



*Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.*

# KLEINE GESTALTE

ERFELIJKHEIDSONDERZOEK



# INHOUD

<b>01</b>	Wat is een kleine gestalte?	4
<b>02</b>	Wat bepaalt de uiteindelijke gestalte?	4
<b>03</b>	Inschatting uiteindelijke gestalte	5
<b>04</b>	Verklaring voor een kleine gestalte	6
<b>05</b>	Onderzoek en opvolging	8
<b>06</b>	Behandeling	9
<b>07</b>	Genetische oorzaak	10
<b>08</b>	Meer info	10

## 01 WAT IS EEN KLEINE GESTALTE?

Gestalte is een van de meest variabele fysieke kenmerken. Gemiddeld is een volwassen man 180,5 cm groot, een vrouw 166,5 cm. Slechts 3% van de mannen is kleiner dan 168 cm. Bij de vrouwen is 3% kleiner dan 155,5 cm.

Een volwassene met een gestalte die onder dit derde percentiel ligt, heeft niet noodzakelijk een ziekte. Maar een gespecialiseerde evaluatie is wel aan te bevelen.

## 02 WAT BEPAALT DE UITEINDELIJKE GESTALTE?

De gestalte wordt door verschillende factoren bepaald. Zowel genetische als omgevingsfactoren spelen een rol. De genetische basis heeft over het algemeen wel het overwicht. Daarom zijn kinderen van grote ouders over het algemeen groot, en kinderen van kleine ouders veeleer klein.

Meestal bestaat de genetische basis uit een samenspel van variaties in zeer veel verschillende groeigenen. Slechts in een minderheid van de gevallen is er een belangrijk groeigen betrokken.

Voeding is een omgevingsfactor die op jonge leeftijd een (kleine) impact heeft op de eindgestalte.

We weten ook dat chronische, ernstige of frequente ziekten op kinderleeftijd een remmend effect hebben op de groei.

Ook zwangerschapsgebonden factoren zoals een hoge bloeddruk of verkalkingen in de moederkoek kunnen een effect hebben op de gestalte. In dit geval zien we bij de overgrote meerderheid van de te klein geboren kinderen na de geboorte een inhaalgroei.

## 03 INSCHATTING UITEINDELIJKE GESTALTE

Op basis van de gestalte van de ouders kunnen we een inschatting maken van de eindgestalte van het kind.

- ▲ Voor jongens: het gemiddelde van de gestalte van de ouders plus 6,5 cm.
- ▲ Voor meisjes: het gemiddelde van de gestalte van de ouders min 6,5 cm.  
Op deze inschatting kan een afwijking van 7 cm zitten.

De arts van Kind en Gezin, de huisarts, de kinderarts en de schoolarts houden lengte, het gewicht en de hoofdomtrek van uw kind bij. Het boekje van Kind en Gezin is een belangrijk document. Het helpt ons om een groeicurve op te stellen die ons zeer veel informatie geeft over de mogelijke onderliggende oorzaken van een te kleine gestalte.

## 04 VERKLARINGEN VOOR EEN KLEINE GESTALTE

---

### Familiale kleine gestalte

Kleine ouders hebben meer kans om kleine kinderen te hebben. Soms zien we dat de 'groeigenen' van de kleinste ouder lijken te domineren en dat de eindgestalte van het kind meer door de kleinste ouder bepaald wordt. Deze verklaring geldt voor veruit de grootste groep.

---

### Constitutioneel kleine gestalte

De rijping van het skelet kan bepaald worden aan de hand van de botleeftijd. Die wordt geschat op een radiografie van de linkerpols. Bij sommige kinderen kent het skelet een eerder late rijping. Deze kinderen komen ook later in de puberteit. Meestal was een van de ouders ook een 'late rijper'. De eindgestalte valt bij de meerderheid van deze kinderen binnen de normale grenzen.

---

### Primair gastro-enterologische oorzaak

Weinig eten (bv. voedselweigering), uitgesproken braken op kinderleeftijd of een slechte vertering (bv. slechte werking van het darmslijmvlies door glutenintolerantie of coeliakie, slechte werking van de alvleesklier of lever, of een te korte darm na een uitgebreide darmoperatie) kunnen een remmende invloed hebben op de groei. Meestal zien deze kinderen er ook ondervoed uit.

---

### Kleine gestalte door ernstige ziekten op kinderleeftijd

Chronische ziekten of lange ziekenhuisopnames kunnen een nadelige invloed hebben op de gestalte, zeker wanneer het kind lange tijd onvoldoende kan eten of aan langdurige stress wordt blootgesteld (zoals lange verblijven op intensieve zorg, meerdere operaties). Frequent ziek zijn (luchtwegproblemen tijdens de eerste twee levensjaren) kan ook een invloed hebben. Als het oorzakelijke probleem opgelost is, zien we nadien vaak een (gedeeltelijke) inhaalgroei. Langdurig gebruik van bepaalde medicatie zoals hoge dosissen cortisone kan ook de groei belemmeren.

