

## Syndroomreferaten

### Syndromen gepaard gaande met verstandelijke beperking: genetica en kliniek

Inhoud	Pag
Plaats binnen het curriculum	1
Wat	1
Doelstellingen voor aios AVG	2
Doelgroep	2
Supervisie	2
Vorbereiding	2
Logistiek	3
Ondersteuning	3
Planning en tijdstip	3
Syndromen	4
Thema's in vierjarige cyclus	5
Werkwijze	7
Kwalitatief niveau	10
Draaiboek	10
Audiovisuele middelen	11
Algemene literatuur	12
Bijlage: feedbackformulier	13

#### **Plaats binnen het curriculum:**

De syndroomreferaten zijn onderdeel van de module genetica die verder bestaat uit drie onderwijsprogramma's in Jaar 1, twee programma's in jaar 2 en een programma in Jaar 3.

#### **Wat**

Vanuit een aanvullende en overlappende invalshoek worden syndromen besproken waardoor we van elkaar leren over:

- Klinische genetica: diagnostiek (dysmorfologie, cytogenetica), medische problematiek in vroege fase
- Geneeskunde voor verstandelijk gehandicapten: medische problematiek en behandeling gedurende verdere leven

## **Doelstellingen voor de aios AVG**

- Aios kan de belangrijkste syndromen die gepaard gaan met een verstandelijke beperking globaal beschrijven en kan uitleggen wat de klinische en gedragsmatige consequenties zijn voor de patiënt/cliënt en de mogelijke erfelijke aspecten voor verwanten
- Aios kan kenmerkende dysmorfologie en typerende anamnestiche gegevens van deze syndromen beschrijven
- Aios kan het belang van een genetische differentiaaldiagnose en de plaats van aanvullende diagnostiek benoemen
- Aios AVG kan de noodzakelijke acties ondernemen om een optimale gezondheid van de cliënt met een syndroom te bevorderen (health watch programma)
- De Aios kan (op het gebied van syndromen) elkaars (klinische genetica en geneeskunde voor verstandelijk gehandicapten) werkwijze beschrijven
- Aios AVG kan samenwerken met een aios Klinische Genetica
- Aios kan relevante wetenschappelijke literatuur digitaal opzoeken en downloaden en beoordelen op kwaliteit
- Aios kan ism andere aios een referaat voorbereiden en aantrekkelijk presenteren
- Aios kan een compact en op hoofdlijnen compleet overzicht schrijven op basis van de meest recente literatuur van de actuele stand van kennis over het gepresenteerde syndroom

## **Doelgroep**

Aios AVG en aios/anios Klinische Genetica en Genetisch consultants in opleiding Erasmus MC.

Welkom zijn tevens: stafleden AVG-opleiding, leerstoel Geneeskunde voor verstandelijk gehandicapten en Klinische Genetica

## **Supervisie**

Algehele supervisie: Alice Brooks, klinisch geneticus, opleider afdeling klinische genetica Erasmus MC [a.brooks@erasmusmc.nl](mailto:a.brooks@erasmusmc.nl) . Per syndroom wordt een wisselend staf lid aangewezen als supervisor.

Marijke Meijer, arts verstandelijk gehandicapten, stafmedewerker AVG-opleiding Erasmus MC [m.m.meijer@erasmusmc.nl](mailto:m.m.meijer@erasmusmc.nl)

## **Vorbereiding**

Twee tot drie 2<sup>e</sup> jaars aios AVG en één aios Klinische Genetica per referaat.

## **Logistiek**

Per 4 jaar vooruit wordt vastgelegd welke syndromen aan de beurt zijn. Hiervan wordt per jaar een lijst gemaakt. In het najaar wordt door het secretariaat de planning voor het volgende jaar bekend gemaakt waarna de aios zich kan inschrijven.

Deelname aan de voorbereiding, het geven van de presentatie en het nadien schrijven is een vast onderdeel van het curriculum, evenals het bijwonen van de referaten.

## **Ondersteuning**

- Secretariaat AVG-opleiding: Frieda de Meij en Claudia Roso ( 010-4087341, f.demeij@erasmusmc.nl, c.roso@erasmusmc.nl)
- Onderwijskundige van de AVG opleiding: Marlies van de Meer [m.vandermeer@erasmusmc.nl](mailto:m.vandermeer@erasmusmc.nl)
- Secretaresse onderwijs Klinische Genetica: Cindy Jongen (c.jongen@erasmusmc.nl)

## **Planning en tijdstip**

Maandag van 12.00 u – 12.45 u, 7 keer per jaar, data in overleg met beide secretariaten.

Na 4 jaar de cyclus herhalen.

