

De complexe diagnose 'autisme én een verstandelijke beperking' is om een aantal redenen nog altijd lastig te stellen. DNA-onderzoek speelt inmiddels een belangrijke rol in diagnoses. Bijzonder hoogleraar Tjitske Kleefstra legt uit welke rol.

DNA-onderzoek kan de diagnose ondersteunen

Door Pieter Reimjes

De Expertgroep vroeg zich al eerder af hoe er een betere diagnose tot stand kan komen als er sprake is van autisme én een verstandelijke beperking (Autisme Magazine 3-2021). Want als gevolg van onder andere een gebrek aan psychiaters met 'verstandelijke beperking' als specialisatie, belandt de psychiatrische problematiek vaak bij de VG-zorg. Welke oplossingen biedt de genetica?

Diagnose
'Vanuit de genetica kunnen we tegenwoordig de diagnoses voor genetische ontwikkelingsstoornissen (syndroom) veel beter ondersteunen, ook de diagnoses voor kinderen met autisme', zegt Tjitske Kleefstra. Ook zij vindt het uiteraanfelen van autisme bij mensen met een verstandelijke beperking, en vooral een verstandelijke beperking van heel laag niveau, moeilijk.

'Wat dan heel belangrijk is, zijn passende diagnostische tools, want de verstandelijke beperking maakt het ingewikkeld om ontwikkelingsleefijd, gedrag en psychiatrische stoornissen van elkaar te onderscheiden.'

DNA

Tjitske: 'Een gen is een stukje DNA. Elk gen beschrijft de code van (of heeft informatie voor) een kenmerk, die (mee) bepaalt hoe iemand eruitziet en hoe het lichaam werkt. Mensen hebben ongeveer 20.000 genen met dergelijke informatie. In elk van die 20.000 genen kan een kleine bouwsteenverandering voorkomen die de werking van het gen verandert. We kennen inmiddels vele verschillende mutaties, 'bouwsteenveranderingen', die ten grondslag kunnen liggen aan een kwetsbaar brein. Echter, als we spreken van genetische ontwikkelingsstoornissen/syndromen gaat het in het individu om slechts één enkele genmutatie. Dus het woord 'zeldzaam' is tegenstrijdig, naar schatting wordt één op de vijftig kinderen of wellicht nog meer, geboren met zo'n unieke genetische afwijking. Wat we nu weten van de groep van genen, betrokken bij aangeboren ontwikkelingsstoornissen is dat er geen gen is dat enkel naar autisme leidt. Wat we wel zien is dat een combinatie van verschillende verschijnselen gekoppeld aan zo'n individueel gen, naar een spectrum van symptomen kan leiden met daarin bijvoorbeeld spraak-taal-stoornissen, verstandelijke beperking, psychotische stoornissen en autismspectrumstoornissen, zoals bij het Kleefstra syndroom. We kunnen vanuit de DNA-analyse een kader

'Bij veel professionals is niet bekend dat DNA-onderzoek op individueel niveau mogelijk is'

Meer info over de NVA-Expertgroep
Autisme & Verstandelijke Beperking:
autisme.nl of mail naar: expertgroepvb@autisme.nl



Download de volledige flyer met kwaliteitsisen van de Expertgroep ASS & VB via autisme.nl of scan de QR-code



Prof. dr. Tjitske Kleefstra is per 1 september 2020 benoemd tot bijzonder hoogleraar aan het Radboudumc met als leeropdracht Klinische genetica en psychopathologie van zeldzame syndromen.

