Case 3-2005: A 14-Year Old Boy with Recent Slowing of Growth and Delayed Puberty

N Engl J Med 2005;352:393-403

Dit artikel behandelt de klinische casus van een 14-jarige jongen met groeivertraging en een verlate pubertaire ontwikkeling.

Hieronder volgt een korte samenvatting van de kliniek en enkele leerpunten voor de CLB-praktijk.
Op uw vraag kan het artikel worden doorgestuurd.

Reden van de consultatie:

Een jongen, 14 jaar 2maanden oud, werd doorverwezen door de pediater naar de pediatrische endocrinoloog wegens kleine gestalte/groeivertraging en gebrek aan energie

Anamnese – Antecedenten:

De jongen leed 4 jaar geleden aan een langdurige episode van diarree, behandeld met metronidazole. Sindsdien merkt moeder donkere oogkringen op en zijn er episodes van slechtruikende flatulentie. Sinds één jaar zijn er gedragsproblemen en problemen met het schoolwerk.

Geboorte na 39 weken zwangerschap door een sectio wegens cefalo-pelvische disproportie.
Het geboortegewicht was 3500 gram.
Er zijn geen allergieën, geen medicatiegebruik.

De gestalte van moeder is 173 cm.
De gestalte van vader is 183 cm

Een nichtje werd met hormonen behandeld voor een late puberteit.
Enkele vrouwelijke 2^{e} graadsverwanten zijn bekend met schildklierlijden.

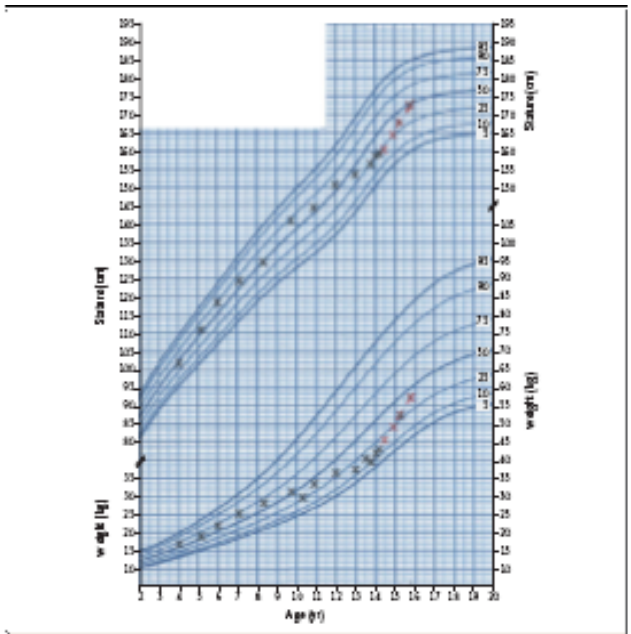

Figure 1. Growth Chart.
The black Xs indicate growth points before and at the time of the patient's initial evaluation. The rate of weight gain began to slow at approximately 10 years of age, and the rate of height increase began to slow one year later. The red Xs indicate growth points after treatment.

Klinisch onderzoek:

Gestalte = 159 cm
Gewicht = 42,9 kg
Bloeddruk = 112/74 mmHg, pols 68/min
Hoofdomtrek = 55 cm, armspan 159 cm
Puberteit: Testikelvolume links 5 ml, rechts 4 ml, P2
Er zijn geen bijzondere bevindingen bij het klinisch onderzoek.

RX-linker hand:

Botleeftijd van 12 jaar 6 maanden

Differentiaal diagnose voor de casus:

Bij gebrek aan verklarende antecedenten, bijzondere klinische bevindingen, afwezigheid van dysmorfie of disproporties, maakt syndromaal lijden en bot- en kraakbeenaandoeningen onwaarschijnlijk.

Volgende mogelijkheden worden weerhouden:

→Vertraagde pubertaire ontwikkeling

→ Chronische ziekte

De differentiaal diagnose van groeivertraging/kleine gestalte

Prenatale oorzaken:

- Ondervoeding
- Intrinsieke foetale factoren

Postnatale oorzaken:

- Constitutionele achterstand in groei en puberteit
- Ondervoeding
- Genetische stoornis m.b.t. bot en kraakbeen
- Chronische ziekten
- Medicatie (glucocorticoïden, ADHD-medicatie)
- Endocriene stoornissen (hypothyroidie, hypopituitarisme, teveel aan cortisol)

Bloedbeeld

Milde anemie

Een gestegen titer van anti-endomysium antistoffen

Diagnose:

Coeliakie

Nuttige informatie voor de CLB-praktijk:

- Coeliakie komt voor bij 2 tot 8% van de kinderen met een kleine gestalte
    - Bij elk kind met groeivertraging, in het bijzonder gecombineerd met onvoldoende gewichtstoename, moet coeliakie als mogelijke oorzaak worden overwogen.
- Endocriene stoornissen veroorzaken eerder een vertraagd groeipatroon dan een onvoldoende gewichtstoename.
- Chronische ziekten veroorzaken eerst een verminderde gewichtstoename en pas later een afbuigend groeipatroon.
- Ondervoeding is niet de enige verklaring voor de groeivertraging bij coeliakie. Argumenten voor deze stelling zijn:
    - Sommige kinderen buigen sterk af, hoewel er een minimaal ondergewicht is
    - Malabsorptie-syndromen kunnen een belangrijke groeivertraging veroorzaken, nog vóór er symptomen of gewichtsverlies optreden.
    - Er zijn talrijke magere kinderen met een perfect normaal groeipatroon.
- Bij 30% van de kinderen met een subklinische vorm van coelakie, is de kleine gestalte en/of groeivertraging het belangrijkste symptoom.
- Bij 30% van de kinderen met DM type 1, wordt een subklinische vorm van coeliakie vastgesteld.
- Symptomen en klachten t.g.v. coeliakie kunnen in 2 grote categorieën worden onderverdeeld:
    - Symptomen t.g.v. de malabsorptie
    - Symptomen t.g.v. de geassocieerde auto-immune ziekten (dermatitis herpetiformis, artritis, diabetes, hepatitis). Het voorkomen van deze auto-immune aandoeningen is gecorreleerd met de periode van blootstelling aan gluten. Dit bepleit de vroegdetectie van coeliakie ter preventie van deze geassocieerde aandoeningen.