

Phelan-McDermid Syndroom

Nieuwsbrief

In dit nummer:

Stand onderzoek UMCG: 1
 Vervolgstappen tot aan het insuline onderzoek

Arts-assistent in opleiding tot Neuroloog stelt zich voor: 2
 Kirsten Heineman

Vraag en antwoord: 2
 Wat zijn de resultaten van het eerste ontwikkelingsonderzoek?

Geef uw mening! 3

In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

De eerste ontwikkelingsonderzoeken zijn bij alle kinderen uitgevoerd. Bij 'Stand onderzoek UMCG' leggen we uit wat de volgende stappen zijn voor het insuline onderzoek.

Deze keer zal Kirsten Heineman zich aan u voorstellen. Zij is arts in opleiding tot neuroloog en heeft een nieuwe methode ontwikkeld om de motorische ontwikkeling van jonge kinderen te beoordelen. Hierover zal zij een korte uitleg geven.

In de vorige brief hebben we aangegeven dat we in meer detail zouden terugkomen op de resultaten van het ontwikkelingsonderzoek. Deze kunt u vinden op de volgende pagina bij 'Vraag en antwoord'.

Tot slot willen we een oproep doen voor het stellen van vragen en voor het geven van uw mening over de nieuwsbrief.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

Stand Onderzoek UMCG

Half augustus heeft Elvera de laatste Phelan-McDermid deelnemer van het ontwikkelingsonderzoek getest. Hiermee zijn 24 kinderen met Phelan-McDermid getest op hun ontwikkeling en gedrag. De resultaten van het ontwikkelingsdeel van dit onderzoek staan beschreven op de volgende pagina. In de volgende Nieuwsbrief zullen we een samenvatting geven van het gedragsonderzoek.

De kinderen zullen in de periode van november en december een tweede keer getest worden. Zoals in de vorige nieuwsbrief is uitgelegd kunnen we daarmee de ontwikkelingssnelheid bepalen. Elvera gaat binnenkort afspraken inplannen voor het tweede ontwikkelingsonderzoek.

In de tussentijd werkt de onderzoeksgroep verder aan de formele toestemming van het insuline onderdeel van het onderzoek. Als we de documenten hebben ingediend duurt het een paar weken voordat wij antwoord hebben van de commissie. Vaak is het zo dat er nog een aantal dingen aangepast moeten worden voordat onderzoekers definitief toestemming krijgen. Pas als wij formeel toestemming hebben en we niets meer hoeven aan te passen kunnen wij meer details geven over hoe het onderzoek precies zal gaan.

Als wij definitief toestemming hebben zullen wij contact opnemen met de ouders die geïnteresseerd zijn in het onderzoek om informatie te geven en om toestemming te vragen voor deelname aan het insuline deel van het onderzoek. Ook vragen wij dan toestemming voor het opragen van medische gegevens bij de eigen arts en plannen we een intakegesprek voor het onderzoek.

Bij dit intakegesprek gaan wij na op basis van vragen en lichamelijk onderzoek of er gezondheidsredenen of andere redenen zijn om niet mee te kunnen doen aan het insuline onderzoek. Ook geeft het intakegesprek ons de gelegenheid om alle kinderen goed in kaart te brengen, zodat we hierover beter informatie kunnen geven aan ouders van (toekomstige) kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Omdat het intakegesprek een gecombineerd gesprek is met de kinderarts en klinisch geneticus zullen de deelnemers éénmalig naar Groningen moeten komen.

Afhankelijk van hoe snel wij definitief toestemming hebben van de commissie en alle kinderen de intake hebben gehad kunnen wij starten met de neusspray. We hopen dat het lukt om hier eind januari 2013 mee te beginnen. We houden u op de hoogte.

Contactgegevens:

Afdeling Klinische Genetica,

UMC Groningen

Postbus 30.001

9700 RB Groningen

Telefoon:

(050) 361 72 29

E-mail:

R.J.Zwanenburg@umcg.nl

Arts-assistent in opleiding tot neuroloog stelt zich voor



Mijn naam is Kirsten Heineman. Sinds december 2007 ben ik werkzaam als arts-assistent in opleiding tot neuroloog in het UMCG, met als specifiek aandachtsgebied de kinderneurologie.

Ik ben in 2010 gepromoveerd bij de afdeling Ontwikkelingsneurologie in het UMCG. In mijn promotie onderzoek hebben we een nieuwe methode ontwikkeld voor het beoordelen van de motorische ontwikkeling van zuigelingen, de Infant Motor Profile. Deze nieuwe methode is, anders dan bij bestaande methoden, niet alleen gericht op *wat* kinderen kunnen (de motorische mijlpalen), maar ook op *hoe* kinderen bewegen. Dat wil zeggen dat de methode ook kijkt naar de kwaliteit van de bewegingen en dan met name de variatie in het bewegen. Het blijkt namelijk dat de variatie in de bewegingen een gevoelige maat is om te voorspellen hoe het met de motorische ontwikkeling van bijvoorbeeld te vroeg geboren kinderen zal gaan.

De Infant Motor Profile kan ook toegepast worden bij kinderen die een motorische ontwikkelingsachterstand hebben. Het lijkt ons daarom van belang om ook in het Phelan-McDermid onderzoek te kijken naar eventuele veranderingen in de motoriek tijdens het gebruik van intranasale insuline. Dit zullen we doen door beoordeling van video-opnames die met toestemming gemaakt worden tijdens het afnemen van de ontwikkelingstesten. Voor dit deel van het Phelan McDermid onderzoek hoeft dus geen aparte test te worden afgenomen.