## Syndromen

Besproken worden syndromen die voldoen aan de volgende criteria :

1. syndroom gaat gepaard met verstandelijke beperking én
2. met dysmorfe kenmerken/aangeboren afwijkingen of waarover typerende anamnestiche gegevens te verkrijgen zijn

1p36 deletie

Bardet Biedl

CDG(carbohydrate deficient glycoprotein

CHARGE

Coffin Lowry

Coffin Siris

Congenitale infecties: rubella, CMV, toxoplasmose

Cornelia de Lange

Cri de chat

Fragiele X

Foetaal alcohol

Kabuki

Kleefstra

Neurofibromatose

Phelan-McDermid (22q13 deletie)

Prader Willi en Angelman, met aandacht voor dd Pitt

Hopkins

Rubinstein Taybe

Smith Lemli Opitz (SLO)

Smith Magenis

Sotos

Steinert

Triple X en XYY(-YYYY)

Tubereuze sclerose

22q11deletie (Velo- Cardio- Faciaal)

Williams

Wolf Hirschorn (4p-)

X gebonden mentale retardatie

## **Thema's in vierjarige cyclus**

De onderwerpen worden in thema's ingedeeld: syndroomaal, X-linked mentale retardatie, neurocutane aandoeningen, chromosomaal nondisjunctie, microdeletie, obesitas en mentale retardatie, metabole aandoeningen, exogene syndromen:

### Curriculum 2018-2019

Chromosoomafwijkingen en nondisjunctie/translocatie

Triple X en XYY(-YYYY)

Chromosoomafwijkingen en microdeletie

Cri du chat

Smith-Magenis

Williams

22q13

22q13 (VCF)

Sotos

### Curriculum 2019-2020

Vervolg Chromosoomafwijkingen en microdeletie

Wolf-Hirschhorn

Rubinstein-Taybi

Kleefstra

Obesitas en verstandelijke beperking en microdeletie

1p36

Obesitas en verstandelijke beperking en imprinting

Prader Willi en Angelmann syndroom

Obesitas en verstandelijke beperking en oligogene overerving

Bardet-Biedl

Pitt Hopkins

### Curriculum 2020 -2021

Vervolg exogene oorzaken

Foetaal alcohol syndroom

Congenitaal CMV, toxoplasmose, congenitaal rubella syndroom

Neurocutane erfelijke aandoeningen

Neurofibromatosis

Tubereuze sclerose

Verstandelijke beperking en syndromale aandoeningen

Cornelia de Lange

Kabuki  
CHARGE

Curriculum 2021- 2022

Verstandelijke beperking en syndromale aandoeningen

Steinert  
Coffin Siris  
Rett

X-gebonden verstandelijke beperking

Fragiele X  
Verschillende vormen van XR mentale retardatie zoals Coffin Lowry, ATRX, kreatine transporter, Alan Herndon, Borjeson , Simpson etc.

Metabole aandoeningen

CDG (congenitale defecten in de glycosylering)  
SLO (Smith Lemli Opitz syndroom)  
NCL (neuronale ceroid lipofuscinonosis)

## Werkwijze

De bijdrage aan het syndroomreferaat van de aios kent vijf onderdelen:

1. literatuursearch
2. contact patiëntenvereniging
3. voorbereidingsopdracht
4. presentatie
5. bijwerken samenvatting

### 1. Literatuursearch

De aios AVG en de aios klinische genetica starten met een literatuursearch naar nieuwe artikelen over het syndroom uit de laatste vier jaar. De aios AVG concentreert zich daarbij op gezondheidsaspecten, de aios klinische genetica op de genetische aspecten.

De nieuwe artikelen worden beoordeeld op wetenschappelijke kwaliteit. Nieuwe relevante ontwikkelingen worden met literatuurverwijzing in de presentatie en de samenvatting opgenomen. Indien op basis van de literatuur aanbevelingen worden gedaan voor gezondheidsbewaking (health watch) dient daarbij aangegeven te worden wat de mate van bewijskracht is:

A1	systematische reviews die ten minste enkele onderzoeken van A2-niveau betreffen, waarbij de resultaten van afzonderlijke onderzoeken consistent zijn
A2	gerandomiseerd vergelijkend klinisch onderzoek van goede kwaliteit (gerandomiseerde, dubbelblind gecontroleerde trials) en van voldoende omvang en consistentie
B	gerandomiseerde klinische trials van matige kwaliteit of onvoldoende omvang of ander vergelijkend onderzoek (niet-gerandomiseerd, vergelijkend cohortonderzoek, patiëntcontrole-onderzoek)
C	niet-vergelijkend onderzoek
D	mening van deskundigen

De aios geven in de samenvatting kort weer wat hun werkwijze is geweest bij het zoeken van nieuwe, relevante literatuur.

## 2. Contact ouder/patiënten/cliëntenvereniging

Dit onderdeel is toegevoegd op advies van de onderwijscommissie van de AVG-opleiding op basis van positieve ervaringen van eerdere aios.

