

Phelan-McDermid Syndroom

Nieuwsbrief

In dit nummer:

Stand onderzoek UMCG	1
Verslag onderzoeksstage New York	2
PMSF international Family Conference 2014	3
Agenda	4

In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

Sinds de eerste beschrijving van het Phelan-McDermid syndroom is het aantal patiënten met deze diagnose sterk toegenomen. Het lijkt veel vaker voor te komen dan in eerste instantie gedacht werd en daarmee groeit ook de belangstelling. Ook buiten Nederland zijn groepen patiënten bekend en steeds meer onderzoekers houden zich met deze aandoening bezig.

Naast een korte update van het onderzoek op onze afdeling doet Renée verslag van het onderzoek dat zij in New York heeft gedaan. Ook vertellen wij wat wij op de PMSF familie conferentie in Orlando te weten gekomen zijn gekomen over het onderzoek en families in andere delen van de wereld.

Verder willen wij de Zeldzaam familiedag onder de aandacht brengen, die op 27 september zal plaatsvinden in Kampen. Dit is ook voor families van kinderen met een 22q13 deletie en Conny en Renée zullen aanwezig zijn. Wellicht dat wij een aantal van u daar tegen komen.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

Ontwikkeling en gedrag

In totaal hebben 35 kinderen met een 22q13 deletie meegewerkt aan het onderzoek naar ontwikkeling en gedrag. De laatste kinderen zijn in het afgelopen half jaar langs geweest op de polikliniek Klinische Genetica in Groningen. Dit is een grote groep en de gegevens zullen ons een goed beeld geven van de ontwikkeling- en gedragskenmerken van kinderen met een 22q13 deletie. Op dit moment zijn wij bezig met het analyseren van deze gegevens. De resultaten willen wij snel publiceren in een medisch wetenschappelijk artikel zodat anderen hier ook van kunnen leren.

Zoals u eerder heeft kunnen lezen hebben wij van een grote groep kinderen medische gegevens verzameld en bij enkelen van hen hebben wij ook een nauwkeuriger onderzoek laten doen naar de 22q13 deletie. Ook deze gegevens hopen wij spoedig te analyseren en te publiceren.

Insuline neusspray

Het onderzoek met de insuline neusspray is nog in volle gang en toch is een aantal kinderen in september al klaar met het insuline onderzoek. Een aantal ouders heeft aangegeven na afloop graag door te willen gaan met de insuline neusspray. Wij hebben hun huisarts en/of kinderarts hierover ingelicht en gevraagd of zij bezwaar hebben. Voor deze ouders is het mogelijk om via hun eigen apotheek de insuline neusspray te bestellen die door de ziekenhuisapotheek gemaakt kan worden. Ouders hebben van ons een brief ontvangen voor de zorgverzekeraar met daarin een verzoek tot vergoeding van de neusspray. De laatste patiënten zijn mei/juni 2015 klaar met deelname. De resultaten van het insuline onderzoek worden daarom pas in de zomer van 2015 verwacht.

Onderzoek bij volwassenen

We hebben nog geen nieuws voor u over de vragenlijst bij volwassenen. Een aantal ouders heeft deze al voor ons ingevuld en op dit moment proberen wij meer mensen te bereiken. Zodra wij meer informatie hebben hoort u dit van ons.

Wist u dat er in Amerika een grote groep ouders van volwassenen op Facebook zit? Zij zijn te vinden op de 'Phelan-McDermid Adult Patient Group'.

Contactgegevens:

**Afdeling Klinische Genetica,
UMC Groningen**

Postbus 30.001
9700 RB Groningen

Telefoon:
(050) 361 72 29

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

Verslag onderzoeksstage New York



Mount Sinai, New York

New York, een stad die tot de verbeelding spreekt of die bij bezoekers een duidelijke indruk heeft achtergelaten. Zo ook voor mij. Toen ik in maart met het vliegtuig landde had ik erg veel zin om te beginnen aan het onderzoek en om de stad te leren kennen. Nu ik weer terug ben in Nederland heb ik inderdaad veel mooie indrukken meegenomen.

Ik heb 4 maanden onderzoek gedaan in het laboratorium van het Seaver Autism Center van het Mount Sinai ziekenhuis. Al het onderzoek is hier gericht op autisme; van onderzoek naar erfelijke factoren naar onderzoek met cellen, onderzoek met knaagdieren en onderzoek bij mensen. De onderzoekers zelf komen dan ook van verschillende afdelingen van het ziekenhuis. Het laboratorium waar ik zit was onderdeel van de afdeling psychiatrie. Het was erg leuk om hier meer over te horen bij de lezingen en presentaties van de onderzoekprojecten.

