

Iemand noemde mij ooit eens “een bruggenbouwer” en daar ben ik eigenlijk best trots op. Het bouwen van bruggen tussen de genetica aan de ene kant, en de patiënten, hun familie en hulpverleners aan de andere kant, is een enorme uitdaging.

TEKST: PROF. DR. CONNY VAN RAVENSWAAIJ - ARTS, KLINISCH GENETICUS

Bruggenbouwers

Als dokter wil je de ouders van een kind met een zeldzaam syndroom helpen. Voor een klinisch geneticus* betekent dat: de oorzaak voor de problemen vinden en vervolgens uitlegen wat dat betekent voor het kind en voor de familie. En, niet onbelangrijk, adviezen geven voor begeleiding aan ouders, artsen en andere hulpverleners.

Door de toepassing van nieuwe technieken vinden we steeds meer zeldzame kleine chromosoomafwijkingen*. Het is dan heel moeilijk om te bepalen wat het effect van zo'n kleine afwijking zal zijn en wat het dus betekent voor het kind op dat moment en in de toekomst. De kunst is dan goed te kijken naar patientjes, luisteren naar hun ouders, de medische literatuur bestuderen en via contacten binnen de genetica meer patiënten opsporen met dezelfde veranderingen. Zo leren we stukje bij beetje meer.

Omdat kinderen onderling verschillen, ook kinderen met eenzelfde zeldzame aandoening, is het belangrijk dat zo veel mogelijk informatie verzameld wordt. Het vraagt veel tijd om dat goed, betrouwbaar en gedetailleerd te doen. We proberen dat via de internationale database ECARUCA*, maar ook

door de inzet van onderzoekers. Zo promoveert Ilse Feenstra op 8 mei in Nijmegen op onderzoek naar chromosoom 18 afwijkingen. Renee Zwanenburg is in Groningen bezig met onderzoek naar Phelan-McDermid syndroom (deletie 22q13)*, waaronder het effect van insuline neusspray op ontwikkeling en gedrag van deze kinderen. Heel bijzonder is het onderzoek dat Barbara Frenzt doet met behulp van een internationale Facebook groep van ouders met een kind met een chromosoom 6 aandoening.



Genotype-Phenotype Studies
in rare chromosome aberrations



Gepromoveerde Ilse Feenstra

Binnen heel korte tijd hebben we heel veel waardevolle informatie kunnen verzamelen. Zelfs zoveel informatie dat Barbara dat niet allemaal volledig onderzocht krijgt in de onderzoeksperiode die ze heeft. We proberen nu of we voor minstens 2 jaar extra geld voor haar kunnen krijgen. Helaas is dat voor dit type onderzoek niet gemakkelijk.

Naast chromosoomaandoeningen houd ik me ook intensief bezig met CHARGE syndroom*. We vervolgen bijna 100 kinderen met dit syndroom op een multidisciplinaire polikliniek* waar we veel adviezen geven, maar ook mede gestuurd door de vragen van ouders, klinisch onderzoek doen. Zo hebben we uitgebreid onderzoek gedaan naar puberteitsontwikkeling en reuk (Jorieke van Kammen) en naar hartafwijkingen (Nicole Corsten) bij dit syndroom. Op dit moment starten we een onderzoek op naar afweer- en bijnierproblemen (Monica Wong).

Op de chromosomenpolikliniek in Groningen vervolgen we kinderen met zeldzame chromosoom-aandoeningen, net zoals dat gebeurt in bijvoorbeeld Nijmegen en Leiden. We proberen zo nauwkeurig mogelijk gegevens te verzamelen, naar ouders te luisteren en het kind te onderzoeken. Daar leren we heel

veel van. Ouders vragen ons altijd “is er al meer bekend?”. Vaak is het antwoord “nee” of “een beetje”. Systematisch onderzoek doen kun je niet voor alle chromosoomaandoeningen tegelijk doen. Daarom werken we altijd mee aan onderzoeken die elders in Nederland of in de wereld plaats vinden. En dan nog gaat het vaak niet snel genoeg en blijven er nog veel teveel vragen onbeantwoord. De bruggen zijn nog lang niet af... ●

Met dank aan Prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts, klinisch geneticus. De genoemde onderzoeken werden mogelijk gemaakt door subsidies van o.a. de Europese Unie, Hersensichting, Fonds Nuts-Ohra en Zon-Mw.

* zie de verklarende woordenlijst op de volgende pagina.



Jorieke van Kammen, Renee Zwanenburg, Barbara Frenzt, Monica Wong, Nicole Corsten, Conny van Ravenswaaij