

'Zorg voor zeldzaam: de rol van de jeugdarts'

Je gaat het pas zien als je het doorhebt

Maastricht 29 oktober 2019

AJN 
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Sigrid Hendriks

19:30 – 20:00

AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam

Algemeen: Wat is zeldzaam? Definities, begrippen
Recente ontwikkelingen.

Probleemschets Vroegsignalering, gemeenschappelijke
problematiek, belang van een diagnose, kinderen zonder
diagnose

Succesfactoren bij vroegsignalering

Begeleiding van gezinnen Rol van de jeugdarts

Ambassadeur Zeldzame aandoeeningen

<http://ajnjeugdartsen.nl/ajn/ambassadeurs/>



Commissie Zorg voor Zeldzaam

<http://ajnjeugdartsen.nl/commissie/commissie-zorg-voor-zeldzaam/>



Wat doet de Commissie Zorg voor Zeldzaam?

Awareness zeldzame aandoeningen vergroten onder jeugdartsen

Profileren beroepsgroep jeugdartsen in het werkveld 'zeldzaam'

Wat doet de Commissie Zorg voor Zeldzaam?

- **Bruggen slaan** tussen de jeugdgezondheidszorg en het werkveld “zeldzaam”.

Afstemmingsoverleg Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (ZONMW)

Gezondheidsraad Commissie Screening rond zwangerschap en geboorte

Wat doet de Commissie Zorg voor Zeldzaam?

•Scholing

(initiëren en/of organiseren) over de problematiek rond zeldzaam: o.a. op AJN-dagen, Regionale PAOG-avonden, GGD-avonden, e-learning, NSPOH jeugdartsopleiding 2020 etc.

•**Periodieke aandacht** voor aan **zeldzaam** gerelateerde onderwerpen via de AJN-media, onder meer nieuwsberichten, artikelen en/of columns.



Wat doet de Commissie Zorg voor Zeldzaam?

Commentaar en advies bij Richtlijnen

- Richtlijn Ontwikkelingsachterstand (NVK)
- Richtlijn Dravet syndroom (VKGN)
- Herziening Richtlijn Down syndroom (DownConsortium)
- Richtlijn 'Visuele beperkingen bij mensen met een verstandelijke beperking'

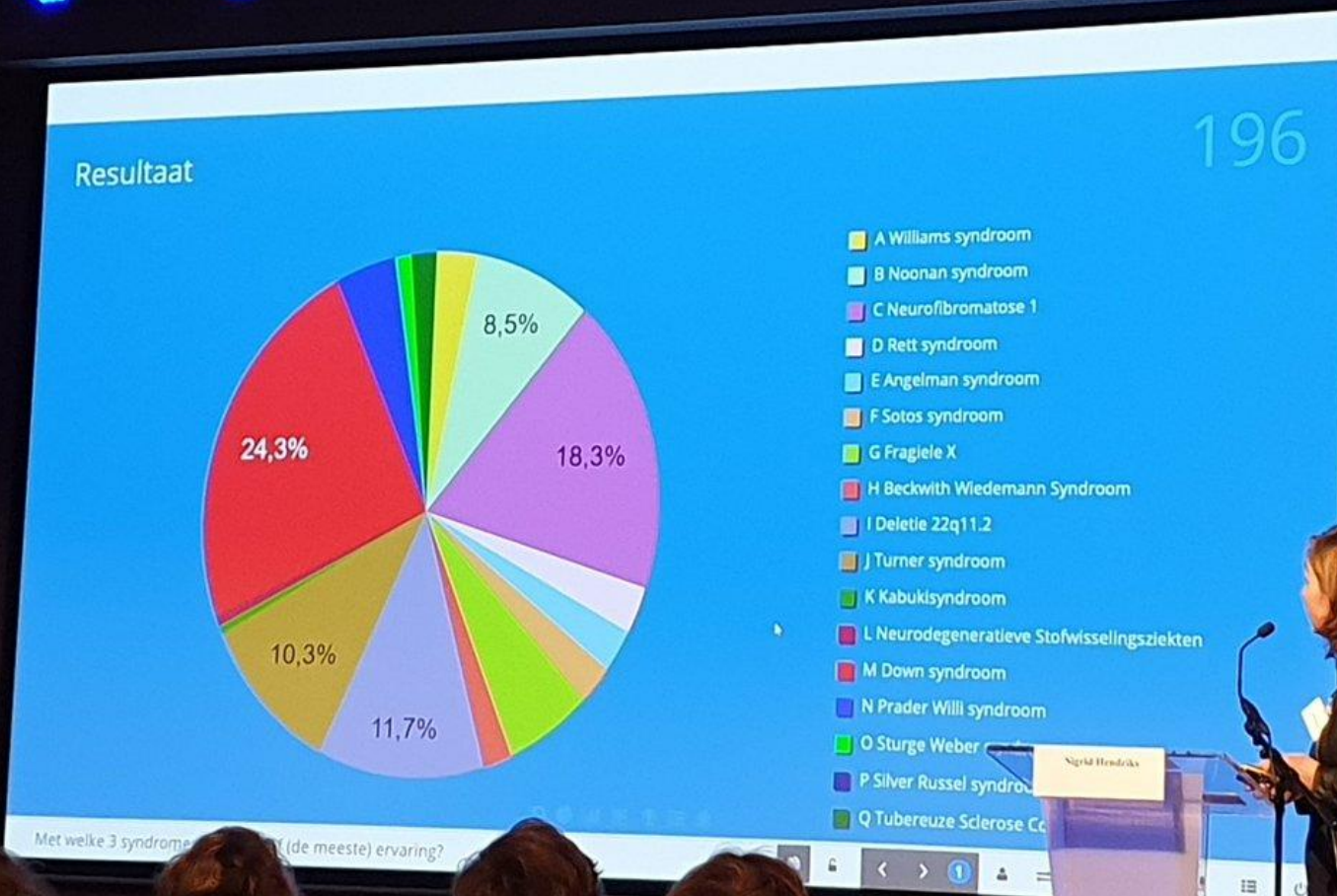
Down syndroom (DS)
Tubereuze Sclerose Complex (TSC)
Silver Russel syndroom (SRS)
Turner syndroom (TS)
Prader Willi syndroom (PWS)
Kabuki syndroom (KS)
Neurodegeneratieve Stofwisselingsziekten (NDS)
Sturge Weber syndroom (SWS)



- I **Williams syndroom (WS)**
- II **Noonan syndroom (NS)**
Neurofibromatose 1 (NF1)
- III **Rett syndroom (RS)**
Angelman syndroom (AS)
- IV **Sotos syndroom (SS)**
Fragiele X (FraX)
Beckwith Wiedemann Syndroom (BWS)
- V **Deletie 22q11.2 (VCF)**

**Met welk syndroom heeft u zelf
(de meeste) ervaring?**

Met welk syndroom heeft u zelf (de meeste) ervaring?



