

### **Informatieavond 16p11.2 deletie en duplicatie op 14 januari 2021**

Door: Niels Vos en Lotte Kleinendorst, arts-onderzoekers Klinische Genetica

Op donderdag 14 januari organiseerde de afdeling Klinisch Genetica van het Amsterdam UMC de vierde 16p11.2 deletie/duplicatie informatieavond. Vanwege de coronavirusmaatregelen werd de avond ditmaal digitaal georganiseerd. En de opkomst was er niet minder om: er waren in totaal ongeveer honderd mensen ingelogd tijdens de avond.

#### **Introductie**

Mieke van Haelst verzorgde voor het vierde jaar de introductie van de avond. Zij gaf uitleg over DNA en chromosomen in het algemeen en over de 16p11.2 deleties en duplicaties. Ook besprak ze de problemen die het vaakst voorkomen bij 16p11.2 deleties en duplicaties.

#### **Nieuwe inzichten – Lotte Kleinendorst**

Anderhalf jaar geleden hebben wij de laatste 16p-informatieavond georganiseerd. Sindsdien zijn er veel nieuwe artikelen verschenen waar 16p11.2 in genoemd wordt. Hieruit kan onder andere geconcludeerd worden dat 16p11.2 deleties en duplicaties een van de meest voorkomende chromosoomafwijkingen zijn. Ook was er een interessante studie over het voorkomen van taalproblemen. Bij de patiënten met een 16p-duplicatie wordt dit vaker gemist. Met name de 'pragmatische taal-skills' kunnen verstoord zijn, wat betekent dat niet de juiste woorden of communicatie in sociale situaties gebruikt worden. Tot slot werden er een aantal nieuwe studies geïntroduceerd, zoals onderzoek naar medicijnen tegen overgewicht.

#### **Quiz – Niels Vos**

De quiz werd met name door veel familieleden van patiënten ingevuld, maar ook zorgverleners en patiënten zelf deden mee. Er waren vooral veel (betrokkenen van) patiënten met een 16p11.2 deletie, maar de duplicatie is ook bij een aanzienlijk deel (15%) van de patiënten gevonden. Bij een klein deel van de patiënten (8%) is er nog een andere genetische diagnose vastgesteld en bij een even grote groep wordt dit nog uitgezocht.

Lastig te behandelen psychische problemen komen behoorlijk veel voor (>50%). Meer dan de helft van de patiënten gebruiken medicijnen, meestal onder andere voor psychiatrische problemen. Overgewicht is een ander bekend verschijnsel dat veel voorkomt bij de deelnemers (>50%). Bij een deel van de patiënten (10%) komt epilepsie voor. Een even grote hoeveelheid (10%) heeft last van winterhanden/wintertenen. Er is veel begeleiding door een logopedist, psycholoog of psychiater, diëtist of een combinatie van deze zorgverleners, maar bijna een kwart van de deelnemers geeft aan geen van deze vormen van begeleiding te hebben. Er werd nog wel een belangrijke toevoeging door een van de aanwezigen gedaan dat sommige mensen ook begeleiding door een fysiotherapeut ontvangen.

#### **Epigenetisch onderzoek (EpiSign) – Niels Vos**

Er is in het Amsterdam UMC een nieuwe studie gestart, EpiSign genaamd, waarbij we kijken naar aanpassingen aan het DNA of verpakkingsmateriaal van het DNA, waarbij niet de DNA code zelf

verandert. Deze aanpassingen bepalen of een gen wel of niet tot uiting komt. De studie naar deze aanpassingen noemen we 'Epigenetica' (Epi betekent op – bovenop de genetica). Met EpiSign ('**Epigenetische Signatuur**') kijken we of er een bepaald epigenetisch profiel (zoals een handtekening of signatuur) te zien is bij een bepaald syndroom.

We willen graag weten of er bij 16p11.2 deleties en duplicaties ook specifieke epigenetische profielen zijn. Dit kan leiden tot nieuwe inzichten en hopelijk helpen bij het verklaren van verschillen en overeenkomsten tussen de groepen 16p11.2 deleties en duplicaties. Om dit te kunnen doen hebben we toestemming van ouders, wettelijk vertegenwoordigers en/of patiënten zelf nodig om hun DNA hiervoor te kunnen gebruiken. Er is meestal geen nieuwe bloedafname nodig. Indien er nog genoeg DNA ligt opgeslagen dan kan dat hiervoor gebruikt worden. Als u of uw kind met een 16p11.2 deletie of duplicatie wil meenemen aan deze studie, dan vragen wij u om te mailen naar [16p@amsterdamumc.nl](mailto:16p@amsterdamumc.nl). Wij zullen dan aan u laten weten of u of uw kind in aanmerking komt voor deelname aan de EpiSign studie.

