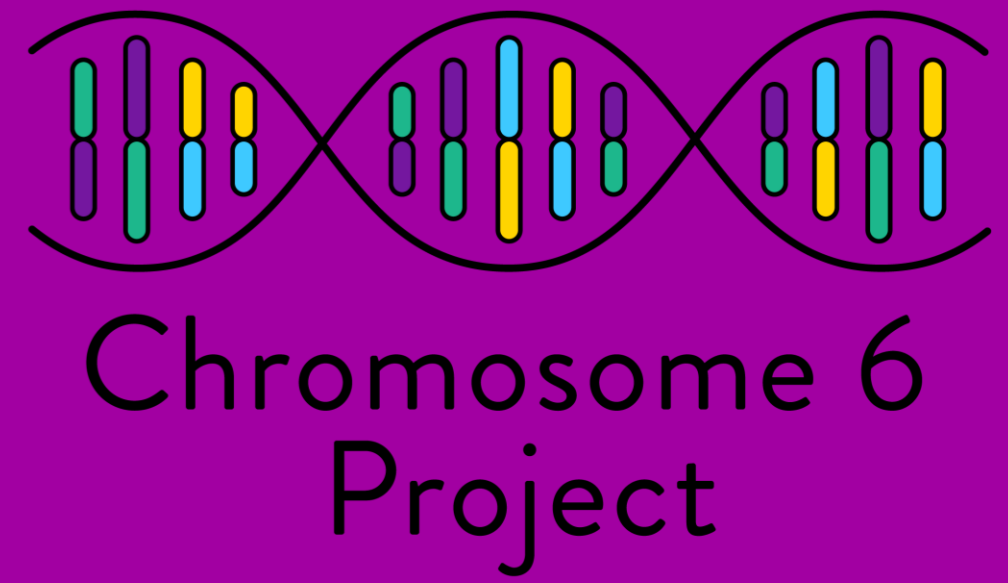


Chromosoom 6 Project: door ouders, voor ouders



prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (PI), Aafke Engwerda, Eleana Rraku, dr. Lennart Johansson, dr. Imke Christiaans, Tyler Medina, Mariska Slofstra, dr. Mieke Kerstjens, dr. Trijnie Dijkhuizen, prof. dr. Morris Swertz, prof. dr. Adelita Ranchor



Rijksuniversiteit Groningen, Universitair Medisch Centrum Groningen, Afdeling Genetica, Expertisecentrum Uniek, Groningen

WAT EN WAAROM

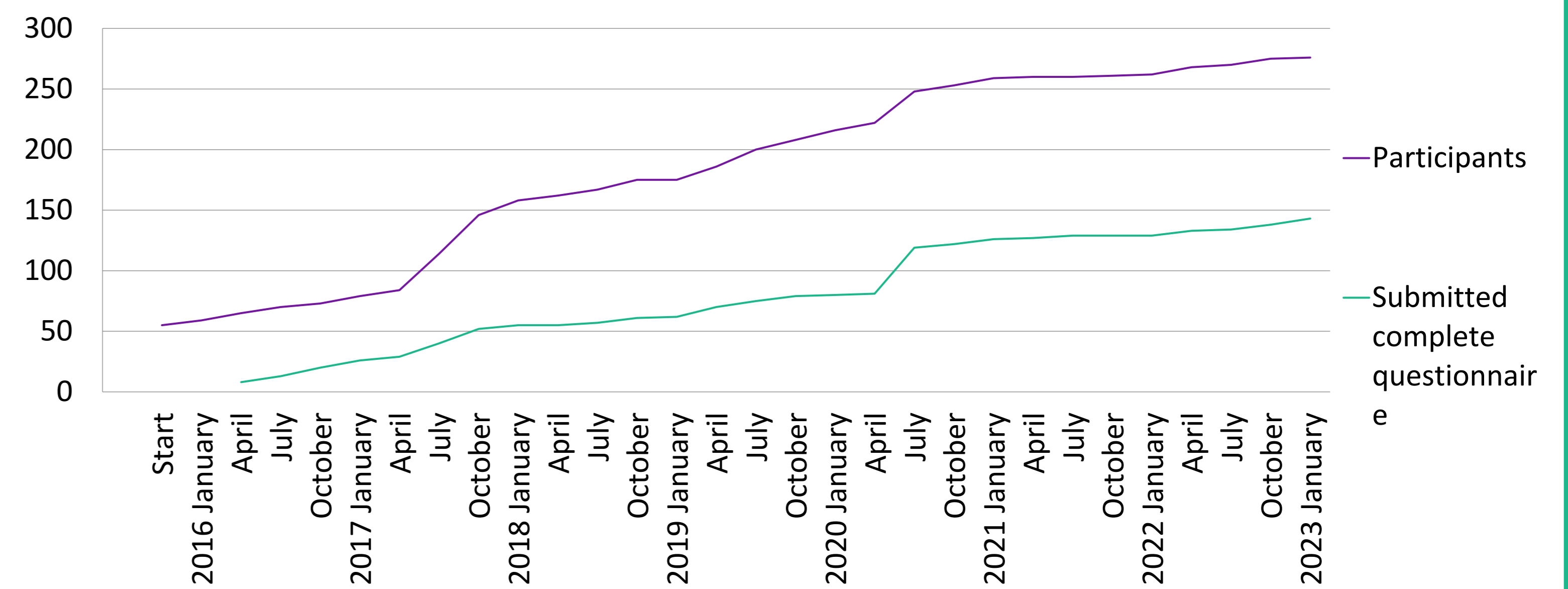
Chromosoomveranderingen zijn erg zeldzaam en daardoor is er weinig informatie bekend over het effect van deze veranderingen op de ontwikkeling en gezondheid van een kind. Dit gebrek aan informatie kan leiden tot gevoelens van angst en onzekerheid bij ouders, maar ook tot minder optimale behandeling en begeleiding door zorgverleners. Daarom doen wij onderzoek naar **zeldzame chromosoom 6 veranderingen**.