Bij het bekijken van de beelden richten we ons met name op de handfunctie. Daarnaast zullen we bij de kinderen die kunnen lopen een kort stukje van het lopen filmen. We hopen op deze manier zonder veel extra belasting voor de kinderen wel wat te weten te komen over eventuele veranderingen in de motoriek door het gebruik van intranasale insuline.

Ik ben heel benieuwd wat we gaan vinden.

Wat zijn de resultaten van het eerste ontwikkelingsonderzoek?

Vraag en antwoord

Elvera heeft 24 kinderen met Phelan-McDermid getest op hun ontwikkeling en gedrag. Een aantal ouders is ook benieuwd naar de resultaten van de rest van de groep. Niet alle ouders hebben daar behoefte aan, omdat het bijvoorbeeld ook confronterend kan zijn om de resultaten van hun eigen kind te vergelijken met die van de andere kinderen. We zullen daarom niet de resultaten in detail bespreken, maar de gemiddelden geven. Ook zullen hier alleen de uitslagen van het ontwikkelingsonderzoek besproken worden. De uitslagen van de vragenlijsten voor het gedrag zullen indien daar vraag naar is een andere keer besproken worden.

Wij kennen in Groningen 29 kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. De spreiding van de leeftijd is groot, de jongste kinderen zijn nu 1 jaar oud en de oudste 16 jaar. De grootste groep kinderen is 4 tot en met 9 jaar. 24 van deze kinderen hebben meegedaan aan het ontwikkelingsonderzoek met behulp van de Bayley-III. Er zijn drie gebieden waarop getest wordt: cognitie (geheugen en inzicht), taal (onderverdeeld in taalbegrip en taalproductie) en motoriek (onderverdeeld in fijne en grove motoriek). De resultaten van deze test worden uitgedrukt als ontwikkelingsleeftijd, dat is de leeftijd die past bij wat het kind laat zien op dat specifieke onderdeel.

Niet bij alle kinderen konden alle onderdelen uitgevoerd worden. Bij 17 kinderen zijn alle onderdelen getest. Van deze 17 kinderen scoorden 15 kinderen het best op motoriek, 2 kinderen het best op cognitie en motoriek en 2 kinderen het best op taal.

De **cognitie** is getest bij alle 24 kinderen. De kinderen zaten met hun cognitie-ontwikkelingsleeftijd gemiddeld op ongeveer 25% van hun kalenderleeftijd. De meeste kinderen zaten tussen de 10 en 50% en de hoogste ontwikkelingsleeftijd voor cognitie was ongeveer 70% van de kalenderleeftijd.

(Zie volgende pagina voor het vervolg)

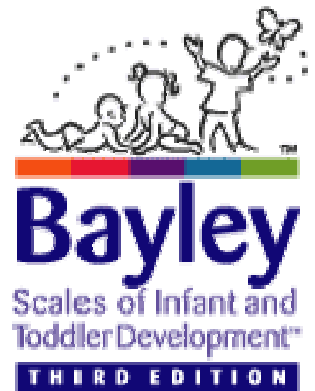
Vervolg: Vraag en Antwoord pagina 2

Bij 19 kinderen hebben we beide onderdelen van de **taal** kunnen testen. Als we het taalbegrip en de taalproductie vergelijken is bij 9 van de 19 kinderen de taalproductie beter ontwikkeld dan het taalbegrip. Bij 8 van de 19 kinderen is het taalbegrip beter dan de taalproductie en bij 2 kinderen is er geen verschil.

De kinderen zaten met hun taal-ontwikkelingsleeftijd gemiddeld op 20% van hun kalenderleeftijd. De spreiding is erg groot waarbij de hoogste ontwikkelingsleeftijd voor taalbegrip ongeveer 45% is van de kalenderleeftijd en voor taalproductie ongeveer 50% van de kalenderleeftijd.

Bij 19 kinderen hebben we beide onderdelen van de **motoriek** kunnen testen. Als we de fijne motoriek en de grove motoriek vergelijken is bij 13 van de 19 kinderen de fijne motoriek beter ontwikkeld dan de grove motoriek. Bij 5 van de 19 kinderen is de grove motoriek beter dan de fijne motoriek en bij 1 kind is er geen verschil.

De kinderen zaten met hun ontwikkelingsleeftijd op het gebied van fijne motoriek gemiddeld op 30% van hun kalenderleeftijd en op het gebied van grove motoriek gemiddeld op ongeveer 25%. Ook hier is de spreiding erg groot waarbij de hoogste ontwikkelingsleeftijd voor fijne motoriek ongeveer 70% is van de kalenderleeftijd en voor grove motoriek ongeveer 60% van de kalenderleeftijd.

**Geef uw mening!**

We zouden graag informatie geven over het Phelan-McDermid syndroom die aansluit bij de vragen en behoeften van ouders en andere geïnteresseerden.

Dus heeft u een brandende vraag die u ons zou willen stellen? Of iets waar u al een poos over nadenkt en eens uitgezocht zou willen hebben? Of een praktische vraag waarbij ook andere ouders belang hebben?

Geen vraag is te gek.... Stel hem aan ons!

Daarnaast zouden wij heel graag willen weten wat u van de nieuwsbrief vindt. Is de nieuwsbrief duidelijk? Geeft de nieuwsbrief genoeg informatie? Zijn er dingen die u graag extra zou zien?

Alle opmerkingen zijn meer dan welkom. Tenslotte is de nieuwsbrief er voor u. Alleen met uw mening kunnen we de nieuwsbrief verbeteren.

*Vragen?**Opmerkingen?**Suggesties?**Geef uw mening!*