

Expertisecentrum Ontwikkelingsstoornissen

Welkom bij het Expertisecentrum Ontwikkelingsstoornissen Amsterdam UMC (AECO)

Informatie voor ouders en verzorgers

Wat is het AECO?

Het Amsterdam UMC Expertisecentrum Ontwikkelingsstoornissen, afgekort AECO, is een gespecialiseerd centrum voor kinderen en volwassenen met een zeldzaam genetisch syndroom dat gepaard gaat met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking.

In het AECO werken artsen, onderzoekers en andere zorgverleners nauw samen. Samen kijken zij vanuit verschillende invalshoeken naar uw kind of uzelf als patiënt. Zo zorgen wij ervoor dat alle aspecten van de aandoening aandacht krijgen.

Het AECO is erkend door de Nederlandse overheid als officieel expertisecentrum voor de volgende zeldzame-syndromen:

- Cornelia de Lange-syndroom
- Rubinstein-Taybi syndroom
- Pitt-Hopkins syndroom
- Marshall-Smith syndroom
- Malan-syndroom
- Menke-Hennekam syndroom
- Chung-Jansen syndroom.

Daarnaast worden ook patiënten met Bardet-Biedl syndroom, STXBP1-gerelateerde aandoeningen, Wiedemann-Steiner syndroom, Williams syndroom en enkele andere zeldzame aandoeningen bij ons gezien.

Wij geloven in zorg zo dicht mogelijk bij huis: de gespecialiseerde kennis en het advies komen vanuit het AECO, maar uw vaste arts in de buurt (zoals de kinderarts, huisarts of arts voor verstandelijk gehandicapten) blijft uw eerste aanspreekpunt voor de dagelijkse zorg.

Hoe werkt een verwijzing?

Voor een eerste afspraak bij het AECO heeft u een verwijsbrief nodig van een arts, bijvoorbeeld uw huisarts, kinderarts, klinisch geneticus of een arts voor verstandelijk gehandicapten.

Na ontvangst van de verwijzing beoordeelt een van onze casemanagers (een vaste contactpersoon binnen ons team) de aanmelding.

Daarbij wordt gekeken:

- voor welk spreekuur uw kind of uzelf het beste terecht kan
afhankelijk van de aandoening en leeftijd
- welke specialisten erbij betrokken moeten worden
- of er vooraf nog medische gegevens opgevraagd moeten worden.

U hoeft normaal gesproken nooit langer dan 2 maanden te wachten op een eerste afspraak.

Wilt u ons een vraag stellen?

- Niet-spoedeisende vragen kunt u het beste stellen via MijnDossier (het digitale patiëntenportaal van Amsterdam UMC). Hiermee kunt u ons een beveiligd bericht sturen.
- Voor spoedsituaties neemt u altijd eerst contact op met uw eigen (kinder)arts of het dichtstbijzijnde ziekenhuis.

Uw eerste bezoek aan de polikliniek

Hoe vindt u ons?

Het AECO bevindt zich in Amsterdam UMC, locatie AMC (Meibergdreef 9, Amsterdam).

Afhankelijk van uw aandoening wordt u verwacht op:

- Polikliniek Kindergeneeskunde - volg route 2
- Polikliniek Klinische Genetica - volg route 89
- Polikliniek Interne Geneeskunde - volg route 43.

In de uitnodigingsbrief die u vooraf ontvangt, staat precies welke route u moet volgen. Bij binnenkomst kunt u zich inschrijven bij de balie of via de incheckzuil.

Wat gebeurt er tijdens het eerste bezoek?

Uw eerste bezoek duurt ongeveer een uur. Wij vragen u rustig de tijd te nemen. Wat kunt u verwachten?

- Meting van lengte, gewicht en hoofdomtrek (bij kinderen)
- Kennismaking met de betrokken arts(en)
- Gesprek over uw vragen en zorgen (hulpvraag)
- Vragen over de gezondheidsgeschiedenis van uw kind en de familie
- Lichamelijk onderzoek
- Bespreking van wat wij kunnen doen en welke stappen we voorstellen

Er is ook ruimte voor het bespreken van lopende onderzoeken waaraan u kunt deelnemen. U beslist zelf of u meedoet.

