

Herzfehlerbeschreibung

Das Noonan-Syndrom – wenn ein Gendefekt das Herz betrifft

Das Noonan-Syndrom ist eine angeborene Erkrankung, die bei etwa einem von 1.000 bis 2.500 Neugeborenen vorkommt. Nach dem Down-Syndrom ist es die zweithäufigste genetische Ursache für angeborene Herzfehler.

Beim Noonan-Syndrom liegt keine Veränderung in der Anzahl der Chromosomen vor (wie z. B. bei der Trisomie 21), sondern meist eine Veränderung in einem einzigen Gen, also in dem Bauplan für einen einzelnen Eiweißbaustein in den Zellen. Bei dem Noonan-Syndrom liegt der Defekt bei ca. 50 % im PTPN11-Gen (oder in anderen Genen des RAS-MAP-Kinasen-Signalwegs).

Typische Merkmale

Das Noonan-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich zeigen. Typisch sind jedoch einige körperliche Besonderheiten, die in verschiedenen Kombinationen auftreten können, zum Beispiel:

- Hypertelorismus – ein größerer Abstand zwischen den Augen
- Ptosis – herabhängendes Augenlid
- tief sitzende, größere Ohren
- Pulmonalstenose – Verengung der Lungenklappe (bei bis zu 60 % der Betroffenen)
- Kleinwuchs
- Hypertrophe (obstruktive) Kardiomyopathie (HOCM) – Verdickung des Herzmuskels, besonders an der linken Herzkammer
- Verformungen des Brustbeins (Kiel- oder Trichterbrust)
- Nierenfehlbildungen
- Entwicklungsverzögerungen (bei etwa einem Drittel der Betroffenen) bei normalem Intelligenzniveau
- Hodenhochstand bei männlichen Patienten

Die Ausprägung der Symptome kann sehr unterschiedlich sein – nicht alle Merkmale treten bei jeder betroffenen Person auf.

Genetischer Hintergrund

Das Noonan-Syndrom entsteht meist zufällig, ohne dass die Eltern selbst betroffen sind. Dennoch kann eine genetische Untersuchung helfen, das Risiko für weitere Kinder einzuschätzen und Sicherheit zu geben.

Behandlungsmöglichkeiten

Das Syndrom selbst ist nicht heilbar, aber viele seiner Symptome können behandelt werden.

Je nach Symptomen stehen andere Therapien im Vordergrund: die Behandlung der Pulmonalstenose oder der Kardiomyopathie, bei Kleinwuchs ggf. Wachstumshormone, eine chirurgische Korrektur des Kryptorchismus oder/und eine individuelle Förderung der Lernentwicklung.

Ausblick

Durch den Fortschritt in der Genforschung hat sich die Diagnose des Noonan-Syndroms deutlich verbessert.

Seit der Entdeckung der PTPN11-Mutation als Hauptursache kann die Erkrankung heute sicherer erkannt und von ähnlichen Syndromen abgegrenzt werden.

Das hilft Betroffenen, Familien und Ärzt:innen, schneller Gewissheit zu erhalten und das Wiederholungsrisiko bei künftigen Schwangerschaften besser einzuschätzen. ■

QUELLEN:

1. Schlüter, Gregor; Rossius, Malte; Wessel, Armin; Zoll, Barbara: Das Noonan-Syndrom. Hg. Deutsches Ärzteblatt: <https://www.aerzteblatt.de/archiv/das-noonan-syndrom-8b9aff38-5124-4a53-8b01-dc8e825fe3d1>.
2. Universitätsmedizin Göttingen -- Herzzentrum Göttingen (Hg.): Noonan-Syndrom: DFG fördert Erforschung neuer Behandlungsmöglichkeiten. Letzter Abruf 06.10.2025 unter <https://herzzentrum.umg.eu/ueber-uns/infos-medien/presseinformationen-news/news-details/news-detail/detail/news/noonan-syndrom-dfg-foerdert-erforschung-neuer-behandlungsmoeglichkeiten/>.

Wichtige Fakten auf einen Blick

Thema	Information
Häufigkeit	1 von 1.000–2.500 Geburten
Genetische Ursache	Mutation, häufig im PTPN11-Gen
Häufige Herzprobleme	Pulmonalstenose, hypertrophe Kardiomyopathie
Weitere Merkmale	Kleinwuchs, typische Gesichtszüge, Entwicklungsverzögerung
Therapie	Symptomorientiert (v. a. Herz, Wachstum, Förderung)
Heilbar?	Nein, aber gut behandelbar
Vererbung	Meist spontan, Risiko kann genetisch abgeklärt werden