

NIEUW ONDERZOEK: VROEGE OPSPORING VAN DUCHENNE AAN DE HAND VAN ONTWIKKELING

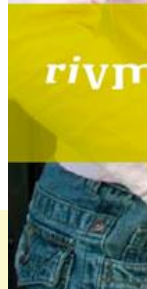
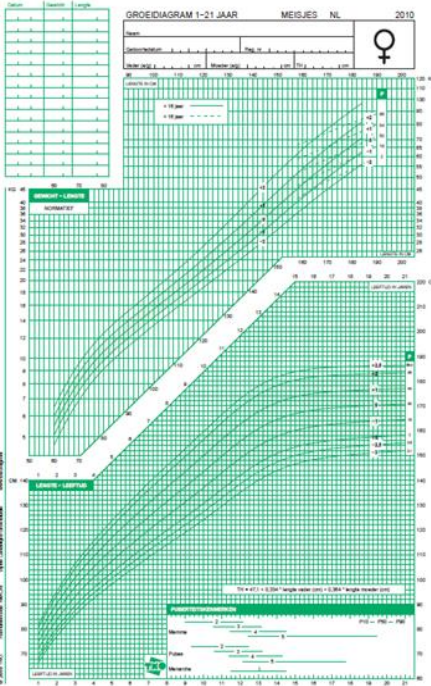


Dr. Paula van Dommelen, Renate van Zoonen, Dr. Paul Verkerk
Adviseurs: Prof. Dr. Nathalie Goemans, Dr. Jos Hendriksen
Samenwerking: Dr. Ieke Ginjaar

INHOUD

- › Onderzoek TNO
- › Aanleiding onderzoek
- › Doelen van dit onderzoek
- › Dataverzameling
- › Informed consent
- › Discussie





Rapport 29500101/2010
N. Heerdink-Obenhuisen et al.

JGZ-richtlijn
Signalering van en verwijscriteria
bij kleine lichaamslengte



BILL & MELINDA
GATES foundation



AANLEIDING ONDERZOEK



- › Niet in de uitbreiding van het neonatale screeningsprogramma
 - Reden: op dit moment nog onvoldoende bewijs over de ernst van de nadelen van een late diagnose voor het kind en de voordelen van een vroege diagnose

- › Kinderen met Duchenne worden vaak laat opgespoord (4-5 jaar)

- › Voordelen vroege opsporing (1-3 jaar)
 - Gezinsplanning
 - Begeleiding en steun
 - Medicatie
 - Betere inschatting verloop ontwikkeling
 - Voorkomen van (achteraf gezien) onnodig diagnostisch onderzoek

DOEL ONDERZOEK (1)

- › Hoe verloopt de ontwikkeling van kinderen met Duchenne?



Dit zijn de fases en bijbehorende gemiddelde leeftijden die Duchenne-kinderen doorlopen



3 jaar:

Eerste tekenen van Duchenne worden opgemerkt.



8 jaar:

Lopen kost veel moeite, Duchenne jongens hebben veel pijn en fysiotherapie is wekelijks nodig.



12 jaar:

Operaties aan benen en rug zijn nodig om spieren te ondersteunen. De jongens worden afhankelijk van een rolstoel.



20 jaar:

Continue beademing is nodig. Long- en hartspieren worden steeds zwakker, tot zij het begeven. Duchenne jongens overlijden op veel te vroege leeftijd.

DOEL ONDERZOEK (2)

- › Welke aanwijzingen waren er waardoor ouders zich zorgen gingen maken over de ontwikkeling van hun kind?



