

Workup Plan Neonatale Erythrodermie en Collodion Baby

EEN PRAKTISCHE HANDLEIDING VOOR ARTSEN

Op basis van de flowchart uit het protocol

Drs. E. Cuperus, dermatoloog-onderzoeker

Prof. Dr. S.G.M.A. Pasmans, kinderdermatoloog-immunoloog

Geachte arts,

U heeft een patiënt(e) gezien met een congenitale of neonatale erythrodermie.

Hoe gebruikt u dit work-up plan zo optimaal mogelijk?

1. Print dit work-up plan zoals te vinden is op www.huidhuis.nl/afdeling/neonatale-erythrodermie.
2. U ziet patiënt(e) bij voorkeur met dermatoloog én kinderarts gezamenlijk.
3. De flowchart kan u richting geven.

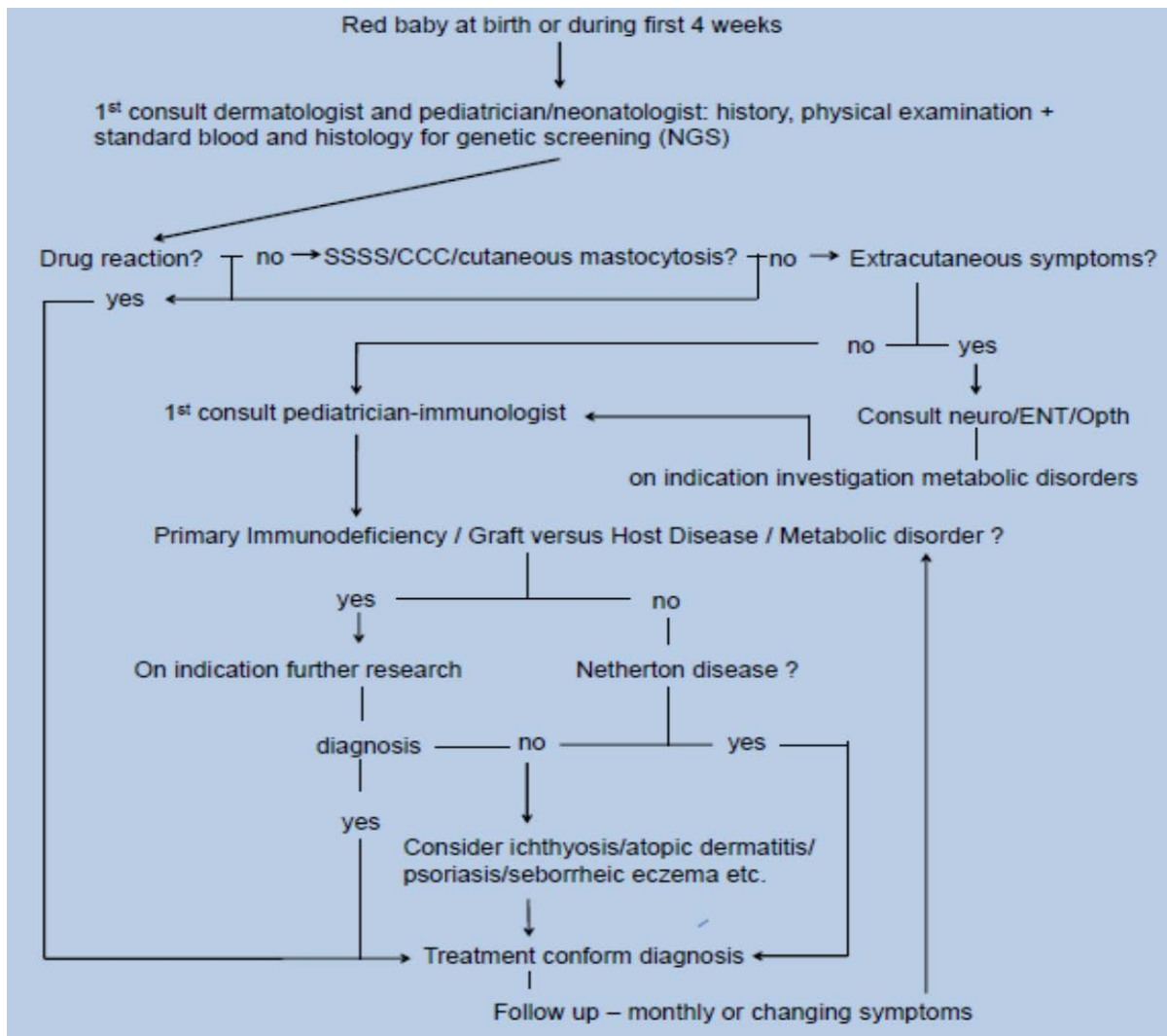
De pagina's 4 en 5 geven aanwijzingen waarop te letten tijdens anamnese en lichamelijk onderzoek. Pagina 6 geeft aanwijzingen voor het aanvullend onderzoek:

4. Neem bloed af voor een algemene screening zoals is aangegeven
5. Bij voorkeur 1 huidbiopt (beoordeling door eigen patholoog), vraagstelling: klinisch erythrodermie, DD/ ichthyosis, immuundeficiëntie of Netherton syndroom. **Het afnemen van een biopt geldt alleen voor een erythrodermie, niet voor een collodion baby!**
6. Bloedafname voor NGS (opsturen met formulier (pagina 9) naar UMCU (t.a.v. Dr M.E. van Gijn), onder vermelding van patiëntgegevens en uw contactgegevens.
7. Verdere behandeling vindt in uw ziekenhuis plaats.

Hoe gaat het verder?

8. U ontvangt een ontvangstbevestiging van de klinisch geneticus (UMCU) tezamen met een retourenvelop (gericht aan het Erasmus MC).
9. Print pagina 4-6 en vul ze in. Stuur ze vervolgens **per fax (010-7033822) én per post** (met de retourenvelop).
10. Onderzoeker Edwin Cuperus neemt contact met u op binnen 2 weken indien gegevens ontbreken en/of bij vragen.
11. U ontvangt separaat bericht vanuit het UMCU over de uitslag van de NGS erythrodermie.

Flowchart aanpak congenitale en neonatale erythrodermie



Afkortingen:

SSSS staphylococceen scalded skin syndrome, CCC chronisch cutane candidiasis, ENT ear-nose-throat, Opth Ophthalmologist

Contactgegevens verwijzer

- Naam:
- Functie:
- Ziekenhuis:
- Plaats:
- Telefoonnummer:
- Email-adres:

Gegevens patiënt(e)

- Geboortedatum:/...../.....
- Geslacht patiënt(e): m/v
- Consanguiniteit van de ouders: ja/nee
- Leeftijd patiënt(e) ten tijde van uw consult:
- De erythrodermie is aanwezig sinds:
 - Geboorte
 - Week 1 / 2 / 3 / 4
- Er is/was sprake van een collodion membraan: ja/nee
- Failure to thrive: ja/nee

(Bij SCID, Omenn syndroom, Netherton syndroom en DiGeorge syndroom)

Gegevens zwangerschap/bevalling/ouders

- Medicijngebruik bij de moeder in de zwangerschap
 - Vancomycine/ceftriaxon/rifampicine / geen
- Complicaties tijdens zwangerschap
 - Polyhydramion / vroegtijdig breken van de vliezen ja/nee
- Vroeggeboorte: ja/nee

Gegevens lichamelijk onderzoek

- Collodion membraan: ja/nee
 - Eclabium ja/nee
 - Ectropion ja/nee
 - Contracturen ja/nee
 - Erythrodermie ja/nee
- Blaren: ja/nee
 - Nikolsky I (directe): ja/nee
 - Nikolsky II (indirecte): ja/nee
 - Intacte blaren: ja/nee
- Alopecia: ja/nee
 - Hoofdhuid: ja/nee
 - Wenkbrauwen: ja/nee
 - Wimpers: ja/nee
- Nagels aanwezig: ja/nee
- Syndromaal fenotype verdenking: ja/nee
- Lymfadenopathie: ja/nee
- Hepatomegalie: ja/nee
- Splenomegalie: ja/nee
- Extracutane symptomen: ja/nee
- Andere afwijkende bevindingen cutaan: ja/nee
- Andere afwijkende bevindingen extracutaan: ja/nee

➤ Wat is uw DD?

➤ Wat is uw werkdiagnose?.....

Aanbevolen aanvullend onderzoek 1^e polibezoek

➤ Lab

- Hematologie: CRP, BSE, Hb, bloedbeeld + differentiatie
- Klinische Chemie: Na, K, AF, ALAT, ASAT, albumine, glucose, totaal eiwit, triglyceriden, kreatinine, ureum.
- Allergie: totaal IgE

➤ Genetisch onderzoek:

- 5 cc EDTA bloed (bij voorkeur 2 x 3 ml (duplo)) of 5 ug DNA van het kindje insturen.
- Aanvraagformulier “aanvraag DNA-diagnostiek” (bijlage 1).
- bloed opsturen naar vermelde postadres.

➤ Bacteriële kweken:

- Swab neus/keel en liesplooien bij kind en moeder

➤ Histologie:

- Haaronderzoek, (evt door patholoog):
 - Vraagstelling aan patholoog: trichorrhesis nodosa, trichorrhesis invaginata, brittle hair?
- Tweemaal huidbiopt (2-3 mm), geleverd in formaline.
 - 1^e biopt naar patholoog. Vraagstelling: Netherton syndroom, ichthyosis, apoptotische keratinocyten?
 - 2^e biopt naar klinisch geneticus voor fibroblastenkweek . Vraagstelling: aanwijzing voor metabole stoornis?

1^e polibezoek kinderarts-immunoloog

- Vraagstelling: zijn er aanwijzingen voor:
 - M. Netherton ja/nee
 - Selectieve IgA deficiëntie ja/nee
 - Omenn syndroom/SCID ja/nee
 - DITRA ja/nee
 - Agammaglobulinemie ja/nee
 - CVID2 ja/nee
 - Leiner disease ja/nee

➤ **Indien nodig volgt na 1^e bezoek aan immunoloog/neuroloog e.d. extra aanvullend onderzoek:**

- Bij verdenking op metabole stoornissen/immuundeficiënties:
 - Lab: Klinische chemie: Ca, Cu, Zn, Ferritine, TSH, lactaat, ammonium, glycine, fibrinogeen, ceruloplasmin, IgA, IgM en IgG.
 - Bij tekenen van sepsis/failure to thrive: bloedkweek en bloedgas
 - Urine: Urinekweek en –sediment, leukotriëne B₄, alanine, lactaat, glycine.
 - Alleen op indicatie: beenmergbiopsie
 - Bij agammaglobulinemie of lymfocytopenie: lymfocyten subpopulaties.
 - Indien normaal, overweeg andere PIDs.
 - Indien abnormaal: immunofenotypering.

➤ **Indien nodig: intercollegiaal consult KNO-arts/Neuroloog/Oog-arts**

○ Vraagstelling: zijn er aanwijzingen voor:

○ Metabole stoornissen

- | | |
|---------------------------|--------|
| ○ Biotinidase deficiëntie | ja/nee |
| ○ Menkes disease | ja/nee |
| ○ Propionic acidemie | ja/nee |
| ○ Anders | ja/nee |

Beschrijving:

○ Syndromen

- | | |
|-----------------------------------|--------|
| ○ Sjögren Larsson syndroom | ja/nee |
| ○ CHILD syndroom | ja/nee |
| ○ IFAP syndroom | ja/nee |
| ○ CHIME syndroom | ja/nee |
| ○ Trichothiodystrofie | ja/nee |
| ○ KID syndroom | ja/nee |
| ○ Dorfman-Chanarin syndroom | ja/nee |
| ○ Gaucher syndroom type 2 | ja/nee |
| ○ AEC syndroom (Hay-Wells syndr.) | ja/nee |
| ○ DiGeorge syndroom | ja/nee |
| ○ Conradi-Hunermann-Happle | ja/nee |
| ○ Chondrodysplasia punctata | ja/nee |
| ○ Anders | ja/nee |

Beschrijving:.....

Behandeling: op geleide van de meest waarschijnlijke klinische diagnose, dwz emollientia, antibiotica, antihistaminica e.d.

Definitieve diagnose volgt op basis van combinatie anamnese, lichamelijk- en aanvullend onderzoek (lab, urine, histologie, immunologie en genetica).

BIJLAGE 1: Formulier "Aanvraag DNA-Diagnostiek"

Afdeling Medische Genetica

AANVRAAG DNA-DIAGNOSTIEK

Sectie Genoomdiagnostiek
Universitair Medisch Centrum Utrecht
Centrale Balie CDL
Huispost G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht



burgerservicenummer
naam + voorletters

adres
postcode + woonplaats

geboortedatum
geslacht

ziektelastverzekeraar
verzekeringsnummer

huisarts
adres + woonplaats

PERSOONSGEGEVENS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Secretariaat

Tel 088 – 75 54090

Fax 088 – 75 55034

E-mail genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam :

Afdeling :

ZH/instelling :

Adres :

Postcode + Plaats :

Datum :

Uw referentie :

oc uitslag :

Telefoon :

E-mailadres :

INDICATIE GENPANEL NEONATALE ERYTHRODERMIE

Spoed (uitsluitend na overleg)

MATERIAAL

Betrokkene geeft geen toestemming voor anoniem gebruik van restmateriaal.

Geen toestemming voor gebruik restmateriaal

Patiëntmateriaal s.v.p. duidelijk voorzien van naam, geslacht en geboortedatum.

Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden.

- Bloed (2 x 10 ml EDTA, 3 x 2 ml, minimaal 2 x 2 ml bij kleine kinderen)
- Chorion villi
- Vruchtwater
- Bloed voor RNA isolatie (2 x 2,5 ml PAXgene bloedbuizen) (uitsluitend na overleg)
- DNA nummer(s)
- Gekweekte fibroblasten
- Weefsel type
- monsternummer(s)

DOEL

- Bevestiging / Uitsluiting diagnose
- Dragerschapbepaling (i.v.m. bekend gendefect in de familie)
- Presymptomatisch onderzoek
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest
- Prenataal onderzoek (uitsluitend na overleg)
- Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- Research

GENDEFECT IN FAMILIE

- Mutatie onbekend
 - Mutatie bekend
(relatie met indexpatient aangeven in stamboom)
- Gen:
- Mutatie:
- Familienummer:
- Referentie:

In te vullen door LABORATORIUM

U-nummer

--	--	--	--	--	--	--	--

Datum:

ETIKETTEN

REGISTRATIE

Indicatie:

Gericht / Volledig

Paraaf:

Ontvangstdatum:

BIJLAGE 2. CONTACTGEGEVENS

Prof. Dr. Suzanne G.M.A. Pasmans

Projectleider, kinderdermatoloog

Erasmus MC, Sophia Kinderziekenhuis Rotterdam en UMC Utrecht, Wilhelmina
Kinderziekenhuis, Utrecht

Email: s.pasmans@erasmusmc.nl

Edwin Cuperus

Coördinator, dermatoloog en arts-onderzoeker

Email: ecuperus@huidhuis.nl / e.cuperus@erasmusmc.nl