

# Phelan-McDermid Syndroom

## Nieuwsbrief

### In deze nieuwsbrief

#### In dit nummer:

**Stand onderzoek UMCG:** 1

We gaan starten met het insulineonderzoek!

**Mevrouw Kuiper-Kuijl stelt zich voor:** 2

Moeder van Larissa en betrokken bij de Facebook pagina.

**Vraag en antwoord:** 2

Vragen van ouders over de insuline studie.

**Uit de medische literatuur** 3

De website van het Phelan-McDermid onderzoek in Groningen

Beste lezer,

De insuline studie bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom gaat al snel van start. Op dit moment zijn er 24 kinderen die mee gaan doen aan het insulineonderzoek. In deze nieuwsbrief leest u wat er nu verder gaat gebeuren.

Nu de leden van de projectgroep zich al aan u hebben voorgesteld zal dit keer mevrouw Kuiper-Kuijl iets over zichzelf vertellen en over de Facebook pagina die is opgezet door en voor ouders van kinderen met het Phelan-McDermid syndroom.

Verder worden in deze nieuwsbrief een aantal vragen van ouders besproken over het insulineonderzoek en geven we informatie over onze nieuwe Phelan-McDermid syndroom onderzoekswebsite.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

### Stand Onderzoek UMCG

Sinds de toestemming van de Medisch Ethische Commissie voor het insuline onderzoek zijn de onderzoekers aan de slag gegaan om zo snel mogelijk te kunnen starten met het insulineonderzoek. Van een aantal ouders kregen we nog aanvullende vragen, daarover leest u meer bij Vraag en Antwoord.

#### Ontwikkelingsonderzoeken

Bij de kinderen die de afgelopen maanden nieuw zijn ingestroomd is kort geleden door Elvera het eerste ontwikkelingsonderzoek afgenomen of zal dit op korte termijn gepland worden. De ouders van deze kinderen zullen van de onderzoekers een informatiepakket ontvangen met de verdere details van de studie en uitgenodigd worden voor een éénmalig bezoek aan de gezamenlijke polikliniek in Groningen. Hierbij zal een kinderarts en klinisch geneticus aanwezig zijn. Wanneer over ongeveer een half jaar het tweede ontwikkelingsonderzoek is afgenomen zullen zij starten met de neusspray.

De kinderen bij wie vorig jaar al een ontwikkelingsonderzoek is gedaan, zijn door Elvera ingepland voor het volgende onderzoek. Deze ouders hebben het informatiepakket al ontvangen en van de meeste van deze ouders hebben wij het toestemmingsformulier voor de insulinstudie ontvangen. Dit betekent dat ze direct na het ontwikkelingsonderzoek kunnen starten met de neusspray.

#### Neussprays

Zoals in eerdere nieuwsbrieven vermeld is de ziekenhuisapotheek de afgelopen maanden druk bezig geweest met de productie van de neussprays voor de insuline studie. Na een aantal veiligheids- en controlestappen zijn de neussprays ook vrijgegeven. Dit betekent dat de neussprays nu opgestuurd mogen worden naar de eigen apotheek van de kinderen.

De artsen van het onderzoek schrijven het recept voor de neusspray voor. Bij het intakegesprek is door de artsen uit Groningen gekeken of er gezondheidsbezwaren zijn voor deelname aan de studie. Vóór de verzending van de neussprays wordt de eigen apotheek op de hoogte gebracht van de studie. Hiervoor is het belangrijk dat ouders het adres van de eigen apotheek zo snel mogelijk aan ons doorgeven.

Bij de neussprays zit een bijsluiter met informatie over de neusspray, maar niet of het insuline of placebo is. Om te volgen of er bijzonderheden zijn geweest en of het toedienen van de neusspray gelukt is vragen wij de ouders om een patiëntendagboekje bij te houden. Dit zal Elvera meenemen naar het ontwikkelingsonderzoek om door te nemen hoe dit ingevuld moet worden.

*(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****Verslag van het intakegesprek**

De kinderen die in Groningen de polikliniek hebben bezocht zijn goed in kaart gebracht. Daarnaast hebben we van elk kind medische gegevens opgevraagd. Deze gegevens worden op een rij gezet in een individueel verslag. Dit verslag wordt naar de ouders gestuurd en naar de artsen die zij hebben opgegeven. De onderzoekers proberen dit zo snel mogelijk te doen.

**Mevrouw Kuiper-Kuijl stelt zich voor**

Mijn naam is Els Kuiper-Kuijl. Ik ben getrouwd met André Kuiper. Wij hebben samen 2 kinderen; een zoon Maurice (17 jaar) en een dochter Larissa (13 jaar). Larissa heeft de chromosoomafwijking 22q13 deletie (Phelan-McDermid syndroom). Dit hebben wij in januari 2007 gehoord.