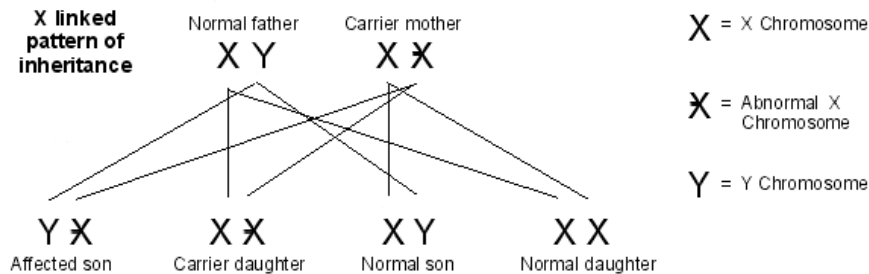
DOEL ONDERZOEK (3)

- › Verandert de leeftijd waarop de diagnose plaatsvindt over de tijd?



DOEL ONDERZOEK (4)

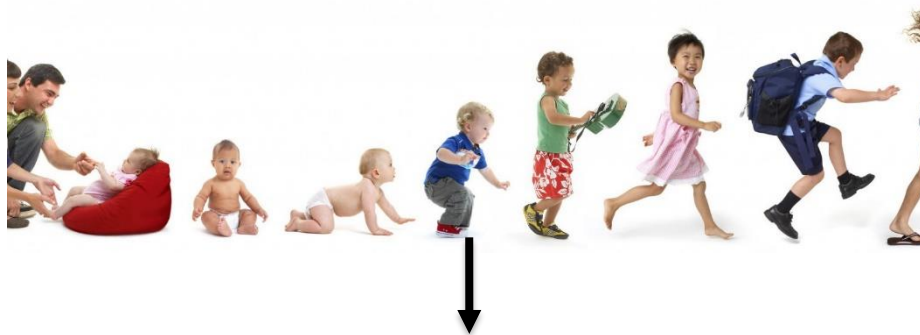
- › Kunnen we aan de hand van de ontwikkeling kinderen met Duchenne vroegtijdig opsporen en daarmee eerder een diagnose vaststellen?



Possible outcomes of children born to a mother who is a carrier of the abnormal gene

DOEL ONDERZOEK (5)

- › Kan de mate van progressie worden voorspeld aan de hand van de ontwikkeling in de eerste vier jaar?

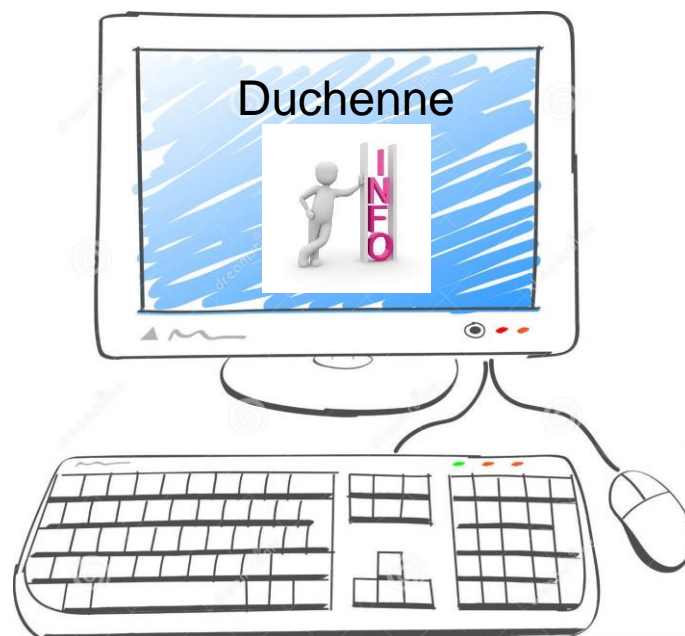


Dit zijn de fases en bijbehorende gemiddelde leeftijden die Duchenne-kinderen doorlopen

