

Beste lezer,

In 2017 leek het iets stiller aan het PMS onderzoeksfront, maar achter de schermen is keihard gewerkt. In de vorige nieuwsbrief las u over de aanvullende (VIMP) subsidie van ZonMw die de projectgroep heeft gekregen. Deze subsidie is om de insuline neusspray te verbeteren en om een Nederlandse richtlijn te schrijven voor de behandeling en begeleiding van kinderen en volwassenen met een 22q13 deletie. In deze nieuwsbrief geven wij een update van deze ontwikkelingen.

Om de inhoud van de richtlijn te kunnen bepalen is in mei 2017 een online enquête verspreid onder Nederlandstalige families. Wij hebben dankbaar gebruik gemaakt van uw input. In deze nieuwsbrief delen wij de belangrijkste resultaten van de enquête.

Daarnaast willen wij u wijzen op de mogelijkheid om vragen over medische ontwikkelingen op het gebied van SHANK3 en PMS aan ons voor te leggen en hebben wij in deze nieuwsbrief een mededeling over het verstrekken van bijzondere of medische machtigingen.

Vriendelijke groeten, namens de projectgroep.

VIMP subsidie

VIMP staat voor Verspreiding en Implementatie impuls. Met deze subsidie wordt momenteel gewerkt aan twee projecten:

1. Verbetering van de insuline neusspray, voor minder irritatie van het neusslijmvlies

Het afgelopen jaar is een stappenplan uitgewerkt. Voor ons insulineonderzoek is gebruik gemaakt van een al bestaand middel (insuline voor suikerziekte), dat door de ziekenhuisapotheek verwerkt is in een neusspray. De eerste stap was om de samenstelling zo te veranderen, dat het irriterende conserveringsmiddel (metacresol) vervangen of zelfs weg gelaten kan worden, terwijl de insuline zelf stabiel en werkzaam blijft. De tweede stap is het uitvoeren van experimenten, om te kijken met welke samenstelling de neusspray houdbaar en de stoffen werkzaam blijven.

Op dit moment wordt door collega's op de afdeling Farmaceutische Technologie en Biofarmacie van de Rijksuniversiteit Groningen hard gewerkt aan deze experimenten.

2. Nederlandse richtlijn 22q13 deletie syndroom

Op initiatief van Conny van Ravenswaaij (klinisch geneticus UMCG) en Renée Zwanenburg (arts-onderzoeker) is een richtlijnwerkgroep opgericht voor het maken van een Nederlandse richtlijn 22q13 deletiesyndroom (22q13DS). Daphne Stemkens van de VSOP (www.vsop.nl) verzorgt de coördinatie van dit project.

Eind maart 2017 is de richtlijnwerkgroep voor het eerst samen gekomen. De richtlijnwerkgroep bestaat uit afgevaardigden van de Klinische Genetica, Kindergeneeskunde, Kinderneurologie, Arts Verstandelijk Gehandicapten, Kinder- en Jeugdpsychiatrie, logopedie en oudervertegenwoordigers. Ieder lid heeft expertise op een specifiek (gezondheids)gebied.

De eerste stap was het bepalen van de inhoud van de richtlijn. Hiervoor hebben we gebruik gemaakt van de enquête die in mei 2017 online is verspreid onder families (voor de resultaten zie verderop in deze nieuwsbrief). Het doel van deze enquête was om na te gaan wat families belangrijk vinden om te beschrijven in de richtlijn en om te controleren of de werkgroep geen (gezondheids)problemen miste in de lijst onderwerpen. De tweede stap was het zoeken van medische literatuur voor de onderwerpen van de richtlijn. De derde stap was het schrijven van de richtlijntekst, volgens de landelijke eisen.

Eind december is de conceptversie van de richtlijn afgerond en opgestuurd naar alle wetenschappelijke verenigingen en de Patiëntenfederatie Nederland. Andere zorgverleners uit de verschillende disciplines konden nu suggesties doen en aanvullingen geven. Deze commentaren zijn inmiddels verwerkt door de richtlijnwerkgroep. Uiteindelijk zal de richtlijn in de loop van 2018 worden geplaatst in de online openbare richtlijndatabase (www.richtlijndatabase.nl) en onze onderzoekwebsite. Wij houden u op de hoogte!

