

Phelan-McDermid Syndroom

Nieuwsbrief

In dit nummer:

Stand onderzoek UMCG: 1

Jaaroverzicht 2012 en plannen 2013

Klinisch Geneticus stelt zich voor: 2

Prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts

Vraag en antwoord: 3

Slaapproblemen bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom

Uit de medische literatuur 3

Stemmingsstoornissen bij volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom

Verhoeven et al. 2012
Denayer et al. 2012
Vucurovic et al. 2012

Aantal kinderen met het Phelan-McDermid syndroom 4

Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica, UMC Groningen

Postbus 30.001
9700 RB Groningen

Telefoon:
(050) 361 72 29

E-mail:
R.J.Zwanenburg@umcg.nl

In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

Allereerst willen wij u een voorspoedig, gelukkig en gezond 2013 toewensen!

Net als in 2012 hopen we ook in 2013 veel te kunnen doen op onderzoeksgebied. In deze nieuwsbrief geven wij een overzicht van de activiteiten die het afgelopen jaar hebben plaatsgevonden. Natuurlijk kijken wij ook vooruit naar de plannen voor het aankomende jaar.

In deze nieuwsbrief zal prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts zich aan u voorstellen. Bij een aantal van u is zij al bekend. Zij is verantwoordelijk voor het onderzoek naar het Phelan-McDermid syndroom in Groningen.

Bij 'Vraag en antwoord' gaan we in op de slaapproblemen die sommige kinderen met het Phelan-McDermid syndroom hebben.

In het afgelopen jaar zijn enkele artikelen verschenen over stemmingsstoornissen bij volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom. In deze nieuwsbrief bespreken wij deze artikelen.

Tot slot hebben we in een grafiek weergegeven wat de leeftijden zijn van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom die bij ons bekend zijn.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

De belangrijkste activiteiten van de onderzoeksgroep in 2012 waren de indiening van het insuline onderzoek bij de Medisch Ethische Toetsingscommissie (METc), de ontwikkelingsonderzoeken bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom en het opzetten van de nieuwsbrief en website.

METc

Een paar jaar geleden wees één van de ouders prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts op een pilot studie met een insuline neusspray bij zes kinderen met het Phelan-McDermid syndroom in Duitsland. Volgens deze studie zou insuline neusspray de ontwikkeling en het gedrag verbeteren van kinderen met het Phelan-McDermid syndroom, maar er moest eerst meer bewijs komen. In november 2011 kreeg prof. van Ravenswaaij-Arts een ZonMW subsidie toegewezen. Het geld voor de insulinestudie was geregeld, nu nog toestemming van de Medisch Ethische Toetsingscommissie (METc). Deze commissie beoordeelt de veiligheid en kwaliteit van het onderzoeksplan, waarbij het belang van de deelnemers voorop staat. Deze procedure is een ingewikkeld proces waar veel tijd overheen gaat. Na een aantal extra vragen en een paar aanpassingen wachten we nu op de definitieve toestemming van de commissie

Ontwikkelingsonderzoeken

Na de oudercontactdag in februari 2012, georganiseerd samen met de patiëntenvereniging Zeldzaam, hebben een aantal ouders aangegeven interesse te hebben in onderzoek naar het Phelan-McDermid syndroom. In april/mei zijn we gestart met ontwikkelingsonderzoeken en gedragsvragenlijsten bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom om dit in kaart te brengen. 24 kinderen hebben meegedaan aan dit onderzoek. Dit is de eerste keer dat bij een zo grote groep kinderen gestructureerd ontwikkeling en gedrag in kaart gebracht worden. Van de 24 kinderen zijn er 20 die ook mee willen doen aan het insuline onderzoek. Vanwege de planning was de uiterste termijn om nog mee te kunnen doen met het insuline onderzoek eind juli 2012.

(Zie volgende pagina voor het vervolg)

Vervolg: stand onderzoek UMCG*Nieuwsbrief en website*

Om ouders en andere geïnteresseerden op de hoogte te houden van het onderzoek in Groningen verscheen in juni 2012 de eerste Phelan-McDermid syndroom nieuwsbrief, die sindsdien maandelijks is verschenen. In de tussentijd is gewerkt aan de onderzoekswebsite. Hierop stond informatie over de achtergrond en plannen voor het onderzoek. Ook stonden hier alle eerdere nieuwsbrieven en handige links naar patiëntenorganisaties in binnen en buitenland. Helaas worden alle websites van de universiteit momenteel vernieuwd waardoor deze informatie nu tijdelijk uit de lucht is.

