سنـــدرم نـونـان

(گـزارش یک مـورد)

دکتر شهلا رودپیما*
دکتر ابوالقاسم اسلامی**

چکیده

سندرم نونان یک بیماری ژنتیکی است که بصورت اتوزوم غالب منتقل می‌شود و با ناهنجاری مادرزادی قلبی، کوتاهی قد، قیافه غیرطبیعی و خصوصیات بدنی سندرم ترنر مشخص می‌شود ولی این بیماران کاریوتیپ نرمال دارند. سندرم نونان بطور تقریب در ۱ در ۱۵۰۰ تولد زنده رخ می‌دهد.

بیماری مادرزادی قلبی در ۳۵ تا ۵۰ درصد بیماران مبتلا مشاهده می‌شود. شایعترین ضایعات قلبی عبارت است از: تنگی پولمونر و کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک. فراوانی آنومالی کلیوی در سندرم نونان کمتر از سندرم ترنر است، اسپلنومگالی با یا بدون هپاتومگالی بطور شایع وجود دارد. سایر خصوصیات این سندرم عبارت است از : تظاهرات چشمی، نقصان فاکتورهای انعقادی و خونریزی غیرطبیعی و اشکال در عملکرد دستگاه ادراری تناسلی. اگر هر دو والد علائم سندرم نونان را نداشته باشند یا فقط احتمال سندرم نونان در آنها باشد، بعد از تولد نخستین فرزند با سندرم نونان ریسک احتمالی ۵ درصد برای ابتلای فرزند بعدی وجود دارد. درمان موفقیت‌آمیز کوتاهی قد با هورمون رشد گزارش شده‌است.

در این گزارش پسربچهٔ ۷ ساله‌ای با سندرم نونان معرفی می‌گردد که با علائم کوتاهی قد، چهره غیرطبیعی، بیماری مادرزادی قلبی و بیضه نزول نکرده دو طرفه مراجعه نموده‌است.

کلید واژه‌ها: ۱- سندرم نونان ۲- بیماری مادرزادی قلبی ۳- کوتاهی قد ۴- سندرم ترنر

مقدمه

سندرم نونان به فنوتیپ مذکر یا مؤنثی اطلاق می‌شود که دارای آنومالیهائی مشابه با سندرم ترنر می‌باشد، اما این پسران و دختران دارای کاریوتیپ طبیعی می‌باشند. بیماری معمولاً اسپورادیک بوده ولی گرفتاری در خواهران و برادران فرد بیمار و یا نسل دیگری از همان خانواده نیز گزارش شده‌است، تظاهر کامل یا نسبی بیماری در ۲۰ درصد از بستگان وجود دارد. انتقال از جنس مذکر به جنس مذکر نشان‌دهنده یک ژن اتوزوم غالب با تظاهرات متغیر می‌باشد.این ژن بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۲ قرار دارد. شایعترین علائم و یافته‌ها عبارت است از : کوتاهی قد، پرده گردنی، برآمده شدن یا فرورفتن جناغ سینه،انحنای ساعد دستها، ناهنجاری قلبی و یک قیافه مخصوص بصورت هیپرتلوریسم (فاصله داشتن دو چشم از یکدیگر) شکاف پلک که بر خلاف کودکان مونگول به سمت پایین می‌باشد، پتوز، کوچک بودن چانه و ناهنجاریهای گوش، سایر آنومالیها مثل *Clinodactyly* (خم شدن مفصل انگشتان)، هرنی و تغییرشکل ستون مهره‌ها کمتر شایع است. عقب‌افتادگی

* دانشیار گروه کودکان، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شهید بهشتی - فوق تخصص قلب کودکان

** دستیار قلب و عروق، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شهید بهشتی

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]

