

# 22q11 deletiesyndroom bij volwassenen

**Erik Boot**

Arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG)

26 november 2016

Studiedag Stichting Steun 22Q11





- 2016 Fellowship - 22q11.2 deletiesyndroom (University of Toronto, Canada)
- 2010 Promotie – volwassenen, 22q11.2 deletiesyndroom (UvA)
- 2004 AVG (Erasmus universiteit, Rotterdam)
- 1999 Artsexamen (Universiteit van Amsterdam; UvA)



# The DalGLISH Family Hearts and Minds Clinic





Ver

Volwassen leeftijd?



van



mijn

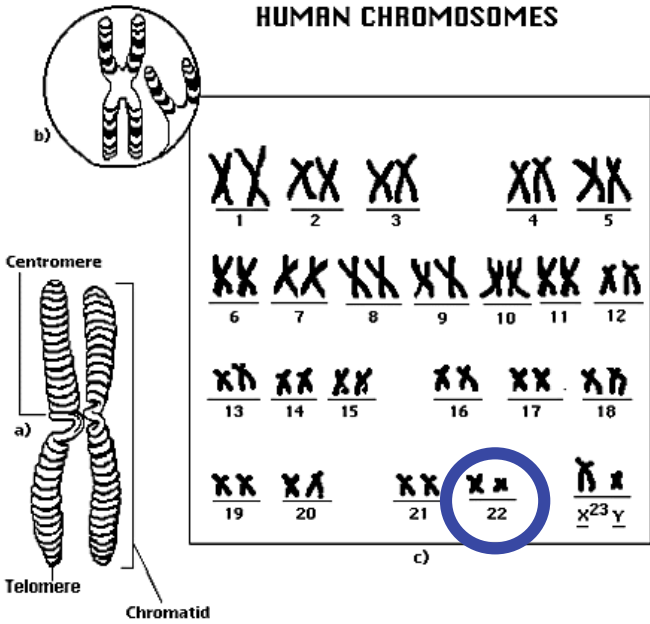


bed

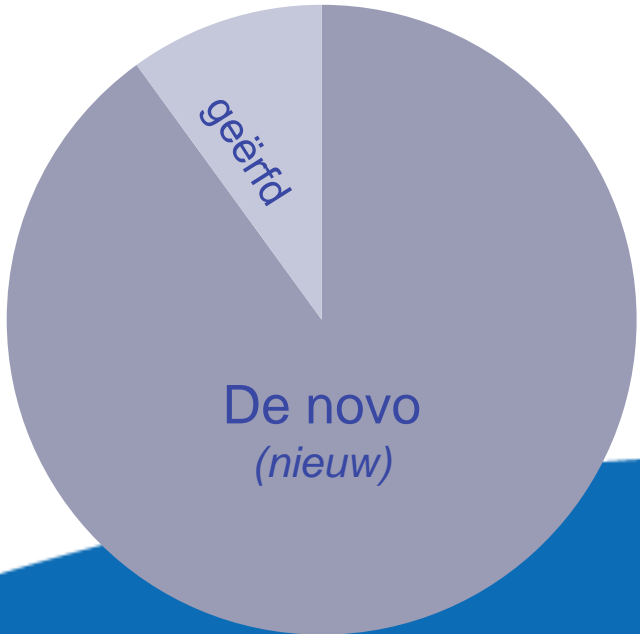


show

# HUMAN CHROMOSOMES

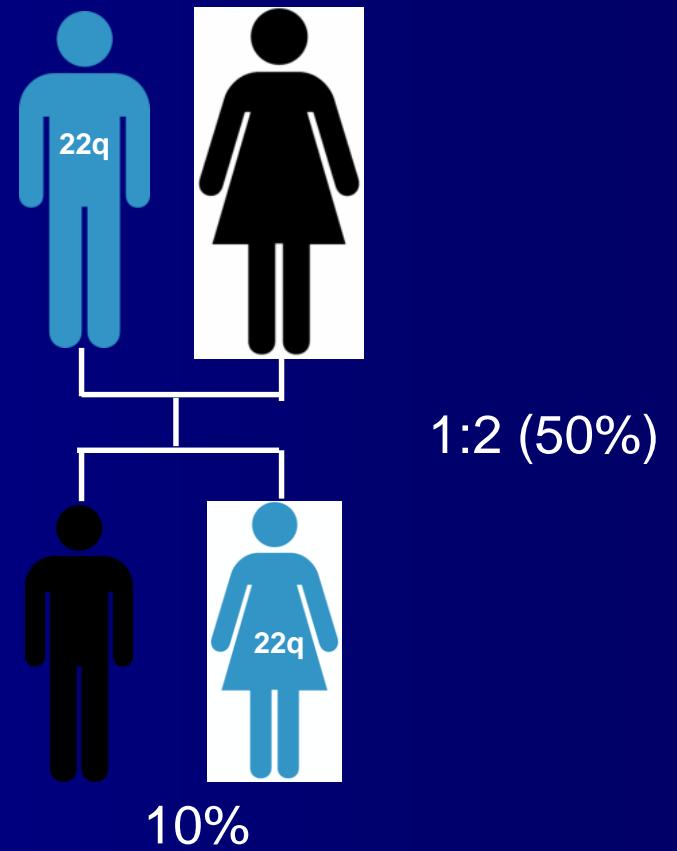
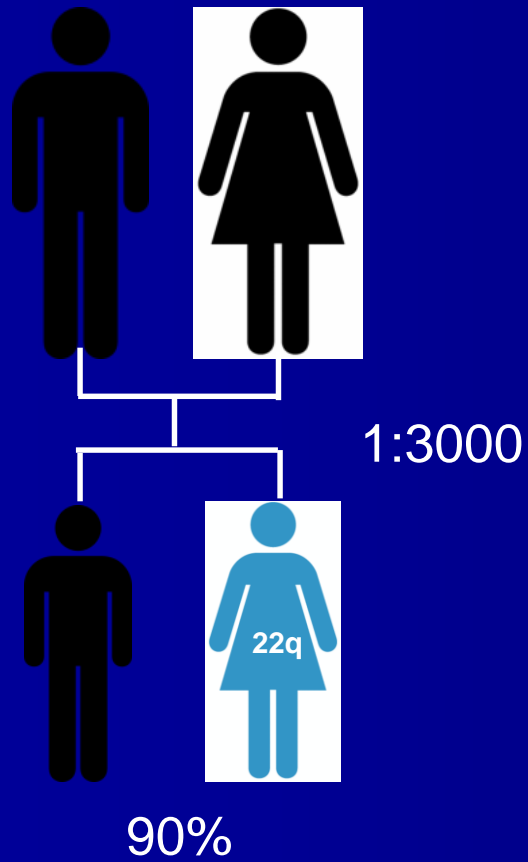