Vorbereidingen door de apotheek

Het afgelopen half jaar heeft de ziekenhuisapotheek hard gewerkt aan het ontwikkelen van de neussprays voor het insuline onderzoek. Ook wordt de logistiek opgezet om de neussprays straks goed en op tijd bij de eigen apotheek te krijgen, met duidelijke instructies voor het gebruik.

Aankomende periode

In afwachting van de definitieve METc goedkeuring voor het insuline onderzoek zijn we op dit moment volop bezig met de voorbereidingen voor dit onderzoek. De planning is om eind januari 2013 te beginnen.

Het aantal kinderen met het Phelan-McDermid syndroom dat bij ons bekend is, is het afgelopen jaar gegroeid van 25 naar 35. Een deel van de kinderen hebben wij al gezien, maar van de kinderen die niet meedoen aan het insuline onderzoek hebben wij nog geen gegevens. De komende periode willen wij ook de gegevens van deze kinderen verzamelen en hiervoor zullen wij de ouders benaderen. Hoe meer gegevens wij namelijk hebben, hoe duidelijker ons beeld van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom wordt en hoe beter we vragen van ouders kunnen beantwoorden.

Een ander belangrijk doel de komende periode is het verzamelen van medische gegevens van volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom. Hierover is nog weinig bekend en het is belangrijk voor artsen en familie om een beter beeld te krijgen van de mogelijke gezondheidsproblemen bij volwassenen. Daarnaast is het voor ouders van kinderen met het Phelan-McDermid syndroom belangrijk om geïnformeerd te worden over de toekomstperspectieven bij het Phelan-McDermid syndroom.

Genoeg om te doen dus! Wij zullen u in ieder geval op de hoogte houden.

**Klinisch Geneticus stelt zich voor**

Prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts. Al vanaf het begin van mijn opleiding tot klinisch geneticus in 1992 is mijn speciale aandachtsgebied de zeldzame chromosoomaandoeningen. In 1993 startte ik in het Radboud ziekenhuis Nijmegen met een chromosomenpolikliniek. Doel van de polikliniek is het verbeteren van de begeleiding van ouders en kinderen met een chromosoomaandoening. Door kinderen regelmatig terug te zien en gegevens te verzamelen, neemt de kennis over deze zeldzame aandoeningen toe. Al snel na de start van de chromosomenpolikliniek hielp ik met de oprichting van het Oudernetwerk Wolf-Hirschhorn syndroom en tevens stond ik aan de wieg van Zeldzaam. Ik richtte samen met prof. Albert Schinzel de voor dokters toegankelijke internationale internet-database ECARUCA op. Hierin worden gegevens van duizenden personen met chromosoomveranderingen verzameld.

Sinds 2006 ben ik werkzaam in het UMC Groningen waar ik ook een chromosomenpolikliniek startte. Ik heb tot nu toe vooral onderzoek gedaan naar veranderingen van de chromosomen 6, 9, 13, 15, 18 en 22. Ik werk daarbij veel samen met andere onderzoeksgroepen en met ouderverenigingen waaronder Zeldzaam en Unique. Het meeste onderzoek is vraag-gestuurd. Dat wil zeggen naar aanleiding van vragen van ouders gaan we aan de slag om een antwoord te vinden. Zo is ook het onderzoek naar het effect van insuline bij Phelan-McDermid syndroom begonnen: op verzoek van ouders. Op deze manier blijft de patiënt altijd centraal staan.

Vraag en antwoord

Bij kinderen met een verstandelijke beperking komen over het algemeen vaker slaapproblemen voor. Dit geldt ook voor kinderen met het Phelan-McDermid syndroom, maar in de medische literatuur is weinig informatie te vinden over slaapproblemen specifiek bij het Phelan-McDermid syndroom. Hieronder zullen we onze ervaringen beschrijven. Onze gegevens zijn tot nog toe gebaseerd op een kleine groep van 16 kinderen dus het antwoord op de vraag is een schatting.

Een kwart van de kinderen die wij kennen met het Phelan-McDermid syndroom heeft geen slaapproblemen. Een kwart heeft problemen met het inslapen en een kwart is erg vroeg wakker, vaak voor of rond 5 uur. Ongeveer een derde wordt midden in de nacht klaar wakker en heeft dan problemen met het doorslapen. Een vijfde van de kinderen die eerder slaapproblemen hadden heeft dit later niet meer.

Algemene adviezen voor slaapproblemen zijn de volgende. Vaste tijden voor het naar bed gaan en opstaan, het voorkomen van drukke activiteiten voor het naar bed gaan en soms kan rustige muziek of massage helpen bij het inslapen.

Bij enkele kinderen zijn de slaapproblemen minder geworden door het gebruik van Melatonine, maar dit werkt niet voor elk kind. Bij één kind heeft het rust gegeven om de rand van het bed hoger te maken, zodat het zelf uit bed gaan niet meer gaat.

