

Beste ouders en verzorgers,

Bij deze willen we u op de hoogte brengen van de ontwikkelingen binnen het ENCORE Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS). Ondanks voorlopig blijvend roerige tijden door COVID-19, gaan de ontwikkelingen voor verbetering van zorg voor kinderen en volwassenen met Angelman Syndroom gewoon door!

Wetenschappelijk onderzoek:

Uitkomstmaten onderzoek: ROSA

Graag willen we u aandacht vragen voor een medisch-wetenschappelijk onderzoek vanuit het ENCORE Expertisecentrum Angelman Syndroom, getiteld: "Rotterdam Outcome Study for children with Angelman syndrome (ROSA): Uitkomstmaten bij kinderen met het Angelman syndroom."

Er is een gebrek aan geschikte meetinstrumenten (uitkomstmaten) voor kinderen met het Angelman syndroom. Een meetinstrument is een vragenlijst, test, of apparaat. Wat gemeten wordt, verschilt per instrument. Bij kinderen met het Angelman syndroom zijn standaard meetinstrumenten vaak minder geschikt. Problemen met het praten, bewegen, of de concentratie verstoren de resultaten op zo'n test. Helaas is er nog maar weinig bekend over wat dan wél geschikte en haalbare meetinstrumenten zijn.

Daarom is het doel van dit onderzoek om geschikte en haalbare meetinstrumenten te onderzoeken. Deze kunnen worden gebruikt voor (medicijn)onderzoek, en in de toekomst misschien ook in de zorg. Een tweede doel van dit onderzoek is om informatie te verzamelen over het natuurlijke beloop van het Angelman syndroom. Dat zal bijdragen aan onze kennis van deze zeldzame ziekte. De thema's waar dit onderzoek op focust zijn leren, slapen, eten, en voedingstoestand.

Het onderzoek bestaat uit een aantal onderdelen. Ten eerste zijn er thuisopdrachten voor de ouder/verzorger. Dit kost u ongeveer 2,5 uur, te verspreiden over meerdere momenten naar eigen keuze. Daarna komen we bij u aan huis langs met de Sophia Onderzoeksbus, een camper die speciaal voor onderzoek is ingericht. U hoeft dus niet te reizen. In de Onderzoeksbus doen we metingen bij uw kind. Dit angelman@erasmusmc.nl

duurt ongeveer 45 minuten (pauzes mogelijk). Vervolgens zijn er weer thuisopdrachten voor de ouder/verzorger. Deze kosten u ongeveer 2 uur.



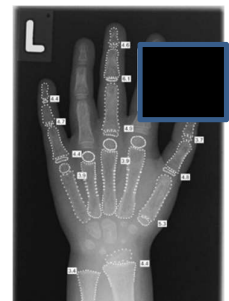
Tot slot

komt u éénmaal samen met uw kind naar het Erasmus MC. Daar doen we weer metingen bij uw kind voor ongeveer 110 minuten. Dit kan gekoppeld worden aan een reguliere zorgafspraken. Deelname aan het volledige onderzoek is gewenst, maar u kunt er ook voor kiezen om aan slechts één studiebezoek (of zelfs alleen aan de thuisopdrachten) mee te doen. We zoeken deelnemers met AS tussen de 6 maanden en 18 jaar oud.

Als u interesse heeft in dit onderzoek en/of vragen heeft, neem dan contact op via angelman.outcome@erasmusmc.nl. Geef daarbij uw naam, de naam van uw kind, uw postadres, en telefoonnummer door. Wij zullen u dan vrijblijvend een uitgebreidere informatiefolder toesturen over dit onderzoek, en erna telefonisch contact met u opnemen. U kunt daarna besluiten of u wel of niet mee wilt doen aan dit onderzoek. We kunnen voor het tweede deel proberen te combineren met het reguliere polibezoek. Tijdens de studiebezoeken zullen wij ons uiteraard zoveel mogelijk houden aan de COVID-richtlijnen van dat moment.

Botkwaliteit & groei

Ilonka Dekker, master student geneeskunde is de gegevens die we inmiddels hebben over de groei en botkwaliteit van kinderen met AS op een rijtje aan het zetten. Als dit onderzoek afgerond is, delen we de bevindingen uiteraard met u. We blijken nog wat gegevens te missen, bijvoorbeeld over of uw kind ooit iets gebroken heeft. Wij zullen voor wie dat geldt u binnenkort per mail benaderen.



