

Aanbevelingen Richtlijn Triage en Diagnostiek Groeistoornissen: Grote Lengte / Groeiversnelling

Zorg dat er bij een kind met grote lengte/groeiversnelling voorafgaande aan het eerste consult een ingevuld vragenformulier met relevante anamnestiche vragen (bijvoorbeeld Bijlage V) en een complete groeicurve beschikbaar is. Gebruik bij het eerste consult het beslisschema (Bijlage 2D) als hulpmiddel voor het maken van een diagnostisch plan.

Let bij de anamnese van een kind met grote lengte/groeiversnelling speciaal op gewicht, lengte en hoofdomtrek bij de geboorte (of de eerstbeschikbare meting), ontwikkelingachterstand en spraaktaal-, motorische-, gedrags- of leerproblemen, en eventueel leeftijd van start puberteit.

Denk bij een jongen met spraaktaal-, motorische-, en/of leerproblemen aan het Klinefelter-syndroom (Bijlage 2H).

Denk bij cardiale- en visus-problematiek aan het Marfan-syndroom (Bijlage 2I).

Meet bij een kind met grote lengte/groeiversnelling lengte, gewicht, zithoogte (ZH), hoofdomtrek, spanwijdte, en plot deze metingen in de respectievelijke groeidiagrammen (ook ZH/lengte ratio naar leeftijd) om te beoordelen of deze afwijkend zijn (Bijlage III en IV). Meet ook de lengte en lichaamsproporties bij de ouders indien het kind gedisproportioneerd is.

Richt u bij het lichamelijk onderzoek op de meest voorkomende en klinische relevante pathologische oorzaken van grote lengte, zoals (pseudo)pubertas precox (dus bepaal puberteits-stadia), het Klinefelter-syndroom (Bijlage 2H)(NKV, 2018) en het Marfansyndroom (Bijlage 2I)(NFK, 2013). Een grote hoofdomtrek kan op het Sotos-syndroom wijzen (bijlage 2J).

Bepaal bij alle kinderen met grote lengte/groeiversnelling op basis van een röntgenfoto van de linker hand de skeletleeftijd. Bereken de eindlengtevoorspelling maar houdt er rekening mee dat deze voorspelling weinig betrouwbaar is voordat lange meisjes en jongens een lengte van respectievelijk 170 cm en 185 cm hebben bereikt.

Gebruik bij een kind met grote lengte/groeiversnelling Bijlage 2K voor het inzetten van verdere diagnostiek naar specifieke oorzaken van grote lengte. Zet bij verdenking op het Klinefelter-syndroom laag-drempelig array-analyse (of karyotype) in.

Verwijs een kind met grote lengte/groeiversnelling naar een klinisch geneticus indien:

- Lengte-SDS>2 EN ontwikkelingsachterstand, EN/OF dysmorphe kenmerken EN/OF disproporties (zithoogte/lengte ratio-SDS<-2 en/of spanwijdte minus lengte >6 cm);
- Lengte-SDS>2 EN één van de ouders groot EN dysmorf EN/OF gedisproportioneerd;

Verwijs naar een endogeneticaspreekuur of expertisecentrum voor groeistoornissen indien:

- Lengte-SDS > 3 EN/OF
- Lengte-SDS min TH-SDS > +2,5.