

Ca. 1375 woorden

Prof. Schrande hoogleraar klinische genetica

Onderstaand artikel is overgenomen uit 'Select' (Academisch Ziekenhuis Maastricht) september 2002.

Mevr.dr. Connie Schrande-Stumpel is benoemd tot bijzonder hoogleraar Klinische Genetica aan de Faculteit der Geneeskunde van de Universiteit Maastricht. Zij houdt zich met name bezig met syndroomdiagnostiek en specifieke ontwikkelingsstoornissen. De bijzondere leerstoel is ingesteld vanwege de Stichting Klinische Genetica Zuid-Oost Nederland (SKGZON) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen (VSOP).

Foto: Francis van der Lubbe

Klinische genetica is sinds 1987 een medisch specialisme waarin basisartsen zich kunnen specialiseren. "De laboratoriumonderzoeken en de DNA diagnostiek beleefden een sterke opkomst, de erfelijkheidsvragen en de onderzoeksmogelijkheden in families namen toe". Het is een apart specialisme geworden omdat de breedte van het vakgebied en de vraagstellingen waar men zich mee bezighield dat legitimeerden. Binnen die klinisch genetische vraagstellingen zijn een aantal terreinen te onderscheiden en één daarvan is de diagnostiek bij kinderen met aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen. Daarnaast betreft het bijvoorbeeld vragen over erfelijke afwijkingen die neurologisch van aard zijn, of de erfelijkheid van verschillende typen kanker. Er zijn dus raakvlakken met veel specialismen, maar het hele proces van 'genetic counseling': het bepalen van een herhalingsrisico en de betekenis ervan voor een gezin/familie, zijn typerend voor de klinische genetica. Elk academisch centrum in Nederland heeft een afdeling klinische genetica met een regionale functie; voor onze afdeling is dat de regio Limburg en zuid-oost Brabant. Op diverse locaties in deze regio zijn spreekuren georganiseerd. "Professor Schrande zal zich vanuit haar leerstoel bezig gaan houden met vragen over oorzaak, diagnostiek en herhalingsrisico bij kinderen en volwassenen met aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen. "Het begrip kinderen dient daarbij ruim te worden geïnterpreteerd, van foetussen met aangeboren afwijkingen tot volwassenen met verstandelijk handicaps. Een ander verschil met de pediatrie is dat een specialist in de klinische genetica vaker familiedokter is dan arts voor één patiënt. Want iemand met een bepaald syndroom heeft familieleden die zich op een gegeven moment gaan afvragen of het al of niet erfelijk is. Er zijn families die we al meer dan 15 jaar kennen, soms met kleinere of grotere tussenpozen. Dat is ook een van de leuke dingen in dit vak. Ik werk nu zeventien jaar op deze afdeling en dan beginnen de generatiewisselingen een rol te spelen: het kind van toen is nu een mevrouw met kinderwens geworden."

Zeldzaam

De combinatie aangeboren afwijking met ontwikkelingsstoornissen wordt vaak een syndroom genoemd. “Het wordt een syndroom genoemd als je het als een herkenbaar patroon kunt benoemen. Een bekend voorbeeld is het Down syndroom dat iedereen wel kent. Een aantal andere syndromen zoals het Prader-Willi syndroom of het Williams syndroom zijn met name bij kinderartsen bekend. Veel syndromen zijn echter zo zeldzaam, dat ze maar eens in de tien of twintig jaar in de regio van een klinisch genetisch centrum voorkomen. Een syndroom wordt zeldzaam genoemd wanneer het voorkomt met een frequentie van 1 maal per 1000 pasgeborenen of minder. Die specifieke kennis over zeldzame syndromen wordt gebundeld in ons centrum en daar is de leerstoel ook voor bedoeld.” “Bij kinderen met aangeboren afwijkingen of ontwikkelingsstoornissen probeer je een diagnose te stellen. Die diagnose proberen we in het genetisch laboratorium te bevestigen, maar dat kan nog lang niet voor alle syndromen. Dus het zijn dan klinische diagnoses. Behalve aan de medische kenmerken besteden we veel aandacht aan de cognitieve- en gedragskenmerken: we onderzoeken de kinderen vaak multidisciplinair. Prof.dr. Olaf Curfs is in ons team de medisch psycholoog die vragen op gebied van gedragskenmerken en de aanpak daarvan behandelt. Kinderen met vraag naar een mogelijke syndroomdiagnose worden ook veel gezien op de gezamenlijke spreekuren met de kinderarts en/of de kinderneuroloog (in het AzM en in verschillende ziekenhuizen in de regio). Samen met patiëntenverenigingen leren we over de vele aspecten van een bepaald syndroom. We publiceren onze ervaringen om deze bekend te maken aan andere professionals en ouders/verzorgers. Het is niet alleen een model van breder kijken dan alleen maar medisch, maar we volgen de mensen ook over een langere periode. Dit model van werken, hebben we vanaf de start van de afdeling, begin jaren tachtig, overgenomen van prof.dr. Jean Pierre Frijns. Hij paste deze manier van werken in zijn centrum in Leuven al geruime tijd met veel succes toe. Toen ik in 1985 in Maastricht als kinderarts begon, had ik al belangstelling voor ‘bijzondere’ kinderen. Prof.dr. Joep Geraedts, directeur van de Stichting Klinische Genetica ZuidOost Nederland (SKGZON), legde toen het contact met professor Frijns in Leuven. Dit was de start van een samenwerking die nog steeds zichtbaar is in een gezamenlijk spreekuur in Maastricht/Veldhoven en in vele publicaties.”

