

Cathelijne Linders,  
gedragswetenschapper  
7 november 2020



[prisms.org](https://prisms.org)

# Kennis over Smith Magenis: naar wetenschappelijke onderbouwing van complexe zorg



UMC Utrecht



's Heeren Loo



SmithMagenis  
syndroom



's Heeren Loo



# ZonMw

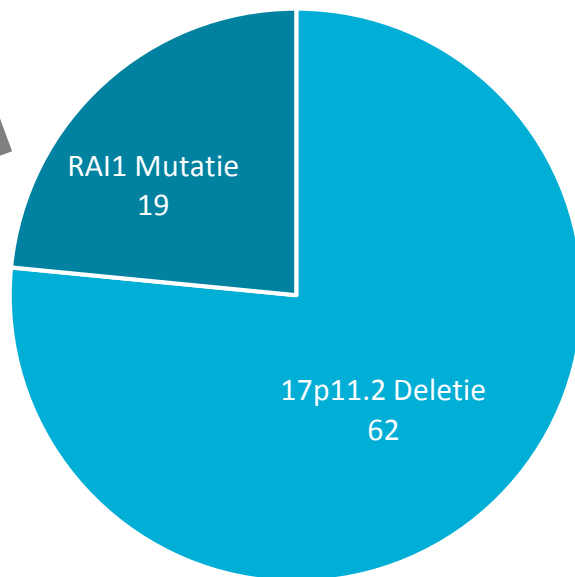




# ZonMw



## Smith Magenis Syndroom

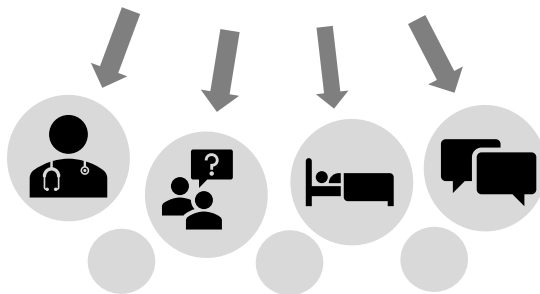
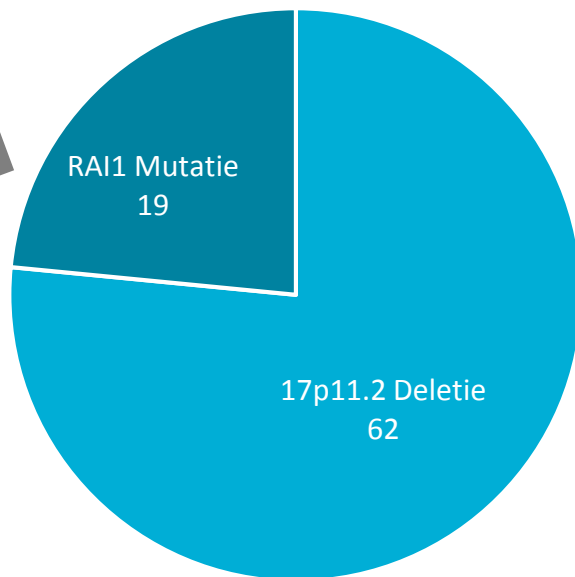




# ZonMw



## Smith Magenis Syndroom

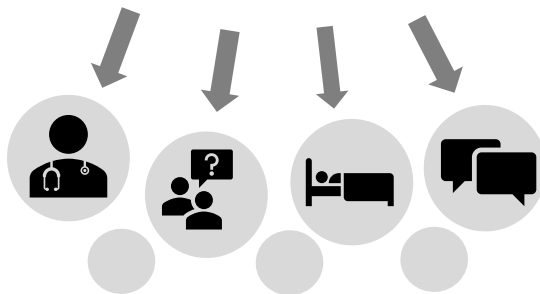
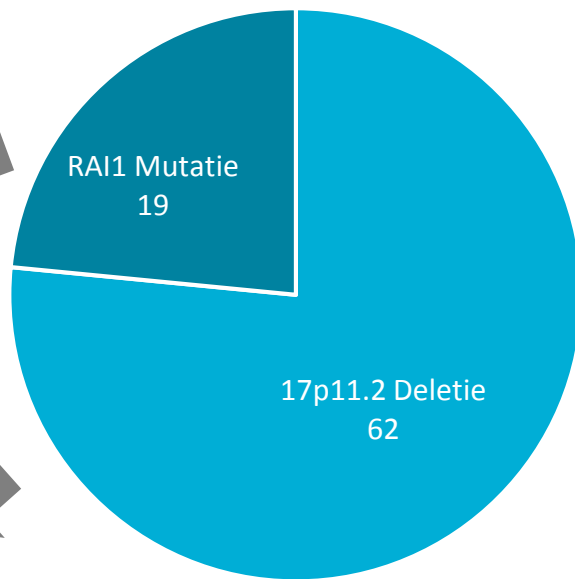




