



BRAINmodel

Klinische studie - *BREIN in balans*
in zeldzame aangeboren ontwikkelingsstoornissen

Wil jij meer snappen van hoe jouw lichaam, gedrag en hersenen werken? Zou je mee willen werken aan onderzoek om jouw aandoening beter te begrijpen?

| Wilt u meer informatie ontvangen over deelname van uw kind, of het kind voor wie uw zorg draagt?

Is er sprake van één van de onderstaande zeldzame aangeboren ontwikkelingsstoornissen (syndromen)? Deelname is mogelijk in de leeftijd van 5-17 jaar. Het onderzoek duurt twee halve dagen en wordt in het Radboudumc of Amsterdam UMC uitgevoerd.

Kleefstra syndroom

Kleefstra syndroom type 2

STXBP1

Tatton-Brown-Rahman syndroom

Kabuki syndroom

SYT1

SETD1A

Diets-Jongmans syndroom

SNAP25

Wiedemann-Steiner syndroom

KDM6B

RIMS1

In dit onderzoek zullen wij medische problemen, gedrag en de ontwikkeling van het kind in kaart brengen, bloed afnemen om afweer- en stofwisselingsproblemen te onderzoeken - en dit alles combineren met de uitslagen van een hersenfilmpje (EEG).

Het hersenfilmpje laat de balans zien tussen over- en onder prikkeling van de hersencellen.

Voor meer informatie en deelname, mail naar brainmodel.gen@radboudumc.nl



Radboudumc

Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

<https://brainmodel.nl>

Versie 2.1, 12-12-2022