

22q11Deletie versus 22q11Duplicatie

Nicole Smeets
Workshop & Studiedag 22q11
24 november 2018



Wat wist ik voor mijn stage over 22q11?

1 college tijdens co-schap
kindergeneeskunde

Keuze-coschap Arts
Verstandelijk Gehandicapten

Keuze-coschap Klinische
Genetica

Wat heb ik van jullie geleerd?

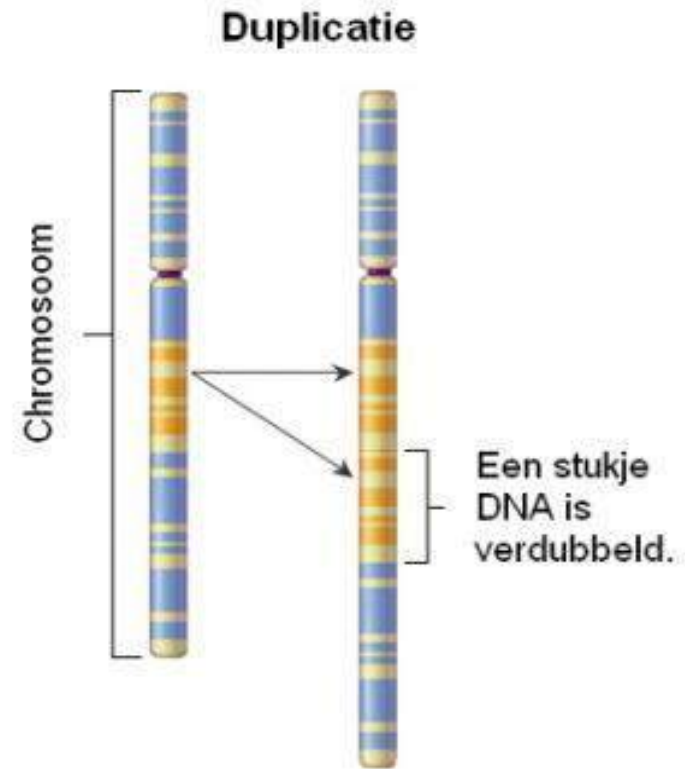
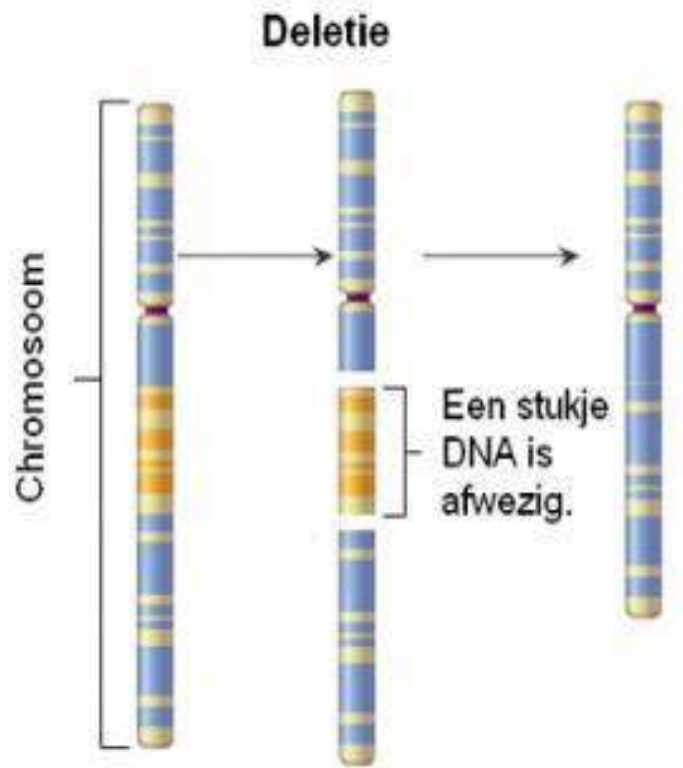
- De persoon achter het 22q11 Deletie Syndroom

Wat heb ik van het onderzoek geleerd?

