

In dit nummer:

Stand onderzoek UMCG:

- Polikliniek
- Insuline neusspray
- Neurologie
- Overige projecten

Psychiater in opleiding stelt zich voor:

Wendie Kiers

Overzicht van publicaties en presentaties:

- Zwanenburg et al. 2016
- Egger et al. 2016
- Voorlichtingsdag 2015
- RE-ACT congres 2016
- Symposium Erfelijke en Aangeboren aandoeningen 2016

1
2
3
3
4

In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

Onze laatste nieuwsbrief was van september 2015. Hoog tijd voor een update.

In deze nieuwsbrief leest u meer over de stand van onze onderzoeksprojecten, over de voorlichtingsdag voor ouders die plaatsvond op 21 november 2015 en over de congresbezoeken en presentaties die wij hebben gegeven in binnen- en buitenland.

Wij hebben weer een nieuw teamlid, Wendie Kiers. Zij is Arts voor verstandelijk gehandicapten en nu in opleiding tot psychiater. Voor haar wetenschappelijke stage zal zij zich richten op volwassenen met PMS. In deze nieuwsbrief stelt zij zich aan u voor en vertelt ze kort over haar onderzoek.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

Polikliniek voor zeldzame chromosoomaandoeningen

In de vorige nieuwsbrief vertelden wij over ons Expertisecentrum voor Zeldzame Chromosoomaandoeningen. Het aantal verwijzingen van kinderen en volwassenen met PMS is sinds de start van het onderzoek in 2012 sterk toegenomen. In 2014 en in 2015 zagen wij steeds 8 nieuwe patiënten, naast de kinderen en volwassenen die wij al volgden. In 2016 zagen wij tot nu toe al 5 nieuwe patiënten. Wij verwachten dat er in de komende jaren ook nieuwe diagnoses gesteld zullen worden. Steeds meer artsen zullen een keer kinderen en/of volwassenen met PMS zien.

Insuline neusspray

De resultaten van het insulineonderzoek hebben wij in november 2015 al met u gedeeld. Het artikel is intussen ingediend bij een medisch tijdschrift en beoordeeld. Na het beantwoorden van een aantal aanvullende vragen hebben wij het artikel opnieuw ingestuurd. Wij wachten nu met spanning af of het geaccepteerd wordt zodat wij de resultaten ook met andere artsen en onderzoekers kunnen delen.

Sommige ouders die niet mee hebben gedaan aan de insulinstudie wilden graag alsnog een proefbehandeling met de insuline neusspray bij hun kind. Dit is mogelijk in overleg met de eigen huisarts of kinderarts. Helaas weten wij niet wat de effecten van de neusspray op lange termijn zijn. Wij denken dat het huidige middel bij langdurig gebruik niet goed is voor het neusslijmvlies. Dit komt door het conserveringsmiddel in de huidige neusspray dat irritatie van de neus en soms bloedneuzen geeft. Wij adviseren ouders die een proefbehandeling starten om na ongeveer een half jaar ook een periode van 3-6 maanden te stoppen om te kijken of hun kind wel baat heeft bij het middel.

Daarnaast willen de zorgverzekeraars de insuline neusspray nog steeds niet vergoeden voor PMS. We hopen dat dit zal veranderen als onze resultaten gepubliceerd zijn.

Zie volgende pagina voor het vervolg

Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica, UMC Groningen

Postbus 30.001
9700 RB Groningen

Telefoon:

(050) 361 72 29

E-mail:

R.J.Zwanenburg@umcg.nl

Vervolg Stand onderzoek UMCG

Neurologie

De wetenschappelijke stage van Annemirthe van Zanten (geneeskunde student) naar de neurologische kenmerken bij kinderen met PMS is afgerond. Zij heeft gekeken naar de uitslagen van hersenfilmpjes (EEGs) van 25 kinderen en zal de resultaten in juni presenteren op een congres voor geneeskundestudenten.

