



Expertisecentrum psychiatrie
en licht verstandelijke beperking

VGGNet

Expertisecentrum psychiatrie en licht verstandelijke beperking.

Lerend Netwerk LVB in de GGZ, Dinsdag 26-05-2026



DISCLOSURES

- Deze presentatie heeft als doel inzicht te geven in het gebruik van genetische diagnostiek binnen de psychiatrische zorg van VGGNet. De beschreven werkwijze is gebaseerd op klinische praktijkervaring en samenwerking met het Radboudumc. Hoewel genetisch onderzoek waardevolle informatie kan opleveren, is de interpretatie altijd afhankelijk van de context, klinische expertise en de individuele kenmerken van de patiënt.
- Er worden geen formele richtlijnen of beslisdocumenten gebruikt om te bepalen wie in aanmerking komt voor diagnostiek; de selectie is gebaseerd op klinisch oordeel. De gepresenteerde casussen en werkwijzen zijn geanonimiseerd en bedoeld om het zorgproces te illustreren, niet om te dienen als protocol of standaard.
- Deze presentatie bevat geen herleidbare persoonsgegevens en voldoet aan de geldende privacywetgeving (AVG). De resultaten van genetisch onderzoek worden altijd besproken met de patiënt en, indien relevant, met familieleden, in overeenstemming met de geldende ethische en juridische kaders

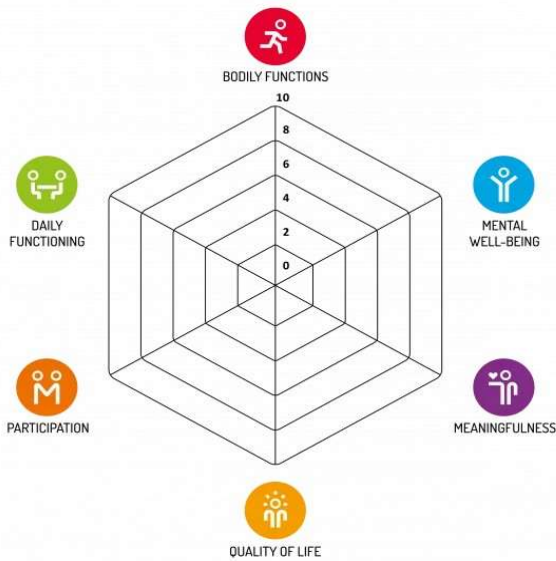


VGGNet

Expertisecentrum psychiatrie
en licht verstandelijke beperking

Klinisch genetisch onderzoek bij mensen met een verstandelijke beperking en complexe psychiatrische problematiek binnen de gespecialiseerde geestelijke gezondheidszorg (SGGZ)





Gezondheid als het vermogen zich aan te passen en een eigen regie te voeren, in het licht van de fysieke, emotionele en sociale uitdagingen van het leven.

