



Expertisecentrum

voor zeldzame aangeboren ontwikkelingsstoornissen

De meeste syndromen zijn zeldzaam. Juist om die reden is er een grote behoefte aan bundeling van kennis en zorg op dit gebied. Het Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Ontwikkelingsstoornissen, onderdeel van het Radboudumc, voorziet in die behoefte.

Leo van Vlimmeren, Gwendolyn Woldringh, Janiëlle van Alfen-van der Velden en Tjitske Kleefstra

In onze samenleving heeft ongeveer 2% van de bevolking een globale ontwikkelingsachterstand of een verstandelijke beperking. Complicaties tijdens de zwangerschap en/of de bevalling kunnen daarvan de oorzaak zijn, maar vaak betreft het een aangeboren verandering (mutatie) in het erfelijk materiaal. Deze genetische oorzaken waren tot voor enkele jaren geleden moeilijk vast te stellen.

Diagnosestelling

De meeste diagnoses zijn (zeer) zeldzaam en meestal gaat het om één kind in een gezin. Door een enorme toena-

me in de ontwikkeling van genetische technieken leven wij nu in een tijd waarin voor steeds meer aangeboren aandoeningen een diagnose is te stellen, ook voor veel nieuwe, zeldzame aandoeningen. Dergelijke nieuw gedefinieerde syndromen worden vaak genoemd naar hun genetische afwijking. Het kennen van de onderliggende oorzaak is van groot belang voor zowel de patiënt zelf, als voor familieleden en zorgverleners van de patiënt. Een genetische diagnose geeft immers de verklaring voor de afwijkende ontwikkeling of de gedragsproblemen die een patiënt heeft. Ook vinden patiënten en

hun familieleden het vaak prettig om contact te hebben met anderen die dezelfde diagnose hebben. Misschien nog het belangrijkste is dat er tevens een einde komt aan een vaak jarenlange zoektocht, onzekerheid, belastende onderzoeken en niet-werkzame therapieën. Bovendien biedt een diagnose de mogelijkheid om gericht in te spelen op verschillende behoeften aan zorg en begeleiding, zodat deze op het individu kunnen worden afgestemd. Het beloop, de prognose en de therapeutische opties zijn nauwkeuriger te bepalen bij een gekende diagnose.

Multidisciplinaire zorg

Het Radboudumc Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Ontwikkelingsstoornissen speelt een cruciale rol in de coördinatie van de zorg aan kinderen en volwassenen met zeldzame ziekten, ook waar het gaat

om vroegtijdige (genetische) diagnostiek en het voorkomen van complicaties. Aangezien professionals slechts zeer incidenteel met een kind met een zeldzame diagnose te maken krijgen, fungeert het Expertisecentrum als permanente vraagbaak.

Aandacht heeft ook de organisatie van de multidisciplinaire zorg, het verbreiden van de kennis over zeldzame ziekten en wetenschappelijk onderzoek naar nieuwe en betere behandelingen. Om die reden bestaat er een intensieve samenwerking tussen zowel experts van de afdelingen Genetica, Eerstelijns geneeskunde voor mensen met een verstandelijke beperking als met verschillende specialisten van het Radboudumc Amalia kindziekenhuis. Een zorgcoördinator binnen dit team

vervult hierin een spilfunctie. Daarnaast vindt samenwerking plaats in duurzame netwerken, onder meer met het topklinisch centrum voor neuropsychiatrie Vincent van Gogh Venray (GGZ) en kinder- en jeugdpsychiatrisch centrum Karakter. Hierdoor is een unieke basis gecreëerd voor het verder uitbreiden van multidisciplinaire, topreferente zorg op dit gebied. Voor specifieke syndromen zijn recent landelijke richtlijnen en/ of zorgstandaarden ontwikkeld of in ontwikkeling; voor andere syndromen bestaan er eenduidige adviezen of managementprotocollen.