Annemirthe zag dat jonge kinderen vaak een normaal EEG hebben. Oudere kinderen hebben vaker een tragere activiteit van de hersenen. Dit zien wij vaker bij andere kinderen met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking en dit heeft verder geen gevolgen voor de behandeling. Ook zag zij bij enkele kinderen tekenen van epileptische activiteit zonder dat zij epileptische aanvallen hebben. Kinderen hoeven hiervoor niet behandeld te worden met medicijnen. Annemirthe vond ook dat de epileptische activiteit op het EEG bij sommige kinderen ontstaat of toeneemt tijdens slaap. De resultaten van haar onderzoek worden nog verder uitgewerkt zodat wij kunnen adviseren waar op gelet moet worden als er een EEG gemaakt wordt bij iemand met PMS.

Verder heeft zij geen erfelijke factor gevonden die verantwoordelijk is voor de afwijkingen op de EEGs of voor het krijgen van een koortsstuipt of epileptische aanval. Dit betekent dat wij niet kunnen voorspellen welke kinderen hier kans op hebben.

Annemirthe heeft ook een heleboel hersenscans (MRI) verzameld. Wij willen graag nog dat de hersenscans op dezelfde manier bekeken worden zodat wij betrouwbare resultaten krijgen. Dit zal samen met een expert op het gebied van MRIs gedaan worden.

Overige projecten en samenwerking

Hogere herhalingskans op PMS in sommige families

Wij kennen een aantal families waarbij er een tweede kind geboren is met PMS terwijl het genetische onderzoek bij ouders normaal leek. Deze families hebben dus een hogere herhalingskans. Wij hebben een artikel geschreven waarin we de mogelijke oorzaken beschrijven en hoe dit onderzocht kan worden. We hopen dat artsen en onderzoekers hierdoor meer bewust worden van de herhalingskans op een kind met PMS, zodat zij toekomstige ouders goed kunnen voorlichten. Het artikel wordt in de komende weken ingediend bij een medisch tijdschrift.

Effect van de grootte van de deletie

Uit ons ontwikkelingsonderzoek is gebleken dat kinderen met een kleine deletie (van maar 3 genen, waaronder *SHANK3*) over het algemeen een gunstigere ontwikkeling laten zien dan kinderen met een grotere deletie. Wij gaan kijken of deze kinderen ook een kleinere kans hebben op aangeboren afwijkingen of andere kenmerken van PMS. Als dat het geval is, dan kunnen we ook op zoek gaan naar de genen die hiervoor verantwoordelijk zijn.

Europees project: 'Van mechanismen naar behandeling'

In Parijs is een onderzoeksgroep onder leiding van Prof. Bourgeron gestart met een groot project naar PMS, waarbij meerdere Europese onderzoeksgroepen zullen samenwerken. Meer informatie is te vinden op de volgende website:

<https://research.pasteur.fr/en/project/phelan-mcdermid-syndrome-from-mechanisms-to-treatments/>

Ook onze onderzoeksgroep zal meewerken aan dit project. Wij houden u op de hoogte van de ontwikkelingen.

*Start van Europees
project naar PMS:
Van mechanismen
naar behandeling*

Psychiater in opleiding stelt zich voor

Mijn naam is Wendie Kiers, en ik wil me graag aan u voorstellen.

De komende twee jaar, zal ik 1 dag in de week een onderzoeksstage volgen bij de afdeling Genetica in het UMC Groningen. Ik ga me richten op volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom.

Vanaf 1994 ben ik werkzaam geweest als Arts Verstandelijk Gehandicapten, in verschillende instellingen voor mensen met een verstandelijke beperking, aanvankelijk in Enschede en later in Friesland. Een zeer boeiend en veelzijdig werkgebied!

De laatste jaren was ik werkzaam op een afdeling voor Psychiatrie bij mensen met een verstandelijke beperking. Dit was de aanleiding om in oktober 2013 de stoute schoenen aan te trekken en in opleiding tot psychiater te gaan. In het kader van de opleiding, ga ik nu deze onderzoeksstage doen.

Mijn onderzoek zal zich met name gaan richten op de stemmingswisselingen en gedragsproblemen bij volwassenen met Phelan-McDermid syndroom. In een latere nieuwsbrief zal ik u hier uitgebreider over informeren.

Wendie werkt voor haar onderzoeksproject samen met Conny van Ravenswaaij. Als u als familielid of arts van een volwassene met PMS nog niet betrokken bent bij ons onderzoek kunt u via uw behandelaar door Wendie benaderd worden voor deelname. Ook kan het zijn dat zij contact opneemt om toestemming te vragen voor het opvragen van aanvullende medische gegevens, als u dit nog niet heeft gedaan.

