

Phelan-McDermid Syndroom

Nieuwsbrief

In deze nieuwsbrief

In dit nummer:

Stand onderzoek UMCG:

- De tweede ontwikkelingsonderzoeken zijn uitgesteld van november naar januari.
- De intakegesprekken voor het insulineonderzoek worden gepland voor november.

Kinderarts-endocrinoloog stelt zich voor:

Drs. Gianni Bocca

Vraag en antwoord:

Mijn kind gebruikt andere medicijnen, is dit een probleem tijdens het insulineonderzoek?

Beste lezer,

Het onderzoeksvoorstel is ingediend bij de commissie. Wij wachten nu op de uitspraak. In de tussentijd willen wij alvast een aantal voorbereidingen treffen. Hierover leest u meer bij 'Stand onderzoek UMCG'.

Deze keer zal Drs. Gianni Bocca zich aan u voorstellen. Hij is kinderarts-endocrinoloog en hij zal alle ouders en kinderen samen met de klinisch geneticus zien tijdens de voorbereidingen van het insulineonderzoek.

Wij hebben een aantal vragen van ouders ontvangen. Hartelijk dank daarvoor. Bij 'Vraag en antwoord' gaan wij in op het gebruik van andere medicijnen tijdens het insulineonderzoek.

Vriendelijke groet namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

In eerste instantie zou het tweede ontwikkelingsonderzoek in november of december uitgevoerd worden. Omdat we de opzet van het onderzoek aangepast hebben, is het belangrijk dat de behandeling met de neussprays gestart wordt vlak na het tweede ontwikkelingsonderzoek. Het tweede ontwikkelingsonderzoek wordt daarom door Elvera twee maanden verzet, namelijk van november/december 2012 naar januari 2013. De start van de neusspray staat nog steeds gepland voor het eind van januari 2013.

Vóór het tweede ontwikkelingsonderzoek willen wij alle kinderen gezien hebben op de gezamenlijke polikliniek van de kinderarts en klinisch geneticus. Wij wachten nog op de formele toestemming voor het onderzoek, dit kan een aantal weken gaan duren. Wanneer we de kinderen en hun ouders pas dan gaan uitnodigen voor het intakegesprek, hebben de klinisch geneticus en de kinderarts erg weinig tijd om alle kinderen nog te zien vóór het tweede ontwikkelingsonderzoek in januari.

We hebben daarom besloten om de ouders en kinderen die mee willen doen en de ouders die hier nog over nadenken, alvast uit te nodigen in november op de gezamenlijke polikliniek van de klinisch geneticus en kinderarts in Groningen. Als ouders en kinderen voor dit gesprek langskomen betekent dit niet dat zij al toestemming geven voor het insulineonderzoek. Zij zijn dan ook niet verplicht om daarna ook met het insulineonderzoek mee te doen.

Wat wij tijdens dit bezoek wel alvast willen doen is alle kinderen goed in kaart brengen, door middel van vragen aan ouders en lichamelijk onderzoek bij de kinderen. De informatie die wij hiermee over de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom in Nederland verzamelen, kunnen wij vervolgens delen met ouders van (toekomstige) kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. De vragen en het lichamelijk onderzoek zijn hetzelfde als wanneer kinderen met andere chromosoomaandoeningen langskomen op onze chromosomenpolikliniek. Waar wij alvast extra naar kijken bij het bezoek is of er gezondheidsredenen of andere redenen zijn om straks niet mee te kunnen doen aan het insuline onderzoek.

Voor dit bezoek aan de polikliniek hebben wij een aantal dagdelen in november gepland waarop de klinisch geneticus en kinderarts samen aanwezig zijn. Ouders krijgen hiervoor een uitnodiging. Eerst zullen zij gezien worden bij de klinische genetica. Dit gesprek duurt ongeveer een uur. Aansluitend zullen zij gezien worden door de kinderarts. Dit gesprek duurt ongeveer een half uur. Als de datum niet uitkomt, kan er gekeken worden naar een alternatief.

(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

Hoe zit het dan met de toestemming voor het insuline onderzoek? Als wij definitief bericht hebben van de commissie zullen wij contact opnemen met de ouders die geïnteresseerd zijn in het onderzoek om verder informatie te geven over het insuline deel van het onderzoek en om toestemming te vragen.

**Kinderarts-endocrinoloog stelt zich voor**

Mijn naam is Gianni Bocca, kinderarts-endocrinoloog en ik ben sinds 2006 werkzaam in het UMC Groningen. Binnen mijn vakgebied houd ik me bezig met kinderen die groeistoornissen en hormoonproblemen (zoals suikerziekte) hebben.

Van insuline weten we dat het de suikerstofwisseling regelt, maar daarnaast heeft het nog vele andere effecten (zoals op de hersenen) waarvan we de exacte werking nog niet goed kennen. Ik ben dan ook erg geïnteresseerd naar het effect van het hormoon insuline op de ontwikkeling en het gedrag van kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Het zou erg mooi zijn als kinderen met het Phelan-McDermid syndroom geholpen zijn door een eenvoudige behandeling met insuline die via de neus (intranasaal) wordt toegediend. Maar om daarover iets te kunnen zeggen is goed uitgevoerd onderzoek noodzakelijk.

In het verleden heb ik op onderzoeksgebied al samengewerkt met de afdeling klinische genetica. Van het huidige onderzoek bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom is het erg mooi dat onderzoekers uit verschillende vakgebieden samenwerken. Zo kunnen we na afloop van het onderzoek duidelijk vertellen wat het effect van intranasale insuline is op de ontwikkeling en het gedrag van kinderen met het Phelan-McDermid syndroom.

We zullen elkaar ontmoeten als u met uw zoon of dochter een eerste bezoek aan het UMCG brengt voor een intake gesprek. Ik hoor het graag als u nog vragen hebt.

*Mijn kind gebruikt
andere medicijnen, is
dit een probleem
tijdens het
insulineonderzoek?*

Vraag en antwoord

Een aantal kinderen met het Phelan-McDermid syndroom gebruikt medicijnen voor bijvoorbeeld epilepsie of voor het gedrag. Het toedienen van insuline via de neus is vrij nieuw en voornamelijk getest op gezonde mensen die geen andere medicijnen gebruiken. Bij de pilot studie van Prof. Schmidt bij zes kinderen met het Phelan-McDermid syndroom waren er twee kinderen die medicijnen gebruikten voor epilepsie en/of gedrag. Bij deze kinderen werd een positief effect gezien van de intranasale insuline.

We weten nog te weinig over of intranasale insuline samen kan met andere medicijnen. Toch denken we dat het in de meeste gevallen geen problemen zal geven. Mensen met suikerziekte krijgen insuline via het bloed. Zij gebruiken vaak ook andere medicijnen en dit geeft dan geen problemen. Of dat in de hersenen ook zo is weten we niet. De meeste medicijnen voor epilepsie en het gedrag lijken in te werken op een ander mechanisme dan waarop de insuline werkt.

Om dit zo goed mogelijk uit te zoeken zullen we bij de voorbereiding van het onderzoek goed nagaan welke medicijnen elk kind gebruikt en of er iets bekend is over dat medicijn in combinatie met insuline.