

Eine Informationsbroschüre für Eltern

Noonan-Syndrom



Mit wissenschaftlicher Unterstützung von
Priv.-Doz. Dr. med. Christof Land, Gauting

Hinweis: Aus Gründen der Lesbarkeit wird in dieser Broschüre die männliche Form von Patient und Arzt verwendet. Selbstverständlich sind damit auch Patientinnen und Ärztinnen gemeint.

Inhalt

Vorwort	4
Noonan-Syndrom – die Merkmale	5
Noonan-Syndrom – was ist das?	5
Welche körperlichen Merkmale und gesundheitlichen Beschwerden sind für das Noonan-Syndrom typisch?	5
Wachstum und körperliche Reifung	8
Vererbung und Genetik	8
Tumorneigung	9
Therapie und Behandlungsdauer	11
Wie wird das Wachstum beim Kinderarzt kontrolliert?	11
Besonderheiten des Wachstums beim Noonan-Syndrom	12
Wie gut hilft Wachstumshormon beim Noonan-Syndrom?	14
Wie wird eine Wachstumshormontherapie durchgeführt?	16
Welche Auswirkungen hat das Vergessen einer Injektion?	18
Lässt sich bei Therapiebeginn schon sagen, wie groß mein Kind später einmal wird? ..	20
Nebenwirkungen, Kostenerstattung und weitere wichtige Aspekte	21
Welche Risiken und Nebenwirkungen birgt die Wachstumshormontherapie?	21
Wie sehen die Kontrollen in der Regel aus?	22
Wird die Wachstumshormontherapie von der Krankenkasse bezahlt?	22
Interdisziplinäre Betreuung von Kindern mit Noonan-Syndrom	22

Vorwort

Liebe Eltern,

viele von Ihnen, die erstmals diese Informationsbroschüre zur Hand nehmen, sind bereits seit längerer Zeit mit Ihrem Kind zur medizinischen Betreuung bei einem Kinderendokrinologen, weil das bestehende Noonan-Syndrom zur Entwicklung eines Kleinwuchses geführt hat. Vermutlich haben Sie in diesem Zusammenhang erste Informationen über die Möglichkeit einer Behandlung mit Wachstumshormon erhalten. Bei den meisten Eltern besteht nach einem solchen Gespräch das Bedürfnis nach weiteren Informationen zu diesem wichtigen Thema.

Wie gut kann mein Kind mit einer solchen Hormontherapie wachsen und wird es später einmal normal groß sein?

Wie sicher und verträglich ist eine Behandlung mit diesem Hormon?

Bevor wir uns in dieser Informationsbroschüre der Beantwortung dieser Fragen zuwenden, haben wir für Sie Informationen zu den folgenden Bereichen zusammengestellt: Wie entsteht ein Noonan-Syndrom und mit welchen Krankheitssymptomen geht es einher? Wir werden auch versuchen zu klären, was Begriffe wie „Kleinwuchs“ und „Wachstumsstörung“ überhaupt bedeuten und unter welchen Voraussetzungen bei Kindern mit Noonan-Syndrom eine Wachstumshormontherapie ins Auge gefasst werden kann.

Noonan-Syndrom – die Merkmale

Noonan-Syndrom – was ist das?

Das Noonan-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung (Vorkommen unter Lebendgeborenen 1:1.000 bis 1:2.500), die insbesondere durch Herzfehler, charakteristische äußerliche Merkmale und das Auftreten von Wachstums- und Entwicklungsstörungen gekennzeichnet ist. Da die Ausprägung des Krankheitsbildes und auch der äußerlichen Merkmale individuell sehr variabel ist, kann die Diagnosestellung bei Kindern, die nur wenige gesundheitliche Probleme aufweisen, Schwierigkeiten bereiten.

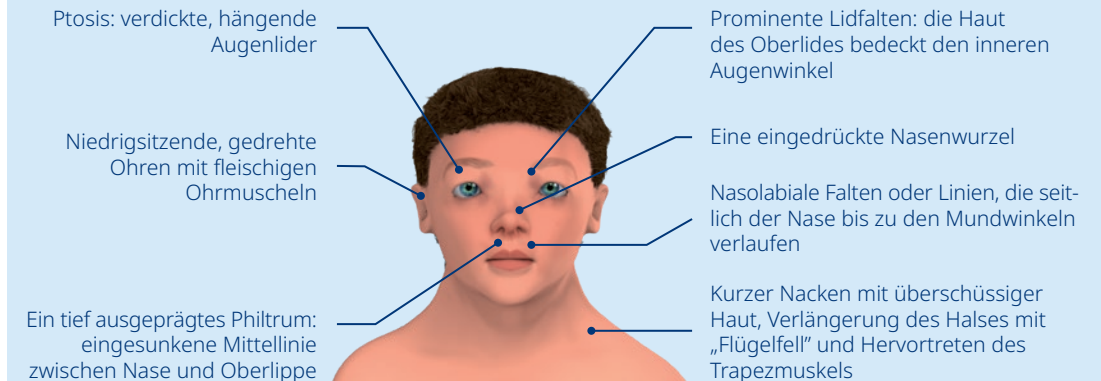
Welche körperlichen Merkmale und gesundheitlichen Beschwerden sind für das Noonan-Syndrom typisch?

Äußerliche Merkmale

Typische äußerliche Merkmale, die für das Noonan-Syndrom charakteristisch sind, werden in Abbildung 1 dargestellt.

