Wilhelmina Kinderziekenhuis

Geen diagnose

Genetische vroegdiagnostiek vanuit een multidisciplinaire poli

Dr. M-J.H van den Boogaard, klinisch geneticus

UMC Utrecht Genetica @UMCUGenetica

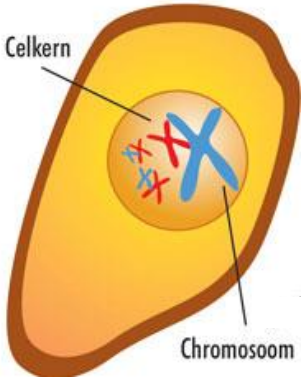
- Thijs
  11 jaar

- 2007: karyotypering
  47, XXY

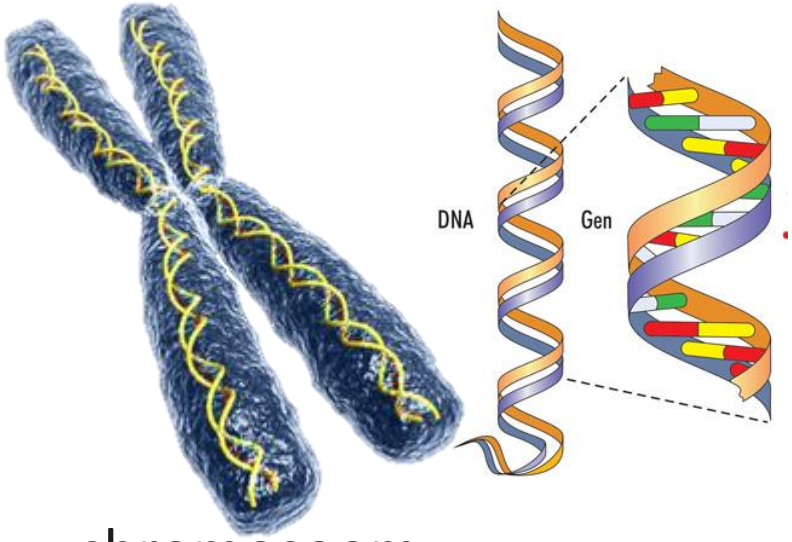
- 2014: WES
  mutatie ANKRD 11
  KBG syndroom

- Voedingsproblemen
- **Kinderarts** – reflux ? **Maag Darm Leverarts**
- **Dietist**
- Afplatting schedel – **craniofaciaal team Rotterdam**
- Spraaktaalachterstand
- Integrale vroeghulp
- Epilepsie aanvallen - **kinderneurologie** – MRI
- **Logopedie**
- **Klinisch geneticus** Chromosoomonderzoek **47,XXY**
- Nauwelijks spraak – **KNO arts** – gehoor
- Recidiverende oorontstekingen – onderzoek afweer - **immunoloog**
- Mogelijke urineweginfecties – **uroloog**
- **Klinisch geneticus** - BAC array
- Bijzonder gedrag - **Stichting MEE**
- **Kinderpsychiater**
- eetstoornis – sondevoeding - multidisciplinair team voor kinderen met voedingsproblemen **Radboud - Nijmegen**
- Diagnose **Autisme**
- Indicatie taal/spraak kliniek, maar daarvoor is een CIZ indicatie nodig. op diagnose Klinefelter wordt aanvraag afgewezen !!
- Aanvraag voor PGB ook afgewezen !
- Asymmetrie gelaat **craniofaciaal team**
- **Klinische genetica UMCU** – diagnose ***KBG syndroom***

