



Sjældne Diagnoser

Alberts vej til diagnosen:

Helsmoortel Van Der Aa / ADNP-syndrom



EUROPLAN-workshop

Sjældne Diagnoser

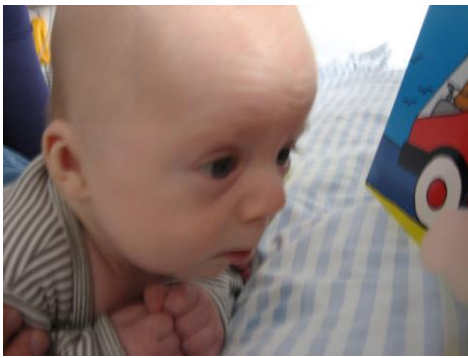
17/11-2017

Udredningsforløb:

- 03.07.2009: Randers Centralsygehus. Født, Apgar: 1/1 hjerteaktion, 1/5 hjerteaktion, 7/10 minus 2 for farve – minus 1 for respiration. Kuvøse, Intensiv overvågning, Ilt, Blodtransfussion, Røntgen. Overflytted til Børnehjerteafd. Skejby. **Diagnose: Steno Fallot Tetralogi.**
- 06.07.2009 : Børnehjerteafd. Test: Di George syndrom – negativ.' Har 4 fingerfuge på venstre hånd' Jr.notat
- 12.10.2009 : Børnehjerteafd. **OP.** Tranventrikulær korrektion af Fallots tetrade.
- 18.11.2009. Randers Reg.Hosp. Fysioterapi. Pga. Plagiocephalus og Torticollis. Henvist via Børnehjerteafd.

- 26.11.2009: Første tand.
- 21.01.2010: Hjereteamb. Kontrol 22Q11 negativ. 'Er kun en smule forsinket'- Jr.notat
- 02.07.2010: Pæd. Randers. Kontrol 'Han savler en del men han har også fået alle sine tænder. Han mangler sin philtrum, og han har en meget lidt læberødt, og han har lidt lavt satte ører' Jr.notat.
- 22.12.2010: Pæd. Randers. Kontrol 'Vedr. hans udvikling, så går den fortsat fremad, men det går langsomt' Jr.notat.
- 27.06.2011: Hjereteamb. Kontrol 'Fortsat lette dysmorfe' træk. Jr.notat





- 26.08.2011. Pæd. Randers.: Tlf. Kons. '..fys siger at han ikke er alderssvarende. Han ligger på 85-90% percentilen og ang. Skulle han ligge ca. 1,5 kasse under i forb. M. Kune Beller. Måske helt nede omkring 1-års niveau.' Mor nævner Williams Syndrom med lydfølsomhed, svært at holde fokus og sproglig forsinkelse, og synes hun ser Albert, idet han ikke rigtig flytter sig sprogligt.' Jr.notat. Syndrom MPLA bestilles. Resultat MPLA: negativ.
- 14.12.2011. Pæd. Randers: Kontrol, 'ikke i tvivl om at han er forsinket. Hans kronologiske alder er 2,5, og hans udviklingsalder er omkring 1 år på mange områder. ... har let hyperteleorisme, lavt satte ører og lidt epikantusfold' Plan: MR-scanning Cerebrum for evt. iltskade v. Fødsel samt Array-CGH.
- 02.02.2012: Pæd. Randers. Jr.notat: Array-CGH negativ, MR normal, EEG normal.
- 14.05.2012: PPR Randers: Henvisning til BUC Risskov, fra PPR Randers.

- 28.01.2013: BUC Risskov: Netærksmøde, Diagnose forkyndes for PPR, Sagsbehandler, Dagtilbud etc. **Atypisk Autisme med lettere mental retardering, non-organisk søvnforstyrrelse.**
- 11.04.2013: BUC Risskov: Erklæring med diagnose modtaget fra BUC Risskov. I øvrigt igangsættes forsøg med Circadin for søvnproblematik og siden Melatonin til indsovning. Circadin har ikke ønsket effekt, måske fordi pille ikke kan sluges men tygges. Melatonin er rigtig godt – til indsovning...
- 13.06.2013: Hjereteamb.: Kontrol, **'Prøver at se om vi kan lave en triplettdiagnostik via MOMA for at finde ud af en genetisk årsag til drengens kliniske fremtoning'** Jr.notat. Lægen undrer sig over **'skraldespandsdiagnose'**...
- 21.08.2013: KGA: Forundersøgelse





