

"Genetisch onderzoek neemt een steeds prominenter plaats in"

De dienst Kindergeneeskunde van het OLV Ziekenhuis bestaat uit een gedreven team artsen waarvan elk teamlid een aanvullende opleiding volgde binnen een bepaalde subdiscipline. Zo kan de minderjarige patiënt er onder andere terecht voor een consultatie kinder cardiologie, kinderendocrinologie, kindergastro-enterologie, kinderhematologie, kinderneurologie, kinderneurologie en kinderpneumologie. Daarnaast is de dienst al jaren gekend voor zijn bijzondere expertise op het vlak van kinderdermatologie, die ook buiten België wordt erkend.

woorden geteld, de gemiddelde zinslengte werd bepaald en de spreekpauzes gemeten. Bij de kwalitatieve analyse werd bijvoorbeeld de impact van aanvullende instructies of van eenvoudige versus complexe situaties in het script gemeten." Het onderzoek loopt in samenwerking met de Arteveldehogeschool Gent en het AZ St. Lucas ziekenhuis te Gent.

Aanmoediging voor vervolgonderzoek

Lore Van Brussel: "Met enige voorzichtigheid kunnen we concluderen dat de situatievideo's spontane taal accuraat monitoren. Via vervolgonderzoek willen we vaststellen of deze taalkaak voldoende sensitief is, ook specifiek bij gliomen in het SMA-gebied. Om de interne en externe validiteit en betrouwbaarheid te verzekeren, zal de taak eerst bij een uitgebreide en diverse gezonde proefgroep



Dokter Garmt Croonenborghs

moeten worden afgenomen, later ook bij de eigenlijke patiëntentopologie. Wanneer dit vervolgonderzoek de meerwaarde kan aantonen, kan gesuggereerd worden dat deze spontane taalkaak een grote aanvulling is voor het werkveld en dit om twee grote redenen. Ten eerste overstijgt het vertellen van een beeldverhaal het zinsniveau. De verteller kan ongeremd blijven vertellen, waardoor problemen in het initiëren van spraak niet gemaskeerd kunnen worden. Ten tweede kan een gestandaardiseerde manier gehanteerd worden bij de afname. Iedere verteller krijgt namelijk dezelfde instructie te horen, dezelfde beelden te zien en ook dezelfde manier van analyseren wordt toegepast. Via deze nieuw ontwikkelde taak kunnen we de taal van onze patiënten beter in kaart brengen en een betere outcome nastreven."

Dokter Dirk Van Gysel (diensthoofd): "Het is nu tien jaar geleden dat we met onze dienst een allergiestudie hebben uitgevoerd waarbij meer dan 2000 kinderen uit de regio Aalst waren betrokken. Door hun ouders werd een uitgebreide vragenlijst ingevuld en bij de kinderen zelf werden huidtesten uitgevoerd. Het betrof kinderen uit de tweede kleuterklas, uit het eerste, derde en vijfde leerjaar van de lagere school en uit het eerste jaar humaniora. Uit ons onderzoek bleek dat 15% van de kinderen in het tweede kleuterklasje reeds voor één of ander allergiegeensensitiseerd was. Dat percentage klom op tot 33% bij de deelgroep uit het eerste jaar humaniora. Tevens bevestigde ons onderzoek de hygiënehypothese waarbij gesteld wordt dat opgroeien in een te "propere" omgeving



Dokter Dirk Van Gysel

¹ Pallud et al., 2017b
² Duffau (2012)



ternationale congressen en ben ik wel altijd bezig met het publiceren van een wetenschappelijk artikel. Daarom ben ik ook zeer blij dat dokter De Maeseneer ons team recent is komen versterken na een doorgedreven opleiding in de kinderdermatologie.