Als er voor uw kind geen Nederlands wordt gesproken, maken wij gebruik van een tolk.

Na het bezoek

Na elke afspraak ontvangt u een brief met een samenvatting van alles wat besproken is. Deze brief gaat ook naar uw verwijzende arts en huisarts. Aanvullende onderzoeken worden zoveel mogelijk gepland in uw eigen regio, zodat u niet onnodig hoeft te reizen.

Vervolgafspraken kunnen ook via beeldbellen plaatsvinden als dat voor u fijner is.

Hoe vaak komen we terug?

Dit hangt af van uw aandoening en hoe het gaat. Als globale richtlijn geldt:

- Kinderen jonger dan 4 jaar: ongeveer jaarlijks
- Vanaf 4 jaar: om het jaar
- Vanaf 12 jaar: eens per 3 jaar.

We overleggen altijd samen wat voor u het beste werkt.

Overgang naar volwassenenzorg

Wanneer uw kind 18 jaar wordt, verandert de zorg. Al vanaf de leeftijd van 12 jaar beginnen wij geleidelijk te praten over deze overgang, zodat niemand voor verrassingen komt te staan.

Wij bespreken dan onderwerpen zoals:

- wonen: zelfstandig, beschermd of bij familie
- dagbesteding of werk
- relaties en seksualiteit
- welke arts de zorg overneemt

meestal een arts voor verstandelijk gehandicapten, ook wel arts VG of AVG genoemd.

De klinisch geneticus blijft zowel kinderen als volwassenen begeleiden, zodat die zorg doorgaat bij dezelfde vertrouwde arts.

- **Tip:** zorg dat de voogdij goed geregeld is voor uw kind de leeftijd van 18 jaar bereikt.

Het N=You centrum

Kinderen tussen 5 en 18 jaar kunnen ook terecht bij het N=You kenniscentrum voor ontwikkelingsstoornissen (onderdeel van Amsterdam UMC). Dit centrum biedt zorg op maat, gericht op hoe uw kind prikkels verwerkt en hoe het dagelijkse leven zo goed mogelijk kan verlopen.

Ouders worden hier nauw betrokken via vragenlijsten (de zogenoemde KLIK-vragenlijsten). Als er in de toekomst nieuwe behandelingen beschikbaar komen, zal een deel van de opvolging ook via dit centrum lopen.

Wie werken er in het AECO?

Bij het AECO werken verschillende specialisten samen.

Hieronder staat wie er bij uw kind of bij uzelf betrokken kan zijn:

Specialist	Wat doet deze specialist?
Kinderarts (EAA)	Houdt overzicht van de medische zorg voor uw kind en is de casemanager voor de meeste syndromen
Arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG)	houdt overzicht van de medische zorg bij volwassenen
Klinisch geneticus	is specialist op het gebied van erfelijkheid en begeleidt onder andere Chung-Jansen syndroom; ziet zowel kinderen als volwassenen
Kinder- en jeugdpsychiater	helpt bij vragen over gedrag, ontwikkeling en psychiatrische problemen
GZ-psycholoog/orthopedagoog	doet onderzoek naar het cognitieve niveau en gedrag
Logopedist	helpt bij spraak, taal en communicatie, ook bij voedingsproblemen
Fysiotherapeut/revalidatiearts	helpt bij beweging, spiertonus en motorische ontwikkeling
Diëtist	geeft advies over voeding en gewicht
Oogarts	controleert het gezichtsvermogen
Kindercardioloog/cardioloog	kijkt naar het hart
Kinderneuroloog/neuroloog	kijkt naar de hersenen en het zenuwstelsel
Kinderarts MDL/MDL-arts	gespecialiseerd in maag- en darmklachten
Medisch maatschappelijk werk	biedt ondersteuning bij psychosociale vragen, ook voor het gezin
Casemanager/polimedewerker	uw vaste aanspreekpunt voor praktische vragen en planning

De syndromen in het AEEO

Hieronder vindt u voor elk syndroom een korte uitleg en de belangrijkste aandachtspunten bij de zorg.

