



Meer dan je denkt!

De rol van de jeugdarts
bij zeldzaam in de praktijk

Webinar 13 mei 2025
10 jaar Commissie Zorg voor Zeldzaam



1



Programma

20.00 – 21.15u

Welkom

- Sigrid Hendriks, arts niet praktiserend

Zeldzaam komt vaak voor! Wat is zeldzaam?

- Eveline Luijnenburg, jeugdarts KNMG

Pluis of niet pluis? Zes succesfactoren voor vroegsignalering

- Roselin van der Torren, jeugdarts KNMG/AIOS M+G

Samen sterk – wat kan de jeugdarts betekenen? Meer dan je denkt!

- Heleen Eijlders, arts M+G

Afsluiting



2



Praktische zaken

Heb je een vraag?
Stel deze in de chat !



3



Commissie Zorg voor Zeldzaam



Kerngroep
Heleen Eijlders (voorzitter)
Eveline Luijnenburg (secretaris)
Roselin van der Torren
Sigrid Hendriks (adviseur)

Aanvullende groep
Patty Doesborg
Veronique van Ham-Borawitz
Berna Heijink
Marianne Jonker
Margo Schaap
Jacqueline Deurloo, contactpersoon namens bestuur

[Commissie Zorg voor Zeldzaam - AJN Jeugdartsen Nederland](#)



4



Wat doet de Commissie Zorg voor Zeldzaam?

- Awareness zeldzame aandoeningen vergroten onder jeugdartsen
- Profileren beroepsgroep jeugdartsen in het werkveld 'zeldzaam'



5



Profileren in het werkveld 'zeldzaam'

- Nationaal plan Zeldzame Aandoeningen 2013 – 2017
- Aanspreekpunt VWS vervolg beter beleid 2020 -2021
- Gezondheidsraad Commissie rond zwangerschap en geboorte 2020
 - [Advies Screenen rond niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven](#)
- Reacties in o.a. [Medisch Contact](#)
- Betrokkenheid bij onderzoek vooraf en tijdens:
 - o.a. [ONTIME](#) (Metakids) en [Zorgnetwerk bij spierziekten SMA/FSHD](#)



6

Awareness zeldzame aandoeningen vergroten



Periodieke aandacht voor aan zeldzaam gerelateerde onderwerpen via de AJN-media.

Onder meer door nieuwsberichten, artikelen en/of columns, vragen voor het NCJ-richtlijnspeel.

- ONTIME-project van start!
- Stofwisselingsziekte ALD vanaf 1 oktober 2023 in de hieprikscreening
- Spierziekte SMA per 1 juni toegevoegd aan hieprikscreening
- Signalen van kindermishandeling kunnen wijzen op een zeldzame aandoening; wees alert!
- Anofthalmie/Microftalmie? Verwijs op tijd!
- Aandacht voor Duchenne!
- JA! 45 Syndroom

NB de bronnen zijn hyperlinks

7

Awareness zeldzame aandoeningen vergroten



Scholing

Het initiëren en/of organiseren van scholing over de problematiek rond zeldzaam, o.a. via

- AJN-dagen
- AJN-regioavonden
- Regionale PAOG-avonden
- GGD-avonden
- e-learning [Zeldzaam in de Praktijk](#)
- NSPOH - jeugdartsopleiding sinds 2020
- TNO - jeugdartsopleiding sinds 2021
- Stage-opdrachten voor AIOS !!

8

Commentaar en advies



- Standpunt 'Kinderen met ontwikkelingsproblematiek die niet naar school gaan'
- Richtlijn Ontwikkelingsachterstand (NVK) 2025
 - Klankbordgroep 2022
 - Commentaarronde 2024
 - Richtlijn Ontwikkelingsachterstand 2018 (NVK)
- Herziening Richtlijn Down syndroom 2025
- Herziening JGZ-richtlijn Kindermishandeling 2025

Er is geen JGZ-richtlijn 'Ontwikkelingsachterstand'
Er is geen richtlijn zeldzame aandoeningen voor jeugdartsen.