Larissa gaat naar Speciaal Onderwijs (ZMLK). Ze zit nu op SO en gaat na de grote vakantie naar het Voortgezet Speciaal Onderwijs (VSO). Ze heeft de MG (meervoudig gehandicapt) status op school gekregen en zit dan ook in een klas met 10 kinderen die ook deze status hebben. Hierdoor kunnen ze deze kinderen meer aandacht geven. Er is 1 leerkracht en er zijn 3 onderwijs-assistentes. Ze hebben allemaal een groepje kinderen onder hun hoede en dat wisselt per 6 weken. Dus ze krijgen alle aandacht. Larissa gaat met veel plezier naar school.

Het is ook fijn om met andere lotgenoten contact te hebben. Zo kwamen Tessa Denkers (moeder van Kelsey, ringchromosoom 22) en ik op het idee om een Facebook groep aan te maken van de 22q13 deletie. Het is een besloten groep. De groep heet: **22q13 Delete Nederland Phelan McDermid**. Er zijn nu 31 leden. Met deze groep staan we ook wat dichterbij elkaar. Je kunt elkaar steunen, antwoord geven op vragen die gesteld worden en indien mogelijk ook advies.

Als u nog niet lid bent kunt u zich aanmelden via Facebook: "**22q13 Delete Nederland Phelan McDermid**".

**Vraag en antwoord**

Naar aanleiding van de informatie die de onderzoekers aan ouders gestuurd hebben over het insulineonderzoek waren er nog een aantal vragen. Hieronder worden die besproken.

*1. Hoe vaak zal de neusspray toegediend worden?*

De apotheek heeft samen met de onderzoekers onderzocht wat de beste en veilige dosering is en afhankelijk van het lichaamsgewicht is dit 1 of 2 doseermomenten per dag.

*2. Uit welke studies is gebleken dat de kans op bijwerkingen klein is? Zijn er blijvende bijwerkingen?*

Dat de kans op bijwerkingen klein is, is gebaseerd op een aantal studies bij gezonde volwassenen en volwassenen met Alzheimer (Benedict et al. Reger et al. Diverse jaartallen), een onderzoek bij gezonde kinderen ter preventie van suikerziekte (Näntö-Salonen et al 2008) en eerder onderzoek bij zes kinderen met het Phelan-McDermid syndroom (Schmidt et al 2009).

Wij kennen geen blijvende bijwerkingen en ook bij de vijf kinderen die na de pilotstudie zijn doorgegaan met de neusspray zijn geen blijvende bijwerkingen beschreven (persoonlijke communicatie met prof Schmidt).

*(Zie volgende pagina voor het vervolg)*

**Vervolg: Vraag en Antwoord**

3. Zijn er gedrags- of slaapproblemen opgetreden door het gebruik van de insulinenesusspray? Is er een bijsluiter?

Gedrags- en of slaapproblemen zijn uit al deze onderzoeken niet naar voren gekomen. Vijf van de zes kinderen met PMS hadden baat bij de neusspray, 1 kind werd minder actief en teruggetrokken. Dit was echter geen geblindeerde studie met gecontroleerde omstandigheden waardoor de relatie met de neusspray lang niet duidelijk is.

Intranasale insuline is nog niet geregistreerd als medicijn. De apotheek heeft daarom speciaal voor het onderzoek een bijsluiter gemaakt die met de neussprays wordt geleverd.

4. Als blijkt dat de neusspray bij ons kind een positief effect heeft, kunnen wij dat dan na het onderzoek (ook voordat de resultaten verwerkt zijn) door blijven gebruiken?

Ja dit kan, in overleg met de onderzoekers en mits er tijdens de studie geen bezwaren blijken te zijn.

5. Wanneer krijgen wij te horen of de insuline neusspray een positief effect heeft?

De insulinstudie is een dubbelblinde studie waardoor gedurende het onderzoek niemand weet of de kinderen insuline of placebo krijgen. Pas als alle kinderen aan het eind zijn van het onderzoek wordt de blinding opgeheven. Pas dan weten de onderzoekers wanneer elk kind begonnen is met de insulinenesusspray.

6. Hoe werkt de insuline in de hersenen?

Het normale effect van insuline in de hersenen is nog niet precies bekend, wel dat insuline een rol speelt bij de signaaloverdracht tussen zenuwcellen. We verwachten dus een direct effect in de hersenen waardoor de signaaloverdracht verbetert met een positief effect op het functioneren tot gevolg. Welke processen precies een rol spelen bij deze signaaloverdracht bij het Phelan-McDermid syndroom hopen wij in de toekomst uit te zoeken.

## Uit de medische literatuur

Op dit moment zijn er geen nieuwe artikelen verschenen. Wel willen we u meedelen dat onze onderzoekswebsite na een vernieuwing weer in de lucht is:

<http://www.rug.nl/research/genetics/research/phelan-mcdermid-syndrome/>

Via deze website vindt u de eerdere versies van onze Phelan-McDermid syndroom nieuwsbrief, links naar binnen en buitenlandse ouderverenigingen en in de toekomst belangrijke publicaties.