Machteld Huber

THE TOOLBOX VAN VGGNET

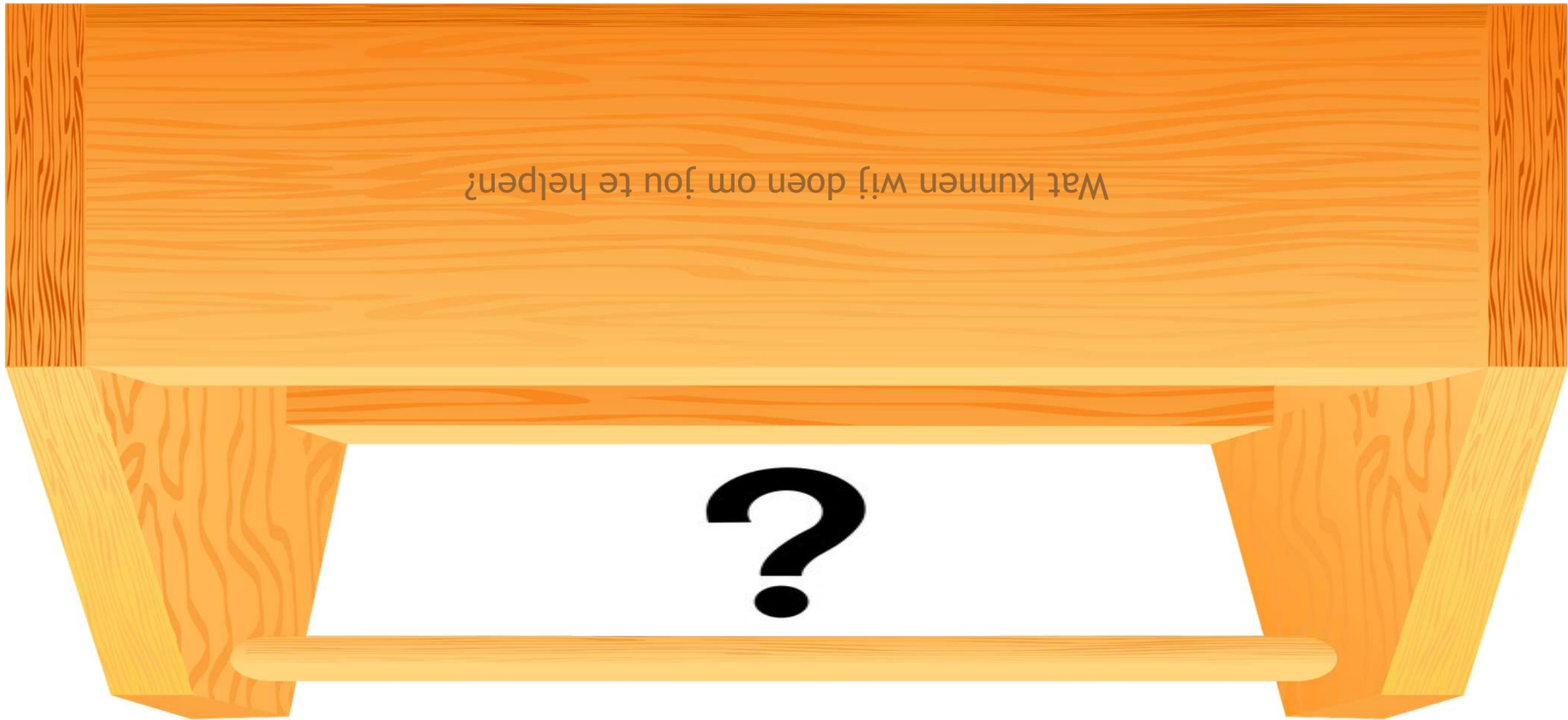


THE TOOLBOX VAN VGGNET

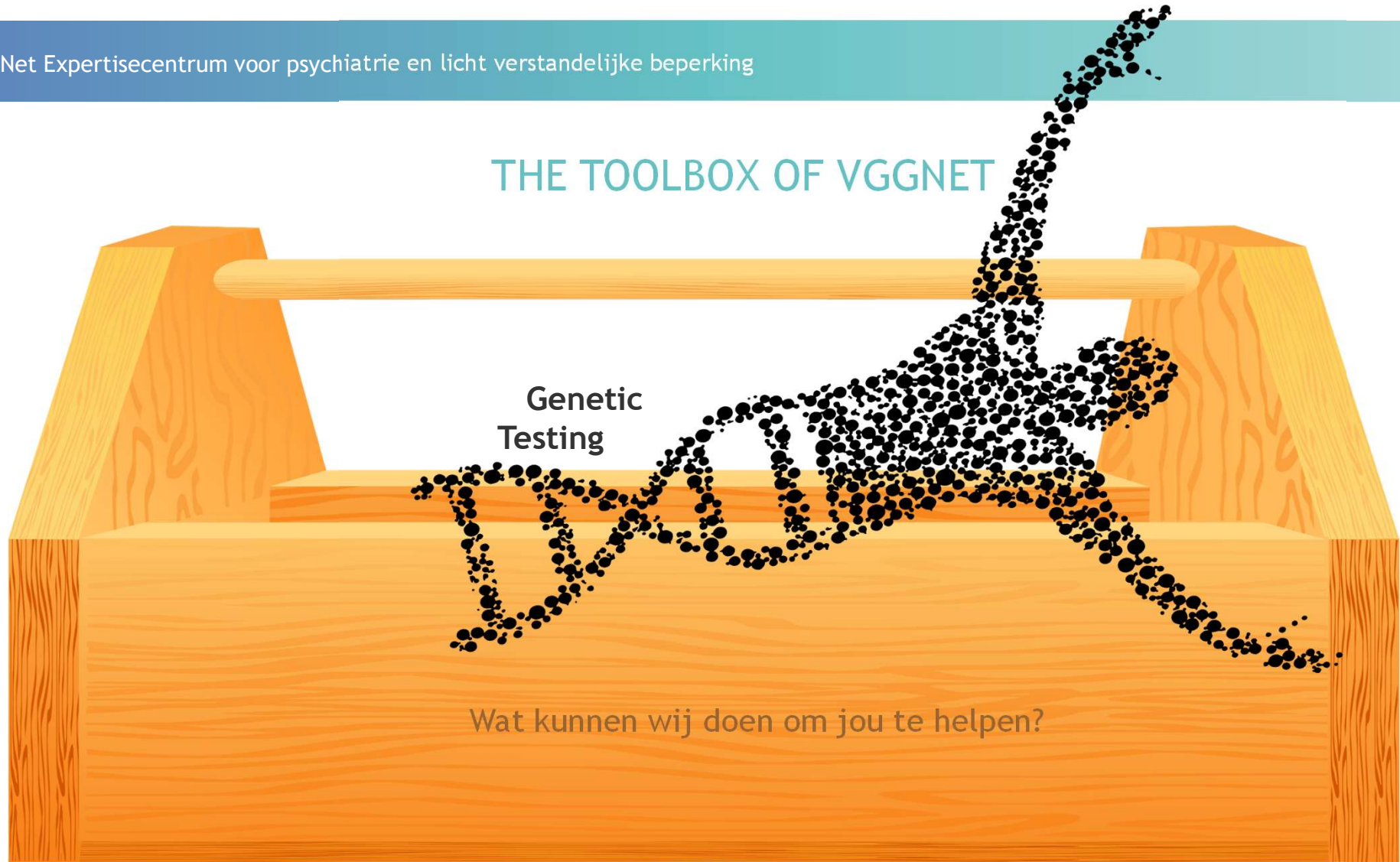