1-5 : 1000	Down, Fragile X, Noonan, Fetal Alcohol Spectrum Disorder
1-9 : 10.000	Prader-Willi, Turner, Neurofibromatosis type 1, Myelo-leuco-dystrophy
1-9 : 100.000	Angelman, Rett, Kabuki Tuberous Sclerosis Complex, Zellweger, X-linked-Adreno-leuco-dystrophy
1-9 : 1 000.000	trisomy 18, trisomy 13
< 1 : 1 000.000	Olivopontocerebellar atrophy OPCA, Neonatal Adreno-leuco-dystrophy (NALD)

bron: www.orpha.net

Neurodevelopmental disorders: a next generation

Margot R. F. Reijnders

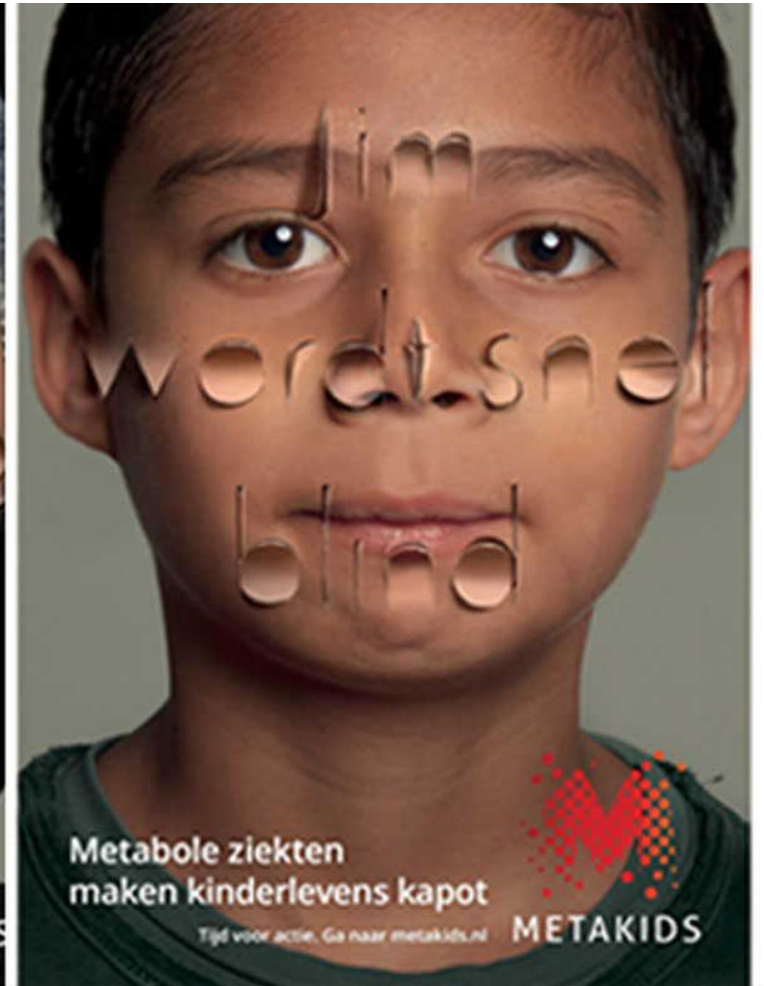
INTERVIEW RAOUL HENNEKAM & LEONIE MENKE

Nederlandse artsen ontdekken nieuw syndroom

Twee onderzoekers aan het Amsterdam UMC hebben een nieuw syndroom ontdekt. Bij onderzoek naar patiënten met het zeldzame syndroom van Rubinstein-Taybi vielen afwijkende kenmerken op. Na uitvoerig dna-onderzoek kon worden bevestigd dat het bij die patiënten om een geheel nieuw syndroom gaat.

Ellen de Visser 28 augustus 2018, 18:10





Doneer nu!



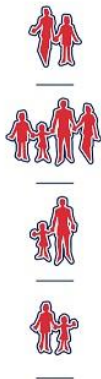
Villa Joep!

- [OVER ONS](#)
- [STEUN ONS](#)
- [ONDERZOEK](#)
- [ONZE HELDEN](#)
- [FAMILIES](#)
- [NIEUWS](#)
- [CONTACT](#)

Over ons > Belofte aan Joep



Belofte aan Joep



VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN



Netwerk Kabukisyndroom



EU-raad 2009:

Zeldzame aandoeningen, ook wel weesziekten genoemd, zijn **levensbedreigende** of **chronisch invaliderende** aandoeningen met een geringe prevalentie van minder dan 1 per 2000 personen die veelal een **grote complexiteit** hebben.

Dit betekent een grote **impact op de kwaliteit van leven**





www.globalrarediseasecommission.com



Oorzaak	2005	2015
Infectieus	72	23
Psychisch	6	14
Suikerziekte	2	0
Astma	3	3
Perinataal	508	333
Uitwendige doodsoorzaak	255	162
Zwangerschap	0	1
Subtotaal	846	536

Oorzaak	2005	2015
Nieuwvorming	144	100
Aangeboren afw	326	176
Wiegendood	19	7
Categorieën overig organen	193	140
Onvolledig/onbekend	68	33
Subtotaal	750	456
Totaal	1596	992



- Ernst van de aandoening
- Genetisch aspect





Rapport
Schperer zicht op diagnostische vertraging
M. Alma

Vroegsignaleren is belangrijk:

- Duidelijkheid, erkenning voor ouders
- Voorkomen van gezondheidsschade
- Inzicht herhalingsrisico's: kindwens, familieleden
- Kennis over comorbiditeit, complicaties, prognose, verwachtingen
- Soms oorzakelijke therapie mogelijk

Vroegsignalering vraagt alertheid in de spreekkamer !

Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

ZonMw – Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
 NPZZ
 Oktober 2013

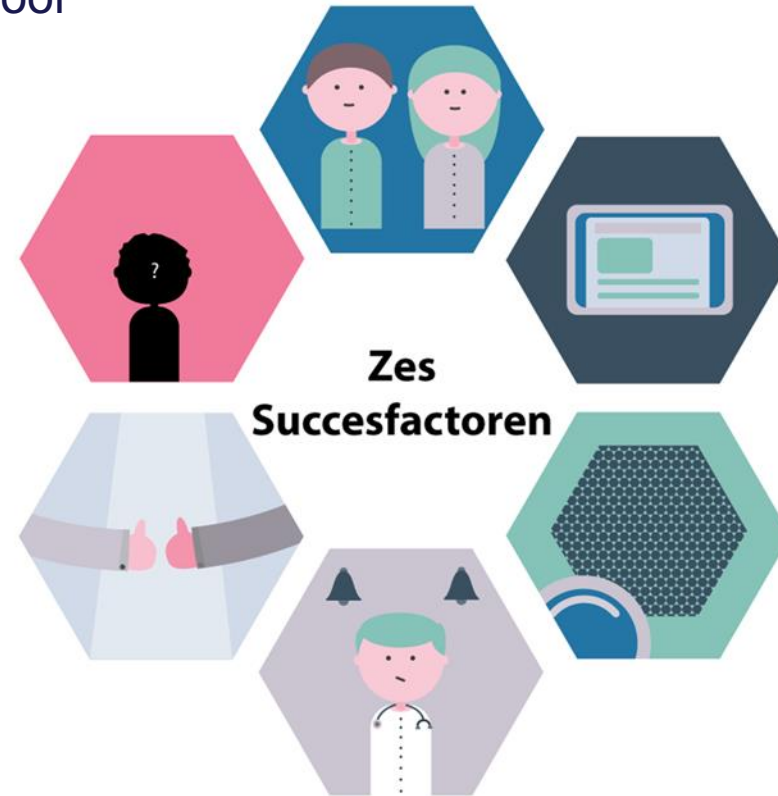
2.3 Tabel Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten

	Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten	1e aanspreekpunt/overige partij(en)
2.3.1	Stimuleer het vergroten van de algemene bekendheid van 'het fenomeen' zeldzame ziekte bij zorg- en hulpverleners, zorgverzekeraars, (koepels van) patiëntenorganisaties, beleidsmakers bij gemeentelijke instellingen en het algemeen publiek.	VSOP in samenwerking met CG-Raad en NPCF Zeldzame Ziekten Fonds
2.3.2	Vergroot de alertheid op zeldzame ziekten bij basisartsen, artsen in opleiding tot specialist en in de nascholing van medisch specialisten. Expliciteer het onderwijs over zeldzame ziekten in het geneeskundecurriculum (Raamplan), bij de specialisten in opleiding en bij de nascholing van specialisten.	Raamplan opleidingen artsen (NFU) in samenwerking met wetenschappelijke verenigingen.

Beter signaleren

geaccrediteerde e-learningmodules voor **kinderartsen, jeugdartsen en huisartsen**.

over (vroeg)signalering, (vroeg)diagnostiek, behandeling en begeleiding van **kinderen** met een zeldzame aandoening



Zeldzaam in de praktijk

Vroegsignalering en begeleiding door de jeugdarts



- Introductie
- Succesfactoren
- Casus 1: Sander
- Casus 2: Maarten
- Casus 3: Dana
- Begeleiding en tot slot
- Toets

Heeft u de scholing gemaakt?

www.huisartsengenetica.nl/nascholing-erfocentrum

[Colofon/Disclaimer](#) [Bronnen](#)



erfo centrum



VSOP



AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND



The
Competence
Group

eerste indruk

klinische blik
dysmorfologie

gegevens verzamelen

de optelsom
familieanamnese

patroonherkenning

bekende patronen
afwijkende patronen
'+ teken' (ongewone combinaties)
diagnostische zoekmachine

'niet pluis gevoel'

zoek de samenwerking !!!
blijf naast de ouder(s) staan!





When you hear hoofbeats, think Zebras ... it might be a Rare Disease!
We're used to thinking hoofbeats = horses, when sometimes it's a zebra!

 Spread the word ...
February 29th
is **Rare Disease**
day



© 2007 Purina Inc.



Think ZEBRA

Algehele ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking

Failure to thrive

Achterstand in spraak-taalontwikkeling/motorisch

Zintuigen

Een kind met dysmorfe kenmerken

Een kind met één of meerdere aangeboren aandoeningen

Een kind met psychiatrische problematiek/afwijkend gedrag

Familie-anamnese

Navragen !

