

Verklarende afkortingen- en woordenlijst

AAIDD	American Association for Intellectual and Developmental Disability
ACMG	American College of Medical Genetics and Genomics
ADL	Algemene Dagelijkse Leven
ADOS	Autism diagnostic observation schedule
ADHD	Attention deficit hyperactivity disorder
AIMS	Alberta Infant Motor Scale
AJN	AJN Jeugdartsen Nederland (jeugdgezondheidszorg/JGZ)
ALAT	Alanine-aminotransferase
AMP	Association for Molecular Pathology
Arts VG	Arts verstandelijk gehandicapten
ARX	Aristaless Related Homeobox gen
ASAT	Aspartaataminotransferase
ASS	Autismespectrumstoornis
Bayley-III-NL	Bayley Scales of Infant and Toddler Development-Third Edition-NL
CALM	café-au-laitmaculae
CGG-repeats	herhaalde sequenties van CGG, bouwstenen van DNA
CGH	Comparative Genomic Hybridization
CK	Creatinekinase
CMA	chromosomaal microarray onderzoek
CMV	cytomegalovirus
CNV	Copy Number Varianten
CSF	cerebrospinal fluid
CT	computertomografie
DC	dagcentrum
DD	differentiaal diagnose of developmental delay
DNA	Desoxyribonucleïnezuur
DSM-5	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5 ^e editie
EAA	Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen
EDTA	ethyleendiaminetetra-azijnzuur
EEG	Electroencefalografie
EpiSign	EpiSignatures: een test gebaseerd op het methyleringspatroon van het DNA, zie https://www.erfelijkheid.nl/DNA-onderzoek/EpiSign-onderzoek
FISH	Fluorescente In Situ Hybridisatie
FMR1	'Fragiele X mentale retardatie' gen (Fragiele X syndroom)
FraX	Fragiele X syndroom
FT4	Vrij Thyroxine
GGZ	Geestelijke GezondheidsZorg
GLUT1	glucose transporter type 1
GRADE	Grading Recommendations Assessment, Development and Evaluation
GUO	geavanceerd ultrageluid onderzoek
GWAS	Genome Wide Association Studies
GZ	Gezondheidszorg
GZB	Centrum GezondheidsBescherming van RIVM
HPO	Human Phenotype Ontology
ID	Intellectual disability
IEMs	Inborn Errors of Metabolism
IMDs	Inherited Metabolic Disorders
IMH	Infant Mental Health
IQ	Intelligentie quotiënt

IVH	Integrale Vroeghulp
JGZ	jeugdgezondheidszorg
K&J	kind en jeugd
KDC	Kinder Dag Centrum
KJP	Kinder- en Jeugdpsychiater
KNGF	Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie
KNO	Keel-Neus-en Oorart
MCAP	megalencefalie-capillair malformatie-polymicrogyrie syndroom
MCID	Minimal Clinically Important Difference
MCM	macrocefalie-capillaire malformatie
MDO	multidisciplinair overleg
MKD	Medisch Kinderdagverblijf
MLPA	multiplex ligation-dependent probe amplification
MRI	Magnetic Resonance Imaging
MRS	Magnetic Resonance Spectroscopy
mtDNA	mitochondrieel DNA
Na/Li	Natrium/Lithium heparinebuis
NDDs	Neurodevelopmental Disorders
NF1	Neurofibromatose type I
NGMS	next generation metabolic screening
NGS	Next Generation Sequencing
NIPT	Niet Invasieve Prenatale Test
NPO	Neuropsychologisch onderzoek
NVAVG	Nederlandse vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
NVKF	Nederlandse Vereniging voor Klinische Fysica
NVKN	Nederlandse Vereniging voor Kinderneurologie
NVvP	Nederlandse Vereniging Voor Psychiatrie
OA	Ontwikkelingsachterstand
OAE	Oto-Akoestische Emissies
OMICS	verzamelterm voor verschillende onderzoeksgebieden in de biologie zoals genoom (genOMICS), transcriptoom (transcriptOMICS) en metabooloom (metabolOMICS)
PGT	preïmplantatie genetische test (embryoselectie)
pH	zuurgraad
Pica	Latijnse naam voor ekster, een dier dat vanalles eet – verwijzend naar een eetstoornis waarbij substanties die geen voeding zijn en geen voedingswaarde hebben (bijvoorbeeld papier, zand, aarde, stof, haar) worden gegeten
PICO	Patient-Intervention-Comparison-Outcome
POCT	point-of-care test
QF-PCR	<i>Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction</i> (om numerieke afwijkingen te bepalen voor de chromosomen 13/18/21/X/Y)
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
RNA	Ribonucleïnezuur
SAD	schooladviesdienst
SD	Standaard Deviatie
SEO	structureel echografisch onderzoek ('20-weeken echo')
SKMS	Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten
SNV	single nucleotide variation
SON-R	Snijders-Oomen Niet-verbale Intelligentietest
STZ	Stichting Topklinische Ziekenhuizen
TSC	Tubereuze Sclerose Complex

TSH	Thyroid Stimulerend Hormoon
UMC	Universitaire Medische Centra
UVA	Ultra Violet licht type A (golflengte tussen de 315 en 400 nm)
VB	Verstandelijke Beperking
VKGL	Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VRA	Vereniging van Revalidatieartsen
VSOP	VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen
VUS	variant of uncertain significance
VvOCM	Vereniging van Oefentherapeuten Cesar en Mensendieck
WES	Whole Exome Sequencing
WES-ID	Whole Exome Sequencing - Intellectual Disability (filter)
WGS	Whole Genome Sequencing
WHO	World Health Organisation
WISC	Wechsler Intelligence Scale for Children
Wkkgz	Wet kwaliteit, klachten en geschillen zorg
WONHS	Werkgroep Onderzoek Neonatale Hielprikscreening
WPPSI	Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence