

De oudercontactdag CHP was volgens de ingevulde enquêteformulieren een zeer informatief, leerzaam en interessante dag. De opzet van de dag was dit keer anders dan de voorgaande jaren. Het ochtendprogramma was meer gericht op ouders/verzorgers van jonge kinderen en het middagprogramma was meer voor de ouders van oudere kinderen. Alle ouders konden aan beide programma's deelnemen.

Dit keer was er weer een grote opkomst; 's morgens waren er 20 ouders en een opa en een oma en in de middag waren er totaal 30 ouders. Veel ouders die er 's morgens waren, bleven ook in de middag. Twee jongeren waren met hun ouders meegekomen, wat de ouders met jonge kinderen als zeer prettig vonden.

Mariska Wennink heette allereerst iedereen, in het bijzonder de jongeren, van harte welkom in het AMC. Ze vertelde dat Stichting SCHILD niet meer bestaat en een onderdeel is geworden van SON: Schildklier Organisatie Nederland. CHT en de oudercontactgroep CHP, zitten samen in de werkgroep KIND van van SON.

Mariska stelde vervolgens iedereen voor die een actieve bijdrage levert aan de oudercontactgroep CHP: *Mariska Wennink en Linda Ramaker-Goseling* vertegenwoordigen de oudercontactgroep CHP in de werkgroep KIND van SON. Zij organiseren de oudercontactdag CHP en voor zover er behoefte aan is een ouder-kinddag. *Daniëlle Hageman* leidt het e-mailforum. Aan het e-mailforum kunnen ouders een vraag stellen, waarna Daniëlle deze naar alle andere ouders stuurt en de daaruit voortkomende reacties bundelt. Zij kon vandaag niet aanwezig zijn omdat ze moest werken. *Annelies van Beckhoven* beantwoordt de telefonische vragen. Al uw vragen over CHP kunt u mailen naar CHP@schildklierorganisatie.nl

Verder vertelde ze dat je donateur kan worden van SON (Schildklier Organisatie Nederland). Dit donateurschap kost €27,50- per jaar. Je betaalt dan geen kosten voor deelname aan de oudercontactdag CHP en je krijgt korting op de informatieboekjes.

Tevens deed Mariska een oproep aan de ouders. Het zou fijn wanneer iemand het stokje van haar zou willen overnemen. Zij heeft samen met Daniëlle Hageman de oudercontactgroep CHP opgezet en heeft 13 jaar in het bestuur gezeten van Stichting SCHILD en sinds een jaar samen met Linda Ramaker-Goseling. In pauze melde Gerda Curfs zich. Zij wil die in de loop van het jaar langzamerhand de werkzaamheden van Mariska over nemen. Zij heeft eveneens samen met haar man ook een besloten facebook pagina opgezet voor ouders van kinderen met congenitale hypopituitarisme. Wanneer je de pagina op facebook niet kunt vinden kun je met Gerda contact opnemen: gerdakasper@hotmail.com.

Vervolgens nam Mariska het programma door en stelde Paul van Trotsenburg en Nitash Zwaveling, voor de kinderartsen endocrinologie in het AMC, die de activiteiten van de dr. Tom Vulsma overgenomen hebben.



Nitash Zwaveling-Soonawala
Functie: Kinderarts-endocrinoloog

Opleiding: Emma Kinderziekenhuis AMC, Amsterdam en Spaarne Ziekenhuis, Haarlem
Medisch specialist sinds: 2005
Aandachtsgebied: Schildklierziekten



dr. Paul van Trotsenburg
Functie: Kinderarts-endocrinoloog

Opleiding: 1982-1990: Studie Geneeskunde, VUmc Amsterdam, 1992-1996: Opleiding Kinderendocrinologie, AMC Amsterdam en Spaarne Ziekenhuis Haarlem, 1997-1999: Fellowship Kinderendocrinologie, AMC Amsterdam
Medisch specialist sinds: 1997
Gepromoveerd in het jaar: 2006

Aandachtsgebieden: Aangeboren en verworven schildklier en hypofyse aandoeningen, overige endocrinologie (o.a. afwijkende lengtegroei en puberteit, bijnieraandoeningen, etc.).

Extra functies: Hoofd onderafdeling kinderendocrinologie Emma kinderziekenhuis AMC, docent blok 1.3 - hormonale stoornissen & farmacologie, voorzitter adviesgroep neonatale hielprikscreening - congenitale hypothyreoïdie

Drs. Nitash Zwaveling deed de presentaties waarbij in het ochtendpresentatie de volgende onderwerpen op het aanbod kwamen:

- **Hypofyse/Hypothalamus**
- **CHP**
- **Hypofyse functies: Groeihormoon, Schildklier, Puberteit, Stresshormoon (Cortisol)**

En in de middagpresentatie werden de onderwerpen behandeld:

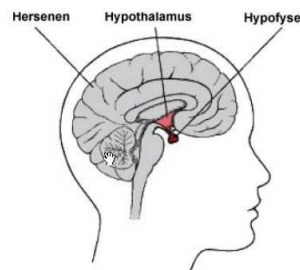
- **Verschillende oorzaken van CHP**
- **Erfelijkheid/genetische vormen.**

Maar allereerst werden alle vragen die de ouders hadden genoteerd:

- 1 Geslachtshormoon: wanneer wordt er vastgesteld dat het kind hier wel of geen tekort aan heeft. (zie hoofdstuk Hypofyse-Puberteits-as)
- 2 Een kind kreeg met 6 maanden groeihormoon. In het boekje staat dat een kind met 1 jaar groeihormoon krijgt. Hoe zit dit? (zie hoofdstuk groeihormoon)
- 3 Waar kun je het onderzoeken vinden waar publiceert je dat?
- 4 Kan CHP permanent genezen?
- 5 Hoe zit het met de kennis van het ambulancepersoneel betreffende CHP?
- 6 Hoe vind ik elders informatie bij het AMC?
- 7 Er bestaat een pompje om de puberteit bij jongens op gang te brengen. Zijn er ook andere oplossingen? (zie hoofdstuk Hypofyse-Puberteits-as)
- 8 Bestaat er ook een cortisolpompje?
- 9 Moet je voor de groei van de penis en het indalen van de testikels testosteron spuiten? (zie hoofdstuk Hypofyse-Puberteits-as)
- 10 Is het dragen van een S.O.S-kettinkje belangrijk?
- 11 Wie moet weten dan mijn kind een stressdosering cortisol nodig heeft.?
- 12 Wordt een kind druk van cortisol? (zie hoofdstuk Hypofyse-bijnier-as)
- 13 Zijn er verschillen tussen MC's?

