

Bij deze willen we u op de hoogte brengen van de ontwikkelingen binnen het ENCORE Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS).

Allereerst hebben wij inmiddels 95 kinderen in ieder geval een eerste keer gezien en staan er 2 voor kennismaking ingepland. Ook de AS 18+ poli onder leiding van Marlies Valstar en Luc Bastiaanse is inmiddels goed draaiend. Er zijn 85 patiënten in beeld, deels gezien op de poli en deels in de natuurlijk beloop studie. We hebben inmiddels contactgegevens van ruim 100 volwassenen met Angelman en elke week komen daar weer meer bij. Dat betekent dat er binnen het EAS in totaal al bijna 200 patiënten met AS gezien zijn !

In de afgelopen maand zijn 2 onderzoeksprojecten goedgekeurd door de Medisch Ethische Commissie. Wij zijn erg blij dat we nu daadwerkelijk kunnen beginnen en willen bij deze de 2 projecten onder uw aandacht brengen. Als u interesse heeft in een van de onderzoeken, kunt u ons dit laten weten via angelman@erasmusmc.nl , zodat wij u uitgebreidere informatie kunnen toezenden en uiteraard zo nodig vragen kunnen beantwoorden.

Het zijn twee afzonderlijke onderzoeken, het is niet mogelijk om aan beide onderzoeken tegelijk deel te nemen.

1. "Onderzoek naar het effect van dieetbehandeling op epilepsie bij kinderen met Angelman Syndroom en moeilijk instelbare epilepsie"

Het is bekend dat een groot aantal kinderen met Angelman Syndroom last heeft van epilepsie die niet voldoende reageert op de behandeling met medicijnen. Het hoofddoel van het onderzoek is met een strenge vorm van ketogeen dieet behandeling (een dieet met veel vetten en weinig koolhydraten/suikers) de epileptische aanvallen te verminderen bij kinderen met AS tussen de 2 en 18 jaar. Het tweede doel van het onderzoek is aan te tonen of de epileptische aanvallen wegblijven wanneer er na 3 maanden wordt overgegaan op een minder strenge vorm van ketogeen dieet namelijk het Gemodificeerde Atkins Dieet (MAD).

De strenge versie van het ketogeen dieet is sinds jaren een algemeen geaccepteerde behandeling voor kinderen met moeilijk behandelbare epilepsie en het is bewezen veilig en effectief te zijn. In de helft van de kinderen neemt het aantal epileptische aanvallen af met de helft. Dit is meer dan bereikt wordt met medicijnen. Ervaring in de dagelijkse praktijk heeft ons geleerd dat de strenge versie ketogeen dieet de epileptische aanvallen aanzienlijk kan verminderen en wel degelijk toepasbaar en uitvoerbaar is bij kinderen met Angelman Syndroom. De vraag is nu of het ook minder streng kan met behoud van de aanvalsvermindering.

In dit onderzoek wordt naast de epilepsie ook in kaart gebracht hoe het gaat met de groei, eetproblemen, gedrag, kwaliteit van leven van de kinderen met Angelman Syndroom en de mate van stress bij hun ouders.

Het onderzoek bestaat uit drie delen; na een maand waarin gegevens over eetpatroon en epilepsie worden verzameld zal door middel van loting de ene helft van de kinderen direct starten met het strenge ketogeen dieet (dieetgroep) voor drie maanden en start de andere helft van de kinderen hiermee na drie maanden (controle groep).

Op deze manier kunnen wij bepalen of eventuele effecten in de dieetgroep niet op toeval of natuurlijk beloop berusten en dus wel of niet effectief is in het verminderen van de epilepsie.

Na drie maanden het strenge ketogeen dieet gevolgd te hebben wordt er overgeschakeld naar de minder strenge vorm MAD voor wederom 3 maanden. De studie duurt totaal 10 maanden.

Gedurende het onderzoek wordt u uitvoering geïnstrueerd en begeleid door de kinderdiëtist en Nina verpleegkundige tijdens uw poli bezoek, maar ook via mail en telefoon.

Veel van de benodigde onderzoeken (als gewicht en lengte metingen, bloed- en urine onderzoek etc.) kunnen in uw thuis situatie of tijdens uw reguliere poli bezoek worden verricht.

Als u interesse heeft in dit onderzoek en/of vragen heeft, kunt u contact opnemen met één van de onderzoekers: Elles van der Louw, diëtiste of Marie-Claire de Wit, kinderneuroloog middels angelman@erasmusmc.nl

2. "Slaapproblemen bij kinderen met het Angelman syndroom: het effect van een gedragsmatige behandeling."

Slaapproblemen komen veel voor bij kinderen met het Angelman syndroom (50-90%). Hierbij lijken naast lichamelijke ook gedragsmatige factoren een rol te spelen. Er is nog onvoldoende bekend over het effect van een gedragsmatige behandeling van slaapproblemen bij Angelman syndroom. Met dit onderzoek willen we nagaan of een gedragsmatige behandeling slaapproblemen bij kinderen met AS tussen de 2 en 18 jaar kan verminderen.

Het onderzoek bestaat uit twee delen: verzamelen van gegevens over de slaap van uw kind en een gedragsbehandeling. Als op basis van de gegevensverzameling blijkt dat uw kind mee kan doen aan het onderzoek naar de gedragsbehandeling, zal door middel van loting de ene helft de behandeling krijgen en de andere helft worden toegewezen aan een controlegroep. Op deze manier kunnen wij bepalen of eventuele effecten in de behandelgroep niet op toeval of natuurlijk beloop berusten en of de behandeling dus wel of niet effectief is in het verminderen van slaapproblemen. Als uw kind in de behandelgroep zit, zult u gedurende 6 weken wekelijks contact hebben met een gedragswetenschapper (de slaapcoach). Twee keer zal dit contact middels een huisbezoek plaatsvinden, de andere keren via de telefoon of Skype. De gedragswetenschapper zal uitleg geven over slaap, slaaphygiëne, slaapproblemen en de technieken van een gedragsmatige slaapbehandeling. Zij zal u coachen en ondersteunen bij het zelf toepassen van deze slaapbehandeling.

Als u interesse heeft in dit onderzoek en/of vragen heeft, kunt u contact opnemen met één van de onderzoekers: Karen Bindels – de Heus (kinderarts) of Maartje ten Hooven – Radstaake (gedragswetenschapper) middels angelman@erasmusmc.nl