Het **doel** van het Chromosoom 6 Project is om betrouwbare informatie over de mogelijke effecten op de gezondheid van chromosoom 6 veranderingen rechtstreeks aan ouders te geven, via een interactieve webpagina.



WAT HEBBEN WE AL BEREIKT?

1. Vanaf het begin van het project hebben we meer dan 270 deelnemende ouders en 155 volledig ingevulde vragenlijsten.



2. Deze samenwerking heeft geleid tot **5 wetenschappelijke artikelen** over de medische gevolgen van chromosoom 6 veranderingen. Verder hebben we bewezen dat informatie verzameld door ouders geschikt is voor wetenschappelijk onderzoek.

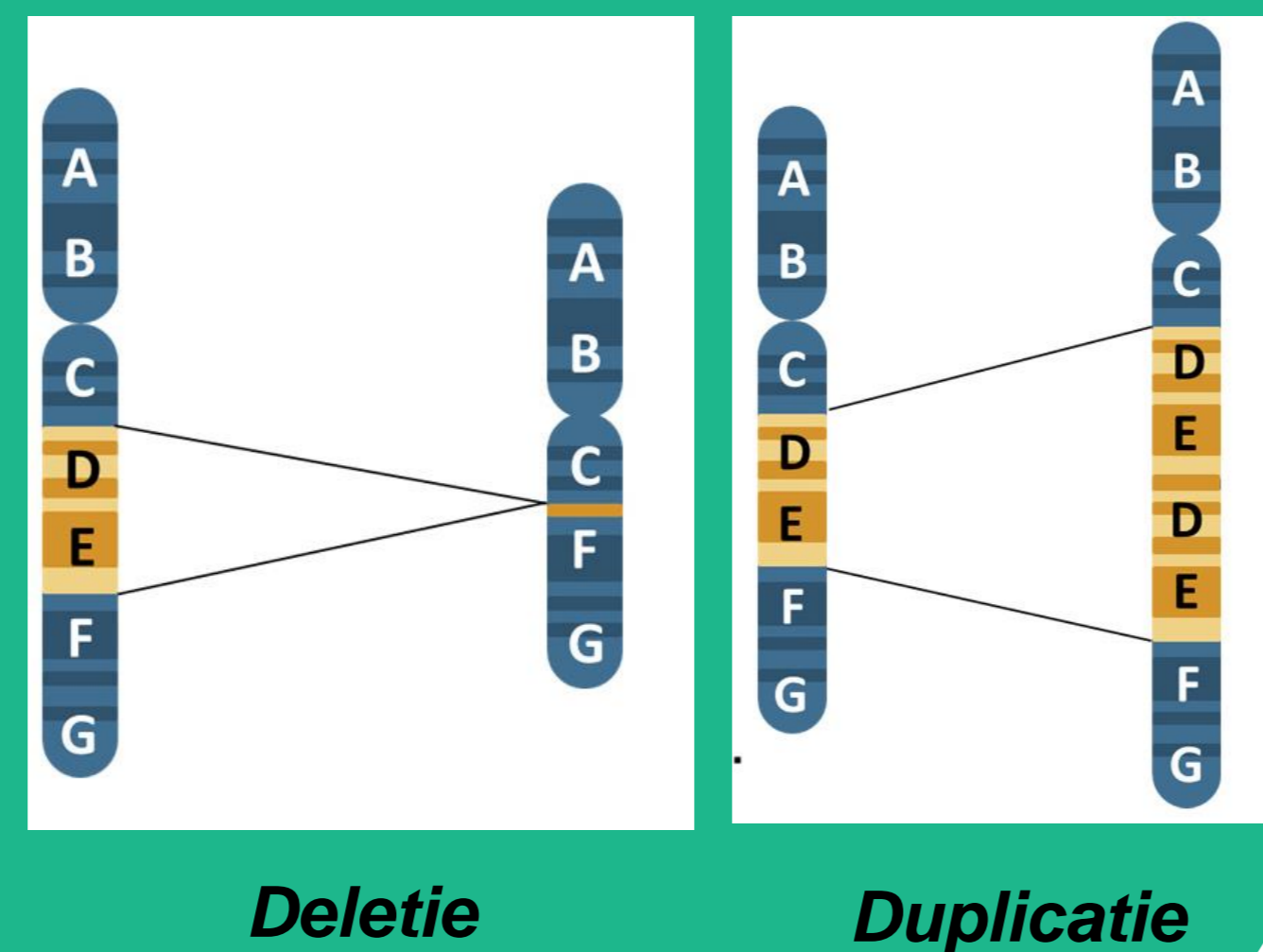
3. Naast nieuwe informatie over aangeboren afwijkingen en medische problemen, hebben wij ook informatie verzameld over gedrag en ontwikkelingsmijlpalen van kinderen met een chromosoom 6 verandering.

