

ALGEMEEN

Men spreekt over Velo-Cardio-Faciaal Syndroom (VCFS) naar de klinische kenmerken of 22q11.2 deletiesyndroom naar de genetische oorzaak.

Andere namen zijn DiGeorge syndroom, Shprintzen-syndroom en CATCH-22 (Cardiac defects, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate en Hypocalcemia).

VOORKOMEN

Bij 1 op de 4000 levendgeborenen. In Nederland worden jaarlijks circa 50 kinderen geboren met een deletie 22q11.2. Slechts bij een deel hiervan wordt die diagnose echter gesteld. Het syndroom komt bij meisjes en jongens even vaak voor.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

VCFS is een autosomaal dominant erfelijke aandoening. Waarbij een stukje van de lange arm van chromosoom 22 ontbreekt, ter plaatse van band 11, subband 2. Ongeveer 90 procent heeft de aandoening op basis van een nieuw ontstane mutatie, bij de overige heeft een van de ouders eveneens deze aandoening.

FENOTYPE

Het klinisch beeld verschilt sterk per individu. Er zijn meer dan 180 kenmerken beschreven. Niet alle drie genoemde afwijkingen hoeven aanwezig te zijn om van het VCFS te spreken.

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Faciale kenmerken zoals een klein hoofd, lang gezicht met vlakke wangen, amandelvormig ogen, ogen wijd uiteen (hypertelorisme), een brede neusbrug, een rechte neus met op latere leeftijd een brede neuspunt, een kleine onderkaak, vaak laag ingeplante en wat afstaande oren
- ▶ Skelet hoofdkenmerken zijn tengere bouw, kleine gestalte en verkromming van de wervelkolom en opvallend lange vingers

Motorische kenmerken

- ▶ De motorische ontwikkeling verloopt meestal vertraagd door hypotonie, soms versterkt door hyperlaxiteit van de gewrichten
- ▶ Loopstoornissen (cerebellaire ataxie)
- ▶ Scoliose

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Oogafwijkingen, zoals scheelzien en staar
- ▶ Gehemelte afwijkingen (65 %) of een gespleten huid, waardoor vaak eet- en drinkproblemen
- ▶ Open neusspraak
- ▶ Slaapapnoe
- ▶ Slechthorendheid
- ▶ Middenoorproblemen t.g.v. dysfunctie buis van Eustachius (22-47%)

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Velofaryngeale insufficiëntie waardoor braken, verslikken, nasale regurgitatie (30%)
- ▶ Middenrifbreuk (hernia diafragmatica) waardoor braken en gastro-oesofageale reflux (G.O.R.)
- ▶ Verstoorde maaglediging
- ▶ Chronische obstipatie t.g.v. verstoorde darmmotiliteit (o.a. Ziekte van Hirschsprung, waarbij in de wand van de darm en kringspier van de anus zenuwcellen ontbreken)
- ▶ Soms niet aangelegde anus (anusatresie)

Kenmerkend gedrag

Gedragsproblemen zoals aandachtproblemen en impulsiviteit komen frequent voor. Ongeveer de helft van de kinderen heeft een autisme spectrum stoornis (ASS) en/of aandachtstekortstoornis (ADHD).

Bij ongeveer 30-50% van de kinderen kan zich rond de puberteit een ernstige psychiatrische stoornis ontwikkelen zoals psychose (30%), depressie of dysthyme stoornis (lichte vorm van depressie) (tot 40%) en obsessief compulsieve stoornis (OCS) (30%).

COMMUNICATIE

Een gestoorde spraak- en taalontwikkeling komt bij bijna alle kinderen voor. De eerste verstaanbare spraak komt soms pas op 2½ jarige leeftijd. Het taalbegrip ontwikkelt zich meestal in overeenstemming met de algemene mentale ontwikkeling terwijl het taalgebruik beduidend trager en zwak ontwikkelt.

Door de neus klinkende spraak (hypernasaliteit) en de uitspraak van medeklinkers is moeilijk ('klinkerspraak').