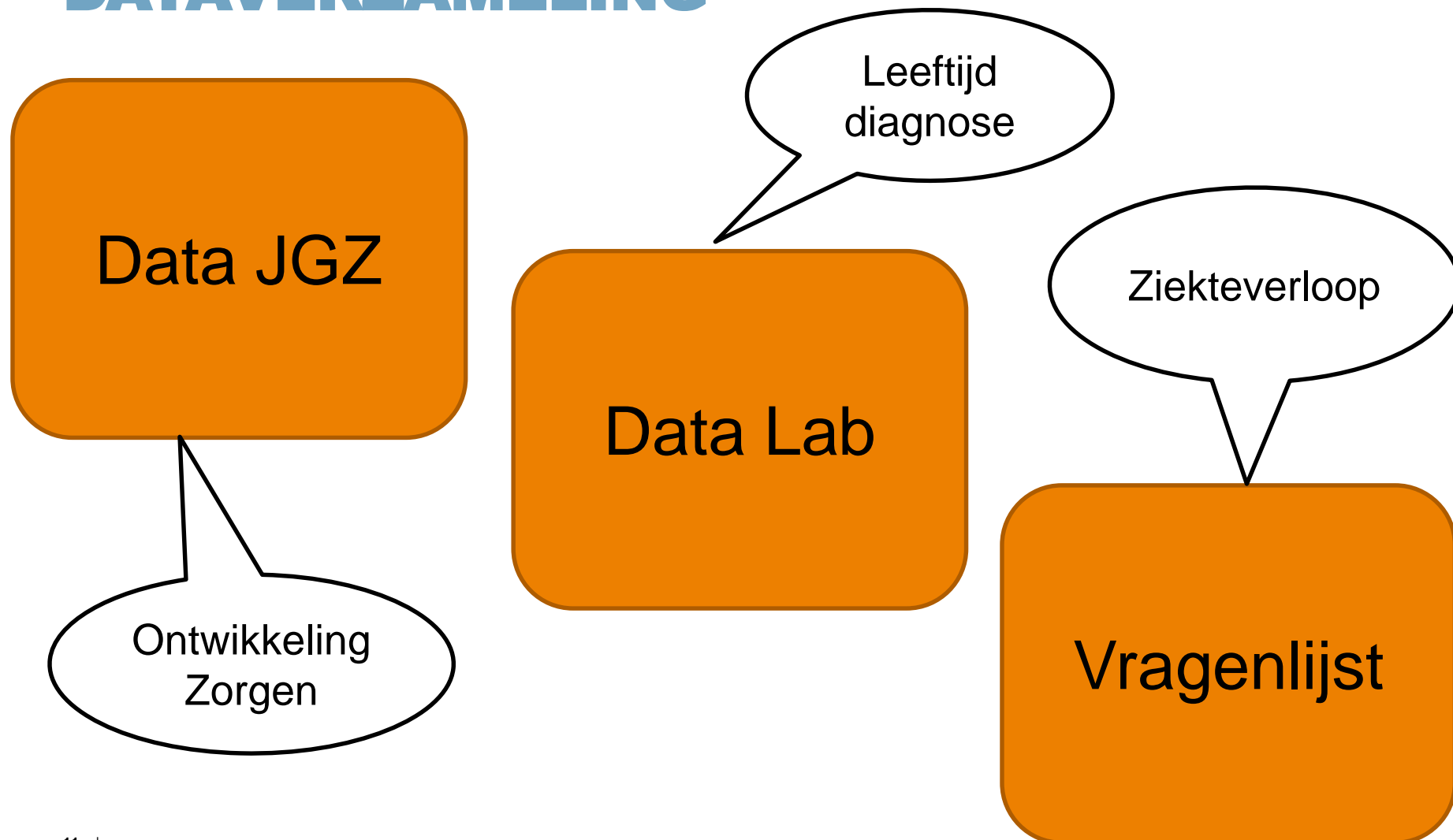


DOEL ONDERZOEK (6)

- › Hoe kunnen we de kennis die we opbouwen in het project (signaleren en voorspellen) zo goed mogelijk digitaal beschikbaar stellen voor de professionals in de jeugdgezondheidszorg?



