

Samenwerking jeugdartsen en kinderartsen in regio Utrecht rondom kinderen met ontwikkelingsachterstand en zeldzame aandoeningen.

Opgesteld door: GGD regio Utrecht, Volksgezondheid Utrecht, Centrum voor Ontwikkelingsachterstand WKZ en AJN
Commissie Zorg voor Zeldzaam. Versie: sept2024.

Context

Een jeugdarts ziet naar schatting 4 nieuwe kinderen per jaar met een zeldzame aandoening (8000 nieuwgeborenen per jaar).
Zeldzaam = incidentie < 1 op 2000. Levensbedreigend en / of chronisch invaliderend, complex en met grote impact op de kwaliteit van leven. Denk onder andere aan:

- Genetische syndromen (erfelijke aangeboren aandoeningen) bv. Down, Noonan, fragiele X, Prader-Willi, Turner, Angelman, Neurofibromatose type 1.
- Alle vormen van kinderkanker
- Metabole ziekten
- Neuromusculaire ziekten bv. SMA, Duchenne
- Bot- en bindweefselziekten (bv. osteogenesis imperfecta, Ehlers-Danlos)
- Foetaal Alcohol Syndroom

Signaleren - denk bij de volgende groepen aan een onderliggende medische aandoening:

- Algehele ontwikkelingsachterstand / verstandelijke beperking / leerproblemen (niet alleen op basis van laag IQ, let ook op opvallende discrepantie met cognitief niveau van ouders)
- Achterstand in spraak-taalontwikkeling en / of motorisch in combinatie met:
 - o Failure to thrive
 - o Zintuiglijke problemen
 - o Dismorfe kenmerken
 - o Eén of meerdere aangeboren aandoeningen
 - o Psychiatrische problematiek / afwijkend gedrag
 - o Kleine / grote lengte
 - o Microcefalie, macrocefalie
 - o Epilepsie
 - o Overgewicht / obesitas
 - o Niet-pluis gevoel

Clues in anamnese	- Neonataal beloop (voeding, tonus) - Familieanamnese (ook oncologisch) - Past kind binnen profiel gezin? - Consanguïniteit - Twijfel visus
Clues lichamelijk onderzoek Zie: Elements of Morphology: American Journal of Medical Genetics Part A (wiley.com)	- Biometrie (lengte, gewicht en schedelomtrek); let op proporties - Verricht systematisch onderzoek van top tot teen - Noteer dysmorfe kenmerken en andere opvallende bevindingen in de goede benaming - Ook de huid geeft belangrijke clues - Neurologische screening: assymetrie, afwijkende coördinatie, spierzwakte.
Clues gedrag Zie Gedrags- en stemmingsstoornissen (nvk.nl) voor veel voorkomend gedrag bij diverse syndromen.	- Kenmerken van autisme of ADHD - Angst- en dwangklachten - Eet- en slaapstoornissen - Prikkelgevoeligheid - Automutilatie - Oppositioneel gedrag en agressie - Extreme aanhankelijkheid of vriendelijkheid - Stemmingwisselingen, depressie

Verwijzen voor medisch onderzoek

Verwijs naar een gespecialiseerd kinderarts Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (EAA) of een multidisciplinaire polikliniek of centrum voor ontwikkelingsachterstand, waarin klinisch geneticus, kinderarts, kinderarts metabole ziekten en kinderneuroloog met elkaar samenwerken - en waar nodig ook kinderrevalidatie, kinder- & jeugdpsychiatrie, arts verstandelijk gehandicapten.

Doelgroep: kinderen met duidelijke aanwijzingen voor of met vastgestelde ontwikkelingsachterstand.

Verwijzer: huisarts, jeugdarts of kinderarts (graag via Zorgdomein, graag voldoende informatie in verwijsbrief).

Vergoeding: vanuit de zorgverzekering.

Diagnostiek: onderzoek naar de medische oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. **NIET:** niveaubepaling / IQ-test, neuropsychologisch onderzoek, kinderspsychiatrisch onderzoek bv naar ASS of ADHD. Idealiter is dit al gebeurd! Zoniet overleggen kinderarts en jeugdarts over verwijzing (omdat dit per gemeente anders geregeld is).

Multidisciplinaire poliklinieken voor ontwikkelingsachterstand			
Ziekenhuis	Locatie	Informatie	Kinderartsen
WKZ - Centrum voor Ontwikkelingsachterstand	Utrecht	Centrum voor Ontwikkelingsachterstand - Het WKZ	Michiel Houben ontwikkelingsachterstand@umcutrecht.nl voor overleg
Antonius Ziekenhuis - Ontwikkelingspoli	Nieuwegein en Utrecht	Speciale kinderpoli's en spreekuren St. Antonius Ziekenhuis	Linda van der Tol (EAA) en Willy Peper (kinderneuroloog)
Beatrix Ziekenhuis – MOTO Multidisciplinair overlegteam Ontwikkelingsstoornissen	Gorinchem	Kindergeneeskunde (specialisme) - Rivas - Beatrixziekenhuis	Kinderarts + neuroloog. Er is tevens een klinisch genetisch spreekuur.
Kinderartsen gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen Zie ook: www.erfelijke-en-aangeboren.nl/ met kinderartsen EAA per regio			
Diaconessenhuis	Utrecht/Zeist	Geen	
Meander Medisch Centrum	Amersfoort	Geen. Klinisch geneticus uit UMC draait spreekuur voor kinderen die zijn aangemeld door algemeen kinderarts.	
Gelderse Vallei	Ede	Geen	
Groene Hart Ziekenhuis	Gouda	Mw. H. van Gameren – Oosterom	

Na de diagnose

Er zijn gespecialiseerde poli's of expertisecentra voor een specifiek syndroom bv Downpoli, 22q11-poli, Angelmanpoli. Dit is voor de jeugdartsen niet van belang, aanmelding gaat via de kinderarts ná de diagnose. Bij sterk vermoeden op een bepaalde aandoening kan de jeugdarts wel met ze overleggen.

Let op: zorg na diagnose is meestal verdeeld over bv gespecialiseerde poli, revalidatieteam, diverse medisch specialisten, kinderdagcentrum, huisarts, sociaal team, maatschappelijk werk. Er mist vaak regie. Jeugdarts en kinderarts hebben voor en na de diagnose aandacht voor zorg op maat, ondersteuning van ouders en goede samenwerking met afspraken over de regie.

[Home | expertise-zoeker.nl](#) Zoek een expertisecentrum

[Zicht Op Zeldzaam](#) Overzicht van expertisecentra en patiëntenorganisaties

E-learnings en webcasts (gratis):

SDB webshop Aanbod E-learningbundel “Zeldzaam in de praktijk” voor jeugdartsen– over signaleren en doorverwijzen.
Voegsignalering Autisme (e-learning) (capp12.nl) Karakter: voegsignalering van autisme (1 uur 15 minuten)
Herkent u een spierziekte bij uw patiënt? MedNet Webcast
De herkenning van neuromusculaire ziekten bij kinderen MedNet Webcast