

Kindergeneeskunde op zak

---

*H.S.A. Heymans, G. Derksen-Lubsen (redactie)*

# Kindergeneeskunde op zak

Klinische problemen bij kinderen

De Tijdstroom, Utrecht

© De Tijdstroom uitgeverij, 2019. De auteursrechten der  
afzonderlijke bijdragen berusten bij de auteurs.

Uitgegeven door De Tijdstroom uitgeverij bv, Postbus 775, 3500  
AT Utrecht.

Internet: [www.tijdstroom.nl](http://www.tijdstroom.nl), <http://www.leerboek.kindergeneeskunde.nl>.

E-mail: [info@tijdstroom.nl](mailto:info@tijdstroom.nl)

Aan de totstandkoming van deze uitgave is de uiterste zorg  
bested. Voor informatie die nochtans onvolledig of onjuist  
is opgenomen, aanvaarden auteur(s), redactie en uitgever  
geen aansprakelijkheid. Voor eventuele verbeteringen van de  
opgenomen gegevens houden zij zich gaarne aanbevolen.  
Waar dit mogelijk was is aan auteursrechtelijke verplichtingen  
voldaan. Wij verzoeken eenieder die meent aanspraken te  
kunnen ontlenen aan in dit boek opgenomen teksten en  
afbeeldingen, zich in verbinding te stellen met de uitgever.  
Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag  
worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd  
gegevensbestand of openbaar gemaakt in enige vorm of op  
enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën,  
opnamen of enige andere manier, zonder voorafgaande  
schriftelijke toestemming van de uitgever.

Voor zover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan  
op grond van artikel 16b Auteurswet 1912 juncto het Besluit  
van 20 juni 1974, Stbl. 351, zoals gewijzigd bij het Besluit van  
23 augustus 1985, Stbl. 471, en artikel 17 Auteurswet 1912,  
dient men de daarvoor wettelijk verschuldigde vergoedingen  
te voldoen aan de Stichting Reprorecht, Postbus 3051, 2130 KB  
Hoofddorp. Voor het overnemen van gedeelten uit deze uitgave  
in bloemlezingen, readers en andere compilatiewerken (artikel 16  
Auteurswet 1912) dient men zich tot de uitgever te wenden.

ISBN 978 90 5898 270 4

NUR 871

## ***Inhoud***

Voorwoord	9
Aangeboren aandoeningen en dysmorphe kenmerken	11
Aangeboren heupafwijkingen	14
Afwijkend looppatroon door een aandoening van het heupgewricht	22
Alcohol en drugs	23
Allergie	27
Ammoniak, afwijkingen	31
Anafylaxie	37
Anorexie	40
Apneu-aanvallen bij de neonaat	44
Apparent life-threatening event (ALTE)	48
Bewegings- en loopstoornissen	51
Bewustzijnsstoornissen	57
Bleekzien, anemie	62
Bloedingsneiging en purpura	67
Braken en regurgitatie	72
Buikpijn	76
Calcium, afwijkingen	80
Cyanose	84
Dehydratie	93
Diarree	99
Dysfagie	103
Dysmaturiteit	106
Dyspneu	109
Epilepsie en paroxismale stoornissen	116
Epistaxis	121
Failure to thrive	124
Gastro-intestinaal bloedverlies	127
Gedragstoornissen	131
Gehoorproblemen	136
Geslacht onduidelijk	140

## 6 Kindergeneeskunde op zak

---

Gewrichtsklachten	146
Groei: grote lengte, kleine lengte, ondergewicht	149
Haarafwijkingen	158
Hartfalen	162
Hartgeruis	166
Hartritmestoornissen	171
Heesheid en stemproblemen	179
Hematurie	182
Hemoptoë	185
Hepatomegalie	189
Hoesten	195
Hoofdpijn	198
Huidafwijkingen	201
Huilen, excessief	205
Hypertensie	208
Hypertonie	214
Hypoglykemie	218
Hypotonie en spierzwakte	226
Icterus	232
Incontinentie voor feces	237
Incontinentie voor urine, enuresis en mictieklachten	239
Infecties, perinataal	245
Ingestie en aspiratie van voorwerpen of vloeistoffen	250
Intoxicatie	256
Jeuk	264
Kalium, hyperkaliëmie	268
Keel-, neus- en oorklachten	272
Kindermishandeling	278
Koorts	282
Leerprobleem, schoolprobleem	286
Leverfalen, acuut	290
Luchtweginfecties, recidiverend	295
Lymfeklieren, aandoening van	299
Natrium, hyponatriëmie	303
Nekstijfheid	307
Niet-scrotale testis	312
Nystagmus	316
Obstipatie	319

---

Oedeem	323
Oedeem, hereditair angio-	327
Oligurie, anurie	329
Ondervoeding	334
Ontstoken oog	339
Ontwikkelingsachterstand	344
Ogen, afwijkingen in grootte of uiterlijk	348
Overgewicht	352
Piepen	357
Pijn	360
Pijn op de borst	363
Polyurie, polydipsie	366
Prematuriteit	370
Ptosis	373
Puberteit: late, vroege	377
Schedelafwijkingen	386
Shock	391
Slaapstoornis	397
Splenomegalie	401
Spraak- en taalstoornis	405
Standafwijking: rug, voet	408
Stomp buiktrauma	413
Stridor	417
Struma	422
Syncope	424
Therapieontrouw	427
Torticollis	432
Urticaria	436
Vaginale afscheiding, vaginale bloeding	439
Vermoeidheid	442
Vertigo	446
Virusinfecties	449
Visusstoornissen	454
Voedingsprobleem, eetstoornis	457
Voedselallergie of -intolerantie	461
Zuur-base-evenwicht, afwijkingen	465
Zwelling bot	472
Zwelling buik	475