عقلانی متوسط در ۲۵ درصد بیماران وجود دارد. ناهنجاری قلبی در ۳۵ تا ۵۰ درصد بیماران دیده شده و معمولاً به صورت تنگی پولمونر است. خصوصیات مشترکی بین سندرم نونان و تیپ ۱ نوروفیبروماتوز در تعدادی از فامیلها یافت شده ولی ارتباطی بین آنها وجود ندارد. پسران گرفتار معمولاً کریپتورکیدیسم و بیضه‌های کوچک داشته و ممکن است دچار کم‌کاری گونادها بوده و یا از این نظر طبیعی باشند. بلوغ حدود ۲ سال تأخیر داشته و طول قد مناسب بالغین در انتهای دهه دوم عمر بدست می‌آید که معمولاً در پایین‌ترین حد طبیعی است. دختران با سندرم نونان آنومالیهائی دارند که با سندرم ترنر XO ۴۵ تشابهاتی دارد ولی کاریوتیپ طبیعی XX ۴۶ دارند. ناهنجاریهای شایع مشابه آن است که در مورد جنس مذکر شرح داده شد. فنوتیپ از بعضی جهات با سندرم ترنر متفاوت می‌باشد. عقب‌افتادگی عقلانی معمولاً وجود دارد. نقص قلبی معمولاً بصورت تنگی پولمونر یا ASD است به جای آنکه بصورت کوآرکتاسیون آئورت در سندرم ترنر باشد. تکامل جنسی طبیعی معمولاًبا دو سال تأخیر به وقوع می‌پیوندد. نارسائی زودرس تخمدان در یک دختر نوجوان اتفاق افتاده‌است.[۱۶]

