

Geachte ouders,

We willen heel graag jullie mening vragen over het volgende:

Wij zijn als ENCORE Expertisecentrum Dup15q door een farmaceutisch bedrijf benaderd om mee te doen aan een klinische studie, waaraan ook andere ziekenhuizen in Europa meedoen. Dit is een studie voor kinderen met dup15q/IDIC15 met een medicijn. Dit medicijn heet Basmisanil. We willen graag weten of er vanuit ouders belangstelling is om mee te doen. We denken dat deze studie zinvol is, maar we zien ook dat het een studie is die veel vraagt van deelnemers en ons. Als expertisecentrum geven we onze Nederlandse kinderen graag een kans om mee te doen, maar willen graag eerst horen of daar belangstelling voor is en wat jullie ervan vinden.

#### *Achtergrond*

Basmisanil werkt op een deel van de GABA-A receptor, dat is een receptor die in de hersenen een belangrijke functie heeft in de remming van signalen. Kinderen met dup15q/IDIC15 hebben van dat deel van de receptor te veel, omdat ze meerdere keren het gen ervoor hebben. Dit idee wordt ondersteund doordat het EEG van kinderen met dup15q/IDIC15 veel snelle activiteit laat zien, wat kan passen bij veel GABA activiteit.

Basmisanil is eerder in een studie gegeven aan kinderen met Down syndroom en mensen met schizofrenie. Bij hen bleek het veilig om te geven, maar werd er geen duidelijke verbetering in IQ of gedrag gevonden. De gedachte is nu dat het voor mensen met dup15q/IDIC15 meer geschikt is, omdat het beter werkt bij (een deel van) het onderliggende probleem. Het idee is dat het verbetering zou kunnen geven van epilepsie en gedrag.

#### *Voor wie is de studie?*

Kinderen die zouden kunnen meedoen, moeten voldoen aan de volgende eisen:

- Jongens en meisjes van 2 t/m 11 jaar oud
- een gedocumenteerde maternale duplicatie of triplicatie 15q11.2-q13.1.
- Met epilepsie
- Maximaal 4 medicijnen tegen de epilepsie (en nog een paar eisen)

#### *Wat wordt er van deelnemers verwacht?*

In de studie wordt gekeken naar het effect op het EEG en op het leervermogen en gedrag. Ook wordt meerdere malen bloed afgenomen, voor de veiligheid en om de bloedspiegel te meten.

Niet iedere deelnemers krijgt Basmisanil, een derde deel van de deelnemers krijgt placebo. Daar wordt voor geloot en de uitkomst van de loting weet alleen de apotheek, zodat de studie zo objectief mogelijk is. De eerste keer dat het medicijn wordt ingenomen, gebeurt dat tijdens een EEG. Uw kind (en u) zullen daarvoor dan 2 nachten in het ziekenhuis slapen. De hele studie duurt een jaar.

Er is nog veel meer over te vertellen, maar u krijgt volledige informatie als het eventueel zover is.

*Waarom zou u meedoen?*

Studies zoals deze helpen om de behandeling van kinderen met dup15q/IDIC15 te verbeteren, we leren meer over de aandoening en wellicht is het inderdaad een goede behandeling voor epilepsie en gedrag. Zonder deelnemers kunnen dit soort studies niet gebeuren. En als het werkt is er een grote kans dat uw kind het medicijn als eerste krijgt.

*Waarom zou u niet meedoen?*

Er wordt best veel van u en uw kind gevraagd. Er wordt meerdere keren een lang EEG gemaakt en er wordt bloedcontrole gedaan. Ook wordt er een ontwikkelingstest gedaan door de psycholoog. U moet vaker dan anders naar het ziekenhuis. Ook is er een kans dat uw kind placebo krijgt.

Meer informatie vindt u op

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT05307679?term=basmisanil&draw=2&rank=1>

**Zouden jullie willen laten weten via [dup15q@erasmusmc.nl](mailto:dup15q@erasmusmc.nl) of jullie**

- 1) Het een goed idee vinden om deze studie op te zetten in het expertisecentrum?**
- 2) Een kind hebben van 2 t/m 11 jaar oud met dup15q en epilepsie en meer zouden willen weten (Dit verplicht tot niets, u hoeft nu niet te beslissen of u wel of niet meedoet)**

Met vriendelijke groet, namens het Dup15Q team,

Drs. G.C.B. Bindels-de Heus, kinderarts

Dr. M.C.Y. de Wit, kinderneuroloog