

Het 22q11.2 deletie syndroom (22q11DS) wordt veroorzaakt door een microdeletie op chromosoom 22. Het komt voor in ongeveer 1:3000-6000 levendgeborenen. Patiënten met 22q11DS kunnen veel verschillende uitingen van het syndroom hebben, meer dan 180 klinische afwijkingen zijn beschreven in de literatuur. Het doel van dit proefschrift was om een overzicht te creëren van de verschillende keel-, neus- en oor manifestaties in 22q11DS.

Otologische manifestaties

Van de 199 patiënten met 22q11DS die onze polikliniek bezochten onafhankelijk van symptomen en we hebben geïnccludeerd in een retrospectieve studie had 38% van de oren met een audiogram een gehoorverlies. 94% hiervan was een conductief gehoorverlies en 4% een gemengd gehoorverlies. Tijdens het meest recente audiogram had 22,5% van de patiënten een otitis media met effusie. 61% van de patiënten had een voorgeschiedenis van een trommelvliesbuisje. 10% gebruikte conventionele hoortoestellen of een beegelidingshoortoestel. Op beeldvorming van het midden- en binnenoor van 26 patiënten met 22q11DS was dense stapes bovenbouw in 36% van de oren, een incomplete partitie type II van de cochlea in 23% van de oren, een afwijkend lateraal semicirculair kanaal met een klein boteiland in 33% van de oren, en een gefuseerd lateraal semicirculair kanaal met het vestibulum tot één holte in 29% van de oren aanwezig. Het laterale semicirculaire kanaal is een belangrijke landmark voor het identificeren van de nervus facialis tijdens een mastoïdectomie. Om iatrogene schade aan de nervus facialis te voorkomen is het van belang dat otologen hiervan op de hoogte zijn, standaard preoperatief een CT-scan vervaardigen en een facialis monitor gebruiken peroperatief bij patiënten met 22q11DS.

Vestibulaire manifestaties

Nadat we een hoge prevalentie afwijkende laterale semicirculaire kanalen bij patiënten met 22q11DS vonden hebben we een vragenlijst studie uitgevoerd om vestibulaire symptomen nader te onderzoeken. Dit liet zien dat een hoger percentage kinderen met 22q11DS last had van balansproblemen vergeleken met het percentage kinderen in de controlegroep. Daarnaast was de leeftijd waarop kinderen met 22q11DS gemiddeld begonnen met lopen 22 maanden, tegenover 13 maanden in de controlegroep.

Luchtweg manifestaties

Als laatste beschrijven we 14 patiënten met 22q11DS en een luchtweg afwijking. Er was één patiënt met een choane stenose, vijf patiënten met een larynx web, twee patiënten met een larynx cleft, drie patiënten met een subglottische stenose, 11 patiënten met een pharynx, laryngo-, tracheo-, en/of bronchomalacie, en één patiënt met een tracheastenose. Negen patiënten hadden meer dan één aandoening tegelijkertijd. Een vasculaire structuur drukte in vijf patiënten op de trachea. Drie patiënten hadden een tracheotomie nodig. Verschillende afwijkingen in de luchtweg aanwezig kunnen zijn in 22q11DS, artsen moeten hierop beducht zijn bij 22q11DS en behandeling zo snel mogelijk starten indien nodig.