

NASCHOLING PAOG

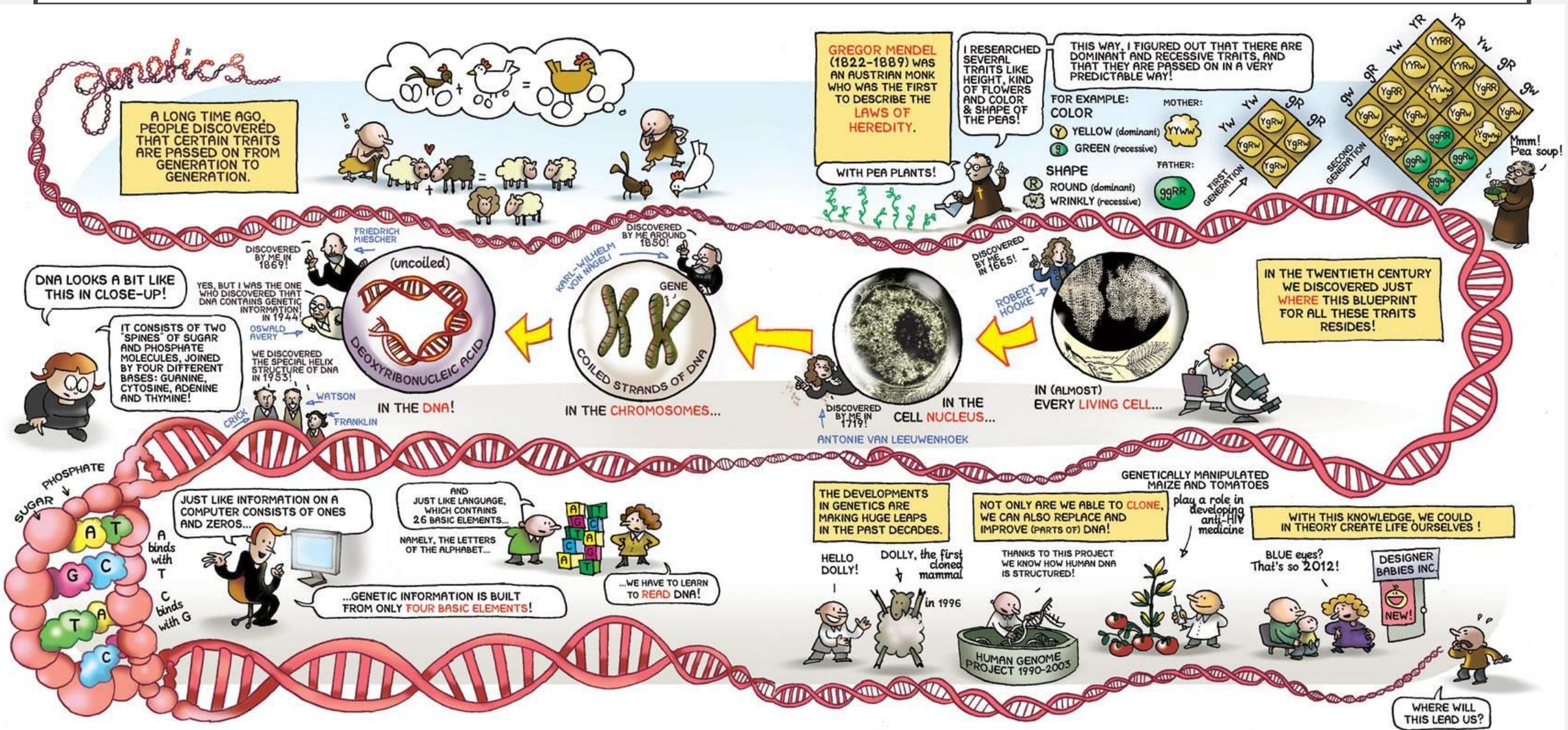
23-01-2024

Etienne van Poll-Janssen – Kinderarts Erfelijke en Aangeboren
Aandoeningen MUMC+ / MosaKids Kinderziekenhuis

HUIDIGE PATIËNTENGROEP EAA

Etienne van Poll-Janssen – Kinderarts Erfelijke en Aangeboren
Aandoeningen MUMC+ / MosaKids Kinderziekenhuis

TERUGBLIK



TIJDLIJN

- 1667: Antoni van Leeuwenhoek ontdekt spermatozoiden
- 1827: Carl von Baer ontdekt de eicel
- ± 1890: Ontdekking van chromosomen
- 1921: Zoöloog Theophilus Painter mens heeft 46 of 48 chromosomen
- 1937: Bell beschrijft X-linked aandoeningen (blindheid en hemofilie)
- 1953: James Watson en Francis Crick: beschrijving dubbele helix
- 1957: Joe-Hin Tjio en Albert Levan: mens heeft 46 chromosomen
- 1959: Relatie Down-syndroom en extra chromosoom 21 wordt gelegd
- 1990-2001: Human Genome project



KINDERARTS-EAA

Nauwe samenhang Klinische Genetica

- 1987: Klinische Genetica erkend als specialisme
 - Van tevoren vooral ex-kinderartsen

In 1995 EAA erkend als subspecialisme

In 2007 ook als aparte titel toegekend

In 2011 eerste fellow opgeleid

Actueel ~15 kinderartsen EAA in Nederland

Kinderarts-EAA



Een kinderarts-EAA (erfelijke en aangeboren aandoeningen) is een kinderarts die veel ervaring heeft met zeldzame aandoeningen die zorgen voor een verstandelijke beperking



DE OVERRIJPE EICEL – 15-10-1971

Promotie drs. Jongbloet: Afwijkingen veroorzaakt door overrijpe eicellen

Vandaag **promoveert** aan de Vrije Universiteit tot doctor in de geneeskunde drs. P. H. Jongbloet te Ottersum (L.). Promotor is prof. dr. T. D. Stahlie. De titel van zijn proefschrift luidt:

„Geestelijke en lichamelijke gebreken als gevolg van overrijping van de eicel“.

Overrijpheid van het ovum

BESCHOUWINGEN OVER DE ETIOLOGIE VAN HET SYNDROOM VAN GOLDENHAR EN AANVERWANTE CONGENITALE DYSPLASIEËN

DOOR P. H. JONGBLOET, KINDERARTS

Het symptomen-complex, bekend onder de naam van oculo-auriculo-vertebrale dysplasie, ook genaamd het syndroom van Goldenhar, bestaat uit (35):

1. oogafwijkingen in de vorm van dermoid- of lipodermoidtumoren die vanuit de limbus corneae over de cornea groeien;
2. afwijkingen van het uitwendige oor, in de vorm van pre-auriculare aanhangsels en pretragale, blind-eindigende fistels;
3. wervelafwijkingen, zoals hemivertebrae, wervel-synostoses en wigvormige wervels.

Dit symptomen-complex werd voor het eerst beschreven door VON ARLT in 1845 en door VAN DUYSE in 1882. GOLDENHAR verzamelde in 1952 een dertigtal gevallen uit de literatuur en voegde er een drietal nieuwe aan toe. Aanvankelijk werden de wervelafwijkingen daar niet bij gerekend, doch de meer recente literatuur (35, 80) vermeldt ze steeds.

Dit syndroom kan verder gepaard gaan met een groot aantal andere congenitale afwijkingen aan ogen, mond, ribben, handen en centraal zenuwstelsel. Oligo-

Uit „Huize Maria Roepaan“, instituut voor mentaal gehandicapten in Ottersum (L.).

De inhoud van dit artikel werd voorgedragen op de Algemene Vergadering van de Vlaamse Vereniging tot Bevordering van de Kindergeneeskunde in het kader van de Antwerpse geneeskundige dagen op 21 september 1968.

De geneesheer-directeur, G. VAN DER MOST, wil ik hier van harte bedanken voor de stimulans, de belangstelling en de kritische opmerkingen die hij heeft naar voren gebracht bij het redigeren van deze publikatie.

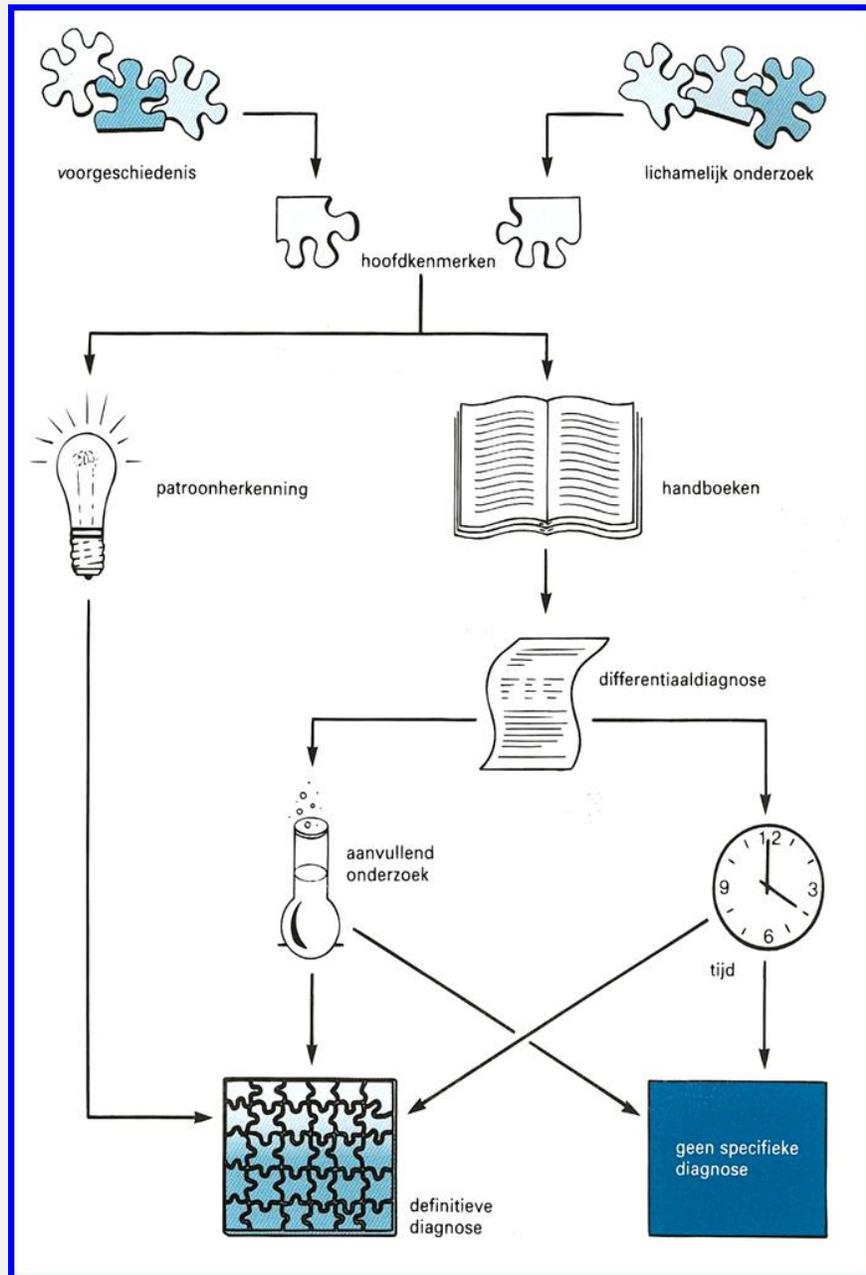
Samenvatting:

Ondanks door de ouders toegepaste periodieke onthouding ontstond er een zwangerschap, waaruit een meisje werd geboren dat alle symptomen had van het oculo-auriculo-vertebrale syndroom (van Goldenhar). Deze stoornis kan alleen worden verklaard door aan te nemen dat de ovulatie te laat is ingetreden waardoor intrafolliculaire overrijping van de eicel was ontstaan. Ook kan intratubaire overrijping mede van betekenis zijn geweest.

De literatuur over de overrijping van het ovum bij dieren werd nagegaan. Analoge bevindingen uit de menselijke pathologie werden verzameld.

De oorzaken van het syndroom van Goldenhar en van andere congenitale misvormingen worden ter discussie gesteld. In dit verband wordt de overrijping van de eicel gepostuleerd. Wanneer men deze overrijpingstheorie aanneemt, ontstaat een eenheidsconcept over een groot aantal dysplasiën, waardoor de vloeiende overgangen en het hoofdzakelijk sporadisch voorkomen van de aandoeningen beter te verklaren zijn. Dat ook chromosomale stoornissen bij de mens mede door overrijping kunnen ontstaan, wordt op grond van diverse argumenten verdedigd.

Er wordt aangedrongen op het verzamelen van nauwkeuriger informatie over de conceptietijd van normale en abnormale progenituur. Zoals de feiten zich nu voordoen, kan men zich niet onttrekken aan de indruk dat periodieke onthouding zonder temperatuur controle de kansen op bevruchting van een overrijpe eicel bevordert, en daardoor gevaren kan meebrengen voor de menselijke progenituur.



