

## Sms: verschillende oorzaken, uitingen en aanpak

Smith Magenis syndroom (SMs) is een zeldzame genetische aandoening die voorkomt bij 1 op de 15:000 – 20:000 mensen en gepaard gaat met een verstandelijke beperking en ernstige slaap- en gedragsproblemen. Deze combinatie van problemen is belastend voor de mensen met dit syndroom, hun ouders en verzorgers.

Er zijn twee oorzaken voor SMs:

- bij de eerste vorm mist een stuk van chromosoom 17 (17p11.2), een zogenoemde 17p11.2 deletie
- bij de tweede vorm is een stuk (gen) van dit chromosoom (RAI1) beschadigd, een RAI1 mutatie

Bij de polikliniek genetische syndromen van 's Heeren Loo waren gegevens beschikbaar van cliënten met dit syndroom die in de afgelopen 15 jaar de polikliniek bezochten. Financiering door ZonMw maakte het mogelijk om gegevens van 66 personen te kunnen ordenen en analyseren. Het gaat om gegevens over intelligentie (IQ), mate van verstandelijke beperking en gedragsproblemen. Bij het onderzoek werd gekeken naar verschillen tussen mensen met een 17p11.2 deletie en met een RAI1 mutatie.

### Uitkomsten van het onderzoek

#### Verskil in IQ en verstandelijke beperking

In het onderzoek werd gevonden dat het IQ in de groep mensen met een RAI1 mutatie gemiddeld hoger was en de mate van verstandelijke beperking minder ernstig in vergelijking met de groep mensen met een 17p11.2 deletie. Dit komt overeen met eerdere meldingen in de literatuur waar bij een klein aantal



mensen met een RAI1 mutatie een wat hoger IQ werd gevonden dan op basis van de diagnose SMs werd verwacht.

#### Verskil in gedragsproblemen

Ook werd een verschil gezien in de hoeveelheid gedragsproblemen die werden gemeten met een veelgebruikte gedragsvragenlijst, de CBCL. De groep mensen met een RAI1 mutatie scoorden gemiddeld hoger op de aanwezigheid van gedragsproblemen dan mensen met een 17p11.2 deletie. Bij mensen met een RAI1 mutatie werd meer gescoord op naar binnen gerichte (internaliserende) gedragsproblemen dan bij mensen met een 17p11.2 deletie.

> De samenvatting gaat verder op de achterkant.



## Mogelijke verklaringen verschil gedragsproblemen

In het project werd gekeken of er een relatie bestond tussen IQ-scores en internaliserende problematiek in beide groepen, met het idee dat het verschil misschien kan worden verklaard door het verschil in intelligentie in beide groepen. Zo'n relatie werd niet gevonden. Een mogelijke verklaring voor de verschillen in gescoorde gedragsproblemen kan zijn dat er bij mensen met een RAI1 mutatie een groter gat is tussen de intelligentie en het emotioneel niveau. Mensen worden door hun omgeving vaak aangesproken op hun cognitieve niveau, wat kan leiden tot 'overvraging', terwijl hij of zij de informatie emotioneel niet aankan. Een andere mogelijkheid is dat de school, waar kinderen door hun hogere IQ op zitten, minder goed is afgestemd op hun emotionele ontwikkeling. Een derde verklaring kan zijn dat de gedragsvragenlijst niet voldoende aansluit bij de intelligentie van een kind met een 17p11.2 deletie. Dit kan een verschil in uitkomsten geven.

De oorspronkelijke publiekssamenvatting staat op de website van ZonMw. Zoek op [www.zonmw.nl](http://www.zonmw.nl) naar 'Kennis over Smith Magenis'.

## Betekenis voor de praktijk

Tot voor kort keken we in de klinische praktijk niet naar de onderliggende oorzaak van SMs. Dit is iets wat door het onderzoek gaat veranderen. De oorzaak van SMs kan namelijk richting geven aan verdere multidisciplinaire begeleiding en behandeling en aanknopingspunten geven voor verder wetenschappelijk onderzoek.

## Conclusie

Kortom, het onderzoek wijst erop dat het voor de mate van verstandelijke beperking en de aanwezigheid van gedragsproblemen lijkt uit te maken of iemand met SMs een RAI1 mutatie of 17p11.2 deletie heeft. Het is belangrijk om hier in de praktijk rekening mee te houden, maar meer systematisch onderzoek is nog wel van belang om gedetailleerder te bekijken wat de verschillen zijn en in hoeverre de aanpak kan worden aangepast aan de onderliggende oorzaak.

Bovenstaande resultaten worden verwerkt in een artikel en ter publicatie aangeboden aan een internationaal wetenschappelijk tijdschrift.