Kinder mit einem Noonan-Syndrom neigen zu trockener, schuppiger Haut und Ekzemen. Bei einigen Kindern entwickeln sich während des

Abbildung 1



Kindes- und Jugendalters eine Vielzahl kleiner Pigmentflecken (Lentigines). Häufig sind Formanomalien des Brustkorbs zu erkennen (z. B. Kielbrust oder Trichterbrust, breiter Brustkorb). Die Augenbrauen können spärlich entwickelt sein und eine gerötete Haut aufweisen.

Herz

Herzanomalien treten bei etwa 50–80 % aller Kinder mit einem Noonan-Syndrom auf. Diese erfordern in der Regel eine langfristige Anbindung an ein kinder-kardiologisches Zentrum.

Pulmonalklappenstenose

Verengung der Klappe zwischen rechter Herzkammer und Lungenschlagader. Eine ausgeprägte Verengung führt zur übermäßigen Herzbelastung und äußert sich in reduzierter körperlicher Belastbarkeit und vermehrter Müdigkeit.

Hypertrophe Kardiomyopathie

Einige Kinder mit Noonan-Syndrom entwickeln eine Verdickung der Herzmuskelwand, die zur Funktionsbeeinträchtigung des Herzens führen kann. Eine reduzierte körperliche Belastbarkeit

und das Auftreten von Herzrhythmusstörungen sind die Folge.

Andere strukturelle Herzfehler

Das Auftreten weiterer Herzfehler ist möglich.

Nieren und Geschlechtsorgane

Anomalien von Nieren und Harnwegen werden beschrieben (z. B. Verengung des Harnleiters, Nierenbeckenerweiterung). Bei Jungen wird nicht selten ein Hodenhochstand (Kryptorchismus) festgestellt, der einer hormonellen oder operativen Therapie bedarf. Bei erwachsenen Männern kann eine verminderte Fruchtbarkeit vorliegen.

Hörvermögen und Augen

Im Kleinkindesalter kommt es häufig zum Auftreten von Mittelohrergüssen und -infektionen sowie Schallleitungsstörungen. Eine Versorgung mit Paukenröhrchen ist deshalb häufig notwendig.

Das Auftreten von Sehfehlern ist möglich (Astigmatismus, Schielen, Kurz- und Weitsichtigkeit, visuelle Wahrnehmungs- und Verarbeitungsstörung).