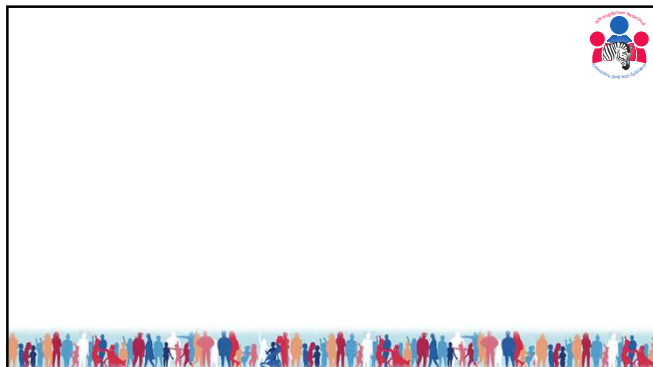
9

Rol van de jeugdarts bij zeldzaam in de praktijk

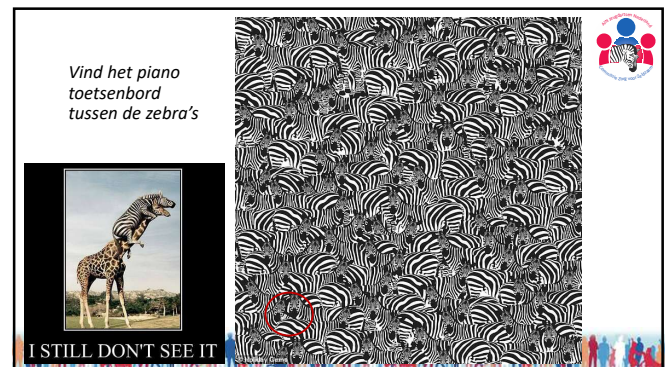


- Geen specifieke richtlijn voor jeugdartsen
- Wel behoefte aan handvatten
- Je kunt meer betekenen dan je denkt!

10



11



12

AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Zeldzaam komt vaak voor! Wat is zeldzaam?

Eveline Luijnenburg, jeugdarts KNMG

Webinar 13 mei 2025
10 jaar Commissie Zorg voor Zeldzaam



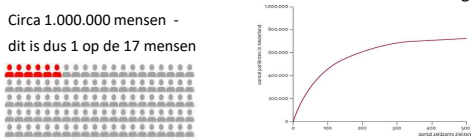
13

AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Wat is zeldzaam voor de jeugdarts?

- Wanneer noemen we een aandoening zeldzaam?
Prevalentie van minder dan 50 per 100.000 mensen
- Hoeveel mensen in Nederland hebben een zeldzame aandoening?

Circa 1.000.000 mensen -
dit is dus 1 op de 17 mensen




14

AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Wat is zeldzaam voor de jeugdarts?

Hoeveel van deze aandoeningen beginnen al in de kinderleeftijd?

- 75 % eerste symptomen
- 30 % overlijdt voor het 5^{de} levensjaar
- "weesziekten"

Zoektocht naar een diagnose:

- Gemiddeld 6 jaar...
- 1 op de 3 krijgt eerst foute diagnose
- 50 % bij ontwikkelingsachterstand nog geen diagnose: "diagnose onbekend"




15

AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Wat is zeldzaam voor de jeugdarts?

Hoe vaak ziet een gemiddelde jeugdarts een nieuw kind met een zeldzame aandoening?

4-8 nieuw(e) kind(eren) per jaar met een zeldzame aandoening



Met welke zeldzame aandoeningen heb je zelf ervaring als arts?

Denk aan werk bv op je spreekuur of JGZ-scholen
Prive, in gezin, familie of kennissenkring



16

AJN
JEUGDARTSEN NEDERLAND

Waar vind ik goede informatie

orphanet
www.orpha.net/nl

"Zeldzame ziekten zijn zeldzaam,
maar patiënten met een zeldzame
ziekte zijn talrijk"

Kinderneurologie.eu

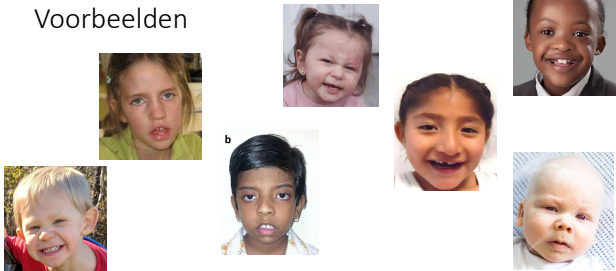


Jolanda Schieving
kinderneuroloog



17

Voorbeelden




18

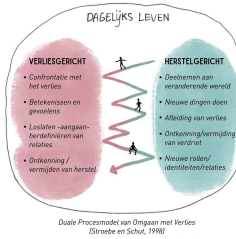
Impact van zeldzame aandoeningen

Medisch:

- Veel ziekenhuisbezoek: sommige zien > 10 (med) specialisten
- Weinig curatieve behandeling, veel onderhoudstherapie

Sociaal:

