

Lange vingers

Imke van Kessel, Jessica Warnink-Kavelaars, Ad Backx, Leonie Menke

Drs. I.N. van Kessel, kinderarts, fellow sociale pediatrie, afdeling Algemene pediatrie, Emma Kinderziekenhuis/Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, Amsterdam

Drs. J. Warnink-Kavelaars, kinderrevalidatiearts, afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, Amsterdam

Dr. A.P.C.M. Backx, kindercardioloog, afdeling Kindercardiologie, Emma Kinderziekenhuis/Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, Amsterdam

Dr. L.A. Menke, kinderarts erfelijke en aangeboren aandoeningen (EAA), afdeling Algemene pediatrie, subafdeling EAA, Emma Kinderziekenhuis/Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, Amsterdam

Casus

In een algemeen ziekenhuis vroeg de verloskundige de algemeen kinderarts in consult bij een jongen met opvallend lange vingers en polsen die niet volledig gestrekt konden worden. Er was sprake geweest van een ongecompliceerde zwangerschap en bevalling, een goede start en een normaal geboortegewicht. Röntgenfoto's toonden los van lange vingers geen bijzonderheden. Op de leeftijd van 2 dagen volgde een ziekenhuisopname in verband met geel zien en afvallen in gewicht. Daarnaast werd er een soufflé gehoord. Een echo van het hart toonde mitralisinsufficiëntie en een verwijde aortawortel. Vanwege de verdenking op een specifiek syndroom werd de jongen naar het expertisecentrum van ons ziekenhuis verwezen. Op de polikliniek zagen wij een zuigeling met diepliggende ogen, een downslant oogstand, retrognathie, milde contracturen van ellebogen en knieën, lange vingers en lange voeten (figuur 1). Er werd een systolische soufflé graad II/VI met een punctum maximum bij de apex gehoord. De familieanamnese vermeldde geen mensen met aangeboren aandoeningen, een verwijde aorta of plots overlijden op jonge leeftijd. Op een echo van het hart werd een mitralisklepprolaps gezien met een lichte insufficiëntie en een verwijde aortawortel.

Wat is uw diagnose?



Figuur 1 Enkele van de uiterlijke kenmerken van onze patiënt: ruime huid op voorhoofd, diepliggende ogen, downslant oogstand, retrognathie, lange vingers.

In deze rubriek vragen wij u een diagnose te stellen aan de hand van een of meer foto's en een korte omschrijving.

Op www.praktischediatrie.nl kunt u uw diagnose controleren.