Stamboom tekenen

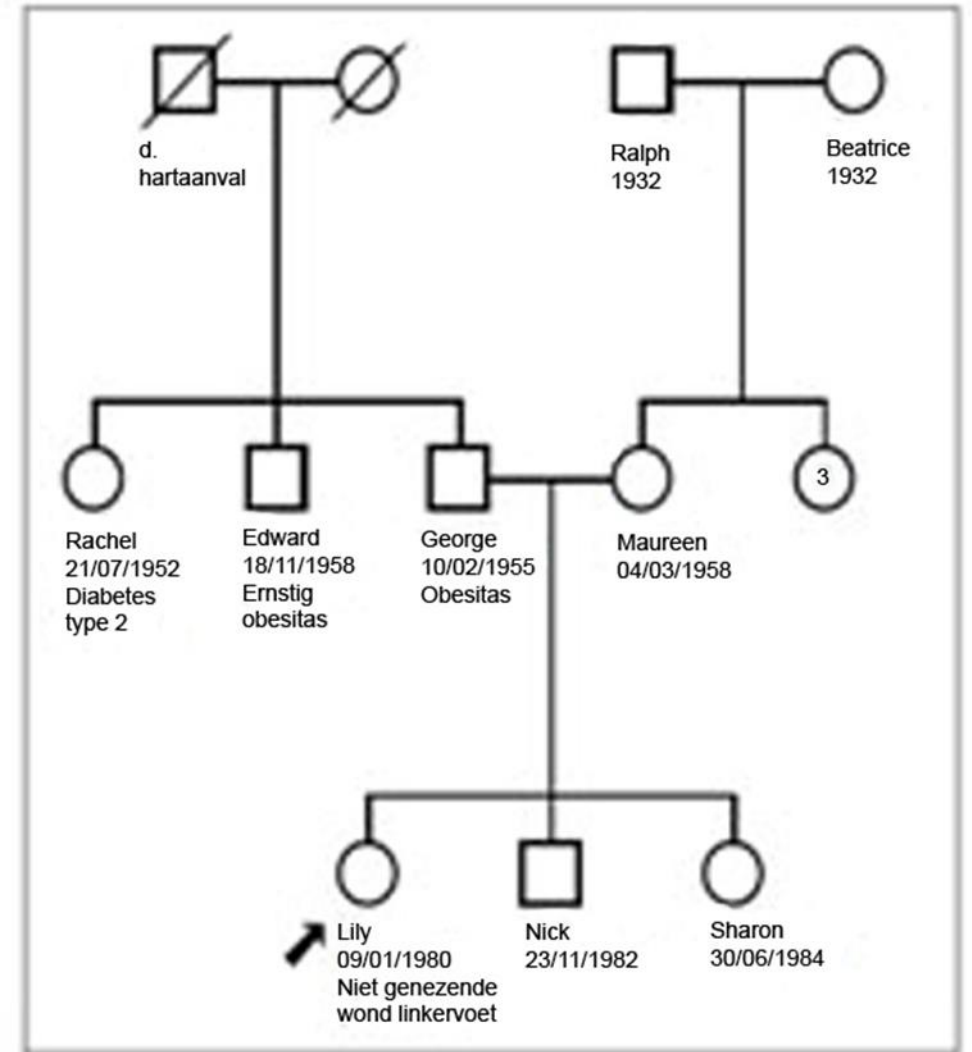
NB

Spontane mutaties

Autosomaal recessieve overerving

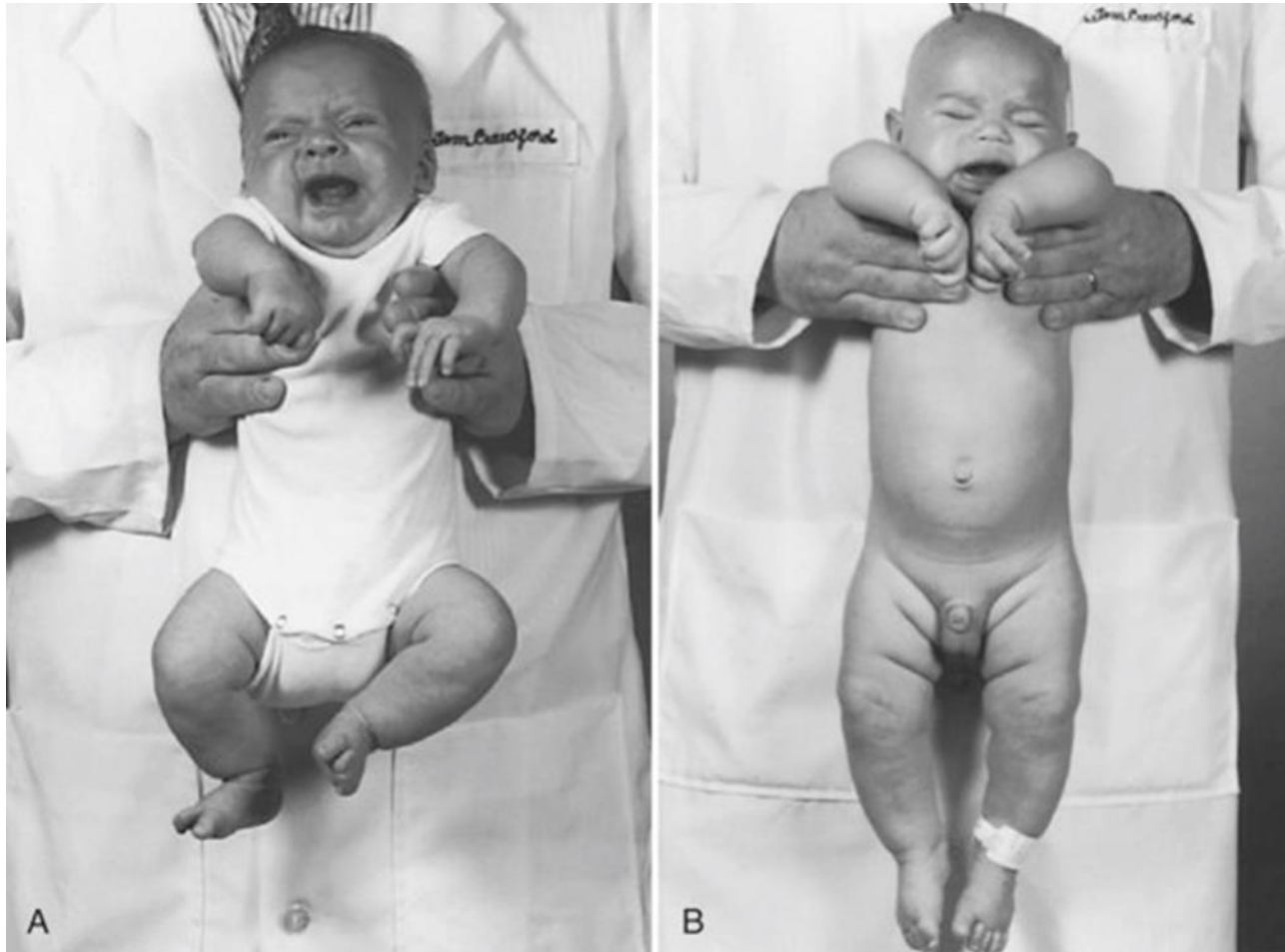
Hielprik

Gehoorscreening



Algemeen	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr	Opmerkingen
Leeftijd									
Gedragstoestand									
Interactie									
Fijne mot./Adapt./Pers. en Soc. Gedrag	R	L	R	L	R	L	R	L	
11. Doet blokje in/ uit doos									
12. Speelt "geven en nemen" (M)									
13. Stapelt 2 blokjes									
14. Gaat op onderzoek uit (M)									
15. Stapelt 3 blokjes									
16. Doet anderen na (M)									
17. Stapelt 6 blokjes									
18. Plaatst ronde vorm in stoof									
19. Trekt kledingstuk uit (M)									
20. Bouwt vrachtauto na									
21. Plaats 3 vormen in stoof									
22. Tekent verticale lijn na									
23. Bouwt brug na									
24. Plaats 4 vormen in stoof									
25. Trekt eigen kledingstuk aan (M)									
26. Tekent cirkel na									
27. Houdt potlood met vingers vast									(met R L hand)
28. Tekent kruis na									
Communicatie	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr	
37. Zegt 2 "geluidswoorden" met begrip (M)									
38. Begrijpt enkele dagelijks gebruikte zinnen (M)									
39. Zegt 3 "woorden" (M)									
40. Begrijpt spelopdrachtjes (M)									
41. Zegt "zinnen" van 2 woorden (M)									
42. Wijst 6 lichaamsdelen aan bij pop (M)									
43. Noemt zichzelf "mij" of "ik" (M)									
44. Wijst 5 plaatjes aan in boek									
45. Zegt "zinnen" van 3 of meer woorden (M)									
46. Is verstaanbaar voor bekenden (M)									
47. Praat spontaan over gebeurtenissen thuis/spelzaal (M)									
48. Stelt vragen naar "wie", "wat", "waar", "hoe" (M)									
49. Is goed verstaanbaar voor onderzoeker									
50. Stelt vragen naar "hoeveel", "wanneer", "waarom" (M)									
51. Begrijpt analogieën en tegenstellingen (M)									
Grove Motoriek	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr	
66. Kruipt vooruit, buik vrij van de grond (M)									
67. Loopt langs (M)									
68.*Loopt los / loopt goed los / loopt soepel									(1* keer los: mnd)
69. Gooit bal zonder om te vallen									
70. Raapt vanuit hurkzit iets op									
71. Schopt bal weg									
72. Kan in zit soepel roteren									
73. Fietst (op driewieler) (M)									
74. Springt met beide voeten tegelijk									
75. Kan minstens 5 seconden op één been staan									





mednet.nl/mednettv/id222-de-herkenning-van-neuromusculaire-ziekten-in-de-eerste-lijn.html

