



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Multidisciplinaire polikliniek voor kinderen met 22q11.2 deletiesyndroom in het WKZ



Studiedag Stichting Steun 22Q11

19 november 2017

Dr. Michiel Houben
algemeen kinderarts

WKZ, UMCU



Universitair Medisch Centrum Utrecht

Michiel Houben

2000 MSc Farmacie & Geneeskunde (Utrecht)

2002 Arts

2002 Start opleiding tot kinderarts (WKZ en Tilburg)

2009 MSc Epidemiologie

2010 Algemeen kinderarts, hoofd afd Eekhoorn (WKZ)

2011 Promotie: *"RSV luchtweginfecties"*

2012 Hoofd afd Kikker

2014 Hoofd algemene & sociale kindergeneeskunde (WKZ)

2014 Kinderarts 22q11-poli WKZ

2016 Start MBA (TIAS, Tilburg)



Disclosure: geen conflicterende belangen

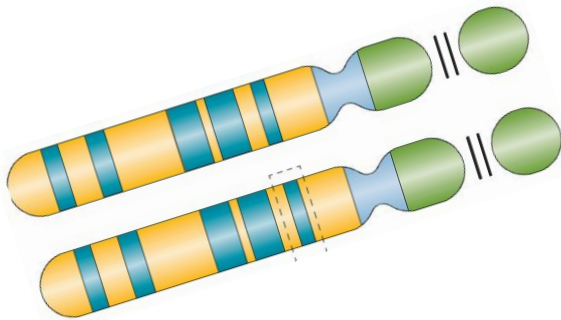
Presentatie

22q11.2 deletiesyndroom

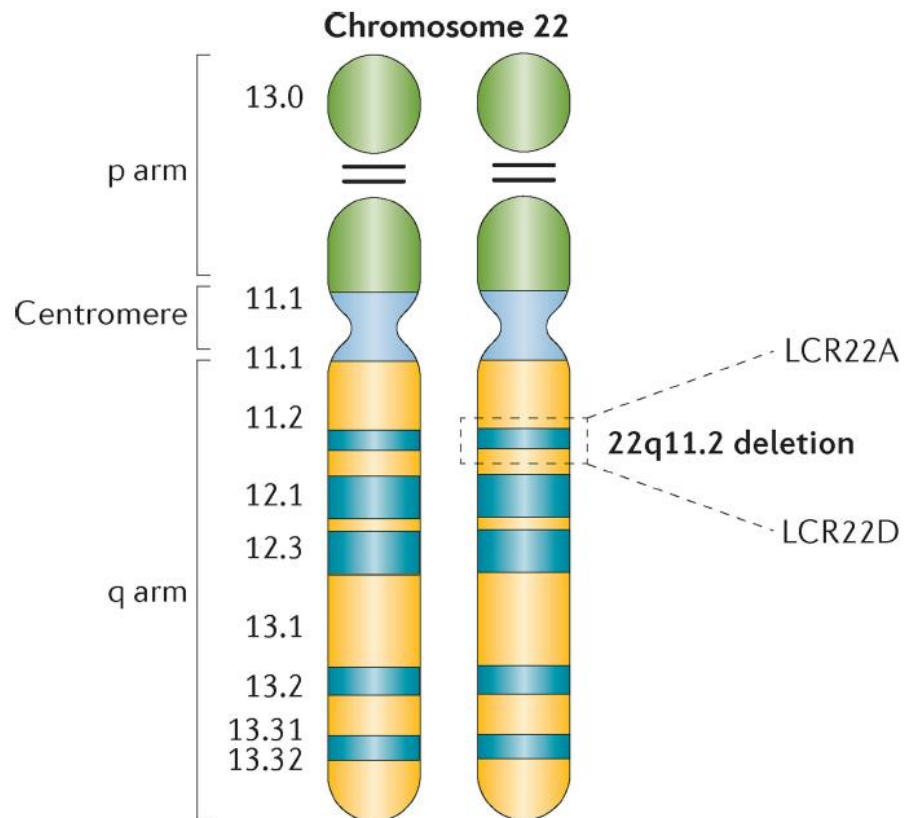
1. Inleiding
2. Multidisciplinaire poli WKZ & UMCU
3. Medebehandelaren extern & intern
4. Samenwerkingen
5. Onderzoek
6. Conclusie



