



Psychiatrie & Psychologie bij 22q11DS

A.M. Fiksinski

a.m.fiksinski@umcutrecht.nl

Psycholoog & onderzoeker (PhD kandidaat)

Department of Psychiatry, Rudolf Magnus Institute of Neuroscience, University Medical Center Utrecht, Utrecht, The Netherlands.

&

Dalglish Family 22q Clinic for Adults with 22q11.2 Deletion Syndrome, Toronto General Hospital, University Health Network, and Clinical Genetics Research Program, Centre for Addiction and Mental Health, Toronto, Ontario, Canada.

Outline

1. Waarom komen we bij de psychiatrie?
1. Waarom doen we mee aan wetenschappelijk onderzoek?



Wat we **allemaal** nodig hebben:



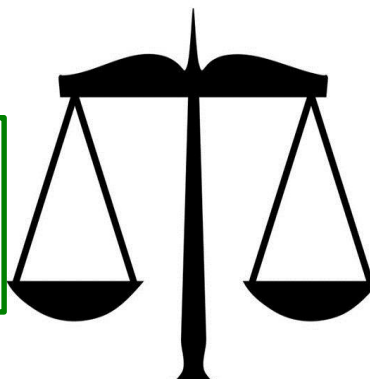
Ontwikkelen en leren in een
veilige omgeving

Wat we **allemaal** haten:



Verwachtingen die te
hoog gegrepen zijn

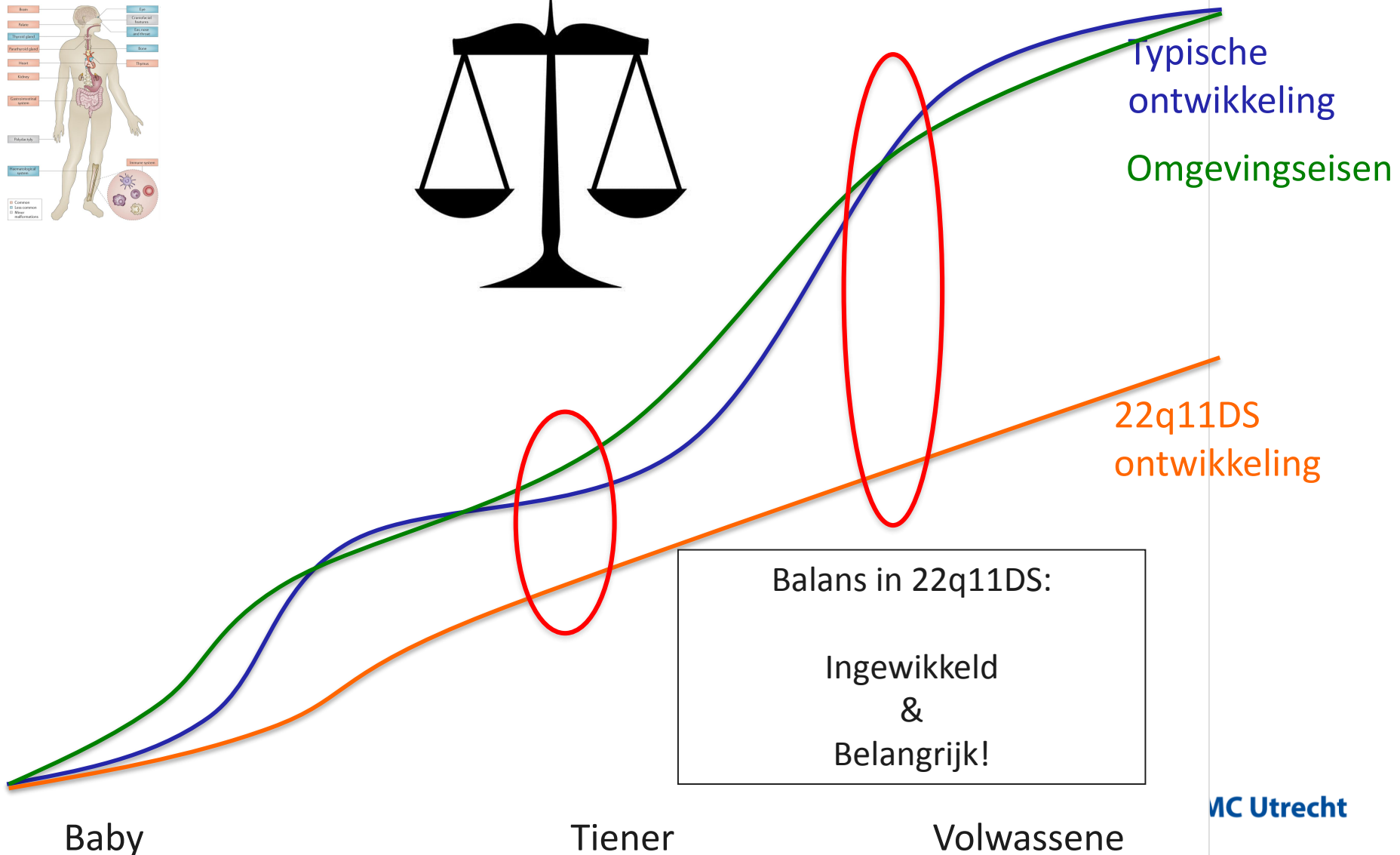
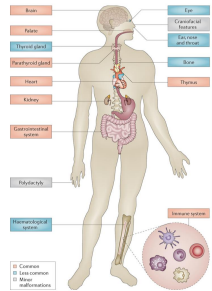
*Stimuleren groei
& ontwikkeling nieuwe
capaciteiten*



