

GENERALIZIRANA HIPOTONIJA KAO KLINIČKA MANIFESTACIJA NOONAN-OVOG SINDROMA



Jelena Marunica Karšaj¹, Ana Giljanović², Valentina Matijević³

¹ KBC Sestre milosrdnice, Hrvatska

² KBC Sestre milosrdnice, Kineziološki fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Hrvatska

³ KBC Sestre milosrdnice, Hrvatsko katoličko sveučilište Medicinski fakultet, Hrvatska

e-mail: jelenamarunica@yahoo.com

Noonan-ov sindrom je genetski poremećaj karakteriziran širokim rasponom kliničkih obilježja varijabilnih u pojavnosti i intenzitetu kao što su facijalna dizmorfija, niski rast, kriptorhizam, srčane mane, koštane i endokrine abnormalnosti. U djece s Noonan-ovim sindromom postoje odstupanja od urednog neuromotoričkog razvoja. Prikazujemo terminsko muško dojenče rođeno vaginalnim putem iz druge kontrolirane trudnoće komplicirane majčinom COVID-19 infekcijom. U novorođenačkoj je dobi uz apneje i varijabilne saturacije klinički dominirala hipotonija. U dobi od šest tjedana starosti dojenče je upućeno na klinički pregled dječjem fizijatru, tijekom kojeg je verificirano hipotono držanje, spontana motorika u fazi uvijanja oskudnije složenosti i raznolikosti u vremenu i prostoru, smanjena refleksna podražljivost, hipofoni plač i nesigurni odgovor na zvučni podražaj. Zbog permanentne generalizirane mišićne hipotonije te kašnjenja u dosezanju miljokaza razvoja višekratno je putem Dnevne bolnice i Poliklinike za rehabilitaciju djece provedena neuro-razvojna terapija. Roditelji su domicilno svakodnevno provodili vježbe prema edukaciji. Opsežnom obradom dijagnosticirani su perceptivna i konduktivna naglušnost, retencija testisa, hidroureteronefroza III. stupnja i atrijski septalni defekt. Test neuromišićne spojnice bio je uredan, metaboličkom obradom nije utvrđen povećan broj tripleta niti tetrapleta. Samostalno je prohodao s navršenih dvadeset mjeseci. Nakon završene habilitacije uz redovite kontrole multidisciplinarnog tima, sada trogodišnji dječak izvršava motoričke zadatke shodno dobi. Sekvencioniranjem gena verificiran je Noonan-ov sindrom, a s obzirom na tjelesnu visinu daleko ispod genetskog potencijala planira se uvođenje nadomjesne terapije hormonom rasta. Zaključno, s obzirom na heterogene kliničke manifestacije Noonan-ovog sindroma koje mogu značajno utjecati na neuromotorički razvoj djeteta, potreban je individualizirani sveobuhvatni habilitacijski program. Tijekom praćenja djeteta potrebno je posebno obratiti pozornost na razvoj govora s obzirom na moguće poteškoće sa sluhom te pratiti rast tijekom djetinjstva zbog moguće pojavnosti koštanih abnormalnosti u sklopu sindroma.

Ključne riječi

habilitacija, neuromotorički razvoj, Noonan-ov sindrom