



máxima  
medisch centrum

# 22q11 Team

# Maxima medisch Centrum

19 nov 2017

# Disclosure

- Geen conflicterende belangen



- Dr. L.A Bok, kinderarts





máxima  
medisch centrum



Wij zijn klein  
Jullie zijn groot



máxima  
medisch centrum

# 2011

- Het 22q11 spreekuur van het MMC is een behandelteam dat in afstemming werkt met het landelijke 22q11 expertise-centrum in Utrecht.
- Motto: Lokaal in het MMC als het kan, in het centrum als het moet.
- MMC missie: invulling en optimalisering van de lokale medische zorg van kinderen + gezin met de 22q11 deletie en hun algehele ontwikkeling.



# Lokaal in het MMC als het kan, in het centrum als het moet

- Expertise functie van centrum :
  - Hartoperatie
  - Ingreep aan gehemelte
  - Second opinion kinderpsychiatrie
  - Data in één database -> expertise en Wetenschappelijk onderzoek



# Doel 22q11 MMC Veldhoven

- Medische controles
- Ontwikkeling
- Ziekte behandeling (LWI)
- Ziekte preventie
- Opvoedings ondersteuning
- Gedrag
- Voorlichting
  - Folder MMC / Landelijke VCF folder

## VORM 22q11 spreekuur

Carroussel: 1 keer per jaar, tot 6 jaar, daarna 1 keer per 2 jaar

Nabespreking

Gemeenschappelijke status





# Behandelteam MMC:



# Multidisciplinair team: Carrousel

- kinderarts, coördinator: L. Bok
- KNO-arts mw M. Puts
- logopediste S. Roelofs
- diëtiste M. Verhulst
- kinderfysiotherapeute M. van Dam
- Kinderpsycholoog C Jansen
- Contact ouder
- Zonodig: erfelijkheidsadviseur, kindercardioloog, oogarts, kinderorthooped en/of andere specialisten.



# Richtlijnen voor de begeleiding van kinderen en volwassenen met 22q11.2 deletiesyndroom

Ann Bassett e.a.

Onderzoek	Op mo- ment van diagnose	Babytijd (0-12 maanden)	Dreumes, peu- ter en kleuter (1-5 jaar)	Basisschool- leeftijd (6-11 jaar)	Adolescentie (12-18 jaar)	Volwassenheid (>18 jaar)
Geïoniseerd calcium, parathormoon <sup>†</sup>	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Thyrotropine (Thyroid Stimulerend Hormoon) <sup>†</sup>	✓		✓	✓	✓	✓
Compleet bloedonderzoek en celdifferentiatie (jaarlijks)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Immunologische evaluatie <sup>#</sup>	✓	✓ <sup>§</sup>	✓ <sup>§</sup>			
Oogonderzoek	✓		✓			
Evaluatie van het gehemelte <sup>¶</sup>	✓	✓	✓			
Audiologie	✓	✓	✓			✓
Nekwervels (>de leeftijd van 4 jaar)			✓ <sup>  </sup>			
Scoliose onderzoek	✓		✓		✓	
Tandheelkundig onderzoek			✓	✓	✓	✓
Echografie nieren	✓					
Electrocardiogram (ECG)	✓					✓
Echocardiogram	✓					
Ontwikkeling <sup>**</sup>	✓	✓	✓			
Schoolprestaties				✓	✓	
Socialisatie/functioneren	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Psychiatrisch/emotioneel/gedrag <sup>††</sup>	✓		✓	✓	✓	✓
Anamnese	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Deletieonderzoek bij ouders	✓				✓	✓
Genetisch advies <sup>**</sup>	✓				✓	✓
Gynaecologisch onderzoek en advies over anticonceptie					✓	✓



# Carroussel

- Draait op een dinsdag middag
- Alle (  $n = 7$  ) stations langs, van 1300 tot 1600 uur
- 1600 nabespreking met alle 7 hulpverleners.
- Gemeenschappelijke status en gemeenschappelijke brief



# Voorbeeld Sam vG 31-5-2006

- ASD II, significant
- Obstipatie
- Voedingsproblemen, laat lopen
- IgM deficiëntie, veel infecties
- Nivo: met 24 maanden, 19 maanden: nivo IQ 82, later 65 , nu 50 → 22q11 deletie
- Gedrag: ... Pdd-nos (en ADHD?) , stemmetjes ... Rivotril, abilify, Strattera, melatonine,
- Ouders gescheiden
- 2014: wegrakingen. Epilepsie? Kempenhaeghe--> geen epilepsie
- Scoliose -> brace
- Astma, hardnekkig obstructief