Resultaten richtlijn-enquête

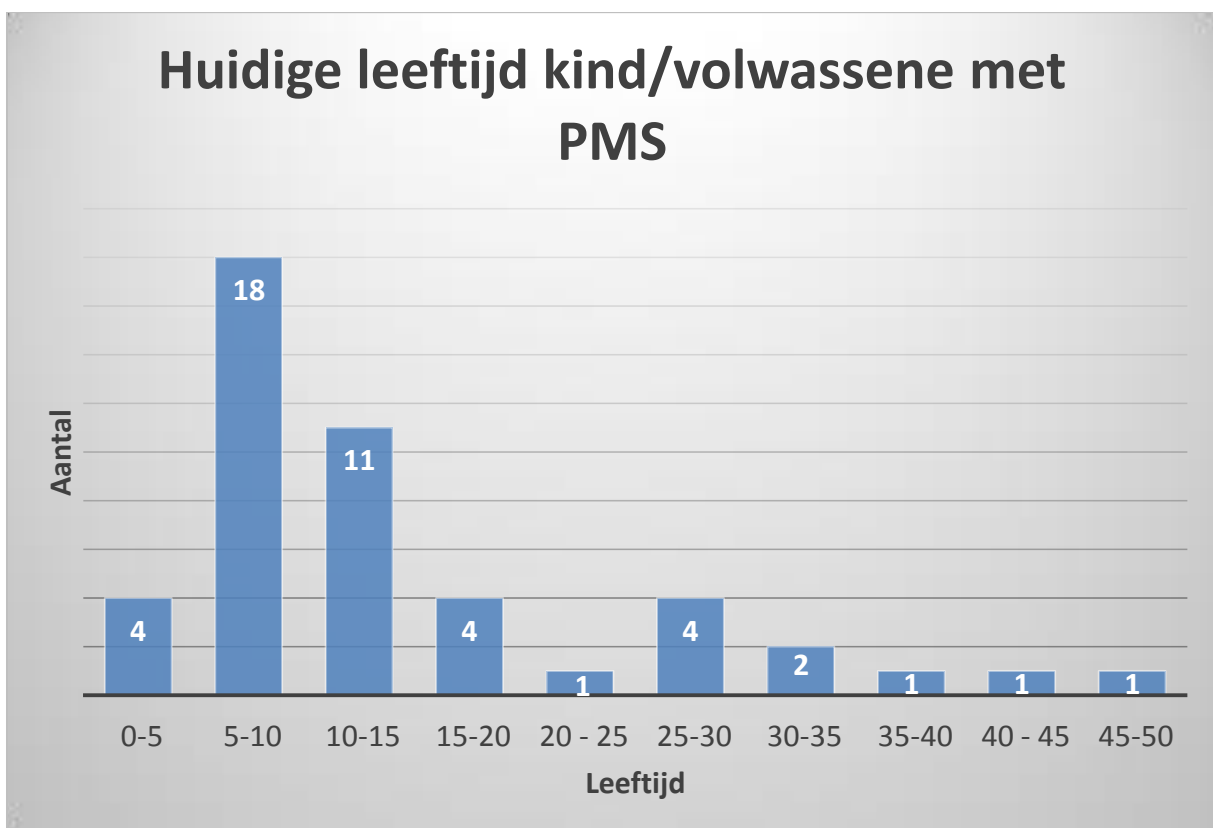
In mei 2017 stond een online enquête open om na te gaan welke onderwerpen familieleden van mensen met 22q13DS belangrijk vinden in een richtlijn. In totaal zijn er 47 enquêtes door patiëntvertegenwoordigers volledig ingevuld, een ontzettend mooie respons waar de richtlijnwerkgroep erg blij mee is! Bij deze willen we iedereen die de enquête heeft ingevuld hartelijk bedanken.

Van de respondenten heeft het grootste deel een kind van 5 tot 15 jaar (zie figuur 1), maar de enquête is ingevuld voor de leeftijd van 0 tot 50 jaar. De meeste diagnoses zijn gesteld op een leeftijd onder de 4 jaar, waarvan 72% is gesteld door een klinisch geneticus en 16% door een kinderarts.