1. Inleiding



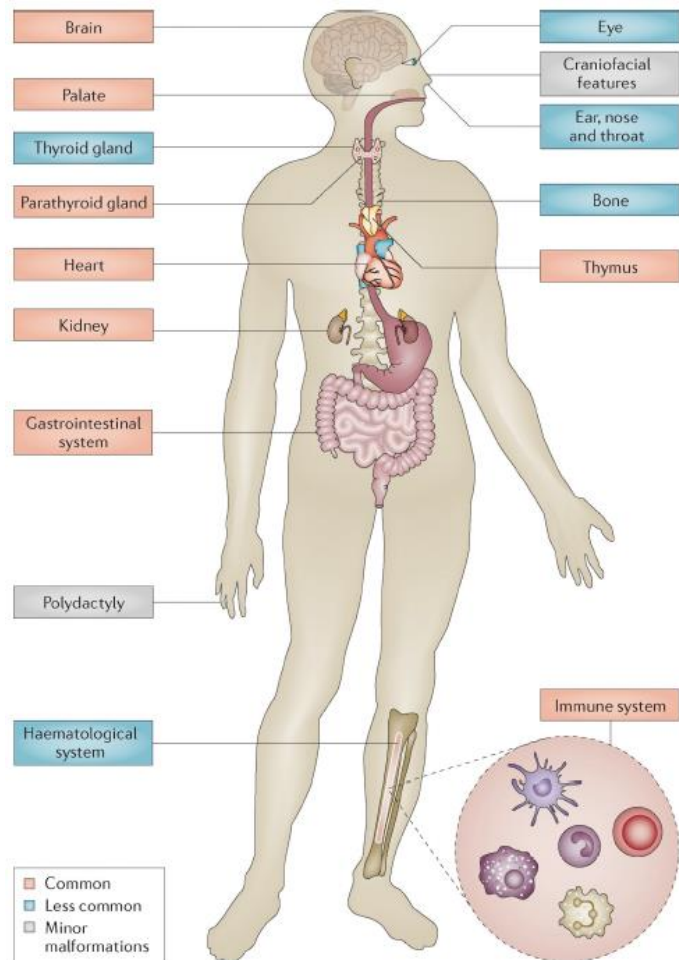
Genetica



Deletie op 22q

- Omvang deletie 0.7-3 Mb
- Typisch (3 Mb) 85%
- De novo 90%
- Ouder = patient 10%
- Prevalentie: ± 1 per 2.000 - 4.000
- Nieuwe patiënten: 50-100 / jaar
- Aantal kinderen: 900 - 1.800
- Aantal totaal: 4.000 - 9.000





Prevalenties

- Hartafwijking 75%
- Afweerstoornis "
- Gehemelteafwijking "
- Bij schildklierafwijking 50%
- Autisme 33%
- Bloedplaatjes laag 30%
- Urinewegafwijking "
- Voedingsproblemen "
- Scoliose "
- Psychose / schizofrenie 25%
- Schildklierziekte "



Organisatie van de zorg bij 22q11 deletiesyndroom

Expertise centra

- Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- MUMC+, Maastricht

Overige multidisciplinaire poliklinieken

- MMC Veldhoven (Dr. Bok)
- Amphia Ziekenhuis Breda (Dr. De Man)
- LUMC Leiden (Dr. De Ru)
- Diverse Schizisteams NL

Regionaal

- Kinderarts, KNO-arts, orthopeed, psychiater, etc.
- AVG's, huisartsen, paramedici, revalidatiecentra, diverse andere instellingen, scholen, etc.