De antwoorden zijn terug te vinden in het onderstaand verslag van de ochtend of staan aan het einde van het ochtendprogramma genoteerd.

De hypofyse en de hypothalamus



Onderaan de hersenen zit de hypofyse (zie plaatje)

Hypofyse komt van: Hypofyses; Hypo wat betekent onderaan en Physis wat betekent groeiend

In het Engels heet het: Pituitary gland

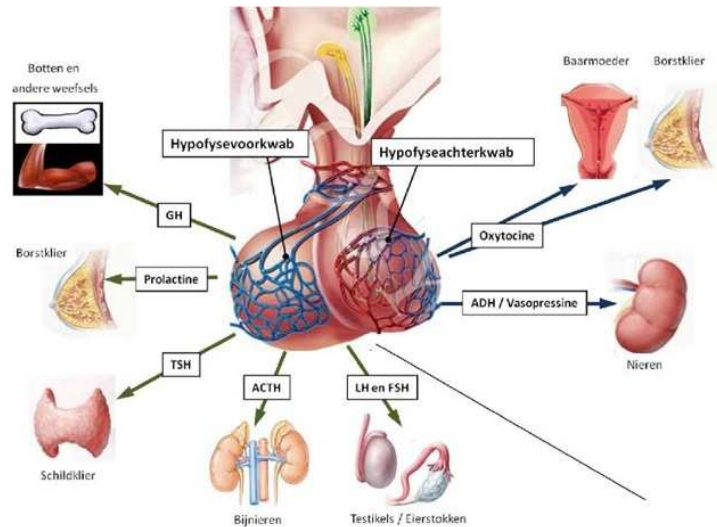
Dit is afkomstig uit het Latijn: Glandula pituitata:

Glandula: klier Pituita: slijm



Claudius Galenus 131 AD – 216 AD onderzocht de functie van de hypofyse en dacht dat de hypofyse slijm (“pituita”) vanuit de hersenen afvoerde naar de neus.

Hypofyse wordt de “Master gland” oftewel de meesterklier genoemd



De hypofyse heeft een voor en een achterkwab. Op het plaatje zie je de verschillende hormonen die de hypofyse aanstuurt. De achterkwab is bij CHP niet vaak gestoord.

De voorkwab:

- Maakt het groeihormoon wat o.a. de groei reguleert.
- brengt de productie van de moedermelk in borstklieren op gang. (Prolactine)
- Stuurt de schildklier aan(TSH) voor productie van het schildklierhormoon,
- Stuurt de bijniere aan (ACTH) voor de productie van het stresshormoon(cortisol)
- Stuurt de geslachtsklieren aan(LH en FSH) tot de productie van oestrogeen progesteron ♀, en testosteron ♂,

De achterkwab:

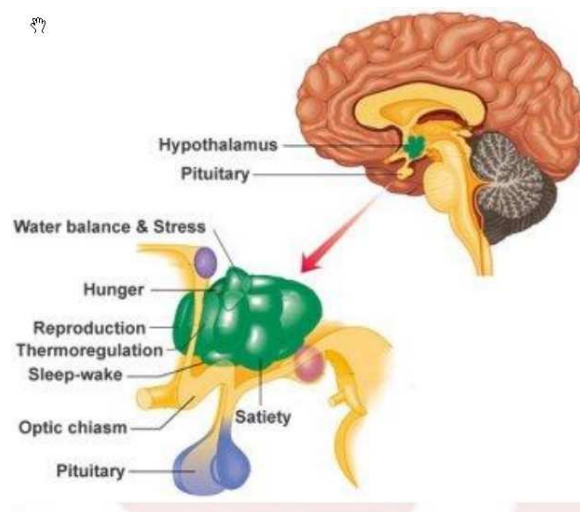
- maakt het oxytocine aan dat zorgt ervoor dat de baarmoeder samentrekt en de bevalling op gang komt en regelt het toeschiet reflex bij de borstvoeding.
- Stuurt ADH naar de nieren zodat de vochthuishouding gereguleerd wordt.

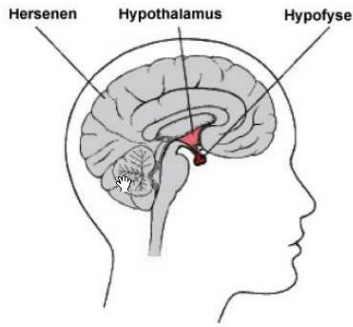
Hypothalamus is de “Grand Master” oftewel de bestuurder van de hypofyse

Je hypothalamus bestuurt de hypofyse.

Verder reguleert de hypothalamus:

- Of je honger of dorst hebt.
- Je slaap/waakritme.
- Je dag en nacht/ritme
- Je temperatuur.



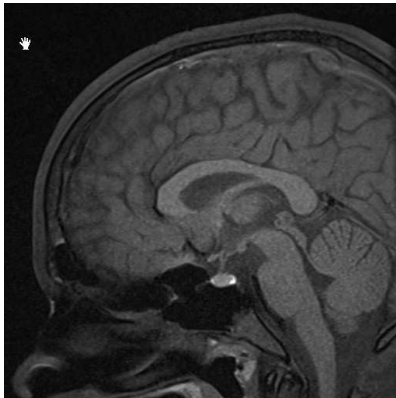


Links: een plaatje van een doorsnede van de hypofyse met de door en de achterkwab. Het steeltje zit vast aan de hypofyse. De meest voorkomende afwijking is dat het steeltje er niet zit. De hypothalamus is het regelcentrum. Hier worden alle metingen gedaan. De hypofyse is als het ware het doorgeefluik van de hypothalamus. Samen vormen zij een belangrijke eenheid.