Natuurlijk waren wij ook erg benieuwd naar de ervaringen die dokter Kolevzon heeft met de IGF-1 studie bij patiënten met het Phelan-McDermid syndroom (zie het verslag van de PMSF conferentie). Het was leuk om met hem kennis te maken en ervaringen uit te wisselen van onze klinische studie met de insuline neusspray.

Om goed en veilig met muizen te werken moest ik eerst een extra cursus doen. Vervolgens hebben wij een groep muizen twee weken lang dagelijks behandeld met insuline, die we via de neusgaten gaven. We hebben dit gedaan bij muizen met twee normale kopieën van het Shank3-gen (wildtype) en bij muizen die maar één normale kopie van het Shank3-gen hebben (net als de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom). We weten dat bij muizen die maar één normale kopie hebben de communicatie tussen de hersencellen minder goed werkt. Ik heb op verschillende manieren gekeken of we deze communicatie met insuline via de neus konden herstellen. De beste manier bleek het meten van de signalen die worden doorgegeven tussen de hersencellen. Helaas kan ik u de resultaten nog niet geven, omdat we nog bezig zijn met de laatste berekeningen.

Onderzoek doen in het laboratorium was voor mij niet nieuw maar wel lang geleden. Mijn collega's in New York hebben mij erg goed geholpen. Ze komen uit diverse landen over de hele wereld en samen lunchen was altijd erg gezellig waarbij we veel leuke gesprekken hadden over onderzoek en de gezondheidszorg in onze eigen landen.

Verder heb ik veel genoten van de culturele activiteiten, de diversiteit van de mensen en hun ambities, de mooie parken en de verschillende wijken van Manhattan die ieder hun eigen sfeer en bijzonderheden hebben. Ondanks de drukte en grootte van New York ben ik me er toch thuis gaan voelen.

Renée Zwanenburg



Werkplek



Uitzicht vanaf de werkplek



Punt van Manhattan



Top of the Rocks

PMSF 2014 International Family Conference

Van 23 tot en met 26 juli vond in Amerika een internationale conferentie plaats voor families van kinderen en volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom. Bijna 200 families van over de hele wereld zijn naar Orlando toe gekomen om ervaringen uit te wisselen, op de hoogte te worden gebracht van de nieuwste ontwikkelingen en vragen te stellen aan artsen en onderzoekers. Conny en Renée waren er ook bij.

PMSF

De conferentie wordt eens in de twee jaar georganiseerd door de Phelan-McDermid Syndrome Foundation (PMSF). Deze organisatie is opgezet door ouders met een kind met het Phelan-McDermid syndroom. Ook het bestuur en de commissies worden gevormd door ouders. Zo hebben Susan Lomas, Nick Assendelft en Geraldine Bliss ons een warm welkom gegeven. Ze vertelden over hun eigen kinderen en hun betrokkenheid bij de PMSF.

Eén van de grote projecten waar de PMSF mee bezig is, is het bouwen van een wereldwijd register van Phelan-McDermid syndroom patiënten. Door de medische gegevens van alle patiënten te verzamelen is het mogelijk om een beter beeld te krijgen van welke verschijnselen wel en niet bij het syndroom horen en hoe vaak bepaalde verschijnselen nu echt voorkomen. Dit register is een database met anonieme gegevens. Ouders kunnen deze gegevens zelf invoeren met online vragenlijsten. Het register is nu alleen nog in het Engels, maar er wordt hard gewerkt om deze ook in andere talen te vertalen. Meer informatie over de PMSF, het register en andere projecten kunt u vinden op de website: www.22q13.org

Onderzoek

Op onze eerste dag van de conferentie hebben wij een aantal presentaties bijgewoond van onderzoeksprojecten. Een aantal daarvan wordt op dit moment nog opgezet. We zullen een paar interessante projecten bespreken.

In een eerdere nieuwsbrief vertelden wij over een andere klinische studie met IGF-1 injecties bij patiënten met het Phelan-McDermid syndroom in het Mount Sinai ziekenhuis in New York. Uit de resultaten bij de eerste 9 patiënten blijkt dat zij na 12 weken gebruik van IGF-1 meer sociale interactie laten zien en minder repetitief gedrag. Op dit moment gaat het onderzoek een nieuwe fase in met een grotere groep patiënten. Op de website van de PMSF staat een Webinar die u in het Engels kunt beluisteren).

In het Boston Childrens Hospital (USA) heeft men een groep kinderen met het Phelan-McDermid syndroom onderzocht op kenmerken van autisme. De onderzoeker vertelde dat een overgrote meerderheid van de kinderen een beperkte gezichtsuitdrukking heeft en obsessief kauwt. Verder zagen zij dat de kinderen regelmatig een ongewone fascinatie hebben voor voorwerpen, een beperkte interesse hebben voor dingen in hun omgeving en soms overmatig behoefte hebben aan rituelen. Overigens toont een deel van de kinderen geen specifiek gedrag.