2. Multidisciplinaire 22q11DS polikliniek in het WKZ / UMCU



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Multidisciplinaire 22q11 polikliniek WKZ

WKZ

- Kinderarts en physician assistant (PA)
- Plastisch chirurg
- Tandarts
- (pre-) Logopedist
- KNO-arts
- Psycholoog
- Orthopeed
- Patiëntenvereniging

Consulenten

- Kinderarts-immunoloog
- Kinderarts-endocrinoloog
- Kindercardioloog
- Klinisch geneticus



Plus

- Vanaf 12 jaar: kinder- en jeugdpsychiatrie
- Vanaf 18 jaar: evt. interne geneeskunde, cardiologie, orthopedie, etc



Organisatie in WKZ

Multidisciplinair spreekuur

- Frequentie 12x / jaar
- Carrousel hele ochtend
- Capaciteit per keer:
 - Plast, Tandh 9
 - Psycholoog 9
 - KNO, Logopedie 9
 - Orthopedie 5
 - Kinderarts 5
 - PA 5
- Multidisciplinaire nabespreking

Logistiek

- Verwijzingen:
 - Diverse kanalen
- Triage door kinderarts
- Spreekuur-planning door MAAZ

Overige

- Apart spreekuur kinderarts
- Apart onderzoek & uitleg door psycholoog
- Verwijzing genetica
- Klinische opname / MDO



3. Medebehandelaren



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Medebehandelaren bij 22q11DS

Bij verwijzing naar WKZ / UMCU

Bijna altijd (> 90%):

- CB-arts
- Huisarts
- Kinderarts

Veelal ($\pm$ 50%):

- Logopedist
- KNO-arts
- Psycholoog

Wisselend:

- Fysiotherapeut, orthopeed
- Schizisteam, plastisch chirurg
- Psychiater, AVG



4. Samenwerkingen

- Verwijzingen
- Shared care
- Transitie

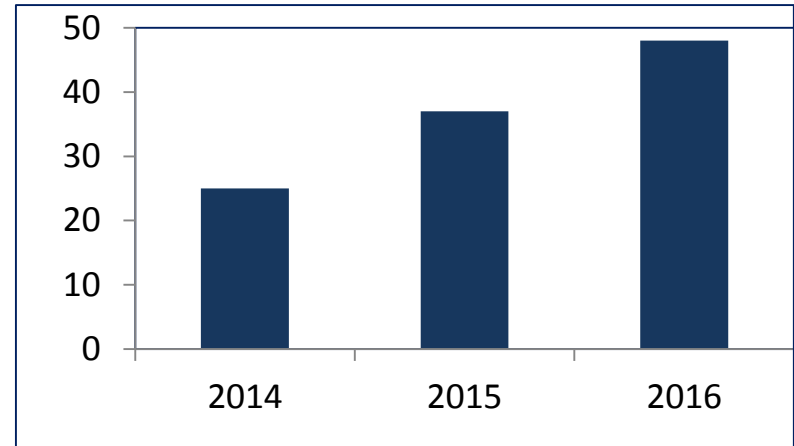


Verwijzingen WKZ / UMCU

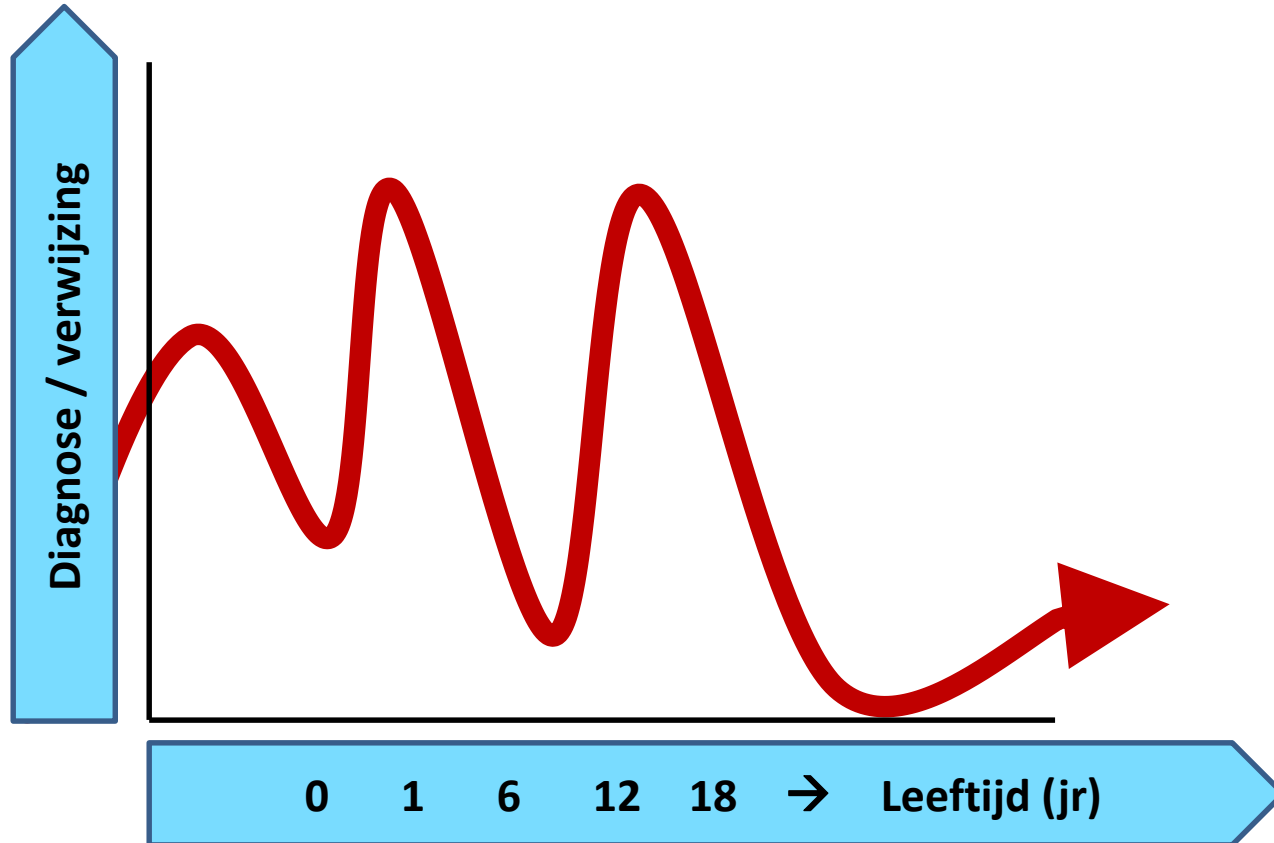
Routes

- WKZ / UMCU (intern)
 - Algemene kindergeneeskunde
 - Cardiologie
 - Schizisteam
 - Immuno- & reumatologie
 - Kind & communicatie / KNO
 - Psychiatrie
 - Genetica
- Extern
 - Kinderarts
 - Geneticus
 - Schizisteam
 - AVG
 - Huisarts

Nieuwe 22q11DS patienten WKZ



Leeftijd van diagnose / verwijzing 22q11DS



Shared care voor 22q11DS, in Nederland, 0-18 jaar

Overige multidisciplinaire poliklinieken

- MMC Veldhoven (Dr. Bok)
- Amphia Ziekenhuis Breda (Dr. De Man)
- LUMC Leiden (Dr. De Ru)
- Diverse Schizisteams NL



Regionaal

- Algemeen kinderarts, kinderarts EAA (*Erfelijke & Aangeboren Ziekten*)
- KNO-arts, orthopeed, psychiater, etc.
- AVG's, huisartsen, paramedici, revalidatiecentra, diverse andere instellingen, scholen, etc