- 22q11 deletie en 22q11 duplicatie
- Het onderzoek
- Eerste resultaten onderzoek
 - Cognitie (IQ, aandacht, concentratie, geheugen)
 - Psychiatrie
 - Lichamelijke klachten
- Proefpersonen

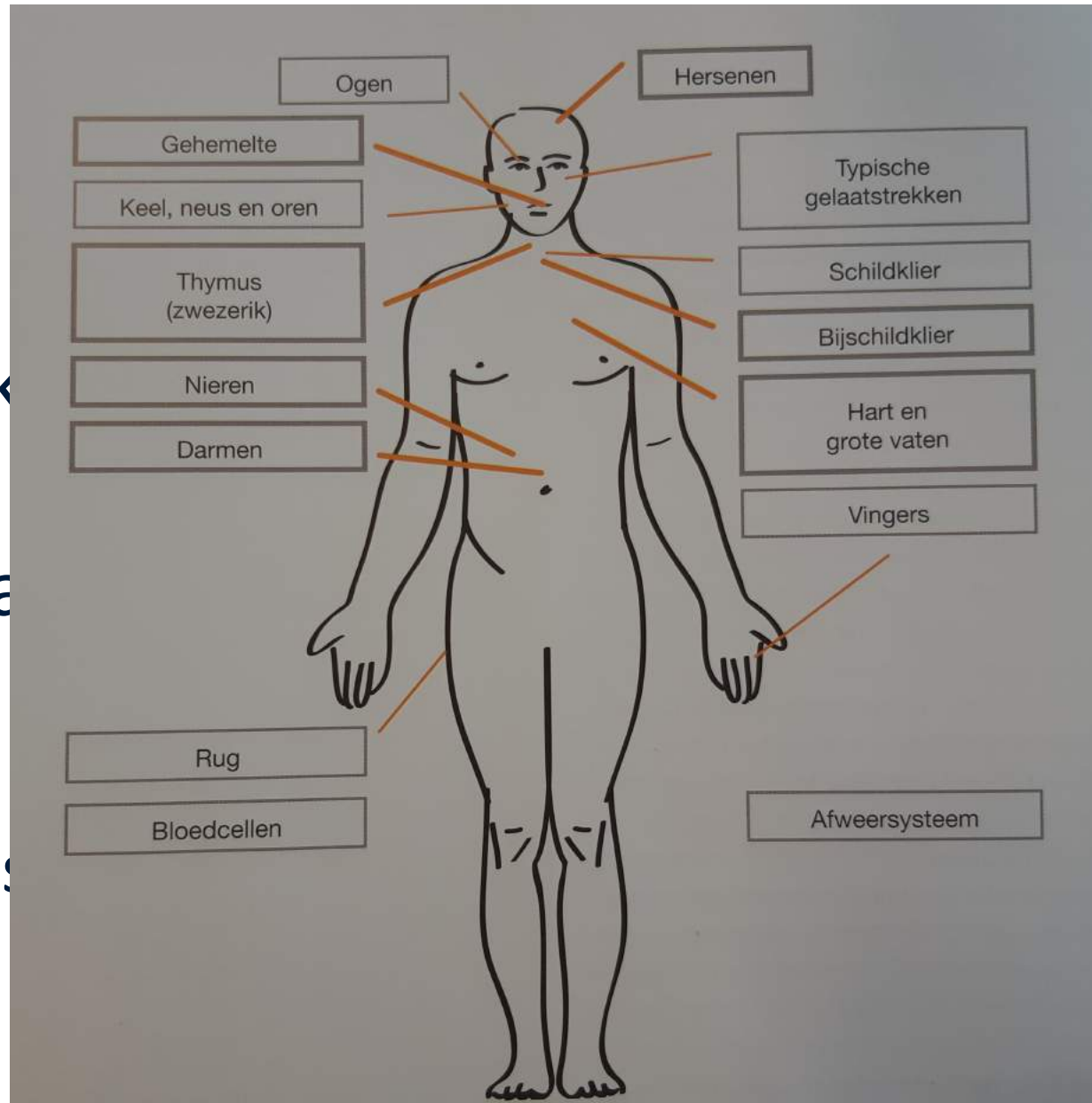


Deletie vs. Duplicatie



Deletie

- 1:2000-4000
- Lichamelijke klachten
- Psychische klachten
 - Psychosen
 - ADHD
 - Angststoornis
 - Depressie

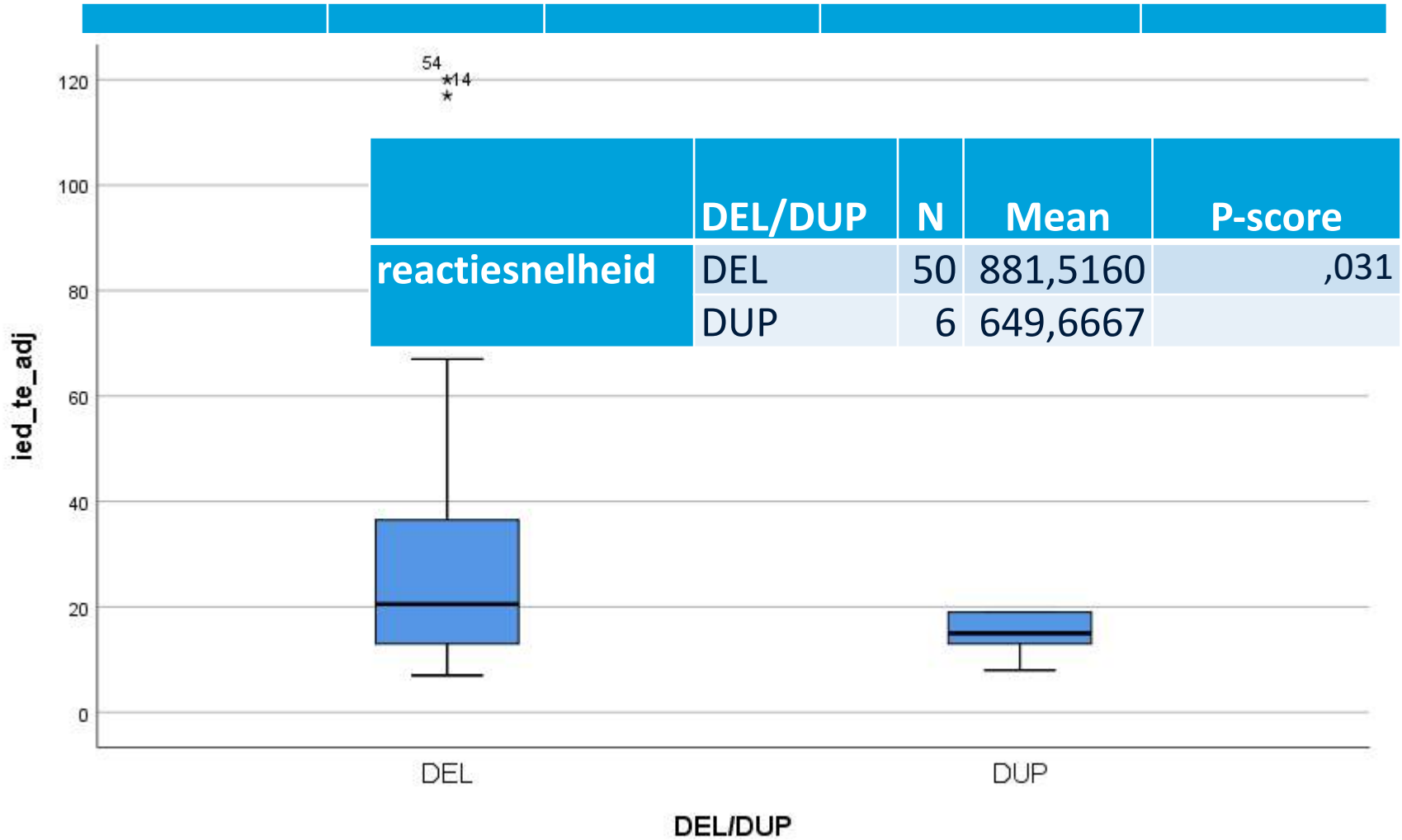


Duplicatie

- 1:1600
- Belangrijkste kenmerken:
 - Cognitieve problemen
 - Gedragsproblematiek
 - ADHD
 - Autisme
- Soms:
 - Aangeboren hartafwijkingen
 - Gehoorproblemen
- Psychose??



