



OPVOLGBOEKJE

22Q11 DELETIESYNDROOM

INHOUD

01	Inleiding	4
02	Belangrijke gegevens	5
03	Multidisciplinair team	6
04	22q11 deletiesyndroom	8
05	Aandachtspunten	9
06	Onderzoeken	13

01 INLEIDING

Beste ouder,
Beste arts,

Dit opvolgboekje werd ontworpen voor kinderen met het 22q11 deletiesyndroom.

Baby's en kinderen met 22q11 deletiesyndroom vertonen dikwijls een andere ontwikkeling. Ze hebben vaak gezondheidsproblemen waardoor ze extra medische (preventieve) begeleiding nodig hebben.

Het is onze bedoeling om u via dit boekje richtlijnen te geven om de opvolging van uw kind zo optimaal mogelijk te organiseren, in samenwerking met de behandelende artsen/paramedici (o.a. kinesist, logopedist, ...). Dit boekje kan ook gebruikt worden voor de opvolging van jongeren en volwassenen met 22q11 deletiesyndroom.

U leest hier welke opvolging op een bepaalde leeftijd moet plaatsvinden. We behandelen in dit boekje de belangrijkste medische aspecten. Elk kind is uniek en heeft zijn eigen ontwikkelingsnelheid en specifieke gezondheidsproblemen. Daarom zal uw kind misschien nog extra zorgen of opvolging nodig hebben die in dit zorgpad niet worden vermeld.

Bij problemen contacteert u het best uw huisarts of kinderarts voor verder advies.

Neem dit boekje samen met het gezondheidsboekje van Kind en Gezin mee telkens u met uw kind op consultatie komt.

02 BELANGRIJKE GEGEVENS

Persoonlijke gegevens

Naam:

Voornaam:

Geboortedatum:

Adres:

Telefoon:

Bloedgroep:

Naam en tel. huisarts:

Naam en tel. kinderarts:

Geboortegegevens

Gewicht: g

Lengte: cm

Hoofdomtrek: cm

Zwangerschapsduur: weken dagen

Geboorteplaats:

Naam ziekenhuis:

03 MULTIDISCIPLINAIR TEAM

Kinderziekenhuis Prinses Elisabeth

- ▲ Afspraak polikliniek: tel. 09 332 24 30
 Locatie: ingang 10, route 1002
www.uzgent.be
- ▲ Cardiologie kinderen
 Tel. secretariaat: 09 332 24 64
Secretariaat.KinderCardiologie@uzgent.be
 Verantwoordelijke arts:
- ▲ Endocrinologie kinderen
 Tel. secretariaat: 09 332 27 60
Secretariaat.KinderEndocrinologie@uzgent.be
 Verantwoordelijke arts:
- ▲ Maag-, darm-, leverziekten en voedingsproblemen kinderen
 Tel. secretariaat: 09 332 39 66
Secretariaat.KinderGastroEnterologie@uzgent.be
 Verantwoordelijke arts:
- ▲ Long- en infectieziekten en aangeboren immuunstoornissen kinderen
 Tel. secretariaat: 09 332 24 64
Secretariaat.Kinderpneumologie@uzgent.be
 Verantwoordelijke arts:

Neus-, keel- en ooraandoeningen

Afspraak polikliniek: tel. 09 332 23 32 of 09 332 26 21
nko@uzgent.be
 Locatie: ingang 69, route 690
 Verantwoordelijke arts:

Schisisteam

Tel. 09 332 40 16 of 09 332 40 00

Locatie: ingang 25, route 250

schisisteam@ugent.be

Medische genetica

Afspraak polikliniek: tel. 09 332 36 03

Locatie: ingang 81, route 805

Verantwoordelijke arts:

COS (Centrum voor ontwikkelingsstoornissen)

Tel. 09 332 57 44

Locatie: ingang 81, route 825

<http://home.scarlet.be/~cosgent/>

info.cosgent@uzgent.be

Oogheelkunde

Afspraak polikliniek: tel. 09 332 23 06

Locatie: ingang 69, route 690

Verantwoordelijke arts:

Kindertandheelkunde

Afspraak: tel. 09 332 40 51 – 09 332 40 57

Locatie: ingang 25, route 250

Kinderorthopedie

Afspraak: tel. 09 332 22 51

Locatie: ingang 74, route 775

Tel. kinderorthopedie: 09 332 58 55

04 22Q11 DELETIESYNDROOM

22q11 (micro)deletiesyndroom is een verzamelnaam voor diverse medische aandoeningen die veroorzaakt worden door hetzelfde genetische defect (waarbij een klein stukje genetisch materiaal ontbreekt op chromosoom 22). De meest voorkomende aandoeningen zijn velocardiofaciaal en DiGeorge syndroom.

Het 22q11 deletiesyndroom komt gemiddeld voor bij 1 op de 4000 levend geboren.

Als een van de ouders de aandoening heeft (waarbij de erfelijke fout kan teruggevonden worden in een genetische bloedtest), is er bij elke zwangerschap 50% kans dat de baby het syndroom heeft. Wanneer bij de ouders de erfelijke fout niet detecteerbaar is in het bloed, is het herhalingsrisico 1%.

De gezondheidsproblemen bij kinderen met 22q11 deletiesyndroom kunnen heel divers zijn. Niet alle medische problemen komen bij alle patiënten voor. Omdat sommige problemen meer voorkomen bij kinderen met 22q11 deletiesyndroom is het belangrijk om waakzaam te zijn en deze problemen zo vlug mogelijk aan te pakken.

Hieronder volgt een opsomming van gezondheidsproblemen die kunnen voorkomen bij het 22q11 deletiesyndroom. Niet alle kinderen hebben deze problemen, maar u kunt deze extra informatie gebruiken bij de opvolging van uw kind.

05 AANDACHTSPUNTEN

Hart (Cardiologie kinderen)

Hartafwijkingen komen voor bij ongeveer 80% van de patiënten met 22q11 deletie. Meestal gaat het om een zogenaamde 'conotruncale afwijking' zoals tetralogie van Fallot, truncus arteriosus, onderbroken aortaboog, vasculaire ring of een ventriculair of atriaal septumdefect.

De klachten en de prognose verschillen sterk van patiënt tot patiënt en worden hoofdzakelijk bepaald door het type hartafwijking. Voor een uitgebreide beschrijving van de verschillende hartafwijkingen kunt u terecht op de website www.kinderhart.be.

Gehoorproblemen (Neus-, keel-, en oorziekten)

Kort na de geboorte neemt Kind en Gezin bij elk kind in Vlaanderen een gehoortest af. Ook bij kinderen met 22q11 deletiesyndroom is deze test zinvol. Opvolging van de oren en het gehoor op latere leeftijd is echter ook aangewezen. De kinderen hebben namelijk vaker dan andere kinderen midden- of binnenoorproblemen.

De middenoorproblemen komen relatief vaak voor en zijn meestal te wijten aan een niet goed functionerende buis van Eustachius (verbinding tussen middenoor en de neus-keelholte). Deze middenoorproblemen kunnen leiden tot een verminderd gehoor. Bovendien kan vocht in het middenoor ontstaan (middenoorontsteking). Deze problemen kunnen vaak verholpen worden door trommelvliesbuisjes te plaatsen.

Ook afwijkingen aan de oorschelp komen vaak voor bij kinderen met het 22q11deletiesyndroom. Die leiden meestal niet tot gehoorproblemen.

Kinderen met 22q11 deletiesyndroom hebben dikwijls een vertraagde spraak-taalontwikkeling. Daarom plannen we voor elk kind een evaluatie van de spraak-taalontwikkeling op de leeftijd van ongeveer 2,5 jaar.

