**Kinder- en Jeugdpsychiatrie/**

 **Psychologie**

**Nascholingsbijeenkomst Fragiele X**

Dinsdag 26 oktober 2021

19.00-21.30 uur

ErasmusMC Sophia, Wytemaweg 80, Rotterdam

& Online via Teams

**Programma**

19.00-19.10 **Introductie netwerk**

19.10-20.10 **Klinische aspecten Fragiele X Syndroom: stand van zaken**

19.10-19.30 **Genetica en kenmerken Fragiele X Syndroom -**

*Dr. Shimriet Zeidler*

19.30-19.50 **Gebruik van psychofarmaca bij kinderen met Fragiele X Syndroom**

 *Dr. Bram Dierckx*

19.50-20.10 **Ouder worden met Fragiele X Syndroom**

 *Dr. Agnies van Eeghen*

20.10-20.25 Pauze

20.25-21.25 **Lopend onderzoek bij Fragiele X Syndroom**

20.25-20.40 **Cannabidiol voor gedragsproblemen bij Fragiele X Syndroom**

 *Annelieke Müller*

20.40-20.55 **Cognitieve veroudering bij Fragiele X Syndroom**

*Malu van Schaijk*

20.55-21.10 **Parkinsonisme bij Fragiele X Syndroom**

*Emma von Scheibler*

21.10-21.25 **Special X: Neurocognitie bij kinderen met Fragiele X Syndroom**

 *Kyra Lubbers, msc*

**Inhoud presentaties**

**Genetica en kenmerken Fragiele X Syndroom**

Er wordt ingegaan op wat het fragiele X syndroom is en wat de genetische oorzaak is.

*over de spreker:*

*Shimriet Zeidler is klinisch geneticus op de afdeling klinische genetica in het Erasmus MC. Zij promoveerde op de zoektocht naar een gerichte behandeling voor het fragiele X syndroom en is medeoprichter van het expertisecentrum voor fragiele X syndroom ENCORE. Haar expertise is de neurogenetica en met name de genetische oorzaken van epilepsie.*

**Ouder worden met Fragiele X Syndroom**

Er is nog weinig bekend over de manifestaties bij Fragiele X Syndroom op volwassen leeftijd. Bij deze presentatie komt het natuurlijk beloop over de verschillende levensfases aan bod, met nadruk op veroudering. Ook zullen aanbevelingen gegeven worden op gebied van preventie en behandeling.

*over de spreker:*

*Agnies van Eeghen werkt bij ’s Heeren Loo en het Amsterdam UMC, waar zij betrokken is bij de zorg voor diverse zeldzame genetische aandoeningen o.a. Fragiele X Syndroom, Tubereuze Sclerose Complex, 16p11.2 deletie syndroom en PHIP /Chung-Jansen syndroom. Tevens begeleidt zij promovendi op gebied van interventies, uitkomstmaten, en natuurlijk beloop van zeldzame aandoeningen, en is zij actief op gebied van ontwikkeling van richtlijnen in Nederland en bij European Reference Network ITHACA.*

**Gebruik van psychofarmaca bij kinderen met Fragiele X Syndroom**

Een update over wetenschappelijk onderbouwing voor en klinische ervaring met het gebruik van psychofarmaca bij kinderen met Fragiele X.

*over de spreker:*

*Bram Dierckx is kinder-en jeugdpsychiater en klinisch farmacoloog. Hij werkt op de afdeling kinder-en jeugdpsychiatrie/psychologie van het Erasmus MC. Hij is betrokken bij de zorg voor genetische aandoeningen met een psychiatrische component en coördineert het expertisecentrum Fragiele X. Daarnaast doet hij onderzoek naar therapeutic drug monitoring van antipsychotica.*

**Cannabidiol voor gedragsproblemen bij Fragiele X Syndroom**

Onlangs is cannabidiol (CBD-)olie geregistreerd en goedgekeurd voor epilepsie bij verschillende syndromen. CBD lijkt ook te werken voor gedragsproblemen, waar momenteel nog weinig effectieve behandelingen voor zijn. Dit gaan wij onderzoeken bij patiënten met Fragiele X Syndroom middels een N-of-1 serie.

*over de spreker:*

*Annelieke Müller doet haar promotieonderzoek onder supervisie van dr. Agnies van Eeghen bij ’s Heeren Loo en het Amsterdam UMC naar behandelingen en uitkomstmaten bij genetische syndromen. Hierbij focust zij zich op het N-of-1 design, een onderzoeksmethode die bij uitstek geschikt is voor genetische syndromen vanwege de zeldzaamheid en complexiteit.*

**Cognitieve veroudering bij Fragiele X Syndroom**

Er is nog weinig bekend over cognitieve achteruitgang en dementie bij mensen met genetische syndromen, zoals Fragiele X syndroom. Malu presenteert resultaten van een systematisch literatuuronderzoek, waar is onderzocht wat er momenteel bekend is over cognitieve veroudering en dementie bij FXS en andere zeldzame genetische syndromen.

*over de spreker:*

*Malu van Schaijk is neuropsycholoog en promovendus onder supervisie van dr. Agnies van Eeghen bij ’s Heeren Loo en het Erasmus MC. Haar promotieonderzoek zal cognitieve achteruitgang bij mensen met een genetisch syndroom in kaart brengen en de bruikbaarheid van serum biomarkers voor dementie onderzoeken.*

**Parkinsonisme bij Fragiele X Syndroom**

Deze presentatie gaat over parkinsonisme bij zeldzame neuro-ontwikkelingsstoornissen, met extra aandacht voor Fragiele X Syndroom.

*over de spreker:*

*Emma von Scheibler is PhD student en arts, bij 's Heeren Loo en Universiteit Maastricht. Zij doet onderzoek naar aandoeningen die zich op latere leeftijd manifesteren bij mensen met 22q11.2 deletie syndroom.*

**Special X: Neurocognitie bij kinderen met Fragiele X Syndroom**

De eerste resultaten van het Special X onderzoek worden besproken.

*over de spreker:*

*Kyra Lubbers is promovenda op de afdeling Kinder- en Jeugdpsychiatrie/psychologie en expertisecentrum ENCORE. Tijdens haar PhD werkt Kyra aan het Special X onderzoek, dat zicht focust op autisme kenmerken en de sociale- en mentale vaardigheden van kinderen met het Fragiele X Syndroom.*

**Voor deze nascholingsbijeenkomst is voor psychiaters accreditatie aangevraagd bij NVvP**