# ZonMw



## Smith Magenis Syndroom

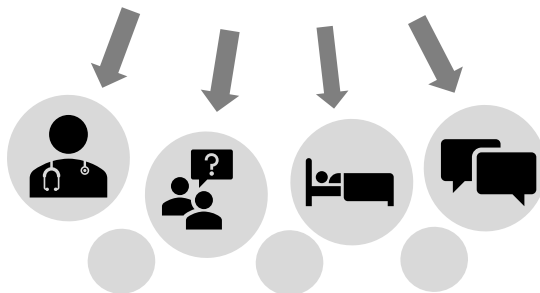
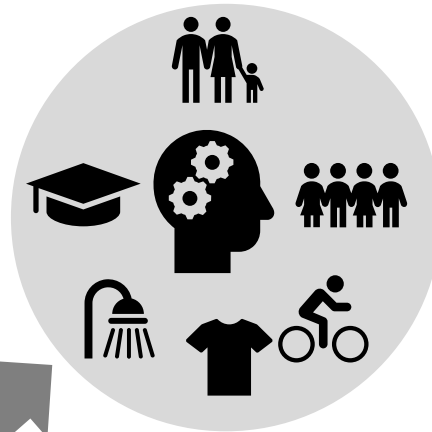
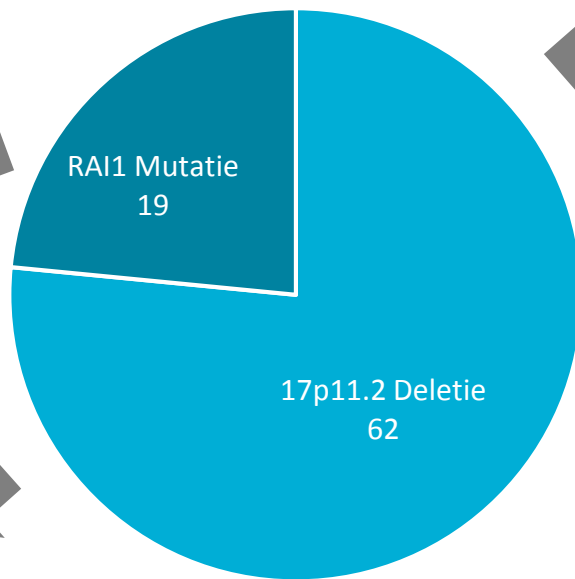




# ZonMw



## Smith Magenis Syndroom

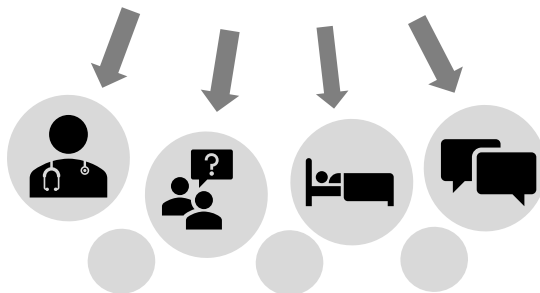
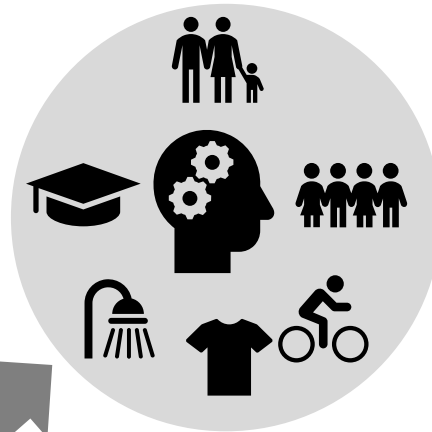
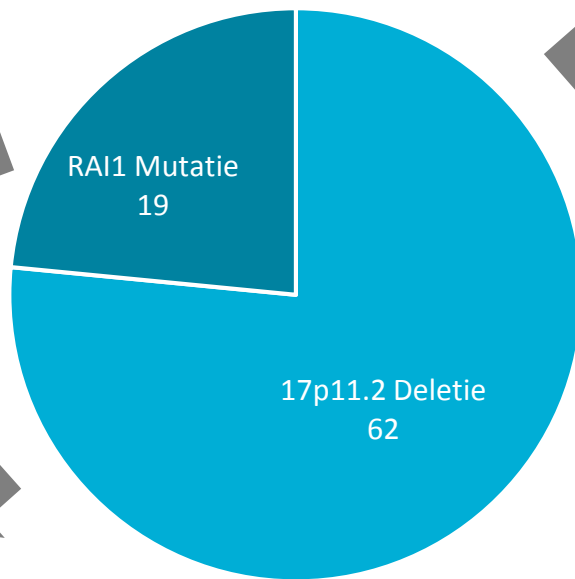




# ZonMw



## Smith Magenis Syndroom



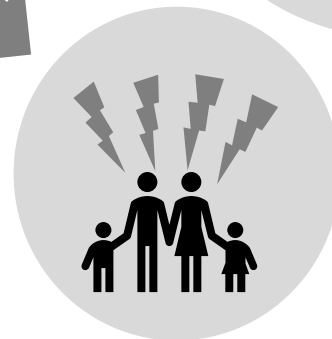
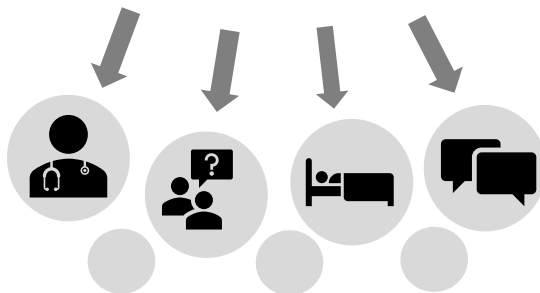
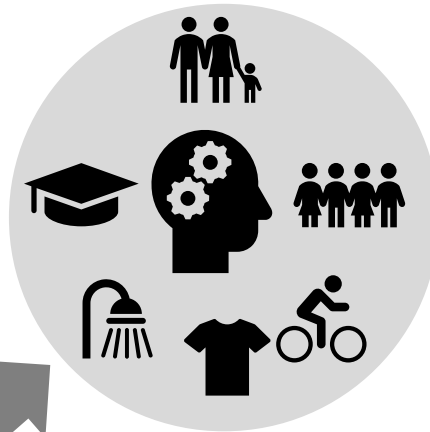
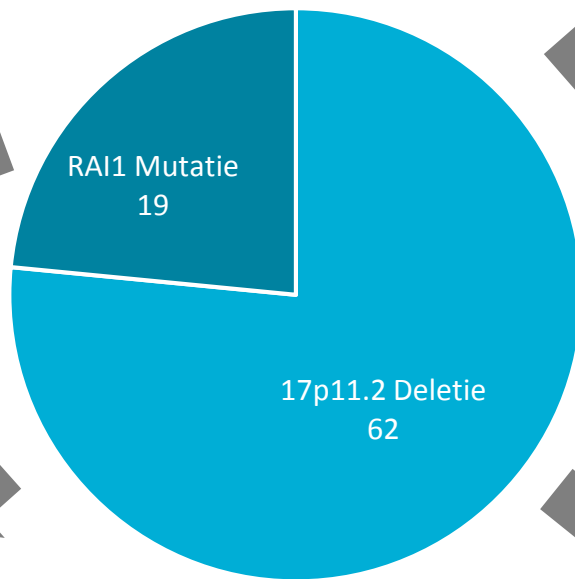