Verhemelteproblemen (Schisisteam)

De term 'schisis' betekent spleet. Er bestaan verschillende vormen van schisis. De spleet kan zich situeren ter hoogte van de lip (cheiloschisis), maar kan ook voorkomen in zowel de lip als kaak (cheilognathoschisis) en zowel de lip, de kaak en het verhemelte (cheilognathopalatoschisis).

De behandeling van deze aangeboren afwijkingen van lip, kaak en/of verhemelte wordt opgevolgd en gecoördineerd door een multidisciplinair team (schisisteam), met o.a. een kinderarts, tandarts, plastisch chirurg, hoofd- en halschirurg en logopedist. De opvolging wordt individueel bepaald. Meestal is dit jaarlijks, tot uw kind 18 tot 20 jaar is.

(Bij)schildklier en groei (Endocrinologie kinderen)

Kinderen met het 22q11 deletiesyndroom hebben vaker dan gemiddeld schildklier- en bijschildklierafwijkingen. Soms werkt de schildklier te snel, soms te traag. De bijschildklier speelt een rol in de calciumhuishouding. Bij baby's met 22q11 deletiesyndroom kan er een tekort aan calcium ontstaan door onvoldoende capaciteit van de bijschildklieren. Meestal recupereert dit spontaan met het ouder worden, maar soms blijft het probleem of duikt het opnieuw op tijdens de puberteit of stresvolle periodes.

Het is belangrijk dat de groei van uw kind wordt opgevolgd omdat dat een betrouwbaar idee geeft over o.a. de voedingstoestand van uw kind. Er bestaan geen aparte groeicurven voor kinderen met 22q11 deletiesyndroom, dus de standaard groeicurven zoals gebruikt bij Kind en Gezin worden ingevuld.

Maag-darmstelsel en voeding (Maag-, darm- en leverziekten kinderen)

Voeding- en slikstoornissen zijn de meest voorkomende problemen. Het gewicht van kinderen met het 22q11 deletiesyndroom evolueert meestal niet goed als gevolg van slechte voedselinname in combinatie met hartafwijkingen en terugkerende infecties. Reflux, constipatie en coeliakie moeten tijdig opgespoord en correct behandeld worden.

Tijdens het eerste levensjaar wordt er extra aandacht besteed aan aangeboren afwijkingen zoals de ziekte van Hirschsprung, anusafwijkingen en hernia diafragmatica. Eten kan soms moeizaam verlopen. Slikstoornissen en aangeboren afwijkingen van de mond dragen soms bij tot voedingsproblemen.

Het is belangrijk om volgende elementen te observeren:

- ▲ eettechniek
- ▲ duur van het eten
- ▲ verslikken en/of hoesten tijdens het eten
- ▲ reflux of teruggeven van voeding

We verwachten deze problemen vooral tijdens het eerste levensjaar. Oudere kinderen hebben veel minder kans om nog voedingsproblemen te ontwikkelen. Dieetadvies en sondevoeding zijn mogelijke behandelingen. Een diëtist of logopedist kan hierbij ondersteunen.

Afweersysteem (Immunologie)

Kinderen met een 22q11 deletie hebben vaak problemen met de weerstand (immuniteit). Tijdens de eerste levensjaren is bij hen vooral de thymus, een belangrijke klier in de borstholte, onderontwikkeld. In de thymusklier ontwikkelt zich een belangrijk deel van de witte bloedcellen, namelijk de lymfocyten.

Bij patiënten met 22q11 deletie zijn de lymfocyten vaak verlaagd en niet goed ontwikkeld waardoor deze kinderen vatbaarder zijn voor infecties (virussen/bacteriën). Daarnaast maken deze witte bloedcellen soms minder afweerstoffen (immunoglobulines) aan.

Bij de meeste kinderen verbetert de weerstand bij het ouder worden. In uitzonderlijke gevallen werkt de thymus helemaal niet. Dan is dringend behandeling nodig.