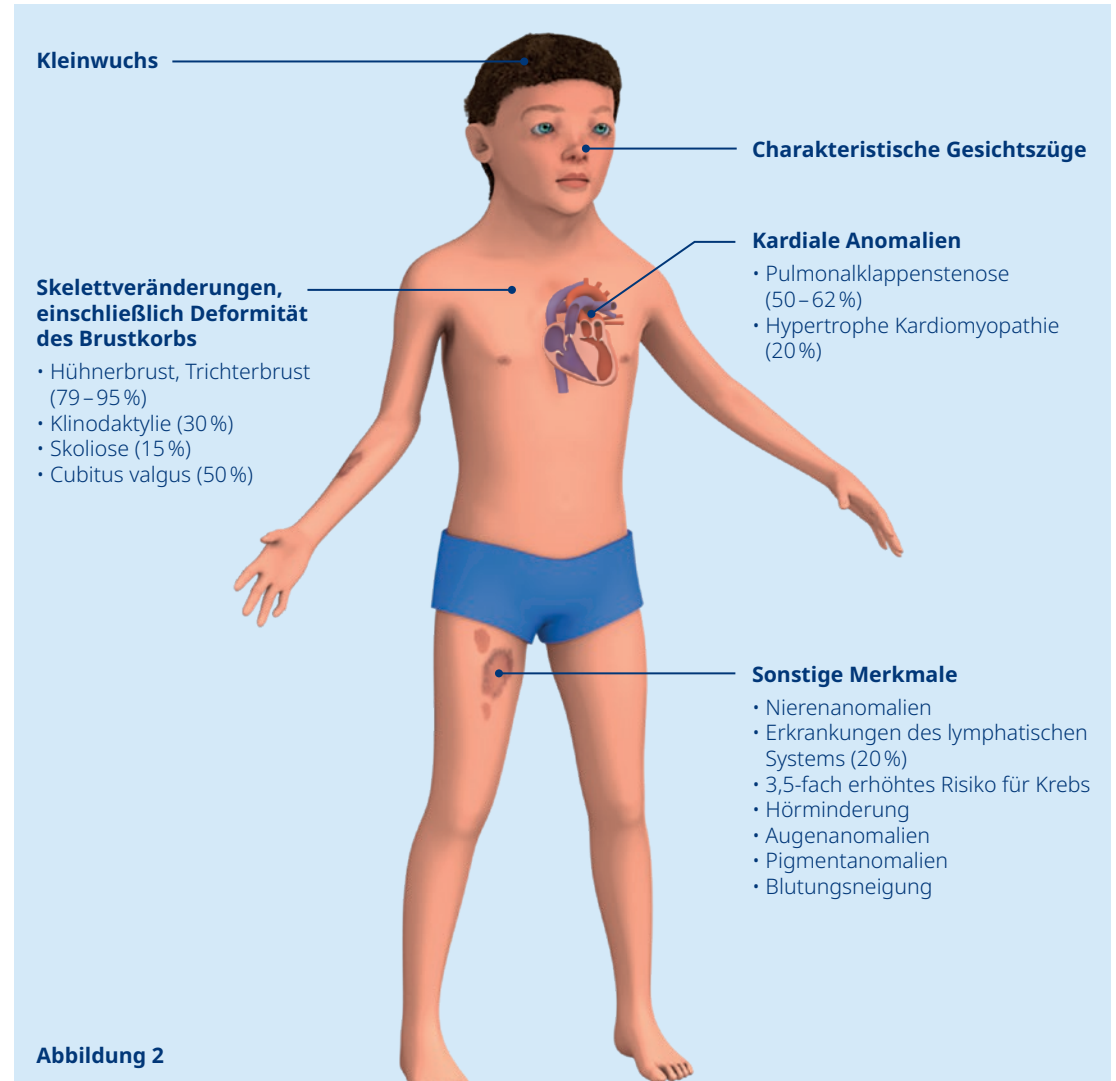


Abbildung 2

Wachstum und körperliche Reifung

Kinder mit einem Noonan-Syndrom weisen bei Geburt normale Maße für Körperlänge und Gewicht auf. Ab dem frühen Kleinkindesalter entwickelt sich dann durch eine Verlangsamung des Wachstums bei mehr als drei Viertel der Kinder ein Kleinwuchs, sodass die Größenentwicklung während Kindheit und Jugend unterhalb der 3. Perzentile verläuft. Da die Pubertätsentwicklung bei Kindern mit einem Noonan-Syndrom deutlich später einsetzt als bei gesunden Kindern, fällt die Wachstumsrate ab dem 10. bis 12. Lebensjahr erneut ab. Hierdurch verstärkt sich das Ausmaß des Kleinwuchses nochmals deutlich. Nach Einsetzen der Pubertätsentwicklung kommt es schließlich zu einem vergleichsweise geringen Wachstumsschub, der allerdings bis in das frühe Erwachsenenalter hinein anhält. Hierdurch kann insbesondere bei jungen Männern sogar noch mit Beginn des dritten Lebensjahrzehnts mit einem Aufholwachstum gerechnet werden.

Vererbung und Genetik

Das Noonan-Syndrom wird in der Regel autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass die genetischen Merkmale und damit auch das Krankheitsbild von einem betroffenen Elternteil mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit an das eigene Kind vererbt werden. Der Schweregrad der Erkrankung kann dabei innerhalb einer Familie stark variieren. Häufig tritt das Noonan-Syndrom auch durch eine spontane Neumutation auf, sodass die Eltern und weitere Familienmitglieder nicht betroffen sind. In seltenen Fällen kann auch die Weitergabe von Genvarianten von beiden gesunden Eltern beim eigenen Nachwuchs zur Ausprägung des Noonan-Syndroms führen (autosomal rezessive Vererbung).

Früher wurde die Diagnose ausschließlich aufgrund des klinischen Erscheinungsbildes gestellt. Nach Einführung moderner molekulargenetischer Testverfahren kann der Nachweis einer krankheitsauslösenden Mutation und damit die Diagnose in bis zu 80 % der klinischen Verdachtsfälle bestätigt werden. Menschen mit

leichten Verläufen der Erkrankung bleiben nicht selten ein ganzes Leben lang undiagnostiziert.

Das Noonan-Syndrom kann durch Veränderungen in verschiedenen Genen hervorgerufen werden, wobei Mutationen im PTPN11-Gen am häufigsten nachgewiesen werden (in ca. 50 % der Fälle). Deutlich seltener lassen sich Mutationen in den folgenden Genen nachweisen: SOS1, RIT1, RAF1, KRAS, LZTR1 und NRAS. Darüber hinaus treten weitere, z. T. sehr seltene Mutationen auf. In den meisten kommerziellen Laboren werden die erforderlichen genetischen Untersuchungen heutzutage als Multigen-Panel-Tests angeboten.

Die genetischen Besonderheiten des Noonan-Syndroms führen zur Fehlsteuerung und Überaktivierung eines spezifischen Signalweges, der praktisch in allen Körperzellen des Menschen vorkommt (RAS-MAPK-Signalweg). Da dieser Signalweg die Kommunikation zwischen der Zelloberfläche und dem Zellkern reguliert, kommt es im Falle einer Fehlsteuerung zu einer verän-

derten Wirkung von Hormonen und Wachstumsfaktoren an den Körperzellen.

Tumorneigung

Menschen mit einem Noonan-Syndrom weisen gegenüber der Normalbevölkerung ein 3,5-fach höheres kumulatives Risiko für die Entwicklung von Krebserkrankungen auf. So kommt insbesondere bei Kindern eine seltene Form einer Leukämie vor (Juvenile myelomonozytäre Leukämie, JMML).





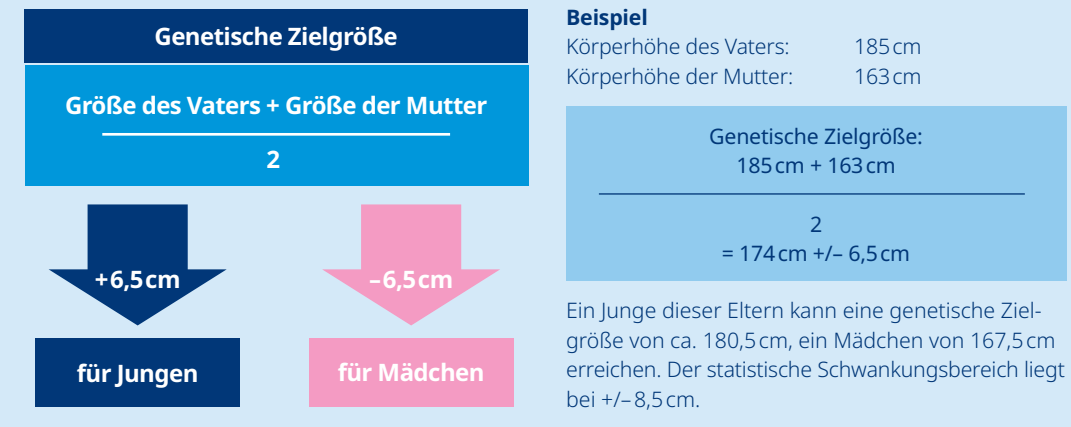
Therapie und Behandlungsdauer

Wie wird das Wachstum beim Kinderarzt kontrolliert?