Haar bijzondere leeropdracht, ingesteld door het Vincent van Gogh TOPGGZ Centrum voor Neuropsychiatrie in Venray, heeft tot doel het ontwikkelen van zorg op maat voor genetische ontwikkelingsstoornissen. Het bouwt voort op het samenwerkingsverband Genetica en Psychopathologie dat beide centra meer dan tien jaar geleden zijn gestart, met als belangrijkste ambitie het verbeteren van de diagnostiek, het beheer en de behandeling van patiënten met monogenetische oorzaken van neurologische ontwikkelingsstoornissen. Tjitske is de ontdekker van het naar haar vernoemde Kleefstra-syndroom en zij heeft in januari jl. haar inaugurele rede uitgesproken, getiteld: *ZorGEN voor het kwetsbare brein*.

aangeven, op basis van wat we van anderen met de desbetreffende genetische aandoening weten. Ook of er redenen zijn voor specifieke medische controles, zoals naar aangeboren hartafwijkingen of de werking van de schildklier. Het is de vraag hoe een ander voor het individu uitpakt, welk symptoom op de voorgrond staat. Dat kan autisme bij de één zijn of een verstandelijke beperking bij de ander.

De diagnose autisme wordt dus niet gesteld op basis van de genetische afwijking, maar op basis van een klinische diagnose naar aanleiding van onder meer vragenlijsten of observaties. Bij kinderen met autisme kunnen genetische oorzaken onderliggend zijn. Zeker als het autisme samengaat met andere problemen zoals in het leren, in de groei (te kleine of te grote lengte en hoofdomtrek), aangeboren afwijkingen of met bijzonderheden in het uiterlijk.'

Het kwetsbare brein

De inaugurele rede van Tjitske heeft als titel *ZorGEN voor het kwetsbare brein*, waarin zij uitspreekt dat we alert moeten zijn op problemen die mensen kunnen krijgen als gevolg van een zeldzame DNA-mutatie.

'Mensen worden er mee geboren en het brein is daardoor levenslang kwetsbaar. De gevolgen zijn niet altijd aan de buitenkant te zien. Als bij kinderen sprake is van uitval op verschillende terreinen, bijvoorbeeld in gedrag en spraak/taal, dan komen zij in aanmerking voor genetisch onderzoek.'

Multidisciplinair team

Samen met het Vincent van Gogh Centrum voor Neuropsychiatrie werkt Tjitske nu meer dan vijf jaar in een multidisciplinair team. Zowel op locatie als ingebed in het Radboudumc-expertisecentrum voor aangeboren ontwikkelingsstoornissen waar ook kinderartsen van het Amalia kindziekenhuis, een arts voor VG en de kinder- en jeugdpsychiatrie Karakter Nijmegen, bij aan zijn gesloten. 'DNA-onderzoek draagt bij aan de diagnose en helpt mee de puzzelstukjes van de problemen die iemand ervaart, op

een rij te krijgen. Een diagnose is ook vaak belangrijk voor de ouders/verzorgers om te weten.

Naast de DNA-analyse en medische onderzoeken, brengen we de neurocognitieve profielen in kaart, die de sterke en minder sterke kanten van iemand laten zien. Naast vragenlijsten en/of interviews met het testen van cognitieve taken, bijvoorbeeld. Met al deze informatie kunnen we de sturing, scholing of behandeling aanpassen. Het zijn dus allemaal puzzelstukjes als ondersteuning. We moeten dat multidisciplinair doen.'

Sneldiagnostiek

De Gezondheidsraad heeft aangegeven dat bij een vermoeden van genetische aandoeningen, de diagnostiek snel en makkelijk toegankelijk zou moeten zijn. Want de weg naar een diagnose duurt nu nog te lang. Dat geldt ook voor het vermoeden van genetische ontwikkelingsstoornissen. Tjitske en haar team werken daarom nu aan zorgpaden voor snellere diagnostiek met kinderartsen en ook voor bijvoorbeeld de kinder- en jeugdpsychiatrie.

'Vertraging in de diagnostiek komt ook doordat het bij veel professionals niet bekend is dat DNA-onderzoek op individueel niveau mogelijk is. We kunnen veel met DNA-onderzoek. Klinische genetica is een academisch specialisme, maar iedereen mag verwijzen, ook de huisarts; het onderzoek zit in het basispakket.'