De weerstand wordt nagekeken aan de hand van bloedafnames op het moment van diagnose. Bloedonderzoeken ter opvolging zijn voorzien op de leeftijd van 6 maanden, 12 maanden en nadien jaarlijks, afhankelijk van de afwijkingen.

De meeste vaccinaties kunnen doorgaan zoals vermeld staat in het gezondheidsboekje van Kind en Gezin. We raden aan om levend verzwakte vaccins pas toe te dienen nadat de resultaten van de immunologische oppuntstelling gekend zijn (bv. rotavirus, mazelen-bof-rubella, varicella zoster). Bij hele lage waarden van lymfocyten mogen geen levend verzwakte vaccins toegediend worden.

We adviseren dat patiënten met 22q11 deletiesyndroom minstens één keer gezien worden in een gespecialiseerd centrum voor immuunstoornissen. Verdere opvolging is afhankelijk van de immunologische afwijkingen.

Ontwikkeling/niveau van functioneren (Neurologie/Centrum voor ontwikkelingsstoornissen)

Neurologisch onderzoek bij kinderen met 22q11 deletiesyndroom richt zich op het opsporen van spierzwakte en leerproblemen. Meestal is er sprake van een vertraagde ontwikkeling. Bij vroegtijdige detectie kan er specifieke therapie worden opgestart. Op oudere leeftijd is er een verhoogd risico op angst- en stemmingsproblemen.

Zicht (Oogheelkunde)

Kinderen met het 22q11 deletiesyndroom hebben vaak een oogprobleem. Het is belangrijk om dit vroeg op te sporen omdat veel van die afwijkingen gemakkelijk kunnen behandeld worden. Laattijdige behandeling kan een invloed hebben op de ontwikkeling van uw kind.

Oogproblemen zijn onder meer strabisme (of scheelzien), voorste en achterste oogsegmentafwijkingen en zichtproblemen die met een bril opgelost kunnen worden. We kijken ook na of het kind niet lijdt aan een cerebrale visuele inperking (visusproblemen die worden veroorzaakt door letsels op hersenniveau).

Mond (Tand-, mond- en kaakziekten)

Bij kinderen met 22q11 deletiesyndroom komt een lip- en/of verhemelttespleet vaker voor. Kinderen met deze aandoeningen worden opgevolgd door een gespecialiseerd schisisteam.

Ook tandbederf of cariës en bepaalde tandafwijkingen komen frequenter voor. Daarom is een goede mondhygiëne zeer belangrijk. Poets dus vanaf de doorbraak van de eerste melktand. Doe dat met een kleine tandenborstel waarop u een klein beetje tandpasta aanbrengt met neutrale smaak en een fluorideconcentratie van maximaal 500 ppm.

Raadpleeg de tandarts vanaf de doorbraak van het eerste tandje (gemiddeld op de leeftijd van 6 maanden) en nadien halfjaarlijks zodat uw kind op een rustige manier kan wennen aan het tandartsbezoek. Een goede mondhygiëne is zeker bij aangeboren hartafwijkingen van het grootste belang.

06 ONDERZOEKEN

Bij diagnose

Volgende onderzoeken dienen bij diagnose te gebeuren:

Bij diagnose		
Bloedafname	calcium, fosfor, PTH, TSH*, perifeer bloedbeeld, leukocytdifferentiatie, immunoglobulines (lg's), B- en T-cel lymfocytentyping	
Nazicht immuunsysteem	consult immunologie**	
Gehoorscreening	consult NKO***, audiometrie	
Nazicht nieren	echo nieren	
Nazicht hart	EKG, echocardiografie	
Algemeen nazicht, ontwikkeling	klinisch onderzoek, voeding	
Genetische counseling	genetische analyse bij ouders: bepalen, herhalingsrisico en bespreken van mogelijkheden bij verdere kindwens, bespreking van de opvolging van de aandoening	
Ogen	consult oogarts	

