

Tabel 2: adviezen voor het screenen van gezondheidsproblemen bij mensen met het MED13L-syndroom

<u>Tractus</u>	<u>Advies</u>
Ontwikkeling	Beoordeel de motorisch, adaptieve, cognitieve en spraak-taal ontwikkeling. Betrek zo nodig fysiotherapie, ergotherapie en logopedie om ontwikkeling te stimuleren.
Gedrag	Wees alert op gedragsproblemen en zet zo nodig diagnostiek naar autisme in. Er is geen literatuur bekend over medicatie bij gedragsproblemen bij het MED13L-syndroom.
Neurologie	Verwijs naar neuroloog voor het maken van een EEG bij tekenen van epilepsie. Er wordt geen specifieke anti-epileptica aanbevolen bij MED13L-syndroom. De meeste anti-epileptica zijn effectief.
Bewegingsapparaat	<ul style="list-style-type: none"> • Verwijs naar orthopeed bij standsafwijkingen. • Overweeg verwijzing fysiotherapie om motorische vaardigheden te verbeteren. • Overweeg verwijzing ergotherapie als er hulpmiddelen nodig zijn.
Oogheelkunde	<ul style="list-style-type: none"> • Verricht visusonderzoek. • Verwijs naar oogarts bij verminderde visus of voor behandeling strabismus.
Cardiovasculair	Verwijs naar cardioloog voor echo cor om aangeboren hartafwijkingen op te sporen.
KNO	<ul style="list-style-type: none"> • Verricht gehooronderzoek. Overweeg gehoorapparaten bij gehoorverlies. • Verwijs patiënten met een schisis naar de KNO-arts.
Gastro-intestinaal	<ul style="list-style-type: none"> • Betrek logopedist om aspiratierisico te bepalen en effect hypotonie, macroglossie en/of tongprotrusie op eten te bepalen. • Overweeg sondevoeding bij dysfagie en/of aspiratierisico. • Beoordeel of er sprake is van een hernia inguinalis en/of hernia umbilicalis.
Urologie	Beoordeel of er sprake is van cryptorchisme en/of micropenis. Verwijs zo nodig naar uroloog.
Familie	<ul style="list-style-type: none"> • Bespreek of er meer ondersteuning gewenst is. • Betrek indien gewenst maatschappelijk werk of geestelijke zorg. • Bespreek dat er een internationale patiëntenvereniging is. • Verwijs naar de klinisch genetica bij een kinderwens.