

Zeldzame erfelijke ontwikkelingsstoornissen

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

Wat is een zeldzame erfelijke ontwikkelingsstoornis?

Een zeldzame erfelijke ontwikkelingsstoornis komt tot uiting in een vertraagde ontwikkeling bij een kind of een verstandelijke beperking bij een volwassene. Ze kan samengaan met aangeboren afwijkingen en bijzondere uiterlijke kenmerken.

Door de ontwikkeling van nieuwe technieken zoals *whole exoom sequencing* kunnen erfelijke oorzaken steeds beter opgespoord worden. Dat is niet alleen van belang voor een betere behandeling en begeleiding van de patiënt zelf, maar ook voor de familie.

Een van de speerpunten van de afdeling Klinische Genetica is het *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 het gebied van zeldzame genetische syndromen/verstandelijke handicaps in het algemeen. Daarbinnen is de afdeling specifiek erkend voor Kabuki syndroom, Rett syndroom en Prader-Willi syndroom.

Uw afspraak

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



Het doel van de afspraak is antwoord te geven op uw vragen: Wat is er precies aan de hand? Waardoor is het gekomen? Zou het erfelijk kunnen zijn?

Tijdens de afspraak:

- hebben we een gesprek met u (en uw kind of familielid)
- maken we een stamboom van uw familie
- kan een lichamelijk onderzoek plaatsvinden dat vooral bestaat uit kijken en het opnemen van een aantal maten
- kan een medisch fotograaf foto's maken van uw kind (of van u zelf). Die foto's zijn uitsluitend bestemd voor het elektronisch patiëntendossier (EPD)
- wordt een plan van aanpak gemaakt.

De afspraak duurt maximaal een uur.

Het kan zijn dat u na de afspraak doorgaat naar de prikdienst om bloed af te laten nemen of urine af te geven voor laboratoriumonderzoek. Het laboratoriumonderzoek is meestal chromosomen-, DNA- en/of stofwisselingsonderzoek om een onderliggende oorzaak op te sporen. Soms wordt u doorverwezen naar een andere specialist.

De uitslagen van het laboratoriumonderzoek en de uiteindelijke conclusie worden telefonisch of op de polikliniek met u besproken.

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

Odin 035612 / Uitgave juli 2015

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

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