DATAVERZAMELING



DATA JEUGDGEZONDHEIDSZORG

› Ontwikkeling Van Wiechenonderzoek (75 kenmerken tussen 0-4 jaar)

- Fijne motoriek, adaptatie, persoonlijkheid en sociaal gedrag

Bijv. bij 3 jaar:

- Bouwt vrachtauto na
- Tekent verticale lijn na

- Communicatie

Bijv. bij 3 jaar:

- Zegt “zinnen” van 3 of meer woorden
- Is verstaanbaar voor bekenden

- Grove motoriek

Bijv. bij 1,5 jaar:

- Gooit bal zonder om te vallen

Bijv. bij 2,5 jaar:

- Schopt bal weg (links en rechts)

Bijv. bij 3,5 jaar:

- Springt met beide voeten tegelijk

Algemeen	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr
Leeftijd								
Gedragstoestand								
Interactie								
Fijne mot./Adapte./Pers. en Soc. Gedrag	R	L	R	L	R	L	R	L
11. Doet blokje in/ uit doos								
12. Speelt "geven en nemen" (M)								
13. Stapelt 2 blokjes								
14. Gaat op onderzoek uit (M)								
15. Stapelt 3 blokjes								
16. Doet anderen na (M)								
17. Stapelt 6 blokjes								
18. Plaatst ronde vorm in stoof								
19. Trekt kledingstuk uit (M)								
20. Bouwt vrachtauto na								
21. Plaatst 3 vormen in stoof								
22. Tekent verticale lijn na								
23. Bouwt brug na								
24. Plaatst 4 vormen in stoof								
25. Trekt eigen kledingstuk aan (M)								
26. Tekent cirkel na								
27. Houdt potlood met vingers vast								
28. Tekent kruis na								
Communicatie	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr
37. Zegt 2 "geluidswoorden" met begrip (M)								
38. Begrijpt enkele dagelijks gebruikte zinnen (M)								
39. Zegt 3 "woorden" (M)								
40. Begrijpt spelopdrachten (M)								
41. Zegt "zinnen" van 2 woorden (M)								
42. Wijst 6 lichaamsdelen aan bij pop (M)								
43. Noemt zichzelf "mij" of "ik" (M)								
44. Wijst 5 plaatsen aan in boek								
45. Zegt "zinnen" van 3 of meer woorden (M)								
46. Is verstaanbaar voor bekenden (M)								
47. Praat spontaan over gebeurtenissen thuis/speelzaal (M)								
48. Stelt vragen naar "wie", "wat", "waar", "hoe" (M)								
49. Is goed verstaanbaar voor onderzoeker								
50. Stelt vragen naar "hoeveel", "wanneer", "waarom" (M)								
51. Begrijpt analogieën en tegenstellingen (M)								
Grove Motoriek	15 mnd	1½ jr	2 jr	2½ jr	3 jr	3½ jr	4 jr	4½ jr
66. Kruipt vooruit, buik vrij van de grond (M)								
67. Loopt langs (M)								
68. Loopt los / loopt goed los / loopt soepel								
69. Gooit bal zonder om te vallen								
70. Raapt vanuit hurkzit iets op								
71. Schopt bal weg								
72. Kan in zit soepel roteren								
73. Fietsst (op driewieler) (M)								
74. Springt met beide voeten tegelijk								
75. Kan minstens 5 seconden op één been staan								

DATA JEUGDGEZONDHEIDSZORG

› Zorgen (eerste signalen)

Basisdataset Jeugdgezondheidszorg 3.2.3 (status: definitief)