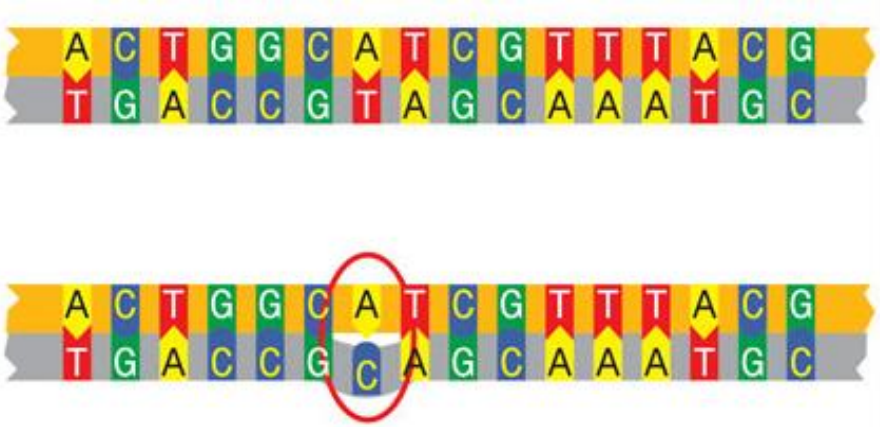
DNA onderzoek



DNA: 3.2 miljard letters

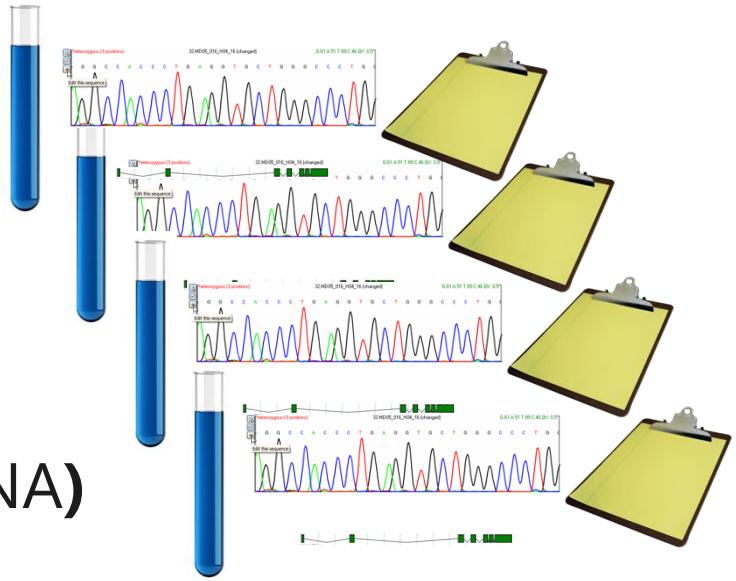


chromosoom

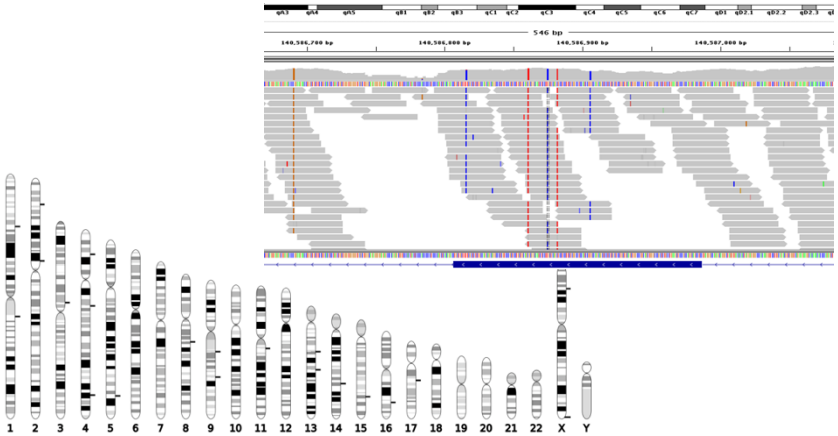


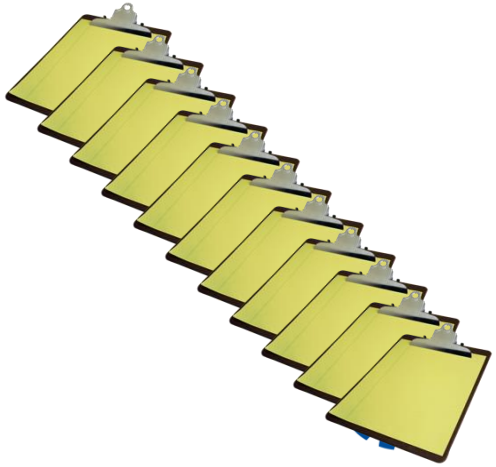
Next Generation Sequencing in diagnostiek

Van één test per gen naar
één test voor alle genen



- Exoomsequencing (alle genen)
- Genoomsequencing (volledige DNA**)**





- https://www.youtube.com/watch?v=xxb_9ZsEnNk&feature=youtu.be

WES-filmpjes te vinden via
www.umcutrecht.nl/Genetica

Genetics inMedicine Official Journal of the American College of M

Home | Current Issue | Archive | Podcasts | For Authors & Referees | About the jou

Archive > Volume 18 > Issue 9 > Article

ARTICLE PREVIEW

view full access options ▸

GENETICS IN MEDICINE | ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

Effectiveness of whole-exome sequencing
costs of the traditional diagnostic trajectory
children with intellectual disability

Glen R. Monro
Vries BS, Kar
van Hasselt M

/10.1038/gim.2016.

