomatologicznej
Uniwersytetu Medycznego w Łodzi**

**² Zakład Chirurgii Stomatologicznej UM w Łodzi
Kierownik: dr hab. n. med. prof. nadzw. Anna Janas-Naze**

Adres do korespondencji:

Aleksandra Szczepkowska

Zakład Chirurgii Stomatologicznej UM w Łodzi

92-213 Łódź, ul. Pomorska 251

e-mail: aleksandra.szczepkowska@gmail.com

tel. 42 675 75 71

Praca finansowana przez Uniwersytet Medyczny w Łodzi w ramach działalności statutowej nr 503/2-163-01/503-21-001

Streszczenie: W poniższej pracy opisano przypadek zespołu Noonan u 8- letniej dziewczynki.

Słowa kluczowe: zespół Noonan, rzadkie choroby genetyczne, znieczulenia ogólne

Abstract: The article presents the case of 7 year old girl with Noonan syndrome.

Key words: Noonan syndrome, rare genetic diseases, general anesthesia

Zespół Noonan jest zespołem wad wrodzonych, dziedziczonym w sposób autosomalny dominujący, występującym z częstotliwością od 1:1000 do 1:2500 żywych urodzeń. Do charakterystycznych cech tego zespołu zaliczyć można niski wzrost, wady rozwojowe twarzoczaszki, nieprawidłowości kardiologiczne oraz często - upośledzenie umysłowe.

W poniższym artykule podjęliśmy próbę opisanie fenotypu pacjentki z zespołem Noonan leczonej w Zakładzie Chirurgii Stomatologicznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w procedurach chirurgii jednego dnia, uwzględniając możliwe trudności podczas procedur stomatologicznych wywołane objawami ogólnymi.

OPIS PRZYPADKU

8-letnia pacjentka z zespołem Noonan (ryc.1.) została przyjęta w Zakładzie Chirurgii Stomatologicznej celem przeprowadzenia ekstrakcji zębów mlecznych 74 i 75 w procedurach chirurgii jednego dnia, w znieczuleniu ogólnym. Na podstawie dokumentacji medycznej możliwe było zapoznanie się z całym spektrum chorób ogólnoustrojowych i odpowiednie zaplanowanie zabiegu. Wśród objawów towarzyszących temu zespołowi znajdowały się: wrodzona wiotkość krtani, krótka szyja i skrzywienie przegrody nosowej. Czynniki te stanowiły poważne wyzwanie dla samej techniki przeprowadzenia zabiegu, przede wszystkim utrudniając utrzymanie drożności dróg oddechowych. Ponadto – lejkowata (szewska) klatka piersiowa upośledzała wentylację. Dodatkowym czynnikiem koniecznym do uwzględnienia była blizna w prawym dole łokciowym, stanowiącą pokłosie martwicy żył w następstwie pozanaczyniowego podania leku zaraz po urodzeniu, oraz zrosty w lewym łokciu po wielokrotnych wkłuciach. W warunkach sali operacyjnej podczas zabiegu stomatologicznego utrudniło to założenie drogi dożylniej, szczególnie w okoliczności braku współpracy ze strony pacjentki.

U pacjentki zdiagnozowano po urodzeniu wrodzoną wadę serca. Obejmowała ona ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej, przetrwały przewód Botalla i nadzastawkowe zwężenie tętnicy płucnej. W 2011 roku dziewczynka została poddana zamknięciu ubytku w przegrodzie międzyprzedsionkowej przy pomocy urządzenia AMPLATZER o średnicy 10mm oraz zamknięciu PDA zestawem Jackson. Przed ekstrakcją poproszono lekarza prowadzącego o opinię, co do możliwości leczenia w warunkach ambulatoryjnych. Kardiolog wyraził zgodę na zabieg w proponowanych warunkach, z uwzględnieniem osłony antybiotykowej (Dalacin C 0,15, 1 tabletkę co 8 godzin).

Dodatkowo wśród wad wrodzonych wymienić należy także podwójny układ kielichowo-miedniczkowy nerki prawej. Pacjentka przeszła zabieg heminefektomii

prawostronnej w 2009 roku. W dotychczasowej historii medycznej pacjentka poddana była 12-krotnie zabiegom w znieczuleniu ogólnym, w tym 6 razy przed ukończeniem 1. roku życia. Procedury przeprowadzane w narkozie obejmowały leczenie nefrologiczne (kalibracja cewki moczowej, renescyntygrafia, heminefrektomia, ewakuacja krwiaka prawej nerki czy cystoskopia), kardiologiczne (echo serca przezprzełykowe, cewnikowanie serca z nieoperacyjnym zamknięciem przegrody międzyprzedsionkowej i przewodu Botalla amplatyzerm oraz PDA zestawem Jackson) i okulistyczne (korekcja zeza rozbieżnego). W znieczuleniu ogólnym dwukrotnie przeprowadzone było u chorej usunięcie zębów mlecznych.

DYSKUSJA

Zespół Noonan jest jedną z częściej występujących wrodzonych nieprawidłowości genetycznych, której częstość występowania waha się od 1:1000 do 1:2500 żywych urodzeń (1). Istnieje szereg cech fenotypowych zespołu Noonan, które są charakterystyczne również dla innych zespołów genetycznych, jak chociażby zespół Leoparda, zespół Costello czy zespół sercowo- twarzowo - skórny, co sprawia, że we wczesnym dzieciństwie ciężko przeprowadzić właściwą diagnostykę różnicową (2). Anomalia dotyczy zarówno kobiet jak i mężczyzn. Choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, występuje 50% prawdopodobieństwo przekazania jej potomstwu przez osoby chore (3, 4).

Każda z mutacji będących przyczyną zespołu Noonan odpowiada za składowe charakterystycznego fenotypu osób chorych. Mutacje w obrębie genu PTPN 11 są powiązane z wystąpieniem deformacji klatki piersiowej, skłonnościami do powstawania wybroczyn i wylewów podskórnych, charakterystycznego wyglądu twarzy i niskiego wzrostu (5, 6, 7). U dzieci z mutacją genu SOS 1 bardziej prawdopodobne jest wystąpienie symptomów typowych dla zespołu sercowo- twarzowo- skórny tj. rzadkie kręcone włosy, rzadkie brwi, rogowacenie mieszkowe (8).

W zespole Noonan wady serca występują u prawie 2/3 pacjentów (50% z zwężeniem zastawki pnia tętnicy płucnej, 10% z defektem przegrody serca) (9).

Wśród charakterystycznych objawów w obrębie twarzoczaszki Nelson i wsp. opisują wysoko wysklepione podniebienie (10). Ponadto występują wady zgryzu, nieprawidłowości związane z artykulacją i mikrognatia (11, 12). W niektórych przypadkach dochodzi do rozwoju torbieli w żuchwie, które mogą dawać obraz typowy dla cherubizmu (13).

Opisywana pacjentka z zespołem Noonan do tej pory operowana była w znieczuleniu ogólnym 12 razy, poza zabiegami kardiologicznymi, nefrologicznymi i okulistycznymi, leczona była w ten sposób także stomatologicznie. Potwierdza to fakt, że dostępność do

procedur chirurgii jednego dnia jest istotnym elementem kompleksowego i holistycznego leczenia pacjentów z zespołami genetycznymi.

W przypadku pacjentów z zespołem Noonan wymagana jest interdyscyplinarna współpraca wielu doświadczonych specjalistów, m.in.: kardiologów, neurologów, nefrologów, endokrynologów, ortodontów czy chirurgów stomatologicznych, oraz anestezyjologów. I tylko kooperacja dobrze przygotowanego zespołu wielospecjalistycznego umożliwi kompleksowe leczenie i zapewni komfort życia osób chorych.



Ryc. 1. Charakterystyczny wygląd twarzy u pacjentki z zespołem Noonan.

PIŚMIENICTWO:

1. Noonan J.A., Ehmke D.A.: Associated *noncardiac malformations in children with congenital heart disease*, J Pediatr., 1963, 31, s. 150-153.
2. Noonan J.A.: *Noonan syndrome and related disorders: Alterations in growth and puberty*, Rev Endocr Metab Disord., 2006, 7(4), s. 251- 255.
3. Sharland M., Morgan M., Smith G.: *Genetic counseling in Noonan syndrome*, Am J Dis Child., 1993, 45, s.437-440.
4. Tartaglia M. i wsp.: *PTPN11 mutations in Noonan syndrome: molecular spectrum, genotype-phenotype correlation, and phenotypic heterogeneity*, Am J Hum Genet., 2002, 70, s. 1555-1563.
5. Yoshida R. i wsp.: *Protein-tyrosine phosphatase, nonreceptor type 11 mutation analysis and clinical assessment in 45 patients with Noonan syndrome*, J Clin Endocrinol Metab., 2004, 89(7), s. 3359 –3364.
6. Zenker M. i wsp.: *Genotype-phenotype correlations in Noonan syndrome*, J Pediatr., 2004, 144(3), s. 368 –374.
7. Ko J.M. i wsp.: *PTPN11, SOS1, KRAS, and RAF1 gene analysis, and genotype-phenotype correlation in Korean patients with Noonan syndrome*, J Hum Genet, 2008, 53(11–12), s. 999 –1006.
8. Tartaglia M. i wsp.: *Gain-of-function SOS1 mutations cause a distinctive form of Noonan syndrome*, Nat Genet, 2007, 39(1), s. 75–79.
9. Sharland M., Morgan M., Smith G.: *Genetic counseling in Noonan syndrome*, Am J Med Genet, 1993, 45, s. 437-440.
10. Nelson J.F., Tsaknis P.J., Konzelman J.L.: *Noonan's syndrome: report of a case with oral findings*, J Oral Med, 1978, 33, s. 94-96.
11. Shaw A.C. i wsp.: *The natural history of Noonan syndrome: a long-term follow-up study*, Arch Dis Child, 2007, 92(2), s. 128 –132.
12. Nora J.J. i wsp.: *The Ullrich-Noonan syndrome (Turner phenotype)*, Am J Dis Child, 1974, 127(1), s. 48 –55.
13. Jafarov T., Ferimazova N., Reichenberger E.: *Noonan-like syndrome mutations in PTPN11 in patients diagnosed with cherubism*, Clin Genet., 2005, 68(2), s. 190 –191.