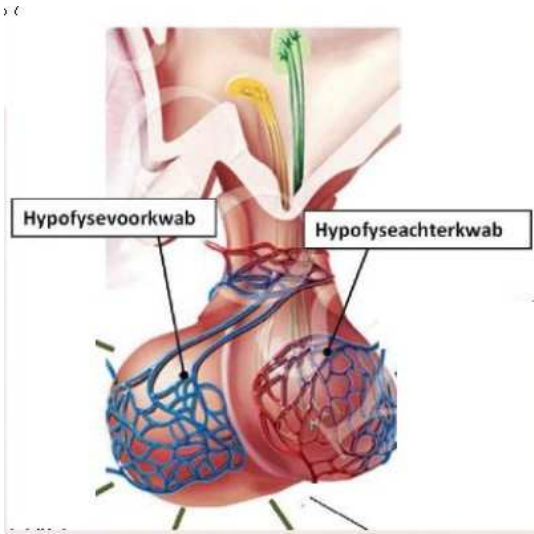
Vraag van een ouder: Mijn kind heeft hoge temperatuurschommelingen.

Zit het probleem in de hypothalamus of in de hypofyse?

Antwoord: Een tekort aan hormonen kan ook een schommeling in temperatuur van het lichaam van het kind geven.

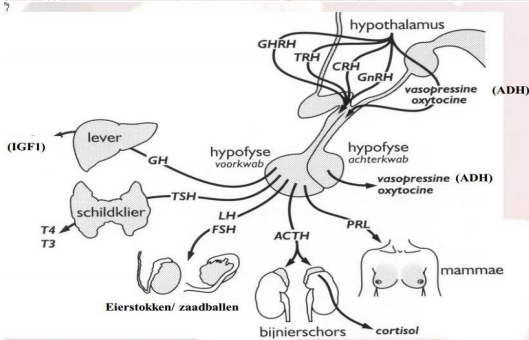


Links: Een MRI scan waarbij de hypofysesteel en daaronder de hypofyse duidelijk zichtbaar zijn. (oplichtende puntjes)



Op het plaatje links zijn duidelijk de bloedvaten te zien, waar de hormonen van de hypothalamus naar de hypofyse door vervoerd worden. De hypothalamus is de dirigent van de hypofyse. Hij regelt of de hypofyse meer of minder hormonen aan moet maken.

Bij de achterkwab is het vervoer van de hormonen eenvoudiger aangelegd. Daardoor zijn er met de hypofyseachterkwab minder problemen.



CHP = Congenitale Hypopituitarisme

- Congenitaal = aangeboren
- Hypo = tekort
- Pituitary gland = Hypofyse
- Hypopituitarisme = tekort aan hypofysewerking

Dus CHP betekent dus : Een aangeboren tekort aan hypofysewerking
Ook is er een verworven vorm van een hypofyse probleem (Craniofaryngoom)
Dan is er vaak sprake van een tumor in de hersenen bij de hypofyse die verwijderd is.

- Er zijn ongeveer 10 kinderen per jaar in Nederland die CHP hebben.
- Meestal is er uitval van meerdere hypofysefuncties
- Soms is er sprake van een geïsoleerde uitval van een bepaalde hypofyse functie
D.w.z. dat er uitval is van één hormonale-as bijv. een geïsoleerd schildklierhormoon tekort
- Er is zelden uitval van zowel de hypofysevoorkwab en de hypofyseachterkwab

In Nederland hebben wij de Neo-natale screening.

• In de meeste westerse landen wordt er alleen gescreend op de afwijking aan schildklier zelf: CHT (Congenitale Hypothyreoïdie)

• In NL wordt er ook gescreend op de afwijkende besturing van de schildklier vanuit de hypofyse : CHP

Dit is uniek!! Andere Westerse landen willen dit (nog) niet.

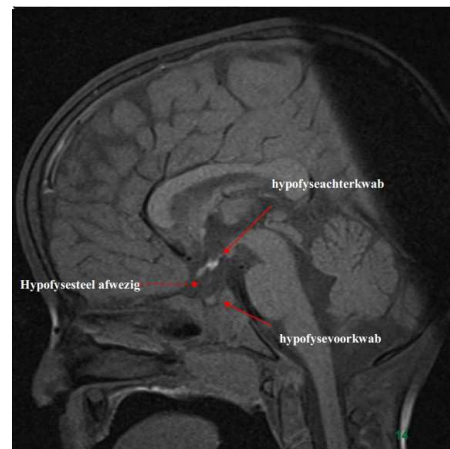
In andere landen is de screening veel eenvoudiger. Er wordt alleen naar de TSH-waarde gekeken en in Nederland ook naar de T4-waarde. In andere westerse landen dacht men dat CHP heel zeldzaam was. Maar de Nederlandse screening heeft anders bewezen.

.Uit de Neo-natale -screening worden nog niet alle kinderen met CHP ontdekt. Met name de kinderen die te vroeg zijn geboren worden gemist. In de toekomst hopen de artsen dit te ondervangen.

De meest voorkomende vorm van CHP is:

Een aanlegstoornis van de hypofyse:

- De Hypofyse voorkwab en achterkwab liggen niet goed tegen elkaar aan
- De Hypofysesteel is niet goed ontwikkeld of afwezig (zie foto rechts)



Groeihormoon

- Is belangrijk voor de lengtegroei van het lichaam
- Heeft invloed op stofwisseling van het lichaam
- Zorgt voor de spier-vet-verhouding in het lichaam

De behandeling:

- een dagelijkse injectie met groeihormoon (somatotropine) voor het slapen gaan
- Dit gebeurt onderhuids (=subcutaan),
 - met een naald: bv Genotropin, NutropinAq, Norditropin, (merknamen)
 - zonder naald: Zomacton (merknaam)

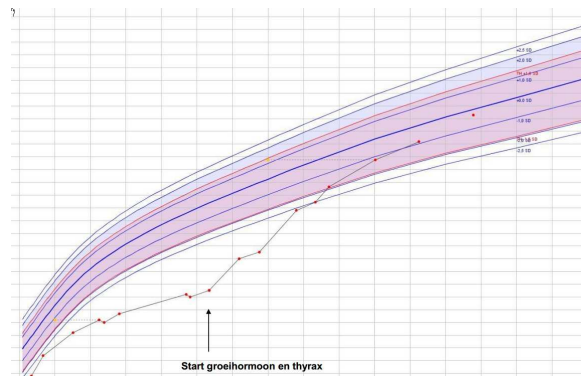
Naaldsysteem waarbij het groeihormoon met druk onder de huid wordt gespoten.