- Maatschappelijke beperkingen
- Zorgvraag binnen gezin/familie
- Levend verlies



Dual Processmodel van Omgaan met Verlies (Shroede en Schut, 1998)

19

0-15 jaar Oorzaak	2015	2020	2023		2015	2020	2023
Infectieus	14	9	28	Nieuwvorming maligne	64	41	49
Suikerziekte	0	0	0	Aangeboren afwijkingen (ZS, I)	169	174	141
Psychisch	11	12	6	Bloedziekten	7	4	5
Meningitis	4	5	10	Hart-vaat ziekten	25	20	14
Astma	3	2	2	Wiegendood (0-15 jaar)	7	11	6
Huid	0	0	0	Categorie overige organen	77	92	70
Perinataal	333	390	378	Onvolledig/onbekend	19	35	53
Uitwendige doodsoorzaak	65	67	57				
Zwangerschap/knaambid	0	0	0				
COVID		1	2				
subtotaal	430	486	483	subtotaal	368	377	338
				Totaal	798	863	821

2015, 2020, 2023

StatLine - Overleden; belangrijke doodsoorzaken (leeftijd 0-15 jaar, geslacht)

Zeldzame aandoeningen bij kinderen

20

Casus

- Jongen van 14 maanden
- Via huisarts naar poli kindergeneeskunde in verband met onverklaarbare blauwe plekken en iets tragere ontwikkeling
- Opname afdeling kindergeneeskunde vanwege veiligheidsrisico; opstart protocol kindermishandeling met bijbehorende benadering van ouders
- Volledig X-skelet, CT-hersenen, oogcontrole op retinabloedingen
- In verband met geen afwijkingen uit onderzoek uitbreiding van Differentiaal Diagnose en overleg met andere specialisten

21

Casus 2

- Breed bloed geprikt met onder andere controle stollingsstoornissen
- Bij nadere analyse van het bloed: ernstig verlaagd factor VIII passend bij erfelijke ernstige hemofilie A <https://nvhp.nl/>



KNMG-meldcode stappenplan



22

Update Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen

Nationale plan Zeldzame Ziekten is van 2013 met een slotadvies uit 2018. Sindsdien al jaren geen actueel plan meer.

18 juni 2024: Ingediende motie door kamerleden Paulusma en Bushoff waarin agendering van het actualiseren van het Plan.



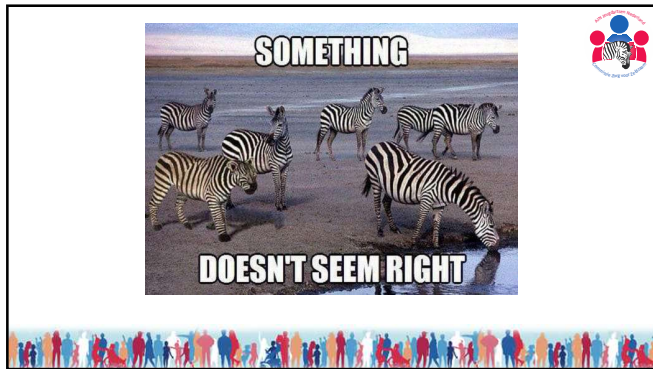
Belofte van minister Fleur Agema in een kamerbrief in maart 2025

“De motie van leden Paulusma en Bushoff verzoekt het kabinet om te komen tot een nationaal plan zeldzame aandoeningen en voor de zomer van 2025 met de Kamer te delen. Ik verken verschillende opties om uitvoering te geven aan de motie. Ik zal u hierover voor de zomer informeren.”

23



24



25

26

Zeldzame aandoeningen opsporen in de JGZ

- Hieprikscreening**

2024: 50 jaar hieprikscreening Jaarlijks 225 kinderen 27 ziektes
- Vroegsignalering**

Voor de andere 7973 zeldzame aandoeningen...
- Genetische screening voor iedereen?**

27

Vroegsignalering in de spreekkamer

- Gestructureerd consult (puzzelstukjes verzamelen)

Anamnese, Observatie, Lichamelijk Onderzoek, Van Wiechen onderzoek

Meerwaarde van de Jeugdarts!