* PTH = parathormoon

TSH = thyroid stimulerend hormoon

** consult immunologie: T-celuitrijping, lymfocytentransformatietest en TREC (T-cel receptor excision circles) bij lymfopenie, vaccinatierespons (tegenover tetanos; >2 jaar: polysacchariden (pneumococcon) antilichaamrespons)

*** NKO= neus-, keel- en oorziekten

0-6jaar

	0 jaar	4-6 maanden	1 jaar	1,5 jaar	2 jaar	2,5 jaar	3 jaar	3,5 jaar	4 jaar	4,5 jaar	5 jaar	5,5 jaar
Neus-keel-oren												
controle oren, verhemelte												
controle gehoor (audiometrie)	K&G											
spraak (logopedie)												
Ogen												
Bloedafname												
calcium, fosfor, parathormoon*												
schildklier (TSH)												
PBO, WBC-differentiatie, Ig's												
coeliakiescreening **												
Consult immunologie (afweersysteem)												
Hart (echocor): op indicatie												
Algemeen klinisch nazicht (+ nazicht scoliose)												
Lengte/Gewicht												
Hoofdomtrek												
Voeding												
Nazicht scoliose												
Neurologisch onderzoek, ontwikkeling, gedrag												
Mond (tandarts)												
Advies Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (COS)												
Hals (Rx cervicale wervelzuil) na leeftijd van 4 jaar!												
Genetische counseling												

* Ook peri-operatief en tijdens zwangerschap

** Coeliakiescreening: totaal IgA, anti-tissue transglutaminase IgA (gedeamineerde gliadine peptide IgG bij afwijkend totaal IgA)

6-18jaar

	6 jaar	7 jaar	8 jaar	9 jaar	10 jaar	11 jaar	12 jaar	13 jaar	14 jaar	15 jaar	16 jaar	17 jaar	18 jaar
Neus-keel-oren													
controle oren, verhemelte													
controle gehoor (audiometrie)													
spraak (logopedie)													
Ogen													
Bloedafname													
calcium, fosfor, parathormoon*													
schildklier (TSH)													
PBO, WBC-differentiatie, Ig's													
coeliakiescreening **													
Consult immunologie (afweersysteem)													
Hart (echocor): op indicatie													
Algemeen klinisch nazicht (+ nazicht scoliose)													
Lengte/Gewicht													
Hoofdomtrek													
Voeding													
Nazicht scoliose													
Neurologisch onderzoek, ontwikkeling, gedrag													
Mond (tandarts)													
Advies Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (COS)													
Hals (Rx cervicale wervelzuil) na leeftijd van 4 jaar!													
Genetische counseling													

* Ook peri-operatief en tijdens zwangerschap

** Coeliakiescreening: totaal IgA, anti-tissue transglutaminase IgA (gedeamineerde gliadine peptide IgG bij afwijkend totaal IgA)

Vanaf 18 jaar

Vanaf 18 jaar	
Oren/gehoor	2-jaarlijks
Ogen	op indicatie
Mond (tandarts)	jaarlijks
Schildklier	jaarlijks
Calcium, fosfor, PTH	5-jaarlijks of op indicatie
PBO, WBC-differentiatie, Ig's	jaarlijks
Gewicht	jaarlijks
Neurologisch onderzoek, gedrag	op indicatie
Hart/ECG	op indicatie
Genetische counseling	op indicatie

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.

Verantwoordelijke voor de inhoud: dr. S. Gadeyne, i.s.m. dr. F. Haerynck (kinderimmunologie), dr. K. De Grootte (kindercardiologie), prof. dr. E. De Leenheer (neus-, keel- en oorziekten), prof. dr. B. Callewaert (medische genetica), dr. S. Vande Velde (kindergastroenterologie), dr. A. Keymeulen (neonatologie), dr. K. De Waele (kinderendocrinologie), dr. A. Oostra (kinderneurologie), dr. P. Delbeke (oogheekunde), prof. dr. R. Cauwels (kindertandheelkunde)

Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