Das Wachstum Ihres Kindes wird in regelmäßigen Abständen im Rahmen der ärztlichen Vorsorgeuntersuchungen (U1 bis U9 (-U11) und Jugendvorsorgen) dokumentiert. Hierzu werden die Körperhöhe und das Gewicht gemessen und in das Vorsorgeheft eingetragen. Überträgt man diese Messwerte dann auf sogenannte Perzentilenkurven (Prozentlinien, siehe Abbildung 4), so sieht man, dass die meisten Kinder innerhalb

dieser Kurven parallel und mit altersgerechter Wachstumsgeschwindigkeit auf ihrer „eigenen Kurve“ wachsen. Natürlich sind die Elterngrößen für den Wachstumsverlauf eines Kindes von wesentlicher Bedeutung: Gesunde Kinder von großen Eltern haben ein höheres Wachstumspotenzial und werden deshalb später zumeist auch größere Erwachsene sein als die Kinder von kleinen Eltern. Die genetische Zielgröße kann für jedes Kind nach einer speziellen Formel berechnet werden (siehe Abbildung 3).

Abbildung 3: Zielgrößenberechnung anhand der elterlichen Größen für Mädchen und Jungen



Besonderheiten des Wachstums beim Noonan-Syndrom

Bei Kindern mit einem Noonan-Syndrom verläuft das Wachstum häufig langsamer und vor allem deutlich unterhalb des zu erwartenden genetischen Potenzials. Anhand von Referenzwerten für Mädchen und Jungen lässt sich gut abschätzen, ob Ihr Kind zu langsam wächst. Eine verminderte Wachstumsrate wird bereits nach kurzer Zeit zum Abweichen aus dem bisherigen Wachstumsverlauf führen, erkennbar am Verlassen der ursprünglichen Perzentilenkurve. Ein solcher „Wachstumsknick“ stellt ein „Alarmsignal“ dar. Ihr Kinderarzt wird dann eingehende Untersuchungen zur Klärung dieser Wachstumsstörung veranlassen. Die erforderliche Diagnostik wird üblicherweise von einem Kinderendokrinologen durchgeführt.

Die bereits erwähnten Perzentilenkurven beschreiben die Längen- und Gewichtsverteilung von Mädchen und Jungen von der Geburt bis zum Abschluss des Wachstums im Erwachsenenalter. Wenn der gemessene Wert auf der 3. Perzentile eingetragen wird, dann bedeutet dies, dass das Kind zum Zeitpunkt der Messung zu

den drei Prozent kleinsten Kindern der Altersgruppe gehört. 97% der altersgleichen Kinder sind dann größer als das gemessene Kind. Von einem Kleinwuchs wird erst dann gesprochen, wenn die Körperhöhe eines Kindes unterhalb der 3. Perzentile liegt.

Mehr als 80% aller Kinder mit einem Noonan-Syndrom verlassen innerhalb der ersten Lebensjahre infolge einer auftretenden Wachstumsstörung ihre ursprüngliche Perzentilenkurve und wachsen nachfolgend unterhalb der 3. Perzentile weiter. Dieser Kleinwuchs verstärkt sich häufig am Beginn des zweiten Lebensjahrzehnts durch den verzögerten Pubertätsbeginn noch einmal deutlich. Nur 31% aller Männer mit einem Noonan-Syndrom erreichen eine Endgröße oberhalb von 167 cm (>3. Perzentile), bei den übrigen 70% wird die Körpergröße nach Abschluss des Wachstums zum Teil deutlich unterhalb dieser Größe bleiben. Bei den Frauen erreichen etwa 32% eine Endgröße von mindestens 155 cm, das Spektrum reicht bei den übrigen weiblichen Betroffenen von 132 bis 154 cm.