- Differentiaal Diagnose opstellen
- Beleid uitzetten

28

Lichamelijk onderzoek

Onderzoek	Afwijkende lichamelijke kenmerken
Algemeen	- Indruk: Onverzorgd, opvallend gedrag, matige kwaliteit contactname - Groei: Buiten target height range, groeifoutings, groeivervalsing - Huid: Pigmentafwijkingen zoals café-au-lait-vlekken, hypodermatische maculae, naevi, wijntek in het gezicht, vaatmalformaties, xanthomen, zonlichtovergevoeligheid, abnormale elasticiteit, dermatitis, hematomen, littekens, blaasvorming - Neurologie (afwijkend van de leeftijd van het kind): Zintuiglijke functies en hersenfuncties (bijv. symmetrie in het gezicht, persisterende neonatale reflexen, verhoogde/spijkerkracht (bv. persisterende vuistjes, Gowers sign), hyperreflexie (BPP, KPR, APR), verminderde coördinatie (bijv. top-afwijkingen in looppatroon zoals kwaliteit spontane bewegingspatroon, asymmetrie in bewegen (bijv. circumductie)
Hoofd en hals	- Macrocefalie, microcefalie, afwijken van hoofdcontourcurve, afwijkingen in de schedelnaad, opvallende fontanel - Haar: Broos haar, schaars haar, witte lok, alopecia, lage posterieure haarlijn, hirsutisme - Ogen: Lichtstijve pupil, afwijkende pupil vorm, afwijkende iris vorm (bijv. coloboom), gevlekte verkleuringen in de iris of oogwit, sunset fenomeen, ptosis, nystagmus, constant strabisme, cataract - Oren: Twijfel over gehoor, otitis media - Mond: Ernstige caries, slijmvliesproblemen, afeten, gebitsafwijkingen, afwijkingen aan uvula en palatum (schisis) - Dysmorfie kenmerken: Overgevoelige fontanelleten, epicanthusplooien, hypertelorisme, opvallend/abnormaal ooglidkleden, brede neusbrug, peripartus/aanhangels/fistels, laagstaande oren, hoogstaand voorhoofd, lang philtrum - Hals: Webbed neck, vergrote schildklier
Thorax en abdomen	- Respirator: Afwijkend ademhalingspatroon, stridor, hees of hoog huilen/stemgeluid - Cardiaal: Hartfrequentie, harttonen, souffles en bigeluiden, bloeddruk - Gastro-intestinaal: Afwijkende lengte- of gewichtcurve km malabsorptie, anorexia, coxemie, hepatomegalie, splenomegalie - Buik en rug: Navelbreuken, uitgesproten asymmetrie in thorax of abdomen, dysproporties, scoliose - Genitalia: Hyperpigmentatie van het scrotum, shawscrotum, hypospadie, niet-ingedaalde testes, hypoplasie labia majora, posth
Extremiteten	- Skelet: Vergroeiingen, contracturen, hypermobilitet (Beighton score >7), bewegingsbeperkingen in de gewrichten - Handen: Vervinger handlijn, clinodactylie, syndactylie, polydactylie, hypoplastische nagels, brede duimen, smalle handen - Voeten: Klompvoeten, chirodactylie, syndactylie, polydactylie, hypoplastische nagels, grote tenen, smalle voeten, asymmetrie in lengte tenen, diepe plooien tussen digitus 1 en 2

29

Zes succesfactoren

- Eerste indruk
- Gegevens verzamelen
- Patroonherkenning
- Niet-pluis gevoel
- Samenwerking
- Naast ouders staan

Doctor Bewijst ending the diagnostic odyssey in rare genetic disorders: parents using teams of experts to get an efficient diagnostic strategy in rare diseases

Journal of Clinical Medicine 2024; 13(10): 2900

30

Casus 1: jongen, 3 jaar

 Wandelt 'anders' de spreekkamer in
 Patroonherkenning: spierziekte?
 VWO: mijlpalen laat-normaal (ouders vlot)
 Ouders; eerste kind ook in familie
 KFT gehad tot leren lopen
 Niet-pluis gevoel bij JA

31

Rollen van de jeugdarts

- Verwijzingen naar Medisch en Sociaal domein
 - Kinderarts
 - Klinisch geneticus
 - Kinderfysio /Logopedist
 - Huisarts
 - Sociaal wijkteam
 - School
 - Kinderrevalidatie
- Preventieve ondersteuning ouders
- Passende opvang/school

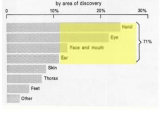
32

Casus 2: meisje, 2,5 jaar

 Ontwikkeling achter op vW schema
 Enkele dysmorphe kenmerken (eerder niet gezien)
 Ouders; maken zich zorgen
 Hoofdtrek klein
 Peuterspeelzaal ook ontwikkeling in kaart
 Niet-pluis gevoel bij JA en ouders

33

Rollen van de jeugdarts

- Dysmorphe kenmerken
 


- Ook belang vroegsignalering bij uitblijvende diagnose!