CASUS

- Lisa
- Actueel 2 jaar oud
- Op tijd geboren
- Gevaccineerd volgens RVP
- Gaan lopen met 13 maanden
- Eerste woordjes met 1 jaar ('papa', 'eten')
- Niet veel ziek
- Eerste kind van niet-consanguïene, gezonde ouders
- Moeder verpleegkundige, vader aannemer



CASUS

- Tot 1,5 jaar geen bijzonderheden
- Sinds enkele maanden
 - Minder contactname
 - ‘Vaak in eigen wereldje’
 - Valt vaker, lijkt onhandiger
 - Gebruikt handjes minder
 - ‘Is altijd aan het friemelen’
 - Soms zonder inspanning aan het hijgen / puffen
 - Groei hoofd lijkt iets af te buigen

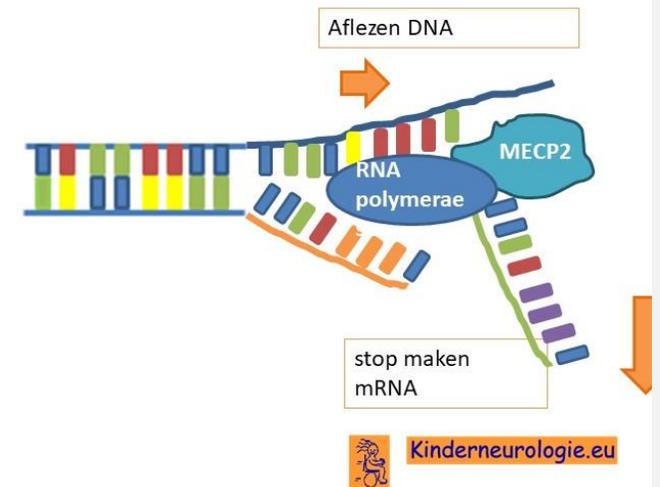


RETT-SYNDROOM

- Typisch beloop
- Beschreven in 1966 door Andreas Rett
- Fases
 - Normale ontwikkeling
 - Stagnatie / regressie
 - Stabilisatie
- Géén typisch uiterlijk
- Alleen meisjes
- Epilepsie
- Ademhalingsafwijkingen
- Scoliose

Functie MECP2-eiwit

Het MECP2-eiwit zorgt er voor dat op het juiste moment gestopt wordt met het aflezen van het DNA zodat er niet te veel eiwitten worden aangemaakt.



CASUS

- Bram
 - Derde kind van ouders
 - Ontwikkelt zich vanaf het begin al 'anders'
 - In inmiddels bijna 3 jaar en kan sinds paar maanden lopen
 - Zegt enkele woordjes, bij ouders twijfel over begrip
 - Groei prima, met eten / drinken wel voorkeur voor specifieke structuren
 - Goede gezondheid
 - Geen opvallende uiterlijke kenmerken
 - Geen afwijkingen bij lichamelijk onderzoek



CASUS 4

- Wordt verwezen naar kinderarts-EAA
- ‘Verklaring voor ontwikkelingsachterstand’?
 - Visus in kaart gebracht; milde refractieafwijking, wellicht t.z.t. bril
 - Gehoor niet afwijkend
 - Opvallend lage tonus in rust
 - Obstipatie waarvoor behandeling
 - Met ouders over VVE / aangepaste opvang gesproken
 - PSZ heeft aangegeven dat Bram door gedrag erg intensief is
 - Valt in spreekkamer ook op; contact veelal op eigen voorwaarden



CASUS 4

- Genetisch onderzoek laat pathogene variant in MECP2 zien?!
- Door uitbreiden genetische diagnostiek nu ook jongens / mildere fenotypes
- Aan de ene kant fijn; niet alleen maar klassieke type met regressie, epilepsie, scoliose...
- Geldt gelukkig / helaas voor veel andere syndromen
- Aan de andere kant moeilijker uitspraken over toekomst te doen
- Belang van longitudinale follow-up!

POLI EAA

- Zeldzame maar 'meer voorkomende' aandoeningen
 - Noonan-syndroom, 22q11, Williams, Rett, Angelman...
- Zeldzame zeldzame aandoeningen
 - MED13, POU3F3, CHD3...
- Diagnose onbekend, maar complexe aandoening met meestal verstandelijke beperking en betrokkenheid meerdere orgaansystemen.
- Diagnostiekvragen
- Advanced Care Planning
- Antenatale counseling
- Wat niet (meer)?
 - Down
 - 'Ongecompliceerd' autisme

SPREEKKAMER



ZELDZAAM?

Zeldzame aandoeningen

Actueel in Orphanet >6000 zeldzame aandoeningen

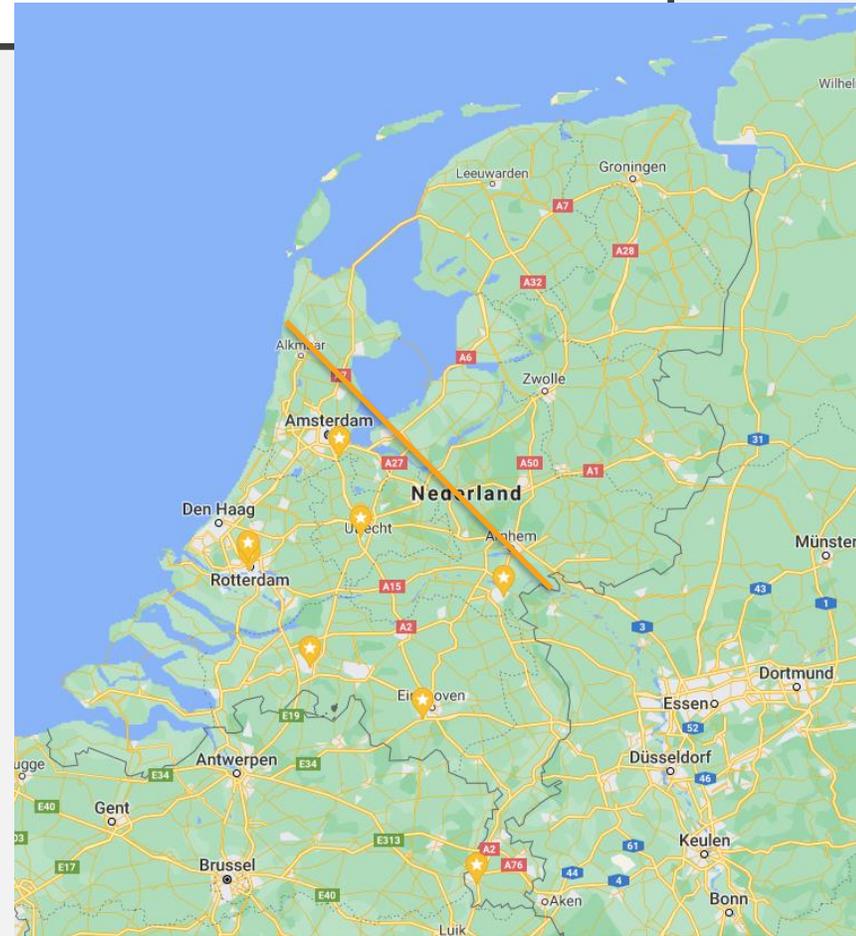
Wereldwijd >300 miljoen mensen met een zeldzame aandoening

In NL 1 : 17!

Country / Continent	RD Prevalence definition per 100 000	<1 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	1-9 / 100 000	1-5 / 10 000
Korea [10]	5	✓	✓	+/-	-
Australia [11]	10	✓	✓	✓	+/-
Taiwan [12]	10	✓	✓	✓	+/-
Japan [13]	40	✓	✓	✓	✓
EU [4]	50	✓	✓	✓	✓
China [14]	76	✓	✓	✓	✓
USA [9]	80	✓	✓	✓	✓

KINDERARTS-EAA

- Amsterdam
- Rotterdam
- Nieuwegein
- Breda
- Veldhoven
- Nijmegen
- Maastricht



WERKZAAMHEDEN KINDERARTS-EAA

Diagnosticeren

- Samen met de klinisch geneticus
- Expertise diagnostiek bij klinisch geneticus
- Kinderarts-EAA ook geschoold in counseling en laboratoriumtechnieken
- Vaak nauwe banden met klinisch genetici / moleculair genetici

WERKZAAMHEDEN KINDERARTS-EAA

Begeleiding

- Partner van huisarts / jeugdarts / kinderarts in de regio
- ‘Dichtbij wat kan, ver weg wat moet’
- ‘Diagnose-gebonden follow-up’ / ‘Health watch’
- Veel problemen overlappen bij verschillende syndromen
 - Slaap, voeding, gedrag, wet- en regelgeving, vergoedingen, anticonceptie...
- Vervolg in tijd
 - ‘Natural history studies’

WERKZAAMHEDEN KINDERARTS-EAA

Transitie

- Uitdaging
- Tekort aan artsen VG
- Vaak versnippering van zorg
- Internist EAA is nog zeldzamer dan de meeste aandoeningen
 - Erasmus MC / Radboudumc / Maastricht UMC+

Behandelen

- Steeds meer
- N = 1

Severe Lymphatic Disorder Resolved With MEK Inhibition in a Patient With Noonan Syndrome and SOS1 Mutation

Yoav Dori, MD, PhD,^{1,2,3} Chris Smith, MD, PhD,^{1,2,3} Erin Pinto, NP,^{1,2} Kristen Snyder, MD,^{1,2} Michael E. March, PhD,¹ Hakon Hakonarson, MD, PhD,^{1,2,3} Jean Belasco, MD^{1,2}



treatment genetic diseases

Advanced Create alert Create RSS

Save Email Send to

Sorted by: Most recent

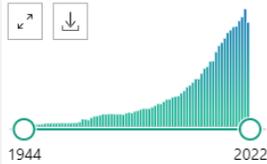
Display options

MY NCBI FILTERS

334,165 results

Page 1 of 33,417

RESULTS BY YEAR



TEXT AVAILABILITY

- Abstract
- Free full text
- Full text

Buying time for infants with spinal muscular atrophy

Loss-of-function mutation of the survival motor neuron 1 (*SMN1*) gene on chromosome 5q causes hereditary proximal spinal muscular atrophy, a neuromuscular disorder characterised by severe infantile or childhood-onset muscle weakness. Despite the disorder being rare, with an incidence of around 1 per 10000 livebirths, spinal muscular atrophy is one of the most common hereditary causes of severe disability. 5 years ago, infantile-onset spinal muscular atrophy type 1 was also the most common genetic cause of infantile death;¹ since then, prospects for children with this disorder have changed because of the stepwise introduction of three genetic therapies.²⁻⁴ This progress was inspired by the discovery that spinal muscular atrophy is caused by reduced expression of SMN protein due to a homozygous deletion of *SMN1*, and that the copy number of the highly homologous, but dormant, gene *SMN2* determines most of the clinical variability between patients.⁵ Two of the currently available genetic therapies for spinal muscular atrophy (nusinersen and risdiplam) modify *SMN2* mRNA splicing and thereby increase intracellular SMN protein concentrations.^{2,3} The approach of the other therapy (onasemnogene abeparovect) is to reintroduce the absent *SMN1* gene

into a motor neurons in the anterior horn of the spinal cord. Gene therapy relies on adeno-associated virus serotype 9 (AAV9) particles that are loaded with human *SMN1* and act as vectors.^{4,6} In *The Lancet Neurology*, Eugenio Mercuri and colleagues⁴ report results from the STRIVE-EU study, in which they assessed the safety and efficacy of onasemnogene abeparovect for infants with spinal muscular atrophy type 1.



Marina Kucharska/Photo Library



See Articles page 832

ees
hies),

UBE3A reinstatement as a disease-modifying therapy for Angelman syndrome

YPE ELGERSMA^{1,2,3} | MONICA SONZOGNI^{1,3}

1 Department of Neuroscience, Erasmus University Medical Center, Rotterdam; **2** Department of Clinical Genetics, Erasmus Univers; **3** The ENCORE Experts

Correspondence to Ype Elgersma

New treatment for people with dwarfism

News 25/06/2021

EMA has recommended granting a [marketing authorisation](#) in the European Union (EU) for (vosoritide) for the treatment of achondroplasia, a condition that impairs bone growth and The medicine is intended for use in patients 2 years and older whose epiphyses (growth pl are not yet closed. The condition must be confirmed by genetic testing before patients can with Voxzogo.

People with achondroplasia typically are of short stature. Some may also experience serio complications, such as compression of the spinal cord, bowed legs, ear infections or heart increase the risk of people dying prematurely.

Options for those affected by the condition are limited to supportive care and surgical inte limb length, correct spinal compression or bowed legs. Most patients are diagnosed in earl It is estimated that 350 children are born with achondroplasia every year in the EU.

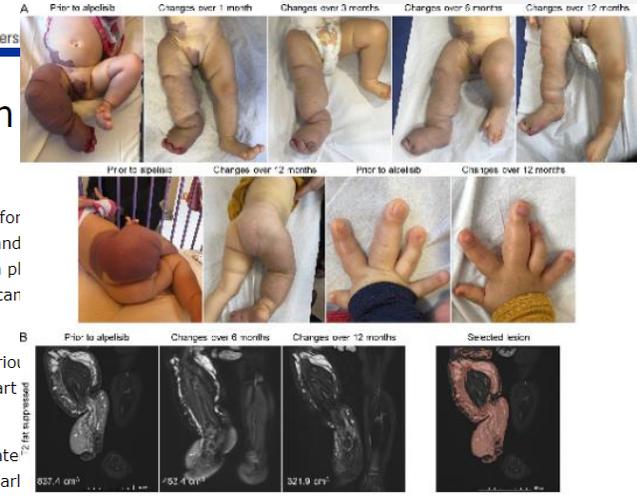


TABLE 1 | Overview of clinical gene therapy trials for groups of rare genetic diseases affecting the brain and spinal cord found on <https://clinicaltrials.gov> 1st of May 2021.