# Behandel coördinator?





máxima  
medisch centrum

## 22q11 MMC

- Incidentie 22q11: 1 op 4000 geboortes
- In regio Eindhoven 4300 geboortes per jaar
  
- Gestart in 2009 met 6 patiënten
- Nu 43 patiënten ( 16 kinderen > 18 jaar)



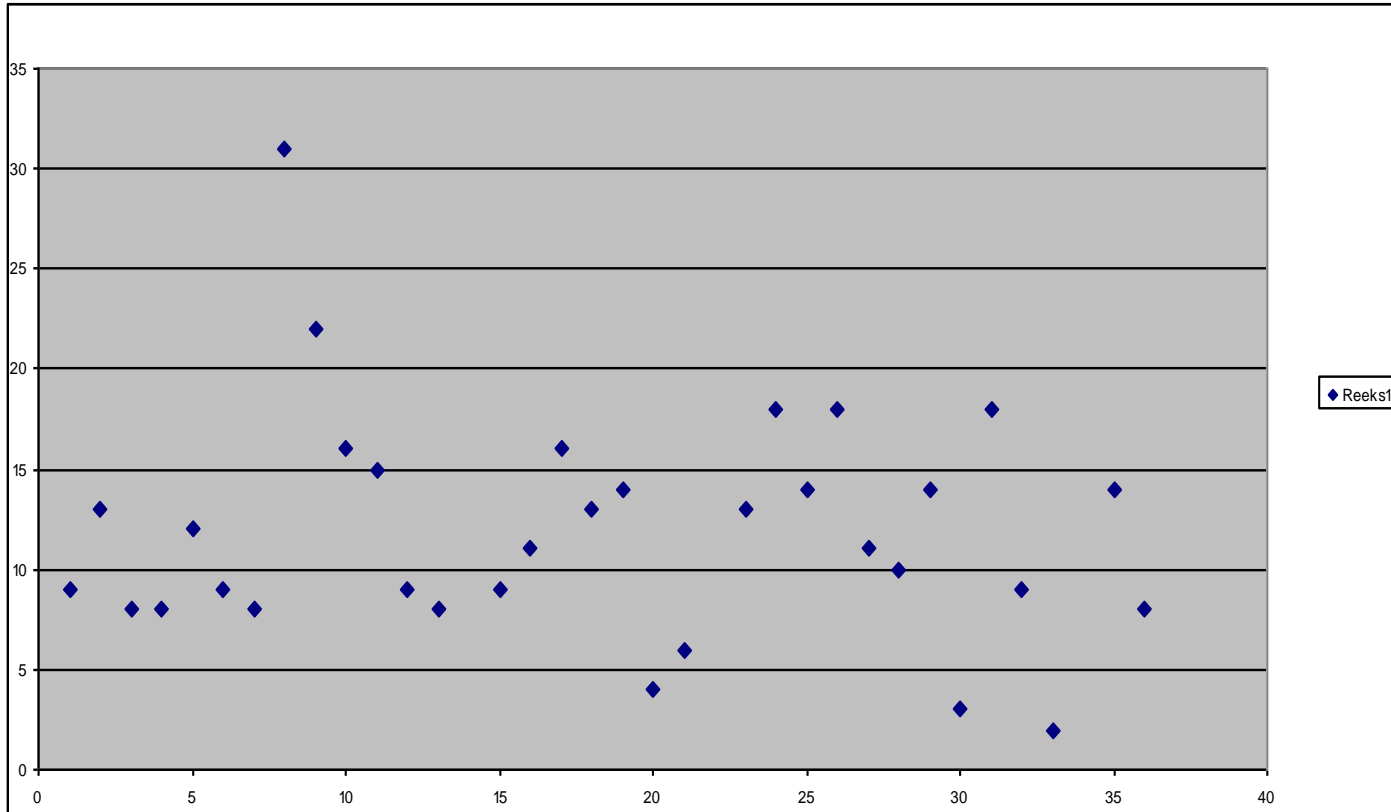


# 22q11 MMC 2016

- 2009 gestart met 6 kinderen
- 3 overleden; allen < 1 jr , hartOK



# Leeftijds verdeling

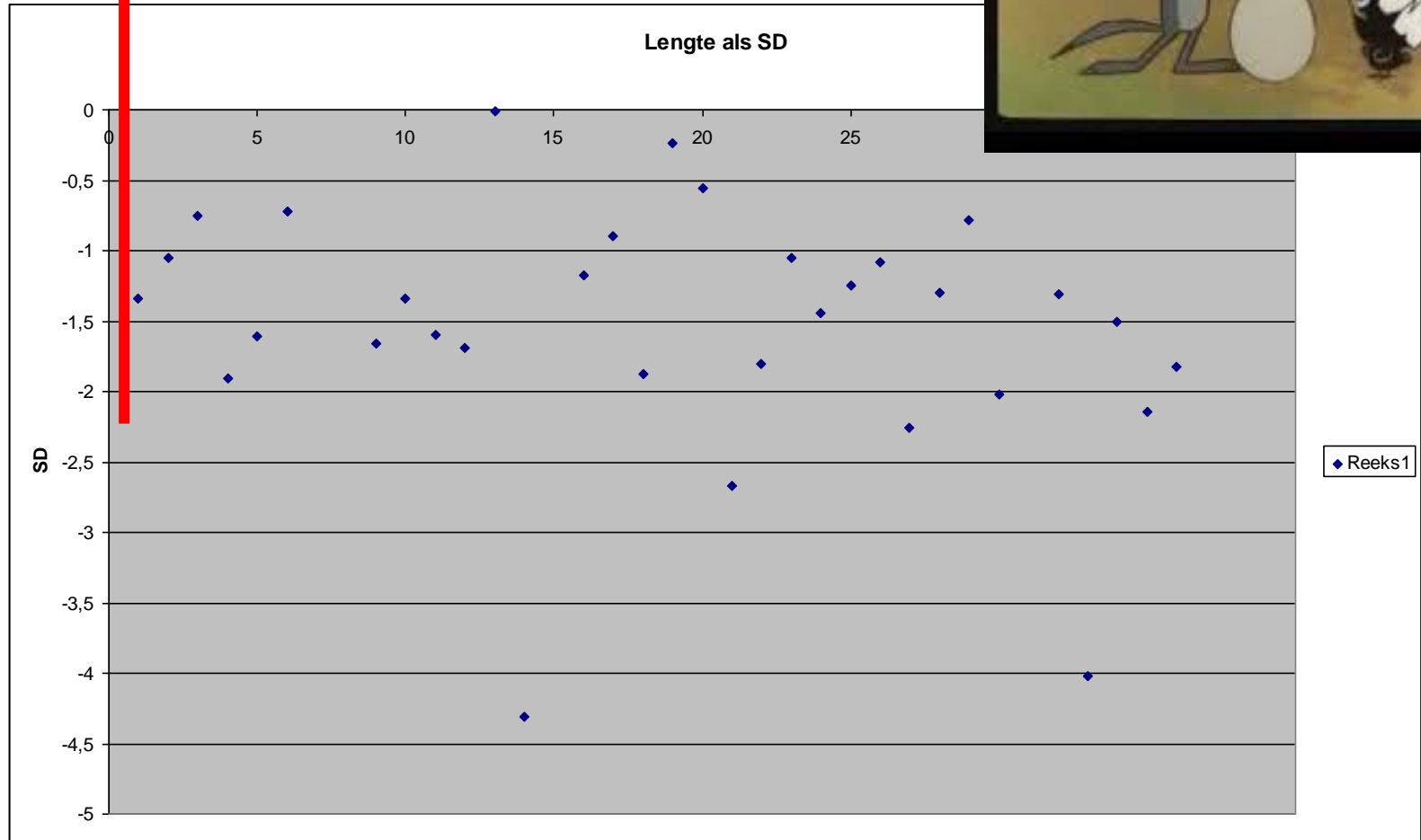


Y leeftijd  
X unieke pt

