

Oraal gebied beschrijving dysmorfie kenmerken (vervolg)	• frenula (lip- en tongriempjes) • schisis • palatum gestoten, hoogte • uvula in het midden en niet gespleten
Oren	• afwijkende stand van de oren (hoger/lager of naar voren/achteren gekanteld) • putjes (auriculaire/preauriculaire) of eartags • laterale halsstelsel • vorm van de (anti)helix (overfolded/underfolded)
Handen	• clinodactylie • polydactylie • syndactylie • viervingerlijf
Voeten	• breed/smaal • hallux valgius • platvoet/holvoet • sandal gap
Thorax	• (extra) tepels en tepelstand • pectus excavatum/carinatum
Abdomen	• vergrote lever en/of milt • navel(breuk)
Genitalia	• normaal mannelijk of vrouwelijk genitaal • testes ingedaald
Neurologisch onderzoek	• bewegingspatroon (ataxie) • reflexen
Gehel	• tonus (hypo/hyper) • spierkracht
	• sacrale dimple • wervelafwijkingen • huid: pigmentatie, café au lait vlekken, freckling, elasticiteit, droge huid • hyperlaxiteit: Beighton score

Mogelijkheden van genetisch onderzoek bij een verstandelijke beperking/ontwikkelingsstoornis

Aanvragen genetisch onderzoek verschilt per regio wie het kan aanvragen. Onderzoek ook hoe de financiering is geregeld. Labformulieren via lokale laboratoria. Er kan o.a. worden aangevraagd:

SNP-array

Hierbij wordt gekeken of stukjes DNA missen (deleties) en/of te veel (duplicaties) zijn. De uitslag duurt enkele weken.

WES diagnostiek

Deze kan zowel gericht als open zijn. Bij de gerichte WES worden ruim 1500 genen onderzocht waarvan bekend is dat zij een ontwikkelingsachterstand kunnen veroorzaken. Bij een open WES worden alle genen onderzocht. Om de kans op een onduidelijke uitslag zo klein mogelijk te houden is een trio-analyse handig. Hierbij is DNA van beide biologische ouders nodig. Geef hierbij aan of ouders ook zijn aangedaan/ verstandelijk beperkt zijn. Uitslag duurt enkele maanden. Bespreek hierbij zeker de kans op een onduidelijke uitslag en/of een toevallsbevinding.

Voor **SNP-array** en **WES** geldt als mogelijke uitslagen:

- geen afwijkingen
- een afwijking gevonden; passend bij het beeld van de cliënt
- een afwijking waarvan de klinische significantie niet bekend is (VUS)
- toevallsbevinding; een afwijking in het DNA wordt gevonden maar niet één die de verstandelijke beperking/ontwikkelingsstoornis verklaart. Indien dit klinische implicaties heeft voor de patiënt of eigenaar, zal deze WEL worden medegedeeld.

Fragiele X

Onderzoek naar Fragiele X moet je apart aanvragen (repeatexpansie analyse FMR-1 gen i.v.m. Fragiele X syndroom).

Karyogram

Bij sterke verdenking Down-syndroom.

Verwijzen naar de klinische genetica is altijd een optie, ook na het doen van (een deel van het beschreven) genetisch onderzoek. De klinisch geneticus kan bijvoorbeeld ook nog onderzoek doen naar methyleringspatronen (Episign).

Herhalen

Aangezien de wetenschap nog altijd meer genetische verklaringen vindt voor fenotypes, is het aan te bevelen het genetisch onderzoek na 3-5 jaar te herhalen.



GENETISCH ONDERZOEK bij een verstandelijke beperking



Definitie

Dit kaartje is ontwikkeld als hulpmiddel bij het uitvoeren van genetisch onderzoek bij mensen met een verstandelijke beperking voor het opsporen van een mogelijke genetische oorzaak van de verstandelijke beperking. Het is ontwikkeld voor artsen VG en andere artsen die werken in de verstandelijk gehandicaptenzorg, maar kan mogelijk ook gebruikt worden in bijv. de kindergeneeskunde. Daarnaast kan dit zakkaartje dienen om zelf genetisch onderzoek te overwegen en/of in te zetten, maar ook voor gericht overleg met de klinische genetica. Het geeft handvatten voor een redelijk uitgebreid genetisch consult, lees het als een suggestie. Bij een uitgebreide voorbereiding van de arts VG kan het consult bij de klinisch geneticus vlotter verlopen.

Waarom genetisch onderzoek

Voordelen

- Verklaring voor fenotype
- Mogelijke behandelconsequenties
- Kennis over beloop en vroeg inzetten diagnostiek naar bijpassende bekende ziekte
- Mogelijkheden tot zelfkennis en zelfcontrole
- Motivatie voor aanpassen lifestyle
- Evt. consequenties bij kinderwens van indexpatiënt of familieleden?

Anamnese

Ontwikkeling

- bijzonderheden en duur zwangerschap (intoxicaties)
- oligohydramnion/ polyhydramnion
- start: apgar score, geboortegewicht, lengte en schedelomtrek (prematuur/dysmatuur)
- kraamperiode: vlot met drinken, geelzucht, ziekenhuisopname?
- spraakontwikkeling (eerste woordjes normaal voor 15 maanden)
- motorische achterstand (zelfstandig los lopen voor 18 maanden)
- knik in de ontwikkeling?

Somatisch

- visusstoornis/gehoorstoornis
- neurologische afwijkingen
- hartafwijkingen
- nierafwijkingen
- slaapproblemen
- overig medische voorgeschiedenis

Psychosociaal

- ASS, ADHD of andere psychiatrische diagnoses
- omgang met leeftijdsgenoten (bij kinderen)
- betrokken behandelaren/hulpverleners
- mate van zelfredzaamheid

Nadelen

- Mogelijk (nog) geen verklaring te vinden
- Mogelijk gevolgen voor familieleden
- Indien onbekende variant gevonden kan dit juist meer vragen/angst geven