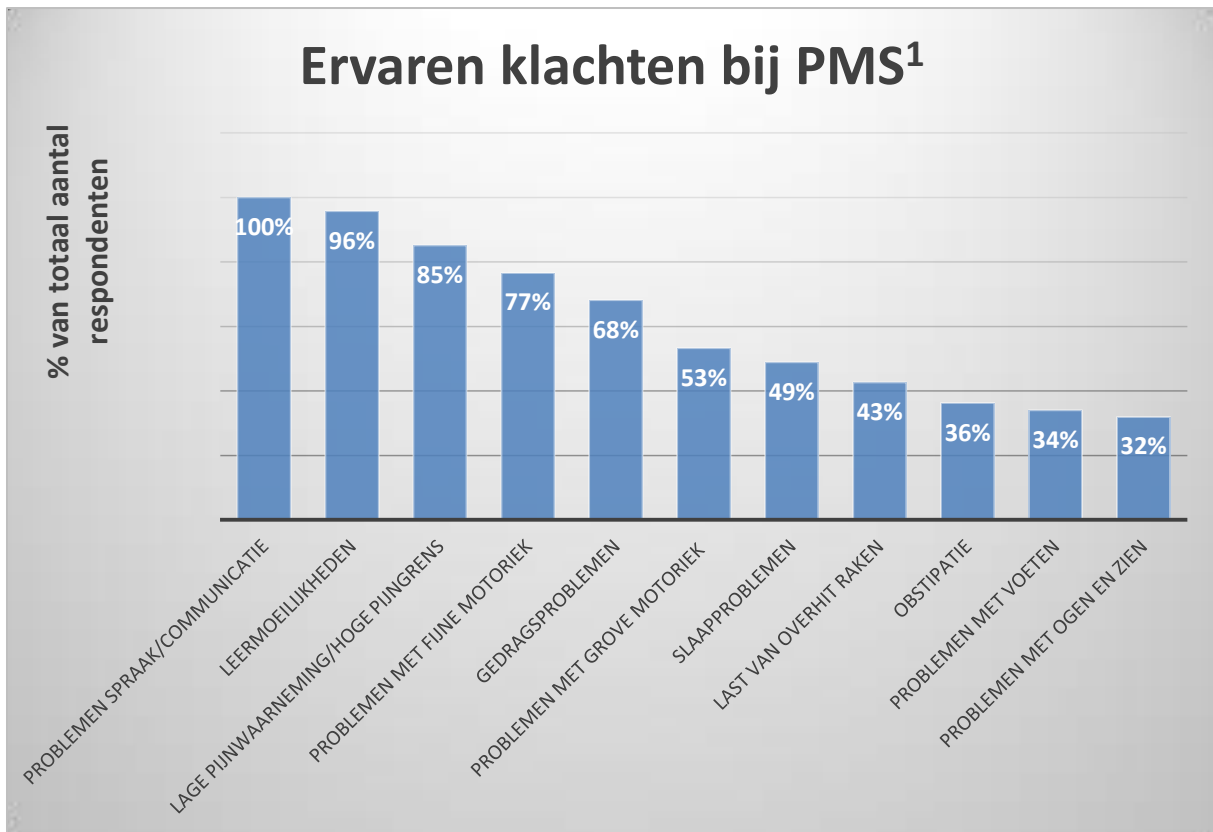
De klachten die worden ervaren bij meer dan de helft van de personen zijn op volgorde van frequentie: problemen in de spraak en communicatie (100%), leerproblemen (96%), hoge pijngrens (85%), problemen met de fijne motoriek (77%), gedragsproblemen (68%) en problemen met de grove motoriek (53%). Andere opvallende klachten die genoemd worden zijn slaapproblemen, problemen met de temperatuurregulatie, obstipatie, stemmingsproblemen, slikproblemen, overgeven, epilepsie en lymfoedeem (zie figuur 2). De klachten waarvoor medicatie wordt gebruikt zijn: epilepsie, stemmingsproblemen, obstipatie, maagproblemen, slaapproblemen, astma en ontwikkelings-/gedragsproblemen (zie figuur 3).

Uit de enquête kwam naar voren dat men bekend is bij een groot aantal zorgverleners, zoals de fysiotherapeut, logopedist, kinderarts, ergotherapeut, neuroloog, AVG, diëtist, uroloog en psychiater/psycholoog (figuur 4). Een grote wens van de respondenten en oudervertegenwoordigers is informatie over de coördinatie van de zorg en de rol van de verschillende zorgverleners hierbij.

