

# Phelan-McDermid Syndroom

## Nieuwsbrief

### In dit nummer:

#### Stand onderzoek UMCG:

We gaan beginnen met het insuline onderzoek!

1

### In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

Er is goed nieuws: we hebben toestemming gekregen voor het insuline onderzoek! Deze nieuwsbrief zal daarom kort zijn en zich beperken tot hoe wij nu verder gaan met het insuline onderzoek. Vanaf volgende maand zullen wij u weer zoals eerder op de hoogte houden van andere nieuwtjes en ontwikkelingen.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

### Stand Onderzoek UMCG

Sinds de eerste oudercontactdag van het Phelan-McDermid syndroom in maart 2011 is er veel tijd verstreken. De voorbereiding van zo'n groot onderzoek kost helaas veel tijd. Maar eind januari kregen we dan na een periode hard werken en wachten eindelijk toestemming voor het insuline onderzoek van onze medisch-ethische commissie! Hoe gaan we vanaf hier verder?

Inmiddels zijn alle kinderen waarvan de ouders in principe mee willen doen aan het insuline onderzoek gezien op onze polikliniek. Deze ouders worden deze week nog door ons gebeld met de vraag of zij nog steeds interesse hebben in het insuline onderzoek. Wij zullen vervolgens een informatiebrief met alle details van het insulineonderzoek opsturen met een toestemmingsformulier voor deelname aan het onderzoek.

Intussen neemt Elvera contact op met de ouders om het tweede ontwikkelingsonderzoek in te plannen. Zodra het tweede ontwikkelingsonderzoek heeft plaatsgevonden kunnen de kinderen beginnen met de neusspray. De apotheek van het UMCG zal de neusspray zo snel mogelijk bij de eigen apotheek van de kinderen bezorgen. Het is daarom belangrijk om het adres van de eigen apotheek te weten. Dit kan worden aangegeven als wij de ouders bellen.

Er zijn ook ouders die eerder hebben aangegeven alleen met het ontwikkelingsonderzoek mee te doen. Voor de volledigheid zullen wij ook deze ouders bellen om te informeren of zij mee willen doen aan het insulineonderzoek. We zouden het namelijk jammer vinden als er ouders zijn die alsnog mee willen doen met het insulineonderzoek waarvan wij dit niet weten.

In de afgelopen maanden zijn er een aantal nieuwe kinderen bij ons bekend geworden. Omdat wij ook hen in de gelegenheid willen stellen om mee te doen aan het insulineonderzoek, is bij hen kort geleden het eerste ontwikkelingsonderzoek afgenomen. Deze kinderen kunnen pas over een half jaar beginnen met de neusspray, omdat dan pas het tweede ontwikkelingsonderzoek is afgerond. Hun ouders zullen wel de informatie over de studie alvast ontvangen zodat zij hier over na kunnen denken.

Doordat de nieuwe kinderen later beginnen met het insulineonderzoek zullen zij nog doorgaan met het onderzoek als de andere kinderen al klaar zijn. Dat betekent ook dat de uiteindelijke resultaten van het insulineonderzoek later bekend zullen zijn. Op verzoek van ouders kunnen de kinderen die eerder klaar zijn na afloop van hun onderzoek wel doorgaan met de insuline neusspray.

Van de kinderen die wij op de polikliniek in Groningen gezien hebben zijn met toestemming van de ouders medische gegevens opgevraagd. We hebben de afgelopen twee maanden veel reacties en informatie gekregen. De komende tijd zal van het bezoek aan de polikliniek en van de verzamelde medische gegevens van elk kind apart een samenvattend verslag geschreven worden voor de ouders. Wij zullen hiervan een kopie sturen naar in ieder geval de eigen huisarts en kinderarts, zodat deze ook op de hoogte zijn van deelname van het kind aan ons onderzoek. Uiteraard kunnen de ouders de samenvatting ook delen met andere betrokken artsen en hulpverleners, indien zij dat wensen.



### Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica,  
UMC Groningen

Postbus 30.001  
9700 RB Groningen

Telefoon:  
(050) 361 72 29

E-mail:  
R.J.Zwanenburg@umcg.nl