

## Polikliniek Uniek

Het doel van de Follow-up poli Uniek is het volgen van kinderen en volwassenen met een zeldzame (erfelijke) aandoening. Via deze poli willen we u op de hoogte houden van de nieuwste kennis over de aandoening en adviseren we over controle, behandeling en begeleiding. Het is een plek waar u terecht kunt met specifieke vragen over de zeldzame aandoening. Ten slotte leren wij op deze manier over het beloop bij verschillende zeldzame (erfelijke) aandoeningen

### Vragen

De administratief medewerker van de poli Uniek, mw. W. Schipper is te bereiken via telefoonnummer **(050) 361 72 29**, per e-mail:

**klin.genetica@umcg.nl**. De polikliniek is telefonisch bereikbaar van maandag tot en met vrijdag, tussen 8.00 en 16.30 uur.

### Het Chromosoom 6 Project

Dit internationale project is echt een project voor en door ouders. Het belangrijkste doel van het project is het verzamelen van informatie van ouders die een kind hebben met een zeer zeldzame chromosoom 6 aandoening. Daarvoor hebben we een online vragenlijst ontwikkeld in 7 verschillende talen. Al de verzamelde informatie bestuderen wij en geven we vervolgens weer terug aan ouders. We kunnen dan per stukje chromosoom 6 vertellen wat voor problemen en bijzondere kenmerken je kunt verwachten als het stukje ontbreekt of teveel aanwezig is. Meer over het Chromosoom 6 Project kunt u lezen op **www.chromosome6.org**. Heeft u vragen, mail ons dan gerust via **chromosome6@umcg.nl**

## GEO polikliniek

Op de GEO-polikliniek (Groningen Expertisecentrum Ontwikkelingsachterstand) zien we kinderen en volwassenen bij wie er nog geen verklaring is gevonden voor de ontwikkelingsproblemen/ verstandelijke beperking. We doen onderzoek naar de onderliggende oorzaak van de ontwikkelingsproblemen. Het spreekuur wordt gedaan door een klinisch geneticus (in opleiding). Op indicatie wordt het spreekuur gedaan door een uitgebreid team van verschillende medisch specialisten, waaronder een kinderneuroloog, kinderpsychiater en/ of een oogarts. We gebruiken de nieuwste genetische technieken en proberen met een minimale belasting zoveel mogelijk diagnoses te stellen. Soms zijn aanvullende onderzoeken nodig, zoals een MRI scan van de hersenen, een EEG (hersenscan), stofwisselingsonderzoek of (kinder) psychiatrisch onderzoek.

Bij **vragen** kunt u contact opnemen met de administratief medewerker van de GEO-polikliniek, mevr. W. Schipper, of ons secretariaat. Op werkdagen zijn wij telefonisch bereikbaar via **(050) 361 72 29** of per e-mail: **geopoli@medgen.umcg.nl**.



## UMCG

### Expertisecentrum 'Uniek' voor Zeldzame Genetische Oorzaken voor Ontwikkelingsachterstand

*Het UMCG Expertisecentrum 'Uniek' voor Zeldzame Genetische Oorzaken voor Ontwikkelingsachterstand richt zich op diagnose, begeleiding en behandeling van ontwikkelingsproblemen. Ook vervolgen we patiënten bij wie een zeldzame diagnose is gesteld.*



Het UMCG Expertisecentrum 'Uniek' heeft specifieke expertise op het gebied van CHARGE syndroom, Phelan-McDermid syndroom, zeldzame chromosoomaandoeningen (met name van chromosoom 6) en andere zeldzame oorzaken voor ontwikkelingsachterstand. Deze expertise ontwikkelen we voortdurend door zoveel mogelijk patiënten te volgen en door wetenschappelijk onderzoek te doen. Deze informatie delen we wereldwijd via databanken en door het schrijven van artikelen en richtlijnen. We hebben goede internationale contacten op het gebied van zeldzame syndromen.

