

- Oral gebied**
- tanden (let op de hoeveelheid tanden en het wisselen van het gebit)
  - schisis
  - palatum gesloten, hoogte
  - uvula in het midden en niet gespleten
- Oren**
- afwijkende stand van de oren (hoger/lager of naar voren/achteren gekanteld)
  - pufjes (auriculai/preauriculai) of eartags
  - laterale halsstel
  - vorm van de (anti)helix (overvolded/underfolded)
- Handen**
- lengte van de vingers
  - lengte middenhandsbeentje (vuist maken)
  - trosselstokvingers
  - nagels
- Voeten**
- clinodactylie
  - polydactylie
  - syndactylie
  - verwingertlijn
- Abdomen**
- pectus excavatum/carinatum
  - (extra) tepels en tepelstand
  - scoliose/kyfose
  - hartafwijkingen, soufflé hoorbaar?
- Thorax**
- sandal gap
  - platvoet/holvoet
  - hallux valgus
  - breed/smal
  - polydactylie
  - syndactylie
  - verwingertlijn
- Gentalia**
- normale mannelijk of vrouwelijk genitaal
  - testes ingedaald
- Neurologisch onderzoek**
- tonus (hypo/hyper)
  - spierkracht
  - reflexen
  - sacrale dimple
  - wervelafwijkingen
  - huid: pigmentatie, café au lait vlekken, freckling, elasticiteit, droge huid
  - hyperlaxiteit: Beighton score

- Familieanamnese**
- vader en moeder familie van elkaar (consanguïteit)
  - (half)broers en (half)zussen
  - meer mensen met een verstandelijke beperking in de familie
  - niveau opleiding/werk met name ouders en broers/zussen
  - misstramen/vroeggeboortes / doodgeboortes in de familie
  - ziektegeschiedenis per familie
  - Teken de familieanamnese uit in een stamboom
- Fotos (ter mededeling door klinisch geneticus)**
- voorkant gelaat en beide zijkanen gelaat
  - gehele lichaam voorzijde, achterzijde en beide zijkanen, bij voorkeur in ondergoed
  - handen, beide zijden
  - voeten
  - altijd een foto nemen van een dysmorf kenmerk
- Metten**
- groot/lengte
  - schedelomtrek meten
  - spanwijdte meten bij verdenking afwijkende proporties, lengte ledematen
- Beschrijving dysmorfie kenmerken**
- afplatting achterhoofd
  - nek: kort, lang, breed
  - vorm en grootte van de oogspieren
  - vorm kleur, positie van de pupil en iris
  - coloboom
  - volheid van het bovenste ooglid
  - wimpers (afwezig, lang, spaarzaam, dik, prominent)
  - philtrum: kort, lang
  - micro- of retrognathie
  - grootte van het voorhoofd
  - synophrys
  - beharingsspatroon (aloplecta, haargrens, verschillende kleuren en extra kruin)
- Ogen**
- hypertelorie/hypotelorie
  - epicanthus
  - telcanthus
  - ptosis
  - opward slant/downward slant
- Gelaat**
- beharingsspatroon (aloplecta, haargrens, verschillende kleuren en extra kruin)
  - synophrys
- Hoofd**
- microcephalie/macrocephalie
  - vorm van het hoofd, bepaalde schedelnaaden eerder gesloten?

### 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.



nuttige artikelen/apps/  
databases/websites

## 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 kaartje 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?

#### Nadelen

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

### 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