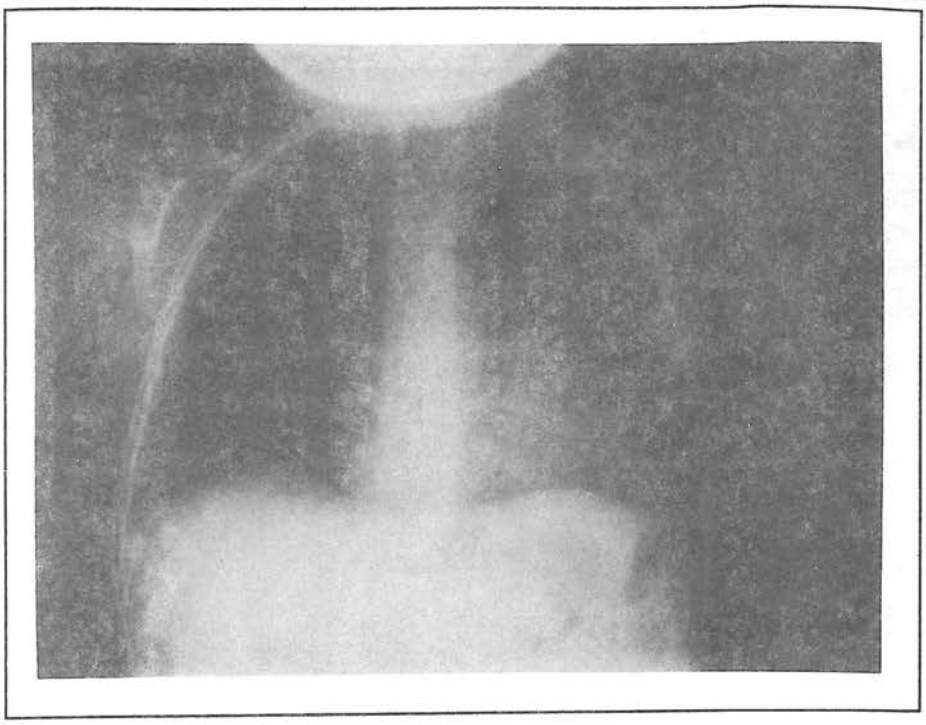
معرفی بیمار

بیمار پسربچهٔ ۷ ساله‌ای است که در تاریخ ۷۵/۶/۱۵ جهت بررسی علت سوفل قلبی به درمانگاه قلب اطفال مرکز پزشکی طالقانی معرفی گردید. در بدو ورود جثه کوچک و قدکوتاه بیمار جلب نظر می‌نمود. وزن ۱۴ کیلوگرم و طول قد ۹۷ سانتی‌متر داشت که هر دو ۲ انحراف معیار زیر منحنی ۳ درصد بوده‌است. بیمار دارای قیافه خاصی بصورت پیشانی اندکی برآمده، صورت کشیده، پتوز خفیف پلکها، گوشهای کمی پائینتر از حدنرمال و چانه کوچک بود. در معاینه قفسه سینه جناغ سینه در انتهای تحتانی برآمده‌بود. تریل در ناحیه فوقانی و چپ جناغ سینه و ناحیه سوپرا استرنال لمس گردید. در سمع یک سوفل اجکشن سیستولیک با حداکثر شدت در ناحیه کناره فوقانی و چپ جناغ سینه شنیده شد. جزء P_2 صدای دوم کاهش یافته و تقریباً از بین‌رفته بود. نبض‌های اندامها نرمال بود. اندامهای فوقانی و تحتانی و ستون مهره‌ها طبیعی بودند. در معاینه سیستم ادراری – تناسلی کریپتورکیدیسم دوطرفه وجود داشت. والدین اظهار می‌داشتند که در مراحل تکامل کودک تأخیر در صحبت کردن وجود داشته و هنگام ثبت نام برای کلاس اول دبستان اولیاء مدرسه متوجه تأخیر تکامل عقلانی کودک شده و به والدین توصیه نموده‌بودند که از این نظر به پزشک مراجعه نمایند. والدین فامیل نبوده و دارای ۶ فرزند بودند که بیمار فرزند آخر خانواده بود. سایر فرزندان خانواده سالم بودند. در فامیل نزدیک سابقه بیماری مشابهی وجود نداشت. اهل و ساکن گرگان می‌باشند. برای بیمار رادیوگرافی سینه و مچ دست، الکتروکاردیوگرافی، اکوکاردیوگرافی و کشت کروموزومی انجام شد. در رادیوگرافی سینه اندازه قلب در بالاترین حد طبیعی و بطن راست بزرگ بود و دیلاتاسیون بعد از تنگی در ناحیه شریان پولمونر مشاهده می‌گردید. در الکتروکاردیوگرافی انحراف محور به راست و هیپرتروفی بطن راست با Strain Pattern وجود داشت. در اکوکاردیوگرافی تنگی شدید دریچه پولمونر با گرادیان فشار ۱۴۰ میلی‌متر جیوه ثبت گردید. در رادیوگرافی مچ دست سن استخوانی بیمار تأخیر داشت و حدود سه سال بود. تصاویر شماره ۱، ۲ و ۳. کاریوتیپ بیمار طبیعی و XY ۴۶ بود. بیمار با تشخیص سندرم نونان کاندید عمل والولوپلاستی دریچه پولمونر و سپس ارکیدوپکسی می‌باشد.