De doelstelling van dit onderdeel is tweeledig:

De aios vergaart extra (praktijkgebonden) kennis en de leden van de vereniging maken kennis met (de deskundigheid van) de AVG.

Ouder/patiënten/cliëntenvereniging zijn in de regel actief om veel informatie over het specifieke syndroom te verzamelen. Bovendien is dit vaak de plek waar nieuwe wetenschappelijke informatie wordt vertaald naar informatie voor cliënt en ouders.

Ouders van jonge kinderen hebben over het algemeen geen contact met een AVG, omdat de kinderarts de centrale behandelaar is.

De aios AVG nemen contact op met de patiëntenvereniging. Inhoud van het contact kan zijn:

- a. Bespreken welke actuele ontwikkelingen er zijn
- b. Bespreken wat volgens de patiëntvereniging de AVG's moeten weten
- c. Beschikbaar PR materiaal opvragen (filmpjes, folders)
- d. Participatie in (landelijke) netwerkdag bespreken (wenselijkheid, rol)
- e. Indien nodig: casus tbv de presentatie

Indien er geen actieve patiëntorganisatie is over het syndroom vervalt dit onderdeel van de opdracht.

## 3. Vorbereidingsopdracht

Alle aios (KG en AVG) lezen ter voorbereiding de vorige samenvatting over het syndroom door.

De presenterende aios bedenken van te voren op welke specifieke leerpunten de aios willen ingaan tijdens de presentatie.



#### 4. Presentatie

De aios bereiden een (powerpoint)presentatie voor van maximaal 45 minuten inclusief discussie.

In deze presentatie gaan de aios in op de eerder geformuleerde specifieke leerpunten. Doordat de aios in de voorbereiding de samenvatting heeft gelezen is het niet meer nodig het hele syndroom in de presentatie te behandelen.

Twee weken voorafgaand aan de presentatie leggen de aios de presentatie voor aan de beide supervisors.

Het secretariaat plaatst de definitieve presentatie gedurende een maand na het syndroomreferaat op Canvas.

De aios vragen een aantal andere aios om d.m.v. onderstaand formulier feedback te geven over de inhoud van de presentatie en over de presentatievaardigheden van de aios.

### 3. Bijwerken samenvatting

De aios (de aios Klinische genetica voor het genetische deel, de aios AVG voor het overige deel) werken de samenvatting bij op grond van de uitkomsten van het literatuuronderzoek.

Het doel van deze samenvatting is dat het een overzicht geeft van de stand van zaken rond de wetenschappelijke en praktijk-kennis rondom dit syndroom.

De samenvatting wordt op de website van de AVG-opleiding geplaatst en is een bron van kennis voor AVG's, huisartsen en andere belangstellenden.

Een aanbeveling voor het format van de samenvatting staat hieronder.

#### *Format samenvatting:*

- Arial 10
- Regelafstand 1
- Titel:

Naam syndroom

Beknopte samenvatting n.a.v. referaat

AVG-opleiding en opleiding Klinische Genetica Erasmus MC

- Voetnoot:
  - Naam syndroom, datum referaat
  - Presentatie: namen aios(AVG en KG)
  - Samenvatting: namen aios AVG
- Paragraafindeling (kan afhankelijk van syndroom iets gewijzigd worden):
  - Introductie
  - Etiologie en prevalentie
  - Diagnostiek (hier onderverdeling maken in genotype en fenotype)
  - Genotype-fenotype correlatie
  - Differentiaal diagnose
  - Klinische kenmerken (inclusief gedrag)
  - Gezondheidsproblemen
  - Health Watch programma (of follow-up schema medische begeleiding)
  - Referenties
- Let wel: literatuurverwijzingen bijvoegen bij alles wat beweerd wordt
- Mate van bewijskracht aangeven bij de aanbevelingen

De aios leggen de samenvatting binnen 4 weken na het referaat voor aan de supervisor AVG en de supervisor klinische genetica.

## Kwalitatief niveau

Het referaat moet kwalitatief op (post)academisch niveau zijn zowel qua inhoud (wetenschappelijke onderbouwing) als qua presentatie.

Denk daarnaast aan zaken als:

- Een verbinding met elkaars vakgebied maken (AVG en Klinische Genetica), bijvoorbeeld: 'is variatie in fenotype te verklaren vanuit genetica', of wat is de relatie genotype- fenotype.
- Actueel of ethisch thema uitwerken en onderbouwen (bv effecten van tong en oogoperatie bij syndroom van Down).
- Inbreng casus: geen opsomming van kenmerken maar casus, beschrijving van de voor het syndroom relevante informatie en de vraagstelling waarvoor je komt te staan: dilemma, discussiepunt, ethische vraagstelling et cetera. Na discussie antwoord formuleren
- Health watch: niet oplezen maar alleen bijzondere aspecten belichten, verwijs naar de samenvatting
- Communicatie met de zaal dmv vraag/discussie ('wat zie je', 'wat zou je doen', etc), quiz, foto's, filmbeelden, stemkastjes.
- Duidelijk maken wat jouw vraag/boodschap is voor de discussie
- Voorkom herhalingen in de presentatie

Indien twijfels over het te bereiken niveau: ruim tevoren contact opnemen met een van de supervisors. Overweeg een proefpresentatie in de jaargroep.