Wanneer start je met groeihormoon? (antwoord op vraag 2 vooraf gestelde vragen)

Aan het einde van het eerste levensjaar van je kind start je met groeihormoon. Daarvoor groeit het kind nog op insuline en schildklierhormoon die het van de moeder heeft mee gekregen. Pas wanneer er een afbuiging gaat plaatsvinden in de groeicurve, wordt er met groeihormoon gestart. Meestal is dat tussen de 6^e maand en de 24^e maand. Wanneer de groeicurve eerder afbuigt bv. bij 4 of 5 maanden, zal men ook eerder gaan beginnen met groeihormoon. Wanneer het kind last heeft lage bloedsuikers is het eveneens van belang om eerder te starten met groeihormoon.

Het is het beste om te kijken naar het individuele kind en te wachten totdat het kind niet meer groeit. Aan het testen van het groeihormoon- as zitten haken en ogen. Want als het een positieve uitslag is dan wil niet altijd zeggen dat het kind goed gaat groeien. Het kan ook zijn dat het kind het kind groeihormoon aanmaakt, maar te weinig om goed te groeien. Het is daarom altijd van belang om de groei in de gaten te houden.

Bij oudere kinderen is makkelijk te controleren of een kind goed groeit door de IGF-1 (insuline-like growth factor) in het bloed te meten. Bij kleine kinderen zijn hiervoor de concentratie van de IGF-1 in het bloed te laag.



Links een plaatje van inhaalgroei.

Wanneer het kind schildklierhormoon en groeihormoon gaat gebruiken gaat het de groeiachterstand inhalen. Loopt een kind 2 tot 3 jaar achter tussen het 1^e en het 5^e levensjaar. Dan kan het dit nog inhalen in het 6^e, 7^e en 8^e levensjaar.

Vraag van een ouder: Welke effecten heeft het als het kind stopt met groeihormoon gebruik?

- Dan krijgt die lage IGF-1 waarde. (testen met 3 maanden na gestopt te zijn)
- Het kind zal zich moe kunnen gaan voelen; geen energie meer hebben.
- Het kind zou dikker kunnen worden.

Wanneer een kind moet stoppen met groeihormoon omdat hij niet meer groeit in de puberteit, bv. bij een geïsoleerde hormoon uitval, moet je dus letten of het kind lage IGF-waarde heeft en op de bovenstaande symptomen. Is dit zo dan zal het kind wederom een groeihormoontest moeten doen met als doel het tekort te bepalen van het uit de hypofyse afkomstige groeihormoon.

Wanneer je de groeifase voorbij bent gebruikt je minder groeihormoon. Een puber ± 2.0 mg, een volwassene $\pm 0,8$ mg en een oudere $\pm 0,2$ mg.

Hypofyse-schildklier-as

Schildklierhormoon is belangrijk voor:

- De groei, 1-18 jaar
- Hersenontwikkeling, met name in eerste 2-3 levensjaren
- Stofwisseling, het hele leven. Een tekort hieraan kan leiden tot vertraagde stofwisseling

Bij een tekort aan schildklierhormoon kun je last krijgen van de volgende symptomen:

- Moeheid
- Concentratiestoornissen
- Kouwelijkheid
- Vertraagde darmwerking

Is er sprake van een stoornis aan de schildklier zelf dan is dit meestal een ernstige vorm.

Bij het aangeboren schildklierprobleem(CHT) kan er een achterstand in de ontwikkeling ontstaan wanneer deze niet tijdig behandeld wordt. Bij kinderen met CHP is het schildklierprobleem milder.

De behandeling:

- Aanvullen van tekort aan schildklierhormoon
- Thyrax® / Euthyrox ®

Of het kind genoeg schildklierhormoon krijgt kun je in de gaten houden door:

- Op de groei en ontwikkeling te letten
- En door bloedonderzoek: vrije T4 waarde

Hypofyse-Puberteits-as

- Is tijdens de zwangerschap al actief
- Rond leeftijd 3-6 maanden is er de “mini-puberteit” (**Antwoord op vraag 1 voorafgestelde vragen**)
In deze periode kan worden getest of het kind geslachtshormonen aanmaakt.
Het mannelijk hormoon (testosteron) of het vrouwelijk hormoon (oestrogenen)
- Het testosteron zorgt bij een jongentje voor de groei penis en het indalen testikels (balletjes).

Jongetjes met CHP worden geboren met een te kleine penis en niet ingedaalde testikels.

Voor jongetjes is het makkelijker plassen wanneer ze een grotere penis hebben.

Verder is het ook in de westerse wereld de norm dat mannen staand plassen.

• Behandeling:

Eventueel korte kuur mannelijk hormoon testosteron in de eerste 2 levensjaar; 4 injecties met een lage dosering testosteron. Deze behandeling is niet noodzakelijk. Het is geen probleem als dit niet gebeurt.

Wanneer de testikels niet zijn in gedaald na 1 à 1½ jaar dan is het verstandig om ze operatief te laten verplaatsen.