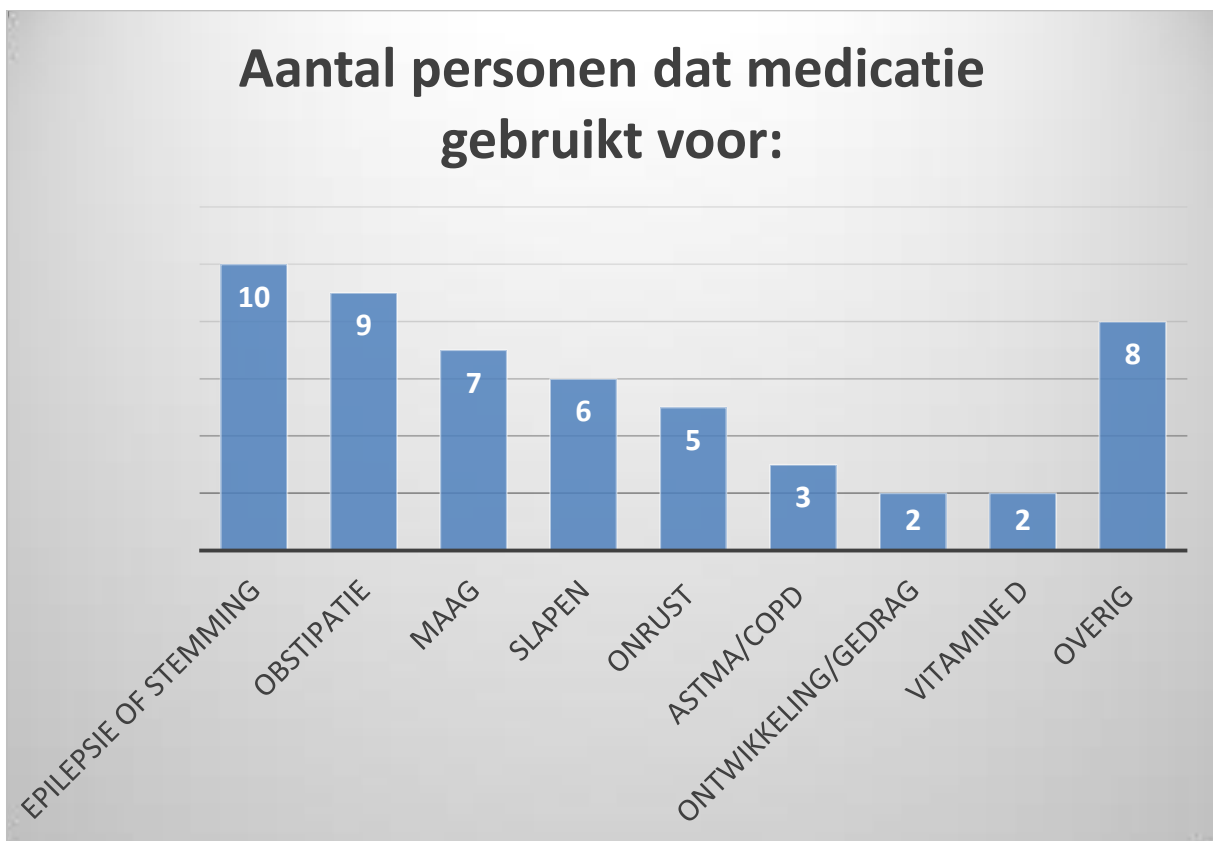
Bijna al deze onderwerpen komen aan bod in de nieuwe richtlijn. Daarnaast is informatie opgenomen over de relatie tussen ringchromosoom 22 en Neurofibromatose type 2.