THE TOOLBOX VAN VGGNET





THE TOOLBOX OF VGGNET



Genetic
Testing

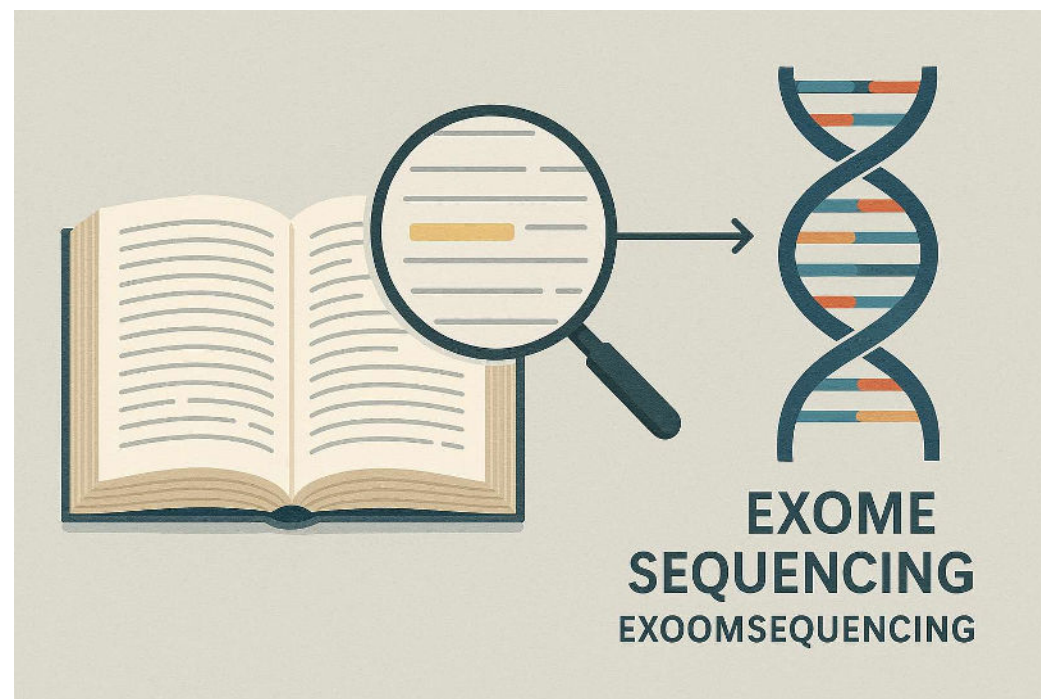
