



# Klinisch genetisch spreekuur

Uw kinderarts heeft voor u en uw kind een afspraak gemaakt voor een bezoek aan het klinisch genetisch spreekuur. Dit spreekuur wordt een aantal keren per jaar gehouden op de polikliniek kindergeneeskunde van Gelre ziekenhuizen Apeldoorn. Het spreekuur wordt verzorgd door een klinisch geneticus van het Universitair Medisch Centrum Utrecht. Deze folder is bedoeld om u te informeren hoe een en ander in zijn werk gaat.

## Wat is precies een klinisch geneticus?

Een klinisch geneticus is een medisch specialist, die zich heeft gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen. Hij/ zij is tevens deskundig op het gebied van de zogenoemde syndromen.

Een syndroom is een combinatie van uiterlijke kenmerken, die een kind of volwassene vertoont, meestal samen met andere factoren zoals bijvoorbeeld kleine lengte, specifieke bouw, een eventuele ontwikkelingsachterstand. En een bepaalde combinatie samen is vaak weer bekend onder een eigen naam.

Een van de meest bekende syndromen is het syndroom van Down. Als er een syndroomdiagnose wordt gesteld, is er meestal ook meer te zeggen over de ontwikkelingsmogelijkheden en over de erfelijke aspecten van het bepaalde syndroom.

## Zijn er nog andere mensen bij dit spreekuur aanwezig?

Binnen Gelre ziekenhuizen worden arts-assistenten opgeleid tot medisch specialist en co-assistenten tot arts. Ook de klinisch geneticus is werkzaam in een opleidingsziekenhuis. Dit betekent, dat het kan voorkomen dat u op het spreekuur niet alleen te maken heeft met de klinisch geneticus en kinderarts, maar ook met een aantal arts-assistenten en co-assistenten.

Heeft u hier bezwaar tegen? Dan kunt u dat uiteraard kenbaar maken aan de secretaresse die voor u de afspraak heeft gemaakt. Er wordt dan rekening gehouden met uw bezwaar.

## Hoe is de gang van zaken voor, tijdens en na het spreekuur?

Voorafgaande aan het spreekuur heeft uw eigen kinderarts met u besproken, dat een consult van een klinisch geneticus bij uw kind zinvol kan zijn. Uw eigen kinderarts informeert van tevoren de klinisch geneticus over de vraagstelling die hij/ zij heeft over uw kind.

Patiënteninformatie wordt met de grootste zorg samengesteld. Het betreft algemene informatie.

U kunt aan deze uitgave geen rechten ontlenen.

© Gelre ziekenhuizen

[www.gelreziekenhuizen.nl](http://www.gelreziekenhuizen.nl)



Vaak is het nuttig om bijvoorbeeld kopieën van relevante brieven, een foto van uw kind, een kopie van een van uw kind gemaakte video-opname en dergelijke aan de klinisch geneticus op te sturen. Dit gebeurt alleen, wanneer u daar van tevoren toestemming voor heeft gegeven.

Tijdens het spreekuur onderzoekt de klinisch geneticus uw kind. In samenspraak met de kinderarts doet zij zonodig een voorstel voor verder onderzoek. De klinisch geneticus kan een bijdrage leveren aan het stellen van de diagnose bij uw kind door goed naar het uiterlijk te kijken. Daarbij worden als regel ook foto's van uw kind gemaakt. De foto's worden gebruikt om later in de literatuur verder te zoeken of met de eigen collega's te kunnen overleggen.

## Nader onderzoek

Soms worden meteen al of enkele weken na het spreekuur suggesties gedaan voor verder onderzoek. Nader onderzoek kan nodig zijn om een antwoord te geven op de vraag wat er aan de hand is met uw kind. Uw kinderarts coördineert deze (vervolg)onderzoeken dan.

Te denken valt bijvoorbeeld aan stamboomonderzoek. Daarvoor moeten dan binnen uw familie verzamelde gegevens naar het klinisch genetisch centrum worden opgestuurd. Onderzoeken kunnen meestal binnen Gelre Ziekenhuizen plaatsvinden. Soms is het echter raadzaam het betreffende onderzoek in een ander, al dan niet academisch ziekenhuis aan te vragen.

De resultaten worden met u besproken door uw kinderarts of als daar aanleiding toe is door de klinisch geneticus. U kunt ook zelf vragen om een (vervolg)gesprek bij de klinisch geneticus.

## Tenslotte

De klinisch geneticus neemt de behandeling van uw kind niet over. Uw kinderarts blijft de behandelaar van uw kind.

Heeft u na uw bezoek aan het spreekuur nog vragen? Dan kunt u een (bel-)afspraak maken met uw eigen kinderarts. Dit kan via polikliniek Kindergeneeskunde:

- maandag t/m vrijdag 8.30 – 16.30 uur
- Tel: 055 - 581 18 08