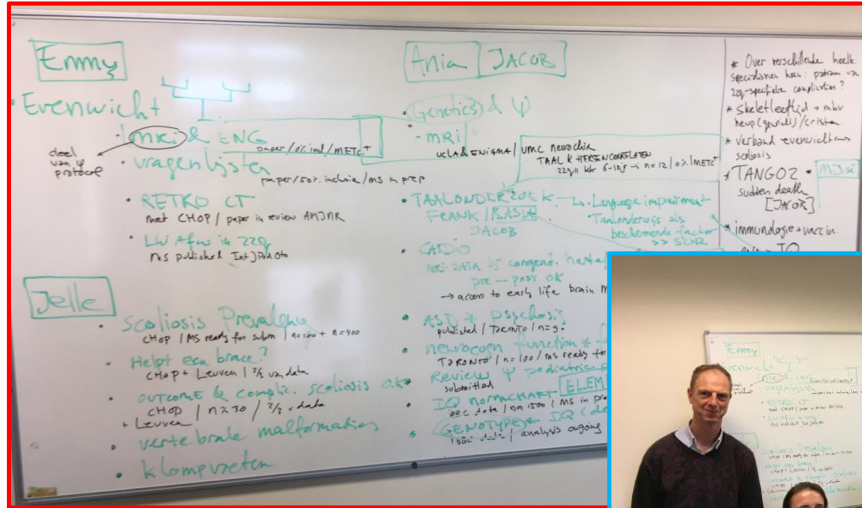
Transitie bij 22q11DS, > 18 jaar

Mogelijkheden

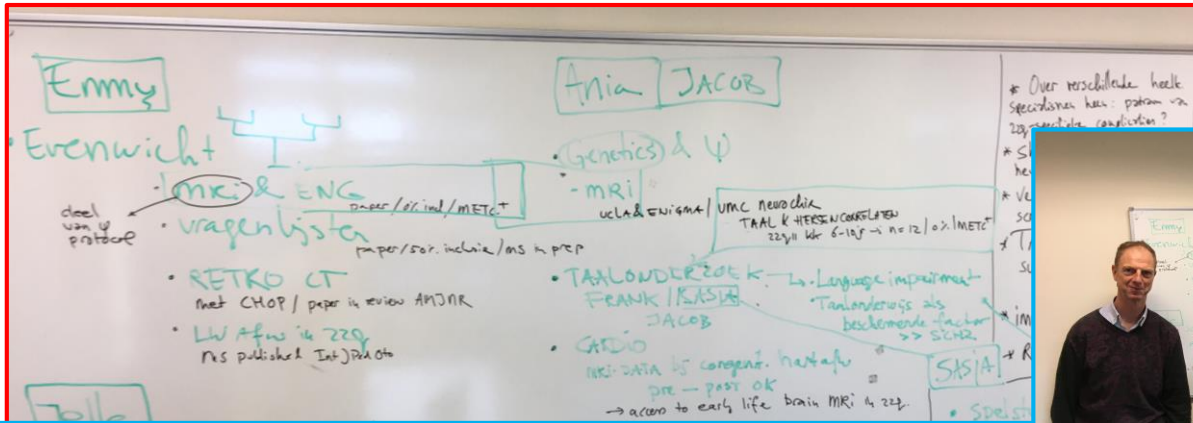
- AVG
- Multidisciplinaire 22q11DS-poli MUMC⁺ (Maastricht)
- Huisarts
- Specifiek
 - Internist
 - Cardioloog
 - Psychiater
 - Orthopeed
 - Etcetera



5. Onderzoek



Onderzoek vanuit WKZ / UMCU

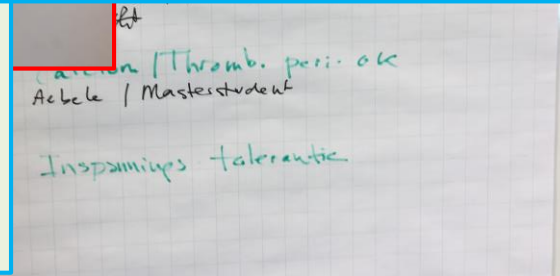


Speerpunten UMCU

- Child Health
- Brain

Centra, netwerken

- Expertisecentrum (2015)
- Europees Referentie Netwerk (2016)
- International Brain & Behavior Consortium
- Stichting Steun 22Q11



22q11DS onderzoek UMC Utrecht (nov 2017)

Div Kinderen

- Groeicurves
- Bij schildklier
- Medical home
- Vermoeidheid
- Rol van spelen
- Spraak-taal

Div Hersenen

- Genetica
- Autisme & psychose
- Cognitief functioneren
- Normaalwaarden IQ
- MRI-scans