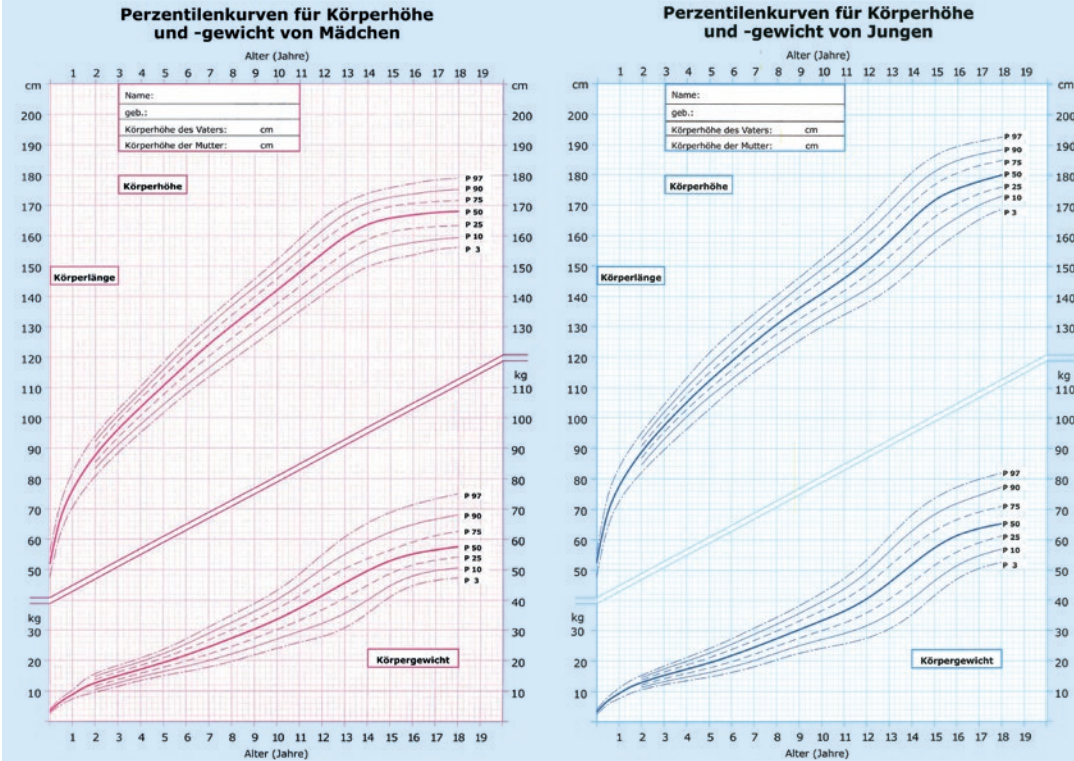


Abbildung 4: Perzentilenkurven für Gewicht und Größe nach Geschlecht (links in Rosa für Mädchen, rechts in Blau für Jungen)

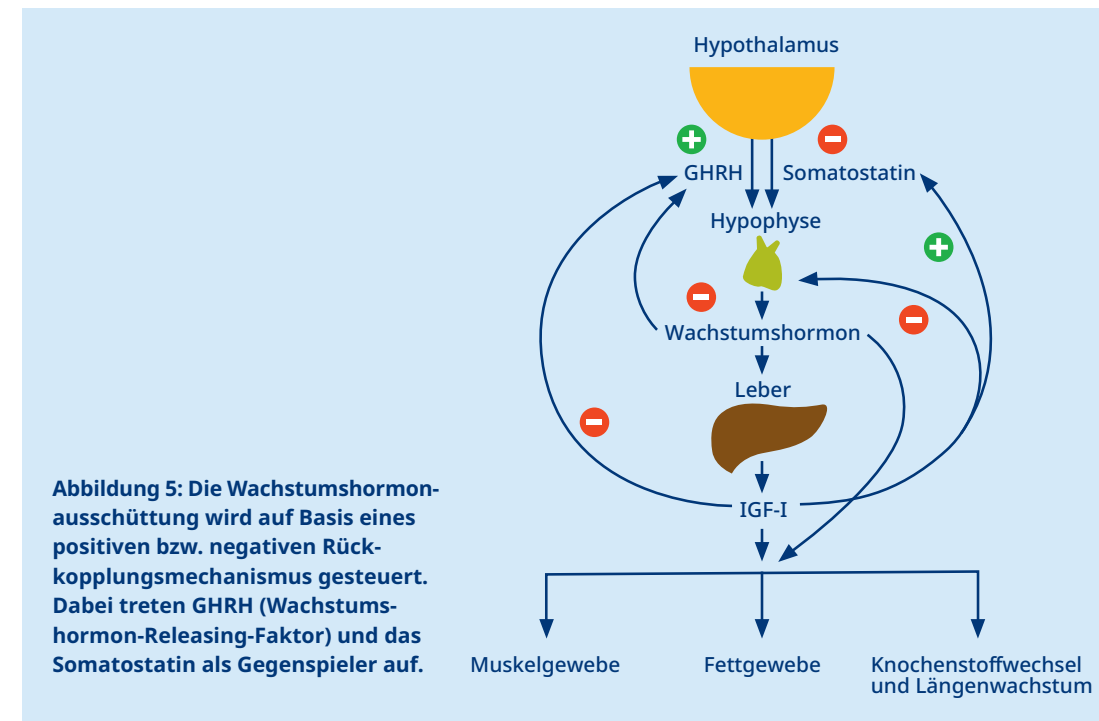
Ingeborg Brandt, Der Kinderarzt 11, 43–51 (1980)
Ingeborg Brandt, Human Growth. A Comprehensive Treatise, 2. Ed. Vol. 1. Hrsg. F. Falkner und J.M. Tanner, Plenum Press. New York 1986
Ingeborg Brandt und Lothar Reinken, Klin. Pädiatr. 200, 451–456 (1988)
Lothar Reinken et al., Klin. Pädiatr. 192, 25–33 (1980)
Lothar Reinken und Gerta van Oost, Klin. Pädiatr. 204, 129–133 (1992)

Wie gut hilft Wachstumshormon beim Noonan-Syndrom?

Wachstumshormon ist ein Hormon, welches in der Hirnanhangsdrüse gebildet wird und dann über das Blut zu den Zielorganen (u. a. Knochen) transportiert wird. In Kombination mit anderen Wachstumsfaktoren wirkt dieser Botenstoff an der Wachstumsfuge der langen Röhrenknochen und fördert hierüber das Längenwachstum des Kindes. Bei kleinwüchsigen Kindern mit einem Noonan-Syndrom lässt sich eine verminderte Wachstumshormonproduktion in der Hirnanhangsdrüse (klassischer Wachstumshormonmangel) zwar nur selten feststellen, allerdings scheint sowohl die „Zurverfügungstellung“ dieses Hormons (neurosekretorische Dysfunktion) als auch seine Wirkung (Wachstumshormon-Resistenz) beeinträchtigt zu sein.

Bei kleinwüchsigen Kindern mit Noonan-Syndrom kann deshalb die Behandlung mit rekombinantem humanem Wachstumshormon einen erfolgversprechenden Therapieansatz darstellen, der zur Beschleunigung des Wachstums und zur Verbesserung der Erwachsenengröße führen kann.

