

Kindergenetica

Multidisciplinaire spreekuren van Emma CPM

Zorg en multidisciplinaire spreekuren

Wij hebben spreekuren waar verschillende specialisten voor u klaarstaan. Naast de zorgverleners werken ook wetenschappers mee om de diagnose en behandeling beter af te stemmen op uw situatie. Samen bekijken we welke onderzoeken of behandelingen het beste door uw lokale zorgteam gedaan kunnen worden en welke door ons centrum. Zo zorgen we ervoor dat u de juiste zorg op de juiste plek krijgt.

Het Emma Center for Personalized Medicine organiseert de volgende spreekuren of poli's:

- **P.S. poli**
De P.S. poli (polikliniek Precisie diagnostiek) is voor patiënten bij wie de standaard genetische diagnostiek geen diagnose opleverde. Op dit spreekuur zetten we ons in om alsnog een genetische diagnose te stellen.
- **CRISPR Q&A Clinic**
De CRISPR Q&A Clinic biedt een unieke gelegenheid om samen met u, de medisch specialist klinisch geneticus en een wetenschappelijk CRISPR onderzoeker te overleggen over de mogelijkheden van op CRISPR gebaseerde therapieën. Dit is een samenwerking tussen het CRISPR Center en het Emma Center for Personalized Medicine. Meer informatie vindt u hier: <https://www.amsterdamumc.org/en/research/core-facility/crispr-center-1/crispr-qa-clinic.htm>
- **Therapie spreekuur**
De therapie polikliniek is voor patiënten voor wie mogelijk (nieuwe) behandelingen voor zeldzame genetische ziekten beschikbaar zijn. Dit kan binnen de zorg of als onderdeel van wetenschappelijk onderzoek, zoals klinische studies. Het kan gaan om verschillende behandelingen, zoals (medische) voeding, supplementen, hergebruikte medicijnen, stamcelbehandelingen en RNA/gen-therapieën.

Voor de volgende aandoeningen hebben we onder andere speciale poli's ingericht binnen onze expertisecentra:

- Genetic Obesity syndromes (o.a. Bardet Biedl syndroom, 16p11.2 deleties/duplicaties, Chung-Jansen syndroom)
- Cornelia de Lange syndroom
- KAT6A/KAT6B Marshall-Smith syndroom
- Malan syndroom
- Menke-Hennekam syndroom
- Metabole aandoeningen (stofwisselingsziekten)

- Pitt-Hopkins syndroom
- Rubinstein-Taybi syndroom
- STXBP1
- Wiedemann-Steiner syndroom
- Williams syndroom

Krachten bundelen

De unieke aanpak van het Emma CPM spoort onderzoekers en klinici aan om samen te werken. Hierdoor ontstaat een netwerk waarin kennis continu wordt gedeeld en toegepast.

Ons multidisciplinaire team werkt vanuit de overtuiging dat elke patiënt uniek is en op basis van individuele (epi)genetische kenmerken, symptomen en ziektebeloop, voorkeuren en behoeftes behandeld dient te worden. Door onze krachten te bundelen versnellen we het lange, (vaak) moeizame traject van therapie ontwikkeling en verbeteren we de zorg van patiënten met zeldzame erfelijke aandoeningen.

Lees meer op : [Emma Center for Personalized Medicine | Amsterdam UMC](#)

Meer informatie

Emma boek 2025 <https://amsterdamumc.foleon.com/emma-zeldzame-ziekten-2025/2025/>