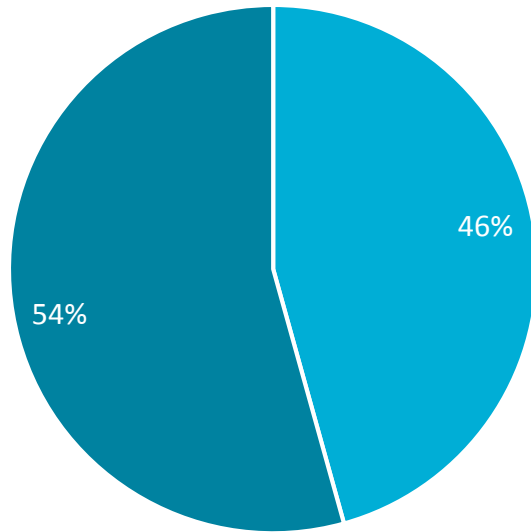
# ZonMw



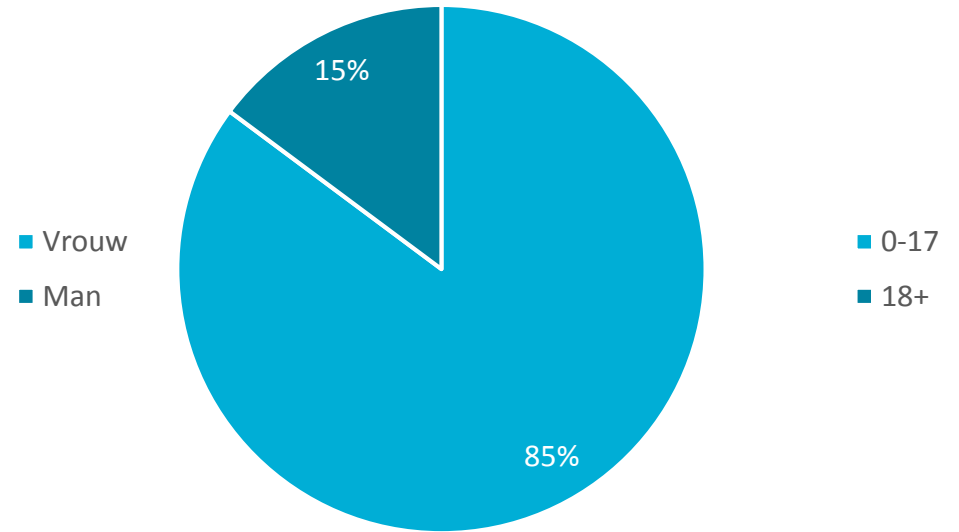
## Smith Magenis Syndroom

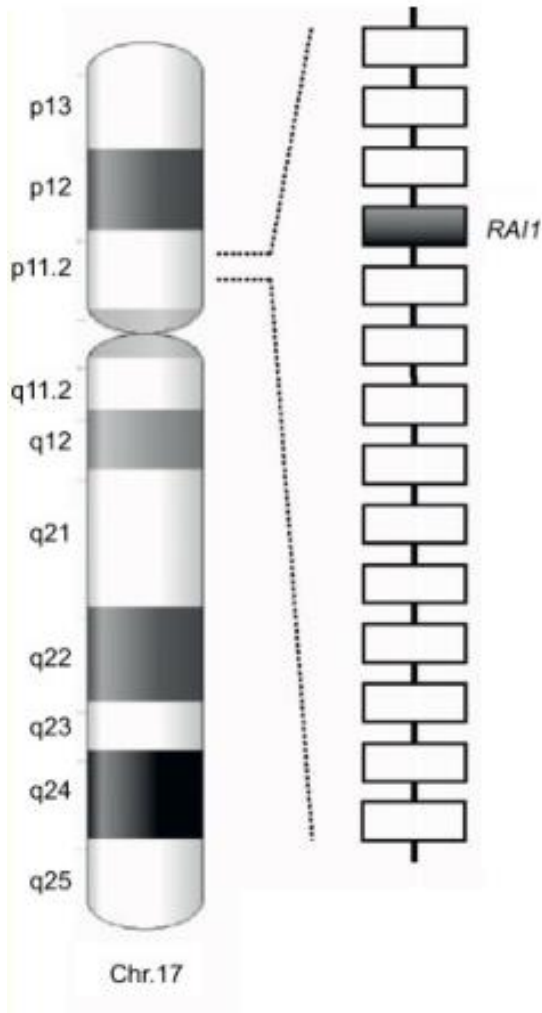


### Geslacht

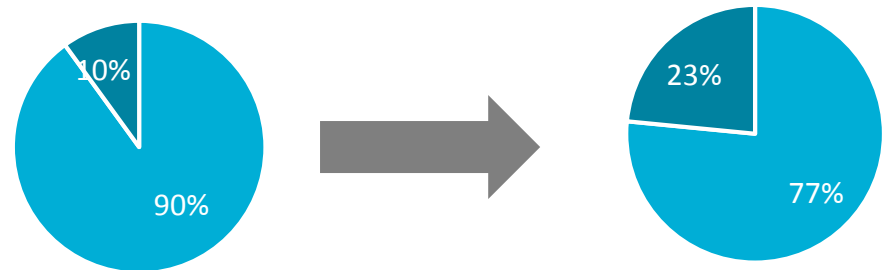


### Leeftijd





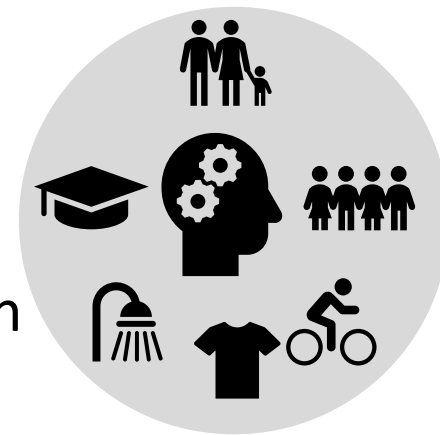
## Opmerkelijk verschil percentages



## Mogelijke verklaringen

- › klinisch genetisch onderzoek?
- › zorg in Nederland?

