

Aanbevelingen Richtlijn Triage en Diagnostiek Groeistoornissen: Kleine Lengte / Groeiafbuiging

Zorg ervoor dat er een ingevuld vragenformulier (bijvoorbeeld Bijlage V) en een complete groeicurve beschikbaar is voorafgaande aan het eerste consult. Gebruik bij het eerste consult het beslisschema (Bijlage 1E) als gids bij het maken van een diagnostisch plan bij kinderen met kleine lengte/groeiafbuiging.

Let bij de anamnese van een kind met kleine lengte/groeiafbuiging speciaal op zwangerschapsduur, gewicht, lengte en hoofdomtrek bij de geboorte (of de eerste beschikbare meting), doorgemaakte ziekten en medicatie, en de familieanamnese (zie verder Bijlage 1F).

Let bij het lichamelijk onderzoek van een kind met kleine lengte/groeiafbuiging speciaal op lichaamsverhoudingen (zithoogte/lengte ratio, spanwijdte minus lengte)(Bijlage III en IV), hoofdomtrek en dysmorphe kenmerken (zie verder Bijlage 1G en 1H).

Verricht bij alle kinderen die zijn verwezen voor kleine lengte/groeiafbuiging een screenend röntgenonderzoek van de linker hand en pols, met als vraagstelling skeletleeftijd en anatomische afwijkingen verdacht voor skeletdysplasie (Bijlage 1N).

Verricht bij alle meisjes met een lengte-SDS < -2 EN/OF een lengte-SDS die tenminste 1,6 SD kleiner is dan de TH-SDS, met of zonder dysmorphe kenmerken, genetische diagnostiek op Turner-syndroom door middel van (bij voorkeur) array-analyse of (eventueel) karyotypering.

Let bij alle kinderen met een lengte-SDS < -1 en een hoge zithoogte/lengte ratio SDS en een spanwijdte die kleiner is dan de lengte speciaal op fenotypische kenmerken als gespierd uiterlijk, cubitus valgus, korte of gebogen bovenarmen, aanwijzingen voor Madelungse deformiteit, dislocatie van de ulna en spierhypertrofie. Bij fenotypische afwijkingen (Bijlage 1J) is de kans op het aantonen van een SHOX-defect aanzienlijk hoger.

Verricht in overleg met de klinisch geneticus of kinderendocrinoloog genetisch onderzoek naar SHOX haploïnsufficiëntie (door middel van sequentie analyse en MLPA, inclusief enhancer gebieden, eventueel als onderdeel van een specifiek “klein” groeigenpanel) als aan één van de volgende voorwaarden wordt voldaan:

- Lengte-SDS < -2 EN (zithoogte/lengte SDS > 1 OF spanwijdte ≥ 3 cm lager dan de lengte)
- Lengte-SDS < -1 EN typische kenmerken van Leri-Weill syndroom bij (lichamelijk onderzoek (Madelungse deformiteit, cubitus valgus, korte onderarmen, spierhypertrofie, dislocatie van de ulna) OF op röntgenfoto's van de hand, pols of onderarm).

- Lengte-SDS < -2 EN een ouder met ≥ 1 van de volgende kenmerken: lengte-SDS < -2, (zithoogte/lengte-SDS > 1 EN spanwijdte ≥ 3 cm lager dan de lengte), typische kenmerken van Leri-Weill syndroom

Verricht bij alle kinderen die zijn verwezen voor kleine lengte laboratoriumscreening bestaande uit Hb, Ht, erythrocyten, rode cel indices (MCH, MCV, MCHC, WDR), serum IGF-1, FT4, TSH, IgA-anti-tissue transglutaminase antilichamen, totaal IgA, Na, K, kreatinine, Ca, P en AF. De serum IGF-1 waarde dient in nmol/L of ng/mL en SDS (voor leeftijd en geslacht) te worden gerapporteerd door het laboratorium en door de kinderarts te worden geïnterpreteerd met inachtneming van het puberteitsstadium en voedingstoestand.

Voeg bij kinderen < 3 jaar met groeiafbuiging en/of “failure to thrive” een bloedgas bepaling toe aan de laboratoriumscreening. Voeg bij kinderen ≥ 10 jaar met afbuiging van lengte-SDS en (afbuiging van BMI-SDS of BMI-SDS < -1) de volgende bepalingen toe: leukocyten en leukocytendifferentieatie, BSE of CRP in het bloed en calprotectine in de faeces.

Indien na de eerste screening (na uitsluiten van Turner-syndroom) verdenking op een primaire groeistoornis blijft bestaan bij kinderen met kleine lengte al of niet met bijkomende dysmorphe kenmerken en/of disproportie en/of dominante overerving en/of extreem kleine lengte (< -3 SDS), overleg dan met een kinderarts-endocrinoloog of klinisch geneticus over de eventuele indicatie voor aanvullend genetisch onderzoek (bijvoorbeeld array-analyse of groei-genpanel) of verwijzing naar een academisch centrum of expertisecentrum voor groeistoornissen.