34

Netwerkgorg voor kinderen met ontwikkelingsachterstand

- Onderzoek aios Patty Doesborg met de commissie




Rol van de jeugdarts in netwerkgorg

- Positionering van JA in het netwerk
- Taakafbakening en tijd/geld krijgen van opdrachtgever (gemeente)

35

Casus 3: jongen, 9 maanden

 Kinderfysio trok aan de bel
 Vruchtwaterpunctie was normaal
 Ouders; anders dan bij ouder kind
 Snel moe
 Geen uiterlijke opvallendheden
 Zorgen JA + ouders

36

Rollen van de jeugdarts

- Vroegsignalering bij infauste prognose: "zoveel mogelijk 'functionele' jaren"
- Onderzoek met de commissie: ONTIME project



37

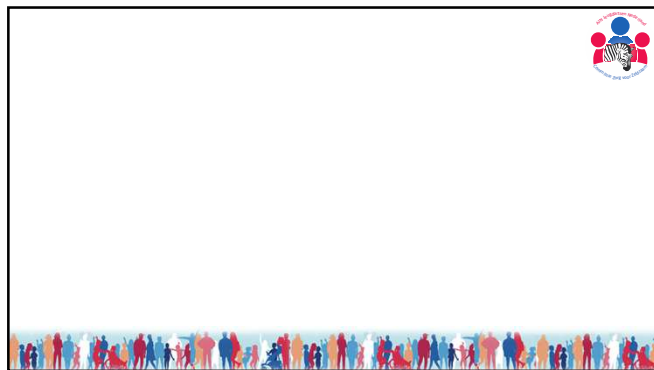
Vroeg gesignaleerd, en dan?

- Niet nodig om 8000 zeldzame aandoeningen te kennen
- Structureel consult (A, Obs, LO, VWO) met hulp van 6 succesfactoren
- Rollen: verwijzen medisch & sociaal (ken je netwerk), preventieve begeleiding ouders, passende opvang/onderwijs
- Als commissie werken we ook via onderzoek aan profilering en awareness

als Jeugdarts kun je Meer dan je denkt!



38



39



40

Samen sterk Wat kan de jeugdarts betekenen? Meer dan je denkt!



Heleen Eijlders, arts M+G

Webinar 13 mei 2025
10 jaar Commissie Zorg voor Zeldzaam



41

20 minuten SAMENWERKEN

- De taak van de jeugdarts
- De taak van de ander
- Voorbeelden via zeldzaam



42

De taak van de jeugdarts



43

Het Landelijk Professioneel Kader (LPK)

Beschrijft hoe de JGZ
het **basispakket JGZ** aanbiedt,
waarbij de nadruk ligt op aansluiten bij
waar behoefte aan is
en doen
wat nodig is.

Landelijk Professioneel Kader - NCJ

44

Wet Publieke Gezondheid

1. Het op systematische wijze volgen en signaleren van ontwikkelingen in de gezondheidstoestand van jeugdigen en van gezondheidsbevorderende en -bedreigende factoren
2. Het ramen van de behoeften aan zorg
3. Vroegtijdige opsporing en preventie van specifieke stoornissen
4. Het geven van voorlichting, advies, instructie en begeleiding;
5. Het formuleren van maatregelen ter beïnvloeding van gezondheidsbedreigingen.

Wet Publieke Gezondheid - NCJ



45



1. Het op systematische wijze **volgen** en **signaleren** van ontwikkelingen in de **gezondheidstoestand** van jeugdigen en van **gezondheidsbevorderende** en **-bedreigende** factoren;



46

Casus Anna

- Meisje van 4 jaar
- Laatste keer bij JGZ bij 2 jaar
- Verwezen in verband met
 - Spraaktaal achterstand
 - ASS kenmerken
- Geboren tijdens coronapandemie



47

vervolg

- Proces ligt stil
- Sociaal geneeskundige aspecten
 - Stimulatie
 - eten
 - Mondzorg
- Geen etiologische diagnostiek
 - [Startpagina - Etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking - Richtlijn - Richtlijndatabase](#)



48

Specialistische GGZ

- 5 stelselwetten
 - Wet Publieke gezondheid
 - **Jeugdwet**
 - Wet Maatschappelijke ondersteuning
 - Zorgverzekeringswet
 - Wet langdurige zorg.

49

Leren van Anna

- Rechtstreeks verwijzen betekent ook opvolgen wat er met de verwijzing gebeurt.
- Blijf aan de zijlijn voor de algemene onderwerpen
- Kenmerken van zeldzaam, kan ook iets "gewoons" zijn.