### **Onderzoek naar psychische klachten bij 16p – Professor Thérèse van Amelsvoort (Psychiater, Maastricht UMC)**

Een ander nieuw en interessant onderzoek dat werd besproken zijn de huisbezoeken die wij (in ieder geval Niels Vos) met collega's van de psychiatrie uit het Maastricht UMC zullen doen. Het accent zal hierbij liggen op de psychische klachten die er kunnen voorkomen bij mensen met 16p11.2 deleties en duplicaties. Er zullen vragenlijsten en interviews worden afgenomen. Op dit moment zullen de huisbezoeken in Nederland worden gedaan bij patiënten die 16 jaar of ouder zijn. In België worden de huisbezoeken juist gedaan bij patiënten die jonger zijn dan 16 jaar. Als u en/of uw kind met een 16p11.2 deletie of duplicatie 16 jaar of ouder is, dan kunt u mailen naar [16p@amsterdamumc.nl](mailto:16p@amsterdamumc.nl) als u zou willen deelnemen. Wij sturen dan een toestemmingsformulier en aanvullende informatie op en zullen overleggen met de collega's uit Maastricht over uw deelname aan deze studie. Ook als u nog aanvullende vragen over deze studie heeft, kunt u deze naar ons mailen.

### **Afronding en vragen**

Halverwege en na de presentaties was er ruimte om de ingestuurde vragen te bespreken. Ook werden de live ingestuurde vragen uit de chat besproken.

Wij vonden het wederom een zeer geslaagde avond en we hopen iedereen volgend jaar weer te zien!

## 16P11.2 POLIKLINIEK

*Wat houdt de polikliniek in? Hoe kan ik verwezen worden? Moet ik jaarlijks terugkomen?*

Alle mensen met een 16p11.2 deletie of duplicatie kunnen bij ons op de polikliniek terecht voor voorlichting en adviezen. We brengen dan de huidige vragen/wensen/zorgen in kaart en kijken waar aanvullend onderzoek ingezet moet worden. Soms verwijzen we door naar andere specialisten. Verder maken we een uitgebreide brief die u ook aan andere betrokkenen kan geven voor meer informatie. Andere betrokken artsen of behandelaars kunnen uiteraard altijd informatie bij ons inwinnen.

Als u na verloop van tijd weer nieuwe vragen heeft en behoefte heeft aan een vervolgspraak, kunt u weer op controle komen bij de polikliniek. Dit hoeft dus geen vaste jaarlijkse controle te zijn. Wel is er dan opnieuw een verwijzing van uw huisarts of behandelend arts nodig.

Alle mensen die naar de 16p11.2 polikliniek komen, zullen gevraagd worden om deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek. Indien u toestemming geeft zal dit betekenen dat uw gegevens zonder uw naam of geboortedatum of ander gegeven dat direct naar u verwijst (geanonimiseerd), worden opgeslagen en gebruikt kunnen worden voor wetenschappelijk onderzoek. Ook zijn er nieuwe studies waar maar enkele patiënten aan mee kunnen doen, bijvoorbeeld omdat een bepaald gen wel of niet in de deletie of duplicatie ligt. Wij houden in ons overzicht bij aan welke studies de patiënten meedoen zodat we ook daar updates over kunnen geven als u op de polikliniek voor een vervolg komt.

### WAAR VIND IK BELANGRIJKE INFORMATIE?

Online folders voor patiënten, familie en zorgverleners

<http://www.uniek-erfelijk.nl/16p112-microduplicaties>

<http://www.uniek-erfelijk.nl/16p112-microdeleties>

Informatie speciaal voor kinderen

<https://ikhebdat.nl/content/16p112-microduplicaties>

<https://ikhebdat.nl/content/16p112-microdeleties>

---

### **Overige informatie**

Voor meer informatie en vragen mailt u naar: [16p@amsterdamumc.nl](mailto:16p@amsterdamumc.nl)

Als u een afspraak wilt maken op de 16p11.2 polikliniek, kunt u de huisarts/kinderarts of een andere behandelend specialist vragen om een verwijsbrief naar de polikliniek Klinische Genetica in het Amsterdam UMC, locatie AMC onder vermelding van de 16p-polikliniek. Om de afspraak goed voor te kunnen bereiden, zouden wij bij de verwijsbrief graag alle relevante medische informatie én de uitslag van het genetisch onderzoek ontvangen.

---