JAMA Pediatrics | Original Investigation

Diagnostic Impact and Cost-effec
Sequencing for Ambulant Children With Suspected
Monogenic Conditions

Tiong Yang Tan, MBBS, PhD; Oliver James Dillon, MD; Zornitza Stark, MD; Deborah Schofield, PhD; Khurshid Alam, PhD; Rupendra Shrestha, PhD; Belinda Chong, PhD; Dean Phelan, BSc(Hons), PhD; Gemma R. Brett, MSc; Emma Creed, MGenCouns; Anna Jarmolowicz, MGenCouns; Patrick Yap, MBChB, MSc; Maie Walsh, MBBS; Lilian Downie, MBBS; David J. Amor, MBBS, PhD; Ravi Savarirayan, MD; George McGillivray, MBChB; Alison Yeung, MBBS; Heidi Peters, MBBS, PhD; Susan J. Robertson, MBBS; Aaron J. Robinson, MBBS, PhD; Ivan Macciocca, MHSc(Gen Couns); Simon Sadedin, PhD; Katrina Bell, PhD; Alicia Oshlack, PhD; Peter Georgeson, MSc(CompSc); Natalie Thorne, PhD; Clara Gaff, PhD; Susan M. White, MBBS

- Opbrengst overall: 26,4% (range 16,9–30,4%)
- Opbrengst Trio WES ontwikkelingsachterstand: (31,0- 37,3%)

Strande ad Berg Annu. Rev. Genom. Hum. Genet. 2016. 17:303–32

Tan et al. JAMA Pediatr. 2017 Sep 1;171(9):855-862

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand

- Zorg in het WKZ – expertise complexe zorg

  Child Health - *Science for life*

  Speerpunt: *Congenital and hereditary disorders*

  Expertisecetrum , *ERN: 22q11.2 deletie syndroom, Robin S.*

  Gedeelde zorg *(Shared Care)* en diagnostiek

  Samen met de regio en ouders - S*amen beslissen*

- Patiënten perspectief (VSOP)

  Wens herkenbare polikliniek zeldzame aandoeningen/ onverklaarbare klachten – poli ZON

- Beleid gezondheidszorg (VWS)

  Zeldzame ziekten

Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

Rijksoverheid

Slotadvies Zeldzame Ziekten naar Tweede Kamer

10-04-2017

VSOP

Staatssecretaris Van Rijn van VWS heeft het 'Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten' naar de Tweede Kamer gestuurd. 'Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling die aansluit bij de individuele behoefte', aldus de ultieme doelstelling van het advies.

Het 'Afstemmingsoverleg' dat het advies opstelde, concludeert dat veel is bereikt na invoering van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) in 2013. Vooral de aanwijzing van ongeveer 300 expertisecentra voor zeldzame aandoeningen door de minister van VWS, en de oprichting van 24 Europese Referentie Netwerken. De staatssecretaris onderschrijft in zijn brief een belangrijke aanbeveling van het advies: het grote belang van de vorming van expertisenetwerken binnen eenzelfde ziektedomein, vanuit de aangewezen expertisecentra. Deze netwerken moeten functionele relaties gaan onderhouden met zorgaanbieders buiten de expertisecentra en met