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

De hersenen ontwikkelen zich niet volledig (microcefalie). Ongeveer de helft van de kinderen heeft een verstandelijke beperking (IQ<70). Deze is meestal matig tot ernstig (IQ 25-55). Verbale intelligentie (taal en begrijpen) is vaak wat hoger dan de niet-verbale intelligentie (ruimtelijk inzicht). Daarnaast komen gedragsproblemen voor.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Laag kalkgehalte in het bloed (hypocalcemie), waardoor osteoporose (botontkalking) en kwetsbaar gebit
- ▶ Hartafwijkingen: ventrikel septum defect (VSD), atrium septum defect (ASD), pulmonaal stenose, tetralogie van Fallot en afwijkingen in het uitstroomgebied van het hart en de grote vaten (75-85%)
- ▶ Gestoorde immuniteit door onderontwikkelde zwezerik (thymus hypoplasie) waardoor verminderde weerstand
- ▶ Frequent oorontstekingen (otitiden) en bovenste luchtweginfecties
- ▶ Verminderde bloedstolling door tekort aan bloedplaatjes (trombocytopenie)
- ▶ Verminderde werking van de bijnier (Hypoparathyreoïdie; 60%)
- ▶ Epilepsie
- ▶ Tremoren
- ▶ Urogenitale afwijkingen (>10%)

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

- ▶ Veel kinderen zijn klein bij de geboorte
- ▶ Er is geen inhaalgroei na eventuele operaties aan het hart en/of het gehemelte.
- ▶ Tot in de puberteit blijven de kinderen vrij klein van gestalte. Veel jongeren met dit syndroom groeien echter wel lang door. Daarom is de uiteindelijke lengte vrijwel normaal. Sommige jongeren ontwikkelen een scoliose.
- ▶ In zeldzame gevallen is er sprake van een groeihormoon tekort

GEWICHT

Veel kinderen hebben het eerste jaar een gewicht lager dan het gemiddelde of een (ernstig) ondergewicht. Daarna herstelt het gewicht meestal tot een normaal gewicht en kan in de adolescentie en volwassenheid overgewicht ontstaan.

GROEICURVE

Geen specifieke groeicurven beschikbaar voor kinderen met VCFS.

BMI

Verschilt sterk per individu. BMI kan laag, normaal of te hoog zijn.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

- ▶ Licht vertraagde motorische ontwikkeling. Het kind gaat iets later kruipen, staan en lopen.
- ▶ Vertraagde spraakontwikkeling

KIND / ADOLESCENT

- ▶ Langzame algehele ontwikkeling
- ▶ Zwakke oog-handcoördinatie
- ▶ Gestoorde spraak- en taalontwikkeling
- ▶ Verbale intelligentie (taal en begrijpen) vaak hoger dan de niet-verbale intelligentie (ruimtelijk inzicht)
- ▶ Aandachtsproblemen en leerproblemen
- ▶ Angstig en verlegen

- ▶ Stemningswisselingen
- ▶ Verlies van eetlust
- ▶ Overeten
- ▶ Impulsiviteit
- ▶ Vermoeidheid

VOLWASSENE / OUDERE

- ▶ Angstig en verlegen
- ▶ Stemningswisselingen
- ▶ Verlies van eetlust
- ▶ Overeten
- ▶ Impulsiviteit
- ▶ Vermoeidheid

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Antibiotica
- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Anti-emetica
- ▶ Antihistaminica
- ▶ Antidepressiva
- ▶ Antipsychotica
- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen
- ▶ Laxantia
- ▶ Medicatie bij narcolepsie
- ▶ Psychostimulantia
- ▶ Tranquillizers
- ▶ Vitaminen- en mineralenpreparaten