MEDnet

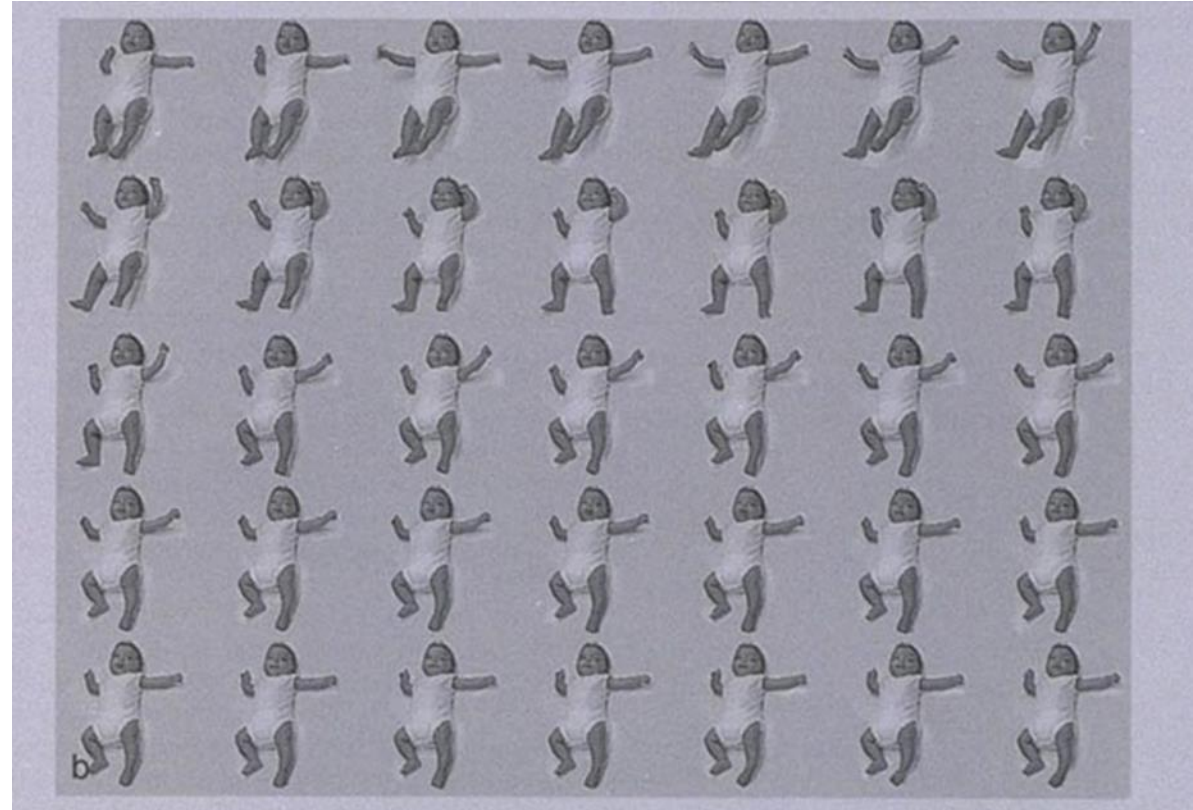
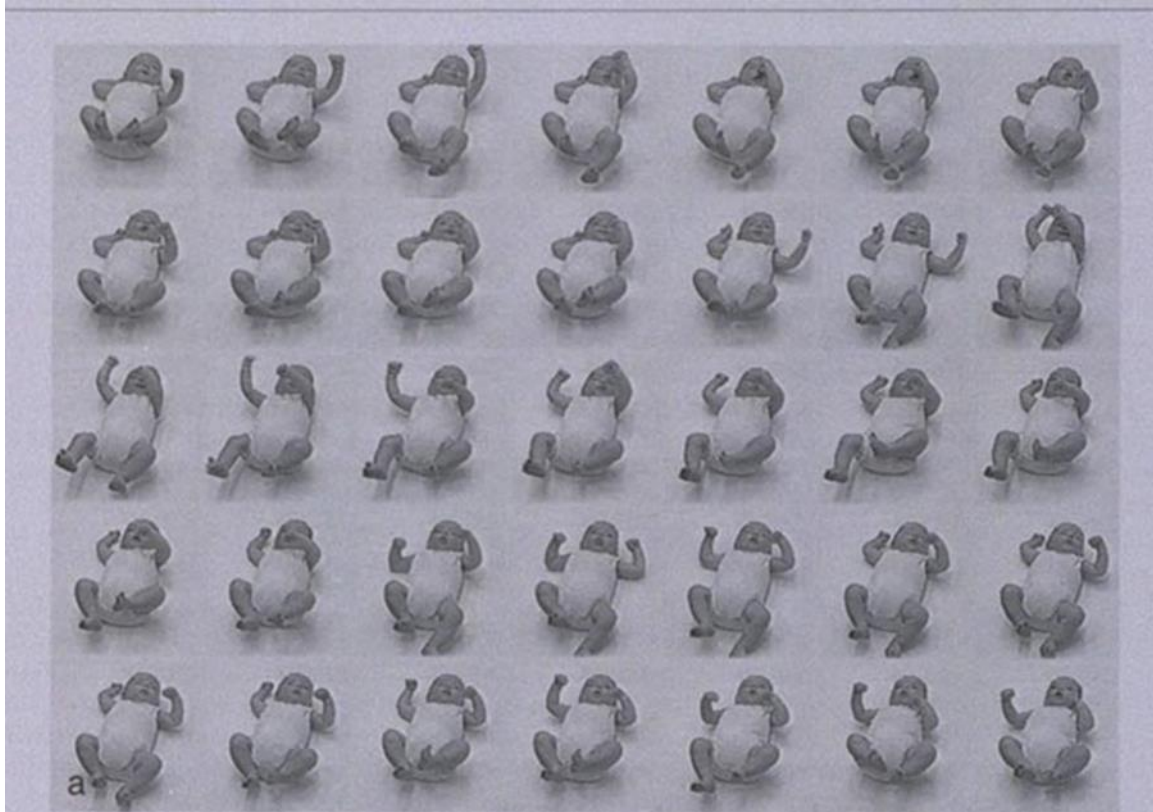
HOME | MEDNET TV | BIJEENKOMSTEN | E-LEARNING | DOSSIERS | NIEUWS

Live | On-Demand | Helpdesk | Accreditatie | F.A.Q.