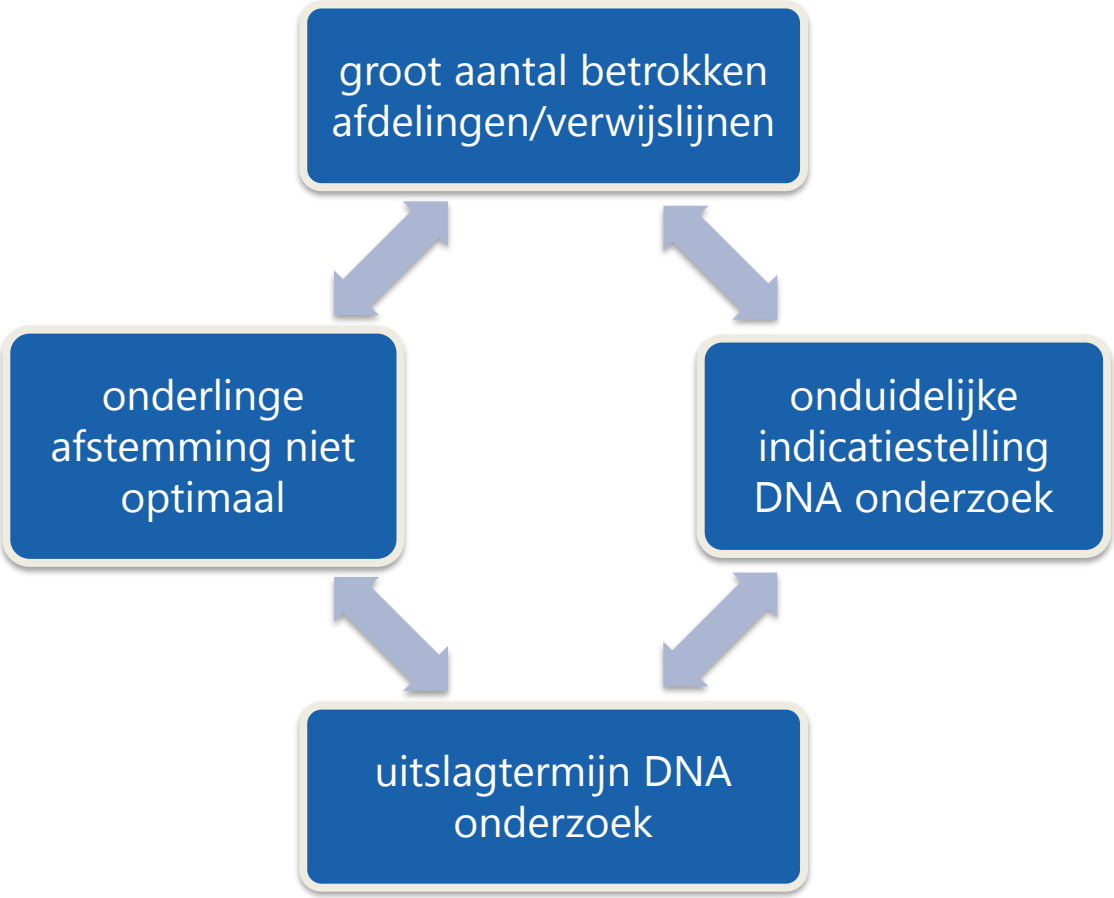
Divisie overstijgend project

- Verbetering van diagnostiek en zorg bij kinderen met een zeldzame (genetische) aandoening:
  - Ontwikkelingsachterstand, zeldzame diagnose
  - Genetische diagnostiek vroeg in diagnostisch proces om onnodige diagnostiek te voorkomen en gerichte zorg te leveren
  - Levensloop zorg bij kinderen met ontwikkelingsachterstand/ zeldzame diagnose "*De beste zorg voor kind en samenleving*"

- Betrokken divisies en centra binnen het WKZ

  poli alg. pediatrie/poli kinderneurologie/poli metabole ziekten/ afd. Genetica/ Kind & Communicatie/ST centrum/ expertisecentrum 22q11.2 / kinderbewegingscentrum/Psychologie

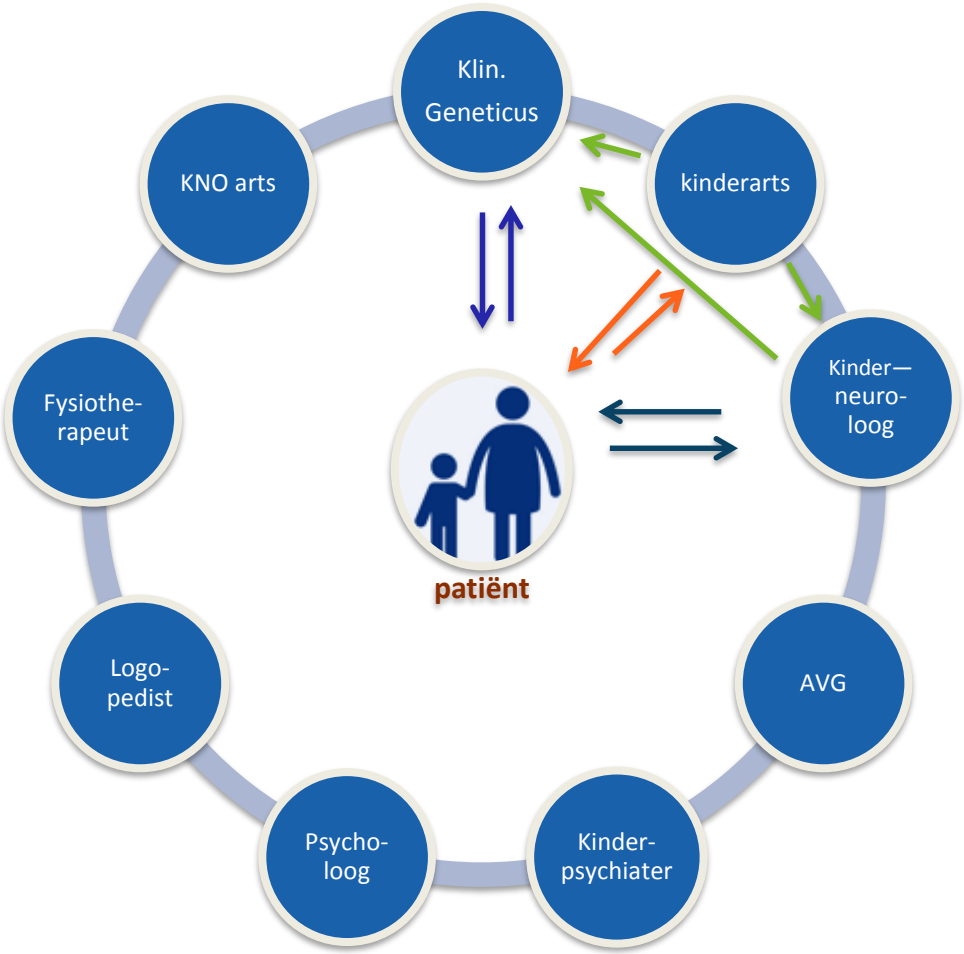
Knelpunten - zorg voor kinderen met ontwikkelingsachterstand



