



Експертен център по редки ендокринни болести
 УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна
 Expert Center of Rare Endocrine Diseases
 УМНАТ "Sv. Marina" - Varna

Синдром на Noonan информация за учители

Какво представлява синдромът на Noonan (Нунън)?

Синдромът на Noonan носи името на д-р Жаклин Нунън, американски детски кардиолог, която през 1963 г. установява съчетанието на специфичен сърдечен порок с нисък ръст и характерни особености на лицето. Синдромът е комплексен и включва множество прояви. Повечето деца със синдром на Noonan притежават само някои от характеристиките, като всяка от тях е проявена в различна степен при отделните индивиди. Така някои от децата имат леко проявени признаци и се адаптират добре в обществото, докато други са засегнати по-тежко и трябва да се обучават в специализирани училища с ресурсни учители и/или асистенти. Всеки пациент има индивидуални нужди. Много от децата са с висока степен на специални образователни нужди. Не е известно колко деца с този синдром получават подкрепа в американската държава към момента.

Честотата на синдрома на Noonan варира между 1:1000 и 1:5000 от общата популация. В половината от случаите синдромът е фамилно унаследен. За диагностицирането му се провеждат генетични тестове, като е установен най-честият ген, който го причинява – RPN11. Не във всички случаи се установява генетична мутация и диагнозата се поставя на базата на клиничната характеристика.

Общи характеристики:

- Абнормно тегло при раждането (без да е задължително).
- Нарушения в храненето и наддаването на тегло в кърмаческа възраст
- Дентални нарушения
- Нарушения в съня
- Забавено нервно-психическо развитие – седене, пълзене, прохождение, проговаряне и др.
- Отслабен имунитет и чести простуди, кашлица, белодробни заболявания, ангини и др.
- Склонност към лесно посиняване и кървене

Децата имат отличителни лицеви особености:

- Ниско разположени уши

- Отпуснати клепачи
- Големи очи с насочен надолу външен ъгъл (антимонголоидни)
- По-голямо разстояние между очите
- Широка и плоска основа на носа
- Къса шия
- Изразени странични кожни гънки на шията
- Ниска линия на окосмение на тила

Други особености във външния вид:

- Нисък ръст
- Ниско тегло
- „Обущарски“ или „птичи“ гръден кош
- Задръжка на тестисите при момчета
- Сърдечни аномалии – най-често стесняване на пулмоналната клапа, през която кръвта преминава от сърцето до белите дробове

Синдромът на Noonan е вторият по честота синдром с вродени сърдечни пороци след синдрома на Down.

Необходимо е учителите да обсъждат с родителите какви са последствията от сърдечните пороци по отношение на уморямост, физически упражнения и др.

Тези симптоми налагат чести посещения в специализирана клиника или хирургични интервенции. Неизбежните отсъствия от учебни занятия оказват негативно въздействие върху емоционалното състояние и училищната успеваемост на детето.

Сетивни нарушения

- Зрение - при някои деца със синдром на Noonan се наблюдават кривогледство, поради което да се проследяват в специализирана клиника. Може да е налице късогледство. Тези нарушения могат да се коригират с очила.
- Слух – може да бъде нарушен вследствие на адхезивен отит (натрупване на течност в ухото). Това може да наложи тимпаностомия. В някои случаи има по-тежко засягане на слуха от увреждане на слуховия нерв.

Изоставане в говора и речевото развитие:

Нарушенията на слуха в ранна възраст водят до забавено развитие на говора. Някои деца със синдром на Noonan се нуждаят от говорна терапия от ранна възраст, за да се справят с нарушения в артикулацията и семантиката като неправилна употреба на думите. Изоставането в речевото развитие води и до забавено оgramотояване и децата се затрудняват да се научат да четат.

Проблеми с координацията:

Работа с физиотерапевт или ерготерапевт (трудотерапевт) може да се наложи поради следните проблеми:

- Намален мускулен тонус
- Нестабилност на раменния и тазовия пояс
- Гръбначни изкривявания
- Повишена подвижност на някои стави

Нарушените координация и моторно развитие могат да доведат до забавено приучаване за използване на тоалетна, затруднения на детето да се облече само или да облече кукла, закопчаване на копчета и ципове, завързване на обувки. В училище несръчността на детето прави впечатление.

Забавеното моторно развитие може да се прояви в уменията на десцата да рисуват. Техните рисунки са незрели и показват свързвания и нереалистични човешки фигури. Често избягват рисуване и оцветяване, което задълбочава проблема, тъй като тези умения не се упражняват.