Zoek
Naar handleiding

Dossierinformatie: R002, 1..1

Niet-gespecificeerde gegevens: R051, 0..1

Persoonsgegevens: R003, 1..1

Gezinssamenstelling: R011, 0..1

Zorggegevens: R050, 1..1

Betrokken JGZ-organisaties: R005, 1..1

Huisarts: R006, 0..1

Andere betrokken organisaties/hulpverleners: R007, 0..1

Ontvangen zorg: R035, 0..1

Voor- of buitenschoolse voorzieningen/school: R008, 0..1

Informatie over werkwijze JGZ: R010, 0..1

Externe documenten: R009, 0..1

Erfelijke belasting en ouderkenmerken: R012, 0..1

Bedreigingen uit de directe omgeving: R013, 0..1

Zwangerschap: R014, 0..1

Bevallig: R015, 0..1

Pasgeborene en eerste levensweken: R016, 0..1

Zorgplan: R048, 0..1

Activiteit: R018, 0..1

Meldingen: R052, 0..1

Terugkerende anamnese: R019, 0..1

Algemene indruk: R020, 0..1

Functioneren: R021, 0..1

Huid/haar/nagets: R022, 0..1

Hoofd/hals: R023, 0..1

Romp: R024, 0..1

Bewegingsapparaat: R025, 0..1

Genitalia/puberteitsontwikkeling: R026, 0..1

Groei: R027, 0..1

Psychosociale en cognitieve ontwikkeling: R030, 0..1

(Neuro)motorische ontwikkeling: R031, 0..1

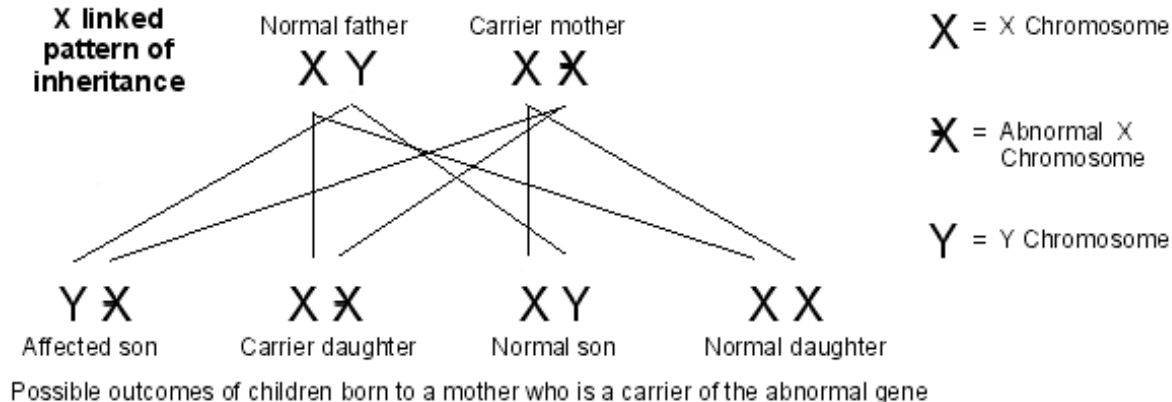
Spraak- en taalontwikkeling: R032, 0..1

- ↳ Algemene indruk verkregen: 756 1..1 (W0004, BL, Ja Nee)
- ↳ Interactie ouder/kind: 757 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Interactie kind/JGZ-professional: 758 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Gedrag: 759 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Stemming: 760 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Verzorging/hygiëne: 761 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Ziek: 762 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Voorkeurshouding: 763 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Lichaamskant voorkeurshouding: 764 0..1 (W0206, KL_AN, Rechts Links)
- ↳ Bijzonderheden Kleur huid: 765 0..1 (W0207, KL_AN, Bijzonderheden Kleur huid)
- ↳ Snel vermoeid: 766 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Snel transpireren: 767 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- ↳ Anders: 768 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)

Rubriek: Contactgebonden: Ja. Vastleggen van de presentatie van het kind gedurende het contactmoment, na observatie van de professional.