4. De informatie die uit ons onderzoek komt wordt teruggegeven aan ouders in de vorm van een samenvatting op onze website. Wij hebben tot nu toe 12 samenvattingen gemaakt voor ouders.

WAT IS EEN CHROMOSOOMVERANDERING?

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal. Wanneer er een stukje erfelijk materiaal ontbreekt, dan noemen we dat een **deletie**; als er een stukje erfelijk materiaal te veel is dan noemen we dat een **uplicatie**.

Er zijn heel veel verschillende chromosoom 6 veranderingen, wat het moeilijk maakt om hun exacte effect op de gezondheid te voorspellen.



VOOR OUDERS

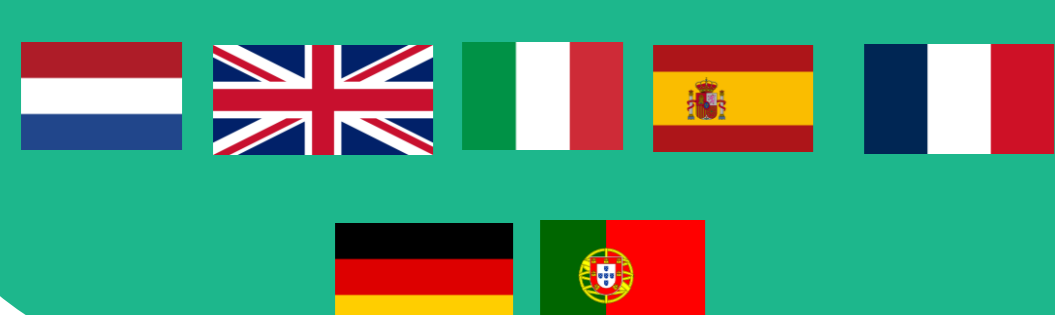
Wereldwijd hebben ouders van kinderen met een chromosoom 6 verandering zich verenigd in een Facebook groep. In 2013 werd prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts door een van deze ouders, de moeder van Roeland, benaderd met de vraag: Kunt u onderzoek doen naar onze kinderen? Dit was de start van het Chromosoom 6 Project.



DOOR OUDERS

We werken samen met ouders uit de hele wereld om informatie te verzamelen over medische problemen en ontwikkelingsmogelijkheden van kinderen met een chromosoom 6 aandoening. We gebruiken sociale media om ouders te benaderen en te informeren over het project.

