

Het Kabuki-syndroom

Uw huisarts of specialist heeft uw kind of uzelf doorverwezen naar de polikliniek Klinische Genetica van het Maastricht UMC+ omdat de diagnose Kabuki-syndroom is gesteld of vermoed wordt. In dit informatieblad vindt u alles wat voor u van belang is in verband met uw afspraak.

Wat is het Kabuki-syndroom?

Het Kabuki-syndroom is een zeldzame aandoening die zich kenmerkt door meerdere symptomen. Mensen met het Kabuki-syndroom hebben vaak specifieke gelaatskenmerken, zoals wijde oogspalten en boogvormige wenkbrauwen. Daarnaast is er dikwijls sprake van een milde tot matige verstandelijke beperking. Met DNA-onderzoek wordt de diagnose in de meeste gevallen bevestigd.

Het Maastricht UMC+ is erkend als *Expertisecentrum Zeldzame syndromen en ontwikkelingsstoornissen / verstandelijke beperkingen*. Dit door de minister van Volksgezondheid erkende expertisecentrum heeft in Nederland een voortrekkersrol bij het ontwikkelen van zorg en het doen van onderzoek op dit terrein. Binnen dit expertisecentrum is het MUMC+ specifiek erkend voor het Kabuki-syndroom. Het expertisecentrum Kabuki-syndroom biedt specialistische zorg en doet wetenschappelijk onderzoek betreffende het Kabuki-syndroom.

Uw afspraak

De polikliniek Klinische Genetica bevindt zich op niveau 1 van het Maastricht UMC+ ([volg route H-6 blauw](#)).



Mensen met het Kabuki-syndroom komen vaak naar het expertisecentrum van het Maastricht UMC+ in het kader van een second opinion. Tijdens de afspraak worden diverse aspecten van het Kabuki-syndroom met u besproken. Uw eigen vragen zijn daarbij het uitgangspunt. Daarnaast hoort u welk wetenschappelijk onderzoek verricht wordt dat relevant voor u kan zijn.

Contact

Mocht u na het lezen van dit informatieblad nog vragen hebben, dan kunt u die stellen aan uw huisarts of specialist.

U kunt ook een e-mail sturen naar: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

Websites

- www.erfelijkheid.nl
- www.ikhebdat.nl
- www.genetica.mumc.nl
- www.mumc.nl
- www.gezondidee.mumc.nl
- www.kabukisyndroom.nl

Odin 036148 / Uitgave augustus 2015

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

Algemeen telefoonnummer
043-387 65 43
www.mumc.nl

Maastricht UMC+



azM en UM werken samen onder de naam Maastricht UMC+