



4) Oogbevindingen bij mensen met 22q11.2 deletiesyndroom

In samenwerking met collega's van het Utrecht UMC, Maxima Medisch Centrum Veldhoven en Maastricht UMC+ hebben wij gekeken naar oogbevindingen bij 132 mensen met 22q11.2 deletiesyndroom (DS). Daarnaast zijn resultaten van 4 andere studies naar oogbevindingen bij 22q11.2DS samengevat. Hieruit kwam naar voren dat bij een groot aantal mensen met 22q11.2DS refractieafwijkingen [afwijkingen van de lichtbreking in het oog] worden gezien. Met name verziendheid (6-90%) maar ook astigmatisme (3-21%) komen veel vaker voor vergeleken met de algemene bevolking. Deze refractieafwijkingen kunnen ervoor zorgen dat iemand slechter ziet, maar kunnen ook gemakkelijk worden verholpen door een bril of lenzen. Daarnaast werd ook scheelzien (tot 36%) en een lui oog (tot 11%) vaker gevonden bij kinderen met 22q11.2DS dan in de algemene bevolking. Ook deze afwijkingen zijn belangrijk om tijdig te detecteren en te verhelpen omdat ze ervoor kunnen zorgen dat iemand slechter gaat zien. Slechts bij een klein percentage was er sprake van ernstig verlies van zicht (~5%). Daarnaast werden er nog een aantal andere afwijkingen gevonden in kleinere aantallen zoals staar, verstopte traanbuisjes en verhoogde oogdruk die wel belangrijk zijn om op te sporen en te verhelpen. Standaard screening door een oogarts op de leeftijd van 3 jaar, of bij diagnose, wordt aanbevolen.

5) Gehoorverlies bij 22q11.2 deletiesyndroom

Bij meer dan 50 volwassenen met 22q11.2 deletiesyndroom (DS) is onderzoek gedaan naar het gehoor in het Maastricht UMC+. De resultaten lieten zien dat bij 4 van de 5 volwassenen met 22q11.2DS er sprake was van gehoorverlies. Bij meer dan de helft van hen was dit gehoorverlies nog niet bekend. Het gehoorverlies was met name te zien in de hoge tonen, iets wat in de algemene bevolking vooral bij ouderen wordt gezien. Daarnaast werd er een relatie gezien tussen de leeftijd en het gevonden gehoorverlies. Op basis van deze tussentijdse analyse lijkt leeftijds-gerelateerd hoge-tonen gehoorverlies dus vaak voor te komen bij volwassenen met 22q11.2DS.

Expertisecentrum genetische syndromen

Bij het expertisecentrum genetische syndromen verzamelen, ontwikkelen en delen we kennis over 22q11-2 deletie/duplicatie, Fragile X syndroom, Smith-Magenis syndroom en het Tuberose Sclerose Complex. In deze flyer staan enkele onderzoeken die zijn uitgevoerd binnen 's Heeren Loo in samenwerking met andere academische centra.

1) Parkinsonisme bij mensen met een genetisch syndroom

Door middel van een literatuuronderzoek naar parkinsonisme bij genetische syndromen hebben we een overzicht gemaakt waarin 422 mensen worden beschreven met 69 verschillende genetische syndromen. Een aantal bekende syndromen die hierin vaak naar voren kwamen zijn 22q11.2DS, Downsyndroom, Rett syndroom en Dravet syndroom. De gemiddelde leeftijd waarop parkinsonisme ontstond was op zeer jonge leeftijd; 26 jaar. Daarnaast beek uit de studies dat in de grote meerderheid anti-parkinson medicatie (zoals levodopa) een goed effect had en dat resultaten van beeldvorming vaak pasten bij de ziekte van Parkinson. Dit overzicht laat zien dat het belangrijk is om bij een aantal genetische syndromen, al op jonge leeftijd, bedacht te zijn op parkinsonisme en de ziekte van Parkinson. Anderzijds zou er bij een combinatie van parkinsonisme en een geschiedenis van ontwikkelingsachterstand genetische diagnostiek overwogen kunnen worden.





2) Klinische trial naar cannabidiol (CBD-)olie

Vanuit het Amsterdam Universitair Medisch Centrum (Amsterdam UMC) locatie AMC start binnenkort een onderzoek naar de effecten van behandeling met pure cannabidiol (CBD-)olie bij kinderen en volwassenen met TSC en Fragiele X syndroom. Dit gebeurt in samenwerking met de poliklinieken van 's Heeren Loo, het UMC Utrecht en het Erasmus MC.

CBD kan een positief effect hebben op epilepsie, en mogelijk ook op gedragsproblemen. Uit onderzoek bij andere syndromen waren aanwijzingen voor vermindering van angst, onrust en boze buien bij gebruik van CBD. Hoe effectief dit medicijn is bij TSC en Fragiele X syndroom is nog onduidelijk. Wij willen daarom onderzoeken wat het effect is bij deze aandoeningen.

Dit onderzoek wordt een 'N-of-1'-studie genoemd, waarbij de deelnemer centraal staat. De 'echte' behandeling met CBD wordt met een placebo-behandeling afgewisseld. Een placebo is een middel zonder werkzame stof, een 'nepmiddel'. Na afloop van het onderzoek kunnen we zien of CBD effect heeft bij de betreffende persoon. Zo kunnen we samen behandelbeslissingen op een onderbouwde manier nemen. Het onderzoek duurt ongeveer een jaar. Voor deelname aan het onderzoek wordt de cliënt verwezen naar het Amsterdam UMC locatie AMC.

Interesse?

Is dit onderzoek interessant voor u of een familielid? Of heeft u andere vragen? Dan kunt u contact opnemen met de onderzoekers via mail naar cbd4rare@amsterdamumc.nl

Contact Voor vragen aan de behandelaren of onderzoekers van de syndroompoli in het algemeen kunt u contact opnemen met:
syndromenpoli@sheerenloo.nl
Tel: 088 – 037 24 00

3) Een maat voor kwaliteit van leven: de TSC-PROM

Er is nog weinig onderzoek gedaan naar de impact van TSC op het dagelijks leven en de kwaliteit van leven van volwassenen. Aangezien de zorg voor TSC en het zoeken naar de juiste behandelmethoden om symptomen van de ziekte te verlichten volop in ontwikkeling zijn, is het belangrijk dat het effect van deze interventies goed kan worden gemeten op alle domeinen van het leven. Informatie over de gezondheid-gerelateerde kwaliteit van leven, vanuit het perspectief van de cliënt, kan worden verkregen vanuit patiënt-gerapporteerde uitkomstmetingen ('patient reported outcome measures, PROMs'). Wij hebben hier een vragenlijst voor ontwikkeld: de TSC-PROM.

De afgelopen jaren is deze vragenlijst in binnen- en buitenland uitgezet (onder de naam TSC-PROM) om te onderzoeken of het meet wat belangrijk is voor cliënten met TSC. De vragenlijst gaat over de klachten en beperkingen die iemand met TSC in het dagelijks leven ervaart. Zo kan worden gekeken naar wat belangrijk is voor mensen met TSC en op welke gebieden meer aandacht, onderzoek en/of behandeling moet komen. Ook kan deze vragenlijst in de polikliniek gebruikt worden om de zorgbehoeften van de individuele cliënt goed in kaart te kunnen brengen, zodat de behandelaar beter weet waar de focus van behandeling moet liggen.