Wat kunnen wij doen om jou te helpen?

WAT IS DNA?



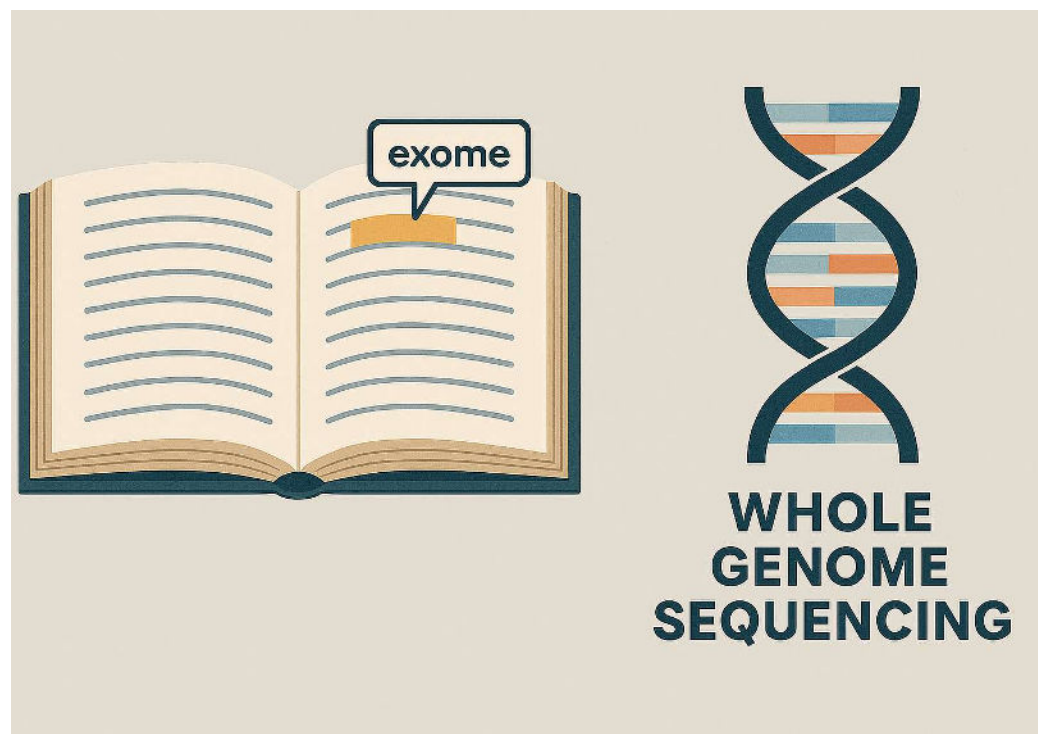
WHOLE EXOME SEQUENCING (WES)