U bent hier: [Home](#) [Mednet TV](#)

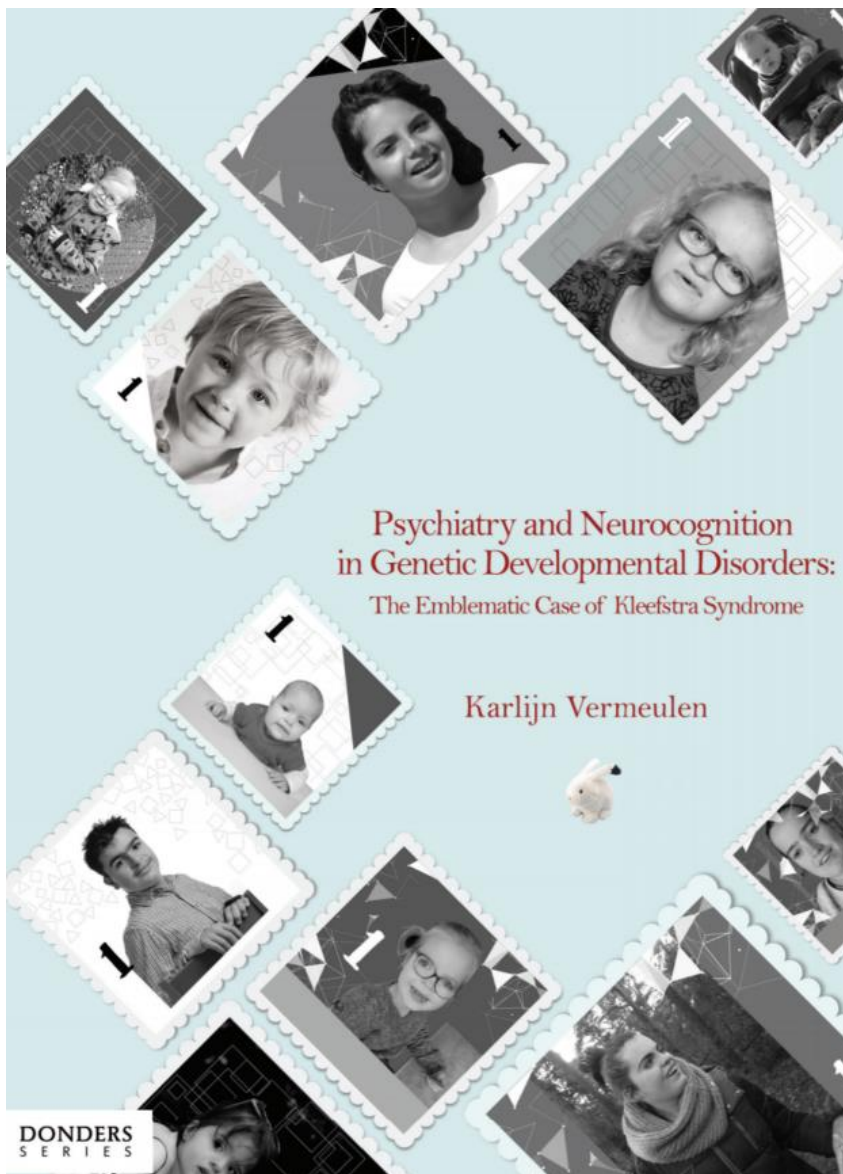
De herkenning van neuromusculaire ziekten in de eerste lijn

Alarmsymptomen



Alarmsymptomen

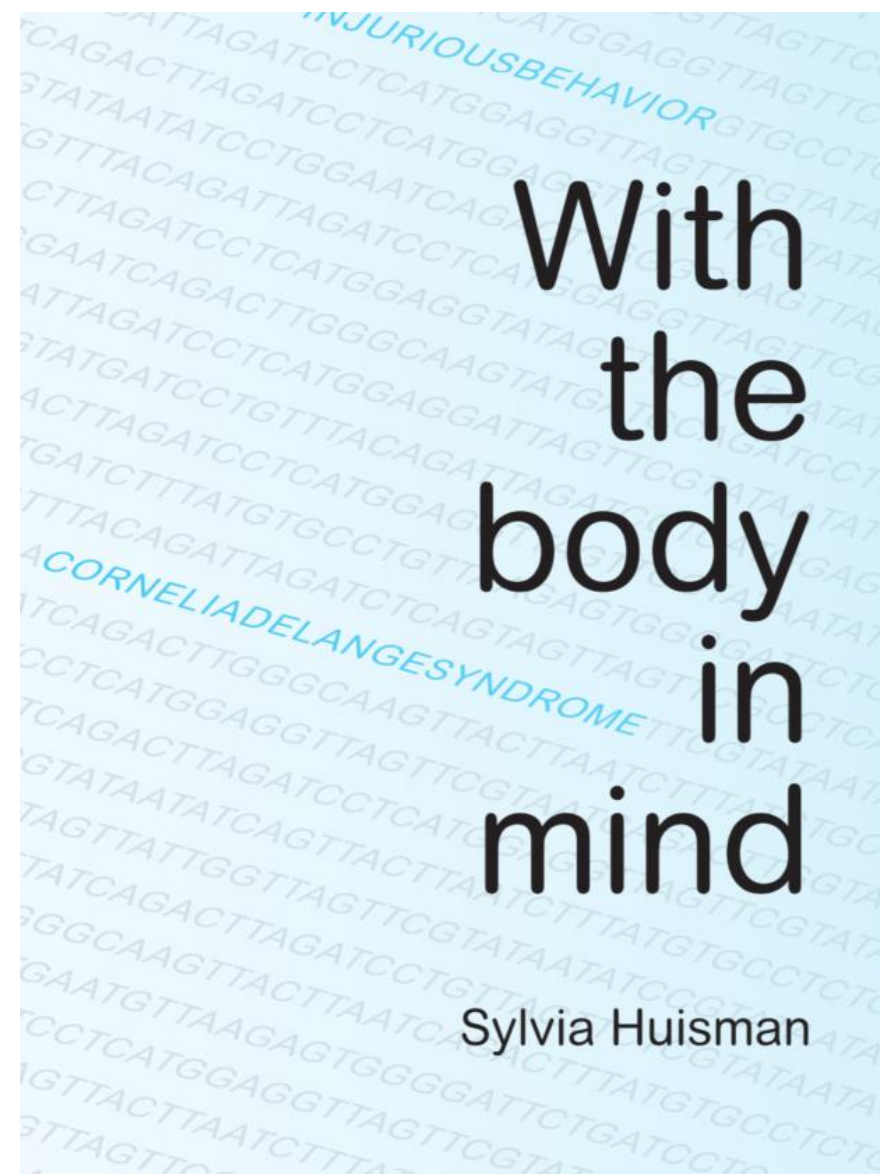




Psychiatry and Neurocognition
in Genetic Developmental Disorders:
The Emblematic Case of Kleefstra Syndrome

Karlijn Vermeulen

DONDERS
SERIES



With the body in mind

Sylvia Huisman

Wat we zien wordt
grotendeels bepaald door
waar we naar zoeken.

OM
DENKEN

John Lubbock



Tunnelvisie

Valkuilen



Vroegsignalering

Erkennen problematiek!