*Voorkomen van
situaties die te veel
van ons vragen*



UMC Utrecht



22q11 poli psychiatrie Utrecht



PubMed Central CANADA

Author Manuscript / Manuscrit d'auteur

J Pediatr. Author manuscript; available in PMC 2011 October 21.

Published in final edited form as:

J Pediatr. 2011 August ; 159(2): 332–9.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2011.02.039.

Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome

Anne S. Bassett, MD^{*}, Donna M. McDonald-McGinn, MS, CGC^{*}, Koen Devriendt, MD, Maria Cristina Digilio, MD, Paula Goldenberg, MD, MSW, Alex Habel, MD, Bruno Marino, MD, Solveig Oskarsdottir, MD, PhD, Nicole Philip, MD, Kathleen Sullivan, MD, PhD, Ann Swillen, PhD, Jacob Vorstman, MD, PhD, and The International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium^{**}

© American College of Medical Genetics and Genomics

REVIEW | Genetics
in Medicine

Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome

Wai Lun Alan Fung, MD, ScD¹⁻⁴, Nancy J. Butcher, MSc^{2,5}, Gregory Costain, PhD^{2,5}, Danielle M. Andrade, MD, MSc^{1,6}, Erik Boot, MD, PhD^{1-4,7}, Eva W.C. Chow, MD, FRCP^{2,4}, Brian Chung, MRCPCH, MBBS⁸, Cheryl Cytrynbaum, MS, CGC⁹, Hanna Faghfoury, MD¹⁰, Leona Fishman, MD, FRCP⁹, Sixto García-Miñaur, MD¹¹, Susan George, MD, FRCP^{1,12,13}, Anthony E. Lang, MD, FRCP^{6,14}, Gabriela Repetto, MD¹⁵, Andrea Shugar, MS, CGC⁹, Candice Silversides, MD, FRCP^{1,16,17}, Ann Swillen, PhD^{18,19}, Therese van Amelsvoort, MD, PhD²⁰, Donna M. McDonald-McGinn, MS, CGC²¹⁻²³ and Anne S. Bassett, MD, FRCP^{1-5,12,17}