## Vergelijking groepen relevant voor diagnostiek en behandeling!

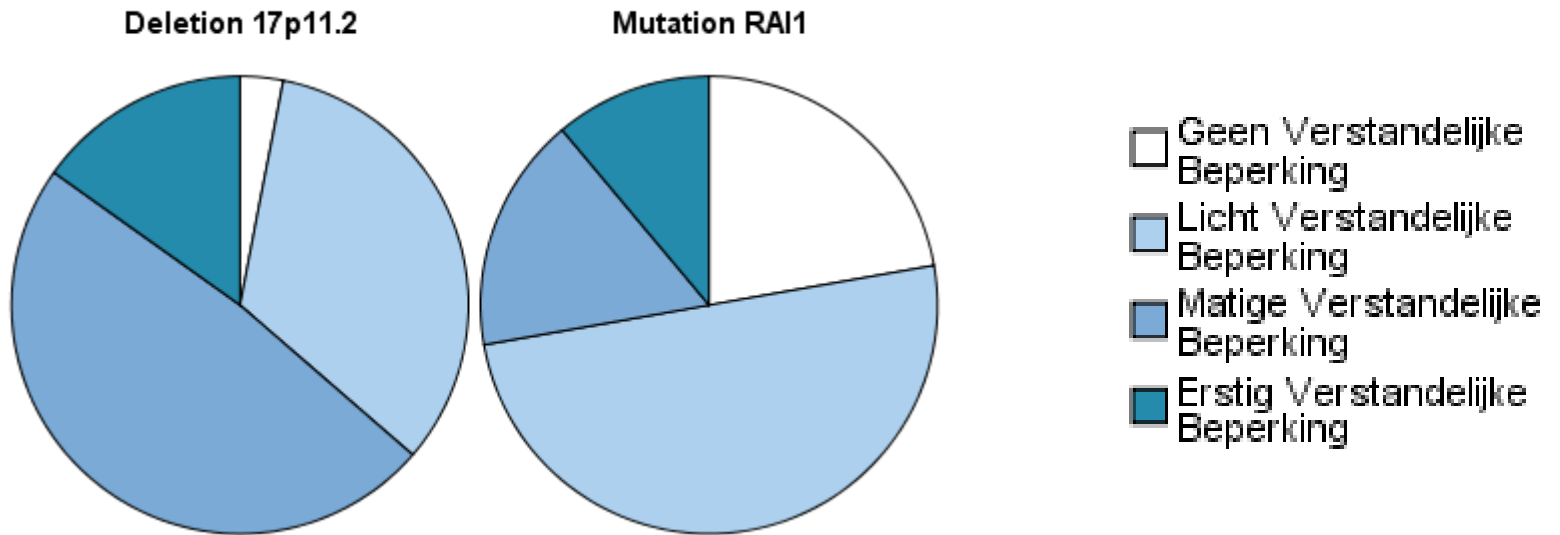


## > IQ

> Mogelijk verschil IQ-score tussen groepen

## > Mate verstandelijke beperking

> Verschil tussen groepen





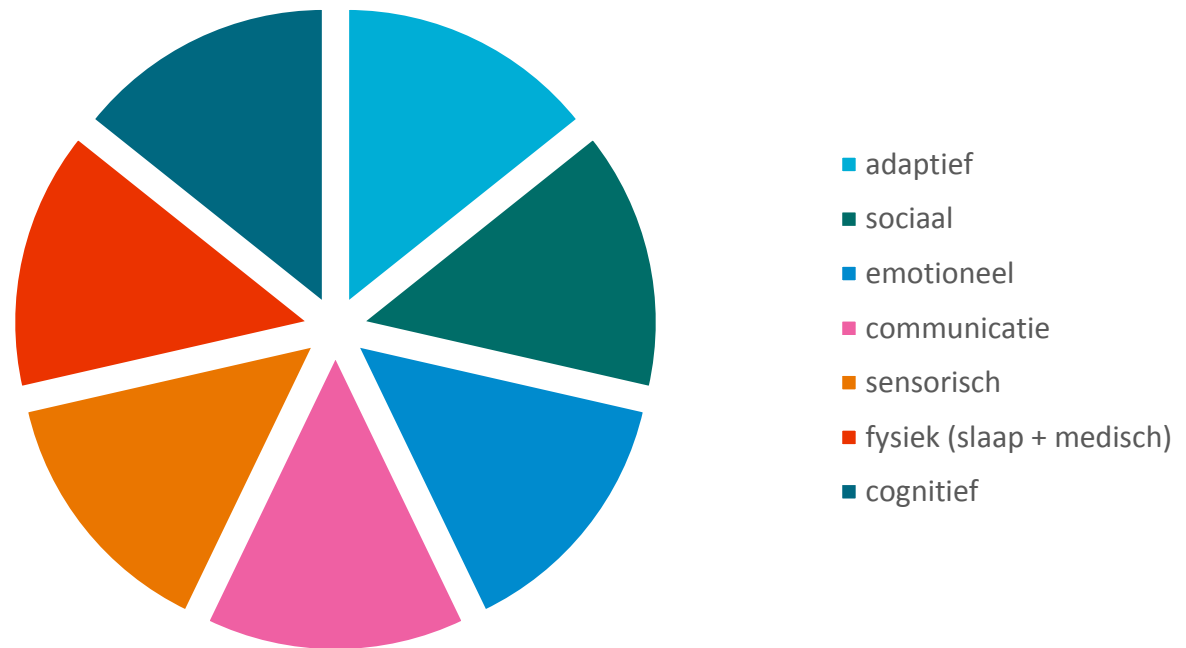
- Gedragsvragenlijsten
  - CBCL 1.5-5 jaar (=16)
  - CBCL 6-18 jaar (=23)
  - SDQ (=14)
- Gemiddelden bij RAI1 mutatie groep > 17p11.2 deletie
- CBCL 6-18: verschil tussen groepen bij
  - › Internaliserende problematiek
    - › Lichamelijke klachten
  - › Mogelijke invloed IQ/Leeftijd

# Vervolg van huidig onderzoek (1)

- › Analyse en gevolgen voor praktijk
- › Verspreiding SMS-community wereldwijd
  - › Onderzoek in internationaal tijdschrift publiceren
  - › Bijdrage op internationaal congres
  - › Samenwerking met andere onderzoekers?

## Vervolg van huidig onderzoek (2)

- Verschillen tussen groepen verder in kaart brengen.
- Goede beeldvorming klinisch (begeleidingsmodel) maar ook t.b.v. wetenschappelijk onderzoek



# Belang wetenschappelijk onderzoek:

- Meer informatie → meer inzicht (en begrip)
- Medisch- en pedagogisch onderzoek, begeleiding en behandeling op maat.
- Minder (impact) problematiek en minder (opvoed)belasting voor client en naasten