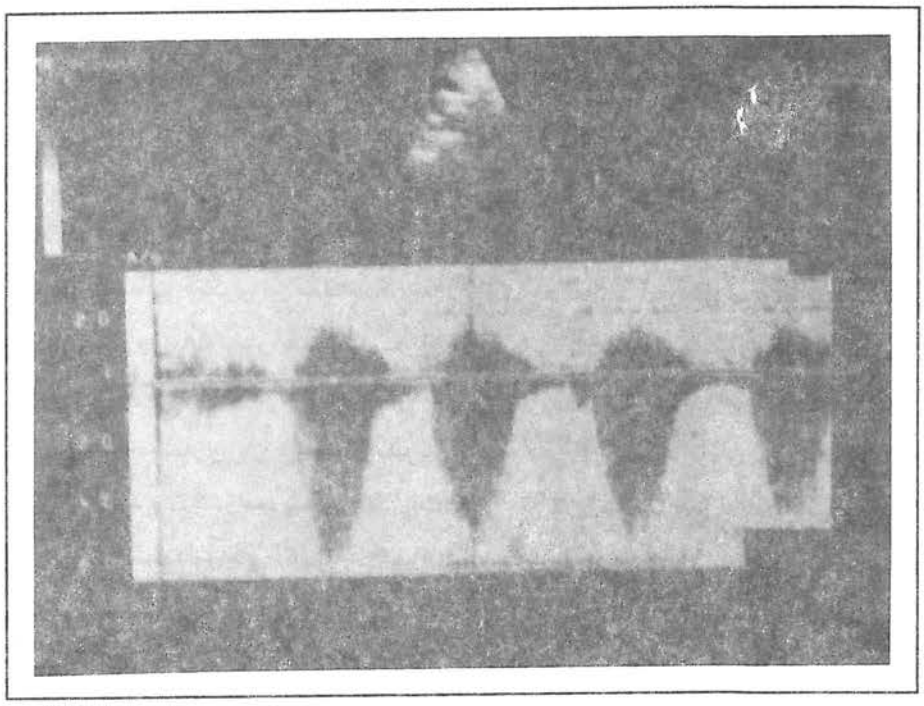
بحث

با مطالعه سری‌های بزرگ بیماران با سندرم نونان یافته‌های جدیدی به تصویر بالینی بیماری اضافه شده‌است. در یک مطالعه بر روی ۱۵۱ بیمار با سندرم نونان ۸۳ نفر از جنس مذکر و ۶۸ نفر از جنس مؤنث بوده و سن متوسط بیماران ۱۲/۶ سال بود[۱۱]. شایعترین عارضه قلبی تنگی پولمونر (۶۲ درصد) و سپس کاردیومیوپاتی (۲۰ درصد) بود و ۱۲/۵ درصد از بیماران اکوکاردیوگرافی نرمال داشتند. همراهی کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک یا سندرم قلب چپ هیپوپلاستیک با سندرم نونان در گزارشات دیگری نیز آمده‌است[۱۰و۲۰۴].

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]



تصویر شماره ۱- رادیوگرافی سینه‌بیمار (بزرگی بطن راست و برآمدگی سگمان آرترپولمونر مشاهده می‌شود)



تصویر شماره ۲- اکوکاردیوگرافی داپلر (گرادیان فشار ۱۴۰ میلی‌متر جیوه در سطح دریچه پولمونر مشاهده می‌شود)

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]



تصویر شماره ۳- رادیوگرافی مچ دست (سن استخوانی حدود ۳ سال است)

۵۰ درصد از بیماران طول قد کمتر از ۳ درصد منحنی رشد و ۴۳ درصد وزن کمتر از ۳ درصد منحنی رشد داشتند و متوسط دور سر بیماران روی منحنی ۵۰ درصد بود. تأخیر تکامل عقلانی شایع بود. دید غیرطبیعی در ۹۴ درصد و شنوائی مختل در ۴۰ درصد بیماران وجود داشت. سایر یافته‌ها عبارت‌است از بیضه نزول نکرده (۷۷ درصد)، هیپوتواسپلنومگالی (۵۰ درصد) و خونریزی غیرطبیعی (۵۶ درصد). اختلالات بینائی و شنوائی و انعقادی و بزرگی احشاء در مطالعات دیگری نیز مشاهده گردید. در یک مطالعه توسط *Lee* بر روی ۵۸ بیمار با سندرم نونان اختلالات بینائی متعددی در بیماران یافت شد که عبارت بودند از: استرابیسم ۴۸ درصد، عیوب انکساری ۶۱ درصد، آمبلیوپیا ۳۳ درصد، نیستاگموس ۹ درصد و ۶۳ درصد بیماران تغییرات پاتولوژیک در سگمان قدامی چشم داشتند و فقط ۳ درصد از آنها هیچگونه مشکل بینائی نداشتند و به این ترتیب توصیه شده‌بود که همه افراد مبتلا به سندرم در مراحل اول تشخیص توسط افتالمولوژیست معاینه شوند[۷]. در یک گزارش توسط *Sharland* ۴۷ نفر از ۷۲ بیمار مورد مطالعه (۶۵ درصد) دارای سابقه خونریزی غیرطبیعی بودند. ۲۹ نفر (۴۰ درصد) *PTT* طولانی داشتند و کمبود انواع فاکتورهای انعقادی راه داخلی در آنها یافت شد و در بعضی بیماران کمبود فاکتور انعقادی مشابه در بستگان درجه یک نیز وجود داشت [۱۳]. سونوگرافی بر روی ۴۴ بیمار با سندرم نونان که سن آنها بین ۹ ماه تا ۳۸ سال بود در ۱۶ نفر (۳۶ درصد) طبیعی و در ۲۸ نفر (۶۴ درصد) غیرطبیعی گزارش گردید[۶]. ۵ نفر (۱۱ درصد) آنومالی کلیوی و ۲۳ نفر (۵۳ درصد) اسپلنومگالی داشتند که در ۶ مورد با هیپوتومگالی همراه بود. این مطالعه نشان داد که آنومالی کلیوی در سندرم نونان کمتر از سندرم ترنر دیده می‌شود ولی اسپلنومگالی با یا بدون هیپوتومگالی شایعتر است. انسیدانس بالای آنومالیهای قلبی در سندرم نونان لزوم مطالعات اکوکاردیوگرافیک و داپلر را در آنها نشان می‌دهد. در بررسی ۱۱۸ بیمار توسط *Burch* ۸ نفر (۷ درصد) دریچه پولمونر دیسپلاستیک و ۲۲ نفر (۲۰ درصد) تنگی دریچه پولمونر داشتند، در ۲۹ نفر (۲۵ درصد) هیپرتروفی بطن چپ مشاهده گردید که در ۴۱ درصد موارد بصورت هیپرتروفی لوکالیزه سپتوم و در ۳۱ درصد بصورت هیپرتروفی منتشر سپتوم و دیواره‌های بطنها بود[۳]. باروری در مردان بالغ مبتلا به سندرم نونان در معرض خطر قرار می‌گیرد.