- Psychiater (dr. Fleur Velders, dr. Jacob Vorstman), psycholoog (drs. Ania Fiksinski)
- Psychiatrisch, psychologisch, cognitief onderzoek
- i.p. Vanaf 12 jaar
- Reguliere follow-up (elke 2 a 3 jaar)
- <> Multidisciplinaire 22q11 poli WKZ (kinderarts, endocrinoloog, KNO, logopedie, etc)



UMC Utrecht
Hersencentrum

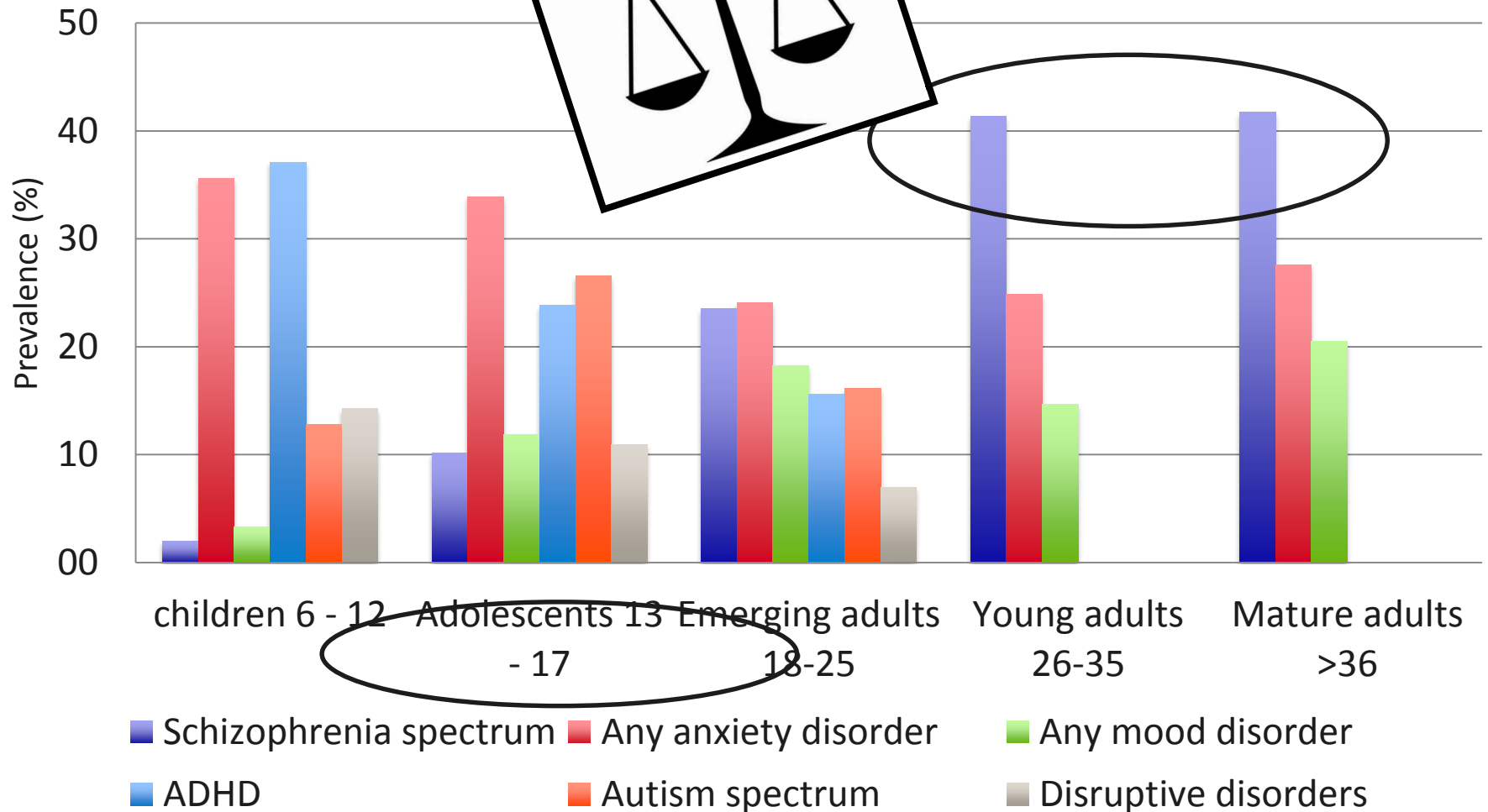


The Dalglish Family
22q Clinic



