



Inhoud		
Inhoud		
Algemeen		
Psychiatrisch		
Neurologisch		
Chromosomaal		
Cardiaal		
Obesitas		
Musculo-skeletaal		
Dwerggroei (nanisme)		
Algemeen		
α1-anti-trypsine deficiëntie	Definitie zie GE lever longsymptomen, zie Pneumo restrictief	
Anti-fosfolipiden syndroom	Zie Hematologie stolling	
Chron. region. pijn syndroom	definitie Type I = zie Sudeck	
Fauconi	Definitie "fosfaatdiabetes", "vitamine D-resistente rachitis" (zie Orthopedie botziekten) tubulaire resorptiestoornis van fosfaat, aminozuren en glucose in de nier	
Goodpasture	Definitie Auto-immuun op basale membraan van nier en long Epidemiologie 10 jr Symptomen oedeem, HT, nierfalen, hemoptoe Diagnose biopsie Behandeling transplantatie	
Waterhouse-Frederischen	Definitie menigococcensepsis	
Pierre-Robin	kleine kaak en palatum niet gesloten, tong naar achter	
Sheenan	Symptomen hypothyreoidie	
Lymfoedeem praecox	Praecox/tarda (>35 jr)/congenitaal (<1 jr) 1/100.000 lymfevat aanleg stoornis risico wonden R/ steunkous	
Sudeck atrofie	Definitie = chron regionaal pijn syndroom type I =algoneurodystrofie Oorzaak ongekend, sympatisch probleem (vascularisatie van zenuwen ?) Fasen fase 1: 1-3 mnd: pijn, oedeem, warm, zweet ↑ fase 2: 3-6 mnd: pijn, haar ↓, broze nagels, bewegingsbeperking fase 3: 6-12 mnd: atrofische huid, gewrichtsstijfheid Diagnose RX: vlekkerige osteoporose patroon in fase 2 Beleid DMSO 50% zalf (3-5x/dg) (zie Orthopedie farmacologie) Fluimicil (600 3dd1) of ascorbinezuur (=vit C, 500 3dd1), manitol infuus (5 dg) calcitonine oefentherapie	
Psychiatrisch		
La Tourette syndroom	Symptomen schelden	
Neurologisch		
Steinert	Zie Neuro patho perifeer	
Wallenberg	Zie Neuro patho cerebraal	
Brown-Sequard	Zie Neuro patho spinaal	
Charcot MarieTooth	Zie Neuro patho perifeer	
Dejerine Sottas	Zie Neuro patho perifeer	
Guillain-Barré	Zie Neuro patho perifeer	
Chromosomaal		
Klinefelter	Definitie XXY geheel of mozaiek Epidemiologie 1/600 Symptomen klein, ♂ alleen, kleine testes, gynaecomastie, erg lange benen, dunne fibula, artritis komt voor tgv lakse gewrichten Prognose goed, infertiel Behandeling testosteron substitutie, Ca ²⁺ suppletie	
Down	Sport let op: hyperlaksiteit nek + vaak hypothyreoidie	
Turner syndroom	Definitie genetische afwijking met 45 chromosomen (mannelijke geslachtchromosoom mist: Y), XO of mozaïek, XO=prim amenorroe, mozaïek kan sec amenorroe Symptomen vrouwelijk uiterlijk webbed nek, cubiti valgi, liesbreuk = testes Diagnose FSH	
Cardiaal		
Torsades des Pointes	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Wolf-Parkinson-White	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
WPW	Zie Cardiologie aritmie algemeen	