Rubinstein-Taybi syndroom

Het Rubinstein-Taybi syndroom (RTS) is een zeldzame aandoening die in 1963 voor het eerst werd beschreven. Het syndroom wordt veroorzaakt door een verandering in het CREBBP- of EP300-gen. Mensen met RTS hebben meestal een milde tot ernstige verstandelijke beperking en een wat kleinere gestalte. Kenmerkend zijn brede duimen en grote tenen, licht schuin staande ogen en een neustussenschot dat wat lager zit. De meeste mensen met RTS hebben een vrolijk en vriendelijk karakter. Soms zijn er hart- of nierklachten aanwezig, of terugkerende luchtweginfecties.

Belangrijke aandachtspunten bij Rubinstein-Taybi-syndroom

- **Bij de diagnose:** echo van hart en nieren, gehooronderzoek en verwijzing naar de oogarts
- **Voeding:** bij problemen een diëtist of logopedist inschakelen
- **Maag en darmen:** behandeling van terugvloeiing van maagzuur (reflux) en obstipatie
- **Longen:** bij terugkerende luchtweginfecties onderzoeken op slaapapneu (ademstops in de slaap)
- **Ogen:** oogcontroles eens per 3 jaar (op bijziendheid, staar of netvliesafwijkingen)
- **Gehoor:** minimaal eens per 3 jaar laten controleren
- **Huid:** ingegroeide nagels komen voor; ruim schoeisel en goede nagelverzorging helpen
- **Ontwikkeling:** logopedie is waardevol; veel kinderen beginnen later maar maken later nog goede vorderingen
- **Gedrag:** bij opvallend gedrag altijd ook pijn of lichamelijke oorzaken uitsluiten
- **Lotgenotencontact:** Stichting Rubinstein-Taybi-Syndroom, www.rtsyndroom.nl

Pitt-Hopkins syndroom

Het Pitt-Hopkins syndroom (PTHS) is een zeldzaam genetisch syndroom door een verandering in het TCF4-gen. Mensen met PTHS hebben vaak een ontwikkelingsachterstand, een kleine schedelomtrek en sterke bijziendheid. Soms zijn er autistische kenmerken en ernstige verstopping. Een kenmerkend verschijnsel zijn episoden waarbij iemand heel snel ademhaalt (hyperventilatie) afgewisseld met periodes zonder adem (apneu). Dit klinkt schrikbarend, maar is doorgaans niet gevaarlijk.

Belangrijke aandachtspunten bij Pitt-Hopkins syndroom

- **Bij de diagnose:** oogheelkundig onderzoek, gehooronderzoek en tandheelkundige verwijzing
- **Echo van hart en nieren** alleen als er klachten zijn, of bij een grote chromosoomafwijking
- **Bij jongens:** positie van de teelballen controleren
- **Verstopping:** macrogol werkt goed als eerste stap; bij aanhouden verder overleggen
- **Maagzuurterugvloeïing (reflux):** behandelen met maagzuurremmers
- **Ademhaling:** hyperventilatie/apneu is in principe niet levensbedreigend; bij twijfel altijd melden
- **Epilepsie:** lage drempel voor hersengolfonderzoek (EEG), want aanvallen en apneu kunnen op elkaar lijken
- **Slaap:** melatonine kan helpen bij slaapproblemen
- **Ogen:** verwijzing bij diagnose; regelmatige controles vanwege sterke bijziendheid
- **Communicatie:** vroeg starten met ondersteunende communicatie (gebaren, plaatjes, pictogrammen)
- De meeste kinderen en volwassenen met PTHS hebben 24 uur per dag begeleiding nodig
- **Lotgenotencontact:** Stichting Pitt-Hopkins-Syndroom, www.pitthopkins.nl

Marshall-Smith syndroom

Het Marshall-Smith syndroom is een zeer zeldzame aandoening (wereldwijd zijn circa 50 kinderen beschreven) door een verandering in het NFIX-gen. Het syndroom kenmerkt zich door problemen met groeien en eten, een versnelde botrijping, verstandelijke beperking en herkenbare gezichtskenmerken zoals een uitstekend voorhoofd en ingevallen neusbrug. Ademhalingsproblemen zijn een belangrijke aandachtspunt; vroeger waren deze de grootste bedreiging, maar tegenwoordig zijn ze beter te behandelen.