Durch eine Wachstumshormontherapie kann u. a. über die Anhebung des Blutspiegels wichtiger körpereigener Wachstumsfaktoren (insbesondere IGF-I-Spiegel) eine Steigerung der Wachstumsgeschwindigkeit erreicht werden, sodass es zum Aufholwachstum kommen kann. Der Wachstumserfolg einer solchen Therapie ist individuell unterschiedlich und lässt sich deshalb nicht für jedes einzelne Kind genau voraussagen. Bei einem guten Aufholwachstum im ersten Therapiejahr ist jedoch mit einer erfolgreichen Therapie auch in den Folgejahren zu rechnen, sodass der behandelnde Arzt zu einer Fortsetzung der Therapie bei Ihrem Kind raten wird.



Gegen Ende der Pubertät verknöchern die Wachstumsfugen und das Wachstum kommt zum Abschluss. Bei Jugendlichen mit einem Noonan-Syndrom kann sich dieser Prozess infolge des deutlich späteren Pubertätsbeginns um einige Jahre verzögern. Nach Erreichen der End-

größe kann durch die Gabe von Wachstumshormon kein weiteres Wachstum mehr erreicht werden.

Die Wirkung von Wachstumshormon wird in Abbildung 5 dargestellt.

Wie wird eine Wachstumshormontherapie durchgeführt?

Die Wachstumshormontherapie wird üblicherweise von einem pädiatrischen Endokrinologen durchgeführt. Die Behandlung erfolgt in einer Fachpraxis oder in einer Spezialambulanz eines Krankenhauses.

Die Therapie der Wahl stellt die tägliche Gabe von humanem rekombinantem (d. h. gentechnologisch hergestelltem) Wachstumshormon dar. Seit Januar 2020 ist Wachstumshormon zur Behandlung des Kleinwuchses aufgrund eines Noonan-Syndroms durch die europäische Arzneimittelagentur (EMA) zugelassen. In den USA, der Schweiz und weiteren Ländern außerhalb Europas wurde diese Behandlung bereits vor mehr als 10 Jahren genehmigt. Es gibt keine untere Altersgrenze, bevor eine Therapie begonnen werden kann.

Der Endokrinologe wird mit Ihnen vor Beginn der Wachstumshormontherapie sämtliche Aspekte der geplanten Behandlung eingehend erörtern. Hierzu gehören neben der Wirkungsweise des Hormons auch Begleiterscheinungen

der Therapie und mögliche Nebenwirkungen. Sie werden danach zusammen mit Ihrem Kind ausführlich in die Durchführung der Therapie eingewiesen.

Wie sieht die Behandlung konkret aus?

Wachstumshormon wird täglich unter die Haut gespritzt (subkutane Gabe). Hierfür gibt es geeignete „Fertigpens“ oder nachfüllbare Pensysteme. Zunächst wird die erforderliche Therapiedosis vom Arzt anhand des Körpergewichtes Ihres Kindes ermittelt. Sie werden dann von Mitarbeitern des Endokrinologieteams in die Penhandhabung und die subkutane Gabe eingewiesen, sodass Sie die Therapie zu Hause problemlos und vor allem selbstständig durchführen können. Mit zunehmendem Alter möchten einige Kinder, die sich in der Durchführung der Therapie bereits sicher fühlen, die Injektion selbstständig durchführen und spritzen die tägliche Dosis dann ohne Hilfe ihrer Eltern. Die besten Spritzstellen bietet der Oberschenkel, Injektionen können aber auch seitlich am Po und am Bauch vorgenommen werden (Abbildung 6).

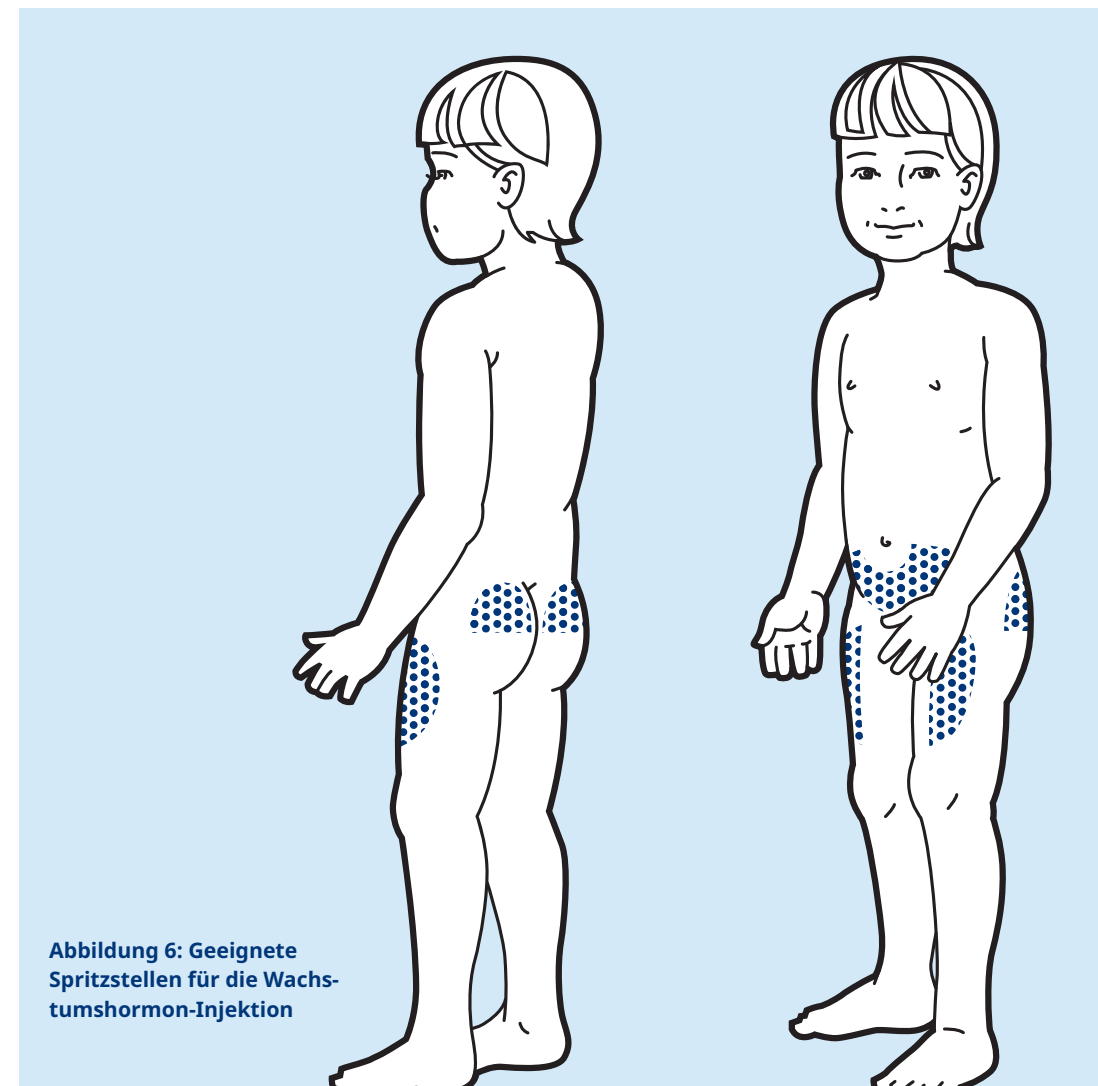


Abbildung 6: Geeignete Spritzstellen für die Wachstumshormon-Injektion

Die Spritzstellen sollten täglich gewechselt werden, damit sich keine unerwünschten Veränderungen im Unterhautfettgewebe entwickeln (Verhärtungen, Dellen (Lipohypotrophie) oder Fettpolster (Lipohypertrophien)).

Wie lange dauert die Behandlung?

Für ein bestmögliches Aufholwachstum und für das Erreichen einer normalen Erwachsenengröße ist eine gewissenhafte Therapie über mehrere Jahre bis zum Abschluss des Wachstums unbedingt zu empfehlen. Mit Hilfe eines Röntgenbildes der linken Hand, welches zur Bestimmung des Knochenalters angefertigt wird, kann der Kinderendokrinologe abschätzen, wie viel Wachstum bei einem behandelten Jugendlichen zu erwarten ist und wie lange die Therapie noch fortgesetzt wird. In der Regel wird die Therapie mit Erreichen des Erwachsenenalters beendet.

Welche Auswirkungen hat das Vergessen einer Injektion?

Das Wachstumshormon sollte täglich verabreicht werden. Wird eine einzelne Injektion vergessen, dann kann am nächsten Tag die verordnete

Dosis wie gewohnt abends gegeben werden. Werden jedoch mehrere Injektionen pro Woche ausgelassen, so kann sich dies deutlich auf den Therapieerfolg auswirken. Nach einigen Jahren der Therapie und vor allem während des Pubertätsalters kann sich bei den Kindern und Jugendlichen eine gewisse „Therapiemüdigkeit“ einschleichen, die den Wachstumserfolg der Behandlung gefährdet. Es ist dann wichtig, in gemeinsamen Gesprächen die Gründe für die Therapiemüdigkeit herauszufinden, um die Motivation für die Wachstumshormontherapie bei dem betreffenden Kind wieder zu erhöhen. Durch diese Maßnahmen kann in der Regel noch ein gutes Therapieergebnis erreicht werden.

Bei Auftreten von Erkältungen und Magen-Darm-Infekten muss die Wachstumshormontherapie nicht unterbrochen werden. Auch eine zusätzliche Medikamentengabe, wie z. B. von Antibiotika, stellt keinen Hinderungsgrund für eine Fortsetzung der Wachstumshormontherapie dar. Die Behandlung sollte auch im Urlaub oder auf einer Klassenfahrt regelmäßig fortgesetzt werden.



Lässt sich bei Therapiebeginn schon sagen, wie groß mein Kind später einmal wird?

Vor Beginn einer Wachstumshormontherapie lassen sich noch keine ganz genauen Aussagen über den möglichen Behandlungserfolg machen, da Kinder mit einem Noonan-Syndrom unterschiedlich gut auf die Therapie ansprechen. In der Regel wird aber ein gutes Behandlungsergebnis erzielt und etwa drei Viertel aller behandelten Kinder mit einem Noonan-Syndrom weisen im Erwachsenenalter eine Körperhöhe im normalen Referenzbereich auf.

Ein möglichst früher Therapiebeginn und eine gewissenhaft durchgeführte Therapie stellen wichtige Faktoren für ein erfolgreiches Aufholwachstum dar. Es ist übrigens gut belegt, dass auch die gewählte Wachstumshormondosis den Wachstumserfolg besonders in den ersten Therapiejahren beeinflussen kann. Es gilt aber nicht der Leitsatz „mehr hilft mehr“, da manche Kinder bereits mit einer relativ geringen Hormondosis ein sehr schönes Aufholwachstum zeigen, während andere Kinder für einen vergleichbaren Therapieerfolg eine deutlich höhere Dosis benötigen. Ihr behandelnder Kinderendokrinologe

wird die richtige Startdosis für Ihr Kind auswählen und während der Behandlungsphase die zu verabreichende Wachstumshormondosis in geeigneter Weise anpassen.



Nebenwirkungen, Kostenerstattung und weitere wichtige Aspekte

Welche Risiken und Nebenwirkungen birgt die Wachstumshormontherapie?

