

Wist je dat bij ongeveer de helft van de mensen met een verstandelijke beperking een genetische afwijking kan worden vastgesteld? Helaas gebeurt zulk onderzoek slechts bij 10% van de volwassenen met een verstandelijke beperking. Dat is jammer, want zo'n diagnose kan veel bruikbare informatie opleveren. Het helpt bijvoorbeeld bij het kiezen van de juiste begeleiding of behandeling. Anja Kattentidt en Rogier Kersseboom, beide klinisch geneticus én arts VG, vertellen er alles over.

## CENTRUM VOOR ERFELIJKE SYNDROMEN ZUIDWESTER

Al tien jaar geleden ontstonden er bij Anja en Rogier plannen om een Centrum voor Erfelijke Syndromen bij Zuidwester op te richten. Een jaar of vijf geleden werd hun droom werkelijkheid. "De aanleiding was dat de zorg voor mensen met een zeldzame, erfelijke aandoening niet goed geregeld is", begint Anja. "Vooral als het om volwassen patiënten gaat. Vaak is niet onderzocht of sprake is van een erfelijke oorzaak voor de verstandelijke beperking. Ook zijn bij zeldzame erfelijke aandoeningen artsen onvoldoende bekend met het syndroom. Neem als voorbeeld het Downsyndroom. Hierbij hebben mensen frequenter schildklierproblemen, glutenallergie, chronische obstipatie of dementie. Als je dat weet, kun je dingen vroegtijdig opsporen, beter begrijpen en zo de levenskwaliteit verhogen."

### Intensief samenwerken

"We doen het trouwens niet met z'n tweetjes", vervolgt Rogier. "We werken nauw samen met tal van collega's

bij Zuidwester die hier affiniteit mee hebben, zoals fysiotherapeuten en logopedisten. Verder met een internist erfelijke en aangeboren afwijkingen van het Erasmus MC en met neuropsychologen van het Vincent van Gogh Instituut uit Venray. Samen proberen we de zorg voor deze groep nog beter te maken. Dat is vaak enorm puzzelen."

Cliënten van zowel Zuidwester als daarbuiten kunnen naar Anja en Rogier worden doorverwezen door hun eigen huisarts, arts VG of de gedragsdeskundige. Anja noemt een voorbeeld. "Laatst had ik een patiënt die agressief

gedrag vertoonde en zich niet met woorden kon uiten. Wij ontdekten door genetisch onderzoek dat bij zijn ziektebeeld chronische obstipatie hoort, wat veel buikpijn kan geven. Toen we de buikpijn bestreden, nam ook de agressie af. We behandelen dus echt de oorzaak. Ook hadden we iemand met enorme vermoeidheidsklachten. Uit ons onderzoek bleek dat hij een stofwisselingsziekte had. Dan is opeens een heel ander soort behandeling nodig."

### Soms maanden puzzelen

Hoe doen Anja en Rogier dat genetische onderzoek?

## "Genetisch onderzoek is een ingewikkelde legpuzzel"

Rogier: "Het onderzoek lijkt niet zo ingewikkeld. We kijken eerst heel breed: hoe heeft iemand zich vanaf de geboorte ontwikkeld, welk gedrag vertoont de patiënt en welke medische problemen spelen er? Ook kijken we naar de familie. Verder doen we lichamelijk onderzoek: hoe staan de neusvleugels, wat is de stand van de ogen en oren, hoe lang is iemand. Dat zijn kleine bijzonderheden, die belangrijk kunnen zijn voor het stellen van de diagnose. Vervolgens kan genetisch onderzoek gebeuren op basis van afgenomen bloed en urine. Wat veel ingewikkelder is, is de diagnose uiteindelijk stellen: achter de schermen zijn wij soms maanden aan het puzzelen wat er nou precies aan de hand is."

"Niet alleen voor de patiënt is dit belangrijk, maar ook voor verwanten. Ouders lopen soms hun hele leven met een schuldgevoel – zoeken de oorzaak bij zichzelf, bij de verloskundige die de geboorte heeft begeleid of bij de huisarts, die niet vroegtijdig verwezen heeft. Als het dan om een genetische afwijking blijkt te gaan, kan dat veel problemen verklaren en enorm helpen om alles een plekje te geven."

Anja en Rogier worden ook regelmatig ingeschakeld bij complexe cliënten waar bijvoorbeeld het Centrum voor Consultatie en Expertise bij betrokken is. "Dan worden we gevraagd om te kijken of er een genetische aandoening is. Dat onderzoeken wij dan."

### Aanvullend onderzoek

"Ook doen we nu samen met het Erasmus MC onderzoek naar het SYNGAP1-syndroom. Dat is een zeldzame aandoening, die zich vaak uit door epileptische aanvallen, verstandelijke beperking en gedragsproblemen. De zorg en begeleiding is zeer intensief. Er is nog te weinig over deze aandoening bekend, en nog minder over het verloop bij volwassenen. We proberen alle gegevens van de patiënten te verzamelen om straks de syndroomgerichte controle- en behandeladviezen te geven. Zo kunnen we patiënten gericht behandelen en zo de kwaliteit van leven enorm verbeteren – daar gaat het ons om."

Anja en Rogier houden spreekuur, maar komen als het niet anders kan, ook bij cliënten thuis. "Niet iedereen durft naar een ziekenhuis, bijvoorbeeld als er sprake is van ernstige autisme of angsten. We werken niet alleen voor Zuidwester, maar komen ook bij andere gehandicaptenorganisaties zoals ASVZ en 's Heeren Loo. We zijn namelijk de enigen in Nederland die zowel arts VG zijn als klinisch geneticus. Met het Centrum voor Erfelijke Syndromen Zuidwester hebben we dus iets heel bijzonders neergezet."