Belangrijke aandachtspunten bij Marshall-Smith syndroom

- **Voeding:** vrijwel alle baby's hebben voedingsproblemen; zo snel mogelijk een logopedist (preverbaal) inschakelen
- **Sondevoeding of voedingssonde** overwegen als orale voeding onvoldoende is
- **Ademwegen:** luchtwegobstructie is de belangrijkste levensbedreigende complicatie; multidisciplinair team is essentieel
- Soms is **een tracheotomie** (opening in de luchtpijp) noodzakelijk
- **Ogen:** direct na diagnose oogheelkundig onderzoek; let op groen staar (glaucoom) en lichtovergevoeligheid
- **Botten:** grote kans op botontkalking (osteoporose) na het vijfde jaar; calcium en vitamine D controleren
- **Rug:** regelmatig controleren op scheefgroei (scoliose)
- **Communicatie:** vrijwel alle patiënten hebben ernstige meervoudige beperkingen; ondersteunende communicatie is essentieel
- **Lotgenotencontact:** Marshall-Smith Syndrome Research Foundation, www.marshallsmith.org

Menke-Hennekam syndroom

Het Menke-Hennekam syndroom is ontdekt in Amsterdam in 2016 en wordt veroorzaakt door een verandering in het CREBBP- of EP300-gen. Er zijn 3 subtypes (ZZ, TAZ2 en ID4) die elk een iets ander ziektebeeld geven. Gemeenschappelijke kenmerken zijn een verstandelijke beperking, gedragsproblemen (waaronder autistisch gedrag), terugkerende infecties en maag-darmproblemen. Dit syndroom lijkt op Rubinstein-Taybi syndroom maar is toch anders.

Belangrijke aandachtspunten bij Menke-Hennekam syndroom

- **Bij diagnose:** echo hart en nieren, oogonderzoek, gehooronderzoek
- **Bij jongens:** controleer de positie van de teelballen
- **Subtype ZZ:** actief bewaken op overgewicht; hormonale controles (schildklier, groeihormoon, suiker)
- **Subtype TAZ2 en ID4:** voedingsproblemen zijn zeer frequent; logopedist vroeg inschakelen
- **Reflux en verstopping** komen bij alle subtypes voor en moeten behandeld worden
- **Ogen:** scheelzien en bijziendheid komen vaak voor; oogarts bij diagnose
- **Gehoer:** eens per 3 jaar controleren
- **Communicatie:** bij subtypes TAZ2 en ID4 spreken sommige kinderen op volwassen leeftijd nog geen woorden; ondersteunende communicatie is dan extra belangrijk
- **Erfelijkheid:** vrijwel altijd nieuw ontstaan in het kind; herhalingsrisico voor broers/zussen laag
- **Lotgenotencontact:** Menke-Hennekam syndrome families op Facebook

Malan-syndroom (overgroeisyndroom)

Het Malan syndroom is een zeldzaam genetisch syndroom dat voor het eerst beschreven werd in 2010, door een verandering in het NFIX-gen. Kinderen met Malan-syndroom zijn vaak juist groter dan gemiddeld (overgroei) en hebben een wat groter hoofd (macrocefalie). Er is altijd een verstandelijke beperking, en gedragsproblemen komen bij bijna iedereen voor. Visusproblemen, epilepsie en scheefgroei van de rug zijn aandachtspunten.