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]

در مطالعه‌ای بر روی ۱۱ مرد بالغ با سندرم نونان، بیضه نزول نکرده دوطرفه در ۶ مورد وجود داشت که اندازه آن کاهش یافته بود و تأخیر بلوغ در ۳ نفر و آزوسپرمی یا اولیگوسپرمی در ۴ نفر مشاهده گردید[۵]. چنین به نظر می‌رسد که عدم نزول بیضه فاکتور عمده اختلالات باروری در مردان مبتلا به این بیماری باشد. فنوتیپ خاص و کمبود ذهنی بیماران با این سندرم ممکن است در رفتار آنها نیز انعکاس یابد. ۲۱ کودک از این نظر مورد مطالعه قرار گرفتند که حدود ۵۰ درصد آنها بر طبق استانداردهای روانپزشکی دارای مشکل پسیکولوژیک بودند[۱۵]. مشاوره ژنتیک با والدین این بیماران ضروری است. ۱۱۷ فامیل با سندرم نونان مورد مطالعه قرار گرفتند[۱۲] که دارای ۱۴۴ فرد مبتلا به این سندرم بودند. در ۱۴ درصد این فامیلها یک نفر از والدین مبتلا بود (۱۱ درصد مادران و ۳ درصد پدران). در ۳۱ درصد از فامیلها یک نفر از والدین یک علامت احتمالی سندرم را داشت. تجزیه و تحلیل آماری این فامیلها انتقال اتوزوم غالب را ثابت کرد و نشان داد که اگر هر دو نفر از والدین بدون علامت بوده و یا فقط یک علامت احتمالی بیماری را داشته باشند بعد از تولد نخستین فرزند با سندرم نونان در یک خانواده ریسک احتمالی برای ابتلای فرزند بعدی ۵ درصد است. در سالهای اخیر استفاده از هورمون رشد برای درمان کوتاهی قد این بیماران متداول شده‌است. جدیدترین بررسی در این مورد [۹] بر روی ۱۵۰ کودک با سندرم نونان صورت گرفته‌است که ۹۷ نفر از آنها پسر بوده‌اند. مقایسه این بیماران با بیماران مبتلا به کمبود هورمون رشد و بیماران مبتلا به سندرم ترنر نشان داد که کودکان با سندرم نونان از دو گروه قبلی کوتاهتر هستند. بعد از درمان با هورمون رشد میزان رشد سالیانه بیماران با سندرم نونان در سالهای ۱ و ۲ و۳۰ و ۴ بعد از درمان در حدفاصل دو گروه قبلی قرار گرفت. در ۴۲ کودک بهبود قابل ملاحظه‌ای در طول قد پیدا شد و در ۴ نفر از پسران طول قد از حد پیش‌بینی شده برای زمان بلوغ تجاوز کرد. گزارشات مشابهی از موفقیت‌آمیزبودن درمان با هورمون رشد در این بیماران وجود دارد[۱۴و ۸، ۱]. مهمترین سندرم‌هائی که در تشخیص افتراقی سندرم نونان مطرح می‌باشند عبارتست از:

۱- سندرم ترنر: این سندرم یکی از شایعترین مونوزومی‌ها در انسان می‌باشد و بصورت فقدان یک کروموزوم *X* یا قسمتی از آن می‌باشد. فنوتیپ بیماران مؤنث می‌باشد. مهمترین خصوصیات آن قد کوتاه و عدم تکامل گونادها می‌باشد. پرده گردنی، آنومالی قلبی بصورت کوآرکتاسیون آئورت، ناهنجاری‌های کلیوی سایر علائم را تشکیل می‌دهند. دخترانی که دچار سندرم نونان می‌باشند آنومالی‌های مشابه دختران مبتلا به سندرم ترنر ولی کاریوتیپ طبیعی دارند. آنومالی قلبی آنها از نوع تنگی پولمونر یا *ASD* بوده و عقب‌افتادگی عقلانی معمولاً وجود دارد.

۲- سندرم *Leopard* یا *Multiple lentigines* یک پدیده اتوزوم غالب است که شامل علائم پوستی بصورت *Lentigin* (ماکول‌های گرد و قهوه‌ای تیره کمتر از ۳ سانتی‌متر) منتشر در تمام نقاط بدن، هیپرتلوریسم، تنگی پولمونر یا کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک، ژنیتال غیرطبیعی (کریپتورکیدیسم، هیپوگونادیسم و هیپوسپادیازیس، تأخیر رشد، کری عصبی و تغییر شکل قفسه سینه می‌باشد و مهمترین وجه افتراق آن با سندرم نونان علائم پوستی می‌باشد.

۳- سندرم *Aarskog* با قد کوتاه، هیپرتلوریسم، دست و پاهای کوچک با پرده بین انگشتان و پوست اسکروتال اضافی بالای پنیس مشخص می‌شود و بصورت وابسته به جنس منتقل می‌شود و مهمترین وجه افتراق آن با سندرم نونان وجود دفورمیتی اندام‌ها و فقدان آنومالی قلبی می‌باشد.

۴- سندرم *Noonan - Neurofibromatosis*: گزارشاتی وجود دارد مبنی بر این که بعضی از افراد فامیل‌هائی که در آنها نوروفیبروماتوز تیپ ۱ شایع می‌باشد دارای علائمی مشابه سندرم نونان (خصوصیات چهره، قد کوتاه و مشکلات یادگیری) می‌باشند. آیا این بیماران دچار سندرم نوروفیبروماتوز - نونان می‌باشند؟[۱۷] مطالعات وسیع روی *DNA* این بیماران نشان داد که ژن معیوب روی قسمت پروگزیمال بازوی بلند کروموزوم ۱۷ و در همان ناحیه‌ای واقع شده که ژن نوروفیبروماتوز تیپ ۱ قرار دارد. فنوتیپ نونان که در بعضی مبتلایان به نوروفیبروماتوز تیپ ۱ دیده می‌شود به علت بیان متفاوت ژن نوروفیبروماتوز روی کروموزوم ۱۷ بوده و از سندرم نونان متفاوت می‌باشد.

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]

نتیجه گیری

یافته‌های جدید در مورد این بیماری نشان می‌دهد که بررسی بیماران از نظر مشکلات بینائی و شنوائی اختلالات انعقادی،آنومالیهای احشاء و اختلالات روانی ضروری است. عمل جراحی ارکیدوپکسی برای ترمیم زودرس بیضه نزول نکرده می‌تواند مشکلات استریلیتی بیماران را کاهش دهد. مشاوره ژنتیک با والدین بیمار اطلاعات آنها را در مورد فرزندان بعدی گسترش می‌دهد. برای درمان کوتاهی قد بیماران می‌توان از هورمون رشد استفاده نمود.

REFERENCES

1) Ahmed ML, Foot AB, Edge JA, et al; Noonan´s Syndrome: abnormalities of the growth hormone / IGF - I axis and the response to treatment with human biosynthetic growth hormone; Acta - Paediatr - Scand; 80(4), 1991L 446-50

2) Antonelli D, Antonelli J, Rosenfeld T; Noonan´s Syndrome associated with hypoplastic left heart; Cardiology, 77(1): 1990, 62-5

3) Burch M, Sharland M, Shinebourne E, et al; Cardiologic abnormalities in Noonan Syndorme: Phenotypic diagnosis and echocardiographic assessment of 118 patients; J-Am-Coll-Cardiol; 22(4), 1993: 1189-92