- DNA is als een grote gebruiksaanwijzing
- Het exoom is het deel dat de meest belangrijke instructies bevat



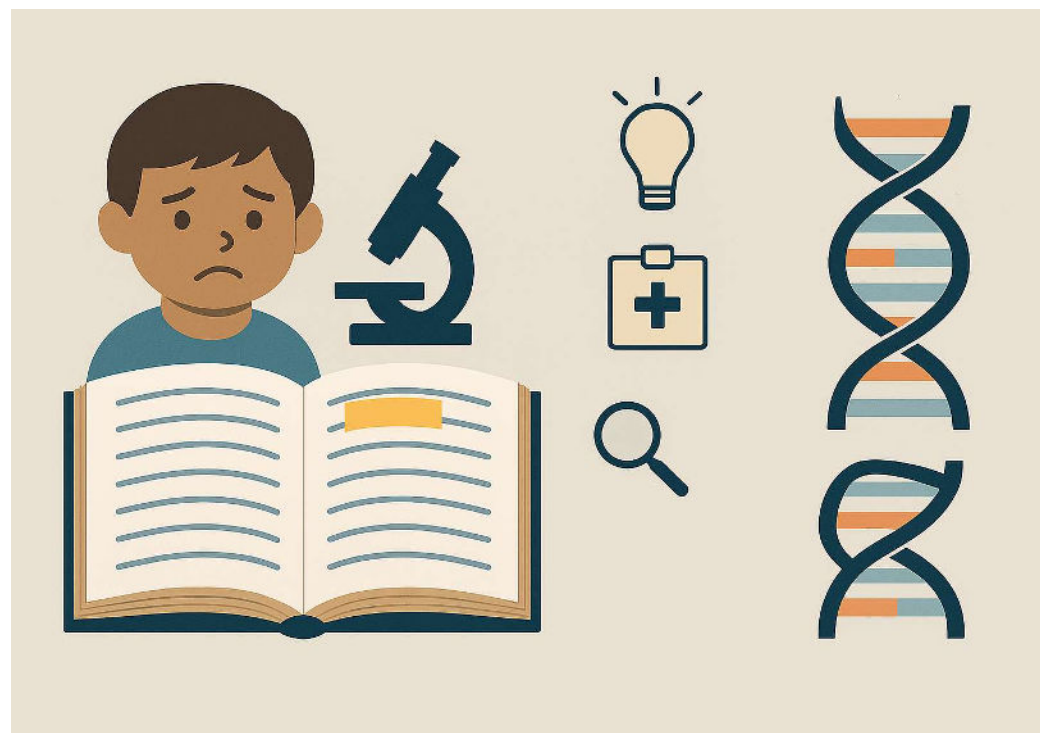
WHAT ABOUT WHOLE GENOME SEQUENCING (WGS)?

