



Universitätsmedizin Essen
Universitätsklinikum

ESNEK

Erhebung seltener neurologischer
Erkrankungen im Kindesalter

UNIVERSITÄT
DUISBURG
ESSEN

Offen im Denken

Identifikation von neuromuskulären Symptomen bei Patient*innen mit genetisch gesichertem Noonan-Syndrom

Studienleitung

Dr. med. David Muhmann

Abt. für Neuropädiatrie, Klinik für Kinderheilkunde I

Ltd. Ärztin Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt

Hufelandstraße 55, 45147 Essen

Tel. 0201 723 86144

david.muhmann@uk-essen.de

Ziel der Studie: Das Hauptziel dieser Umfrage besteht darin, vertiefte Einblicke in muskuläre Symptome bei Patient*innen mit Noonan-Syndrom (NS) zu erhalten. Unsere Absicht ist es, die Häufigkeit, Art und Schwere dieser Symptome zu verstehen, um zukünftig zur Verbesserung der Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten für NS-Patienten mit muskulären Symptomen beizutragen.

Inbesondere sollen folgende Fragen beantwortet werden:

1. Wie häufig treten muskuläre Symptome bei Patient*innen mit Noonan-Syndrom auf?
2. Welche muskulären Symptome treten auf?

Hintergrund: Das autosomal-dominant vererbte Noonan-Syndrom (NS) wird durch Mutationen in Genen verursacht, die am RAS-Mitogen-aktivierten Protein-Kinase (RAS-MAPK)-Signalweg beteiligt sind. Es zeichnet sich durch verschiedene körperliche und entwicklungsbedingte Anomalien aus, darunter phänotypische Auffälligkeiten, Herzfehler, Wachstumsstörungen und urogenitale Defekte. Aktuelle Erkenntnisse deuten darauf hin, dass betroffene Patient*innen auch Merkmale aufweisen können, die dem

kongenitalen myasthenen Syndrom (CMS) ähneln und sich beispielsweise durch eine Belastungsintoleranz darstellen, was bisher wenig dokumentiert wurde.

Einschlusskriterien: Diese Studie schließt alle Kinder und Jugendliche mit genetisch bestätigter Diagnose eines Noonan-Syndroms ein.

Ablauf der Studie: Sofern Sie Patient*innen mit NS betreuen oder betreut haben und sich an unserem Projekt beteiligen möchten: Teilen Sie uns zunächst lediglich die Anzahl Ihrer NS-Patienten in einer Antwortmail auf diese ESNEK-Abfrage mit. Wir senden Ihnen dann einen Datenerhebungsbogen zu, mit der Bitte, diesen auszufüllen und an uns zurückzusenden. Die Daten werden in pseudonymisierter Form erhoben. Zu diesem Zweck wird auf dem Datenerhebungsbogen eine fünfstellige Patientenummer erstellt (zweistelliges Standortkennzeichen + dreistellige fortlaufende Nummer). Zusammen mit dem Datenerhebungsbogen werden Ihnen auch Einverständniserklärungen mit der Bitte zugesendet, diese von den Sorgeberechtigten und den Teilnehmenden nach Aufklärung unterschreiben zu lassen. Der Zeitaufwand beträgt pro Patient ca. 15 Minuten. Für etwaige Rückfragen stehen wir Ihnen jederzeit zur Verfügung.

Ethikvotum

Liegt vor (Ethikkommission Universitätsmedizin Essen).

Literatur

Pugliese A, Della Marina A, de Paula Estephan E, Zanoteli E, Roos A, Schara-Schmidt U, Hentschel A, Azuma Y, Töpf A, Thompson R, Polavarapu K, Lochmüller H. Mutations in PTPN11 could lead to a congenital myasthenic syndrome phenotype: a Noonan syndrome case series. *J Neurol.* 2023 Nov 4. doi: 10.1007/s00415-023-12070-w. Epub ahead of print. PMID: 37923938.