Indien de aios geen casus in het eigen patiëntenbestand heeft kan ook een beroep gedaan worden op de database van de afdeling Klinische Genetica.

## Draaiboek/tijdsplanning

Tijdstip	Actie	Wie
2 maanden voor dato	Starten voorbereiding referaat. Literatuursearch Beoordelen literatuur	Aios AVG en aios klinische genetica
2 maanden voor dato	Reserveren ruimte	Secretariaat AVG
1 maand voor dato	Powerpointpresentatie ,vermeldt bij elke dia de literatuurreferenties.	Aios AVG en aios klinische genetica
1 maand voor dato	Uitnodiging versturen	Secretariaat AVG
2 weken voor dato	PP-presentatie naar supervisors klinische genetica en AVG	Aios AVG en aios klinische genetica

1 week voor dato	Definitieve presentatie naar secretariaat voor tijdelijke plaatsing op Canvas.	Aios AVG
<b>Enkele uren van tevoren</b>	Aios AVG geeft 3 groepsgenoten feedbackformulier en geeft aan waarop hij/zij feedback wil ontvangen	Aios AVG
	Controleren AV-middelen in collegezaal	Aios AVG en/of klinische genetica
4 weken na dato	Bestaande samenvatting actualiseren. Digitaal inleveren bij supervisor AVG en supervisor klinische genetica	Aios AVG, aios klinische genetica actualiseert het klinisch genetische deel
6 weken na dato	Gereedigeerde samenvatting retour aios	Supervisor AVG en supervisor klinische genetica
8 weken na dato	Gecorrigeerde samenvatting naar Supervisor AVG ter plaatsing op Canvas en G: Schijf	Aios AVG
8 weken na dato	Samenvatting op website / Canvas / G: schijf	Secretariaat AVG, secr. KG
8 weken na dato	Samenvatting uploaden in Scorion en supervisor AVG uitnodigen te valideren	Aios AVG, supervisor AVG

### **Audiovisuele middelen**

Beamer, laptop, microfoon, pointer

Auteur: J. Thijssen, M. Meijer, versie: november 2017

**Schriftelijke feedback bij presentatie syndroomreferaat**

Datum:

Naam AIOS:

Naam invuller feedback:

<p>Aandachtspunt(en) waarover feedback gevraagd wordt (zie lijst onder)</p>	
<p>Twee aandachtspunten die positief opvallen aan de wijze van presenteren.</p>	1
	2
<p>Noem een verbeterpunt dat aansluit bij de hierboven aangegeven aandachtspunt (en)</p> <p>Beschrijf zo concreet mogelijk wat u gezien heeft en geef suggesties ter verbetering</p>	
<p>Geef feedback op de inhoud van de presentatie. Interessant, boeiend, wetenschappelijke waarde, beantwoordend aan leerpunten etc.</p>	
<p>Formuleer indien nodig verbeterpunten.</p>	

## Aandachtspunten bij mondelinge presentaties

### STRUCTUUR

<b>Inleiding</b>	aandacht wekken
	onderwerp aangeven
	doel en belang van onderwerp aangeven
	structuur / opbouw aangeven
<b>Kern</b>	duidelijke structuur of lijn
	duidelijke overgangen tussen onderdelen
	beperkt: weergave van hoofdzaken

### INHOUD

	afstemmen op voorkennis luisteraars (ook anderen aanwezig dan eigen opleiders)
	zo nodig toelichting bij begrippen
	inhoudelijk correcte weergave
	informatiedichtheid
	verwerking: persoonlijke mening of conclusie
	uitwisseling toehoorders (discussie, vragen)

### VORM

<b>Verbaal</b>	stemgebruik (volume, intonatie, articulatie)
	vloeiend spreken
	taalgebruik (woordkeus, stijl, stopwoorden)
	tempo en gebruik van pauzes
	geen voorleestoon
<b>Non-verbaal</b>	houding, beweging en gezichtsuitdrukking
	oogcontact
	los van tekst
	passend enthousiasme, motiverend
	rustig / overtuigend

### MEDIA

(bord, hand-out, sheets, PowerPoint, etc.)	op zichtbare plaats in zaal
	leesbaar
	overzichtelijk

functioneel: ondersteunend
hoeveelheid informatie ( bijv. niet teveel tekst op sheets)