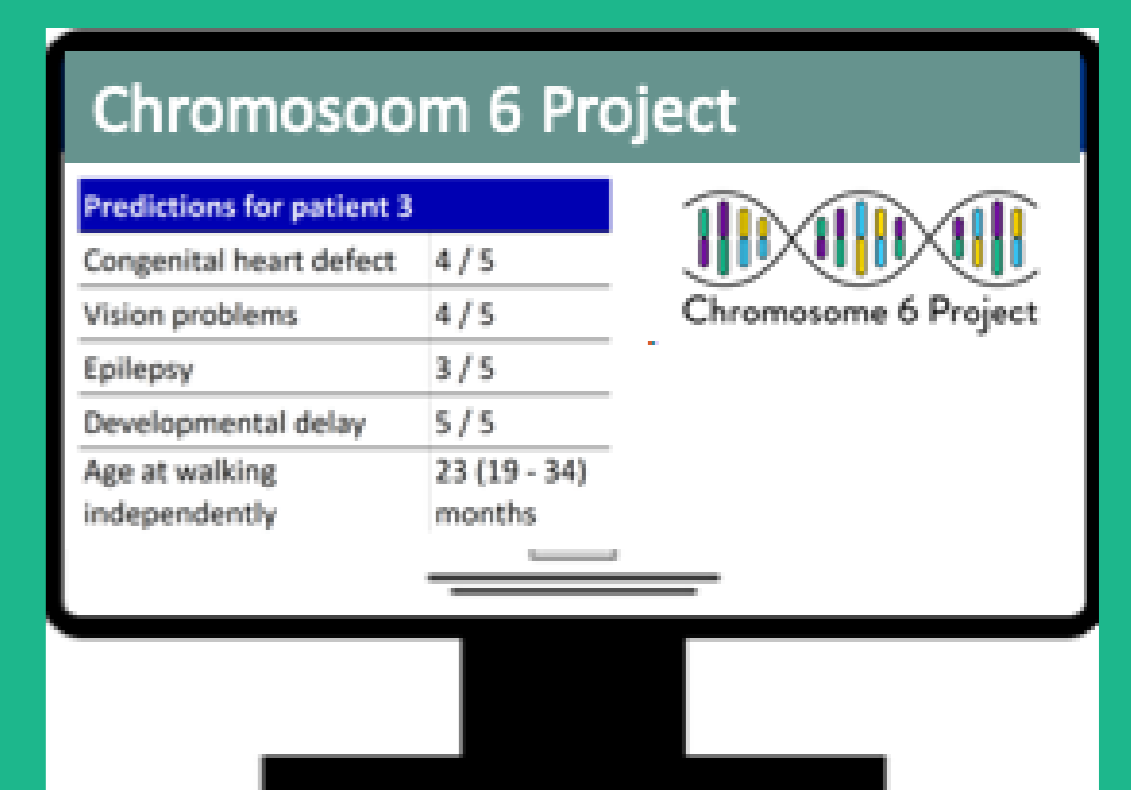
Met behulp van ouders hebben we een uitgebreide online vragenlijst ontwikkeld om medische informatie rechtstreeks van ouders te verzamelen. Deze vragenlijst is beschikbaar in 7 talen.



HUIDIGE PROJECTEN

• Wij zijn momenteel bezig met het ontwikkelen en testen van een slim analysesysteem dat alle verzamelde informatie gebruikt om **elke** chromosoom 6 verandering te koppelen aan de bijbehorende medische problemen en ontwikkelingsmogelijkheden.

• De informatie die uit dit systeem komt zal rechtstreeks aan ouders gegeven worden via een interactieve webpagina. Elke ouder kan dan naar de website gaan, de chromosoom 6 verandering van hun kind invoeren, en betrouwbare informatie krijgen over mogelijke gezondheidsproblemen bij hun kind.



• Met de hulp van ouders en zorgprofessionals zullen we nadenken over hoe de informatie gepresenteerd moet worden op de website, zodat ouders informatie krijgen die voor hen nuttig en relevant is.

BLIK OP DE TOEKOMST

• In de toekomst willen we de informatie die we nu verzamelen aanvullen met informatie over tieners en volwassenen.

• Uiteindelijk willen we dit systeem toepassen op **alle chromosomen!**

Meer informatie:

Website: www.chromosome6.org
Email: chromosome6@umcg.nl

@c6study #chromosome6

UMCG Chromosome 6 Project Fundraising

umcg

university of
groningen

HOPE

ITHACA

Understanding
chromosome
disorders
Uniek

ZonMw