Als u vragen heeft over haar onderzoek kunt u emailen naar ons emailadres: 22q13@umcg.nl



Overzicht van publicaties en presentaties

Het afgelopen half jaar heeft de onderzoeksgroep niet stil gezeten. Wij delen graag onze resultaten met u.

Publicaties

[Developmental phenotype in Phelan-McDermid \(22q13.3 deletion\) syndrome: a systematic and prospective study in 34 children.](#)

Zwanenburg RJ, Ruiters SA, van den Heuvel ER, Flapper BC, Van Ravenswaaij-Arts CM. J Neurodev Disord. 2016 Apr 26;8:16. PMID: 27118998

Onze belangrijkste conclusie is dat kinderen met PMS een verschillende ontwikkeling hebben, zowel in het niveau van functioneren als de ontwikkelingsgebieden waarin zij het sterkst zijn en waarmee zij het meeste moeite hebben. Dit betekent dat er geen één manier is om kinderen te ondersteunen en dat de begeleiding en behandeling voor ieder kind moet worden aangepast op zijn of haar niveau en behoeften.

Wat ons verder opviel is dat jonge kinderen vaak een minder grote achterstand hebben ten opzichte van leeftijdsgenootjes dan oudere kinderen met PMS en dat kinderen met een hele kleine deletie een gunstigere ontwikkeling laten zien dan kinderen met een grotere deletie. Dit was nog niet eerder zo duidelijk aangetoond.

Zie volgende pagina voor het vervolg

Vervolg Overzicht van publicaties en presentaties

Gedrag en behandeling bij volwassenen met PMS

[Neuropsychological phenotype and psychopathology in seven adult patients with Phelan-McDermid syndrome: implications for treatment strategy.](#)

Egger JI, Zwanenburg RJ, van Ravenswaaij-Arts CM, Kleefstra T, Verhoeven WM. Genes Brain Behav. 2016 Apr;15(4):395-404. PMID: 26824576

De belangrijkste conclusie van dit artikel is dat het zinvol kan zijn om bij volwassenen met gedragsproblemen of verlies van vaardigheden een uitgebreid neuropsychiatrisch onderzoek te doen naar een mogelijke onderliggende oorzaak. Wanneer er sprake blijkt van een onderliggende stemmingsstoornis dan kunnen zij baat hebben bij een medicijn dat de stemming stabiliseert. Ook kan een dergelijk onderzoek aanknopingspunten geven voor emotionele en gedragsmatige gevoeligheden zodat de begeleiding daarop kan worden afgestemd en zij beter in hun vel gaan zitten.

Presentaties

Voorlichtingsdag 2015

Op 21 november 2015 zijn 30 families afgereisd naar Groningen om bijgepraat te worden over de huidige kennis over PMS, de resultaten van het insulineonderzoek en informatie over andere onderzoeksprojecten. Voor sommige ouders was de voorlichtingsdag ook een kennismaking met andere ouders en voor anderen was het zelfs een soort reünie. Ook wij, als leden van de onderzoeksgroep, hebben nieuwe gezichten gezien en ervaringen gehoord. Uit de reacties is gebleken dat de dag erg geslaagd was.

RE-ACT congres 2016

In maart 2016 zijn Conny van Ravenswaaij-Arts en Renée Zwanenburg naar het RE-ACT congres in Barcelona geweest. Dit is een congres voor zeldzame aandoeningen opgezet door de Blackswan Foundation (<http://www.react-congress.org/>). De bezoekers van dit congres weten hoe lastig het is om onderzoek te doen bij zeldzame aandoeningen en kunnen veel van elkaar leren. Renée heeft de resultaten van de insulinstudie gedeeld met een presentatie en een poster. Ze heeft voor haar poster een Young Investigators Award gekregen.

Symposium Erfelijke en aangeboren aandoeningen 2016

In april 2016 is Renée Zwanenburg naar het EAA symposium geweest in Veldhoven. Een symposium voor jongen onderzoekers en kinderartsen met belangstelling voor erfelijke en aangeboren aandoeningen. Ook hier heeft zij de resultaten van de insulinstudie gepresenteerd.