4) Camplell AM, Bousfield JD; Anaesthesia in a patient with Noonan´s syndrome and cardiomyopathy; Anaesthesia, 47(2): 1992: 131-3

5) Elsawi MM, pryor JP, Klufio G, et al; Genital tract function in men with Noonan syndrome; J-Med-Genet, 31(6), 1994: 468-70

6) George CD, Patton MA, el sawi M, et al; Abdominal ultrasound in noonan syndrome: a study of 44 patients; Pediat-Radiol, 23(4), 1993: 316-8

7) Lee NB, Kelly L, Sharland M; Ocular manifestations of Noonan syndrom; Eye, 6 (Pt 3), 1992: 328-34

8) Municchi G, Pasquino AM, Pucarelli I, et al; Growth hormone treatment in noonan syndrome: Report of four cases who reached final height; Horm-Res. 44(4), 1995: 164-7

9) Romano AA, Blethen SL, Dana K, et al; Growth hormone treatment in Noonan syndrome: The national cooperative growth study experience; J - pediat, 128 (5 pt 2), 1996: S 18-21

10) Schwartz N, Eisenkraft JB; Anesthetic management of a child with Noonan´s syndrome and idiopathic hypertrophic subaortic stenosis; Anesth - Analg, 74 (3), 1992: 464-6

11) Sharland M, Burch M,Mckenna WM, et al; A clinical study of Noonan syndrome, Arch - Dis - Child, 67(2), 1992: 178-83

12) Sharland M, Morgan M, Smith G, et al; Genetic counselling in Noonan syndrome; Am-J-Med-Genet, 45(4): 1993 437-40

13) Sharland M, Patton MA, Talboy S, et al; Coagulation factor deficiencies and abnormal bleeding in Noonan´s syndrome; Lancet, 339 (8784) 1992: 19-21

14) Thomas BC, Stanhope R; Long - term treatment with growth hormone in Noonan´s syndrome; Acta - Pediat, 82(10), 1993: 853-5

15) Wood A, Massarano A, Super M, et al; Behavioral aspects and psychiatric findings in Noonan´s syndrome, Arch-Dis- Child, 72(2), 1995: 153-5

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]

16) Digeorge AM; Hypofunction of the testis, In: Nelson Textbook of Pediatrics, Edited by Behrman RE Kliegman RM; W.B. Saunders Company, Philadelphia 15th Edition, 1996 PP: 1629-32

17) Stern HJ, Saal HM, Lee JS, et al; Clinical Variability of type 1 neurofibromatosis: Is there a neurofibromatosis - Noonan Syndrome?; J - Med - Gene, 29(3), 1992: 184-7

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]

NOONAN SYNDROME

(A CASE REPORT)

Sh. Roodpeyma, M.D.[*] *A. Eslami, M.D.*[**]

ABSTRACT

Noonan syndrome is a genetic condition inherited by an autosomally dominant manner, characterised by congenital heart disease, short stature, abnormal facies and the somatic feature of Turner´s syndrome, but a normal karyotype. Noonan syndrome affects approximately 1 in 1500 live births.

Congenital heart disease occurs in 35-50% of patients diagnosed with noonan syndrome. The most common cardiac lesions are pulmonary stenosis and hypertrophic cardiomyopathy. The frequency of renal anomalies in noonan syndrome is lower than that seen in Turner syndrome. However, splenomegaly with or without hepatomegaly occurs commonly. Ocular manifestations, coagulation factor deficiencies and abnormal bleeding and genital tract malformation are other features of this syndrome. If both parents had only possible or no signs of noonan syndrome, subsequent to the birth of the first child with noonan syndrome in a family, an empiric recurrence risk of 5% is predicted.

Successful treatment of short stature with growth hormone are reported.

We report a 7-year old boy with noonan syndrome who presented with short stature, abnormal facies, congenital heart disease and bilateral undescended testis.

Key Words: 1) Noonan Syndrome 2) Congenital heart disease 3) Short stature

* *Associate professor of Shahid Beheshti University of Medical Sciences and Health Services - Pediatric Cardiologist*

** *Assistant of Cardiology, Shahid Beheshti University of Medical Sciences and Health Services*

Downloaded from http://journals.tums.ac.ir/ at 10:21 IRDT on Monday July 16th 2012

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2026-11-29]