

MUMC expertise poli neuropsychiatrie en genetische syndromen

Een genetisch syndroom, gaat vaak gepaard met verschillende lichamelijke klachten en een verhoogde kans op psychiatrische problemen. Dat maakt de zorg meestal complex, waarbij vaak meerdere hulpverleners betrokken zijn. Aangezien deze aandoeningen vrij zeldzaam zijn, zijn niet alle hulpverleners bekend met genetische syndromen. Zogenaamde copynumbervariaties (CNVs, zie figuur), waarbij er *te veel* of *te weinig* erfelijk materiaal is, dragen relatief vaak bij aan het ontstaan van psychiatrische problemen. Hoewel individuele CNVs zeldzaam zijn, komen ze als groep regelmatig voor bij mensen met psychiatrisch problemen (zie tabel, Lowther et al 2017).

In het MUMC hebben we specifieke expertise op het gebied van psychiatrische aandoeningen bij genetische syndromen veroorzaakt door een CNV.

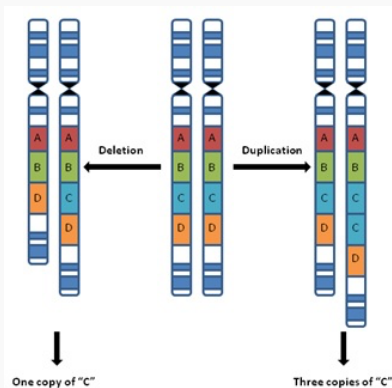


Table 2 Relative prevalence of selected genomic disorders in patients with psychiatric conditions

Genomic disorder ^{a, b}	Relative prevalence in psychiatric conditions					Prevalence in control samples per 10,000 ^c
	ADHD	Bipolar disorder	Schizophrenia ^b	Autism spectrum disorder	Intellectual disability	
22q11.2 deletion syndrome	*	*	***	*	***	None
16p11.2 duplication (proximal; 600 kb)	**	**	***	**	**	3–9
15q11-q13 duplication (most commonly BP2-BP3 but also includes BP1-BP4 variants) ^d	–	–	**	***	**	None
15q13.3 deletion (BP4–BP5)	–	**	**	**	**	1–2
1q21.2 deletion	**	*	**	*	**	1–3
1q21.2 duplication	–	**	**	**	**	4
16p11.2 deletion (proximal; 600 kb)	**	*	*	***	***	5
7q11.23 duplication	–	–	*	**	**	0.6–1
3q29 deletion	–	*	*	*	*	0.1–0.2
17q12 deletion	–	–	*	**	**	None
16p13.11 deletion	–	**	–	**	**	2–3
Prader-Willi/Angelman syndrome (most commonly BP2-BP3 but also includes BP1-BP4 variants) ^d	–	–	–	***	**	None
Williams syndrome (7q11.23 deletion)	–	–	–	*	**	0–1

For each individual psychiatric condition, estimated to be present in *** = up to 1%; ** = 0.1–0.9%; * = < 0.1%; – = not yet identified in a case-control study, though may be described in a case report or in family members, e.g., ADHD in 15q11 q13 duplication [23]

Polikliniek

Bij onze polikliniek kunnen mensen terecht voor syndroomgericht psychiatrisch onderzoek en advies. Daarnaast zijn er soms andere medisch specialisten betrokken en werken we in een multidisciplinair team. De professionals van het expertiseteam zijn gespecialiseerd in de deze genetische syndromen:

22q11 deletie en duplicatie

1q21 deletie en duplicatie

Andere copynumbervariaties (Copy Number Variants: CNVs) met neuropsychiatrische klachten

Hoe werken wij?

Na het consult geven we een behandel- en/of begeleidingsadvies. Soms is er ook aanvullend onderzoek nodig. De arts die u heeft verwezen krijgt een brief met onze bevindingen en adviezen, met een kopie aan betrokken behandelaren. Wij zijn daarnaast uiteraard beschikbaar voor inhoudelijke vragen. Dus bent u huisarts, AVG, medisch specialist, psycholoog, gedragswetenschapper, of andere hulpverlener? Neem dan contact met ons op. We delen graag onze kennis en op aanvraag kunnen wij ook scholing verzorgen.

Aanmeldingen kunnen met geldige verwijfsbrief van de huisarts gestuurd worden naar:

Secretariaat psychiatrie
Poli 22q11
Afdeling Psychiatrie en Psychologie
Academisch Ziekenhuis Maastricht
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

Email: cnvpsychiatrie@mumc.nl

Ingrid Haemers, coordineert dit multidisciplinair spreekuur. Aanwezig op maandag, donderdag en vrijdag. Bereikbaar via mail en 043-3874130.

Referentie

Lowther C, Costain G, Baribeau DA, Bassett AS. Genomic Disorders in Psychiatry- What Does the Clinician Need to Know? Curr Psychiatry Rep. 2017 Sep 20;19(11):82.