'Zijn er vaker slaapproblemen bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom?'

Uit de medische literatuur

Stemmingsstoornissen bij volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom

Het afgelopen jaar zijn er vier artikelen verschenen waarin stemmingsstoornissen beschreven werden bij volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom.

Verhoeven en collega's (Neuropsychiatric Disease and Treatment, april 2012) beschreven twee broers met het Phelan-McDermid syndroom. De eerste had op de kinderleeftijd slaapproblemen, hyperactief gedrag en een algehele ontwikkelingsachterstand, met name van de spraak. Op de leeftijd van 17 jaar viel hij af en was er sprake van verlies van interesse, sociaal teruggetrokken gedrag en angsten. Twee jaar later liet hij ook ongeremd gedrag en obsessieve rituelen zien. Nadat de stemmingsstoornis bij hem was herkend is hij behandeld met medicatie en zijn stemming en gedrag zijn daarna gestabiliseerd. De oudere broer had terugkerende depressieve episodes vanaf de leeftijd van 27 jaar, maar deze waren minder uitgesproken en ook hij kreeg hiervoor medicatie.

Denayer en collega's (Molecular Syndromology, april 2012) beschreven 4 volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom, 3 vrouwen en 1 man. Allemaal hadden ze een ernstige verstandelijke beperking en een spraakachterstand. Op de leeftijd van 16, 19, 22 en 30 jaar werd een bipolaire stemmingsstoornis vastgesteld. De veranderingen in het gedrag die zijn beschreven zijn wisselende stemming en activiteiten, chaotisch en ongeorganiseerd gedrag, wisselende slaap en irritatie. Twee van de volwassenen kregen medicatie voor de stemmingsstoornis.

Vucurovic en collega's (European Journal of Medical Genetics, juli 2012) beschreven een man met het Phelan-McDermid syndroom. Op de leeftijd van 3 jaar vielen de volgende problemen op: geen aandacht, hyperactief en impulsief gedrag met een ernstige taalachterstand. Hij had slaapproblemen, waarbij hij in periodes veel of juist weinig sliep. Op de leeftijd van 10 jaar had hij een periode van 3 dagen waarbij hij psychisch en lichamelijk geagiteerd was en niet sliep. Op de leeftijd van 16 jaar was sprake van een depressieve stemming en sociale terugtrekking. Vanaf dat moment wisselden depressieve stemmingen zich af met euforische stemmingen.

(Zie volgende pagina voor het vervolg)

Vervolg: uit de medische literatuur

In totaal gaat het om zeven volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom bij wie een stemmingsstoornis beschreven is. De leeftijd waarop dit voor het eerst optreedt is heel verschillend, van 16 jaar tot 30 jaar. Samenvattend zijn de belangrijkste signalen verlies van interesse in dagelijkse bezigheden, teruggetrokken gedrag, afgewisseld met ongeremd gedrag, impulsiviteit en overactiviteit. Deze episodes van depressiviteit en hyperactiviteit kunnen elkaar snel afwisselen (rapid cycling). De diagnose die meestal gesteld werd is een atypische bipolaire stoornis. Dit is een stoornis in de stemming waarvoor behandeling met medicatie nodig is. Het kan lastig zijn om de diagnose van een stemmingsstoornis te herkennen, omdat vrijwel alle personen een verstandelijke beperking hebben en zich niet goed kunnen uiten.

Wat we willen benadrukken is dat wat we hier boven beschrijven niet bij alle volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom voor hoeft te komen. De bovengenoemde personen zijn juist in de literatuur beschreven omdat hun stemmingsproblemen opvallend waren. Dit maakt in ieder geval duidelijk dat bipolaire stemmingsstoornissen voorkomen bij het Phelan-McDermid syndroom en dat het belangrijk is hier alert op te zijn, omdat behandeling met de juiste medicijnen een gunstig effect kan hebben.

Aantal kinderen met het Phelan-McDermid syndroom in Nederland

De ouders van 32 kinderen hebben zich bij ons aangemeld voor de nieuwsbrief. Van enkele centra weten we dat zij nog een aantal kinderen kennen met de diagnose Phelan-McDermid syndroom, maar met deze ouders hebben wij nog geen contact. Dit gaat om 10 kinderen. Van de overige centra weten we nog niet precies hoeveel kinderen zij kennen met de diagnose Phelan-McDermid syndroom.

In de grafiek hieronder kunt u zien hoe de leeftijdsverdeling is. Van 41 kinderen weten we het geslacht. Dit zijn 26 meisjes en 15 jongens.