Vroegdiagnostiek

Binnen het expertisecentrum bevindt zich onder andere de multidisciplinaire Koala polikliniek waar kinderen met een nog onbegrepen ontwikkelingsach-

terstand naartoe kunnen worden verwezen. Zo kunnen kinderen in een enkele poliklinische zitting door zowel de kinderarts, de kinderneuroloog als de klinisch geneticus beoordeeld worden en kan direct onderling afgestemde diagnostiek worden ingezet.

Met betrekking tot reeds vastgestelde diagnoses worden onder meer patiënten gezien met het Prader Willi syndroom (zie kader). Daarnaast worden met name patiënten gezien met het PTEN Hamartoom Tumor syndroom, KBG syndroom, Kleefstra syndroom, Koolen-de Vries syndroom en Noonan syndroom. Voor andere aangeboren syndromen is doorverwijzing veelal mogelijk. In het centrum zal een intake plaatsvinden, waarbij verschillende disciplines (zowel medisch als paramedisch), afhankelijk van het syndroom en de leeftijd, de patiënt zullen beoordelen. Op verschillende leeftijden vindt een follow-up plaats. Indien gewenst, kan vanuit het expertisecentrum de coördinatie van multidisciplinaire zorg geleverd worden, waarbij samenwerking met de eerste en tweede lijn centraal staat.

Patiënten kunnen door de huisarts of medisch specialist via het centrale aanmeldloket naar het Expertisecentrum worden doorverwezen. Meer informatie over het Expertisecentrum voor zeldzame aangeboren afwijkingen is te vinden op de website: www.radboudumc.nl/ontwikkelingsstoornissen

Prader Willi Syndroom

In Nederland, en voor België geldt hetzelfde, worden jaarlijks ongeveer 10-12 kinderen geboren met het Prader Willi Syndroom (PWS). PWS is niet te genezen. Kinderen die hiermee gediagnosticeerd worden, dient men door te verwijzen naar een gespecialiseerd centrum. De behandeling is gericht op het verminderen en hanteren van de klachten.

Een baby met dit syndroom drinkt slecht, moet dikwijls met een sonde worden gevoed, groeit langzaam en heeft een aangeboren spierslapte, die zich uit in weinig bewegen en zwak huilen. Het slechte eten verandert na enkele jaren in een onbedwingbare eetlust die kan leiden tot extreem overgewicht. Een kind met PWS heeft na het eten namelijk geen verzadigd gevoel, terwijl de energiebehoefte van het lichaam ongeveer dertig procent lager is dan gemiddeld. De lage spierkracht en het tekort aan spiermassa in combinatie met de relatief hoge vetmassa kan ademhalingsmoeilijkheden veroorzaken. De verstandelijke ontwikkeling is over het algemeen vertraagd. Driftaanvallen en buien van humeurigheid, prikkelbaarheid en koppigheid komen regelmatig voor. Vanaf de puberleeftijd bestaat er een sterk vergrote kans op psychoses. Veel kinderen hebben hormonale afwijkingen welke kunnen leiden tot een tekort in het groeihormoon, het schildklierhormoon, stresshormonen en geslachtshormonen. Door de vaak verminderde mogelijkheid om over te geven, de hoge pijngrens en onvoorspelbare koortsreacties worden ziektes vaak verlaat gediagnosticeerd. Ongeveer de helft van de kinderen ontwikkelt vroeg of laat een scoliose, een vergroeiing van de wervelkolom in zijwaartse richting, waardoor onder meer rugklachten kunnen ontstaan.

auteursinformatie

Dr. Leo van Vlimmeren (kinderfysiotherapeut), dr. Gwendolyn Woldringh (arts), dr. Janiëlle van Alfen-van der Velden (kinderendocrinoloog) en dr. Tjitske Kleefstra (klinisch geneticus) zijn verbonden aan het Radboudumc Expertisecentrum voor Zeldzame Aangeboren Ontwikkelingsstoornissen.