50

2. het ramen van de behoeften aan zorg

- Weten de ouders wat de jeugdarts te bieden heeft?
- Wie zijn de ketenpartners?
- Wat bieden zij?
- Wat niet?



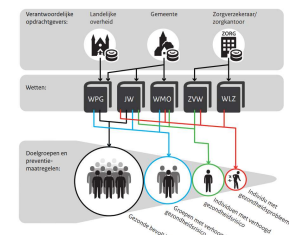
51

Verskil kijkrichting jeugdarts - medisch specialist

5 stelselwetten

- Wet Publieke gezondheid
- Jeugdwet
- Wet Maatschappelijke ondersteuning
- **Zorgverzekeringswet**
- Wet langdurige zorg

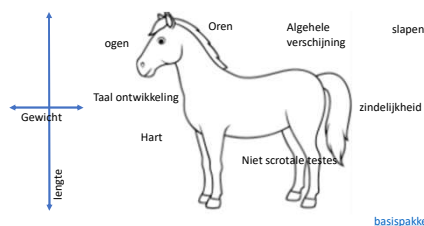
- Regelt wie wat doet
- En wie betaalt



Figuur 1.6: Schakelrol van de wetgeving in de gezondheidszorg, verken en verantwoordelijke opdrachtgevers in Nederland

52

3. de vroegtijdige opsporing en preventie van specifieke stoornissen



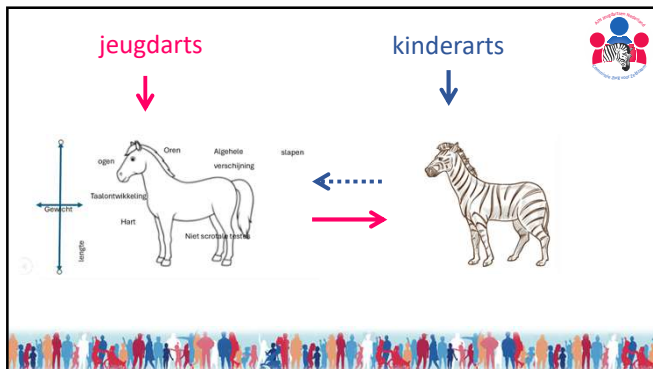
basispakketjgwhatsnew_1_1.pdf

53

4. het geven van voorlichting, advies, instructie en begeleiding

- Voeding
- Overgewicht / ondergewicht
- Meeroken
- Gebit en gebitsverzorging
- Leefstijl
- Opvoedvragen
- Kindermishandeling
- Weerbaarheid
- Draagkracht / draaglast
- Gezondheidsbedreigingen gezin en omgeving
- Verzuim / schooluitval.

54



55

5. het formuleren van maatregelen ter beïnvloeding van gezondheidsbedreigingen.

- Lees: een afgestemd beleid
- Afgestemd met
 - Kind
 - Ouder
 - Partners in de keten

56

Kabuki syndroom

57

Kabuki Syndroom

Follow up schema medische begeleiding

	0-2 jaar	2-10 jaar	>10 jaar
Frequentie	1 x per 3-6 maanden	1 x per 1-2 jaar	1 x per 2-4 jaar
Groei	X	X	X
Gefunctioneerde afwijkingen	X	X	X
Overige KNO problemen	X	X	X
Kaken en gebit	X	X	X
Ogen	X	X	X
Groei en voeding	X	X	X
Intake	X	X	X
Nutrient tot obesitas	X	X	X
MDL			
Reflex	P	P	P
Diagnose / adaptatie	P	P	P
Overige problemen	P	P	P
Urogenitaal	X	P	P
Cardiaal	X	P	P
Neurologie			
Hydrocefalie	X	X	X
Epilepsie	P	P	P
Sleutel	X	P	P
Immunologie / endocrinologie	P	P	P

Een zeldzaam syndroom of cognitieve stoornis in de familie | Klinische Genetica

58



59

Leren van voorbeeld Kabuki

De jeugdarts heeft

- Het medische fundament van de arts
- De kennis over gezond en veilig opgroeien

• Door deze te combineren kun je kennis ook toepassen bij kinderen met zeldzame diagnoses

• Tenzij de zeldzame diagnose zorgen dat er andere principes gelden.