Belangrijke aandachtspunten bij Malan-syndroom

- **Bij diagnose:** echo hart, lever en nieren; oogheelkundig onderzoek
- **Ogen:** visusproblemen bij meer dan 75%; jaarlijkse controles tot de puberteit
- **Scheelzien en nystagmus** (rondbewegende ogen) komen voor
- **Rug:** jaarlijks controleren op scheefgroei (scoliose) tot de puberteit
- **Platvoeten** bij circa 70%; inlegzolen of operatie zo nodig
- **Botten:** kinderen hebben meer kans op botbreuken; vitamine D en calcium controleren
- **Verstopping:** macrogol werkt goed als eerste stap
- **Gedrag:** angst en autistische kenmerken komen het meest voor; gedragsdeskundige betrekken
- **Communicatie:** spraakontwikkeling is vertraagd; ondersteunende communicatie inzetten
- **Lotgenotencontact:** Malan syndrome foundation, www.malansyndrome.org

Cornelia de Lange-syndroom

Het Cornelia de Lange-syndroom (CdLS) is vernoemd naar de eerste vrouwelijke hoogleraar kindergeneeskunde in Amsterdam, die het syndroom in 1933 beschreef. Het syndroom wordt veroorzaakt door een verandering in een van de bekende genen (o.a. NIPBL, SMC1A, HDAC8). Kenmerken zijn een verstandelijke beperking, kleine gestalte en herkenbare gelaatstreken (volle gebogen wenkbrauwen, lange wimpers, kleine neus, dunne bovenlip). Soms zijn er afwijkingen aan de armen, handen of vingers.

Belangrijke aandachtspunten bij Cornelia de Lange syndroom

- **Bij diagnose:** echo hart en nieren, oogonderzoek, gehooronderzoek, tandheelkundige verwijzing
- **Gebruik CdLS-specifieke groeicurven** (kinderen groeien minder dan gemiddeld; dit is normaal voor dit syndroom)
- **Voeding:** sondevoeding of voedingssonde als orale voeding onvoldoende is; diëtist betrekken
- **Maagzuurterugvloeiing** (reflux) is de meest voorkomende maagdarmklacht; behandelen met maagzuurremmers
- **Gehoor:** 85 - 90% heeft gehoorverlies; vroeg herkennen is belangrijk voor taalontwikkeling
- **Ogen:** bijziendheid, scheelzien en hangende oogleden komen voor
- **Bij operaties:** informeer de anesthesist van tevoren, want intubatie kan lastig zijn
- **Epilepsie:** bij twijfel over aanvallen altijd een EEG laten doen
- Zelfverwondend gedrag kan een teken zijn van pijn; altijd lichamelijke oorzaken uitsluiten
- **Communicatie:** vroeg starten met ondersteunende communicatie; logopedie binnen de eerste 18 maanden
- **Lotgenotencontact:** CdLS Foundation, www.cdlsworld.org

Chung-Jansen syndroom

Het Chung-Jansen syndroom wordt veroorzaakt door een verandering in het PHIP-gen. Het syndroom werd voor het eerst beschreven in 2016. Kinderen met dit syndroom hebben een ontwikkelingsachterstand, leerproblemen en gedragsproblemen. Opvallend zijn overprikkeling, vermoeidheidsklachten en een sociaal-emotionele ontwikkeling die achterblijft bij leeftijdsgenoten. Overgewicht of obesitas komt vaak voor, doordat kinderen een sterker hongergevoel hebben dan gemiddeld. De aandoening is zeldzaam; in Amsterdam UMC is een gespecialiseerde spreekuur (PHIP-poli) opgezet.