- **11 mogelijke ingangen in het WKZ:**

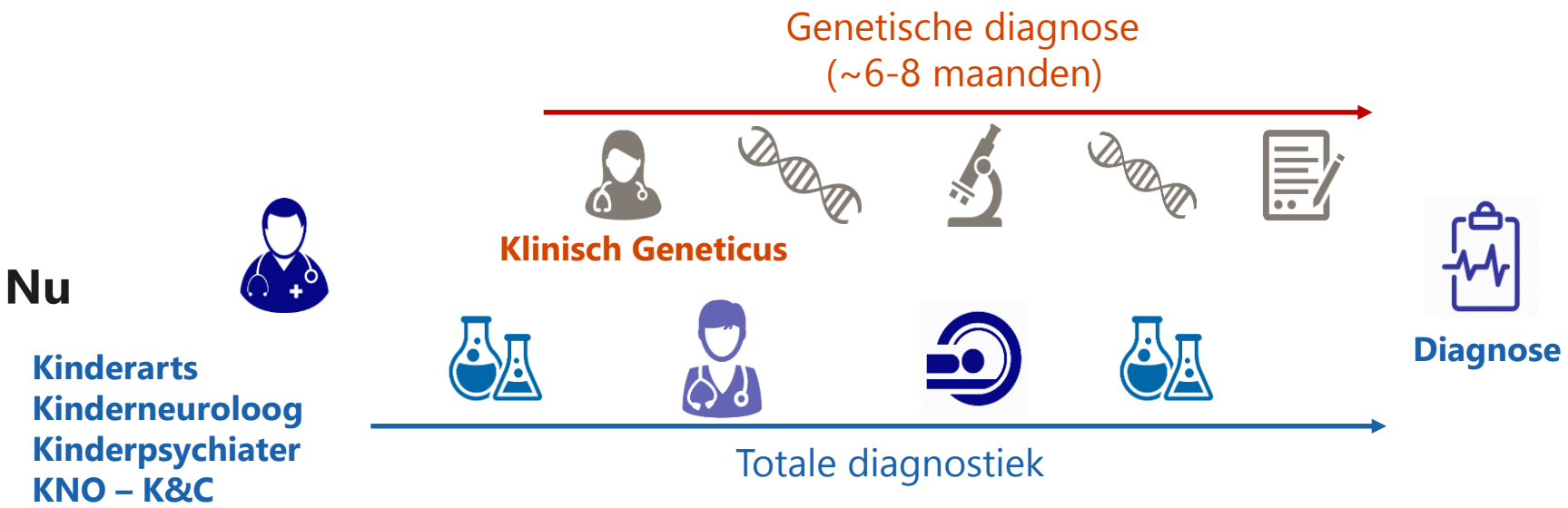
Kind & communicatie
ST-centrum
Alg. pediatrie
Metabole ziekten
Kinderneurologie
Kinderbewegingscentrum
Spieren voor spieren
Psychologie
Afd. Genetica
22q11.2 poli
Psychiatrie

