

## Onderzoek



## Transitie



Erik Boot, arts voor verstandelijk gehandicapten

Studiedag Stichting Steun 22Q11, zondag 19 november 2017

## Resultaten van recent onderzoek





# The Dalglish Family Hearts and Minds Clinic



# Diagnostische zoektocht

(Palmer e.a., 2017 – aangeboden voor publicatie)

- Gemiddeld 7 (2-15) verschillende medische specialisatie gebieden vóór diagnose 22q11.2 deletie wordt gevonden. (Excl. huisarts en kinderarts).
- Gemiddelde tijd tot diagnose: 4,5-5 jaar.
- Minderheid diagnosen in 1<sup>e</sup> levensjaar.

Betekenis, o.a.:

- Educatie aan (toekomstige) artsen
- Hielprikscreen?!

## Obesity in adults with 22q11.2 deletion syndrome

Sarah L. Voll, MSc<sup>1,2</sup>, Erik Boot, MD, PhD<sup>2-4</sup>, Nancy J. Butcher, PhD<sup>2</sup>,  
Samantha Cooper, MHSc, RD<sup>4</sup>, Tracy Heung<sup>2</sup>, Eva W.C. Chow, MD, FRCPC<sup>2,3</sup>,  
Candice K. Silversides, MD, FRCPC<sup>4,5</sup> and Anne S. Bassett, MD, FRCPC<sup>2-6</sup>

- Onderzoek >200 volwassenen
- Gem. lft 26,7 jr

43,5% obesitas in medisch voorgeschiedenis

Vaker bij mensen met psychofarmaca

Betekenis:

- leefstijl!
- 22q11.2 deletie - extra opletten wat je eet en drinkt

- Vroeg begin (gem. 40 jr.)
- Soms lastig te herkennen of te onderscheiden van onschuldige bewegingsproblemen
- Reageert goed op reguliere medicijnen

## Betekenis:

- Scholing aan artsen (o.a. neurologen)
- Trek a/d bel bij twijfel



- Parkinsonisme (trage bewegingen, tremoren [trillen], stijfheid)
- Paradoxe uitslagen hersenscans (meer ipv minder dopamine cellen?)

## Betekenis:

- Mensen met een 22q11.2 deletie hebben vaker *parkinsonisme*; dit is meestal niet de *ziekte* van Parkinson
- Trek a/d bel bij twijfel

**BRAIN**  
A JOURNAL OF NEUROLOGY

## Neuroimaging and clinical features in adults with a 22q11.2 deletion at risk of Parkinson's disease

Nancy J. Butcher,<sup>1,2</sup> Connie Marras,<sup>3,4</sup> Margarita Pondal,<sup>3</sup> Pablo Rusjan,<sup>5,6</sup> Erik Boot,<sup>6,7</sup> Leigh Christopher,<sup>2,3,5,8</sup> Gabriela M. Repetto,<sup>9</sup> Rosemarie Fritsch,<sup>10</sup> Eva W. C. Chow,<sup>1,6</sup> Mario Masellis,<sup>11</sup> Antonio P. Strafella,<sup>2,3,4,5,8,12</sup> Anthony E. Lang,<sup>2,3,4,12,13</sup> and Anne S. Bassett<sup>1,2,6,7,14,15</sup>



Onderzoek naar de 'niet-medicamenteuze' behandeling van psychische problemen bij mensen met een 22q11.2 deletie

Betekenis:


- Onderzoek is nodig
- Aanwijzingen dat aanpassingen van reguliere behandelingen nodig zijn





## Transitie van zorg(en) bij adolescenten

*“Een kleine stap voor de mensheid, een grote voor iemand met een 22q11.2 deletie”*

A photograph of an astronaut in a white spacesuit standing on the lunar surface. To the left, an American flag is planted in the ground. The background is the dark, cratered surface of the moon.

**ONE SMALL STEP FOR MAN,  
ONE GIANT LEAP FOR MANKIND...**

## Transitie: overgang, verandering



# Verandering medische aandachtspunten

## Kinderleeftijd

- Ontwikkeling/mijlpalen
- Immuun systeem
- Aangeboren hartaandoening
- Gehemelte/spraak
- Aandacht en concentratie, angsten
- Voedingsproblemen
- Calcium, schildklier

*Verhoogde kans op lichamelijke problemen en vertraagde ontwikkeling*



## Volwassen leeftijd

- Calcium, schildklier
- Overgewicht/obesitas
- Vermoeidheid
- Angsten
- Psychosen
- Epileptische aanvallen
- Bewegings stoornissen

*Verhoogde kans op neuropsychiatrische aandoeningen*

# Verandering van

School



werk



# Verandering van wonen?



# Verandering van relaties



- Sibs uit huis
- Wegvallen vriendjes/  
vriendinnetjes van school?
- Op jezelf wonen?
- Hoe maak ik nieuwe  
vriend(inn)en? (*internet*)



Verandering wetten/regelgeving,  
financieën etc...

## Verandering van medische zorg



- Huisarts
  - Kinderarts (*regie-voerend arts, regiebehandelaar*)
  - 22q11-poli in het WKZ, Utrecht (*expertisecentrum; consultatie, kennisbundeling, wetenschappelijk onderzoek*)
  - Betrokken specialisten (b.v. cardioloog, KNO-arts, orthopeed)
- Huisarts
  - AVG (*regie-voerend arts, regiebehandelaar*)
  - 22q11-poli in het MUMC, Maastricht (*expertisecentrum; consultatie, kennisbundeling, wetenschappelijk onderzoek*)
  - Betrokken specialisten (b.v. psychiater, neuroloog, endocrinoloog)

# Bedankt voor jullie aandacht!

e.boot@hartekampgroep.nl

erik.boot@uhn.ca