**22q11.2DS**  
 "Velo-cardio-facial syndrome"  
 "DiGeorge syndrome"

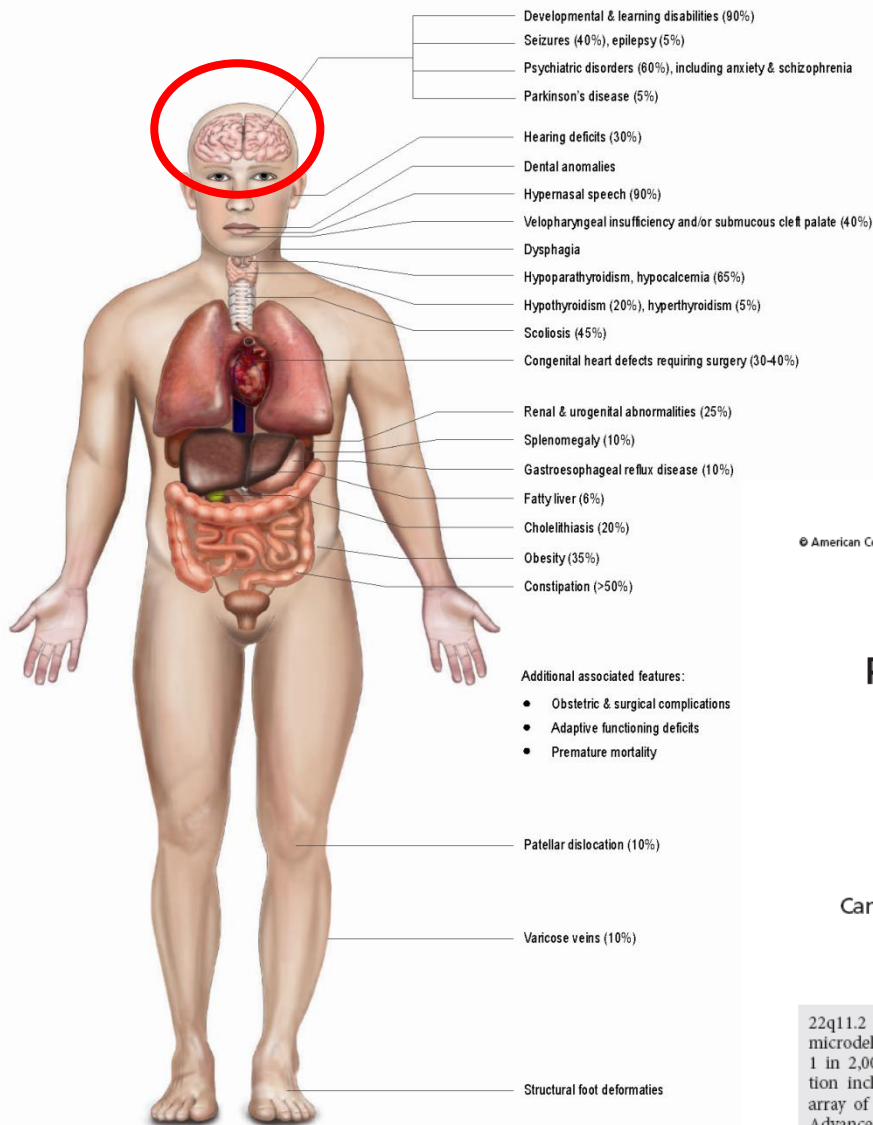


1: 3000 levend geboren

# 22q11.2DS is erfelijk



# 22q11.2 deletiesyndroom op de volwassen leeftijd



## Multisysteem aandoening

© American College of Medical Genetics and Genomics

REVIEW | Genetics  
inMedicine

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

Wai Lun Alan Fung, MD, ScD<sup>1-4</sup>, Nancy J. Butcher, MSc<sup>2,5</sup>, Gregory Costain, PhD<sup>2,5</sup>, Danielle M. Andrade, MD, MSc<sup>1,6</sup>, Erik Boot, MD, PhD<sup>1-4,7</sup>, Eva W.C. Chow, MD, FRCPC<sup>2,4</sup>, Brian Chung, MRCPCH, MBBS<sup>8</sup>, Cheryl Cytrynbaum, MS, CGC<sup>9</sup>, Hanna Faghfoury, MD<sup>10</sup>, Leona Fishman, MD, FRCPC<sup>9</sup>, Sixto Garcia-Miñaur, MD<sup>11</sup>, Susan George, MD, FRCPC<sup>1,12,13</sup>, Anthony E. Lang, MD, FRCPC<sup>6,14</sup>, Gabriela Repetto, MD<sup>15</sup>, Andrea Shugar, MS, CGC<sup>9</sup>, Candice Silversides, MD, FRCPC<sup>1,16,17</sup>, Ann Swillen, PhD<sup>18,19</sup>, Therese van Amelsvoort, MD, PhD<sup>20</sup>, Donna M. McDonald-McGinn, MS, CGC<sup>21-23</sup> and Anne S. Bassett, MD, FRCPC<sup>1-5,12,17</sup>

22q11.2 Deletion syndrome (22q11.2DS) is the most common microdeletion syndrome in humans, estimated to affect up to 1 in 2,000 live births. Major features of this multisystem condition include congenital anomalies, developmental delay, and an array of early- and later-onset medical and psychiatric disorders. Advances in pediatric care ensure a growing population of adults with 22q11.2DS. Informed by an international panel of multidisciplinary experts and a comprehensive review of the existing literature concerning adults, we present the first set of guidelines focused on

