

In dit nummer:

- Stand onderzoek UMCG:** 1
Procedure afronding Insuline studie
- Expertisecentrum voor Zeldzame Chromosoomaandoeningen** 2
- Aantal kinderen en volwassenen met een 22q13 deletie in** 2
- Wetenschappelijke stage-student stelt zich voor:** 3
Annemirthe van Zanten
- Agenda** 3
Activiteiten najaar 2015

In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

In deze nieuwsbrief leest u meer over de procedure voor het afronden van de klinische studie met de insuline neusspray. De resultaten hebben wij helaas nog niet, maar hier wordt hard aan gewerkt.

Zoals u eerder heeft kunnen lezen heeft Renée Zwanenburg een beurs gekregen om zich een jaar fulltime bezig te houden met het onderzoek bij PMS. Hierdoor zijn meerdere projecten in een versnelling gekomen en opgepakt. Het onderzoek is intussen zo groot geworden dat Renée een paar extra handen goed kan gebruiken.

We hebben een nieuw teamlid. Annemirthe van Zanten, geneeskunde student in Groningen. Zij start in oktober 2015 bij ons met haar wetenschappelijke stage. Zij gaat onderzoek doen naar de hersenfilmpjes (EEG) en hersenscans (MRI) van kinderen met een 22q13 deletie. In deze nieuwsbrief stelt zij zich aan u voor en vertelt ze kort over haar onderzoek.

Op 21 november 2015 hebben wij een voorlichtingsdag gepland. Wij zullen dan de resultaten van de insuline studie bespreken, maar ook meer vertellen over de andere lopende projecten op de afdeling. Verderop in deze nieuwsbrief vindt u meer informatie over het programma en hoe u zich kunt aanmelden.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

Insuline neusspray

De laatste deelnemer van de insuline studie was afgelopen juni klaar. 25 deelnemers zijn in totaal 5 keer onderzocht. Per keer kregen de kinderen en ouders 1 ontwikkelingsonderzoek en 4 vragenlijsten met in totaal 24 onderdelen. U kunt zich waarschijnlijk wel voorstellen hoe ontzettend veel gegevens nog een laatste keer gecontroleerd moesten worden (25 x 5 x 24).

Na de controles zijn de gegevens op slot gezet. Daarna is door de ziekenhuisapotheek de code (blinding) vrijgegeven. Hierin staat welk kind wanneer insuline heeft gekregen. Sommige kinderen hebben vanaf het begin insuline gekregen en andere kinderen pas in de tweede of laatste periode. Alle kinderen hebben in ieder geval in de laatste periode insuline gekregen.

Op dit moment wordt druk berekend of de insuline neusspray een positief effect heeft gehad op de ontwikkeling en/of het gedrag van de kinderen. De resultaten van elke ontwikkeling- en gedragstest moeten meegenomen worden voordat we een complete en betrouwbare uitspraak kunnen doen over de werking van de neusspray. Dat is de reden dat de uitslag zo lang op zich laat wachten en pas in november bekend zal zijn.

Ontwikkeling

In de vorige nieuwsbrief vertelden wij u dat we de resultaten van het ontwikkelingsonderzoek hebben verwerkt in een wetenschappelijk artikel. Dit artikel ligt nog ter beoordeling bij een medisch tijdschrift. In het wetenschappelijk onderzoek duurt het vaak lang voordat een tijdschrift gevonden is dat het artikel vindt passen bij hun lezers. Wij hopen daarom dat ons artikel snel beoordeeld en gepubliceerd wordt, zodat wij onze ervaringen kunnen delen met anderen in de wereld.

