

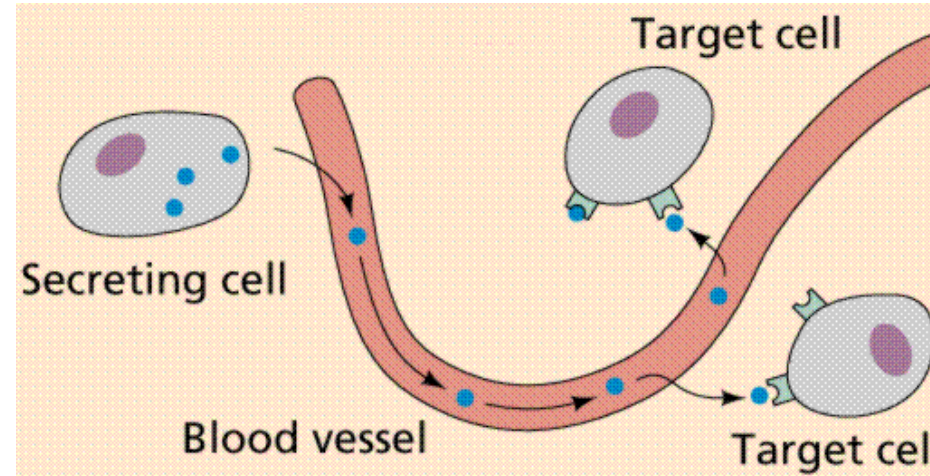
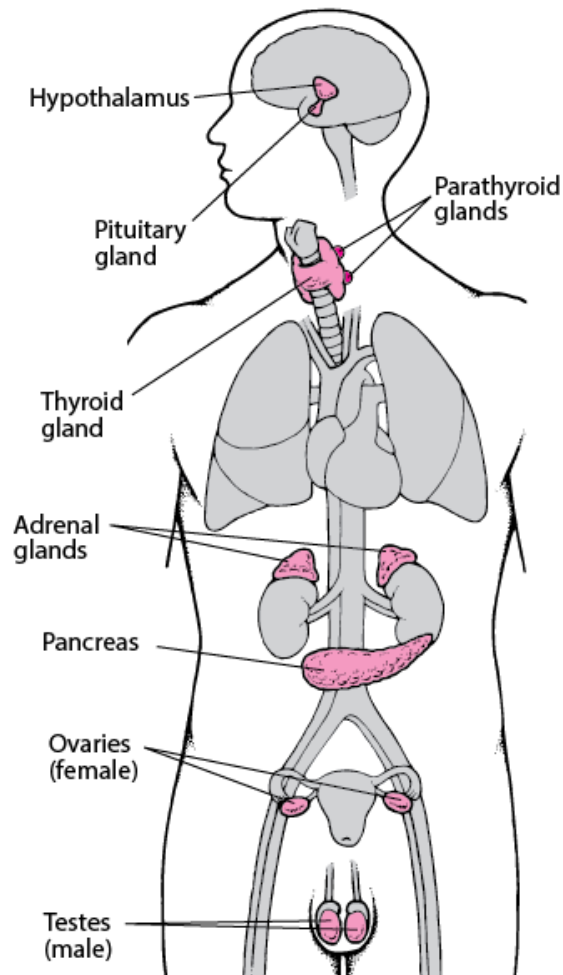
22q11 DS & hormonen

Brigitte DECALLONNE

Endocrinologie

UZ Leuven & KU Leuven

Wat zijn hormonen?



Endocrinoloog = hormoonspecialist

Niet enkel in typische klieren

Elk jaar ontdekking van nieuwe hormonen!