По отношение на фината моторика, увеличеният ъгъл на лакътната става, малките ръце и ниско разположеният палец водят до затруднения при хващането с палец и показалец и държанието на молив. Писането, рисуването, подчертаването и преписването са изключително трудни за децата. Тези проблеми донякъде могат да се разрешат с използване на гумена хватка за молив. Листите с редове и подходящото бюро могат да подпомогнат детето.

Съвети от книги на автора Jean Alston са от голяма полза за тези случаи. По-големите деца могат да се нуждаят от лаптоп. Малките деца имат затруднения с определени типове игри като нанизване на мъниста, игра с пластилин, готвене, свързване на части от Лего конструктори. Може да се наложи ресурсните учители да потърсят трудотерапевт за специализирано оборудване, ако е необходимо.

Познавателна способност и интелектуално развитие

Към момента има няколко проучвания за познавателните способности и интелектуалното развитие при децата със синдром на Noonan. Интелектуалното развитие варира в широки граници като някои пациенти със синдрома завършват университет, но преобладават случаите с лек интелектуален дефицит. При синдрома на Noonan се наблюдават някои по-чести нарушения в познавателната способност:

- Краткотрайно задържане на концентрацията
- Разсеяност
- Трудности в последователността
- Нарушения в краткосрочната памет
- Затруднения при отсяването на съществената информация
- Нарушена пространствена ориентация
- Затруднения с аргументацията

Изброените особености се отразяват върху всички аспекти на учебния план. Често се налагат многократни повторения на учебния материал. По-специално, рутинни процедури, например по

математика, често налагат много повторения. Децата се затрудняват да научат таблицата за умножение и да си спомнят числови зависимости.

Подобни нарушения се срещат и при други състояния като диспраксия, специфични обучителни трудности и синдром на дефицит на вниманието и хиперактивност. Учителите с опит биха могли да приложат при деца със синдром на Noonan методи, които са се доказали като ефективни при изброените състояния.

Поведенчески и личностови особености

Проучванията показват, че някои поведенчески особености на децата със синдрома на Noonan създават затруднения за родителите и преподавателите. Тези деца демонстрират социална незрялост, предпочитат да играят с по-малки деца, но в същото време могат да проявяват загриженост и протективност спрямо тях. Често не биват приети от връстниците си, като принос за това вероятно имат и нарушенията в моториката. Тяхното незряло поведение и липса на здрав разум често налага да бъдат наглеждани от възрастен в по-голяма степен, отколкото връстниците им.

Децата със синдром на Noonan могат да бъдат упорити и инатливи и често продължават да мислят за определено събитие дълго след като то е приключило.

Възможно е да се наблюдава склонност към повторемост на действията – да се обърне внимание на подредбата на книги по рафтовете. Децата трудно понасят промени в ежедневието си и запознанството с нов преподавател може да ги разстрои. Налице е склонност към избухливост без очевидна причина. Децата със синдром на Noonan често са егоцентрични и изискват повече внимание. Това може да ги кара да изглеждат прекалено приятелски настроени и фамилиарнически. Те изискват внимание и от връстниците си, което може да е една от причините да бъдат отблъсквани от тях – не обичат да споделят своите вещи с другите и ги пазят ревностно.

От друга страна техните целенасоченост и постоянство могат да им бъдат от голяма полза.

Училищна политика и устройство на класната стая

В съвременното общество се отдава важно значение на ръста. Съчетанието между нисък ръст и обучителни затруднения могат да станат причина за ниско самочувствие и допълнително влошаване на училищната успеваемост при децата със синдром на Noonan. Учителите трябва да се уверят, че всичко в класната стая е достъпно за детето с нисък ръст, така че да не се налага то да моли за помощ, за да достигне нещо или да го постави на мястото му. Физическите способности имат различно значение в зависимост от възрастта. Те стават все по-важни с възрастта. Децата не се справят добре по време на часовете по физическо възпитание и често стават обект на подигравки от страна на съучениците си. Остават последни в състезателни игри и не биват избирани да участват в отбор. Дните със спорт за кошмар за детето с физически затруднения! Причина за подигравки са също ниският ръст и външният вид на децата. Доброто религиозно образование или Personal and Social Education (PSE) policies трябва да пручат въпроса с различията в расата, религията, културата, външния вид и уврежданията. Децата със синдром на Noonan се

нуждаят от силна подкрепа в сложно устроеното съвременно общество, но са способни да се справят и да отвърнат на семейството и обществото, които са ги подкрепили.

Източник

Noonan Syndrome Association (<https://www.noonansyndrome.org.uk/faq-education/>)

Written by Sheila Laverick, (BA (Hons), ADV CERT REM ED

Edited MAP 20/8/12

Превод

ВЕЦРЕБ 2021 г.