Zie volgende pagina voor het vervolg

Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica,

UMC Groningen

Postbus 30.001

9700 RB Groningen

Telefoon:

(050) 361 72 29

E-mail:

R.J.Zwanenburg@umcg.nl

Vervolg Stand onderzoek UMCG

Andere onderzoeksprojecten

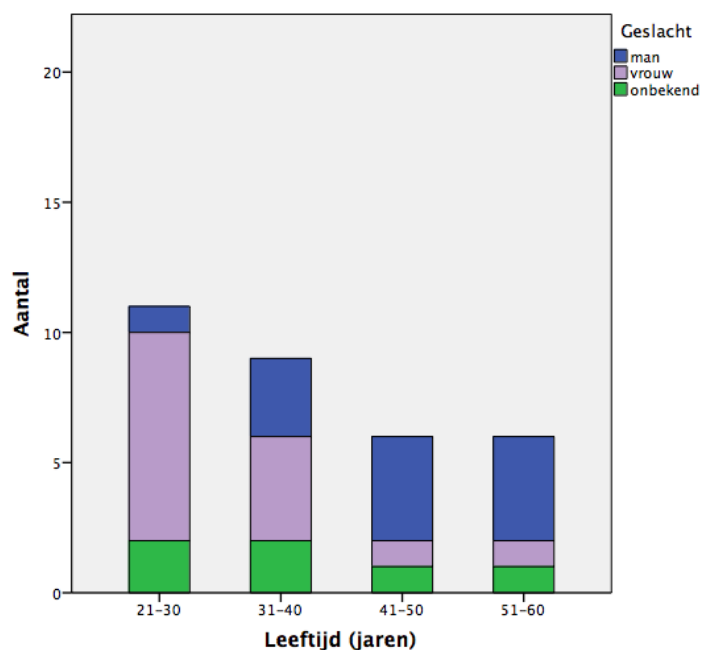
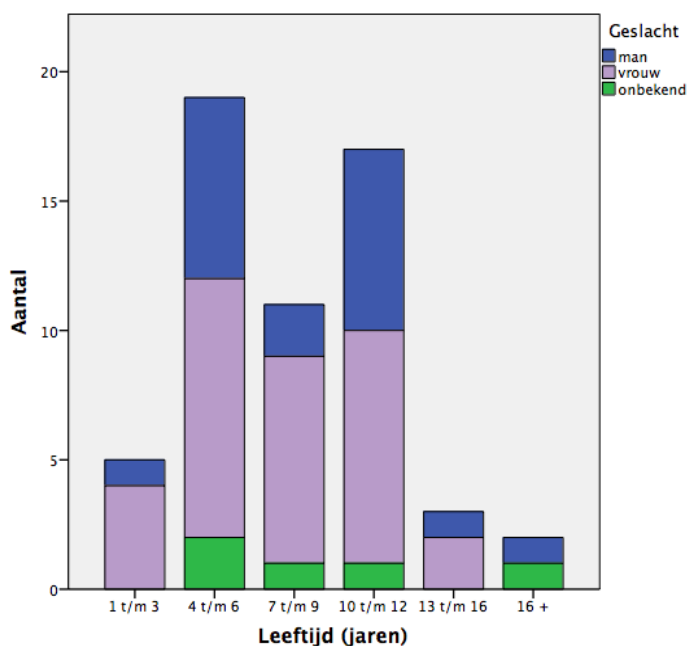
Tussen de bedrijven door wordt ook gewerkt aan de andere onderzoeksprojecten, zoals het gedragsprofiel bij kinderen en de vragenlijsten bij volwassenen (zie de nieuwsbrief van april 2015). In de loop van het komende half jaar hopen we meer resultaten te krijgen uit deze en andere projecten.

Polikliniek

Een deel van de ouders die te horen heeft gekregen dat hun kind Phelan-McDermid syndroom heeft, wordt naar ons Expertisecentrum voor Zeldzame Chromosoomaandoeningen verwezen voor meer informatie over de diagnose en over het onderzoek. Vaak kunnen wij ouders ook helpen met het leggen van contact met andere ouders. Daarnaast zien wij een deel van de kinderen na verloop van tijd terug op deze "Chromosomenpolikliniek" in Groningen om te horen hoe het gaat en of wij nog ergens mee kunnen helpen.

Het expertisecentrum is in juni van dit jaar officieel door de minister erkend als een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen. Dat betekent dat we goed onderzoek doen en goede kwaliteit van zorg leveren. Natuurlijk zijn we daar trots op.