Group	Disease	Prevalence per 100,000	Number of Trials	Clinical Trial Phase Reached
Neurodegenerative Disorders	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	10	9	Gene therapy market approval by FDA and EMA (Zolgensma®)
	Multiple System Atrophy (MSA)	2	1	Gene therapy trial planned, not yet recruiting
	Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)	5	1	Compassionate-use study in two patients
Neurodevelopmental Disorders	Huntington's Disease (HD)	3	1	Phase 1/2 trial
	Rett Syndrome (RTT)	10-12	0	No clinical trials with gene therapy
	Genetic Syndromes (e.g., Dravet, Lennox-Gastaut, West, and Angelman syndromes)	3-15	0	No clinical trials with gene therapy
Lysosomal Storage Diseases	Batten Disease (CLN, Neuronal Ceroid Lipofuscinoses)	2-4	6	Phase 1/2 trials and LTFU
	Krabbe Disease (KD)	1	2	Phase 1/2 trials
	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	1-2	6	<i>Ex vivo</i> autologous hematopoietic stem cell gene therapy approved by EMA (Libmeldy®)
Neurometabolic Disorders	Mucopolysaccharidoses (MPS)	4	19	Phase 2/3 trials
	Canavan Disease (CD)	<16	3	Phase 1/2 trials
	Niemann-Pick Disease	5	0	No clinical trials with gene therapy
	X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD)	7	5	Phase 2/3 trial
	Phenylketonuria (PKU)	10	3	Phase 1/2 trials
	Gangliosidoses (GM1/2)	1	5	Phase 1/2 trials

Alarming realities

These diseases have a high early mortality rate and cause **catastrophic social, emotional and financial burdens** for patients and their families.

-  **Difficult to diagnose** – On average, patients wait **nearly 5 years for an accurate rare disease diagnosis** and see 7 physicians during that time.
-  **High mortality rate** – 30% of children with rare diseases **won't live to see their 5th birthday**.
-  **High costs** – Annual costs per patient are **more than 5x higher than non-orphan drugs**.

Financial exposure

Average cost per patient in 2016

Top 100 orphan drugs

\$140K

\$28K

Top 100 non-orphan drugs

441

FDA-approved orphan drugs

35%

of specialty drugs in the pipeline are orphan

95%

of rare diseases don't have an FDA-approved therapy

7,000
Rare diseases

NAG-S enzyme deficiency
>40 patients

Hereditary angioedema
>6,500 patients



JUGGLING CARE AND DAILY LIFE: THE BALANCING ACT OF THE RARE DISEASE COMMUNITY

Through its survey initiative Rare Barometer Voices, EURORDIS-Rare Diseases Europe carried out the first European-wide survey on the impact of rare diseases on everyday life. The survey covered issues including coordination of care, mental health, employment and economic impact. See the full survey report at eurordis.org/voices#studies



30 million
people are living with a rare disease in Europe and 300 million worldwide



No cure for the vast majority of diseases and few treatments available

Rare diseases seriously impact everyday life

7 in 10 patients & carers

reduced or stopped professional activity due to their or their family member's rare disease.

2/3 of carers

spend more than 2 hours a day on disease-related tasks.

8 in 10 patients & carers

have difficulties completing daily tasks (household chores, preparing meals, shopping etc.)

3 times more people

living with a rare disease and carers report being unhappy and depressed than the general population*

* Rare Barometer Voices sample compared to International Social Survey Programme, 2011



Rare Barometer Voices is a EURORDIS-Rare Diseases Europe online survey initiative. It brings together over 6,000 patients, carers and family members to make the voice of the rare disease community stronger. Results are shared with policy decision makers to bring about change for people living with a rare disease.

 Thank you to all Rare Barometer Voices participants and partners!

www.eurordis.org/content/contribute-rare-barometer-programme

3,071
people responded to the survey.

The survey was conducted in **23 languages across 42 countries**

For more information visit eurordis.org/voices or email rare.barometer@eurordis.org

PRESENTATIE HOTEL MANAGEMENT
SCHOOL MAASTRICHT

EINDPRESENTATIE MUMC+

MOSAWIJS MET MUMC+



DE PROJECTGROEP



ROBIN VAN DEN BERG



SIMONE VAN DEN HEUVEL



BO KAPITEIN



LOÏS HILLEENAAR



MAUD SMEETS

INHOUDSOPGAVE

- DEFINITIE VAN GASTVRIJHEID
- ONS WANDELPAD
- MANAGEMENTVRAAG
 - ONDERZOEKSVRAGEN
 - ONDERZOEKSRESULTATEN
- ADVIEZEN

“Gastvrijheid staat voor het verzorgen van een prettig en welkom gevoel bij de gast vanuit een gastvrouw of gastheer en de dienst van het bedrijf”

GASTVRIJHEID IN DE ZORG



“Gastvrijheid in de zorg betekent het creëren van een vriendelijke en ondersteunende omgeving, waarin naast medische zorg ook aandacht is voor de emotionele behoeften en waarden van patiënten.”

ONS WANDELPAD

PLAN VAN AANPAK

DE OPDRACHT
VERKENNEND ONDERZOEK
METHODE VAN ONDERZOEK EN ANALYSE

ONDERZOEKSRAPPORT

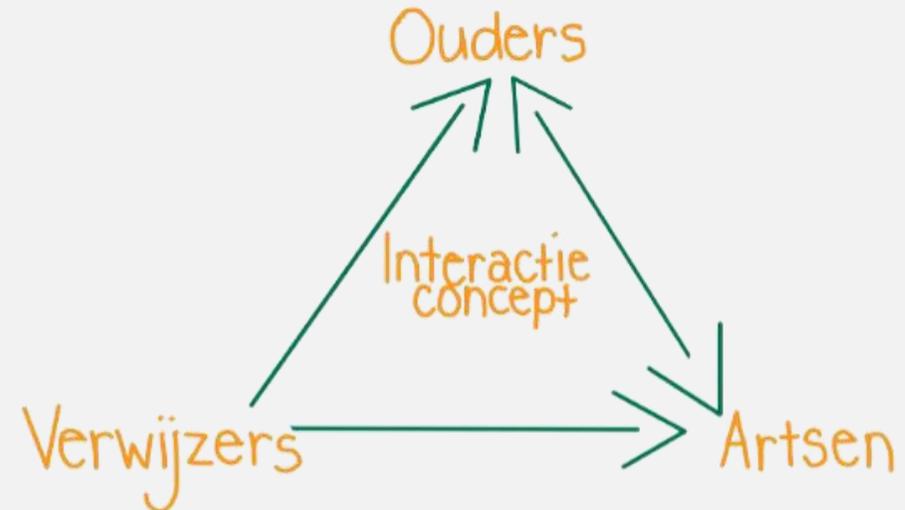
LITERATUURONDERZOEK
INTERVIEWS
OBSERVATIES
CONCLUSIES

ADVIESRAPPORT

2 HOOFDADVIEZEN ONDERSTEUNT DOOR
SUB-ADVIEZEN

MANAGEMENTVRAAG

“Hoe kan een interactieconcept worden vormgegeven dat aan de behoeften van artsen en ouders van een kind met een mogelijke ontwikkelingsstoornis voldoet en tegelijkertijd artsen in staat stelt de patiënt naar de juiste behandelaar te verwijzen?”



SCOPE

- OUDERS VAN EEN KIND IN EEN LANGDURIG ZORGTRAJECT
- OUDERS VAN EEN KIND MET EEN ONTWIKKELINGSSTOORNIS
- ARTSEN WERKZAAM IN HET MUMC+
- ARTSEN WERKZAAM BUITEN HET MUMC+

OUDERS

“Waar liggen de behoeften van de ouders met betrekking tot het zorgtraject van hun kind?”

RESULTATEN OUDERS

- Behoeften
 - Betere communicatie
 - Zorgproces
 - Verschillende stappen
 - Vorderingen van onderzoeken
 - Welzijn van hun kind
- (Mentale) ondersteuning
- Verlichten van administratieve lasten
- Eén aanspreekpunt

OUDERS

“Welke informatie hebben ouders nodig voor/tijdens/na het eerste consult?”

RESULTATEN OUDERS

- Informatieverstrekking
 - Voorafgaand aan het consult
 - Wat hen te wachten staat
 - Duur en inhoud van het consult
 - Tijdens het consult
 - Begrijpelijke taal
 - Na het consult
 - Samenvatting van het consult
 - Follow-up telefoontje

ARTSEN

--> “Waar liggen de behoeften van de artsen met betrekking tot het zorgtraject van een kind met een mogelijke ontwikkelingsstoornis?”

--> “Welke informatie hebben de artsen nodig voorafgaand aan het eerste consult?”

RESULTATEN ARTSEN

- Behoeften
 - Voldoende patiëntinformatie voorafgaand aan eerste consult
 - Duidelijke hulpvraag
 - Beter verloop van communicatiestromen
- Informatieverstrekking
 - Eén centraal informatie verzamelpunt
 - Een oplossing voor de taalbarrière

Mosaloket



‘Mosawijs
samen met...’





Hotel Management
School Maastricht

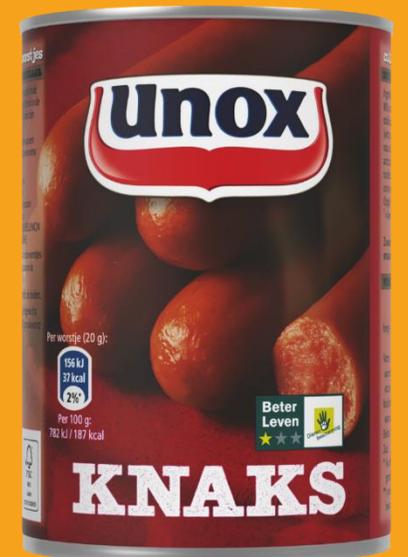
ZU
YD

BEDANKT!

VOOR UW AANDACHT

MAATSCHAPPELIJK DENKEN OVER BEPERKING

[Het gevoel van thuis. Unox reclame 2024 - YouTube](#)



Woorden doen er toe
Dit is mijn kleine meid. Louise. Ze is 4 maanden oud, heeft twee benen, twee armen én een extra chormosoom. Alsjeblieft, als je Louise ziet, stel haar moeder dan niet de volgende vragen:



▲ Baby Louise © Caroline Boudet | Facebook

„Hoezo wist je hier niks van tijdens de zwangerschap?". Want: als de ouders het al wisten, hebben ze vol overtuiging besloten de baby te houden. Of ze wisten het niet, en dan is de verrassing al groot genoeg. Het is niet nodig om er dan de hele tijd over te blijven praten. Hou in gedachten dat moeders zich vaak al schuldig voelen over van alles en nog wat. En hoe ze zich dan voelen over die extra chromosoom? Dat mag je zelf bedenken.

Vertel de moeder niet: „Het blijft toch je kindje hè, wat er ook gebeurt". Nee. Ze is gewoon een vier maanden oude baby die toevallig het syndroom van Down heeft. Het is niet was ze is, het is wat ze hééft. Je zegt toch ook niet: „Ze is een kankerbaby?".

Zeg niet: „baby's met Down doen dit, baby's met Down doen dat". 'Zij' hebben namelijk allemaal hun eigen kenmerken, hun eigen karakter, hun eigen smaak, hun eigen leven. 'Zij' verschillen onderling net zo veel als jij en je buurman.

DISABILITY STUDIES

Terug

Prof.dr. Alice Schippers

Functie

Bijzonder hoogleraar Disability Studies

E-mail a.schippers@uvh.nl

Titulatuur

Prof.dr.

Organisatie

Leerstoel Zorgethiek



Disability Studies bestudeert 'disability' als een complex maatschappelijk fenomeen. Het vakgebied, ontstaan vanuit de belangenbeweging in de jaren 1980, is een emancipatoir en transdisciplinair vakgebied dat geïnformeerd vanuit ondermeer geschiedenis, recht, beleid, ethiek en kunst met en door betrokkenen beoogt bij te dragen aan sociale verandering.