Vanaf de puberteitsleeftijd

Jongens:

- mannelijk hormoon (testosteron) **Antwoord vraag 7+9 vooraf gestelde vragen**

Wanneer bij een jongen met CHP de ballen niet zijn ingedaald, kan om de ballen alsnog te laten indalen en de zaadleider en de ballen te laten groeien één de volgende hormonen worden toegediend:

- 1) Pregnyl (= HCG is een natuurlijk hormoon, aangemaakt door de placenta (moederkoek) en wordt verkregen uit de urine van zwangere vrouwen; het werkt als LH) dmv injecties, of
- 2) GnRH dmv een pompje. Wanneer je een GnRH-pompje gebruikt boots je de natuurlijke situatie zo veel mogelijk na, omdat het GnRH in kleine pulsje in de bloedbaan komt. De GnRH-pulsjes komt via de bloedbaan bij de hypofyse terecht, waardoor de hypofyse aangezet wordt tot het produceren van de hormonen LH en FSH. Het pompje moet dag en nacht gedragen worden.



Voorbeeld van een GnRH-pompje

Na 2 weken dragen van het pompje moet worden getest of de jongen testosteron aanmaakt.

Bij kinderen met verworven hypofyse problemen werkt het pompje beter dan bij kinderen met aangeboren hypofyse problemen. Het AMC werkt niet met dit pompje het VUMC wel.

Een jongen kan ook direct testosteron toegediend krijgen in de vorm van injecties(Sustanon), tabletten (Andriol). Tabletten werken minder goed omdat deze het eerst in de lever afgebroken moet worden.

Of men kan gebruik maken van testosteron-gel.

Meisjes:

- vrouwelijk hormoon (oestrogenen)

Voor meisjes zijn er oestrogenen in de vorm van tabletten of capsules en tegenwoordig ook pleisters die je kunt verknippen naar de hoeveelheid dat het meisje het nodig heeft.

Hypofyse bijnier-as

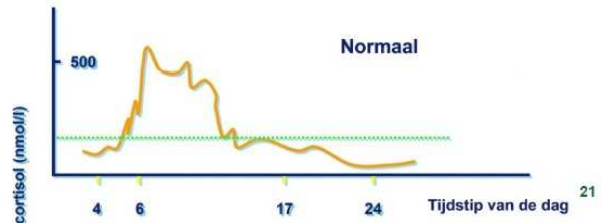
Cortisol wordt gemaakt in bijnierschors
Cortisol is het stresshormoon

- Het stresshormoon heb je nodig bij lichamelijke(ziekte) of psychische stress.
- Het houdt de bloeddruk op peil
- Het houdt de bloedsuikerspiegel op peil

De behandeling:

Hydrocortison is er tabletten 1mg, 2mg, 5mg, 10mg, 20mg, in capsules (minder nauwkeurig) en in drankvorm. Dagelijks heeft een kind met een uitval van de bijnier-as een onderhoudsdosis hydrocortison nodig. Het vervangt het dagelijks tekort.

Zie ook plaatje rechts. In de ochtend in de middag en in de avond is er "normaal" een piek. Dan maak je even weer iets meer cortisol aan.



Dosering van hydrocortison:

- Pasgeborene start met 4x daags 1 mg
- Later gaat het over op 3x daags een onderhouds dosis,
- 's Ochtends krijgt het kind de hoogste dosering.

Het is het meest bewerkelijke hormoon.

- De dosis afhankelijk van lengte/gewicht (oppervlakte van het lichaam) **en hoe iemand zich voelt!!!**
- Het kan niet bijgestuurd worden op basis van bloeduitslagen

Stress-schema

• Bij koorts, ziekte, grote geestelijke stress maken gezonde bijnieren meer stresshormoon dus de dosering moet hydrocortison verhoogd worden.

- Matige stress : dagdosering x 3 verhogen
- Ernstige stress: dagdosering x 5 verhogen
- Dan elke 6 uur een dosering geven, ook 's nachts dus in 24 uur(1 dag) 4x een stressdosering geven!

Een ernstig tekort:

Het kind heeft dan de volgende symptomen:

- Misselijk, buikpijn, spugen
- Lage bloeddruk, lage bloedsuiker, stoornissen in zout
- Bewustzijnsverlies, coma = Addison-crisis

Minder ernstig tekort:

- Het kind ziet moe, bleek, niet fit
- Juist heel druk gedrag (**antwoord op vraag 12 voorafgestelde vragen**)

Een kind met een cortisol gebrek gaat andere mechanismen inschakelen zoals bijvoorbeeld adrenaline waardoor het kind druk kan worden.

Het gedrag kan heel divers zijn. Elk kind kan anders reageren. Bij twijfel extra geven!!

Beter 1x een dosis teveel geven dan te weinig! Maar langer tijd teveel geven is weer niet goed!!

Kijk of het kind binnen een half uur opknapt. Als dit zo is dan heb je het goed gedaan.

Vraag ouder: Als een kind uit logeren gaat is dit dan ook stress?

Alles wat spannend is voor een kind kan stress opleveren. Schoolreisjes, vakanties, uitjes.

Het is dan verstandig om 1 of 2x een dubbele dosis te geven.

Nood injectie

In geval van spugen!! Bij twijfel altijd geven.
Beter 1x te veel dan 1x te weinig!!
Bewusteloosheid van het kind!!
Solucortef spuiten in spier !!!



Hoe gaat het met kinderen met CHP op langere termijn?

- Hier zijn geen goede gegevens over bekend
- In Nederland worden door unieke hielprikscreening kinderen met CHP vroeg opgespoord en behandeld.
- Dr. Paul van Trotsenburg en drs. Nitash Zwaveling denken dat deze hielprikscreening heel belangrijk is om een goede groei en ontwikkeling van het kind te waarborgen.

Daarom willen zij een onderzoek doen. Alle kinderen met CHP die ontdekt zijn via de hielprikscreening sinds 1995 willen zij opsporen en het volgende bij hen onderzoeken:

- schoolresultaten
- kijken hoe de gezondheid van de kinderen is.
- dit vergelijken met hun broertje(s) of zusje(s)

Het gaat hierbij om zowel vroeggeborenen als niet -vroeggeborenen.

Behandeling van de overige vragen:

vraag 3 van de vooraf gestelde vragen:

Waar kun je de onderzoeken vinden waar publiceer je dat?