- Psychiatrisch beeld zeer divers
- ... en variabel over de tijd

Psychiatrie & Psychologie bij 22q11DS



Data derived from *Schneider et al. 2014*



Contents lists available at ScienceDirect

Schizophrenia Research

journal homepage: www.elsevier.com/locate/schres



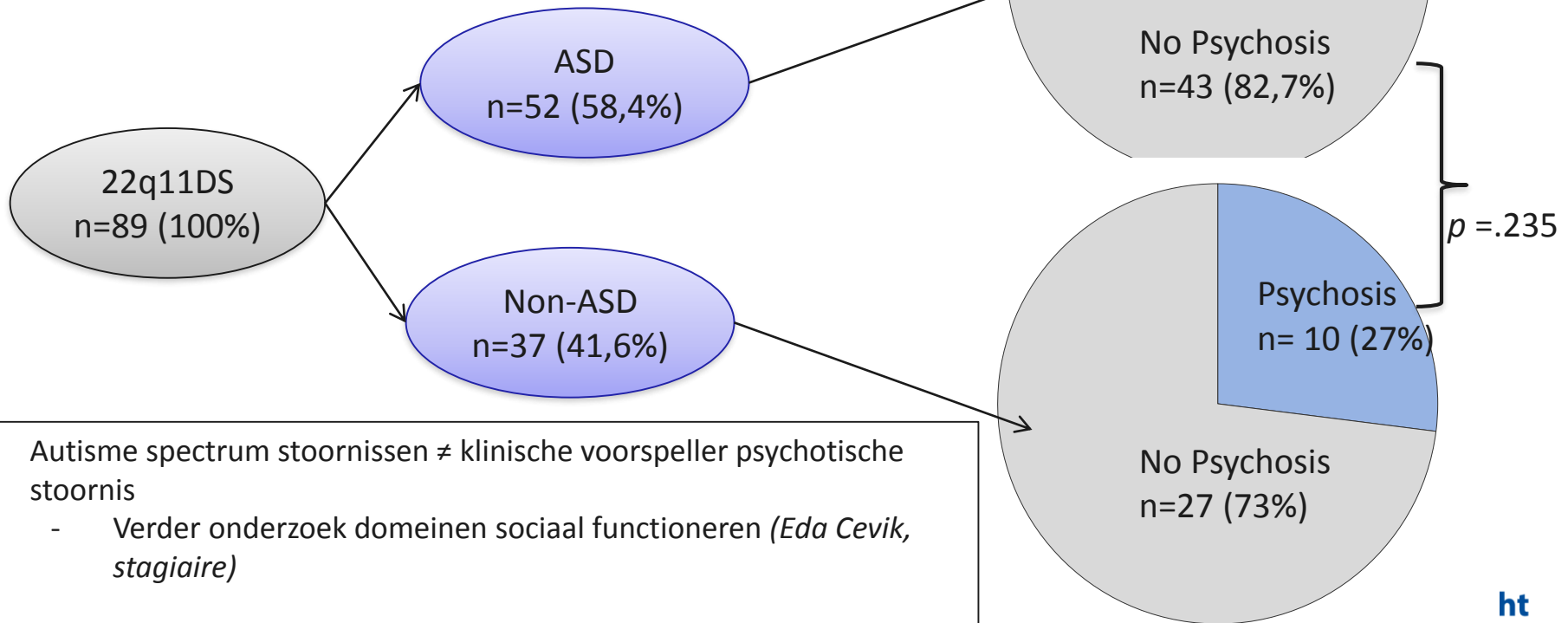
Autism Spectrum and psychosis risk in the 22q11.2 deletion syndrome. Findings from a prospective longitudinal study