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.		
Minder effectief drinken uit de borst door spierhypotonie en gehemelte afwijkingen of een gespleten huid.	Kort frequent voeden. Prelogopedisch advies over aanleggen en houding bij het drinken aan de borst (samenwerking met logopedie of schissteam).	PB
Minder effectief drinken uit fles door spierhypotonie en gehemelte afwijkingen of een gespleten huid.	Kort frequent voeden. Prelogopedisch advies over gebruik van soort speen / fles (samenwerking met logopedie).	PB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Onvoldoende gewichtstoename ('failure to thrive'). Het kind significant naar beneden afwijkt van de verwachte waarden betreft gewicht of lijn van gewichtstoename.	Voeding verrijken met dieetpreparaten en bij minder dan 50% voedingsinname versus behoefte voeding aanvullen met sondevoeding of volledige sondevoeding. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Enterale en parenterale voeding.</i>	EB
Slechte voedingstoestand. Ondervoeding.	Screening op ondervoeding en dieetbehandeling bij ondervoeding. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Ondervoeding.</i> <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Enterale en parenterale voeding.</i>	EB
Gastro-oesofageale reflux. Nasale regurgitatie. Verslikken ((stille) aspiratie).	<i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux bij zuigelingen, kinderen en volwassenen.</i> Aandacht voor voldoende energie-inname, hoeveelheid en soort vet, voedingsvezels, Richtlijnen Goede Voeding. Aanpassen consistentie in verdikt of gemalen voeding (samenwerking met logopedie).	EB
Hypocalciëmie	Calciumrijke voeding en suppletie bij symptomatische hypocalciëmie van calcium en/of vitamine D.	PB
Gebitsproblemen	Aanpassen consistentie in verdikt of gemalen voeding (samenwerking met logopedie).	PB
Braken	Meerdere eet- en drinkmomenten over de dag. Aandacht voor voldoende vocht en mineralen.	PB
Obstipatie	Voedingsvezelverrijkt. Aandacht voor voldoende vocht, voldoende vet, regelmatig eten en ontbijt erg belangrijk. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie.</i>	EB
Overgewicht en obesitas.	Energiebeperkt dieet. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas.</i> <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar).</i>	EB
Autisme spectrum stoornis (ASS) Eetproblemen ASS specifiek: <ul style="list-style-type: none"> • extreme voor- en/of afkeuren van voedsel • te veel en/of te weinig eten • selectief eten • eenzijdig eten • dwangmatig eten • situatie- / plaatsgebonden eten • psychoses. 	Aandacht voor voldoende energie-inname, streven naar een voeding die redelijk voldoet aan de Richtlijnen Goede Voeding. Aandacht voor gewichtstoename door meer eetlust en een veranderde stofwisseling door het gebruik van antipsychotica. Energiebeperkt dieet. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas.</i> <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar).</i> Aandacht voor eetstoornissen. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Eetstoornissen.</i>	PB EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Aandachtstekortstoornis (ADHD)	Aandacht voor voldoende energie-inname door minder eetlust door het gebruik psychostimulantia. Mogelijk: Elimination Diet (RED-dieet) in een Pelsser RED Centrum.	PB EB
Depressie	Aandacht voor voldoende energie-inname. Richtlijnen Goede Voeding. Aandacht voor gewichtstoename door meer eetlust door het gebruik van antidepressiva. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas.</i> <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar).</i> Aandacht voor eetstoornissen. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Eetstoornissen.</i> Aandacht voor voeding bij gebruik van niet selectieve MAO-remmers. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn bij gebruik van een niet-selectieve MAO-remmer bij depressie.</i>	PB EB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Beemer, F.A., *Leidraad voor de medische begeleiding bij het 22q11.2 deletiesyndroom*, juni 2008, ISBN: 987-9074943-970 (Stichting VGBelang Utrecht).
2. Brochure: *VCF syndroom/deletie 22q1* (Stichting VGBelang Utrecht).
3. Brochure: *Medische begeleiding van mensen met VCF syndroom / deletie 22q11.2, Informatie en advies voor (huis)arts en Tandarts*, 2009 (NVAVG en Stichting VG belang Utrecht).
4. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition 2010; p 263-284, Hfd.20 Deletion 22q11.2 (Velo-Cardio-Facial Syndrome), ISBN 978-0-470-19141-5.
5. Digilio, M. C., Marino, B., Cappa, M., Cambiaso, P., Giannotti, A., Dallapiccola, B. 'Auxological evaluation in patients with DiGeorge/velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2 syndrome)'. *Genet. Med.* 3: 30-33, 2001. PubMed: 11339374.
6. *Dieetbehandelingsrichtlijnen* (Elsevier Gezondheidszorg/2010 Uitgevers BV, Maarsen 2008, ISBN- 9789035218994, Band 1+2).
7. Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen* (Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2).
8. Moor de, J., e.a., *De behandeling van eetproblemen bij jonge kinderen met een lichamelijke of meervoudige handicap* (BOSK, ISBN 90 807537 2 6).
9. Rooymans, P.G., 'Voedingszorg bij mensen met een verstandelijke beperking': *Informatorium voor voeding en diëtetiek*, (Bohn Stafleu van Loghum ISBN-90-6500-2018).
10. Seys, D., Rensen, Obbink, *Behandelingsstrategieën bij jonge kinderen met voedings- & eetproblemen* (Bohn, Stafleu Van Loghum, ISBN 90-313-3275-5).

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.adhdenvoeding.nl
- ▶ www.dietistvg.nl
- ▶ www.dpndietist.nl
- ▶ www.erfelijkheid.nl
- ▶ www.nvavg.nl
- ▶ www.vcfs.com.au
- ▶ www.vcfsef.org
- ▶ www.vcfs.nl
- ▶ www.vgnetwerken.nl

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Velo-Cardio-Faciaal Syndroom is gerealiseerd door Janna Verstraten en Neeltje Rooymans (2010), herzien door Kim Corbet (2013), leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.