Op de website van het AMC kun wanneer je zoekt op dr. Paul van Trotsenburg of drs. Nitash Zwaveling gepubliceerde onderzoeken van hen terugvinden.

Verder kun je onderzoeken vinden op: www.Pubmed.nl

Vraag 4 van de vooraf gestelde vragen:

Kan CHP permanent genezen?

CHP is niet te genezen.

Vraag 5 van de vooraf gestelde vragen:

Hoe zit het met de kennis van het ambulancepersoneel betreffende CHP?

De NVACP (Nederlandse vereniging voor Addison en Cushing Patiënten) is bezig geweest om de kennis betreffende een Addison-crisis van ambulance personeel te vergroten.

Ook bij kinderartsen is de kennis over CHP wisselend.

Vraag 6 van de vooraf gestelde vragen:

Hoe vind ik elders informatie bij het AMC?

Zie vraag 3.

Vraag 8 van de vooraf gestelde vragen:

Bestaat er ook een cortisolpompje?

Een sensor zoals er voor suikerziekte bestaat is er nog niet voor cortisol.

Vraag 10 van de vooraf gestelde vragen:

Is het dragen van een S.O.S-kettinkje belangrijk?

Een kind met CHP moet een S.O.S. kettinkje of armbandje dragen waarin staat: wie hij/ zij is, wat voor een aandoening die heeft, welke medicatie die nodig heeft en wie te bellen in geval van nood! www.sosarmband.nl

Vraag 11 van de vooraf gestelde vragen:

Wie moet weten dan mijn kind een stressdosering cortisol nodig heeft.?

De direct omgeving van het kind moet weten dat het kind een stressdosering cortisol nodig heeft in geval van nood! Familie: opa's& oma's, ooms en tantes, vrienden, kinderopvang of naschoolse opvang & school, trainer bij sportvereniging etc. of een begeleider van een andere hobby.

Vraag 13 van de vooraf gestelde vragen:

Zijn er verschillen tussen MC's?

Er zijn verschillen tussen de MC's. Hier is niet aan te ontkomen. Er zijn verschillende meningen en verschillende inzichten en verschillende interpretaties.

Na deze informatieve ochtend was het tijd voor een lunch en het uitwisselen van ervaringen en tips onderling!! Om 13.00 uur was het tijd voor het middagprogramma waar Marion Hamers (voorzitter werkgroep KIND) eerst een korte uitleg gaf over Schildklier Organisatie Nederland (SON) en onze werkgroep KIND.

Vervolgens legde zij uit dat er een website is voor kinderen met diverse aandoeningen de CYBERPOLI.

Deze is in het leven geroepen door de stichting Artsen voor Kinderen o.a. door Hans Büller. Het is informatie voor kinderen met verschillende aandoeningen en hun ouders. www.Cyberpoli.nl

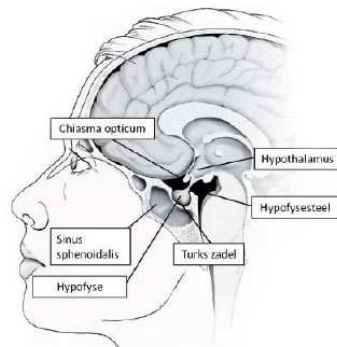
Een kind kan: Vragen stellen aan enkele deskundigen, praten met jongeren met dezelfde ziekte of met een andere ziekte en het kan op de hoogte blijven van de ontwikkelingen over de aandoening. Zie ook de website zelf!

Het is de bedoeling dat n oktober van dit jaar ook CHT en CHP op deze website zullen staan. En kinderen en hun ouders hier informatie kunnen vinden en ervaringen uitwisselen.

Vervolgens ging drs. Nitash Zwaveling verder met de presentatie van het middagprogramma met de volgende onderwerpen:

- **Verschillende oorzaken van CHP**
- **Erfelijkheid/genetische vormen**

Hypofyse-hypothalamus (Zie ook het bovenstaand verslag van de ochtend)

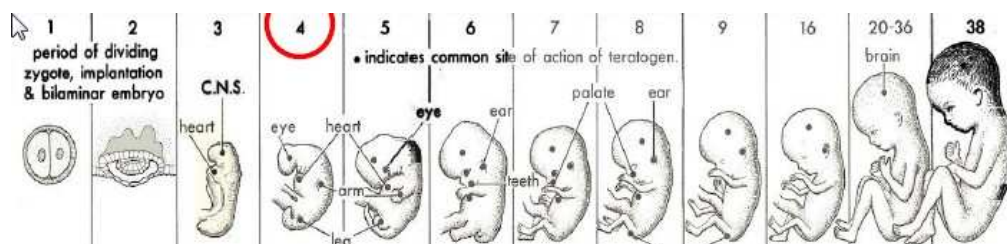


De ontwikkeling van de hypofyse

In de 1^e week na de bevruchting begint de ontwikkeling van het kind door celdeling

In de eerste 12 weken ontwikkelen zich de organen. Daarna groeien de organen alleen nog maar.

De hypofyse wordt aangelegd in de 4^e week van de ontwikkeling.

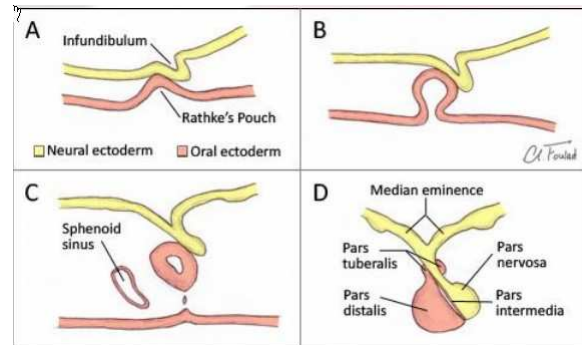
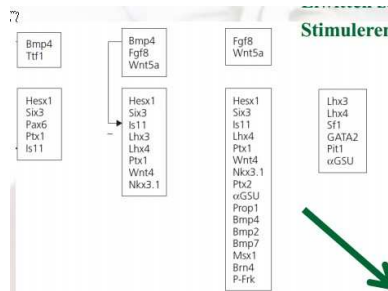