Dokter Hannelore De

Maeseneer: "Deze specifieke expertise was voor mij de doorslaggevende reden om een jaar van mijn opleiding kindergeneeskunde hier in het OLV Ziekenhuis te volgen. Na een aanvullende subspecialisatie in het buitenland ben ik verheugd om het team van dokter Van Gysel als staflid te kunnen vervoegen. Hij zal het zelf niet vermelden, maar zijn naam klinkt wel degelijk als een klok wanneer het over kinderdermatologie gaat. Niet te verwonderen dat hij werd uitgenodigd om in het

bestuur te zetelen van zowel de ESPD, de European Society for Pediatric Dermatology, als de ISPD, de International Society of Pediatric Dermatology (lacht)".

Wratten, eczeem, acne, hemangiomen ...

Dokter Dirk Van Gysel (relativerend): "Dat klinkt wel mooi, maar uiteindelijk gaat zowat 80% van onze dermatologische raadplegingen over heel courante huidaandoeningen bij kinderen: wratten, eczeem, acne en hemangiomen. Wratten worden gecurretteerd of behandeld met cryotherapie - niks nieuws onder de zon. Maar we bieden jonge patiënten wel de mogelijkheid om deze ingreep onder milde sedatie te ondergaan, waardoor een potenti-

dulator en/of teerzalen. Enkel bij erge opstoten van eczeem dienen we over te gaan tot hospitalisatie voor een meer intensieve topische behandeling. In heel uitzonderlijke gevallen wordt een behandeling met cyclosporine of methotrexaat overwogen, waarbij eveneens een nauwgezette opvolging is aangewezen."

Dokter De Maeseneer:

"Daarnaast hebben we ook veel expertise op gebied van de aanpak van hemangiomen. De aangewezen therapie hangt af van de grootte en de lokalisatie van deze vaat tumoren. Een spontaan gunstige evolutie is te verwachten bij de meeste van deze letsels. Perorale behandeling met propranolol dient vroegtijdig opgestart te worden bij hemangiomen die levensbedreigend of functiebedreigend zijn. Bij levensbedreigende hemangiomen gaat het onder andere om vaat tumoren ter hoogte van de luchtwegen, ter wijl die bij functiebedreigende hemangiomen onder andere ter hoogte van de lip of perioralair voorkomen. Een perorale behandeling met propranolol is ook aangewezen bij hemangiomen waarbij er een verhoogd risico is op esthetisch storende restletsels (bijvoorbeeld door hun lokalisatie op de neus of het voorhoofd) of bij (risico op) ulceratie. In die gevallen wordt de behandeling opgestart in ziekenhuismilieu en wordt de baby na toediening van de eerste do-



Dokter Hannelore De Maeseneer

sis een paar uurtjes onder toezicht gehouden. Indien er geen nevenwerkingen optreden kan de patiënt daarna naar huis en kunnen de volgende dosissen veilig thuis worden toegediend."

Accurate diagnose van zeldzame casus dankzij genetisch onderzoek

Dokter Van Gysel: "Daarnaast zien we ook patiënten met meer bijzondere dermatologische aandoeningen. Zo was er een paar maanden geleden een baby met een zeer grote bruine vlek die zich uitstrekte over het bekken, de dij en de bips; alsof hij een zwembroekje droeg. Op de rechterbil was een zachte, bolvormige, harige knobbel voelbaar. Naast de grote vlek waren er ook meerdere gelijkaardige kleinere gepigmenteerde vlekken op de ledematen en bovenaan op de romp. Geen van de familieleden had vergelijkbare huidafwijkingen. Al deze laesies waren aanwezig sinds de geboorte en waren elders gediagnosticeerd als een "giant" congenitale melanocytair naevus. Toen we de baby zagen op de leeftijd van 1 jaar oud stelden we echter de diagnose van een gigantische "café-au-lait" vlek met een diffus neurofibroma ter hoogte van de rechter bil (foto op pag. 10), klinisch zeer suggestief voor neurofibromatose type 1.

De diagnose werd bevestigd door middel van histologisch en genetisch onderzoek. Dit laatste gebeurde in samenwerking met de dienst van Prof. Legius van de KU Leuven. Daarbij werd in een wangslijmvlies staal van de patiënt een heterozygote pathogene kiembaan mutatie in het NF1 gen (met name c.3739_3742del (p.Phe1247Ilefs*18) frameshift mutatie) gedetecteerd. In het paraffine-materiaal van het diffuus neurofibroom werd daarnaast ook nog een heterozygote extra vroeg embryonale somatische deletie van het hele NF1 gen (c.(?-383)_(*3522_?) aangehouden, die als een "second hit" aanleiding gaf tot het letsel.



Dit is een mooie illustratie van de steeds belangrijker rol die genetisch onderzoek inneemt bij het vaststellen en preciseren van de diagnose. Helaas is er voor deze aandoening nog geen afdoende medicamenteuze oplossing beschikbaar. Maar dankzij een exacte diagnose kunnen we de nodige maatregelen treffen om via regelmatig ingeplande en gerichte controles de potentiële complicaties van deze aandoening beter op te volgen."

Macrodystrophia lipomatosa

Dokter De Maeseneer: "Ook de volgende casus van enkele weken geleden illustreert het groeiende belang van genetisch onderzoek binnen de kinderdermatologie. Het betreft een neo-

momenteel heel wat onderzoek verricht naar gerichte behandeling bij gekende genetische afwijkingen. Voorbeeld hiervan is de PIK3CA-inhibitor (heden nog in studieverband) die kan aangewend worden om volumereductie te bekomen bij een overgroei syndroom op basis van een mutatie in het PIK3CA-gen.

Goede beschikbaarheid

Dokter Van Gysel: "De versterking van ons team met dokter De Maeseneer verzekert de mogelijkheid om op korte termijn een consultatie kinderdermatologie vast te leggen. Bij acute huidproblemen kan

de verwijzende arts ons steeds rechtstreeks contacteren en vinden of creëren we wel een gaatje in onze agenda. Door de komst van dokter De Maeseneer vergroot ook onze expertise op het vlak van kinderdermatologie en staan we via onderling overleg nog beter paraat om complexe huidproblemen aan te pakken. Dat is een goede zaak: het houdt ons scherp."

naat met overgroei van de linker voet en twee langere en dikkere tenen. We stelden de klinische diagnose van macrodystrophia lipomatosa. Deze diagnose werd vervolgens bevestigd door middel van histologisch en genetisch onderzoek op een huidbiopt, waarbij een heterozygote laet embryonale somatische missense mutatie in het PIK3CA gen (NM_006218.2) werd gedetecteerd. Mutaties in het PIK3CA gen worden ook teruggevonden in andere overgroei syndromen zoals het Proteus syndroom. De klinische diagnose kon dus moleculair verklaard worden. In dergelijke gevallen bestaat het risico op verdere overgroei van de getroffen lichaamsdelen. Gelukkig wordt

De overgroei van de voet en de twee langere en dikke tenen zijn duidelijk merkbaar.



Bijzondere expertise in kinderdermatologie

De specifieke consultaties kinderdermatologie vinden elke dinsdag en donderdag plaats op Campus Aalst. Hiervoor neemt u contact op met het secretariaat op T. 053 72 41 55. Het secretariaat is bereikbaar van 8 tot 12 uur en van 13 tot 16.45 uur.

Dokter Dirk Van Gysel studeerde geneeskunde en specialiseerde zich in de kindergeneeskunde aan de KU Leuven. Hij bewaarde zich in de kinderdermatologie via een aanvullende opleiding in het Erasmus MC - Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam. In 2009 haalde hij een doctoraat aan de Universiteit Gent. Dokter Van Gysel is auteur van meer dan honderd wetenschappelijke artikels en hoofdstukken in handboeken. Hij is organisator van en spreker op verschillende internationale medische congressen. Hij is bestuurslid van de ESPD en de ISPD.

Dokter Hannelore De Maeseneer studeerde geneeskunde en specialiseerde zich in de kindergeneeskunde aan de Universiteit Gent. Ook zij ging voor een verdere subspecialisatie in de kinderdermatologie eerst voor een jaar naar het Erasmus MC - Sophia Ziekenhuis in Rotterdam, gevolgd door een verdere opleiding van 6 maanden in Hôpital Necker-Enfants malades te Parijs.