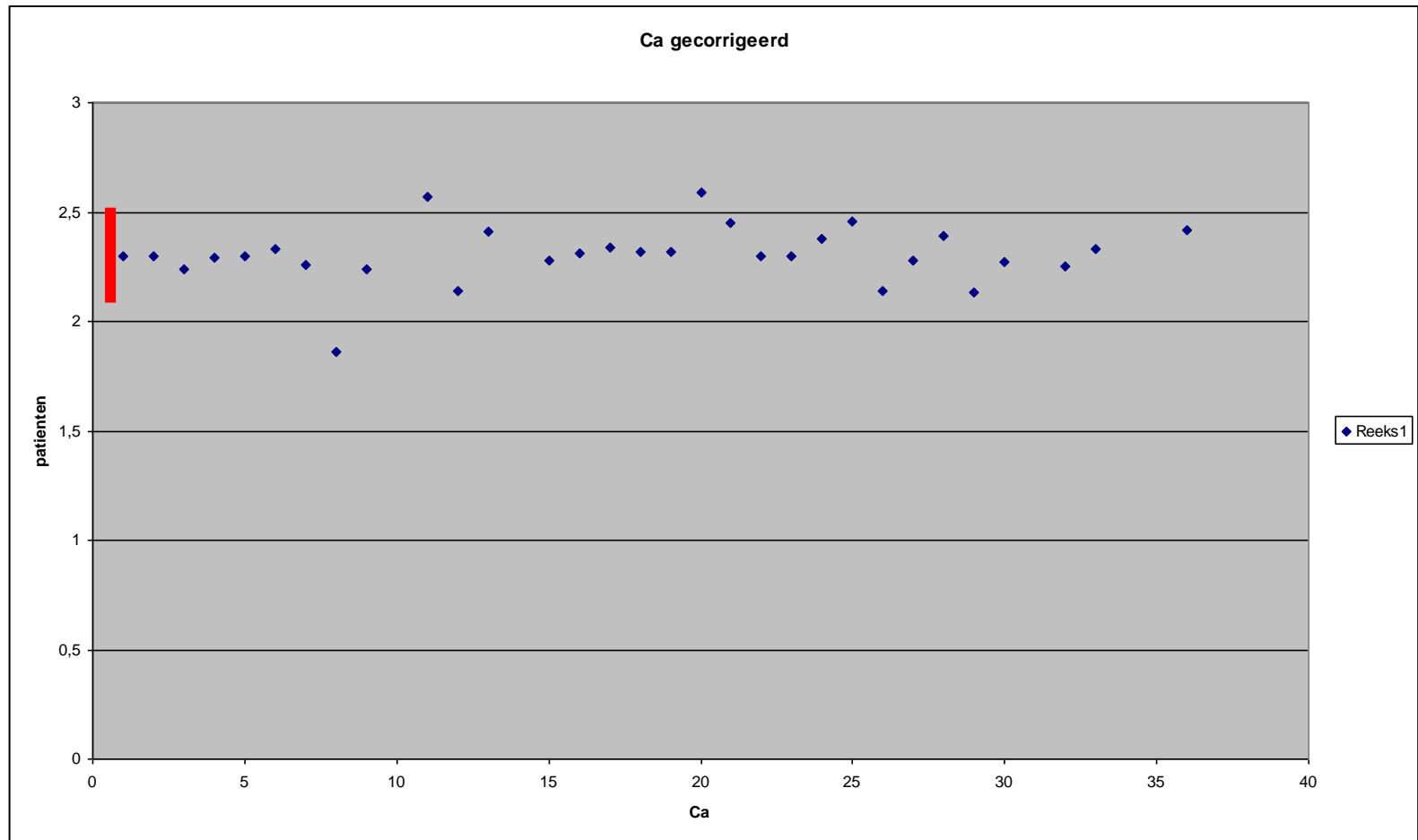
Tussen 5 en 15 jr



# Lengte



# Ca gecorrigeerd N = 2,15- 2,55



- 8 wisselende Ca's
- Meestal stabiel
- Missing  $n = 4$
- Calcium suppletie bij  $n = 1$
- Vit d suppletie  $n = 2$