Tijd

De factor tijd speelt een belangrijke rol bij de bestudering van syndromen en ontwikkelingsstoornissen, want daardoor neemt onder meer de kennis over het normale beloop toe.“ Als ouders een kind krijgen met een syndroom-diagnose kunnen ze wel informatie vinden over kleine kinderen met een dergelijke stoornis. Maar ouders willen vooral weten hoe zo’n kind zich verder zal ontwikkelen en hoe het volwassen zal worden. Hoe komen we de schoolperiode door? Hoe verloopt een normale ontwikkeling in dit kader? Wij leren van de gezinnen die we volgen hoe het natuurlijk beloop is bij bepaalde syndromen.” Daarnaast constateert prof. Schrander een groei in de kennis over de oorzaken van syndromen.“ De genoom-diagnostiek neemt sterk toe. Eerst proberen we

tot een zo goed mogelijke klinische diagnose te komen, dan tot een oorzaak: kunnen we die in het erfelijk materiaal opsporen? En is er nog geen oorzaak bekend, dan proberen we deze te vinden: we bundelen specifieke patiëntengroepen en proberen dan in de chromosomen en/of het DNA en/of ergens in een ´metabole pathway´ de oorzaak te vinden. We beschikken hier in Maastricht inmiddels over zeer goede onderzoeksmogelijkheden in het chromosomenlaboratorium, het lab voor metabole stoornissen en het DNA-lab. Met de komst van het Genoom Centrum, vanuit de Brede Onderzoek Strategie, zijn de mogelijkheden voor research sterk toegenomen. Het onderzoek is dus met name patiëntgerelateerd - vanuit specifieke patiënten naar het laboratorium en dan door naar de oorzaak - en vindt plaats binnen 'Pattern Recognition' dat ondergebracht is in het onderzoeksinstituut GROW."

Patiëntenzorg

De leerstoel blijkt geschreven op het model waarmee wordt gewerkt en het is voor

prof. Schrander een erkenning van het werk zoals dat al jaren wordt gedaan. "Ik ben erg blij dat het een patiëntenzorggerichte leerstoel is, vrij uniek binnen de Klinische Genetica", aldus professor Schrander. "Het markeert als zodanig niet een nieuwe start, maar het doet recht aan ons klinische werk en dat willen we als team bestendigen en gaan uitbouwen. We willen een bijdrage leveren aan het zo vroeg mogelijk herkennen en behandelen van aangeboren en/of erfelijke aandoeningen en syndromen. Omdat dergelijke aandoeningen zeldzaam zijn, is het belangrijk dat er binnen academische centra multidisciplinaire teams (expertcentra) bestaan met een regionale, nationale of zelfs internationale functie, waar huisartsen en medisch specialisten naar kunnen doorverwijzen." Professor Schrander-Stumpel zal de rol van haar team als expertcentrum verder versterken. Daarnaast ligt een accent op voorlichting aan patiënten via de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties en aan de eerste lijn, door middel van speciale refereeravonden die al of niet met collega-specialisten worden verzorgd. De voorlichting vanuit de VSOP op het terrein van zeldzame aandoeningen en syndromen vindt plaats via het Erfocentrum (www.erfelijkheid.nl).

Mw. prof. dr. Connie Schrander-Stumpel (1954) is klinisch geneticus/kinderarts en hoofd van de afdeling Klinische Genetica van de Stichting Klinische Genetica Zuid-Oost Nederland. Na de studie geneeskunde aan de VU in Amsterdam wordt ze opgeleid tot kinderarts in het OLVG en AZVU in die plaats. In 1984 werkt ze in het AZVU als kinderarts-fellow neonatologie. Vanaf mei het jaar daarop is Schrander werkzaam als kinderarts en afdelingshoofd binnen de SKGL en wordt ze bij/omgeschoold tot klinisch geneticus, onder meer te Leuven. Vanaf 1989 is Schrander als klinisch-geneticus geregistreerd, sinds 1992 is zij opleider voor het specialisme en in 1995 volgt de promotie.

Als specifieke aandachtsgebieden heeft professor Schrander:

- Etiologisch diagnostiek van MCA/MR syndromen en specifieke ontwikkelingsstoornissen.

- Onderwijs en voorlichting in het algemeen en van de eerste lijn in het bijzonder.

- Preconceptiezorg.

Zij is o.a. bij de VSOP betrokken als adviseur bij de ontwikkeling van voorlichtingsmaterialen.

Prof. Schrande-Stumpel is gehuwd met kinderarts dr. Jaap Schrande, met wie zij ook het gezamenlijk spreekuur in het AzM verzorgt. Zij hebben twee kinderen, Dirk en Anna.