A.M. Fiksinski ^{a,b,c,*}, E.J. Breetvelt ^{a,b,c}, S.N. Duijff ^a, A.S. Bassett ^{b,c}, R.S. Kahn ^a, J.A.S. Vorstman ^a

^a Department of Psychiatry, Rudolf Magnus Institute of Neuroscience, University Medical Center Utrecht, Utrecht, The Netherlands

^b Dalglish Family Hearts and Minds Clinic for 22q11.2 Deletion Syndrome, Toronto General Hospital, University Health Network, Toronto, Ontario, Canada

^c Clinical Genetics Research Program, Centre for Addiction and Mental Health, Toronto, Ontario, Canada



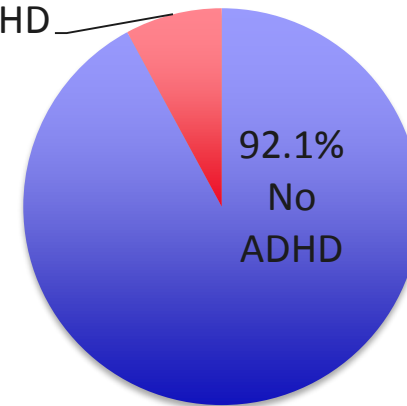
- Autisme spectrum stoornissen $\neq$ klinische voorspeller psychotische stoornis
 - Verder onderzoek domeinen sociaal functioneren (*Eda Cevik, stagiaire*)
- Wijst op neuropsychiatrische *pleiotropie*

Diagnoses & symptomen

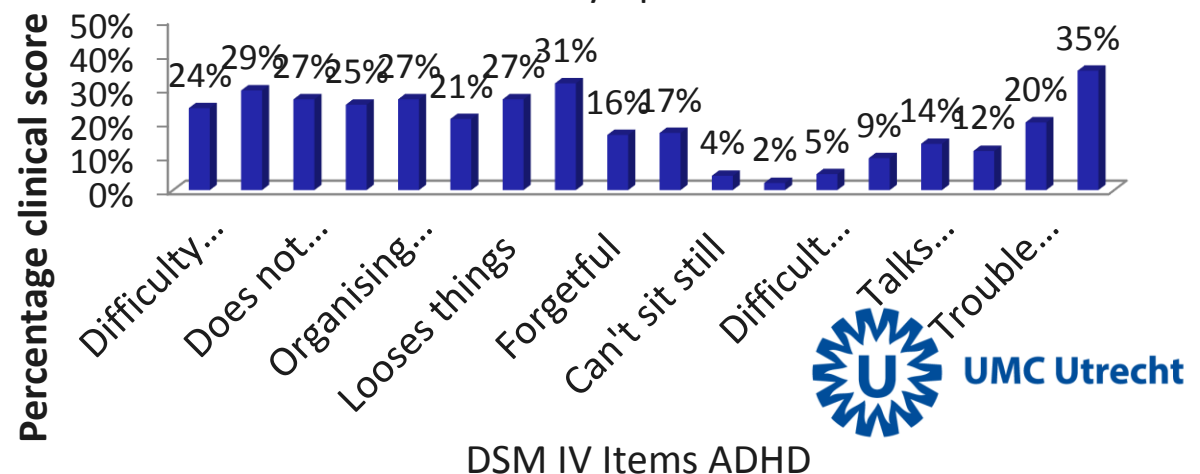
- Diagnostische labels zijn belangrijk maar onvoldoende in 22q11DS
- Subtiele problemen op verschillende domeinen zeer waarschijnlijk aanwezig en
 - Kunnen symptomen helpen verklaren
 - Consequenties hebben voor behandeling

How many children have a diagnosis of ADHD?