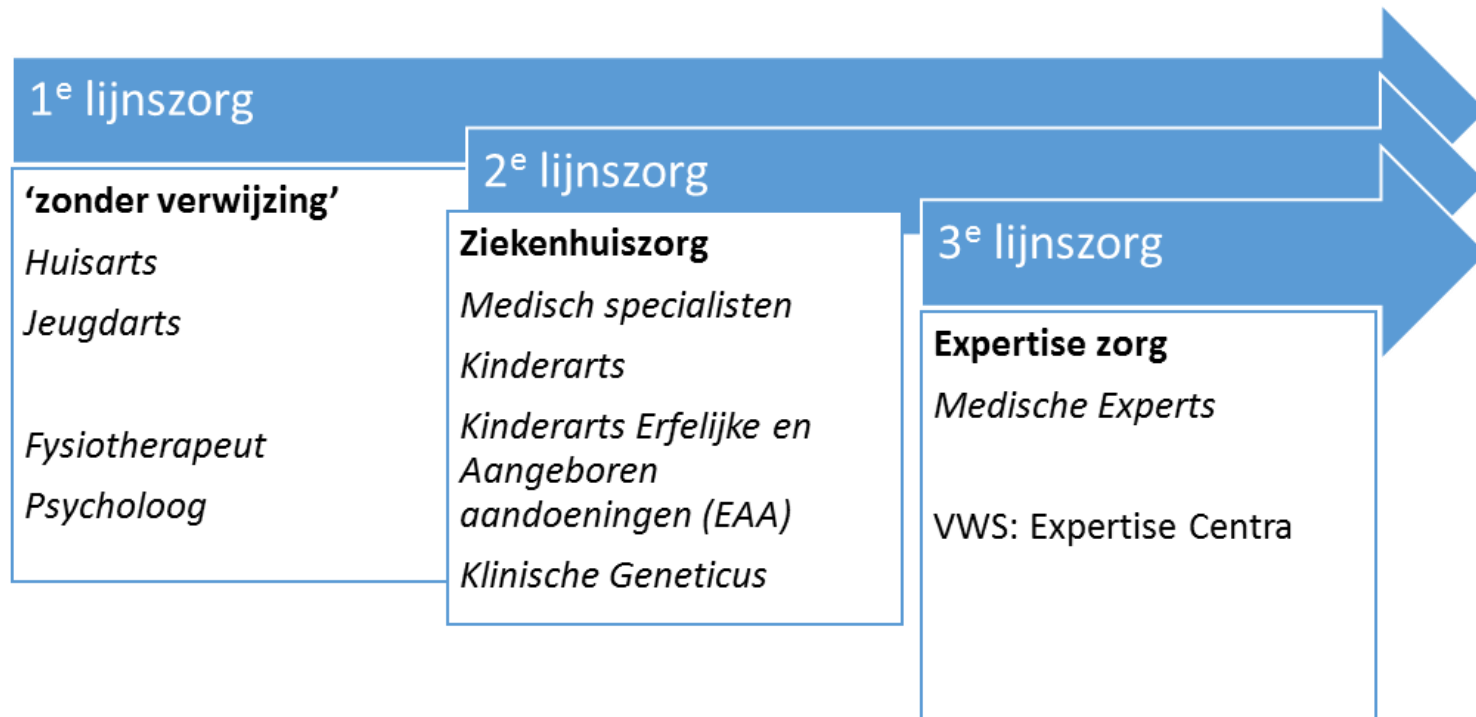
Familieanamnese

Signaleren

Bewaken diagnostisch proces!

Samenwerking

Begeleiding



www.erfelijke-en-aangeboren.nl

www.artsengenetica.nl

www.huisartsengenetica.nl

www.expertisezoeker.nl

www.zichtopzeldzaam.nl

www.ziekteonbekend.nl

(diagnostische centra)

- Overleg huisarts, collega's
- Integrale vroeghulp IVH/wijkteams/MEE voor observatie, VTO teams/Cbplus

Nederland

Circa 350 VWS-erkende expertisecentra
in
8 UMC's
en in
topklinische ziekenhuizen (STZ)

www.zichtopzeldzaam.nl

www.ziekteonbekend.nl (diagnostische centra)

www.expertisezoeker.nl

Europa:
24 ERN's



**European
Reference
Networks**



Europees Referentienetwerk

Europa:
 24 ERN's



Een ERN is een virtueel netwerk van zorgverleners in expertisecentra verdeeld over heel Europa.



❖ **Treatment of patients with rare or complex diseases**

ERNs are not directly accessible to individual patients. However, with a patient's consent and in accordance with the rules of their national health system, a patient's information can be referred to the relevant ERN member in their country by their healthcare provider.



Richtlijn voor de etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelsachterstand / verstandelijke beperking

7 november 2018

Initiatief

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

In samenwerking met

ieder(in)

Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten

Nederlandse Vereniging voor Kinderneurologie

Sectie Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

Sectie Kinder- en jeugdpsychiatrie van de Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie

Sectie Metabole ziekten van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

Vereniging Klinische Genetica Nederland

Ondersteuning

PROVA

Financiering

Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten



Evidence Based RichtlijnOntwikkeling

eerste indruk

klinische blik

dysmorfologie

gegevens verzamelen

de optelsom

familieanamnese

patroonherkenning

bekende patronen

afwijkende patronen

'+ teken' (ongewone combinaties)

diagnostische zoekmachine

'niet plus gevoel'

**zoek de samenwerking !!!
blijf naast de patiënt staan!**



Vroegsignalering

Erkennen problematiek!

Signaleren

Bewaken diagnostisch proces!

Samenwerking

Begeleiding

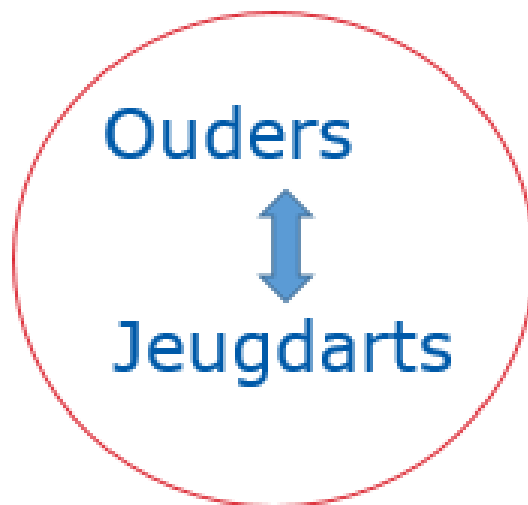
Begeleiding (spin in het web):

- zorg thuis
- **school(advies)**
optimaliseren ontwikkeling en bewaken hiervan
- signaleren belasting en belastbaarheid ouders
- **brusjes!**
- peilen behoefte aan ondersteuning erfelijke belasting
- contacten tussen de diverse zorgverleners/medici
- kennen van lokale, sociale kaart

- Medisch:

- Huisarts
- Kinderarts(en)
- AVG
- Revalidatiearts
- Med. Specialisten NNO
- Tandarts

- Klinisch geneticus
- Diagnostische centra
- Expertise centra (syndromenpoli)



- Paramedisch:

- Jeugdverpleegkundigen
- Fysiotherapeut
- Ergotherapeut
- Logopedist
- Diëtiste

- Overig:

- Leerkrachten (incl. SO)
- Jeugdteams (IVH, MEE, Wijkteams)
- PSZ, KDV, MKD
- Psycholoog/orthopedagoog/mw

- Check behoefte ouders
 - Normale opvoedingsondersteuning!