DATA LABORATORIUM VOOR DIAGNOSTISCHE GENOOMANALYSE

- › Afdeling Klinische Genetica van het LUMC
 - › Leef tijd diagnose
 - › Middels DNA onderzoek vastgesteld



VRAGENLIJST

Zeker:

- › Achtergrondkenmerken
- › Medicijngebruik (corticosteroiden)
- › Activiteiten en participatie dagelijks leven van kinderen met Duchenne

Mogelijk:

- › Psychosociaal functioneren van kinderen met een chronisch fysieke beperking**
- › Kwaliteit van leven van kinderen met een chronische ziekte (5-18 jaar)***

* DMD-ICFCY-NL lijst (Universiteit van Tilburg / Kempenhaeghe, Kuppens, van Doeselaar, Hendriksen, Borghuis)

**PARS-III (Stein, Westbrook, & Johnson Silver, 1998, vertaald in het Nederlands door Hendriksen et al.,2009)

***PedsQI

VRAGENLIJST

- › Achtergrondkenmerken
- › Medicatiegebruik (corticosteroiden)
- › **Activiteiten en participatie dagelijks leven***
- › (Psychosociaal functioneren**)
- › (Kwaliteit van leven***)

lichamelijk, emotioneel,
sociaal en school functioneren

Vriendschapsrelaties
Afhankelijkheid
Vijandigheid
Productiviteit Angstig/Depressief
Gedrag Teruggetrokken Gedrag

Leren en toepassen van kennis
Algemene taken en eisen
Communicatie
Mobiliteit
Zelfverzorging
Huishouden
Tussenmenselijke interacties en relaties
Belangrijke levensgebieden
Maatschappelijk, sociaal en burgerlijk leven

* DMD-ICFCY-NL lijst (Universiteit van Tilburg / Kempenhaeghe, Kuppens, van Doeselaar, Hendriksen, Borghuis)

**PARS-III (Stein, Westbrook, & Johnson Silver, 1998, vertaald in het Nederlands door Hendriksen et al.,2009)

***PedsQI

DEELNEMERS

- › Controle groep (kinderen zonder Duchenne)
- › Ouders die lid zijn van het Duchenne Parent Project en/of de Vereniging Spierziekten Nederland worden uitgenodigd voor deelname



- › Ouders en jongeren in een klankbordgroep om mee te denken! (check vragenlijsten: begrijpelijk en volledig)

INFORMED CONSENT

- › Deelname aan dit onderzoek is geheel vrijwillig en u kunt altijd stoppen met het onderzoek, zonder opgave van reden.
- › TNO garandeert dat uw gegevens alleen voor onderzoeksdoeleinden worden gebruikt. Derden hebben geen toegang tot de verzamelde gegevens. In publicaties over het onderzoek zijn de (antwoorden van) individuele deelnemers op geen enkele wijze herkenbaar.
- › Wij vragen om toestemming voor
 1. deelname van uw kind(eren) aan dit onderzoek
 2. het opvragen van gegevens van uw kind(eren) bij de Jeugdgezondheidszorg
 3. het opvragen van gegevens over de leeftijd van diagnose en middels DNA onderzoek vastgesteld bij het Laboratorium voor Diagnostische Genoomanalyse van de afdeling Klinische Genetica van het LUMC

DISCUSSIE

- › Eerste reactie?
- › Via welke eerste signalen kreeg u het idee dat uw kind zich mogelijk anders ontwikkelde ten opzichte van kinderen zonder Duchenne?
- › Op welke leeftijd zou u de diagnose willen weten?
- › Zijn er achteraf gezien bij uw kind onnodige onderzoeken uitgevoerd?
- › Denkt u dat ouders die in de toekomst te horen krijgen dat hun kind Duchenne heeft graag nauwkeurige informatie willen hebben hoe kinderen met Duchenne zich in het algemeen ontwikkelen?

BEDANKT VOOR UW AANDACHT!

MEER INFORMATIE?

PAULA.VANDOMMELEN@TNO.NL