Tangelo studie:

Momenteel loopt in Europa en de VS de Tangelo studie van Roche waarin 66 kinderen van 1 t/m 12 jaar met Angelman syndroom behandeld worden met een antisense oligonucleotide (ASO's). Dit is een genetische behandeling waarmee het vaderlijke UBE3A gen aangezet kan worden en er in de hersenen weer UBE3A eiwit gemaakt gaat worden. In muisonderzoek is aangetoond dat dit mogelijk is, en dit is voor het eerst dat er een studie in mensen gedaan wordt. Er zijn 4 cohorten gepland van kinderen van 5-12 jaar en 5 cohorten van kinderen van 1-4 jaar oud. Dit is een enorme stap en we zijn zeer verheugd dat er een aantal kinderen uit Nederland mee kunnen doen. Er zitten nu 20 kinderen wereldwijd in de behandelfase, waarvan twee kinderen in Nederland. Drie kinderen uit Nederland zitten in de screeningsfase en beginnen in het volgende cohorten (B2 en A3). Een aantal kinderen zijn voor de cohorten daarna aangemeld. In de behandelfase krijgen de kinderen in 12 weken driemaal studiemedicatie toegediend via een ruggenprik onder narcose in oplopende dosis. De dosering wordt pas opgehoogd, als de lagere dosering bij geen van de kinderen problematische bijwerkingen heeft gegeven. Daarna kunnen kinderen doorbehandeld worden in een extensie studie. Omdat dit een eerste studie is, worden de kinderen heel nauwkeurig vervolgd, met bloedonderzoek, EEG en MRI scans. Het aantal plekken in Nederland wordt bepaald door Roche. Er kunnen meer jonge kinderen dan oudere meedoen. Op dit moment zijn er in Nederland meer kinderen aangemeld dan zullen kunnen meedoen in de groep van 5-12 jaar oud, maar in de extensie fase die nu wordt voorbereid komen mogelijk nog enkele nieuwe plekken. In de 1-4 jaar cohorten is waarschijnlijk nog wat meer ruimte. We houden u op de hoogte van de resultaten en van de vervolgstudies.



OVID Neptune studie

OVID heeft na een open label studie naar de veiligheid van gaboxadol bij (jong-)volwassenen met AS, de 'STARS studie' een vervolgstudie gedaan naar het effect, de Neptune studie. Gaboxadol is een stof die selectief GABA-receptoren activeert op zenuwcellen, en daarmee mogelijk leidt tot betere filtering van signalen door de hersenen, zeg maar dat er minder omgevingsruis ervaren wordt. Dit ook bij kinderen met andere syndromen (fragiele X) en autisme onderzocht. De STARS studie liet veelbelovende resultaten zien, maar bij ontbreken van een placebo groep konden hier geen conclusies aan worden verbonden. Vanuit ENCORE Expertisecentrum AS hebben 4 kinderen meegedaan aan de NEPTUNE studie. Inmiddels zijn de eerste resultaten bekend en blijkt er geen verschil te zijn tussen de uitkomsten bij kinderen met gabaxadol gebruik en placebo, zie ook:

<https://www.globenewswire.com/news-release/2020/12/01/2137913/0/en/Ovid-Therapeutics-Announces-Phase-3-NEPTUNE-Clinical-Trial-of-OV101-for-the-Treatment-of-Angelman-Syndrome-Did-Not-Meet-Primary-Endpoint.html>.

Zorg

Nieuwe verpleegkundig specialist (i.o)

Per 1 april start Brigit Roest Crollius Wiechert als Verpleegkundig Specialist (i.o) voor de ENCORE poli's, waaronder de Angelman poli. We zijn erg blij met haar en zij zal zich voorstellen in de volgende Nieuwsbrief.

COVID vaccinatie

We krijgen regelmatig vragen over covid vaccinatie voor kinderen met AS. De huidige vaccins zijn nu uitsluitend geregistreerd voor volwassenen. Dit is omdat de vaccinaties niet getest zijn in kinderen. Gelukkig is onze ervaring nog steeds dat kinderen er ook niet (erg) ziek van worden. Momenteel lopen onderzoeken bij kinderen naar de veiligheid van vaccins. Volwassenen met AS komen wel in aanmerking voor vaccinatie