Die Behandlung mit Wachstumshormon wird in der Regel gut vertragen. Nebenwirkungen treten selten auf und verlaufen in der Regel auch nicht schwerwiegend. Ihr Kind wird während einer Wachstumshormonbehandlung regelmäßig (3-monatige Abstände haben sich bewährt!) in der kinderendokrinologischen Sprechstunde untersucht, um das Auftreten von Nebenwirkungen zeitnah zu erkennen und zu behandeln.

Die tägliche Gabe des Hormons in das Unterhautfettgewebe kann besonders zu Beginn der Therapie zu lokalen Reaktionen an der Spritzstelle (z. B. Rötung) oder zu einer Veränderung des Fettgewebes führen (s. o.). Die Verabreichung von Wachstumshormon kann zu vorübergehenden Veränderungen im Zuckerstoffwechsel führen. Falls in der Familie ein Diabetes mellitus bekannt ist, sollte möglichst noch vor Therapiebeginn der Zuckerstoffwechsel des Kindes untersucht werden. Sehr selten entwickeln Kinder in den ersten Wochen und Monaten nach Therapiebeginn Kopfschmerzen, die durch einen Anstieg des Gewebedrucks im Gehirn hervorgerufen

werden (Pseudotumor cerebri). In einem solchen Fall hilft eine augenärztliche Untersuchung weiter, durch die eine Stauungspapille am Augenhintergrund nachgewiesen werden kann. Eine solche Nebenwirkung erfordert die umgehende Pausierung der Therapie. Selten kommt es im Therapieverlauf zu einer Lockerung oder Ablösung der Epiphyse im Bereich des Hüftkopfes, die sich durch plötzlich auftretende einseitige Hüftschmerzen bemerkbar macht (Epiphyseolysis capitis femoris). Die diagnostische Abklärung und Einleitung einer geeigneten Therapie übernehmen die Kinderorthopäden.

Langfristig tritt bei einigen Patienten eine Erhöhung der Wachstumsfaktoren im Blut auf (IGF-1 und IGFBP-3). Diese Blutwerte werden deshalb während einer Wachstumshormontherapie regelmäßig kontrolliert. Bei deutlich erhöhten Blutwerten wird Ihr Arzt die Wachstumshormondosis reduzieren, um das Risiko für Nebenwirkungen zu minimieren. Nach heutiger Erkenntnis führt eine indikationsgerechte Wachstumshormontherapie unter Einhaltung des vorgeschriebenen Dosissrahmens nicht zu einem erhöhten Krebsrisiko. Die Arzneimittelbehörden empfehlen jedoch bei

einer Behandlung mit Wachstumshormon eine besondere Aufmerksamkeit bezogen auf das mögliche Auftreten von malignen Erkrankungen. Vor, während und nach einer Therapie mit Wachstumshormon sollten geeignete Verlaufsbeurteilungen des klinischen Zustandsbildes erfolgen.

Wie sehen die Kontrollen in der Regel aus?

Während der Wachstumshormontherapie sollten regelmäßige Vorstellungen beim betreuenden Kinderendokrinologen in dreimonatigen Abständen erfolgen. Bei der Konsultation werden die Körperhöhe und das Gewicht Ihres Kindes gemessen. Je nach Bedarf werden zusätzlich einzelne Körperregionen vermessen (z. B. Armspanne, Länge der Beine, Kopfumfang). Außerdem erfolgt eine körperliche Untersuchung und eine Inspektion der Körperstellen, in die das Wachstumshormon verabreicht wird. Eine Blutprobe wird zur Überprüfung verschiedener Laborwerte in der Regel zweimal pro Jahr abgenommen (Wachstumsfaktoren, Schilddrüsenwerte, Blutzucker und Blutzuckerlangzeitwert (HbA_{1c}), Fettstoffwechselwerte (z. B. Cholesterin)). Ungefähr einmal im Jahr erfolgt eine Röntgenaufnahme der linken Hand, an der das aktuelle Knochenalter bestimmt wird,

um den bisherigen Therapieerfolg abschätzen zu können und um die voraussichtliche Endgröße zu berechnen.

Wird die Wachstumshormontherapie von der Krankenkasse bezahlt?

Wenn Ihr Kind die Diagnosekriterien für das Noonan-Syndrom erfüllt und ein Kleinwuchs vorliegt, dann werden die Therapiekosten zu Lasten Ihrer Krankenkasse abgerechnet. Die Wachstumshormontherapie gehört zu den kostenintensiven Therapien (mehrere tausend Euro jährlich), weswegen die Diagnosestellung und die Entscheidung zur Hormontherapie von einem pädiatrischen Endokrinologen vorgenommen werden sollte.

Interdisziplinäre Betreuung von Kindern mit Noonan-Syndrom

Kinder mit einem Noonan-Syndrom können an verschiedenen gesundheitlichen Problemen in sehr unterschiedlicher Ausprägung leiden. Dies erfordert eine interdisziplinäre Betreuung der Kinder unter Einbindung von Kinderendokrinologen, Kinderkardiologen, Orthopäden, HNO-Ärzten, Augenärzten und Ernährungsmediziner.





Weitere Informationen finden Sie
unter der Selbsthilfegruppe Noonan –
Kinder e. V. Deutschland
www.noonan-kinder.de



nordicare® ist ein eingetragenes Warenzeichen
der Novo Nordisk Health Care AG, Schweiz.

Novo Nordisk Pharma GmbH
Brucknerstraße 1
55127 Mainz, Deutschland

Wenn Sie mehr wissen wollen:
Service-Nummer: 06131 903 1133
www.novonordisk.de