- Check genetische diagnostiek
 - Andere kinderen in het gezin?
 - Bespreken wens voor nieuw kind

Sociale kaart

Behoefte ouders bij ondersteuning erfelijke belasting

- Advies bij schoolkeuze, passend onderwijs, opvang
- Check brusjes

orphane.net



De portaalsite voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen

„Geen enkele ziekte is zo **zeldzaam** dat ze geen aandacht verdient“

Onze diensten

 <p>Inventaris, classificatie en encyclopedie van zeldzame ziekten, inclusief de betrokken genen</p>	 <p>Inventaris van weesgeneesmiddelen</p>	 <p>Inventaris van patiëntenorganisaties</p>	 <p>Inventaris van professionals en instellingen</p>
 <p>Inventaris van expertisecentra</p>	 <p>Inventaris van medische laboratoria en aangeboden diagnostische testen</p>	 <p>Inventaris van lopende onderzoeksprojecten, klinische studies, registers en biobanken</p>	 <p>Verzameling van thematische rapporten: 'Orphanet Report Series'</p>

www.orpha.net

Meer informatie

www.erfelijkheid.nl

Welkom

Deze website over genetica is ontwikkeld door het Erfocentrum in opdracht van - en in samenwerking met - de VKGN.

www.artsgenetica.nl


www.huisartsengenetica.nl

Zoek op een ziekte of ander onderwerp

Meer informatie

www.zichtopzeldzaam.nl

ZICHT
OP
ZELDZAAM



Organisaties Aandoeningen Docs ExpCen

Welkom bij Zicht op Zeldzaam

Deze website biedt u:

- › Een overzicht van alle Nederlandse patiëntenorganisaties en fondsen voor zeldzame aandoeningen, de aandoeningen die zij vertegenwoordigen, hun contactgegevens en aanwezigheid op sociale media.
- › Begrijpelijke beschrijvingen van de aandoeningen, in samenwerking met erfelijkheid.nl of de betreffende patiëntenorganisatie.
- › Kwaliteitsdocumenten betreffende de zorg voor zeldzame aandoeningen, ontwikkeld door de VSOP.
- › Een overzicht van alle erkende Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

U kunt via de zoekfuncties op zoek naar een organisatie, een zeldzame aandoening, een kwaliteitsdocument of een expertisecentrum. Ook kunt u filteren op bepaalde eigenschappen. Via de tabbladen boven vindt u de totaaloverzichten.

Hier de zoekfuncties:

Zoeken naar organisaties

Begin met typen

Zoeken naar aandoeningen

Zoek op: Begin met typen

Zoeken naar documenten

Begin met typen

Zoeken naar expertisecentra

Begin met typen

Deze website is een initiatief van de VSOP, de Nederlandse koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen. De VSOP is het Erfocentrum en diverse patiëntenorganisaties erkentelijk voor de beschrijvingen van de aandoeningen.

Indien u zaken mist of opmerkingen heeft, stuurt u ons dan a.u.b. een bericht via [contact](#).

Informatie voor de huisarts over

Fragiele X syndroom



VSOP fragieleX nmg
nederlands hereditaire genetica

Meer informatie

Ziekte ONbekend: ook ongediagnosticeerd als diagnose!

- Schakel hulp in!
- Deeldiagnoses: epilepsie, ontwikkelingsachterstand, voedingsproblemen etc.
- Kennis Capaciteitenprofiel® (zie ook www.capconsult.nl)
- Lotgenotencontact (www.ziekteonbekend.nl)



Over ZON

Platform ZON is het nieuwe platform voor ouders van kinderen met een chronische aandoening, ziekte of syndroom waarvan de oorzaak onbekend of ultrazeldzaam is.



Diagnose zoektocht

Waarom zijn er in Nederland (en elders) zo veel kinderen zonder een diagnose? Hoe kom je toch verder? Er zijn gespecialiseerde diagnostische centra, waar zijn die te vinden?



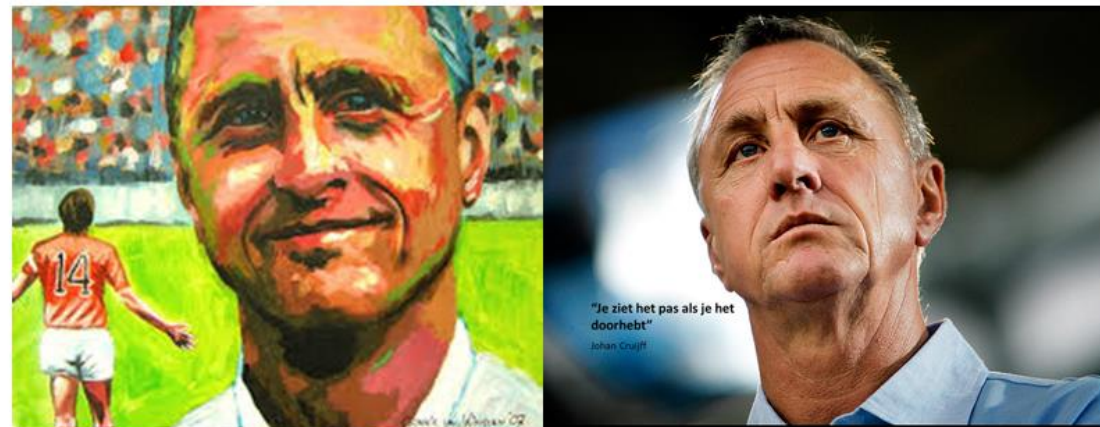
Begeleiding gezocht

Zonder diagnose kan het moeilijk zijn om hulp te krijgen. Wij hebben mogelijkheden in kaart gebracht die u kunnen helpen om de hulp te organiseren die noodzakelijk is voor u en uw kind.

Zeldzaam komt vaak voor!

Heeft dit kind op mijn spreekuur een ZA?

Hoe is de zorg voor mensen met een ZA geregeld?



“Je ziet het pas als je het doorhebt. ”

Je kunt als jeugdarts meer betekenen dan je denkt!

Vroegsignalering

Begeleiding

Ook zonder diagnose!



E-learning (AJN, NVK en NHG)

www.huisartsengenetica.nl/nascholing-erfocentrum

29 februari Jaarlijkse (!) Zeldzame Ziekte dag

Nationaal Congres Zeldzame Aandoeningen **2 april 2020**