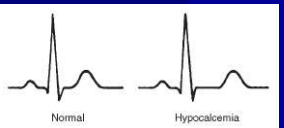
managing the neuropsychiatric, endocrine, cardiovascular, reproductive, psychosocial, genetic counseling, and other issues that are the focus of attention in adults with 22q11.2DS. We propose practical strategies for the recognition, evaluation, surveillance, and management of the associated morbidities.

*Genet Med* advance online publication 8 January 2015

**Key Words:** 22q11.2 deletion; clinical practice guidelines; DiGeorge syndrome; treatment; velocardiofacial syndrome

# Hormonale stoornissen

b.v. hypocalcemia (te laag calcium gehalte)



Symptoomloos

Vermoeidheid

Prikkelbaar/emotioneel

Abnormale bewegingen

Spasmen handen of voeten

Hartritmestoornissen

Epileptische aanvallen



# Obesitas



Zwaarlijvigheid/vetzucht/overmatige vetstapeling

Chronische ziekte (↑risico op o.a.: suikerziekte, hart- en vaatziekten, slaapapneu, artrose)

Psychische klachten, ↓conditie

Onderzoek (Voll et al. 2016)

- 207 Volwassenen met 22q11.2DS
- BMI  $\geq$  30
- Mediane leeftijd = 26.7 jr

Obesitas percentage: 43.5

# Tips voeding



Drink voldoende (obstipatie), maar;

- \* Kies voor cafeïne-vrije koffie: cafeïne → angstklachten ↑, slapen ↓
- Vermijd frisdranken: fosforzuur bindt aan calcium, aantasting glazuur, hoog suikergehalte, cafeïne
- En natuurlijk groenten (b.v. broccoli; rijk aan calcium)