De ontwikkeling van het kind en in de 4^e week de hypofyse (rood omcirkeld)

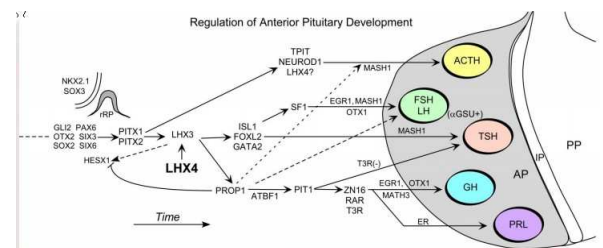
Na bevruchting gaan de cellen zich delen. Er ontstaan meerdere lagen. Zie figuur A. (rechtsonder)
 Uit de gele laag ontstaan de hersenen en het zenuwstelsel. Uit de roze laag ontstaat het lichaam en de organen.
 Deze twee lagen samen komen bij elkaar en vormen samen de hypofyse. (zie figuur B, C en D rechtsonder). Uit de gele laag ontstaat de hypofyse-achterkwab en uit de roze laag de hypofyse-voorkwab.
 Wanneer deze 2 lagen niet bij elkaar komen dan ontwikkelt de hypofyse zich niet en is er sprake van een aanlegstoornis.

Vershillende stofjes (transcriptie-factoren) zorgen voor het aflezen van het DNA en stimuleren de aanleg van de hypofyse. Bij het ontbreken van een van die transcriptie-factoren gaat er iets mis met het aflezen van het DNA en gaat er ook iets mis bij de aanleg van de hypofyse.

De aanlegstoornis is de meest voorkomende vorm van een hypofyse probleem.



Na de aanleg komt de differentiatie. Tijdens de differentiatie ontstaan de verschillende soorten cellen met de verschillende functies van de hypofyse. Ook bij deze differentiatie zijn verschillende transcriptie-factoren betrokken bij het aflezen van het DNA en het bepalen welke cellen welke functie krijgen. Gaat er hier iets mis dan is er wel een hypofyse aangelegd maar ontbreken bepaalde cellen of werken de cellen niet goed.



Er zijn dus 2 groepen Aangeboren Hypofyse-afwijkingen:

1. Hypofyse is niet goed aangelegd (op de MRI-scan is een afwijking te zien)
 - De hypofyse is afwezig
 - De hypofyse is te klein
 - De voor en achterkwab liggen niet tegen elkaar (Bij 75% van de gevallen)
 - De voorkwab ligt wel in het Turkse zadel en werkt niet. Maar de achterkwab blijft achter bij de hypothalamus en werkt wel. De hypofysesteel is niet goed ontwikkeld of afwezig. De oorzaak van de aanlegstoornis is onbekend.
 - Uitgebreide hersenafwijking SOD (septo-optische dysplasie). Ook bij de ontwikkeling van de van de oogzenuw gaat er iets mis. Het HESX 1gen is hiervan de oorzaak.
2. Hypofyse is wel goed aangelegd (op MRI-scan ziet de hypofyse er normaal uit)
 - Maar de cellen werkt niet goed. Bv. een geïsoleerde Hypothyroïdie

Genetische oorzaken.

Genetische afwijkingen zijn zeer zeldzaam. En gaan gepaard met andere afwijkingen. Het gaat hierbij om uiterlijke kenmerken. Bij minder dan 5% van de kinderen met CHP is dit het geval. Een voorbeeld is hiervan is Septo-optische dysplasie (SOD)

- De hypofyse niet goed aangelegd
 - De oogzenuwen zijn niet goed aangelegd
- Met als gevolg dat het kind:
- een hypofyse-uitval heeft
 - er is sprake van blindheid
 - en er vaak ook een ontwikkelingsachterstand is.

Is CHP erfelijk?

Specifieke syndromen kunnen erfelijk zijn. Meestal zijn er bij CHP geen andere mensen in de familie ook een hypofyseprobleem hebben. Wanneer ouders een kind met CHP hebben dan is de kans net zo klein als bij het eerste kind (1 op 15000 a 20000) dat ze nog een kind met CHP krijgen. De meest voorkomende vorm van CHP is niet erfelijk, er is geen kans op herhaling. Mogelijk is de herhalingskans iets groter dan normaal.

Erfelijk is niet hetzelfde als genetisch. Wanneer er een genetische mutatie heeft plaats gevonden, dan kan het erfelijk zijn en kan het kind met CHP, het doorgeven aan een volgende generatie. Als dat zo is dan is die kans 50%.

Waarom is er voor de meest voorkomende vorm van hypofyse aanlegstoornis geen genetische verklaring?

Onderzoeksplan AMC

- Zoeken naar een genetische verklaring
- Groep kinderen met deze aanlegstoornis van de hypofyse met nieuwste technieken DNA onderzoeken
- Vergelijken met gezonde ouders

Vraag ouder: Er was bij mijn kind bij een eerdere MRI eerst geen hypofysesteel te zien maar bij de MRI die onlangs is gemaakt was die beter te zien.

Antwoord: Een MRI is altijd lastig te beoordelen En er is veel veranderd en verbeterd betreffende de technieken van de MRI scan in de loop der jaren.

Vraag ouder:

Kunnen factoren van buitenaf invloed uitoefenen op de aanleg van de hypofyse?

Chromosomen zijn als een script bij een film. Het script ligt vast maar dat wil niet altijd zeggen dat de film lukt.

Er is een regisseur en er zijn acteurs nodig voor de film die het slagen van de film bepalen. Zo zijn er bij de aanleg van de hypofyse dus ook meerdere factoren die een rol spelen. Onder andere moet de genetische code van het DNA goed afgelezen worden. En de verschillende eiwitten spelen hierin een belangrijke rol.

Eind 2012 is er bij een onderzoek in Leiden een nieuw gen ontdekt.

Bij een jongen met CHP waren er meerder familieleden die hetzelfde hypofyseprobleem hadden.

Een broertje, een neefje en een opa. Zij hadden allen een TSH tekort, een prolactine tekort en soms ook Groeihormoon tekort .

