



## Tandarts

Kinderen met dit syndroom hebben meestal last van tandbederf. Dit kan komen doordat deze kinderen onregelmatig eten, maar ook door de kwaliteit van het speeksel en de vorm van tanden en kiezen. De behandeling hiervan is vaak zo gecompliceerd dat niet in een algemene tandartspraktijk kan.

## Cardioloog

Aangeboren hartafwijkingen komen veel voor bij het 22q11.2 deletie syndroom. Vaak hebben kinderen al een eigen kindercardioloog. Desgewenst kan het team altijd een beroep doen op een ervaren kindercardioloog in het WKZ.

## Contact

### Wilhelmina Kinderziekenhuis

22q11 Poli  
Lundlaan 6  
Utrecht  
[22q11@umcutrecht.nl](mailto:22q11@umcutrecht.nl)

### Stichting Kaya

Wildforsterweg 10-1  
3881 NJ Putten  
[www.stichtingkaya.nl](http://www.stichtingkaya.nl)  
[info@stichtingkaya.nl](mailto:info@stichtingkaya.nl)

### 22q11 forum

[www.22q11forum.nl](http://www.22q11forum.nl)



# 22Q11 DELETIE SYNDROOM



Niet perfect,  
maar uniek



# Niet perfect, maar uniek

## Algemeen

Kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom (voorheen ook wel: velocardiofaciaal syndroom (VCF)) hebben een defect in een bepaald chromosoom. Deze kinderen worden vaak geboren met een voor dit syndroom kenmerkend uiterlijk in combinatie met een afwijkend gehemelte en een hartafwijking. Ook andere symptomen en problemen, bijvoorbeeld op het gebied van spraak-taalontwikkeling en gedrag, kunnen voorkomen.

Bij ieder kind openbaart de aandoening zich op een andere manier. De ernst van de klachten kan sterk verschillen. Kinderen kunnen onder andere klachten hebben op het terrein van hart, afweer, schildklier en bijschildklier. Veel kinderen hebben spraakproblemen ten gevolge van een gehemeltespleet of een niet goed functionerend gehemelte. Daarnaast is er sprake van een ontwikkelingsachterstand. Er bestaat een verhoogd risico op psychiatrische problematiek, bijvoorbeeld een autistisch spectrum stoornis of psychosen. Het 22q11.2 deletie syndroom kan gepaard gaan met ruim 190 verschillende symptomen of aandoeningen.

## Huisarts

Alert zijn op combinatie van veel voorkomende verschijnselen zoals: aangeboren aandoeningen van hart en gehemelte, laag calciumgehalte, lage spierspanning, voedingsproblemen, kno problemen, spraakproblemen, afweerstoornis, kleine lengte, amandelvormige ogen, kleine oren.

## Kinderplastisch chirurg

Bijna alle kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom hebben in meer of mindere mate spraakproblemen. De spraak komt later op gang. Vaak bestaat er een zogenaamde open-neus-spraak. Dit kan problemen geven bij de verstaanbaarheid van de spraak. Dit wordt bij sommige kinderen veroorzaakt door een gehemeltespleet, bij andere kinderen functioneert het gehemelte niet naar behoren. Voor beide problemen kan een ingreep door de kinderplastisch chirurg nodig zijn.

## Psycholoog

Kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom hebben vaak een ontwikkelingsachterstand en een verhoogd risico op psychiatrische problematiek. Het psychologisch onderzoek richt zich op de ontwikkeling van de intelligentie en het gedrag bij kinderen met 22q11.2 deletie syndroom vanaf 0 jaar. Uit verschillende internationale onderzoeken bij kinderen met 22q11.2 deletie syndroom komt namelijk naar voren dat deze aandoening gepaard gaat met een verhoogd risico op specifieke leerproblemen en psychiatrische aandoeningen.

## Kinderarts

Het 22q11.2 deletie syndroom kan gepaard gaan met verschillende lichamelijke aandoeningen. Een deel van de problemen zijn niet van buitenaf waarneembaar. Een regelmatige controle door de kinderarts helpt om deze problemen tijdig te signaleren. De kinderarts zal zo nodig andere specialisten inschakelen (kindercardioloog, kinderimmunoloog, kinderendocrinoloog).

## Logopedist

Kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom hebben in meer of mindere mate voedingsproblemen en spraakproblemen. Veel kinderen met dit syndroom volgen vanaf de leeftijd van 1½ tot het einde van de basisschool intensieve logopedie.

## KNO-arts

Veel kinderen met het 22q11.2 deletie syndroom hebben KNO-problemen, zoals oorontstekingen en verkoudheden. Ook kan een kno-arts het gehoor in kaart brengen. Daarnaast heeft de afdeling KNO speciale expertise op het gebied van spraak (foniatrie).

# Stap voor stap