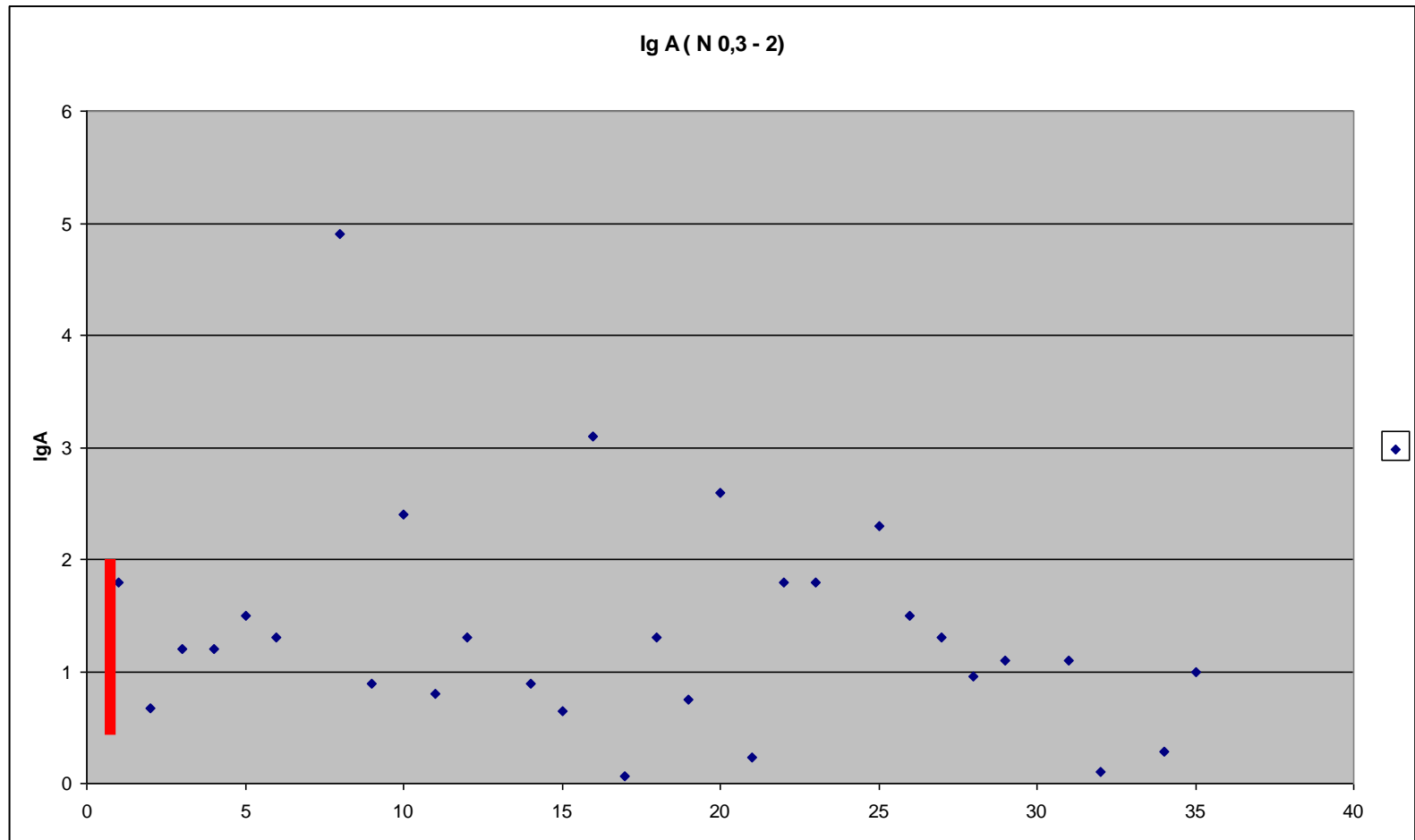


# Schildklier functie

- TSH en T4 bij iedereen normaal ( n = 30); NB 1 patient met thyrox



# IgA ( normaal 0,3 – 2 g/l), < 0,3 n = 4



# Hart

- 23 kinderen met hart afwijking
  - 7 fallot
  - 4 VSD
  - 2 lusoria
  - Aorta: AS, dubbele boog (n = 2), truncus, coarctatio
  - ASD
  - R desc aorta





# Palatum

- Schisis N = 4, en 1 submuceus
- 1 schisis en hartafwijking (truncus)
- Geïsoleerde (zonder schisis) velum dysfunctie correctie n = 2, waarvan 1 Fallot



Doel...



máxima  
medisch centrum

# Voorstel mbt 22q11 Nederland.

- Incidentie: 1 / 4000 -> 180.000 per jaar in Nederland  
-> Circa 45 kinderen / jaar -> 450 na 10 jaar
- Wenselijk
  - 1 landelijk expertise centrum,
    - behandel expertise, mbt. specifieke ingrepen (hart , palatum), diagnostiek (psychiatrie?)
    - wetenschappelijk onderzoek
  - circa 5 a 10 regionale behandel centra





Wij zijn klein  
Jullie zijn groot



máxima  
medisch centrum



Samen Slim en Sterk



máxima  
medisch centrum