Belangrijke aandachtspunten bij Chung-Jansen syndroom

- Oogarts bij diagnose; daarna regelmatige controles (niet bij de opticien, maar bij de oogarts)
- Bijziendheid, astigmatisme en scheelzien komen voor; brilcorrectie vroeg starten
- Gewicht en lengte jaarlijks bewaken; bij opvallende gewichtstoename direct laagdrempelig hulp zoeken
- Gezond eten en voldoende bewegen zijn extra belangrijk bij dit syndroom
- Let extra op bij het starten van nieuwe medicatie: sommige medicijnen maken honger erger of doen gewicht toenemen; overleg dit altijd met ons
- Bij ernstig overgewicht of sterke eetdrang: verwijzing naar het Centrum Gezond Gewicht (Erasmus MC)
- Verstopping: macrogol werkt doorgaans goed
- Gehoor: bij aanleiding laagdrempelig laten controleren
- Bij jongens: positie van de teelballen controleren
- Slaapproblemen bij bijna de helft; vaste routine en melatonine kunnen helpen
- ADHD, angst en autistische kenmerken komen veel voor; vroeg een diagnose stellen helpt bij het inzetten van de juiste begeleiding
- Het kind wordt snel overvraagd; let goed op signalen van overbelasting
- Structuur, duidelijkheid en voorspelbaarheid zijn essentieel (pictogrammen, dag- en weekplanningen)
- Aandacht voor broers en zussen (brusjes); ook aandacht voor de belasting van ouders zelf
- Lotgenotencontact: Stichting Chung-Jansen Syndroom, www.stichtingcjs.nl

Wetenschappelijk onderzoek

Vanuit het AECO wordt veel onderzoek gedaan naar de syndromen die wij begeleiden. Wij vragen u dan ook toestemming om mee te doen aan:

- **De Emma CPM Biobank:** hierbij worden (al eerder afgenomen of nieuw af te nemen) lichaamsmateriaal en medische gegevens opgeslagen voor toekomstig onderzoek.
- **De Emma CPM Databank:** hierbij worden medische gegevens verzameld om de zorg te verbeteren.

Deelname is altijd vrijwillig. U kunt op elk moment aangeven dat u niet (meer) wilt meedoen, zonder dat dit gevolgen heeft voor uw zorg.

Op dit moment lopen er onder andere onderzoeken naar:

- Groeicurven speciaal voor de AECO syndromen
- Nieuwe behandelingen, zoals een medicijnstudie bij Pitt-Hopkins syndroom (met steun van ZonMW)
- Gedrag en hersenfunctioneren bij de verschillende syndromen
- DNA-methylatiepatronen (episignaturen) die helpen bij het stellen van een diagnose.

Contact en bereikbaarheid

Heeft u vragen? Dan kunt u ons het beste bereiken via MijnDossier. U kunt daarvoor als ouder of wettelijk vertegenwoordiger worden gemachtigd. Zo kunt u ons beveiligd een bericht sturen.

Polikliniek	Contactgegevens
Kindergeneeskunde	telefoonnummer: 020 - 566 80 00 e-mail: EmmaPoliKind@amsterdamumc.nl
Klinische Genetica	telefoonnummer: 020 - 566 52 81 e-mail: polikg@amsterdamumc.nl
Interne Geneeskunde	telefoonnummer: 020 - 566 26 49 kies 1 - geef aan dat het om de arts VG-poli van dr. S. Huisman gaat

Patiëntenverenigingen

U bent zeker niet alleen. Voor elk syndroom bestaat er een patiëntenvereniging waar u andere ouders en volwassenen met het syndroom kunt ontmoeten. Zij kunnen een enorme steun zijn.

- Rubinstein-Taybi: www.rtsyndroom.nl
- Pitt-Hopkins: www.pitthopkins.nl
- Marshall-Smith: www.marshallsmith.org
- Menke-Hennekam: via Facebook (Menke-Hennekam syndrome families)
- Malan syndroom: www.malansyndrome.org
- Cornelia de Lange: www.cdlsworld.org
- Chung-Jansen: www.stichtingcjs.nl
- Bardet-Biedl: www.bardetbiedlsyndroom.nl

Dit document is bedoeld als algemene informatie en vormt geen medisch advies. Heeft u specifieke vragen over uw kind of uzelf, neem dan contact op met uw behandelaar.

Versie mei 2026 | Amsterdam UMC Expertisecentrum Ontwikkelingsstoornissen (AECO).