60

Smith Magenis Syndroom

jaarlijks ongeveer bij één op de 15.000-25.000 pasgeboren kinderen

Bekend om:

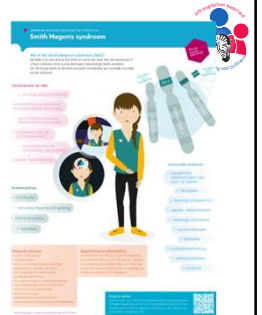
- Slaapproblemen
- gedragsproblemen
- Zintuiglijke problemen
 - Zien
 - KNO
- Hypotonie / motoriek
- Specifieke uiterlijke kenmerken.
- Aangeboren afwijkingen



61

Smith Magenis Syndroom

- Expertise centrum genetische syndromen
- Onderzoek naar SMS
- stichting 



62

Leren van Adam

- Monitor of medische controles nog steeds gevolgd worden.
- Deel je kennis (als akkoord met de ketenpartners)
- Rol in coordinatie van zorg bijvoorbeeld vaccinatie onder narcose van mondzorg.



63

Sophia TSC

Allegro 2. Follow-updiagnostiek, samenvatting van follow-up per organenstelsel en onderzoek voor de secundaire complicaties. De gaten. Gebruik het tabel voor de follow-up van kinderen met TSC. Het is belangrijk om de follow-up te organiseren op een manier die de follow-up van de kinderen en de ouders ondersteunt. Het is belangrijk om de follow-up te organiseren op een manier die de follow-up van de kinderen en de ouders ondersteunt.

Organenstelsel	Onderzoek	Follow-up	0-5 jaar	5-10 jaar	10-15 jaar	15-20 jaar	20-25 jaar	25-30 jaar
Epilepsie	EEG	1	1	1	1	1	1	1
Gedrag en ontwikkeling	Wetenschappelijk of op school (monitoren psychisch) / psychologisch onderzoek	1	1	1	1	1	1	1
Neurologie	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Lever	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Neus	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Lippen	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Oog (opdrachten)	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Hart	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Oog	ECOG	1	1	1	1	1	1	1
Huid	ECOG	1	1	1	1	1	1	1

*Op de leeftijd van 25 jaar. *Op de leeftijd van 40 jaar. *Op de leeftijd van 60 jaar.

64

TSC

- Expertise Centrum voor Tubereuze sclerose.
 - Utrecht
 - Rotterdam
- Controles
- Stichting Tubereuze Sclerose Complex



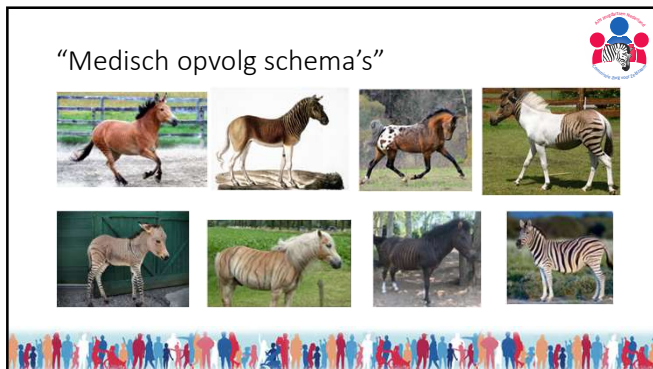
65

Leren van Sophia

- Je blijft het eerste aanspreekpunt voor de school
- Ouders zijn zich soms niet bewust, dat seksuele ontwikkeling "gewoon" doorgaat
- Meldcode en Vlaggensysteem is onafhankelijk van zeldzaam



66



67



68

Praktisch

- Wees zichtbaar en bereikbaar
 - Handtekening email, LinkedIn
- Ken je netwerk

69

Maar vooral:

Vergeet niet dat je
een specifieke taak hebt,
 die de andere betrokkenen niet van je
 overnemen!

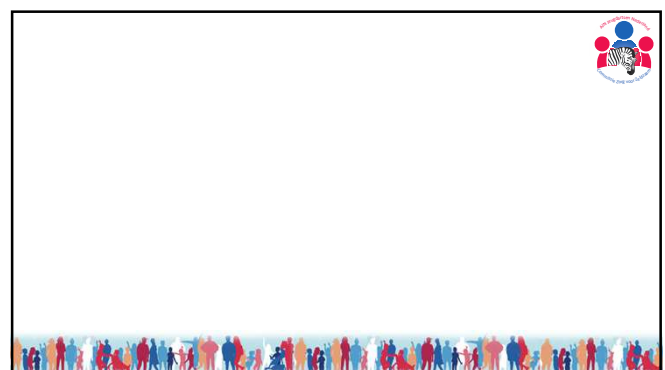
70

Waar vind ik expertise?