### Europees zorgnetwerk

Het expertisecentrum is onderdeel van het Europese referentienetwerk (ERN) ITHACA, een Europees netwerk voor ziekenhuizen met expertise op het gebied van zeldzame syndromen met ontwikkelingsachterstand en aangeboren afwijkingen. In het netwerk ontwikkelen wij richtlijnen en geven advies aan artsen, zowel binnen- als buiten Nederland over de syndromen waarin wij specifieke expertise hebben. Meer informatie staat op [expertisecentra.umcg.nl](http://expertisecentra.umcg.nl).

## CHARGE syndroom

CHARGE syndroom is een complexe aandoening met een wisselend voorkomen van aangeboren afwijkingen (zoals van hart, neus, oren en ogen), zintuiglijke beperkingen (slechthorendheid, slechthoortendheid, verminderd evenwicht en verminderde reukzin) en ontwikkelingsachterstand.

### CHARGE-polikliniek

Het UMCG heeft als enige ziekenhuis in Nederland een CHARGE-polikliniek. Het doel van deze poli is om uw vragen te beantwoorden en om na te gaan hoe de zorg en begeleiding geregeld is. Zo nodig kunnen we begeleidingsadviezen geven. Patiënten worden meestal eens per 1 tot 2 jaar opgeroepen. Het behandelteam bestaat uit deskundigen van verschillende specialismen.

### Wetenschappelijk onderzoek

Op dit moment doen we onderzoek dat moet leiden tot:

- Groeicurves voor CHARGE syndroom
- Een beslissingshulp voor puberteitsbehandeling

We hebben veel onderzoek gedaan naar de genetische oorzaak van het syndroom, de binnenoorafwijkingen en het effect van een cochleair implantaat, de hartaafwijkingen, de puberteitsontwikkeling en reuk, afweerstoornissen, bijnierfunctie en MRI afwijkingen. Al dat onderzoek leidt ook tot adviezen en richtlijnen voor andere artsen in Nederland en wereldwijd.

### Heeft u nog vragen?

De coördinator van de CHARGE-polikliniek is te bereiken via telefoonnummer **(050) 361 72 29**, per e-mail: [charge@umcg.nl](mailto:charge@umcg.nl). De polikliniek is telefonisch bereikbaar van maandag tot en met vrijdag, tussen 8.00 en 16.30 uur.

## Phelan-McDermid syndroom

Het Phelan-McDermid syndroom is een aandoening waarbij meestal een stukje van chromosoom 22 ontbreekt (deletie). Een andere naam is het 22q13.3 deletie syndroom. De belangrijkste verschijnselen van dit syndroom zijn een ontwikkelingsachterstand, voornamelijk van de spraak-taal, en gedragsproblemen. Daarnaast kunnen er ook andere verschijnselen voorkomen.

### Phelan-McDermid polikliniek

Het UMCG heeft als enige ziekenhuis in Nederland een Phelan McDermid-polikliniek. Het doel van deze poli is om uw vragen te beantwoorden en om na te gaan hoe de zorg en begeleiding geregeld is. Zo nodig kunnen we begeleidingsadviezen geven. Patiënten worden eens per 2 tot 4 jaar opgeroepen.

### Wetenschappelijk onderzoek

Op dit moment doen we onderzoek naar:

- Evaluatie van de proefbehandeling met insuline neusspray
  - Ontwikkeling en gedrag bij Phelan-McDermid syndroom (samen met ATN/Jonx)
  - Stress factoren binnen gezinnen met Phelan-McDermid syndroom (met ATN/Jonx)
  - Slaapproblemen (in samenwerking met Radboud, Nijmegen)
  - Ringchromosoom 22 en de kans op tumoren
- Expertisecentrum 'Uniek' is voorzitter van een Europees consortium waaraan zowel professionals als ervaringsdeskundigen uit 14 Europese landen deelnemen.

### Heeft u nog vragen?

U kunt telefonisch contact opnemen met de polikliniek via telefoonnummer **(050) 361 72 29**. De polikliniek is telefonisch bereikbaar van maandag tot en met vrijdag, tussen 8.00 en 16.30 uur. U kunt ook een email sturen: [klin.genetica@umcg.nl](mailto:klin.genetica@umcg.nl) (over patiëntenzorg) of [22q13@umcg.nl](mailto:22q13@umcg.nl) (over wetenschappelijk onderzoek).