Resultaten: Cognitie



Resultaten: Psychiatrie

- **Depressie:**

	DEL/DUP	N	Mean
BDI-II total	DEL	67	11,21
	DUP	6	11,00

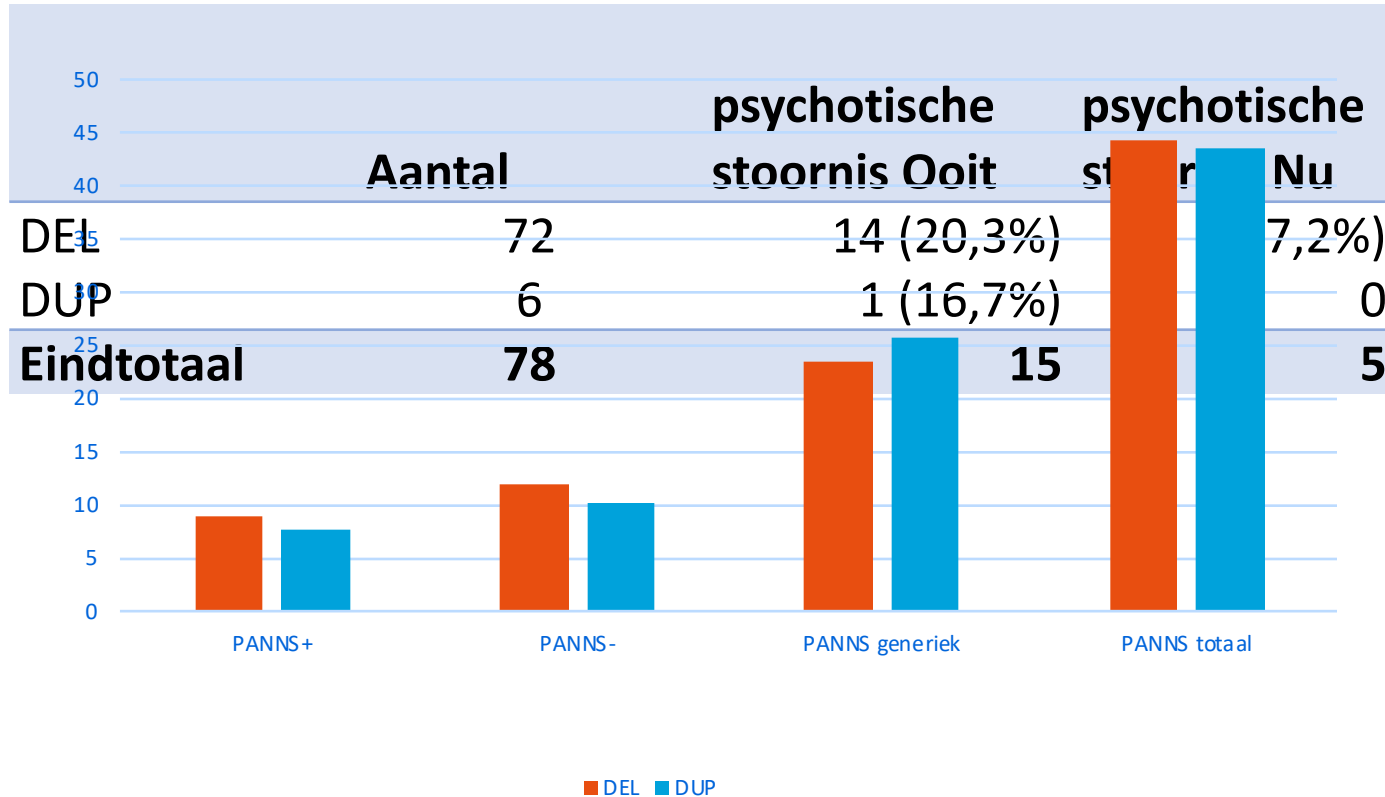
- **Angst:**

	DEL/DUP	N	Mean	P-score
Angst vragenlijst	DEL	59	36,90	,345
	DUP	5	33,00	

Resultaten: Psychiatrie

- Psychotische stoornissen:

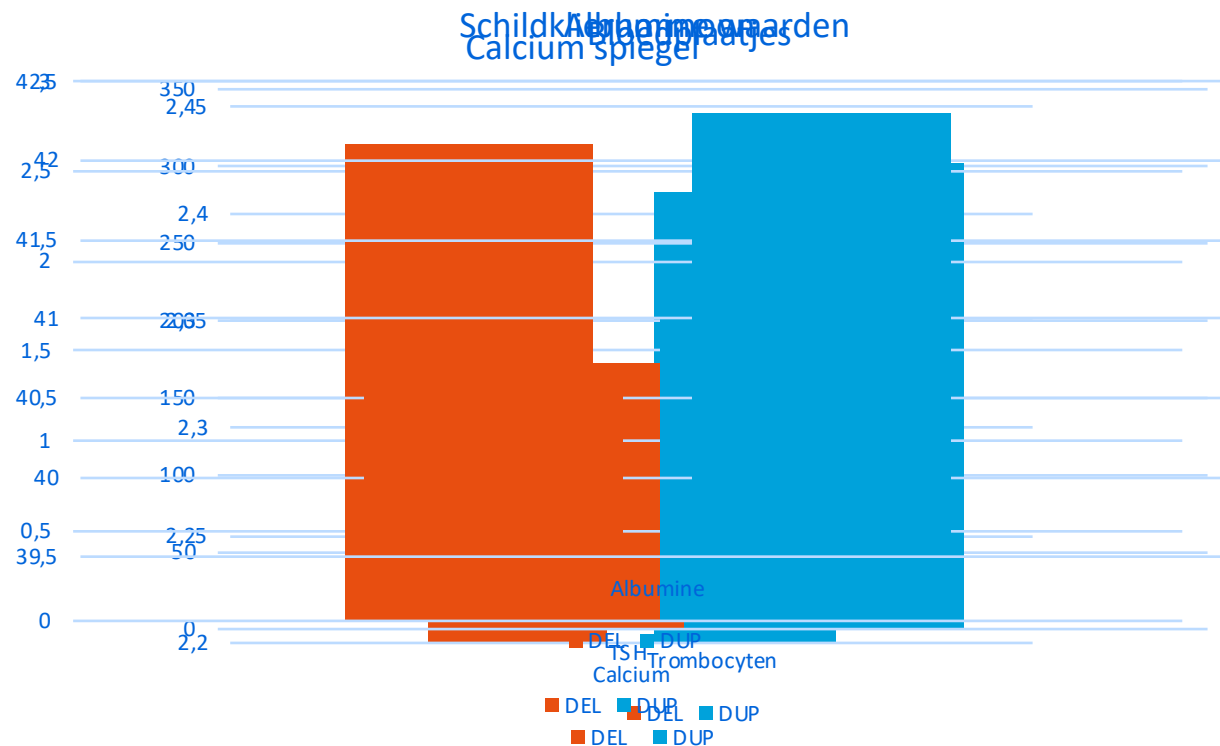
Psychose vragenlijst



Resultaten: Lichamelijke klachten

- Deleties: de bekende problemen
- Duplicaties: veel minder fysieke problemen

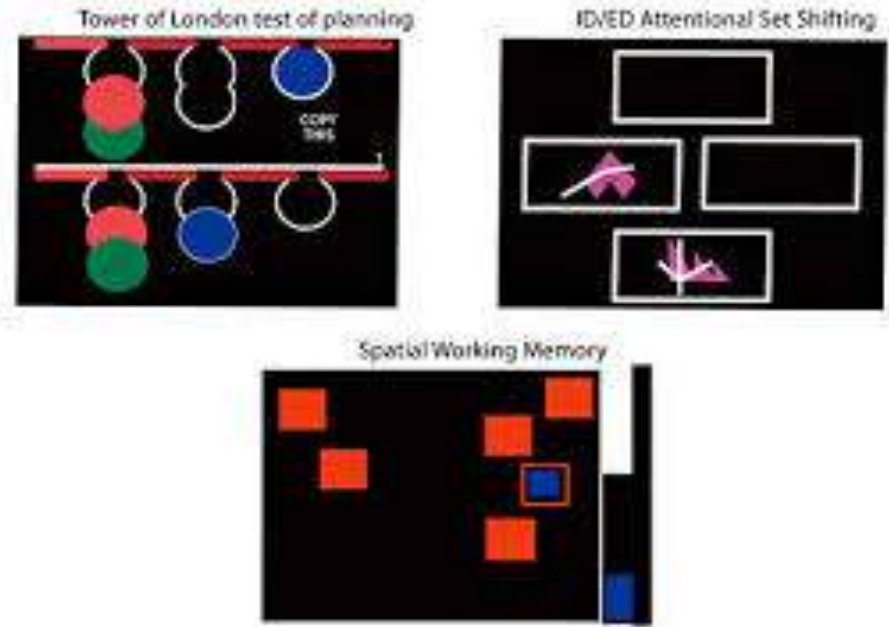
Lab:



Proefpersonen

- > 18 jaar
- 1 dag; huisbezoek
- Vragenlijsten
- Cognitietaken
- Korte Intelligentietest

CANTAB TESTS OF EXECUTIVE FUNCTION



Bedankt voor uw aandacht!



1. Bassett AS, Chow EW, Husted J, Weksberg R, Caluseriu O, Webb GD, et al. Clinical features of 78 adults with 22q11 Deletion Syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005;138(4):307-13.
2. van Camphout S DK, Breckpot J, Frijns JP, Peeters H, Van Buggenhout G, Van Esch H, Maes B, Swillen A. Microduplication 22q11.2: Clinical Developmental and Behavioural Characteristics During Childhood. *Genetic Counseling*. 2012;23 (2):135-47.
3. Olsen L, Sparsø T, Weinsheimer SM, Dos Santos MBQ, Mazin W, Rosengren A, et al. Prevalence of rearrangements in the 22q11.2 region and population-based risk of neuropsychiatric and developmental disorders in a Danish population: a case-cohort study. *The Lancet Psychiatry*. 2018;5(7):573-80.
4. Wentzel C, Fernstrom M, Ohrner Y, Anneren G, Thuresson AC. Clinical variability of the 22q11.2 duplication syndrome. *Eur J Med Genet*. 2008;51(6):501-10.
5. Stichting Steun 22q11. Want onbekend maakt Onbegrepen