ETHIEK VAN TECHNIEK



Zorg van Nu 2022

ANALYSE ROBOTHUISDIER

Houd liever een robot dan een huisdier.
Niet omdat het minder gedoe oplevert,
maar om echte dieren leed te besparen

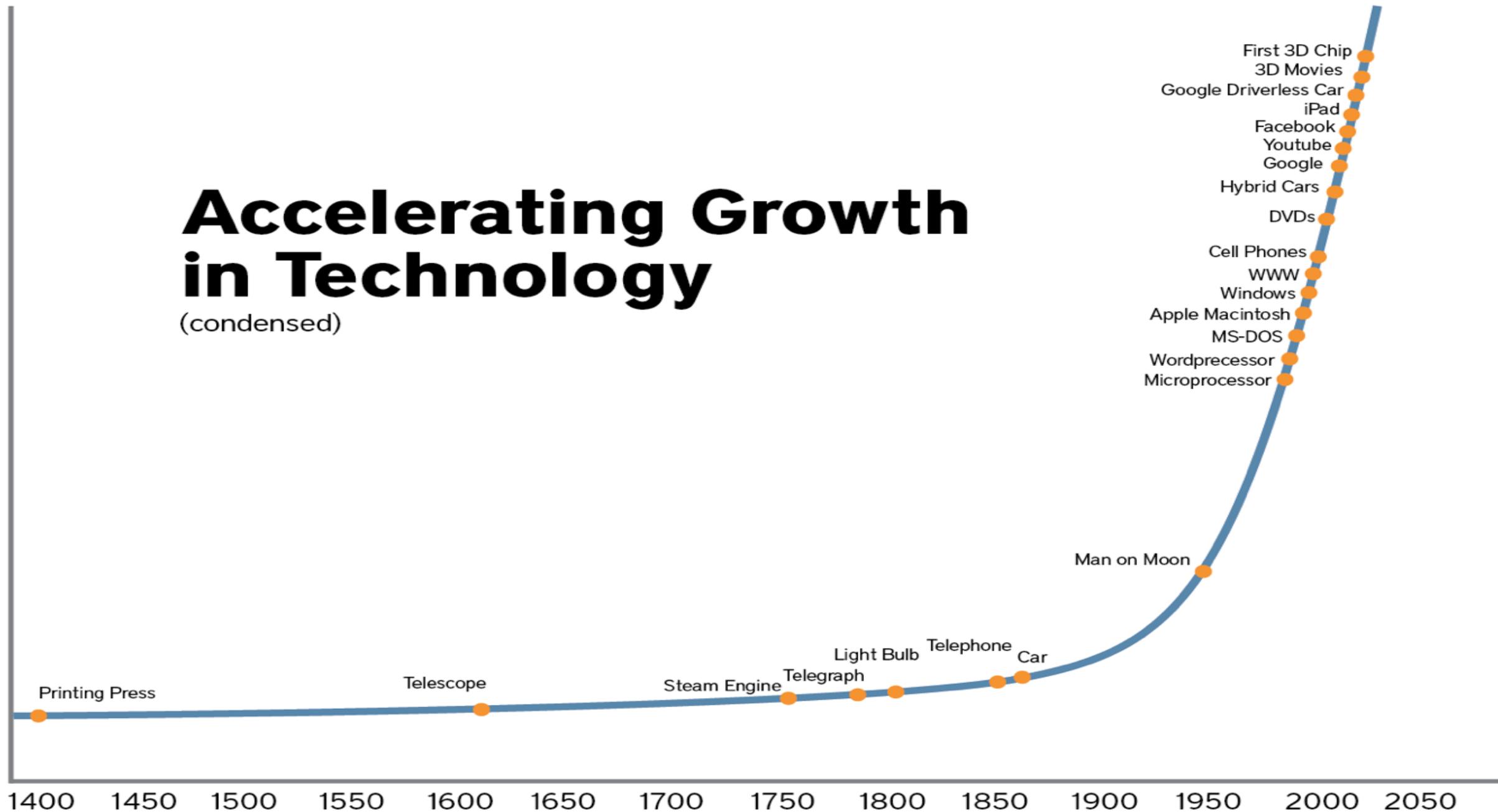


Volkscrant 23.08.2019

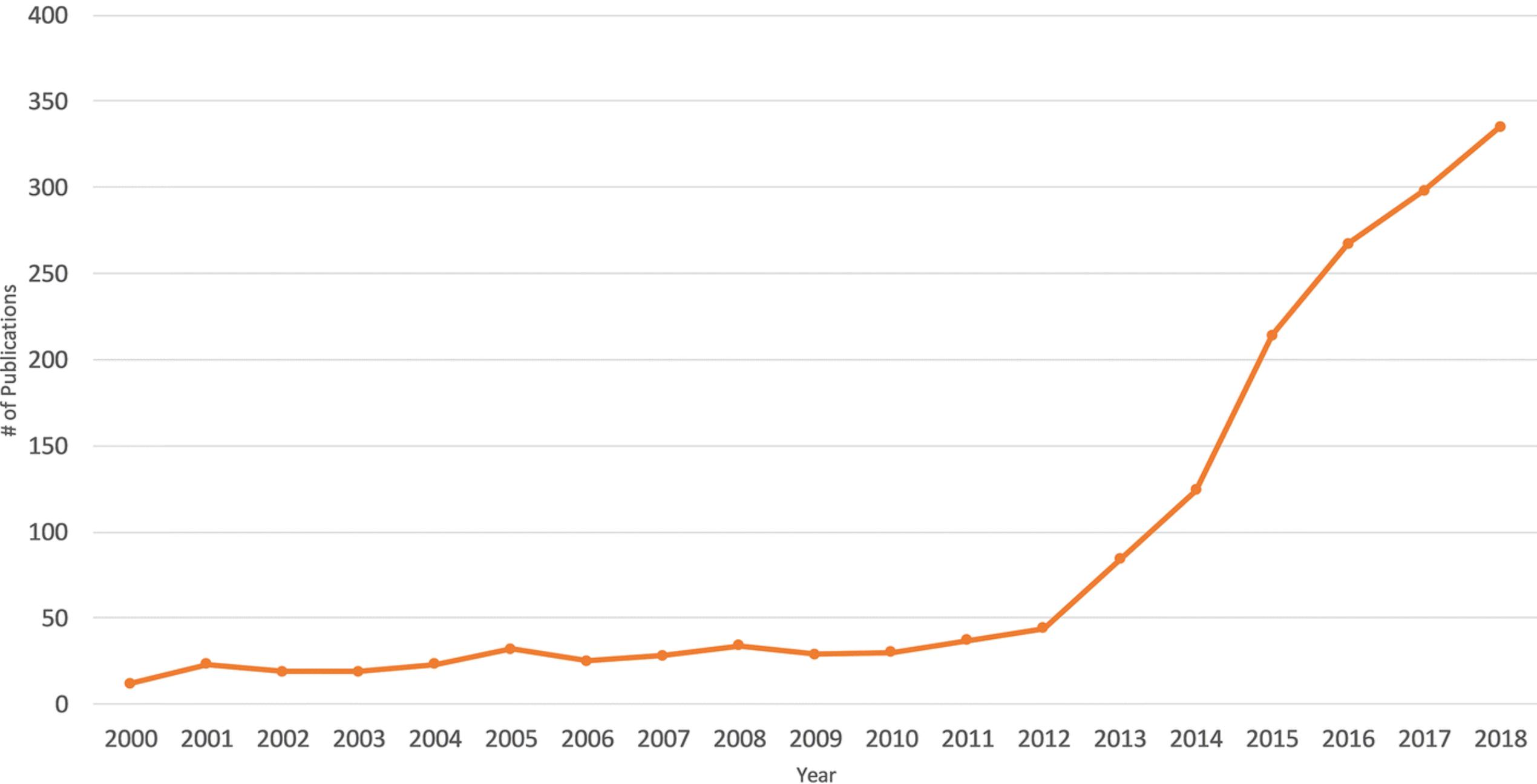
De robothond Aibo leert gaandeweg het 'baasje' herkennen en ontwikkelt een eigen karakter, belooft de fabrikant. Beeld Marcel van den Bergh

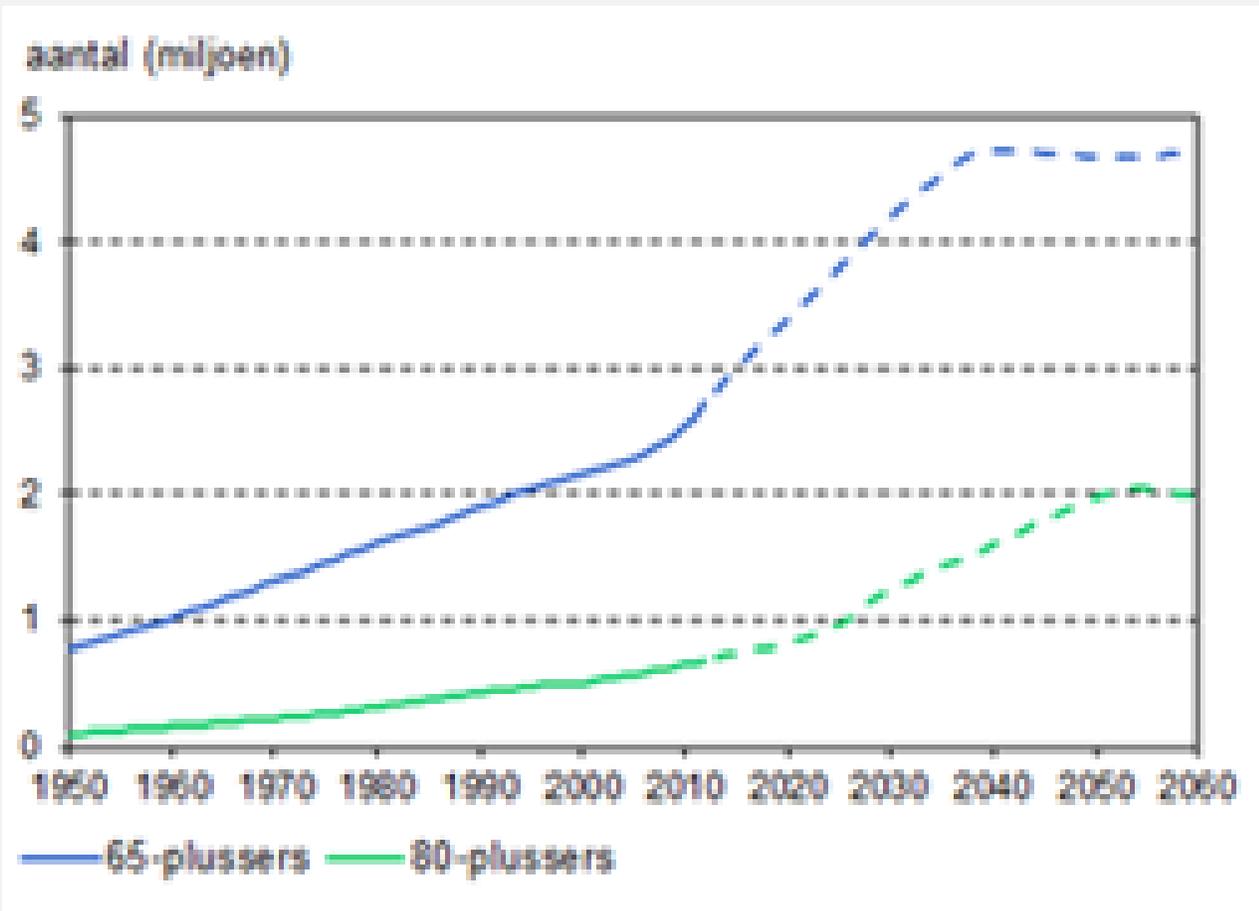
Accelerating Growth in Technology

(condensed)



of Publications related to big data in healthcare





ethos (*'ē-thäs*) *n.*

: the distinguishing character, sentiment, moral nature, or guiding beliefs of a person, group, or institution as manifested in its beliefs and aspirations.; *also* : ethic

Moraal = gewoontes / gebruiken van een gemeenschap of groep waar je deel van uitmaakt = uitwendig

Inwendig: eigen waarden (en normen)

ETHIEK

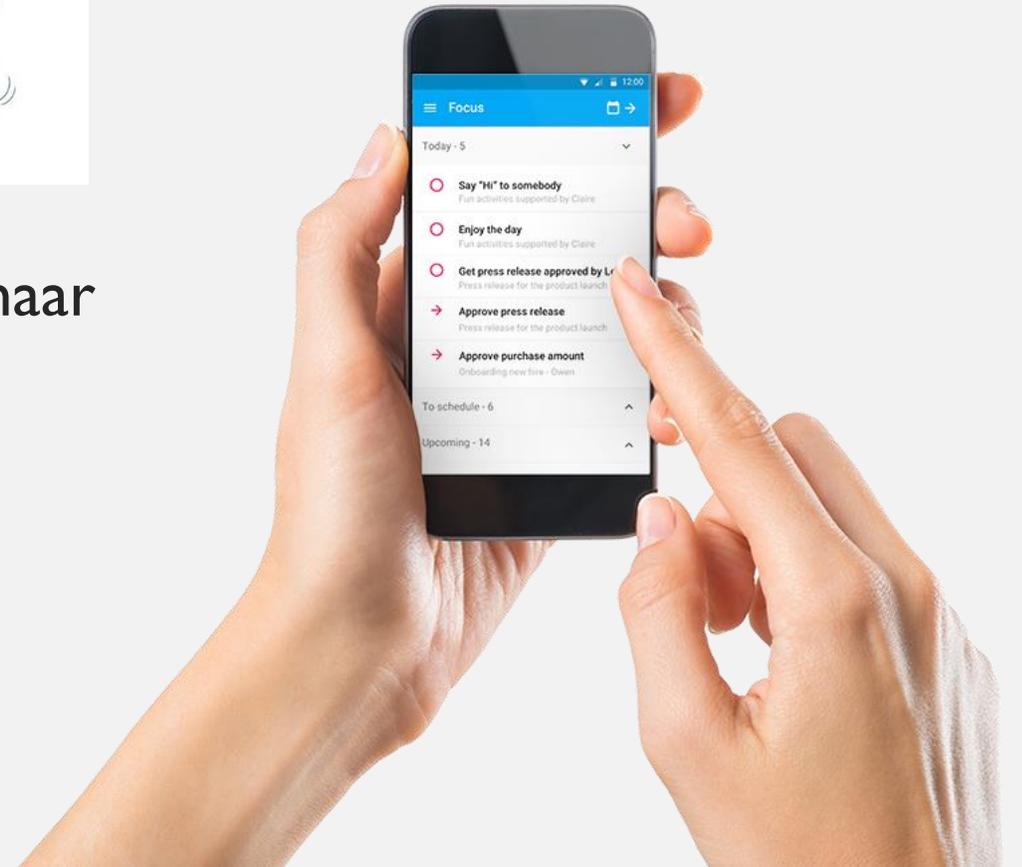
Systematische reflectie op het moreel handelen, op de mores van je groep / gemeenschap

- Ethiek is reflectie op goed handelen

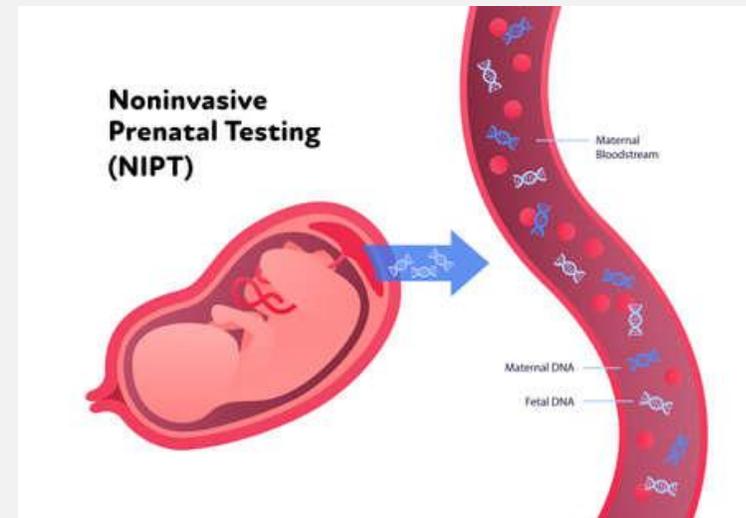


- Ons handelen wordt meer en meer ondersteund, maar ook bepaald, door technologie

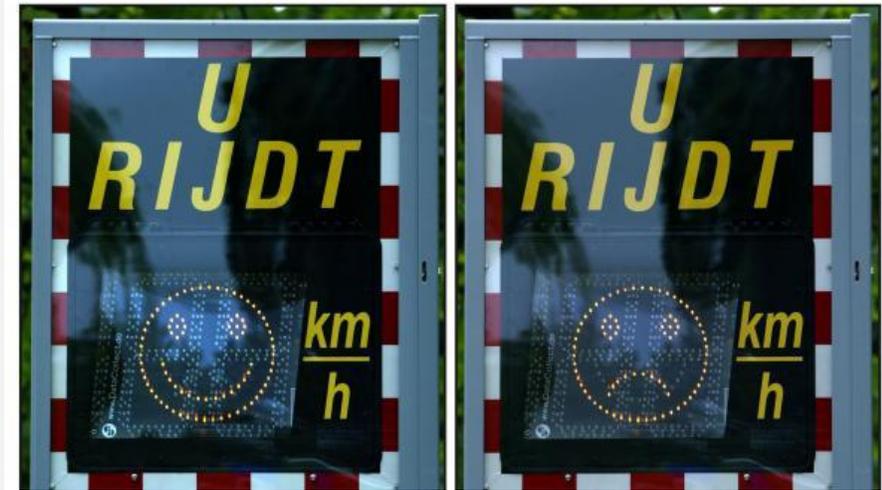
- Technologie is nooit neutraal

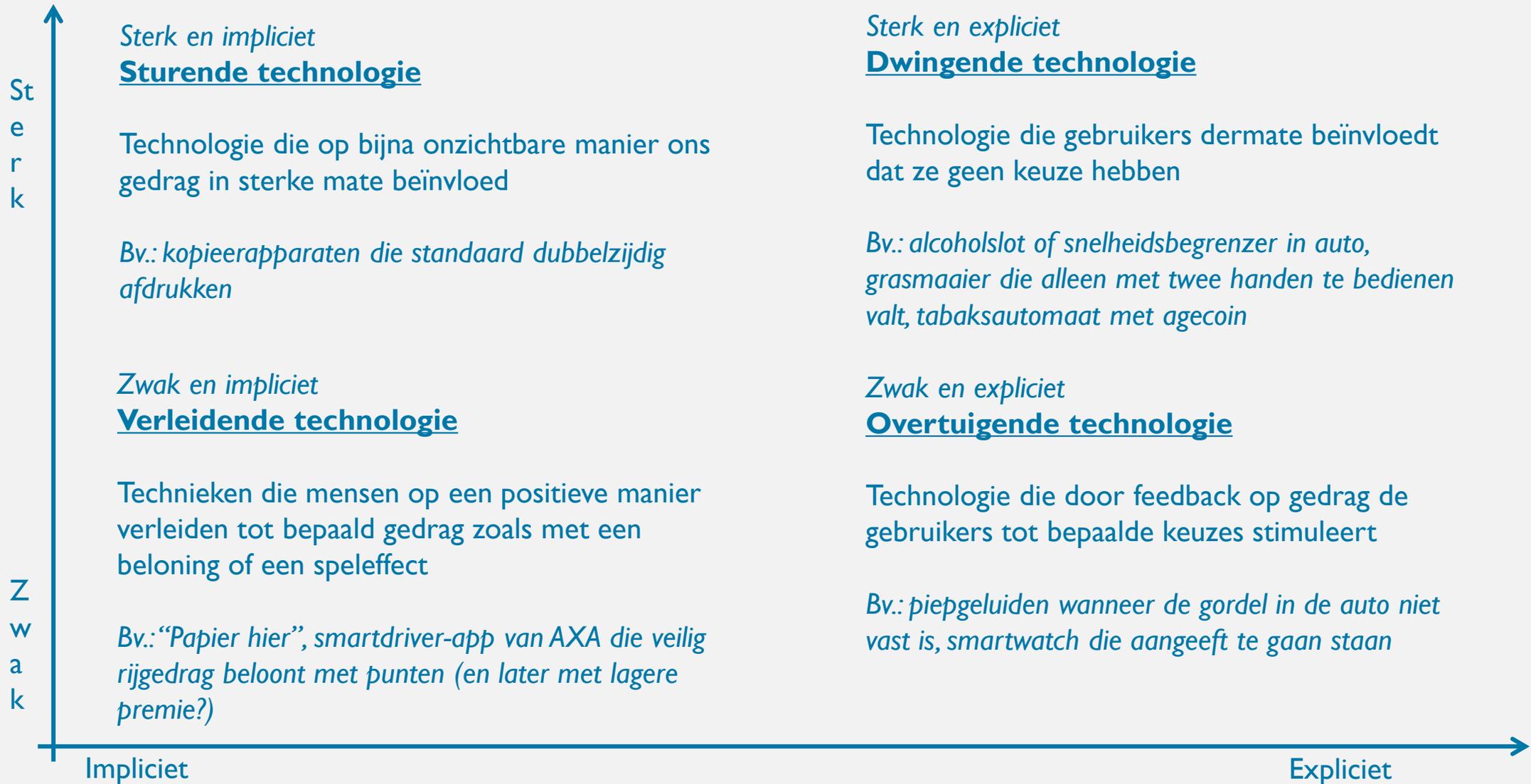


- Beoordelen vanuit vooraf gegeven ethisch kader is niet voldoende.
- Want kader niet onafhankelijk van technologie. Er zit veel moraal in onze technologieën



“NUDGES”





VEEL GESTELDE VRAAG BIJ NIEUWE TECHNOLOGIE

- Mag dit wel / Waar trekken we de grens?
- Is meestal een “voor” of “tegen”- vraag = niet helpend
- Technologie is er.
- Echte uitdaging: nieuwe technologieën hebben invloed op moraal zélf

ETHISCHE MOTIEVEN BIJ BEHANDELING

- Zelfde principes
- Gaat ook over geld / proportionaliteit / rechtvaardigheid

- "Behandeling genetische ziekten" breed gezien:
 - Dieet
 - Geneesmiddelen
 - Gentherapie (lichaamscellen of kiembaan)
 - Toevoegen 'goed' gen
 - Repareren gemuteerd gen
 - Corrigeren effect mutatie

NOS Nieuws • Vrijdag 8 oktober 2021, 21:47



'Duurste medicijn ter wereld' voor spierziekte SMA voortaan vergoed

Het medicijn Zolgensma, dat bekendstaat als het duurste ter wereld, komt vanaf 1 november in het basispakket. Het gaat om een gentherapie die levensreddend kan zijn voor kinderen met de zeldzame spierziekte SMA. Een behandeling kostte voorheen 1,9 miljoen euro. Vanwege die prijs werd het tot nu toe niet vergoed.

Omdat Nederland samen met Ierland en België optrok bij de onderhandelingen met fabrikant Novartis heeft demissionair staatssecretaris Blokhuis een [prijssakkoord bereikt](#). Over de hoogte van de prijs is niets bekendgemaakt.



Vóór de zwangerschap testen op genafwijkingen: het kan vanaf nu bij de huisarts, maar goedkoop is het niet

Nederlanders met een kinderwens die mogelijk drager zijn van een erfelijke ziekte kunnen voor het eerst bij zes huisartsen terecht voor een DNA-dragerschapstest. Kosten: 950 euro. Nederland heeft hiermee een internationale primeur. De test wordt wereldwijd alleen nog via ziekenhuizen aangeboden.

Irene de Zwaan 14 mei 2018, 12:28



'Huisartsen bieden erfelijkheidstest voor zwangerschap aan'

Voor het eerst kunnen stellen die een kind willen nog voor de zwangerschap door de huisarts laten onderzoeken of zij drager zijn van een ernstige erfelijke ziekte.

Lisa Dupuy 14 mei 2018



Huisartsen bieden erfelijkheidstest voor ongeboren kind aan

SAMENLEVING

Marco Visser - 15:26, 14 mei 2018



PRECONCEPTIONELE DRAGERSCHAPSSCREENING

- Bij recessieve aandoeningen kans van 1 op 4 op aangedaan kind
- Iedereen is drager van 1 tot 3 AR-aandoeningen
- Kans hoger bij consanguïniteit
 - Gangbaarden bij niet-Westerse afkomst
 - Volendam
- Ouders komen er pas achter bij geboorte van een aangedaan kind
- AR-aandoeningen zorgen voor 20% van de kindersterfte in Westerse landen

INTERMEZZO

- *Wie van jullie zou overwegen om vóór de zwangerschap een dragerschapstest te doen of wie zou zo'n test aanbevelen aan zijn of haar kinderen? Waarom wel of waarom juist niet?*
- *Welk testaanbod spreekt jullie het meeste aan? Een testpanel met alleen de meest ernstige AR-aandoeningen? Of met alle aandoeningen die we kennen?*
- *Hoe moet de screening worden aangeboden? Volledig vrijblijvend aanbod, of zouden alle wensouders actief aangespoord moeten worden?*

- Preventieparadigma:
 - Voorkomen van een aangedaan kind.
- Motivatie:
 - Voorkomen van ernstig lijden
 - Economische overwegingen

STEIN & SUSSE(1971):
“THE RISING EXPECTATION
OF LIFE FOR PERSONS WITH
DOWN’S SYNDROME
MAKES IT ALL THE MORE
IMPORTANT TO FOCUS ON
PREVENTION. FECUND
WOMEN IN THEIR LATER
YEARS ARE CLEARLY A
SALIENT TARGET GROUP
FOR A PREVENTIVE
PROGRAM. THE PROBLEM IS
RIPE FOR ATTACK.”

PREVENTIE VS. AUTONOMIE

- Autonomieparadigma
 - Paren in staat stellen om **geïnformeerde reproductieve keuzes te maken**
- Henneman et al. 2016:
 - *“The primary objective of carrier screening in individuals or couples without a known family risk of recessive disorders should be to inform them of possible genetic disease risks in future offspring and of the reproductive options available in order to enable autonomous choices.”*
- Edwards et al. 2015:
 - *“The goal of preconception and prenatal carrier screening is to provide couples with information to optimize pregnancy outcomes based on their personal values and preferences.”*

even
pausz



WIE, WAT, WAARHEEN? LOGOPEDIE: CASUS TESSA

PAOG Nascholing 23.01.2024

Maud Verbeek

Logopedist afdeling Logopedie

m.verbeek@mumc.nl

CASUS TESSA (GEB. JULI 2020)

Beloop:

- Geen bijzonderheden rondom zwangerschap en geboorte
- Eten en drinken verlopen naar wens
- Thuis wordt Nederlands gesproken
- Herhaalde oorontstekingen en trage taalverwerving:
- Verwijzing naar KNO en audiologie vanuit CB (jan 23, 2jr.+6m.):
beiderzijds waarschijnlijk LHMO
rechts aanwezige OAEs en links niet bij beiderzijds vlak tympanogram
advies: over 3 maanden SKI spreekuur en logopedische screening
- Logopedische screening (april 23, 2jr.+ 8 m.)-> zorgen over spraak- en taalontwikkeling
advies: logopedisch onderzoek op afdeling Logopedie MUMC+

G-MS (Gereviseerde Minimum Spreek- normen) gebaseerd op het schema van S.M. Goorhuis-Brouwer (2007).