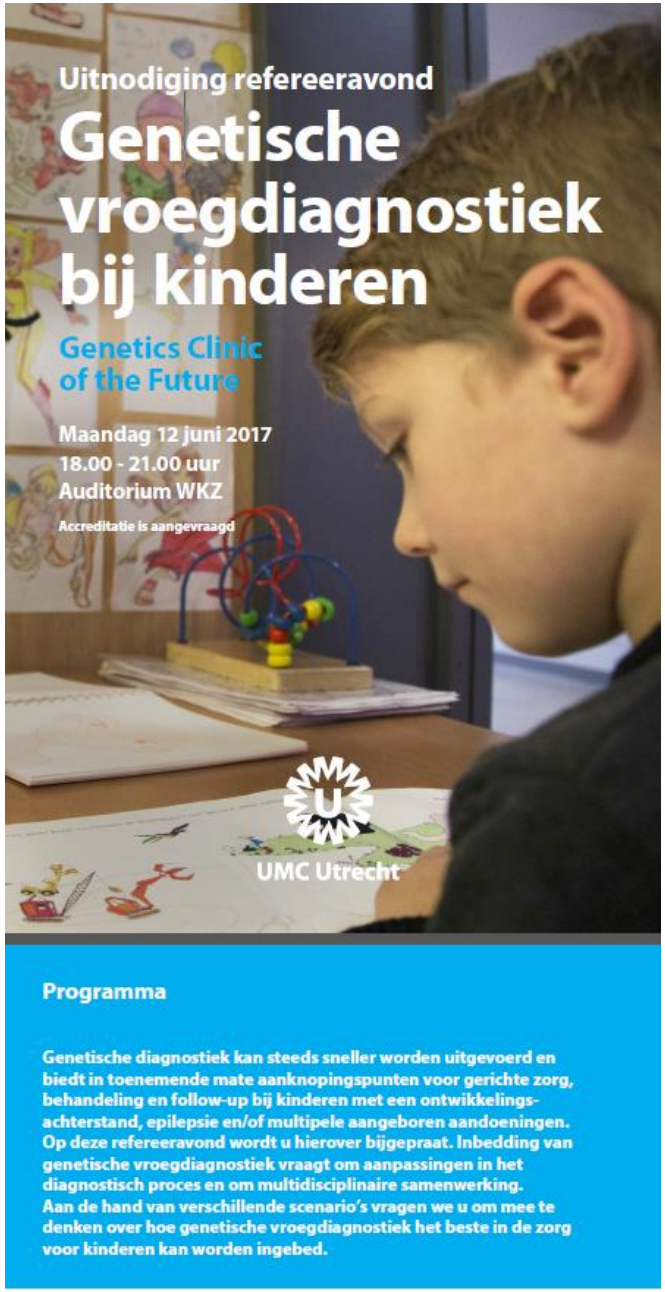
Zorgtraject binnen het WKZ



- ong. 450 kinderen
- Op dit moment niet altijd een helder zorgtraject
  - Zorgnetwerk

