



The genetic key to a life full of possibilities.

[www.ptlsfoundation.org](http://www.ptlsfoundation.org)

## MEDISCHE AANBEVELINGEN

ARTS	TE DOEN	SCREENING
Kinderarts/huisarts	<input type="checkbox"/> Algemene controles <input type="checkbox"/> Monitoren groei en ontwikkeling <input type="checkbox"/> Controleren en evt. bevochtigen van de oren: door snelle opbouw van zeer dikke en kleverige was kunnen problemen ontstaan <input type="checkbox"/> Bijhouden van het gewicht: de duplicatie verandert het gewichtsbeheersingsgebied van de frontale kwab, wat een laag geboortegewicht en een langzame gewichtstoename veroorzaakt, zelfs als het kind goed eet (tot 5-6 jaar) <input type="checkbox"/> Bloedonderzoek: vooral glucose, cholesterol en schildklier monitoren (alle leeftijden) <input type="checkbox"/> Botdichtheid – DXA/DEXA onderzoek (tieners en volwassenen) <input type="checkbox"/> NTX-urinetest en CTX-bloedtest om de calciumabsorptie en -omzet van botten te evalueren <input type="checkbox"/> Controleren op scoliose en kyfose (verwijzing naar fysiotherapeut of chiropractor indien nodig) <input type="checkbox"/> Verwijzingen uitschrijven naar additionele specialisten	Beoordeel de groeiparameters en ontwikkeling bij elk bezoek
Consultatiebureau/ kinderarts	<input type="checkbox"/> Neurocognitieve (ontwikkelings-) en gedragsevaluatie	Vanaf de diagnose en dan jaarlijks (kindertijd)
Interventie bij jonge kinderen	<input type="checkbox"/> Evaluatie door fysiotherapeut, ergotherapeut en logopedist	Vanaf de diagnose en behandeling indien nodig
Klinisch geneticus	<input type="checkbox"/> Vaststellen en bevestiging van de diagnose (op papier en digitaal) en evt. periodieke follow-up	Vanaf de diagnose en jaarlijks indien nodig
KNO-arts/ Audioloog	<input type="checkbox"/> Algemeen audiologisch onderzoek: personen met PTLs hebben meestal smalle gehoorgangen, kanalen die onder een ongebruikelijke hoek staan en een snelle opbouw van oorsmeer	Vanaf de diagnose en jaarlijks indien nodig
KNO-arts	<input type="checkbox"/> Controle gehemelte-afwijkingen (submuceus gespleten gehemelte) <input type="checkbox"/> Controle van het gehoor <input type="checkbox"/> Controle op slikstoornissen <input type="checkbox"/> Controle van de opbouw en het evt. verwijderen van oorsmeer	Vanaf de diagnose en regelmatig indien nodig