- Richtlijnen: [Richtlijnen database](#)
- Syndroom referaten [Syndroom referaten - Artsvg Opleiding](#)
- Zicht op zeldzaam [Zicht Op Zeldzaam](#)

Expertisezoeker.nl Orpha.net Ziekenhuischeck.nl

71



72



Meer dan je denkt!

De rol van de jeugdarts
bij zeldzaam in de praktijk

Sigrid Hendriks, voormalig jeugdarts, adviseur NCJ

Webinar 13 mei 2025
10 jaar Commissie Zorg voor Zeldzaam



73



Take home

*Zeldzaam komt vaak voor !
Je kunt als jeugdarts meer betekenen dan je denkt!*

Vroegsignalering
Begeleiding
Ook zonder diagnose!




74



Nascholing

Zeldzaam in de praktijk

- ☐ Introductie
- ☐ Succesfactoren
- ☐ Casus 1: Sander
- ☐ Casus 2: Maarten
- ☐ Casus 3: Dana
- ☐ Begeleiding en tot slot
- ☐ Toets

Vroegsignalering en begeleiding door de jeugdarts



SOB webhoor | Zeldzaam in de praktijk – Jeugdartsen
kortingscode Erfocentrum#50

Erfocentrum AJN



75



Veel dank aan:

AJN – beleidsbureau
Alle oud-leden van de Commissie Zorg voor Zeldzaam



Commissie Zorg voor Zeldzaam – AJN Jeugdartsen Nederland Contact: zorgvoorzeldzaam@ajnjeugdartsen.nl



76



Praktische zaken

Wil je accreditatiepunten ontvangen?
Stuur een antwoord op de mail met de ZOOM-link !

Terugkijken en lezen?
Presentaties en link naar de opname binnenkort beschikbaar !



77




Heleen Eijders ^{1st}
Tweede lid van de Commissie Zorg voor Zeldzaam (2014-2024)
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Sigrid Hendriks ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Veronique van Ham-Borawitz ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Patty Doesborg ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Roselin van der Torren-Klewer ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Eveline Luijnenburg - Klein Breteler ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Berna Heijink ^{1st}
Jeugdarts (MAG) (promovendus SMO) van Weezen
Instituteur (lid LEO NCJ) lid de Zorg voor Zeldzaam AJN

Marianne Jonker
Margo Schaap
Jacqueline Deurloo,
contactpersoon bestuur

Contact: zorgvoorzeldzaam@ajnjeugdartsen.nl



78

Bronnen

- Advies GezondheidsRaad 2020: <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2020/09/30/screenen-op-niet-behandelbare-aandoeningen-vroeg-in-het-leven>
- Boek Probleem-georiënteerd Denken in de Jeugdgezondheidszorg (2025), o.a. hoofdstuk "Een peuter met een ontwikkelingsachterstand": https://www.boom.nl/medisch/nieuw/100-19416_Probleemgeoriënteerd-denken-in-de-jeugdgezondheidszorg
- Erfocentrum E-learning Zeldzaam in de Praktijk: <https://www.sdbwebshop.nl/e-learning/zeldzaam-in-de-praktijk-jeugdartsen>
- Proefschrift Erik Stolper over niet-plus gevoel (2010): <https://doi.org/10.26481/dis.20100226es>
- Publicatie over bijdrage van ouders aan diagnostisch proces bij zeldzame ziektes (2010): <https://adc.bmj.com/content/95/9/642>
- Atlas of Dysmorphology (2009): <https://onlinelibrary.wiley.com/toc/15524833/2009/149A/1>
- Face2Gene: App van gezicht naar gen (volgt EU en GDPR regulatie): <https://www.face2gene.com>
- GestaltMacher: Website en app van gezichtsherkenning naar diagnose (EU regulatie): <https://dh.gestaltmatcher.org>
- Human Phenotypic Ontology (HPO): gestandaardiseerde fenotype omschrijvingen per ziekte: <https://hpo.jax.org>
- Orphanet: Website met informatie over zeldzame ziektes: <https://www.orpha.net>
- ONTIME project Metakids: <https://metakids.nl/onderzoek/ontime-project/>



79

Disclosure belangen van de sprekers

(potentiële) belangenverstremgeling	Geen/Geen
Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven	Sigrid Hendriks https://www.medischtekstschrijver.nl/
• Sponsoring of onderzoeksgeld • Honorarium of andere (financiële) vergoeding • Aandeelhouder • Andere relatie, namelijk ...	Roselin van der Torren, onderzoeksinstelling op ONTIME beurs . . .



80