- Whole Genome Sequencing is als het hele boek lezen



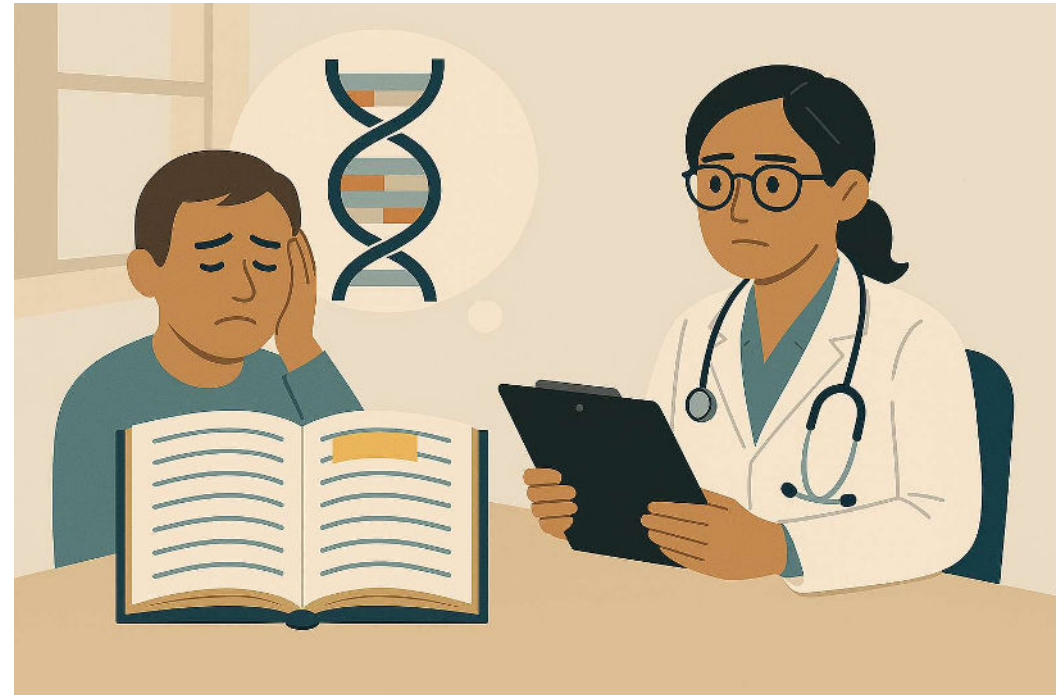
WES OR WGS

- **WES** = alleen de kernhoofdstukken lezen waar de belangrijkste instructies staan.
- **WGS** = het hele boek lezen, inclusief alle details, omdat de aanwijzing soms op een onverwachte plek staat.



KLINISCH GENETISCH ONDERZOEK BIJ VGGNET

- In 2021 is VGGNet gestart met klinisch genetisch onderzoek in samenwerking met het Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen
- Patiënten betrekken: klinische expertise
- Langdurige psychiatrische voorgeschiedenis en moeilijke behandeltrajecten



PROCES



KLINISCH GENETISCH ONDERZOEK BIJ VGGNET

- Sinds 2021 hebben we voor 51 patiënten genetische onderzoek aangevraagd
- Van de 38 afgeronde casussen werd bij 17 patiënten (44,7%) een klinisch relevante genetische variant vastgesteld.
- Sommigen verlieten de zorg bij VGGNet voordat de resultaten werden besproken



KLINISCG GENETISCH ONDERZOEK BIJ VGGNET

- Soms geen bevindingen ondanks sterk vermoeden
- Soms onverwachte maar relevante resultaten



REASONS WHY

- → Diagnostische helderheid en herkenning
- Peter

Soms kan één genetisch inzicht het hele verhaal veranderen, van verwarring naar duidelijkheid, van frustratie naar begrip.



REASONS WHY

Robert

- 21 jaar oud
- LVB
- Psychotische episode
- Somatische problemen
- Epilepsie

Uitkomst

- De novo deletie op 2q36.2-q36.3, waarbij ongeveer 15 genen betrokken zijn
- Niercyste



REASONS WHY

→ Inspelen op toekomstige uitdagingen

- 24 jaar oud
- LVB
- Autisme
- Suïcidaliteit

Uitkomst

- Een zeldzame variant in het CUL3 gen



TOEKOMST

- Cohortstudie in 2026, waarbij alle VGGNet-patiënten de mogelijkheid krijgen om zich te laten testen op klinische genetica.
- Prevalentie



TOEKOMST

- De emotionele impact van genetische bevindingen op zowel patiënten als hun families



Deze foto van Onbekende auteur is gelicentieerd onder [CC BY](#)

TOEKOMSTMUZIEK

Opnemen van CYP-analyses in het genetisch testprotocol:

CYP-analyse verwijst naar het testen van Cytochroom P450-enzymen, die een cruciale rol spelen bij de afbraak van medicatie.



TAKE HOME MESSAGE

“Van achteraf verklaren naar vooraf begrijpen, daar ligt de kracht van genetische diagnostiek.”







VGGNet

Expertisecentrum psychiatrie
en licht verstandelijke beperking

VRAGEN