# Immuunsysteem

- Veel minder recidiverende (terugkerende) infecties in vergelijking met kinderleeftijd
- Vaccinaties soms minder effectief (maar zijn wel van belang; b.v. griepvaccinatie)
- Auto-immuunziekten (b.v. hypothyreoïdie; te traag werkende schildklier, artritis; ontsteking van de gewrichten)

# Zintuigstoornissen



Horen



Zien



Ruiken



Proeven



Voelen

# Ziekte van Parkinson

## Verhoogd risico op vroeg-onset (<50 jr) ziekte van Parkinson

- Chronisch
- Progressief; toenemend in ernst
- Neurodegeneratief; afsterven zenuwcellen

Circa 30 mensen beschreven in internationaal wetenschappelijke literatuur



# Andere problemen bewegingen?

## Onderzoek in Toronto:

- Circa 90 mensen met 22q11.2DS
- Dossieronderzoek
- Screeningsinstrumenten



# Andere problemen bewegingen!

Parkinsonisme

Tremoren (schudbewegingen)

Myoclonieën (spiertrekkingen)

Minder handvaardig



# Slaapstoornissen

Stoornissen in slaappatroon

Slaapapneu (ademstilstanden tijdens slapen)



[www.Inslaap.nl](http://www.Inslaap.nl)

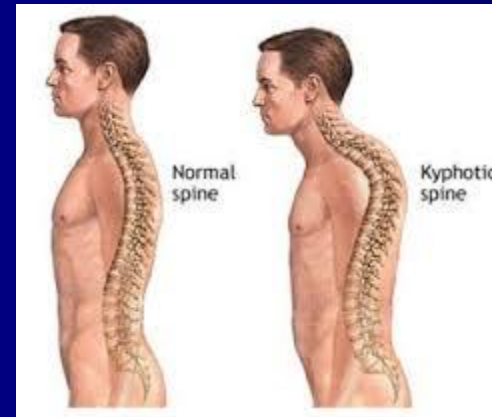




# Vergroeiingen wervelkolom



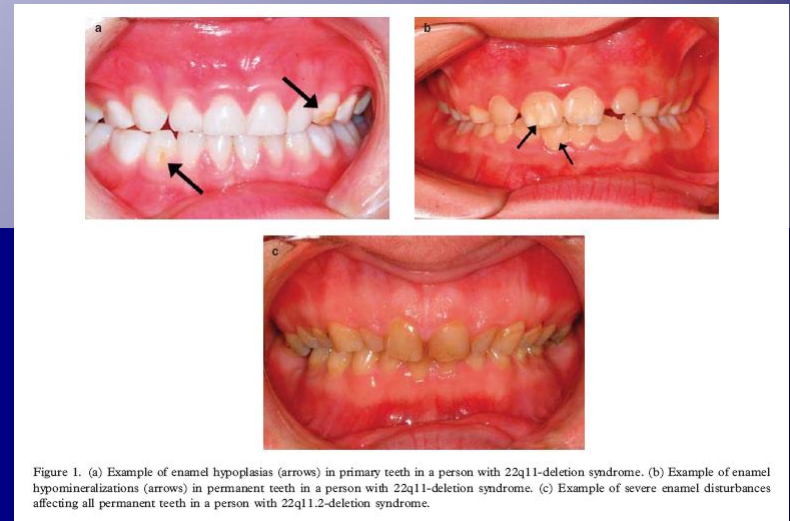
scoliose



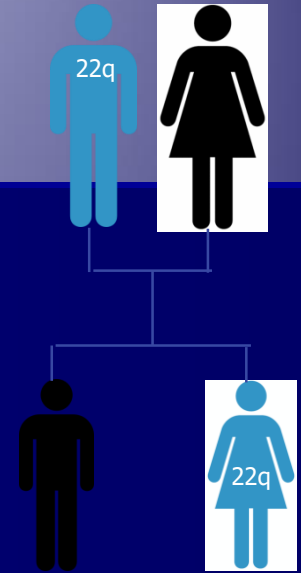
kyfose

# Tandbederf

- Ook op volwassen leeftijd veel tandbederf
- Risico op endocarditis (ontsteking van hart(kleppen) bij diegenen met aangeboren hartaandoening



# Seksualiteit en zwangerschap enzo...



## Seksualiteit

- Kwetsbaarheid (geen 'nee' durven zeggen)
- Onveilig vrijen
- Onvoldoende kennis/inzicht

## Normale vruchtbaarheid (?)

Risico's bij zwangerschap voor een moeder met 22q11.2DS (b.v. bij hartaandoening, of hormoonstoornis)

50% Kans op overdragen van de deletie op het kind

Een goede studiedag gewenst!

Erik.boot@uhn.ca