Een geheel nieuw gen was hiervoor verantwoordelijk.

Vraag ouder: Wanneer er een familielid is met een schildklierprobleem is er dan meer kans op een kind met uitval van meerdere hormonen?

Antwoord: Er is wel een kans aanwezig maar dan wel in dezelfde as. Wel moet het schildklierprobleem een probleem zijn waarbij de oorzaak bij de hypofyse ligt en niet bij de schildklier zelf!

Aandoeningen van een schildklierprobleem waarbij de oorzaak ligt bij de schildklier zelf komen vaker voor dan hypofyseprobleem. Een schildklierprobleem is minder bedreigend dan een hypofyseprobleem.

Het is interessant om na te gaan of kinderen met CHP die geboren zijn tussen 1981 /1995 nu al kinderen hebben.

Nieuwe ontwikkelingen medicatie?

Schildklierhormoon:•Thyrax® / Euthyrox ®

•Nieuw: Thyroxine-drank (Duitsland) Geschikt voor hele kleine kinderen.

Groeihormoon: Er zijn geen nieuwe types. •Het is sinds januari 2013 overgeheveld van de apotheek naar de ziekenhuisapotheek. Kinderendocrinologen onderhandelen met de farmaceuten over de prijs van het groeihormoon. Biosimilar groeihormoon is identiek aan de eigenlijke groeihormonen (merknamen). Het is nog niet zo lang in gebruik. Het is wel goedkoper.

Testosteron: •**Langwerkend middel: Nebido**

De Sustanon-injecties werken 3 tot 4 weken, de Nebido-injecties 10 tot 14 weken

Er is ook een huidgel daarbij komt het testosteron via de huid geleidelijk in het bloed.

En blijft dan per keer ongeveer 24 uur lang voldoende testosteron in het bloed.

Oestrogeen: •**Pleisters**

Hydrocortison tabletten:

•Er is een tablet die langer werkt en langzamer afgeeft in het maagdarm stelsel

Deze zijn niet geschikt voor kinderen. Zij hebben kleinere dosissen nodig en je wilt ze geen overdosering geven.

Het DHEA hormoon:

DHEA is een hormoon dat door de bijnieren wordt gemaakt en uitgescheiden. DHEA is een pro-hormoon en wordt in het lichaam omgezet in het mannelijke hormoon (testosteron) en het vrouwelijk hormoon (oestradiol).

Wanneer de bijnieren niet worden aangestuurd door de hypofyse, wordt dit hormoon niet aangemaakt en dus wordt testosteron ook niet aangemaakt. Testosteron heeft invloed op de zin in seks (verlangen, opwindings, seksuele motivatie). Bij vrouwen wordt testosteron deels in de bijnieren gemaakt en deels in de eierstokken. Bij een (jonge) vrouw met CHP, waarbij de bijnieren en de eierstokken niet worden aangestuurd, zal geen testosteron worden aangemaakt. Een behandeling met het DHEA kan dan eventueel de seksuele behoefte van de (jonge) vrouw vergroten. Voor een (jongen) man geldt dit niet aangezien die zelf al behandeld wordt met testosteron (of dit zelf aanmaakt in de testes). DHEA wordt niet gegeven aan kinderen!

Vragen van ouders

Vraag : Wanneer je kind groeihormoon gebruikt en je in het buitenland wilt gaan wonen, hoe zit het dan met de levering van het groeihormoon?

Antwoord: niet bekend. Dit kun je informeren bij andere ouders die in het buitenland zijn gaan wonen.

Vraag: Kun je met een kind met CHP, die groeihormoon gebruikt, overstappen naar een andere verzekering?

Antwoord: De meeste ouders in de zaal doen het expres niet!

Vraag: Een meisje met CHP krijgt vrouwelijke oestrogenen in capsule vorm. Ze is altijd heel tener geweest maar sinds ze oestrogenen slikt is ze in gewicht toegenomen. Het gewicht loopt steeds meer op. Hoe kan dit?

Antwoord: Het kan geen vocht zijn waardoor ze in gewicht is toegenomen. Oestrogenen hebben wel invloed op het vetweefsel. Het kan zijn dat ze meer eetlust heeft gekregen. En hierdoor meer is gaan eten en daardoor in gewicht is toegenomen.

Vraag: Mijn dochter is bang voor bloeddrukmeting. Hoe belangrijk is bloeddrukmeting bij controles?

Tips om aan een bloeddrukmeter te wennen?

Antwoord: Voor het cortisol en het groeihormoon is bloeddrukmeting nodig. Zij hebben beide invloed op de bloeddruk.

TIP: Op een bed gaan liggen en meerder keren achter elkaar de bloeddruk meten. Zodat het meisje aan het meten went. Of zelf een bloeddrukmeter aanschaffen. Deze laten ijkten door de arts en dan thuis meten.

Vraag: Bevalling van een kind met CHP; Zit er een verband tussen weinig ontsluiting (5cm) en een kind met CHP?

Antwoord: Dit is niet bekend. Wel zijn er meer stuitbevallingen bij kinderen met CHP. Vaak zijn het wel moeilijkere bevallingen. Sommige artsen zien hier wel een verband tussen.

Na een kind met CHP is het zeker aan te raden om de bloedsuikers van een volgend kind te meten na de bevalling!

Vraag van dr. Paul van Trotsenburg aan ouders: Hebben jullie ouders nog tips voor de (kinder)endocrinologen?

Antwoord: Voor kinderen die te vroeg geboren zijn: Na 6 weken, op de uiterekende datum, alsnog een hielprik doen. Beter 1x teveel cortisol geven dan 1x te weinig!! Goed luisteren naar het kind!

Na deze informatieve dag bedankte Mariska drs. Nitash Zwaveling en dr. Paul van Trotsenburg voor de presentaties en het beantwoorden van al onze vragen!

Vervolgens was het tijd voor een drankje en een hapje en om nog even wat na te praten.!

Mariska Wennink lid van de werkgroep KIND van Son namens de oudercontactgroep CHP