Figuur 1



Figuur 2



Figuur 3

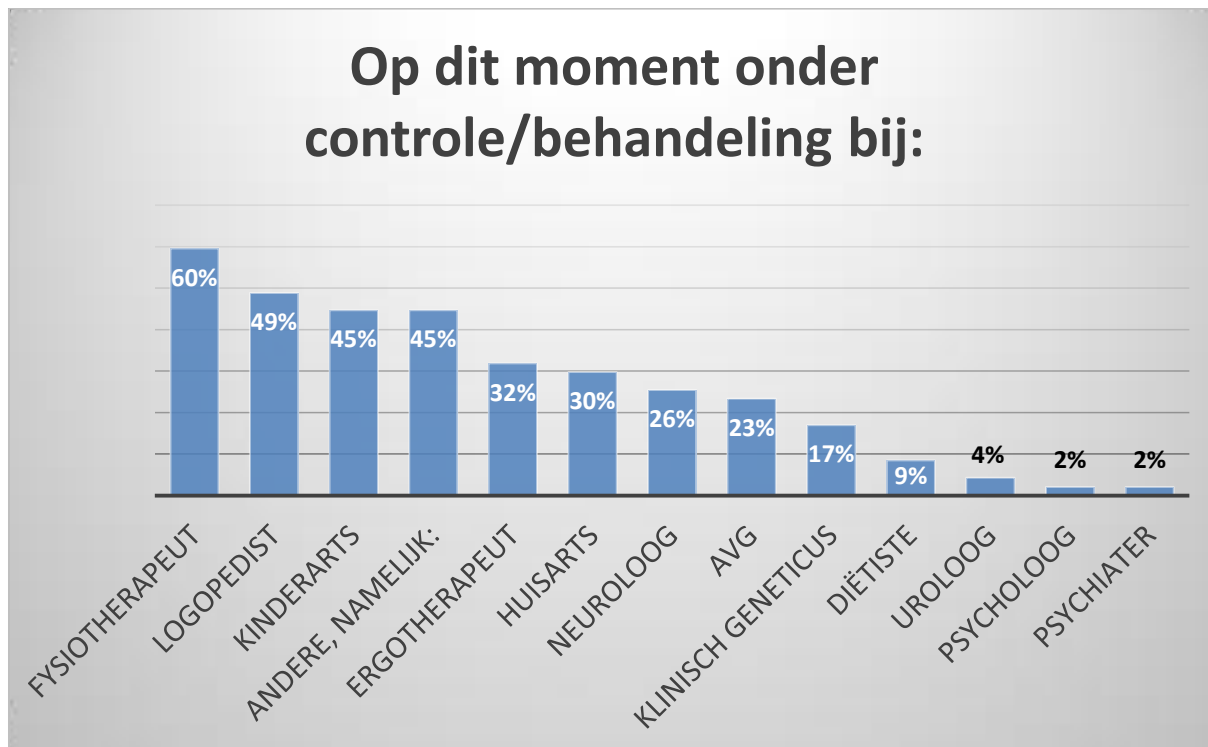


Fig 4

Vraag en antwoord: relatie tussen SHANK3 tekort en ernstige maag-darmproblemen?

Eén van de ouders ontving een email van een (voor ons onbekende) onderzoeker met de claim dat er een relatie zou zijn tussen een tekort aan SHANK3 eiwit bij mensen en het verlies van eiwitten in de darm en zelfs het vrijkomen van schadelijke stoffen in de bloedsomloop. Personen met een 22q13 deletie zouden volgens hem een speciaal dieet moeten volgen.

Wij hebben dit verder uitgezocht en concluderen dat deze conclusie **NIET WAAR** is om de volgende redenen.

- Het enige dat is onderzocht, is dat bij muizen die helemaal geen Shank3-eiwit hebben, een ernstige vorm van darmontsteking (colitis) kan worden uitgelokt met een specifieke stof in hun drinken. Als ze dan deze darmontsteking krijgen, dan kan verlies van eiwitten optreden.
- In de literatuur is dus geen relatie aangetoond tussen het ontbreken van één kopie van Shank3 (zoals bij personen met PMS) en het verlies van eiwit in de darm of het vrijkomen van schadelijke stoffen in de bloedsomloop.
- Mensen met een 22q13 deletie kunnen wel klachten hebben van braken, obstipatie en soms juist een dunne ontlasting. Het is niet bekend wat precies het mechanisme is, al zou dit goed te maken kunnen hebben met overprikkeling in het maag-darmstelsel (sensore dysfunctie) waardoor de samentrekkingen van de darmwand verstoord kunnen zijn.
- De klachten van braken, obstipatie of dunne ontlasting zijn erg vervelend, maar leiden niet tot ernstige gezondheidsproblemen bij mensen met PMS, zoals afvallen of ziek zijn door verlies van eiwitten of schadelijke stoffen.

Kortom, er is onvoldoende reden voor mensen met PMS om een streng dieet te volgen om gezondheidsproblemen of maag-darmproblemen te voorkomen.

Verstrekken van machtigingen

De projectgroepleden in Groningen krijgen regelmatig een verzoek voor het schrijven van een machtiging, bijvoorbeeld voor (thuis)hulpmiddelen bij de zorgverzekeraar of speciale toegang of boekingen voor een pretpark. Wij vinden het belangrijk dat u hiervoor de juiste hulp krijgt.

De groep die in Groningen bekend is, is intussen zo groot geworden en de verzoeken om een machtiging zo divers, dat het steeds lastiger voor ons wordt om hier op afstand maatwerk voor te leveren. Vaak kent de eigen huisarts, kinderarts, revalidatiearts of Arts Verstandelijk Gehandicapten het kind (of de volwassene) met zijn of haar gezondheid en omstandigheden op dat moment het best.

Het voorstel is daarom dat ouders eerst kijken of zij een machtiging met de hoofdbehandelaars kunnen regelen. Op onze onderzoekswaarsite plaatsen wij zoveel mogelijk informatie specifiek over 22q13 deletie syndroom/PMS,

zodat de hoofdbehandelaar daar gebruik van kan maken. Als een machtiging niet lukt op deze manier, of er zijn details nodig uit het medische dossier in Groningen, dan kan uiteraard contact op worden genomen met het Expertisecentrum in Groningen.

Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica,

UMC Groningen

Postbus 30.001

9700 RB Groningen

Telefoon:

(050) 361 72 29

E-mail:

Klin.genetica@umcg.nl