Leeftijd	G- MS Gereviseerde Minimum Spreek- normen
12- 18 maanden	Het kind begrijpt de opdrachtjes van twee woorden. Kan een of meer lichaamsdelen aanwijzen. Veel en gevarieerd brabbelen met af en toe een herkenbaar woord.
18- 24 maanden	Het kind zegt 5 tot 10 woorden na.
2;0- 2;6 jaar	Het kind begrijpt zinnetjes van twee woorden en spreekt in zinnen van twee woorden; de woordopbouw is nog onvolledig.
2;6- 3;0 jaar	Het kind spreekt in zinnen van drie woorden; woordopbouw is nog onvolledig.
3;0- 3;6 jaar	Het kind spreekt in drie tot vijf woorduitingen; ongeveer de helft van de woorduitingen is verstaanbaar.
3;6- 4;0 jaar	Het kind vertelt spontaan weleens een verhaaltje; 50% – 75% is verstaanbaar voor de toehoorder.
4;0- 5;6 jaar	Het kind kan een verhaal vertellen aan de hand van plaatjes. Het kind spreekt in enkelvoudige zinnen. Het kind heeft nog problemen met meervoudsvormen en vervoegingen; 50% - 90% is verstaanbaar voor de toehoorder.
>5;6 jaar	Het kind spreekt in goed gevormde, ook samengestelde zinnen. Het kind is goed verstaanbaar.
	Zinslengte en woordvolgorde gaan steeds meer lijken op de taal van een volwassene. Er is nog sprake van vooral concreet taalgebruik.

NORMALE ONTWIKKELING VAN DE EXPRESSIEVE WOORDENSCHAT

- 1 jaar: ongeveer 3 woorden
- 18 md: 50
- 2 jaar: 250
- 3 jaar: 1000
- 4 jaar: 2000
- 5 jaar: 3000
- Inge Zink Taalontwikkelingsproblemen Theoretisch kader en link naar praktijk 2021

G-MS (Gereviseerde Minimum Spreek- normen) gebaseerd op het schema van S.M. Goorhuis-Brouwer (2007).

Leeftijd	G- MS Gereviseerde Minimum Spreek- normen
12- 18 maanden	Het kind begrijpt de opdrachten van twee woorden. Kan een of meer lichaamsdelen aanwijzen. Veel en gevarieerd brabbelen met af en toe een herkenbaar woord.
18- 24 maanden	Het kind zegt 5 tot 10 woorden na.
2;0- 2;6 jaar	Het kind begrijpt zinnestelsels van twee woorden en spreekt in zinnen van twee woorden; de woordopbouw is nog onvolledig.
2;6- 3;0 jaar	Het kind spreekt in zinnen van drie woorden; woordopbouw is nog onvolledig.
3;0- 3;6 jaar	Het kind spreekt in drie tot vijf woorduitingen; ongeveer de helft van de woorduitingen is verstaanbaar.
3;6- 4;0 jaar	Het kind vertelt spontaan weleens een verhaaltje; 50% – 75% is verstaanbaar voor de toehoorder.
4;0- 5;6 jaar	Het kind kan een verhaal vertellen aan de hand van plaatjes. Het kind spreekt in enkelvoudige zinnen. Het kind heeft nog problemen met meervoudsvormen en vervoegingen; 50% - 90% is verstaanbaar voor de toehoorder.
>5;6 jaar	Het kind spreekt in goed gevormde, ook samengestelde zinnen. Het kind is goed verstaanbaar.
	Zinslengte en woordvolgorde gaan steeds meer lijken op de taal van een volwassene. Er is nog sprake van vooral concreet taalgebruik.

VOORBEELD VAN ZINNEN DIE TEN MINSTE GEBRUIKT WORDEN DOOR KINDEREN VAN 2;6-3;0 JR.

- Kind bedoelt te zeggen:
Er kwam een meneer uit de trein met een koffer
- Hoe zegt het kind dit?

VOORBEELD VAN ZINNEN GEBRUIKT DOOR KINDEREN VAN 2;6-3;0 JR.

- Kind bedoelt te zeggen:
Er kwam een meneer uit de trein met een koffer
- Hoe zegt het kind dit?
meneer trein koffer
- Welke woordsoorten worden wel/niet gebruikt?
- Volgens normale ontwikkeling:
komt meneer uit de trein met koffer

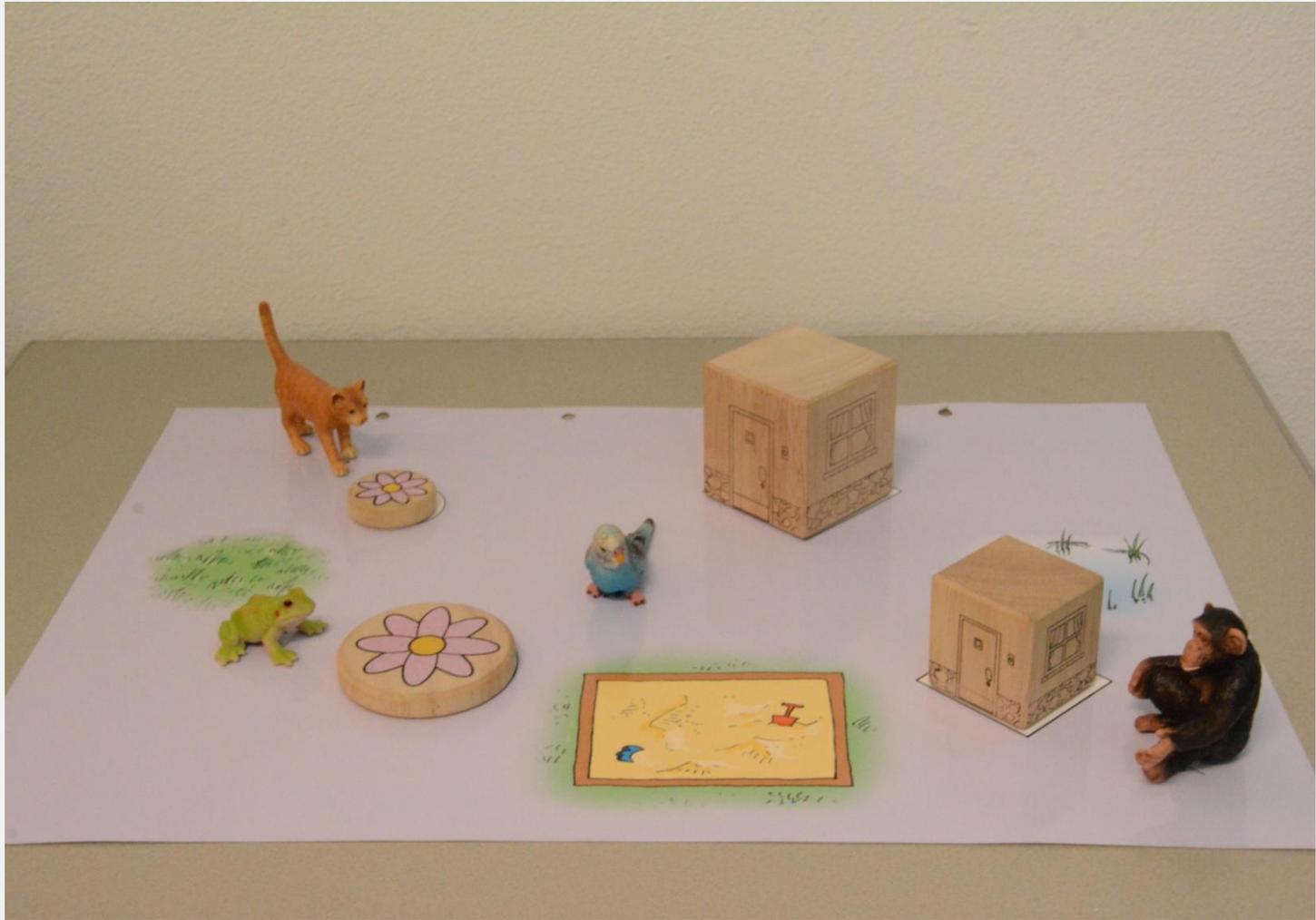
CASUS TESSA (2JR.+9M.) LOGOPEDISCH ONDERZOEK

- Uit anamnese blijkt dat Tessa zich uit in repetitieve brabbels, ongeveer 10 woorden (qua klankontwikkeling nog onvolledig) en af en toe een woordcombinatie
- Ze heeft weinig non-verbale signalen ter beschikking om zich te verduidelijken
- Korte, bekende opdrachtjes passend bij dagelijkse routines zou ze goed begrijpen
- Ze zou frustratie kunnen laten zien als ze niet begrepen wordt
- Ouders vertellen dat na ziekte, een achteruitgang qua spraak en taal en ook qua motoriek merkbaar is
- Kind gaat nog niet naar peuterspeelzaal

CASUS TESSA, LOGOPEDISCH ONDERZOEK LFT. 2JR.+9M.

- Plan: afname Schlichting Taaltest voor Taalbegrip +
afname Schlichting Taaltest voor Taalproductie-II,
onderdelen woordontwikkeling en zinsontwikkeling
test genormeerd voor kinderen van 2;0 tot 7;0 jaar

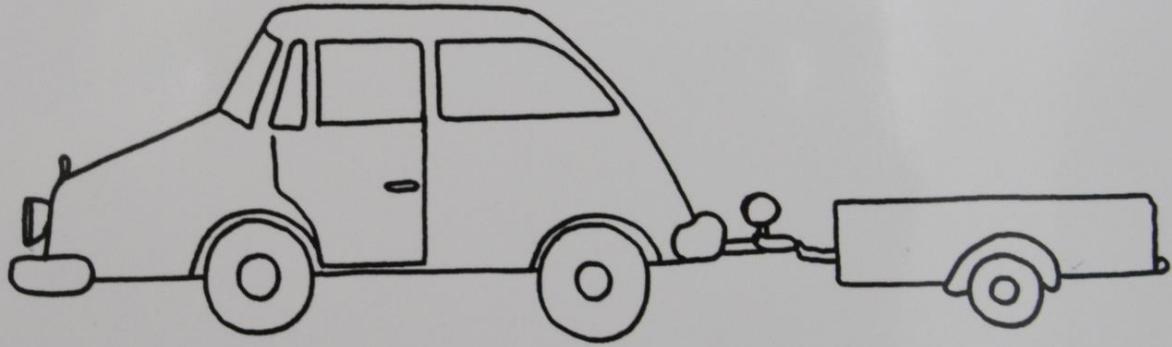
NAO: Nederlands Articulatie Onderzoek





21
In het de binnen van een
het gaten de gaten in de wand
die niet hier

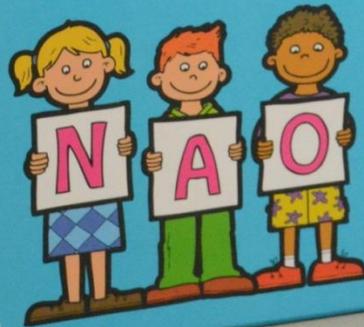
22
in tegen de di
die slappen
die slappen





Nederlands ArticulatieOnderzoek

LOGO - Art.