Div Heelkunde

- Open-neus spraak, leren
- Evenwicht, aanlegstoornissen
- Scoliose: frequentie, behandeling, oorzaken, complicaties



6. Conclusie



Conclusie

Conclusie

- 22q11DS is een genetische aandoening met variabele presentatie
- Multidisciplinaire benadering door een team is belangrijk
- Samenwerking (shared care) is nodig tussen expertise-centra, regionale teams en individuele behandelaren
- Samenwerking in onderzoek is noodzakelijk om het voorspellen, het behandelen en het voorkomen van ernstige problemen te verbeteren



22q11 team WKZ / UMC Utrecht

**Aebele Mink vd Molen
(PLA)**

Dirk Bittermann (TANDH)

Sasja Duijff (PSO)

Ania Fiksinski (PSO)

Fleur Velders (PSY)

Hanneke van Santen (ENDO)

Joanne Wildenbeest (INF)

Joris van Montfrans (IMM)

Lara Heestermans (PA)

Carina van Breda (MAAZ)

Marie-Jose vd Boogaard
(GEN)

Ida van Wijck (KNO)

Maaïke vd Aardweg (KNO)

Sarah Haverkamp (LOGO)

Hester de Wilde (LOGO)

Jelle Homans (ORT)

Rene Castelein (ORT)

Henriette ter Heide (CARD)

Emmy Verheij (KNO)

Plus andere centra:

Maastricht, Leuven, Philadelphia, Toronto

Veldhoven, Breda, Leiden

Etc



Dank voor uw aandacht!



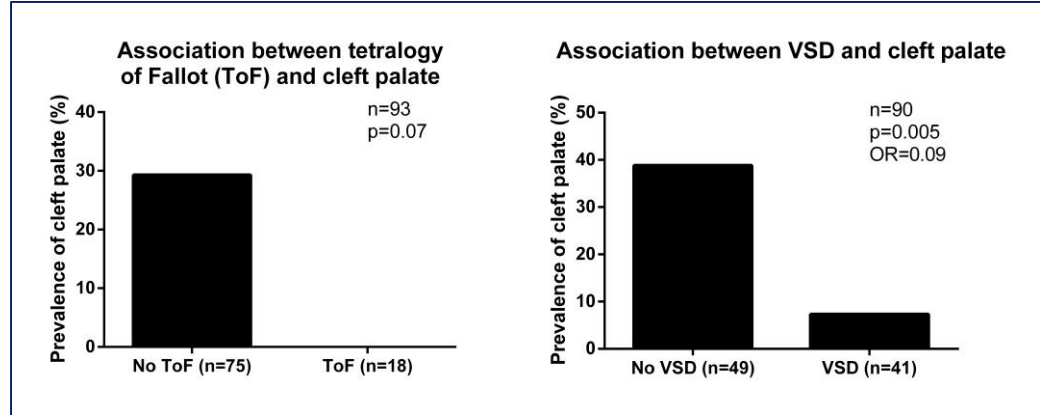
Extra



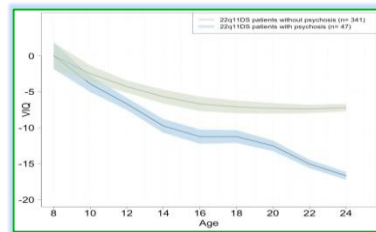
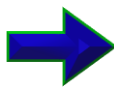
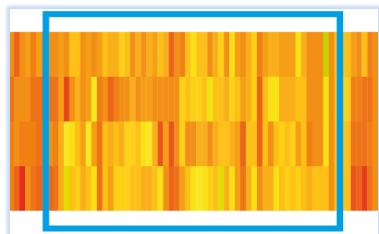
Onderzoek

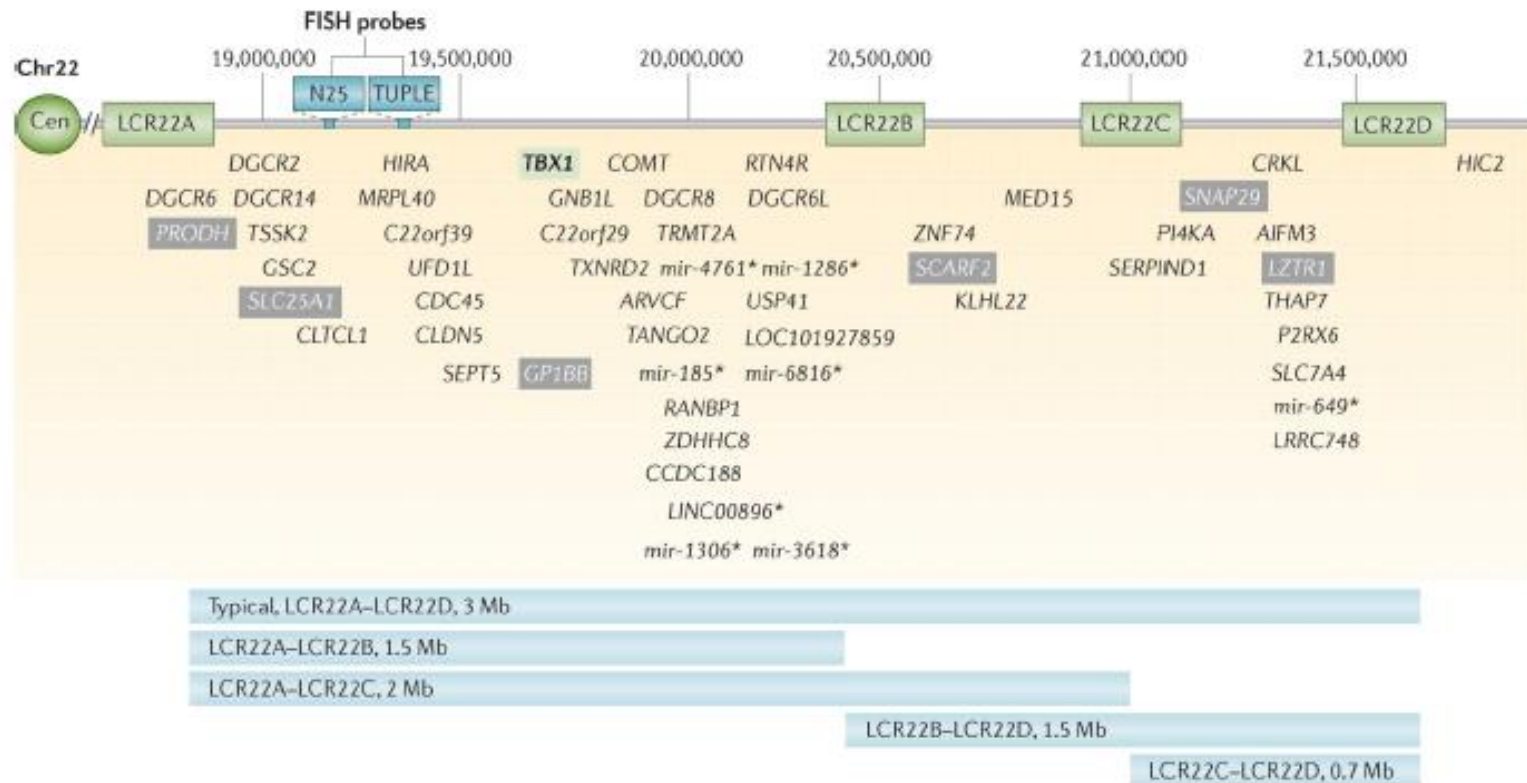
Onderzoek

- Fenotype associaties
- Hypocalcaemie
- Groeicurve
- Inspanningsintolerantie
- TREC-screening
- Hyperfagie
- Chronische pijn en QoL
- Spraak / linguïstiek
- IQ decline & schizofrenie
- RNA-expressie



Is het mogelijk vanuit fenotype en genotype schizofrenie te voorspellen?





Video

<http://www.youtube.com/watch?v=J8e3xitqX6A>