	Let op: personen met PTLS hebben meestal smalle gehoorgangen, kanalen die onder een ongebruikelijke hoek staan en een snelle opbouw van oorsmeer	
Cardioloog	<input type="checkbox"/> Echocardiogram en ECG om te controleren op aangeboren hartafwijkingen en aortaworteldilatatie (vergroting van de aorta) <input type="checkbox"/> Electrocardiogram om te controleren op electrocardiografische afwijkingen (Verlengde QT)	Vanaf de diagnose. Herhaal, indien normaal, elke 2-3 jaar (echo en elektro) *
Tandarts	<input type="checkbox"/> Controleer op glazuurproblemen, malocclusie (in hoeverre boven- en ondergebit goed op elkaar passen) en vroeg tandverlies	Bij elke controle
Gastro-enterologie (maag, darm, lever-arts)/ eten en voeding	<input type="checkbox"/> Voedingsbeoordeling (n.a.v. bijvoorbeeld groeiachterstand) <input type="checkbox"/> Controle op reflux <input type="checkbox"/> Controle op constipatie	Vanaf de diagnose en zo vaak als nodig is
Neuroloog	<input type="checkbox"/> MRI-hersenen: controle op structurele misvormingen <input type="checkbox"/> EEG voor aanvallen <input type="checkbox"/> Navraag hoofdpijn <input type="checkbox"/> Verwijzing voor slaaponderzoek	Vanaf de diagnose en zo vaak als nodig is
Oogarts	<input type="checkbox"/> Algemene controle op scherpte <input type="checkbox"/> Strabismus (scheelzien) <input type="checkbox"/> Fotofobie (lichtschuwheid, gevoelig voor licht) <input type="checkbox"/> Volgen en convergentie (focus) <input type="checkbox"/> Dieptewaarneming <input type="checkbox"/> Visuele 3D-disfunctie <input type="checkbox"/> Visueel-corticale stoornis <input type="checkbox"/> Evt. verwijzing voor zichttherapie	Vanaf de diagnose en dan jaarlijks
Spraak/taal patholoog	<input type="checkbox"/> Slikfunctie onderzoek	Bij kinderen vanaf de diagnose
Slaaponderzoek	<input type="checkbox"/> Dit hangt af van leeftijd en symptomen: de meeste kinderen met PTLS worden niet vaak wakker 's nachts, maar een redelijk deel van hen heeft obstructieve en/ of centrale slaapapneu	Vanaf een leeftijd waarop het kind mee wil/kan werken
Uroloog	<input type="checkbox"/> Nier echografie om te controleren op nierafwijkingen ^	Vanaf de diagnose
Endocrinoloog	Controle op: <input type="checkbox"/> Groeihormoon <input type="checkbox"/> Hypofyse-functie <input type="checkbox"/> Schildklierpaneel/ -functie <input type="checkbox"/> Parathyroid level/ -functie <input type="checkbox"/> Testosteron, oestrogeen, progesteron (tiener- en volwassen jaren) <input type="checkbox"/> Vit. D 25 Hydroxyde	Vanaf de diagnose en indien nodig doorlopend

	<input type="checkbox"/> Calciumniveau <input type="checkbox"/> B12 <input type="checkbox"/> A1c <input type="checkbox"/> RBC (bezorgdheid over ijzer en bloedarmoede) <input type="checkbox"/> Bloedplaatjes (trombocyten) <input type="checkbox"/> Fosfaten <input type="checkbox"/> Spijsverteringsenzymen Amylase en Lipase <input type="checkbox"/> Glycemieniveaus (hyper en hypoglykemie)	
Orthopeed/kinderarts	<input type="checkbox"/> Scoliose-onderzoek <input type="checkbox"/> Controle op kyfose (kromming wervelkolom) <input type="checkbox"/> Botdichtheid (DXA/DEXA-scan) voor controle op vroeg verlies van botdichtheid (osteopenie en osteoporose)	<p>Scoliose en Kyfose kunnen jaarlijks worden waargenomen en beoordeeld door de kinderarts.</p> <p>DEXA op de leeftijd van 16 jaar en elke 2 jaar, of zoals aanbevolen door een arts.</p>

Deze checklist is geschreven door Julie Smith-Centeno. Deze adviezen worden beoordeeld en aanbevolen door Dr. L. Potocki voor PTLs Outreach Foundation, Inc.

De Nederlandse vertaling is gemaakt door Nathalie Foppen – [www.ptls.nl/](http://www.ptls.nl/)

Zijn er aanvullingen of correcties nodig? Stuur dan een bericht naar [info@ptls.nl](mailto:info@ptls.nl)

\* Deze aanbevelingen zijn afhankelijk van de leeftijd op het moment van het eerste onderzoek en kunnen aan verandering onderhevig zijn naarmate we meer leren over de hartkenmerken van personen met PTLs.

^ Nier (Renale) echografie detecteert mogelijk geen reflux in de nieren; daarom kan verder onderzoek gerechtvaardigd zijn.