22q11DS (T0), n=190
7.9%
ADHD

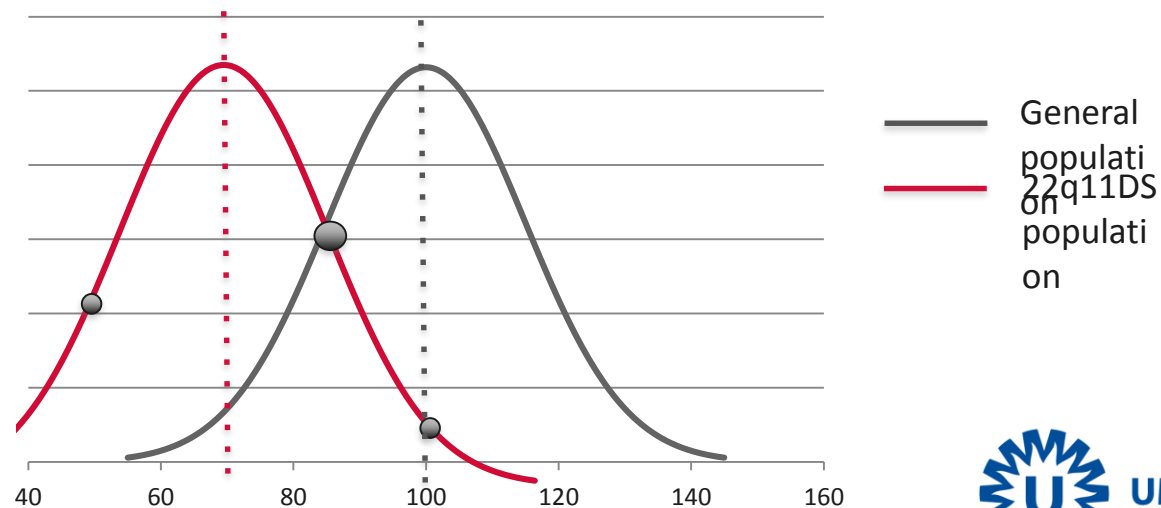


Percentage children (n=190) with clinically relevant ADHD symptoms

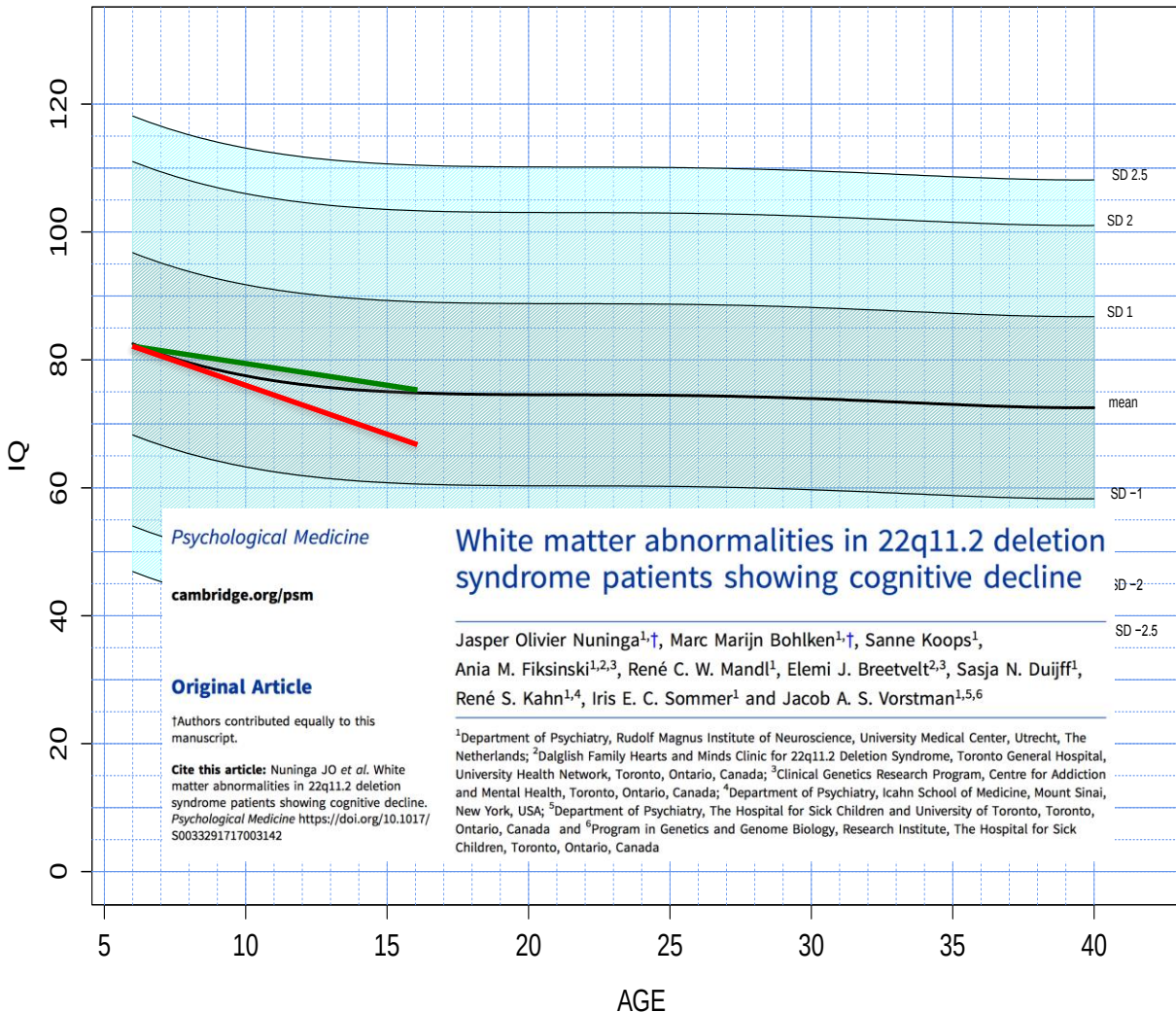


Cognitie / IQ in 22q11DS

- IQ zeer variabel tussen mensen met 22q (gemiddeld = 70-75)
- In sommige mensen met 22q is het IQ niet stabiel over de levensloop
- Als groep laten mensen met 22q een gestage daling zien in het IQ (tussen 8 en 25 jaar)



VIQ normchart



- International Brain and Behavior Consortium on 22q11DS
- 1821 mensen met 22q11DS
- In totaal **2694** IQ metingen

Wat is het te verwachten cognitieve beloop in 22q?

In een *onmogelijke* notendop...

- Psychiatrisch beeld (incl. autisme, psychose) zeer **divers** en **variabel** over tijd
- **Subtiele** doch klinisch relevante problemen zeer waarschijnlijk (verder dan diagnoses!)
- **IQ** zeer variabel (gemiddeld 70) en vaak niet stabiel
- ...



- Helpt in vinden en bewaken van **BALANS**
 - Omgevingseisen < > mogelijkheden & beperkingen
 - Stimuleren gezonde ontwikkeling
 - Minimaliseren risico stress & psychiatrische problemen

**Met VEEL DANK
aan alle kinderen
en ouders!!!**

**Utrecht / Toronto
22q psychiatrie lab**

Anne Bassett
Marc Bohlken
Elemi Breetvelt
Eva Chow
Eda Cevik
Linda Dol
Sasja Duijff
Ania Fiksinski
Michiel Houben
Tracy Hueng
Tabitha Koops
Lotte v/d Knaap
Shila Najibi
Jasper Nuninga
Lisa Palmer
Mariska van Steensel
Fleur Velders
Jacob Vorstman
Frank Wijnen