- 05.09.2013: Gastroenterologisk, første kontrol pga. mistanke om inflammatorisk tarmsygdom.
- 12.12.2013: KGA: Besluttet på CSS Konf. at tilbyde us. for Fragilt X. Svar 06.03.2014:negativ
- 11.06.2014: Gastro- og Koloskopi. Ikke entydig, men det **vurderes at være Crohn.**
- 30.09.2014: Gastro: Opstart Purinethol behandling for Crohn.
- 10.12.2014: BUC Risskov: Netværksmøde, Revurdering af diagnose forkyndes til PPR, Sagsbehandler etc. Nu **Middelsvær Mental Retardering med påvirkning af adfærd.**

- 25.02.2015: Pæd. Randers. Kontrol. Afventer WES. Plan: test Smith-Lemli-Opitz.
- 18.04.2015: Pæd. Randers. Svar: Smith-Lemli-Opitz negativ.
- **KGA/Pæd. Randers: Svar på WES : Helsmoortel Van der Aa-syndrom**
- 29.05.2015: KGA: Ambulant besøg: Orienterer om forskning v. Cognitive Genetics University of Antwerp. Samt henvisning til øjenundersøgelse.
- 12.08.2015: CSS Visitation
- 09.10.2015: Øjenamb. Aarhus: Henvisning fra Klinisk Genetisk afvises: 'Forældrene har via genetikeren ventileret om drengen skulle have cerebral synsnedsættelse. Det vil i praksis nok være umuligt at skelne fra de problemer som en ung dreng med autisme har' Jr. Notat.





- 09.11.2015: CSS Første Konsultation. 'Patient er registreret i Raredis.' Jr. Notat.
- 20.11.2015: BUC Risskov: Afprøvning af Risperidon for opmærksomhedsforstyrrelse. Leder til angst og forhøjet opmærksomhedsforstyrrelse. (kendes i øvrigt blandt HVDAS-forældre)
-
- 13.05.2016: Øjenamb. Aarhus: Første konsultation vedr. CVI (ses hos andre HVDAS-børn)
-
- 13.06.2016: OP: kryptorkisme og retentio testis. (ses også hos andre HVDAS-børn)
-
- 22.09.2017: MR-skanning. Normal. (Der er set ændring af 'White Matter' samt 'kalcificerede parenkymbledninger, WM-læsioner, forstørret ventrikelsystem' hos andre HVDAS-børn)

Helsmoortel Van Der Aa/ ADNP – syndrom



HVDAS/ADNP-syndrom er første gang beskrevet i en artikel udgivet 16/02-2014:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nat+Genet.+2014%3B46\(4\)%3A380-384](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nat+Genet.+2014%3B46(4)%3A380-384)

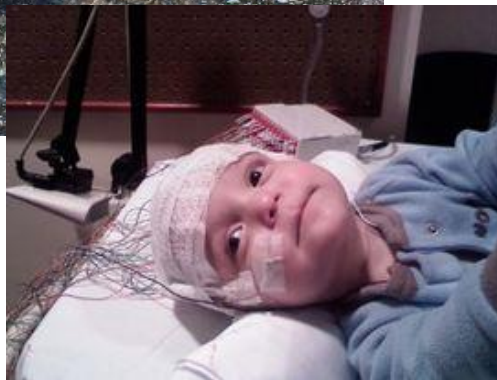
Bio Marker!

81% af børnene har fuldt tandsæt ved 12 måneder!

Sandra Bedrosian Sermone har indsamlet data fra alle patienter I netværket (pt. 120)

Og har sammen med Prof. Ilana Gozes og Cognitive Genetics, University of Antwerp beskrevet dette fænomen : <https://www.nature.com/articles/tp201727>





ADNP Kids[®]



ADNP Kids
Research Foundation

Understanding **ADNP SYNDROME** / *Helsmoortel - VanDerAa Syndrome*

www.ADNPkids.com

www.adnpfoundation.org

Vi er ikke alene!

I december 2016 fik Freja Minna diagnosen HVDAS-syndrom
I starten havde hun svære vanskeligheder med at tage føde til sig



Tak for I dag!!