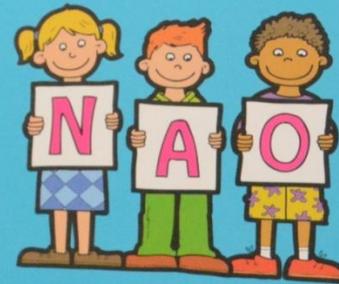


Diana Baarda
Neeke de Boer-Jongsma
Wenda Haasjes-Jongsma

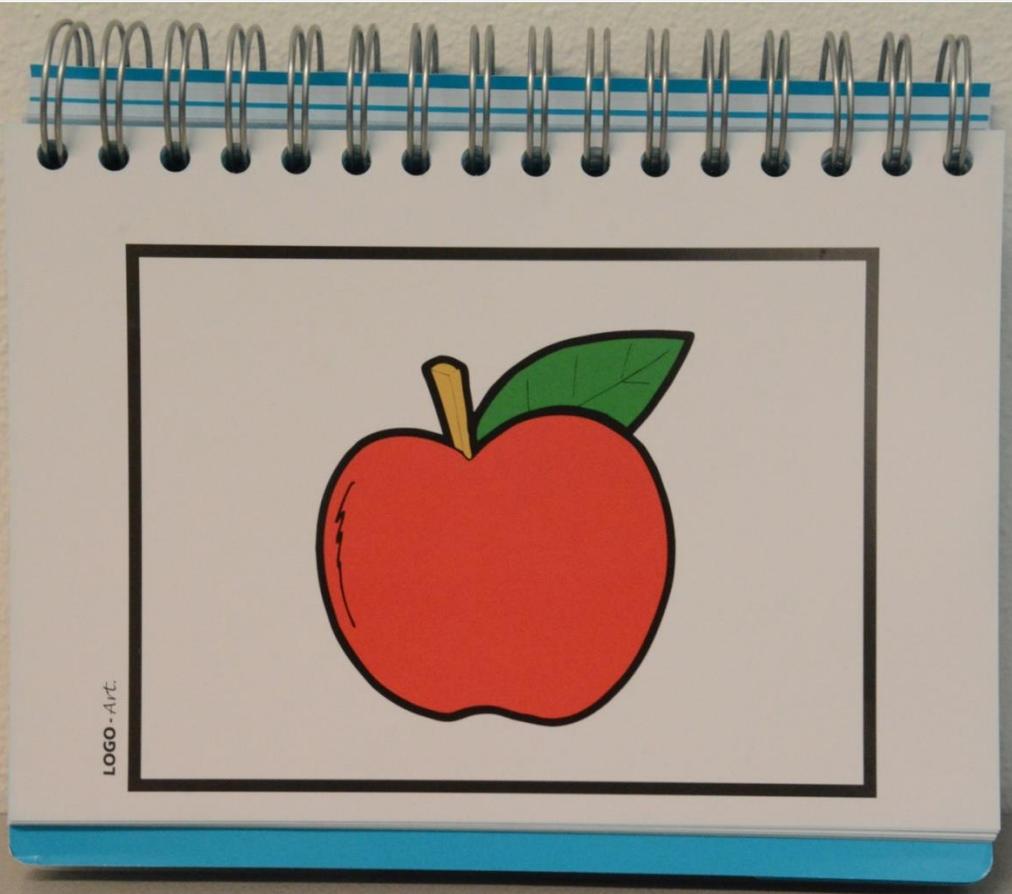


Nederlands ArticulatieOnderzoek

LOGO - Art.



Diana Baarda
Neeke de Boer-Jongsma
Wenda Haasjes-Jongsma



LOGO - Art.

VERWERVINGSVOLGORDE VAN INITIALE CONSONANTEN

- 1;03-1;08 jr.
 - 1;09-1;11 jr.
 - 2;0 - 2;02 jr.
 - 2;03-2;05 jr.
 - 2;06-2;08 jr.
 - 2;09-2;11 jr.
- p t m n j
 - k
 - s x h
 - b f w
 - l r
 - d

CASUS TESSA, LOGOPEDISCH ONDERZOEK LFT. 2JR.+9M.

- Medewerking niet toereikend
- Wat nu?
- Afname van CIO: Communicatief Intentie Onderzoek ->
observatie test genormeerd voor kinderen
van 1jr.+4m. tot 2jr.+5 m
- Zicht krijgen op pre- en vroegverbale ontwikkeling in spelomgeving

COMMUNICATIEVE INTENTIE ONDERZOEK

- Subschalen voor observatie van het kind:
 - condities -> contact, aandacht, imitatiegedrag
 - vormen -> reageert kind op taal van de ander en hoe communiceert het zelf (verbaal en/of non-verbaal)
 - functies -> middelen tot controle, expressie, representatie
 - communicatieve regels -> rol als interactiepartner
 - matchen en benoemen -> vroege vormen van symboolgebruik
- Observatie van de ouderlijke ondersteuning en taalgebruik



CASUS TESSA, LOGOPEDISCH ONDERZOEK LFT. 2JR.+9M.

- Communicatief Intentie Onderzoek:
op alle onderdelen behaalt ze een zwakke score
- Logopedische diagnose:
receptieve en expressieve taalontwikkelingsachterstand

LOGOPEDISCHE DIAGNOSE

- Taalontwikkelingsachterstand
- Specifieke taalontwikkelingsstoornis
- Niet-specifiek taalontwikkelingsstoornis

TAALONTWIKKELINGSACHTERSTAND

- Een niet leeftijdsadequate taalontwikkeling als gevolg van een vertraagde taalaanvang of onvoldoende taalaanbod vanuit de omgeving (ofwel een blootstellingsachterstand) waarbij doorgaans goede verbetering te zien is bij adequate stimulatie c.q. training

SPECIFIEKE TAALONTWIKKELINGSSTOORNIS

- Een beperking in taalbegrip en/of taalproductie waarbij de taalproblemen niet kunnen worden verklaard door aantoonbaar hersenletsel, intelligentieproblemen, gehoorverlies, lichamelijke problemen of sociaal-emotionele problemen

NIET SPECIFIEKE TAALONTWIKKELINGSSTOORNIS

- Bij een niet specifieke taalontwikkelingsstoornis is er wel sprake van een duidelijke oorzaak zoals een verminderd gehoor, een verstandelijke beperking of neuropsychiatrische stoornissen (zoals ADHD of autisme)

CASUS TESSA, LOGOPEDISCH ONDERZOEK LFT. 2JR.+9M.

- Communicatief Intentie Onderzoek:
op alle onderdelen behaalt ze een zwakke score
- Voorlopige logopedische diagnose:
receptieve en expressieve taalontwikkelingsachterstand
- Advies?

ACADEMISCH TEAM SPRAAKTAAL+

- Multidisciplinaire diagnostische polikliniek voor kinderen met complexe taal- en spraakproblemen

ACADEMISCH TEAM SPRAAKTAAL+

Kinderen met complexe taal- en spraakproblematiek mogelijk met medische en/of psychologische comorbiditeit



Het team bestaat uit: kinderarts, audioloog, psycholoog en logopedist. Daarnaast kunnen o.a. KNO-arts, kinderneuroloog en klinisch geneticus geconsulteerd worden

PATIËNTENGROEPEN

Jonge kinderen bij wie de taal- en spraakontwikkeling niet of nauwelijks op gang komt en gedacht wordt aan comorbiditeit

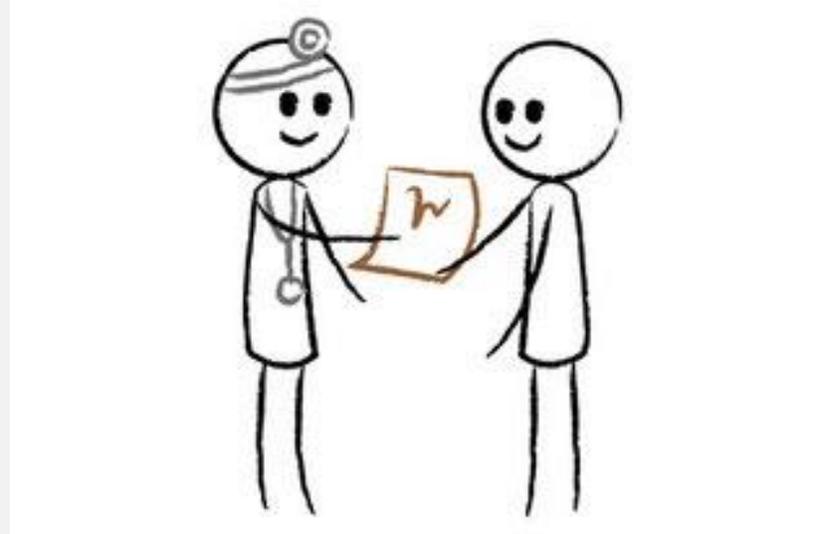


Kinderen reeds gediagnosticeerd met ernstige taal- en spraakproblemen bij wie de behandeling stagneert en tevens verdenking op comorbiditeit

VERWIJZING

Vermoeden van complexe vraagstelling

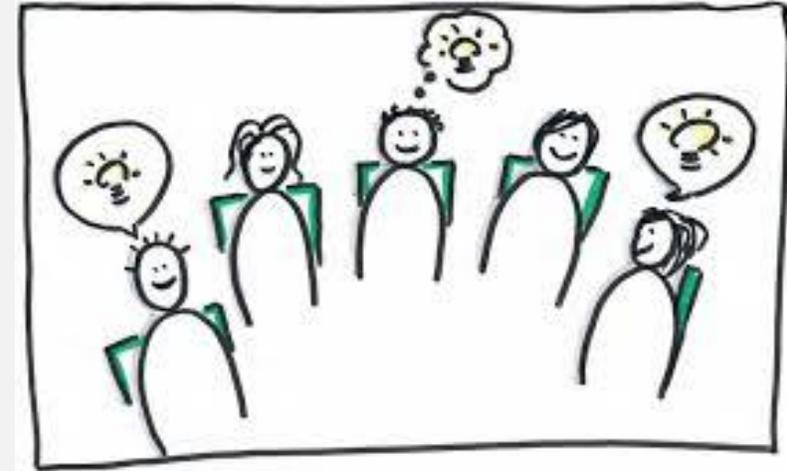
Verwijzing mogelijk vanuit eerste en tweede lijn



Verwijsbrief voor logopedie en kindergeneeskunde met reden van verwijzing en relevante aanvullende informatie over problematiek van het kind

INTAKE

- De aanmeldingen worden in tweewekelijks intakeoverleg met alle kernteamleden besproken
- Zo nodig wordt, met toestemming van ouders, aanvullende informatie opgevraagd



DIAGNOSTIEK



Ouders en kind worden opgeroepen voor de verschillende onderzoeken bij de leden van het team



De resultaten worden gezamenlijk besproken door de teamleden eventueel aangevuld met gegevens van andere organisaties en instellingen



Zo nodig wordt contact genomen met verwijzer voor overleg

ADVIES

In een gezamenlijk adviesgesprek (doorgaans kinderarts, psycholoog en logopedist) worden de ouders geïnformeerd over de bevindingen en conclusie en wordt een gericht advies gegeven t.a.v. het vervolgtraject

Iedere betrokken professional maakt een verslag van het eigen onderzoek en stuurt deze naar verwijzer en/of huisarts en/of ouder en/of zakenpartner



EVALUATIE

Na 6 maanden kan het kind teruggezien worden waarna opnieuw bespreking in het team volgt om het effect van het ingezette traject te volgen of zo nodig bij te sturen



BESPREKING TESSA IN ATST+

- Geïndiceerde onderzoeken:
Consult KNO en audiologie
Consult psychologie
Consult kinderarts
- Evaluatie van bevindingen en formuleren van advies

KNO- EN SKI ONDERZOEK

KNO: LHMO bdz

Audiologisch onderzoek:

AD (bloktest): drempel 15-20 dB

AS (bloktest): drempel 15-20 dB

Conclusie:

Normaal gehoor bdz

PSYCHOLOGISCH ONDERZOEK TESSA (2JR.+11M.)

- Op de cognitie schaal van de Bayley-III-NL behaalt ze een ontwikkelingsindexscore van 72 -> dit laat zien dat de mentale ontwikkeling vergeleken met leeftijdsgenootjes vertraagd is.
- Prestaties komen overeen met leeftijdsniveau van 23 maanden bij kalenderleeftijd van 35 maanden.
- Geen zorgen over gedrag -> vrolijk maar nog erg jong/onrijp meisje
- → hoe kun je het taalprobleem duiden?

