



Dysmorphologie Diagnostisch Systeem (DDS)

Informatie voor Clinici

DYSCERNE: Een Netwerk van Expertise Centra voor Dysmorphologie

The Nowgen Centre, 29 Grafton Street,

University of Manchester

Manchester, UK, M13 9WU

Tel: +44 161 27 63205, Fax: +44 161 27 64058

www.dyscerne.org



Europese Commissie Public Health Executive Agency (DG Sanco) Project: 2006122 - Een Europese Netwerk van Expertise Centra voor Dysmorphologie

Voorstelling van Dyscerne

Een Europees Netwerk van Expertise Centra voor Dymorfologie

DYSCERNE is een Europees project met als doel de diagnosestelling en begeleiding van zeldzame dymorfie syndromen te verbeteren en informatie hierover beschikbaar te stellen. Het project wordt gefinancierd door de Europese Commissie - Public Health Executive Agency. De zes hoofdpartners behoren tot erkende centra met expertise in de dymorfologie, namelijk:

- Jill Clayton-Smith - University of Manchester (Verenigd Koninkrijk)
- Han Brunner – Universitair Medisch Centrum Sint Radboud (Nederland)
- Bruno Dallapiccola - Ospedale Casa Sollievo Della Sofferenza (Italië)
- Koenraad Devriendt - Katholieke Universiteit, Leuven (België)
- Malgorzata Krajewska-Walasek - Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warsaw (Polen)
- Nicole Philip, Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille (Frankrijk)

De hoofdpartner van dit project, de Universiteit van Manchester is tevens het coördinerend centrum voor het Netwerk.

De doelstellingen van het DYSCERNE project zijn:

- Het identificeren van Expertise centra in de dymorfologie en tussen deze centra een formeel netwerk organiseren.
- Het opzetten van een electronisch diagnostisch systeem voor dymorfologie (DDS), beschikbaar via het internet.
- Het uitwerken van richtlijnen voor de diagnostiek en begeleiding voor geselecteerde dymorfie syndromen.

Wat is de bedoeling van het Dysmorfologie Diagnostisch Systeem (DDS)?

Het elektronisch Dysmorfologie Diagnostisch Systeem (DDS) zal méér dan 50 Europese Centra met expertise in de dysmorfologie met elkaar verbinden. Dit netwerk zal zowel functioneren als een diagnostisch hulpmiddel als een middel voor verdere opleiding.

Een kerngroep van experts (het DDS Panel van Experts) zal samen de medische gegevens van uw patiënt evalueren en nadien hun opinie en aanbevelingen aangaande mogelijke diagnoses kenbaar maken. Zij zullen ook mogelijk verder onderzoek and begeleiding voorstellen.

Voor wie is DDS bestemd?

Voor klinici met patiënten die dysmorphe kenmerken en/of malformaties vertonen en bij wie de diagnose onzeker is of bij wie de bevestiging van een zeldzame diagnose gewenst is.

Meestal zullen deze personen reeds besproken zijn op locale, nationale of internationale bijeenkomsten en heeft dit nog niet geleid tot een diagnose.

Wat zijn de voordelen van DDS?

Voor Clinici

DDS biedt de unieke mogelijkheid om toegang te krijgen tot expert opinies en advies omtrent diagnose en begeleiding.

Een on-line opleidingsstelsel zal toelaten dat geregistreeerde gebruikers, via DDS, hun expertise in de diagnostiek van zeldzame dysmorphe syndromen verbeteren.

Het herevalueren van de patiënten in het DDS Archief zal toelaten om nieuwe aandoeningen te definiëren en bekende aandoeningen beter te kaderen.

Voor Patiënten

Een accurate diagnose helpt om onzekerheid en angst te verlichten en verzekert dat patiënten aangepaste hulp en advies krijgen.

Een accurate en vroegtijdige diagnose kan belangrijk zijn om snel toegang te krijgen tot nieuwe behandelingen en therapieën, zodra deze beschikbaar zijn.

Een accurate diagnose is belangrijk voor de genetische counselling en voor mogelijke reproductieve opties.

Patiënten kunnen op die manier in contact gebracht worden met de geschikte ouder- en patiëntenverenigingen of andere families of personen met dezelfde aandoening.

Zijn gedetailleerde medische gegevens noodzakelijk?

Het DDS Panel van Experts kan enkel een gefundeerde mening geven wanneer ze beschikken over gedetailleerde gegevens van de medische voorgeschiedenis, het klinisch onderzoek, de resultaten van bijkomende technische of specialistische onderzoeken én over klinische foto's.

Gelieve daarom zoveel mogelijk achtergrondinformatie te geven. We moeten ten minste het geslacht, leeftijd, ethniciteit, leeftijd van beide ouders, aantal broers en zussen (en of ze al of niet aangedaan zijn) kennen en de huidige biometrie (maar seriele metingen zijn zeer waardevol).