## 8 Kindergeneeskunde op zak

---

Zwelling in de hals en parotis	480
Zwelling scrotum en lies	484
Zweten	488
Auteurs	491

## **Voorwoord**

*Kindergeneeskunde op zak* geeft een overzicht van meer dan 100 veelvoorkomende problemen en probleemgebieden binnen de kindergeneeskunde. Het geeft een snelle oriëntatie op de definitie van het probleem, de pathofysiologie, de kliniek, epidemiologie, diagnostiek en behandeling. Het boek is bedoeld voor studenten geneeskunde, aios, physician assistants, huisartsen, spoedeisendehulpartsen en andere (beginnende) artsen.

De beschreven klinische problemen zijn ontleend aan het *Leerboek kindergeneeskunde* en de bijbehorende website. Dit leerboek met een unieke, multimediale leeromgeving kan verdere uitleg en verdieping verschaffen.

*Hugo Heymans*  
*Arda Derksen-Lubsen*  
Redactie

### *Literatuur*

Heymans HSA, Derksen-Lubsen G, Draaisma, JMTh, Goudoever JB van, Nieuwenhuis EES (red.). *Leerboek kindergeneeskunde*. Utrecht: De Tijdstroom, 2015.



KG op zak

Ook beschikbaar als app in de App Store en de Google Play Store.





# **Aangeboren aandoeningen en dysmorfie kenmerken**

*J.M. Cobben*

## **Definitie**

Een aangeboren (congenitale) afwijking is een aandoening die al bij de geboorte bestaat; ernstig (*major*) noemt men een aangeboren afwijking die medische aandacht nodig heeft. Een dysmorf kenmerk (dysmorfie) is een buiten de normale variatie vallende vorm van een lichaamsdeel.

## **Epidemiologie**

In Nederland heeft 2-3% van alle kinderen een min of meer ernstige aangeboren afwijking.

## **Pathofysiologie**

Ernstige aangeboren afwijkingen kunnen uitermate heteroog en complex zijn. De pathofysiologie is afhankelijk van de afwijking.

## **Kliniek**

Ernstige aangeboren afwijkingen zijn meestal meteen duidelijk bij de geboorte, hoewel het kind er ook geheel normaal kan uitzien omdat de afwijking zich voordoet in een inwendig orgaan of weefsel.

Meest voorkomende oorzaken van aangeboren afwijkingen: omgevingsfactoren (circa 5%), chromosomaal (circa 7%), monogeen (circa 6%), multifactorieel (circa 20%), onbekend (circa 60%).

### **Diagnostiek**

- Systematische zwangerschapsanamnese en familie-anamnese.
- Lichamelijk onderzoek.
- Diverse vormen van aanvullende diagnostiek (radiologisch, chromosomen, DNA, enzovoort).

Het standaardboek *Oxford desk reference: Clinical genetics* bevat voor elke aangeboren aandoening een als kookboekrecept opgeschreven handleiding bij de diagnostiek en is in de praktijk heel handig (Firth & Hurst, 2017).

Sinds 2012-2015 is DNA-analyse in de vorm van *whole genome/exome sequencing* in opkomst als eerstelijnsdiagnostiek bij aangeboren aandoeningen, al in de neonatale fase (Saunders et al., 2012).

### **Behandeling**

De behandeling is afhankelijk van het type aangeboren afwijking. Sommige ernstige aangeboren afwijkingen (bijvoorbeeld een lage anusatresie) zijn prima te behandelen door de kinderchirurg, voor andere afwijkingen (bijvoorbeeld bilaterale nieragenesie met longhypoplasie) is slechts symptomatische of palliatieve behandeling beschikbaar.

*Literatuur en aanbevolen literatuur*

- Firth HV, Hurst JA. Oxford desk reference. 2nd ed.: Clinical genetics. Oxford: Oxford University Press, 2017.
- Jones KL, Jones, MC, Campo M del (Eds). Smith's recognizable patterns of human malformation. 7th ed. Philadelphia: Saunders, 2013.
- Saunders CJ, Miller NA, Soden SE, Dinwiddie DL, Noll A, Alnadi NA, et al. Rapid whole-genome sequencing for genetic disease diagnosis in neonatal intensive care units. *Sc Trans Med*. 2012;4:154.

*Leerboek kindergeneeskunde*

- Cobben JM, Mancini GS. Aangeboren afwijkingen en erfelijke aandoeningen, pp. 179-206.
- Heij HA, Zee DC van der, Wijnen RMH. Kinderchirurgie, pp. 703-741.
- Kaam AHLC van, Semmekrot BA, Hoeven MAHBM van der. Perinatologie en neonatologie, pp. 123-178.
- Spronsen FJ van, Smeitink JAM, Meirleir LJ de. Erfelijke stofwisselingsziekten, pp. 207-222.