Diagnostisch proces





Refereeravond verwijzers

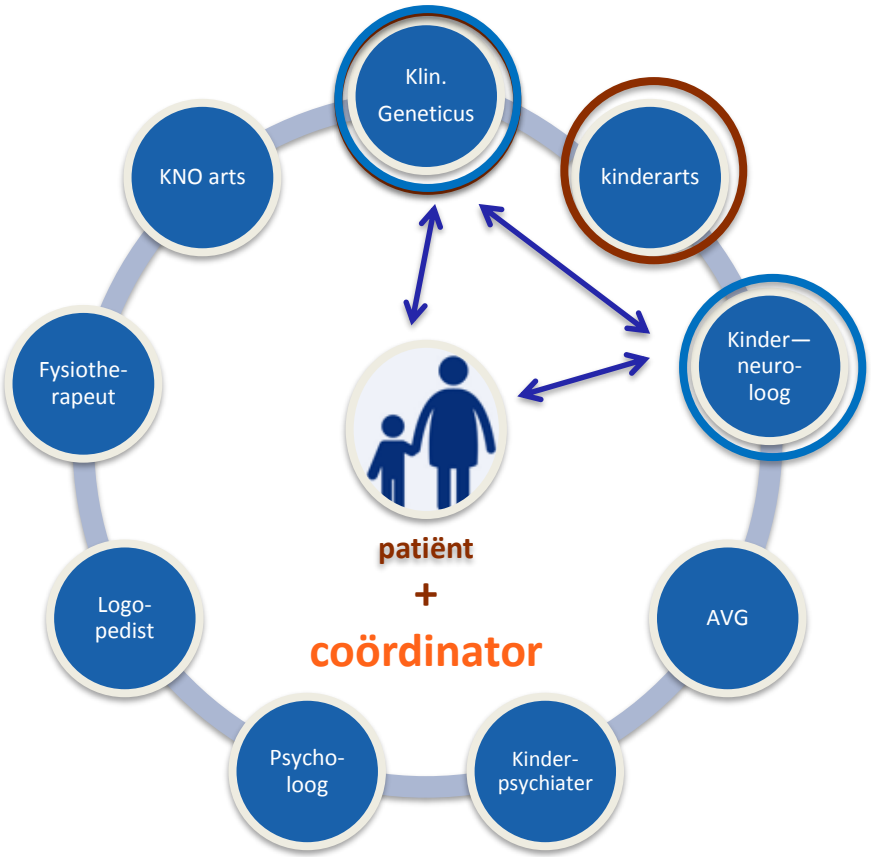
- Discussie n.a.v. 3 scenario's

- Wens verwijzer
- Rol van de verwijzer
- Opleiding
- Patiënten perspectief

- Toekomst

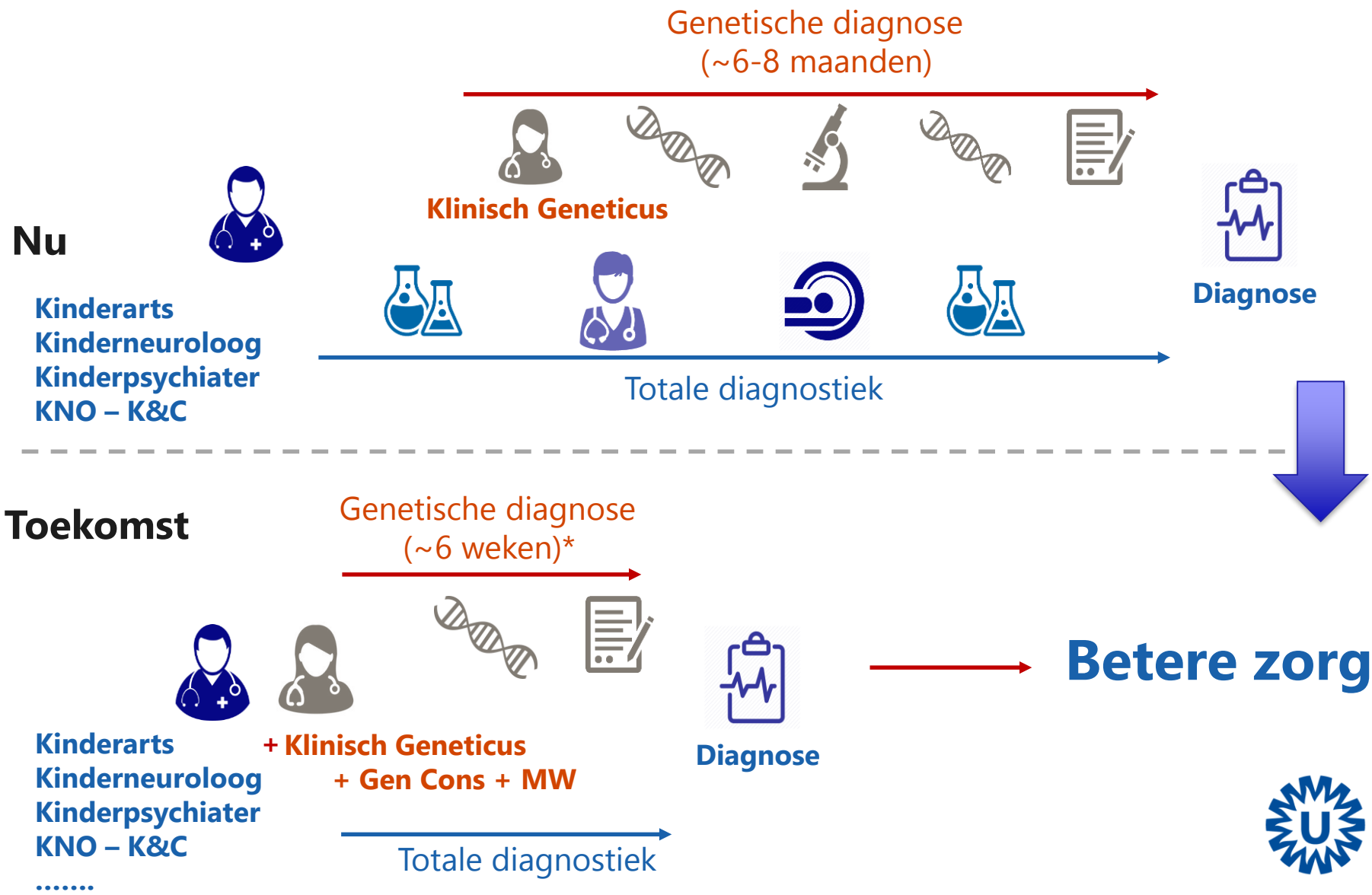
Voorstel Structuur in WKZ

expertise aan de poort

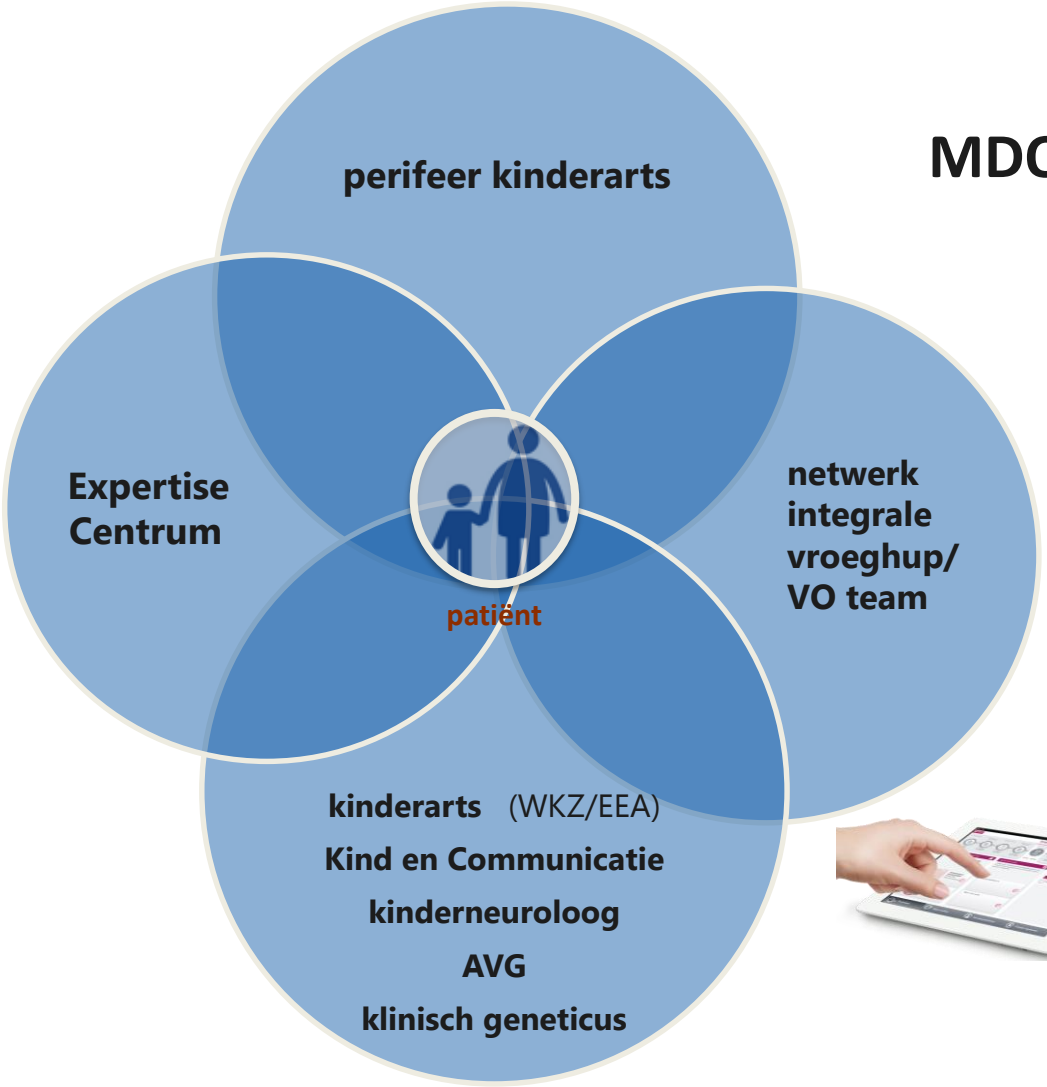


- Een overkoepelende poli
- Medische gegevens patiënt
- Genetische vroegdiagnostiek
- Regie-voerend arts
- Hoofdbehandelaar
- Coördinator/ PA
- Zorgpad/ zorgstandaard/ zorgplan/zorgapp
- Netwerkzorg
- Research

Aanpassing diagnostisch proces



Expertise netwerk rond het kind



MDO

Eén herkenbare polikliniek/centrum

- Een zichtbaar centrum – 3e/4e kwartaal 2018
- Expertise en genetische vroegdiagnostiek aan de poort
- Coördinator – 'ouders ontzorgd'

- Inrichting van zorg tót en vooral ná (g)een diagnose

- Shared Care:
  - Samenwerking met alle betrokkenen: expertise centra, periferie, patiënt
  - uitgangspunt 'dichtbij wat kan en ver weg wat moet'
  - 'specialistische kennis reist, niet het kind'

Wilhelmina Kinderziekenhuis

Dank voor uw aandacht!

e-mail: genetica@umcutrecht.nl

UMC Utrecht Genetica

@UMCUGenetica

www.umcutrecht.nl/genetica