We vragen ook gegevens omtrent de geboorte en antenatale geschiedenis, de vroege en algemene ontwikkeling en de resultaten van uitgevoerde onderzoeken. Indien u niet beschikt over deze gegevens kan het Panel van Experts uw patiënt wel evalueren, maar alle bijkomende achtergrondinformatie kan het Panel helpen om te komen tot een gefundeerde diagnose of voorstellen tot begeleiding.

Foto's van goede kwaliteit zijn belangrijk. De foto's moeten scherp zijn en relevante kenmerken laten zien. Aangezien de kenmerken van bepaalde syndromen veranderen met de leeftijd kunnen foto's op verschillende leeftijden nuttig zijn. Deze foto's kunnen opgeladen worden tijdens het indienen van de casus op de DDS site.

Om het opslaan en terugvinden van gegevens van patiënten te vereenvoudigen vragen wij u de symptomen van uw patiënt te beschrijven aan de hand van de terminologie van de London Dysmorphology Database (www.lmdatabases.com and www.dyscerne.org).

Wat gebeurt er nadat de patiëntengegevens ingediend zijn in DDS?

Het coördinerend centrum van DDS zal eerst evalueren of de casus geschikt is voor DDS. De anonieme medische gegevens en foto's van uw patiënt zullen nadien geëvalueerd worden door het DDS Panel van Experts.

Het coördinerend centrum zal de opinies van de experts bijbrengen in een samenvattend rapport. Dit rapport zal dan bezorgd worden aan de persoon die de casus ingediend heeft.

Wat gebeurt er met de opgeslagen informatie?

Als de patiënt hiermee instemt zullen de medische gegevens en foto's opgelagen worden in het DDS Archief. Anonieme informatie uit het Archief zal gebruikt worden om de effectiviteit van het systeem te evalueren en zo te verbeteren in de toekomst. Het Archief zal ook gebruikt worden om nieuwe en zeldzame aandoeningen met dysmorphieën beter te definiëren en te classificeren. Dit zal leiden tot betere kennis en inzicht.

Wanneer patiënten verkiezen om hun gegevens niet in het DDS Archief te laten opnemen zal dit géén invloed hebben op een evaluatie door het Panel van Experts. Patiënten zijn steeds vrij om op hun beslissing terug te komen en kunnen ons dit schriftelijk melden op het adres dat op deze brochure vermeld is.

Hoe kan ik een patiënt invoeren in DDS?

Gelieve uw patiënt eerst te vragen om het informatie- en toestemmingsformulier over DDS bestemd voor patiënten te lezen. Wanneer zij toestemmen met het invoeren van hun medische gegevens en foto's in DDS wordt hen gevraagd om het toestemmingsformulier in twee exemplaren in te vullen en te tekenen. Eén kopie dient door u bewaard te worden met de patiëntengegevens, het andere exemplaar is voor de patiënt bestemd. Zonder toestemming worden géén casussen aanvaard.

Initieel zullen enkel een beperkt aantal centra (knooppunten) casussen in het DDS kunnen invoeren. Indien u niet werkzaam bent in één van de centra die functioneren als knooppunt, dan wordt van u verwacht dat u met een dergelijk centrum contact opneemt en uw casus met hen bespreekt. Nadien kunt u de nodige formulieren afladen en invullen en het centrum zal de casus voor u invoeren in DDS. Een lijst met centra vindt u op de DDS website.

Het invoeren van een casus kan onderbroken worden om in een later stadium volledig te maken. Aan het eind is er de

mogelijkheid om een kopie van de ingevoerde gegevens te printen om samen met de patiëntengegevens te bewaren.

Indien u toegelaten wenst te worden als een centrum dat casussen kan invoeren in DDS kunt u hiervoor het coördinerende centrum van DYSCERNE in Manchester contacteren, via het adres vermeld op deze brochure.

Houding aangaande publicatie van data in het DDS Archief.

Wij zullen steeds uw toestemming vragen wanneer we instructieve casussen wensen voor te stellen in het kader van een DYSCERNE presentatie op een nationale of internationale bijeenkomst. Clinici zullen aangespoord worden om hun instructieve casussen te publiceren in de geschikte tijdschriften.

DYSCERNE zal nooit informatie over uw patiënt gebruiken in een presentatie of publicatie zonder uw voorafgaande toestemming en wanneer dit gebeurt zult u hiervoor steeds op de gepaste wijze gekend worden.

Elke publicatie die verwijst naar diagnoses, aanbevelingen of begeleidingsadviezen verstrekt door het DDS Panel van Experts of naar data uit het DDS Archive moeten uitdrukkelijk het DYSCERNE Project vermelden (**DYSCERNE: Een Europees Netwerk van Expertise Centra voor Dysmorphologie, gesubsidieerd door de European Commissie Public Health Executive Agency (DG Sanco), Project No. 2006122**)

Waar vind ik meer gegevens?

U kunt altijd contact met ons opnemen via het telefoonnummer en adres dat u vooraan op deze brochure vindt. Meer informatie over DYSCERNE en hoe een casus in te dienen vindt u op onze website op www.dyscerne.org

Dank u dat u deze informatiebrochure gelezen heeft

DYSCERNE Partners:



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Ondersteunende Organisaties:



Version: NED.06.04.2009 CH