---

## Endocrinologische oorzaak

Hierbij liggen afwijkingen in de hormonenhuishouding aan de basis van een kleine gestalte, zoals een tekort aan schildklierhormoon tijdens de eerste levensjaren of groeihormoontekort of -resistentie vanaf kleuterleeftijd. Een ander gekend voorbeeld is een overmatige productie van bepaalde hormonen uit de bijnierschors waardoor de groeischijven vroeger sluiten.

---

## Genetische oorzaken

Een kleine gestalte kan voorkomen bij enkele specifieke genetische syndromen die bepaald kunnen worden door afwijkingen van de chromosomen (bv. bij Downsyndroom of Turnersyndroom) of door veranderingen in één enkel gen (bv. bij het Noonansyndroom). Hierbij kunnen ook afwijkingen in andere orgaansystemen (zoals het centraal zenuwstelsel, het hart- en vaatstelsel, de buikorganen, het skelet, enz.) optreden.

Ontwikkelingsstoornissen van het kraakbeen en het bot gaan ook vaak gepaard met een te kleine gestalte. De afwijkingen van de beenderen worden op radiografieën vastgesteld. Soms zijn herhaalde RX-opnamen over verschillende jaren nodig om tot een diagnose te komen. Het is belangrijk om steeds radiografieën te kunnen evalueren die voor de puberteit genomen werden (zodat de groeischijven nog te zien zijn).

---

## Idiopathische kleine gestalte

Ondanks uitgebreid onderzoek vinden we bij een groot deel van de kinderen met een kleine gestalte geen duidelijke oorzaak. Vaak zien we dat deze kinderen al klein zijn bij de geboorte en dat er na de geboorte geen inhaalgroei is opgetreden. Bij ernstig prematuur geboren kinderen kan deze inhaalgroei nog tot vier jaar na de geboorte optreden.

## 05 ONDERZOEKEN EN OPVOLGING

Kinderen met een kleine gestalte komen bij voorkeur minstens één keer op de groeipoli op consultatie. Deze poli is een multidisciplinaire samenwerking tussen de dienst Medische genetica en de afdeling Kinderendocrinologie. De raadpleging wordt als volgt georganiseerd:

- ▲ We verzamelen informatie over de zwangerschap, de bevalling en de voorgeschiedenis van het kind.
- ▲ We stellen de groeicurven op. Het is belangrijk om zeker de groeigegevens uit het verleden mee te brengen.
- ▲ Klinisch onderzoek.
- ▲ Indien nodig aanvullend onderzoek (bloedafname, radiografieën, groeihormoontest, bijkomende consulten op andere diensten). De afspraken worden via de groeipoli vastgelegd.

Wanneer we een onderliggende aandoening vermoeden, maar de diagnose niet meteen duidelijk is, volgen we de patiënt verder op. De resultaten van een genetisch onderzoek zijn vaak pas na maanden bekend. We bespreken steeds de resultaten van het eventueel afgenomen genetisch onderzoek, of er nu een diagnose kon gesteld worden of niet.



## 06 BEHANDELING

- ▲ Kinderen met een te kleine gestalte hebben vaak psychologische problemen. De psychologen van de diensten Kindergeneeskunde en Medische genetica staan klaar om bijstand te verlenen als u dit wil (zie brochure Psychologische begeleiding bij erfelijkheidsonderzoek).
- ▲ Als er een onderliggende reden voor de kleine gestalte gevonden wordt, kan deze soms verholpen worden, bv. bij een hormonaal of een gastro-intestinaal probleem.
- ▲ In andere omstandigheden kunnen we voor strikte indicaties een behandeling met groeihormoon geven. Tijdens de consultatie bespreken we of uw kind hiervoor in aanmerking komt, wat de te verwachten resultaten zijn en wat de (potentiële) nadelen van de behandeling zijn. De opvolging van deze behandeling gebeurt door de kinderendocrinologen.
- ▲ Als er echt sprake is van dwerggroei die invaliderend is, kan een beenverlenging op jongvolwassen leeftijd een optie zijn. Ook hier zijn de voor- en nadelen af te wegen en primeert het bestisingsrecht van de persoon met kleine gestalte. Als u dit wil, kunnen we een gesprek voorzien met de orthopedist die deze beenverlenging uitvoert.

## 07 GENETISCHE OORZAAK

Als we een genetische aandoening vaststellen, kan dit implicaties hebben voor de verdere opvolging. Soms kunnen op latere leeftijd immers bijkomende symptomen ontstaan. De dienst Medische genetica geeft advies over de verdere opvolging. De vaststelling van een genetische aandoening kan gevolgen hebben voor de andere familieleden. Bovendien bestaat er een herhalingsrisico voor toekomstige kinderen van de patiënt, zijn ouders en/of de aanverwanten. Dit wordt uitgebreid besproken. Soms kunnen we opties aanbieden om de aandoening bij volgende kinderen te vermijden.

## 08 MEER INFO

Steeds meer organisaties behartigen de belangen van patiënten en kunnen steun bieden aan patiënten en hun familieleden. Vraag meer informatie aan uw behandelende arts.



---

## Centrum voor medische genetica

Dr. B. Callewaert (kinderarts-klinisch geneticus)

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

[www.uzgent.be/medischegenetica](http://www.uzgent.be/medischegenetica)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden vervoelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

---

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E [info@uzgent.be](mailto:info@uzgent.be)

[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Volg ons op