Lang QT	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Lenegre	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Brugada	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Kort QT	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Lawn Ganong Levin	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Da Costa	Zie Cardiologie aritmie algemeen	
Obesitas		
Syndroom X	Zie Endocrinologie diabetes	
Ahlstrom	AR, truncaal obees, nl ledematen, nl IQ, nl lengte, hypogonadisme, begint op 2-5 jr, alleen mannen, normale intelligentie	
Laurence-Moon-Biedl	Definitie probleem met leptine-R Symptomen obesitas, retinitis pigmentosa	
Metabool syndroom	Zie Endocrinologie diabetes	
Overgewicht	Zie Voeding gewicht	
Prader-Willi	S/ eten eerst heel weinig na 1-3 jr ineens heel veel, kort, hypotone kleine handen en voeten, hypogonadisme, mild MR, dun hoofd, sporadisch defect	
Musculo-skeletaal		
Reiter	Zie Orthopedie artritis	
Ehlers Danlos	Oorzaak genetische collageen st (9 varianten) Epidemiologie 1/5000, nl levensverwachting Symptomen hypermobiele gewrichten, lang, lange extremiteiten, zachte dunne erg rekbaar huid, moe nachtelijke krampen, aangeboren heupdysplasie, scoliose Overlijden mogelijk door Ao of orgaanrupturen	
Marfan	Oorzaak fibrilline mutatie Epidemiologie 1/10.000 Symptomen archnodactyly, lang, lens dislocatie, Ao aneurysma, MVP (mitral valve prolaps), pectus excavatum/carinatum, spontane pneumothorax Diagnose uiterlijk (moeilijk bij basket/volleyballers), echo: Ao dilatatie Prognose in principe nl levensverwachting soms jong dood door Ao aneurysma Behandeling endocarditis profylaxe, geen gewichtheffen, geen contactsport, β-blok Sport Ao dilatatie = geen sport, nooit contactsport	
Familiale multiple lipomatosis	Oorzaak autosomaal dominant Symptomen Benigne, enkel lipomen	
Dwerggroei (nanisme)		
Primordiale dwerggroei	Symptomen dwerggroei, normale verhoudingen, normaal IQ Oorzaak genetisch, autosomaal recessief meerdere subgroepen Epidemiologie prevalentie rond de 100 personen op aarde levensverwachting 30-40 jaar	
Achondroplasia	Symptomen dwerggroei, normale romp, korte ledematen, gemiddeld 1,20 m, normaal IQ Oorzaak geen groeischijven in de lange beenderen, genetisch, autosomaal dominant Epidemiologie incidentie: 1/20-40.000 70% van de personen met dwerggroei Levensverwachting normaal	
Chronische pijn/vermoeidheid		
Chronisch vermoeidheid syndroom		
Fibromyalgie	Epidemiologie 94% vrouw meestal zorg/onderwijs/dienstverlening	
Burn-out		
Overspannen		
Irritable bowel syndrome (IBS)	Diagnose <40 jr = Manning criteria (>2)= freq, consis, onvolled. deface, slijm, abdom opzetting, onregelmatige stoelgang, stoelgang na eten DD IBD (inflammatory bowel disease) ≠ IBS Sport zie MDL sport	
Oorzaak	Overbelasting stress → cortisol te lang, te vaak (hypercortisol) → op een gegeven moment stijgt cortisol niet meer (hypocortisol) Psychische component vaak is er sprake van early victimisation	
Pathofysiologie	Normaal belasting → immuun reactie ↑ + (ortho)sympatisch systeem ↑ + pijn sensitivatie → cortisol ↑ en dit remt deze reacties Pathologisch	



	<p>overbelasting → immuun reactie ↑ maar cortisol stijgt niet, dus een sterke immuun activatie + sterke centrale sensitivatie (pijndrempel ↓) + hoog basaal sympathisch systeem</p> <p>Diagnose</p> <ul style="list-style-type: none">• Lage cortisol piek bij stress (opstaan)• hoog basaal sympathisch systeem• centrale sensitivatie	
Symptomen	<p>Mechanisme overdreven immuunreactie → dit wekt een “ziekzijn” gevoel op:</p> <p>Sickness behaviour in bed liggen, uitrusten, griepig/koortsig gevoel etc. Dus vaak niet echt moe of pijn, maar meer ziekzijn gevoel</p> <p>Slaap moeilijk slapen, bij wakker worden direct aler</p> <p>Overlap vaak is er overlap tussen CVS, fibromyalgie etc.</p>	
Behandeling	<p>Training overbelasting → training is mogelijk: fysieke inspanning → cortisol ↑ Er is wel een groot risico op overtraining, geen normale trainingsadaptatie</p> <p>Slaap hygiëne Zelfde tijd geen cafeïne</p> <p>Mediactie TCA, gabapentoide GEEN NSAIDS, GEEN opioïde (risico hyperalgesie)</p>	
Epidemiologie	<p>Chronische pijn prevalentie 20% in de westerse wereld</p>	