© 2026 Esculaap.nl - Alle rechten voorbehouden - Versie 2.0

Familieanamnese
- vader en moeder familie van elkaar (consanguiniteit)
- (half)broers en (half)zussen
- meer mensen met een verstandelijke beperking in de familie
- niveau opleiding/werk met name ouders en broers/zussen
- miskramen/ vroeggeboortes/ doodgeboortes in de familie
- ziektegeschiedenis per familielid
- Teken de familieanamnese uit in een stamboom

Foto's (ter medebeoordeling door klinisch geneticus)
- voorkant gelaat en beide zijkanten gelaat
- gehele lichaam voorzijde, achterzijde en beide zijkanten, bij voorkeur in ondergoed
- handen, beide zijden
- voeten
- altijd een foto nemen van een dysmorf kenmerk

Meten
- groei/lengte
- schedelomtrek meten
- spanwijdte meten bij verdenking afwijkende proporties, lengte ledematen

Beschrijving dysmorfe kenmerken

Hoofd
- microcephalie/macrocephalie
- vorm van het hoofd, bepaalde schedelnaden eerder gesloten?
- afplatting achterhoofd
- nek: kort, lang, breed

Ogen
- hypertelorisme/hypotelorisme
- epicanthus
- telecanthus
- upward slant/downward slant
- ptosis
- vorm en grootte van de oogspleten
- vorm kleur, positie van de pupil en iris
- colobooom
- volheid van het bovenste ooglid
- wimpers (afwezig, lang, spaarzaam, dik, prominent)

Gelaat
- beharingspatroon (alopecia, haargrens, verschillende kleuren en extra kruin)
- philtrum: kort, lang
- micro- of retrognathie
- grootte van het voorhoofd
- synophrys

Neurologisch onderzoek
- bewegingspatroon (ataxie)
- reflexen
- tonus (hypo/hyper)
- spierkracht

Gehoor
- sacrale dimple
- wervelafwijkingen
- huid; pigmentatie, café au lait vlekken, frecking, elasticiteit, droge huid
- hyperlaxiteit: Beighton score

Genitalia
- normaal mannelijk of vrouwelijk genitaal
- testes ingedaald

Abdomen
- vergrote lever en/of milt
- navel(breuk)

Thorax
- (extra) tepels en tepelafstand
- pectus excavatum/carinatum
- scoliose/kyfose
- hartafwijkingen, soufflé hoorbaar?

Voeten
- breed/smal
- hallux valgus
- platvoet/holvoet
- sandal gap
- polydactylie
- syndactylie
- klompvoeten

Handen
- clinodactylie
- polydactylie
- syndactylie
- viervingerlijn
- lengte van de vingers
- lengte middenhandsbeentje (vuist maken)
- trommelstokvingers
- nagels

Oren
- afwijkende stand van de oren (hoger/lager of naar voren/achteren gekanteld)
- putjes (auricular/preauricular) of eartags
- laterale halsfistel
- vorm van de (anti)helix (overgevouwen/ondergevouwen)

Oraal gebied
- frenula (lip- en tongriempjes)
- schisis
- palatum gesloten, hoogte
- uvula in het midden en niet gespleten
- tanden (let op de hoeveelheid tanden en het wisselen van het gebit)
- tong (macroglossie)

Beschrijving dysmorfe kenmerken (vervolg)

GENETISCH ONDERZOEK
bij een verstandelijke beperking

ESCULAAP

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

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

- 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

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 toevalsbevinding.

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)
- toevalsbevinding; 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.

nvavg Nederlandse vereniging artsen verstandelijk gehandicapten

nuttige artikelen/apps/ databases/websites