Zoals wij eerder in één van de nieuwsbrieven schreven is het nog onduidelijk hoe vaak en in welke vorm epilepsie nu echt voorkomt bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Ook is het nog onduidelijk welke behandeling het beste werkt. Dit is ook een belangrijke vraag voor veel ouders op de conferentie. Aan de universiteit van Texas zijn onderzoekers bezig om dit beter in kaart te brengen. Ze kijken naar de vorm van epileptische aanvallen en naar het soort afwijkingen in de hersenactiviteit van kinderen op het EEG. Op de website van de PMSF staat de presentatie.

Een andere interessante ontwikkeling is een nieuw apparaat: LENA (Language ENvironment Analysis). Dit apparaat neemt de geluiden en klanken van een kind op. Met bepaalde software kunnen de opnames vervolgens onderzocht worden op taalproductie. Er wordt nu onderzoek gedaan of dit apparaat gebruikt kan worden voor screening van taal en spraakstoornissen zoals bij autisme. Ook wordt gekeken of dit apparaat gebruikt kan worden om vast te stellen of een behandeling voor stimulatie van de taal ook daadwerkelijk effect heeft. Voor meer informatie zie: www.lenafoundation.org

Zie volgende pagina voor het vervolg



PMSF

Internationaal Register

*Klinische studie met
IGF-1*

*Boston:
Kenmerken van autisme*

*Texas:
Epilepsie*

LENA

*EU-AIMS***Vervolg: PMSF 2014 International Family Conference**

In Europa is een groot internationaal project opgezet voor onderzoek naar autisme, het EU-AIMS project. Het doel van dit project is om behandelingen te vinden voor kinderen met een autisme-spectrum stoornis. Door de krachten te bundelen is het mogelijk om grotere en betere studies op te zetten. Vanuit Nederland zijn onderzoekers aangesloten van de Radboud Universiteit in Nijmegen. Voor meer informatie zie: www.eu-aims.eu

Voor al deze onderwerpen geldt dat er nog veel onbeantwoorde vragen zijn. Met elk antwoord komen er altijd ook weer nieuwe vragen, maar het is goed te zien dat men wereldwijd op zoek is naar de antwoorden. Wij zijn erg benieuwd naar de uiteindelijke resultaten van al deze projecten en zullen de ontwikkelingen blijven volgen.

*Families in andere werelddelen**Contacten met ouders*

De tweede dag hebben wij vooral veel met ouders gesproken. Het was erg bijzonder om kennis met hen te maken: Australië, Maleisië, het Midden-Oosten, Brazilië, Midden-Amerika, Noord-Amerika zelf, Canada maar ook een aantal andere groepen uit Europa. Zo blijkt er in Spanje al een groep van ongeveer 40 en Duitsland ongeveer 80 families te zijn. Ook hebben we gesproken met enkele ouders die in België wonen. Het was verrassend om te zien dat er ook buiten Nederland zoveel families zijn en dat ouders erg actief zijn in het verspreiden van informatie over de aandoening en het opzetten van een oudercontact netwerk. Vooral de groep in Duitsland is erg actief en organiseert ook bijeenkomsten. In Spanje is men ook hard bezig om dit op te zetten. Uiteraard zijn de contactgegevens uitgewisseld om elkaar op de hoogte te houden van de ontwikkelingen.

Duitsland: www.22q13.info

Spanje: www.22q13.org.es

Agenda**Familiedag Zeldzaam, Kampen, NL**

De familiedag van Zeldzaam zal plaatsvinden op 27 september 2014 in Kampen, Nederland. Deze familiedag wordt georganiseerd door VG Netwerken voor families van een kind met een zeldzame aandoening, waaronder het 22q13 deletie syndroom. Conny en Renée zullen ook aanwezig zijn op deze dag. Houdt voor verdere gegevens de website in de gaten:

www.zeldzame-syndromen.nl

**SHANK-symposium, Washington DC, USA**

Op 13 en 14 november 2014 is er een wetenschappelijk SHANK-symposium in Washington D.C. Dit is een bijeenkomst over de rol van SHANK-eiwitten in ontwikkelingsstoornissen. Hier spreken vooral onderzoekers die zich bezig houden met cellen en onderzoek met muizen of ratten, waarbij ze kijken naar de rol van SHANK in zenuwcellen en in hun communicatie. Meer informatie over het programma staat op de volgende website:

<https://www.regonline.com/builder/site/?eventid=1533500>