Intussen stijgt het aantal diagnoses van PMS in Nederland. Er zijn minimaal 57 kinderen en 36 volwassenen met een 22q13 deletie. In de onderstaande figuur hebben wij voor zover bekend leeftijd en geslacht op een rijtje gezet.



Wetenschappelijke stage student stelt zich voor

Mijn naam is Annemirthe van Zanten en per oktober 2015 begin ik als onderdeel van de master Geneeskunde met mijn wetenschappelijke stage bij het Phelan-McDermid syndroom onderzoek.

In 2012 begon ik, na hier lang naar uitgekeken te hebben, met mijn bachelor Geneeskunde in Groningen. Daarnaast heb ik in deze drie jaar het Honours College programma van de universiteit gevolgd, waardoor ik tijdens mijn bachelor al veel in aanraking ben gekomen met de wetenschap. Zo heb ik een onderzoeksproject gedaan bij de afdeling reumatologie, waarvoor ik zelfs naar een congres in Rome ben geweest om mijn resultaten te presenteren. Een hele ervaring natuurlijk!

Ik ben bij het Phelan-McDermid onderzoek terecht gekomen vanwege mijn interesse in zowel de genetica als de neurologie. Toen ik zag dat er een student werd gezocht voor een project dat deze twee vakgebieden combineert, was ik gelijk enthousiast!

Ik zal in de 20 weken die ik voor mijn onderzoek heb kijken naar het voorkomen van neurologische afwijkingen bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Dit zal ik doen met behulp van MRI hersenscans en EEG hersenfilmpjes. Daarnaast zal ik kijken of de afwijkingen die we vinden afhankelijk zijn van de grootte van de deletie. Ik hoop de neurologische afwijkingen die gezien worden bij het Phelan-McDermid syndroom zo beter in kaart te brengen.

Annemirthe werkt voor haar project samen met Renée Zwanenburg en Kirsten Heineman, intussen neuroloog (zie de PMS nieuwsbrief van september 2012). Tijdens haar onderzoeksperiode kunt u door Annemirthe gemaild worden met de vraag of en waar uw kind een EEG of MRI heeft gekregen. Ook kan het zijn dat zij u toestemming vraagt voor het opvragen van het EEG verslag en de MRI-scan, als u dit nog niet heeft gedaan.



Agenda

7 november: familiedag ZeldZaam

De familiedag ZeldZaam wordt georganiseerd vanuit VGNetwerken. Meer informatie over de dag verschijnt op de volgende website: <http://vgnetwerken.nl/agenda/>

In de Zeldzaam nieuwsbrief van maart 2015 en juli 2015 krijgt u een indruk van de Zeldzaam familiedag in 2014 en de Global Meeting 22q13 in Londen. Beide nieuwsbrieven zijn op de website van Zeldzaam (netwerken > zeldzaam) te vinden.

21 november: Voorlichtingsdag 22q13 deletie onderzoek

In overleg met de contactpersonen van de Facebook-groep is gekozen om de voorlichtingsdag van het UMCG gescheiden te houden van de 22q13 deletie familiebijeenkomsten. De voorlichtingsdag zal plaatsvinden in het UMC Groningen. De lunch wordt verzorgd door de PMS projectgroep. Het programma is als volgt:

- 10.30 Ontvangst met koffie en thee
- 11.00 Opening
 - Uitleg over het Pelan-McDermid syndroom
 - Resultaten van de insuline studie bij kinderen
- 12.30 Lunch
- 13.30 Overzicht van lopende 22q13 deletie onderzoeksprojecten
 - Ruimte voor ervaringen en vragen van ouders
- 15.00 Kleine borrel met fris en nootjes

Aan de voorlichtingsdag zijn geen kosten verbonden. De aard van het programma op 21 november is helaas niet interessant voor kinderen. We horen graag of u aanwezig zult zijn en met hoeveel personen, zodat wij dit met de catering kunnen afstemmen.

Opgeven kan via het volgende emailadres: r.j.zwanenburg@umcg.nl

7 november 2015

ZeldZaam familiedag

21 november 2015

Voorlichtingsdag 22q13
deletie onderzoek