LOGOPEDISCHE DIAGNOSE

- Taalontwikkelingsachterstand
- Specifieke taalontwikkelingsstoornis
- Niet-specifiek taalontwikkelingsstoornis

CONSULT KINDERARTS

- Naast cognitieve en spraak/taalontwikkelingsachterstand blijkt ook een iets vertraagde en onrijpe motorische ontwikkeling
- Broer van Tessa bekend met ASS en ADHD en leerachterstand, bezoekt SBO; moeder heeft eveneens SBO bezocht
- Geeft voldoende indicatie voor aanvullende genetische diagnostiek
- Deze toont een waarschijnlijk pathogene en verklarende genetische mutatie in het CHAMP 1 gen

KINDEREN BEKEND MET CHAMP I



CHAMPI

- CHAMPI-related neurodevelopmental disorder, or CHAMPI disorder, is a recently described genetic syndrome associated with developmental delay, intellectual disability, behavioral symptoms, medical comorbidities, and dysmorphic features

Table 3

Results from our cohort and previous literature

	Current study	Hempel, 2015	Tanaka, 2016	Isidor, 2016	Okamoto, 2017	Garrity, 2021	All	%
Sample size (previously reported)	11 (3)	5 (0)	5 (0)	6 (0)	1 (0)	14 (2)	38	
Mean age (SD)	10.7 (7.8)	7.2 (6.4)	10.4 (7.6)	7.8 (2.2)	6.3	9.3 (6.8)		
Female, male	8, 3	2, 3	5, 0	3, 3	0, 1	8, 6	23, 15	
DD	11/11	5/5	5/5	6/6	1/1	14/14	38/38	100
Motor delay	11/11	5/5	5/5	6/6	1/1	9/9	38/38	100
Speech delay	11/11	5/5	5/5	6/6	1/1	9/9	38/38	100
ID	11/11	5/5	5/5	6/6	1/1	14/14	38/38	100
Hypotonia	11/11	5/5	4/5	5/5	1/1	14/14	37/38	97
Gait abnormalities	10/11	3/5	n/d	2/2	n/d	n/d	14/17	82
Dental abnormalities	7/11	4/5	n/d	n/d	n/d	n/d	11/15	73
Anxiety	8/11	n/d	n/d	n/d	n/d	n/d	8/11	73
Verbal	8/11	3/5	2/5	3/6	1/1	7/10	22/33	67
Ocular abnormalities	8/11	2/5	4/5	3/5	0/1	8/14	25/38	66
GI abnormalities	9/11	2/5	2/5	2/6	n/d	11/14	21/32	66
Allergies	7/11	n/d	n/d	n/d	n/d	n/d	7/11	64
Microcephaly	5/11	3/5	4/5	3/6	1/1	8/14	23/38	61
Visual abnormalities	8/11	3/5	0/5	5/5	1/1	8/14	22/38	58
ADHD	6/10	n/d	2/5	n/d	n/d	n/d	8/15	53
Abnormal MRI brain	3/9	2/5	3/4	0/5	1/1	2/3	14/27	52
Sleep problems	7/11	3/5	4/5	2/6	n/d	5/14	18/37	49
Recurrent infections	4/11	3/5	n/d	n/d	n/d	7/10 Unknown on recurrent	7/16	44
ASD	3/9	1/5	n/d	1/6	n/d	5/13 (ASD or features)	9/30	30

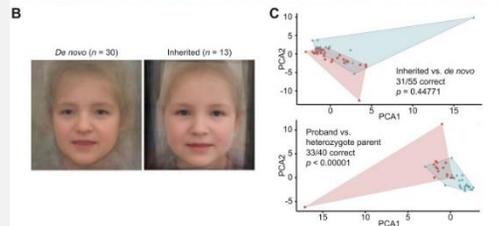
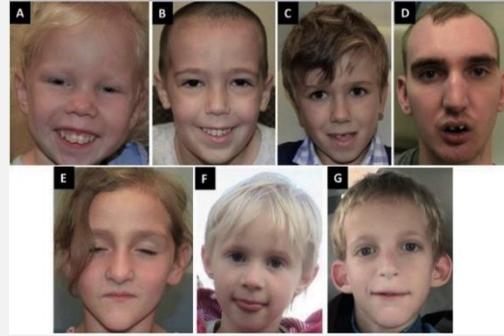
GENETISCHE DIAGNOSTIEK?

Verwijscriteria



U kunt een patiënt naar ons doorverwijzen als er sprake is van:

- een algehele ontwikkelingsachterstand (bij kinderen <2,5 jaar), hetzij vastgesteld met behulp van psychodiagnostisch onderzoek, hetzij zo evident aanwezig dat etiologisch onderzoek al kan worden ingezet naast het psychodiagnostisch onderzoek. Bij kinderen <1 jaar zal het team kritisch kijken of deze diagnostische route passend is, of dat we het kind primair op de polikliniek zullen beoordelen.
- een verstandelijke beperking (IQ<70 bij kinderen >2,5 jaar), hetzij vastgesteld met behulp psychodiagnostisch onderzoek, hetzij zo evident aanwezig dat etiologisch onderzoek al kan worden ingezet naast het psychodiagnostisch onderzoek.
- zwakbegaafdheid (=IQ 70 tot 85), indien hiervoor speciaal onderwijs noodzakelijk is, of indien dit gepaard gaat met stoornis in de adaptieve vermogens, indien er een opvallende discrepantie is tussen de intelligentie van het kind en de ouders of indien er andere bijkomstige problemen zijn, zoals een aangeboren aandoening en/of dysmorfe kenmerken.
- een autismespectrumstoornis (ASS), indien deze gepaard gaat met een verstandelijke beperking.
- een uitgesproken spraaktaalontwikkelingsachterstand die niet direct anderszins verklaarbaar is (gehoor, perinataal hersenletsel, niet-aangeboren hersenletsel).



Let the genes speak!

de novo variants in developmental disorders with speech and language impairment

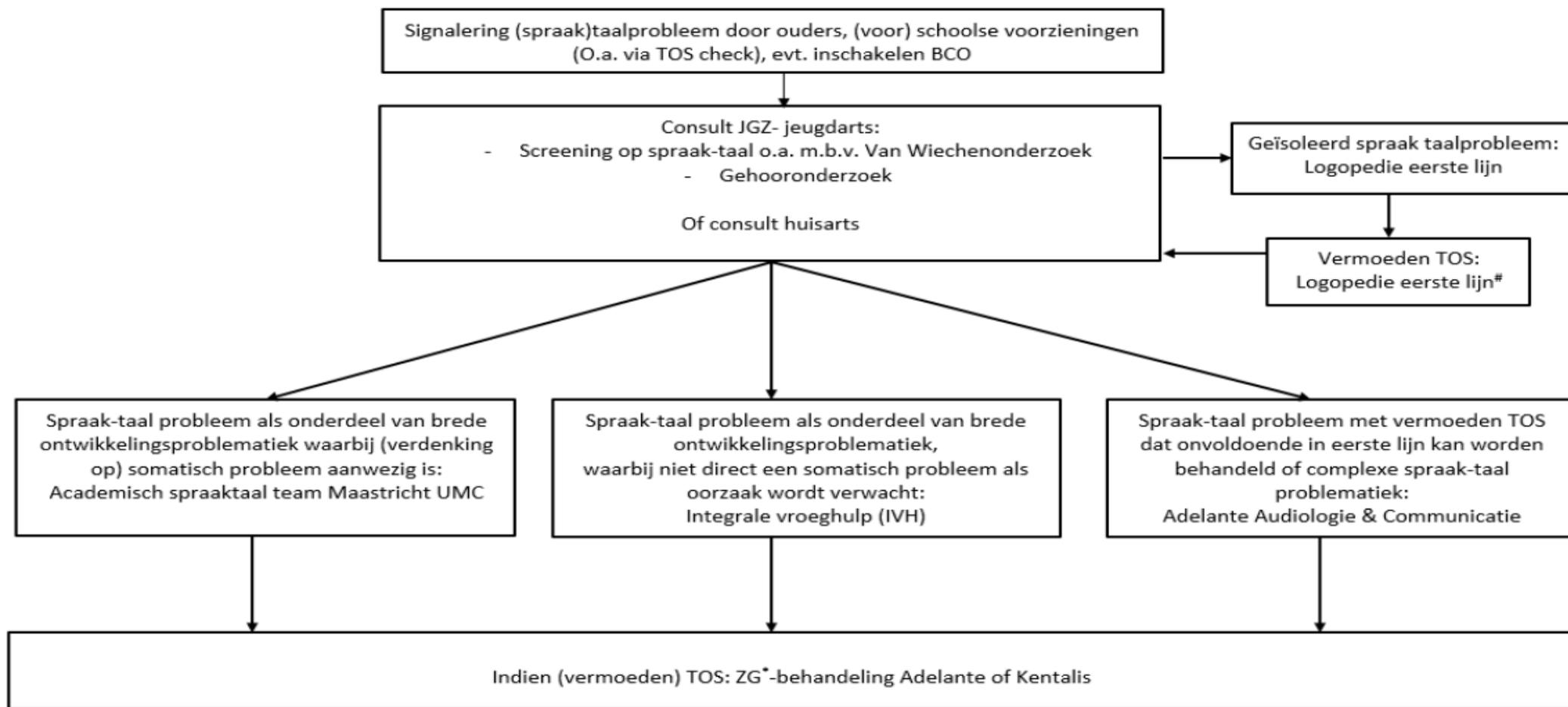
Lot Snijders Blok

DONDERS SERIES

BESPREKING EN ADVIES CASUS TESS

- Verwijzing naar oogheelkunde gezien frequent voorkomende oculaire en visusafwijkingen
- Verwijzing naar klinische genetica om te bekijken of dragerschapsonderzoek nuttig is gezien opvallende familieanamnese
- Verwijzing naar een kinderbehandelcentrum (KBC) om gepaste ontwikkelingsstimulatie te starten waaronder logopedie
- Controles bij kinderarts wordt gecontinueerd

Stroomschema verwijzing kinderen 0 t/m 12 jaar met spraak-taal problemen in Zuid-Limburg



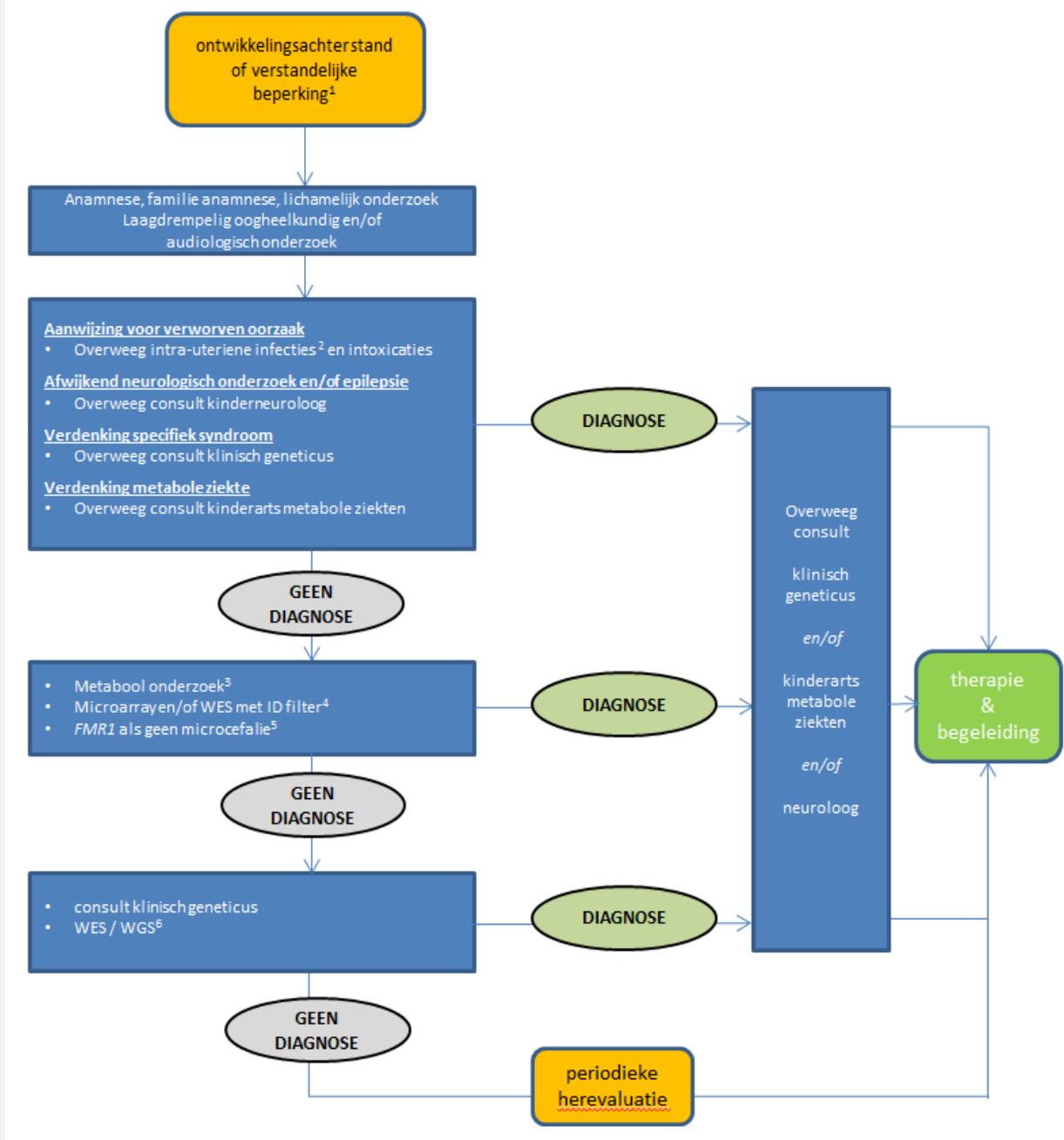
Logopedie heeft altijd een verwijzing van een arts nodig om onderzoek bij Adelante A&C aan te vragen.

*Zintuigelijk gehandicapten

UPDATE RICHTLIJN



Ik ben er
als ik er ben en als
ik er nog niet ben,
kom ik eraan.



a

	Light microscope	G-banded karyotype	Microarray	Whole-exome sequence	Whole-genome sequence
Appearance				CGGATGATTACCCGTT G.....GCTC TAGCTAGCTATA....	CGGATGATTACCCGTT GATATAGCTCTCGCTC GCTCTAGCTAGCTATA GGCTATGGGTGGGGGC
Resolution	Entire chromosome	5–10 Mb	50–100 kb	1 bp	1 bp
Number of loci probed	N/A	~500	~0.05–2 million	~50 million	3 billion
Variants detected	Aneuploidy, polyploidy	Variants >5 Mb	Copy number variants	Coding regions	Majority of variants
Variants per person	0 or 1	0 or 1	10–100s	~20,000	4–5 million
Diagnostic yield	Low	—————→			High
Incidental findings	Low	—————→			High