BIJSCHILDKLIER



SCHILDKLIER



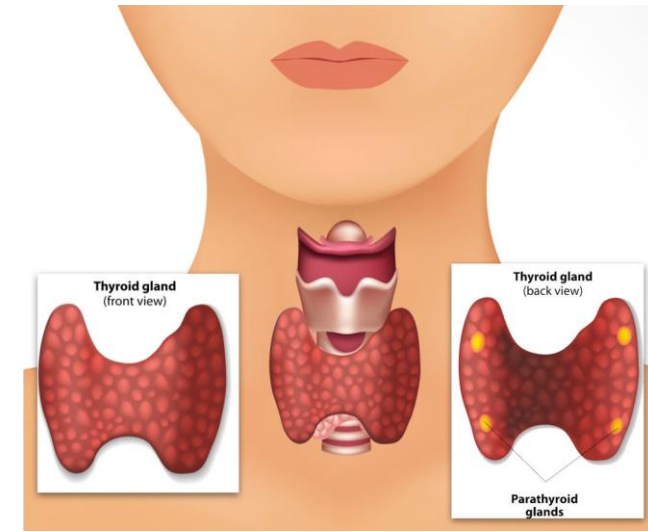
GEWICHT

Normaal – Abnormaal – Behandeling - Opvolging

BIJSCHILDKLIER

Normale bijschildklieren

- 4 heel kleine klieren achter de schildklier
- = parathyroïden
- Maken bijschildklierhormoon = parathyroïd hormoon = PTH
- Regelen calcium (= kalkgehalte) in het bloed: bescherming tegen te LAAG calcium
- Door extra calcium te gaan halen uit
 - Darm
 - Bot
 - Nieren
- Goede werking enkel mogelijk indien voldoende
 - Magnesium (via voeding)
 - Vitamine D (via voeding en zon)



Luie bij schildklieren (hypoparathyroïdie)

- **Minder dan 1%** in algemene bevolking / **60%** bij 22q11 DS
- Verminderde werking door gestoorde ontwikkeling van de bij schildklieren
- Meestal milde vorm
- Soms op- en afgaand, soms al vanaf geboorte
- Uitlokkende factoren: operaties, medicatie, infectie, zwangerschap, tekort aan vitamine D of magnesium
- Symptomen: zeer wisselend
 - Geen
 - Spierkrampen
 - Tintelingen
 - Epilepsie
 - Hartritmestoornis
 - Vage klachten zoals vermoeidheid, concentratiestoornissen, irritatie

Behandeling

- IEDEREEN met 22q11 DS

Calcium (via voeding of dagelijks supplement van 1 gram)

Vitamine D (via voeding & zonblootstelling of supplement van +/- 1000 U / dag)

- Extra Magnesium: enkel bij lage bloedwaarde
- Ernstige vormen: ook **ACTIEF vitamine D*** = hormonale behandeling
Rocaltrol/Etalpha/1-Alpha Leo
Noodzakelijk om voldoende calcium uit darmen te kunnen halen
Behandeling met bij schildklierhormoon: nabije toekomst?

* Terugbetaling via specialist

Opvolging

- IEDEREEN met 22q11 DS:

1 x per 1 à 2 jaar **bij huisarts** controle bloedwaarden*

Extra bij geboorte, zwangerschap, operatie, infectie, klachten die aan laag calcium doen denken

- Ernstige vormen die ook met ACTIEF vitamine D worden behandeld:

1 x per jaar **bij endocrinoloog** controle bloed* + urinewaarden**

1 x per 6 maand **bij huisarts** controle bloedwaarden*

1 x per 5 jaar echografie nieren **bij radioloog**

* calcium, albumine, vitamine D (25-OH D), fosfaat, magnesium, PTH, creatinine

** calcium, creatinine, natrium

BIJSCHILDKLIER

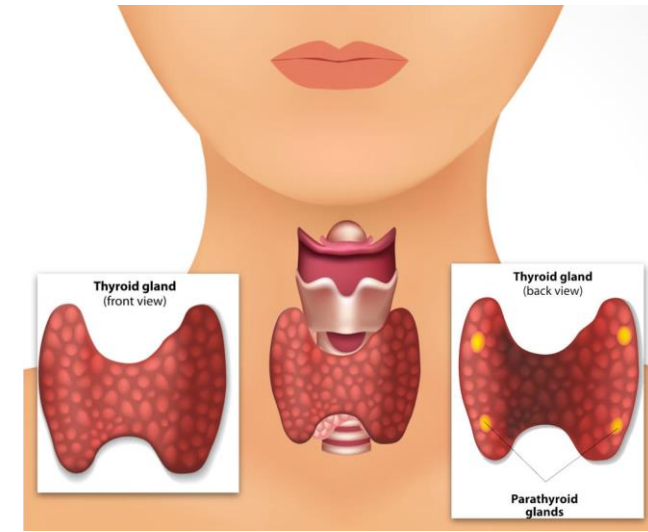
SCHILDKLIER

GEWICHT

SCHILDKLIER

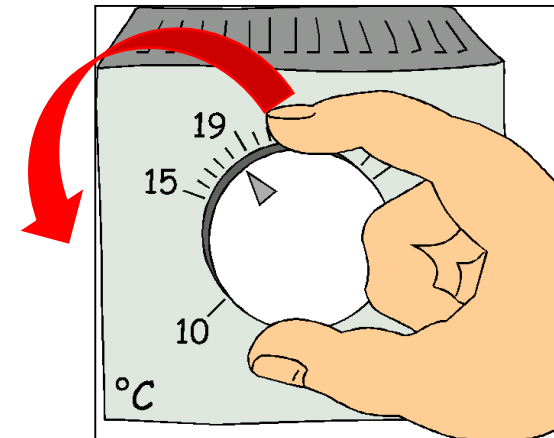
Normale schildklier

- Vlindervormige klier in de hals
- = thyroid
- Maakt schildklierhormoon = thyroïdhormoon
- Regelt lichaamstemperatuur en stofwisseling (metabolisme), maar ook groei, vruchtbaarheid, ...
- Goede werking enkel mogelijk indien voldoende Jodium (voeding of supplement)



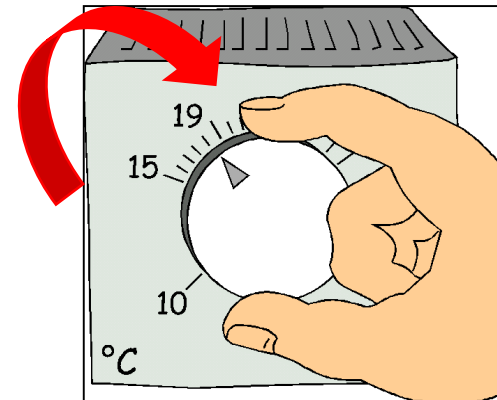
Luie schildklier (hypothyroïdie)

- **5%** in algemene bevolking / **25% bij 22q11DS**
- Meestal door afwijking in immuunstyteem (auto-immuunziekte, ziekte van Hashimoto)
- Niet bij geboorte, typisch op volwassen leeftijd, ontstaat meestal zeer traag (**maanden/jaren**)
- Symptomen: zeer wisselend
 - geen
 - toename gewicht
 - vermoeidheid
 - constipatie
 - haaruitval, droge huid
 - Vruchtbaarheidsproblemen
 - ...



Snelle schildklier (hyperthyroïdie)

- **1%** in algemene bevolking / **5% bij 22q11DS**
- Meestal door afwijking in immuunsysteem (auto-immuunziekte, ziekte van Graves)
- Niet bij geboorte, typisch op volwassen leeftijd, ontstaat over **weken/maanden**
- Symptomen: zeer wisselend
 - geen
 - vermagering
 - Zweeten
 - diarree
 - nerveus
 - hartkloppingen
 - Vruchtbaarheidsproblemen
 - ...



SCHILDKLIER

Behandeling

- Luie schildklier

Schildklierhormoon

(T4, levothyroxine)

1 tablet per dag

Meestal levenslang te nemen

- Snelle schildklier

Schildklierremmende medicatie

(Strumazol, PTU)

1-3 tabletten per dag

Meestal 1 à 1.5 jaar te nemen

Soms:

1 x pil met radioactief jodium

schildklieroperatie

Opvolging

- IEDEREEN met 22q11 DS:

1 x per 1 à 2 jaar **bij huisarts** controle bloedwaarden*

Extra rond zwangerschap, klachten die aan gestoorde werking doen denken

- Luie schildklier:

1 x per jaar **bij huisarts** controle bloedwaarden*

Extra **bij endocrinoloog** bij zwangerschap

- Snelle schildklier

Opvolging **bij endocrinoloog** met regelmatige controle bloedwaarden** en echografie schildklier

* TSH

** TSH, T4, T3, antistoffen

BIJSCHILDKLIER

SCHILDKLIER

GEWICHT

GEWICHT

Normaal gewicht

Classificatie		BMI (kg/m ²)	Risico
Ondergewicht		<18.5	Gestegen
Normaal		18.5-24.9	Normaal
Overgewicht		25.0-29.9	Gestegen
Obesitas	I	30.0-34.9	Hoog
	II	35.0-39.9	Zeer hoog
	III	≥40	Extreem hoog



Body mass index = eenvoudige maat voor hoeveelheid lichaamsvet

Wereldwijd probleem

BMI > 30 bij 22q11 DS: **35-50%**

Caloriedenser eten + Minder bewegen

Medicatie



Anti-depressiva
Anti-psychotica
Anti-epileptica

...

Gevolgen van overgewicht

- Mentaal
Zelfbeeld, depressie, angst, ...
- Metabool
Type 2 diabetes, cholesterolverhoging, hoge bloeddruk (metabool syndroom)
Verhoogd risico voor hart- en vaatziekten
- Mechanisch
Artrose, slaapapnee, urine-incontinentie, zure reflux, ...

GEWICHT

Behandeling

- Obesitas = chronische ziekte
- Onder begeleiding, realistisch en veilig!
- Op maat van patiënt en in samenspraak met andere behandelende dokters
- IEDEREEN: STEEDS combinatie **dieet + lichaamsbeweging + gedragstherapie**
- SOMS **medicatie** of **operatie** (sleeve of gastric bypass)

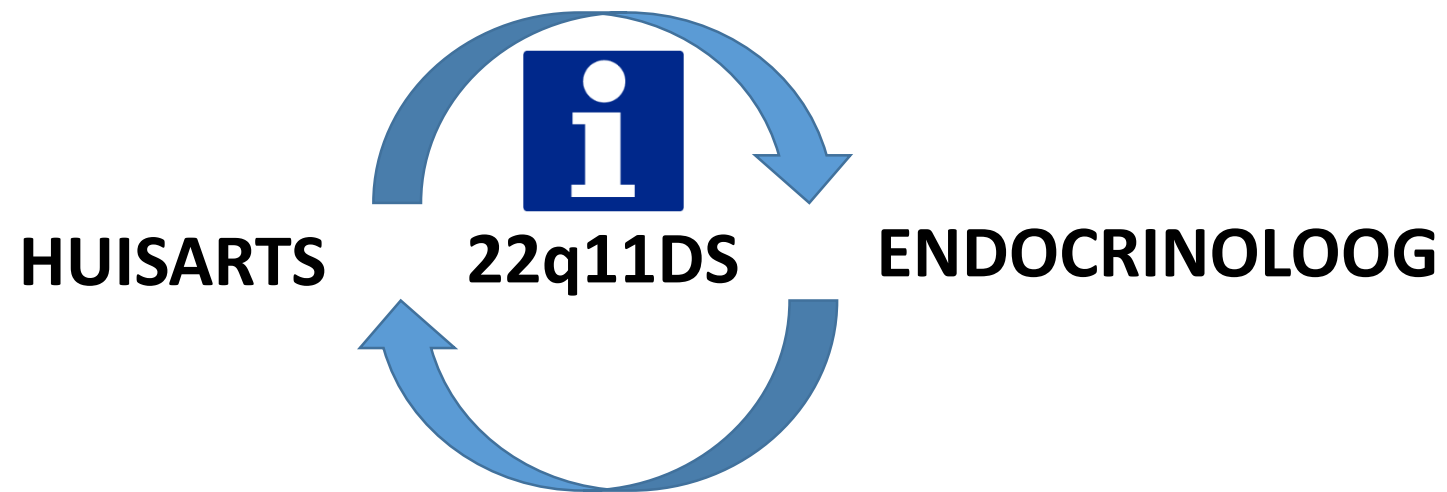
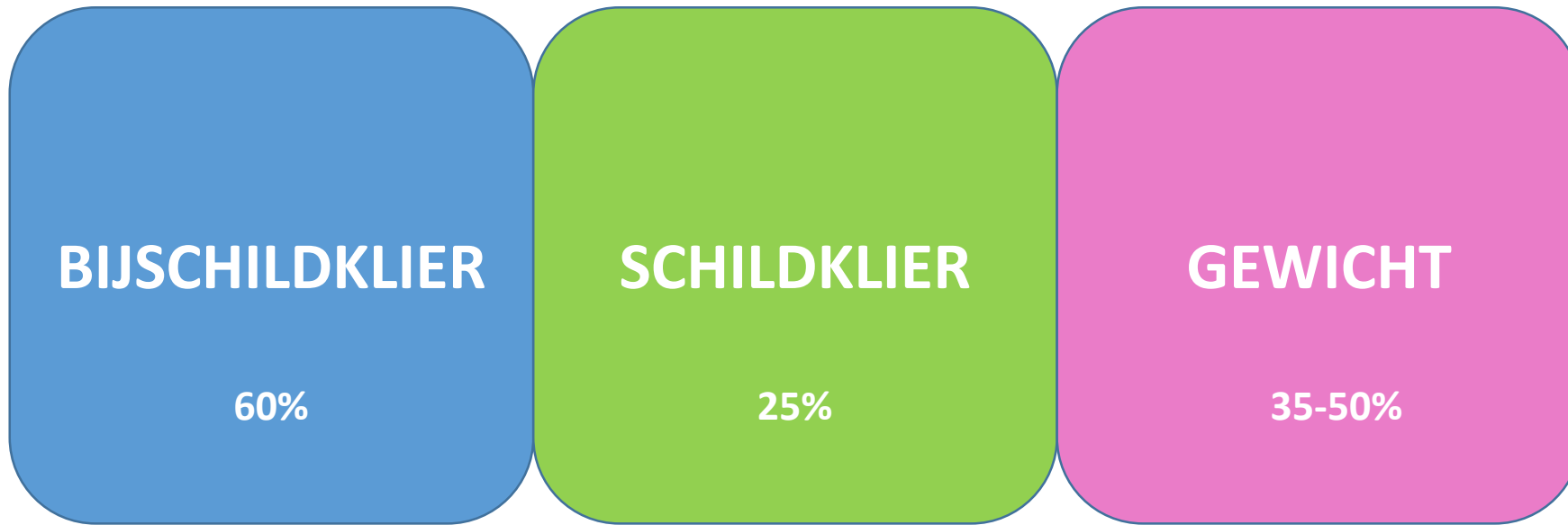
- Brede aanpak: type 2 diabetes, hoge bloeddruk, cholesterol, rook/alcoholstop

GEWICHT

Opvolging

- BMI 25-35: via **huisarts**, in nauwe samenwerking met **diëtist/psychiater of psycholoog/bewegingscoach**
- BMI >40 of BMI >35 met verwickelingen: **obesitaskliniek**
- Gastric bypass:
afgeraden bij 22q11 DS patiënten die ook ACTIEF vitamine D en/of schildklierhormoon innemen





MINIMUM voor ALLE 22q11DS: om de 1-2 jaar gewicht, pols, bloeddruk, bloedafname



Study	N	Hypocalcaemia	HypoPT	Hypothyroidism	Hyperthyroidism	Obesity
Cheung et al. (2014)	138	80%	63%	30%	/	/
Taylor et al. (2003)	61	30%	/	/	/	/
Choi et al. (2005)	61	32%	13%	/	1%	/
Ryan et al. (1997)	290	60%	/	/	/	/
Bassett et al. (2005)	78	64%	/	20%	5%	/
Voll et al. (2017)	202	/	/	19%	/	43%
Our study	75	35%	15%	44%	8%	38%

	%
Yearly calcium	13
Yearly TSH	34
Daily calcium supplement	12
Daily vitamin D supplement	20
When confirmed hypoPT	
yearly calcium	50
24h-calciuria	30
Renal imaging	90
Brain imaging	70