

# STXBP1 INFORMATIEAVOND 21 JUNI 2023



Met ruim 20 deelnemers online en 4 familieleden in de zaal was onze 2<sup>e</sup> editie van een digitale informatieavond weer een groot succes. Heel veel dank aan allen voor jullie aanwezigheid en natuurlijk ook de sprekers voor hun heldere presentaties. Hieronder vindt u - zoals beloofd - een samenvatting van wat er aan bod kwam tijdens de avond.

## 1. N=You centrum voor precisiegeneeskunde zeldzame ziekten

De avond begon met een enthousiast verhaal van prof. dr. Hilgo Bruining over het N=You centrum voor precisiegeneeskunde in Amsterdam UMC. Dit kenniscentrum is opgericht vanuit de kinder- en jeugdpsychiatrie met als doel behandeling op maat. Een belangrijk onderdeel hiervan is de genetische diagnose (zoals STXBP1). Ook is het belangrijk om de prikkelbalans goed in kaart te brengen. Dit kan door het maken van een EEG (hersensfilmpje) en daarin de zogenaamde Excitatie/Inhibitie balans (E/I) balans te bepalen. Een verstoring van deze balans - met dus een overprikkeling of onderprikkeling van het brein - kan bepaalde klachten verklaren. Met gerichte medicatie kan worden ingespeeld op deze verstoring.

Behandeleffecten worden binnen N=You ook nauwkeurig bijgehouden in een zogenoemd dashboard voor iedere patiënt. Hierin zitten o.a. resultaten van de PROMs: 'patient gerapporteerde uitkomstmaten'. Dit zijn korte vragenlijsten die door ouders/verzorgers ingevuld kunnen worden. Ook resultaten van de zogenoemde Emma Toolbox zitten hierin. De Emma Toolbox bevat kindvriendelijke testen naar effecten op leren, aandacht en informatieverwerking. In dit filmpje wordt de N=You aanpak verder uitgelegd:

[https://www.youtube.com/watch?v=p\\_XlOsL6J4s](https://www.youtube.com/watch?v=p_XlOsL6J4s)

Prof. Matthijs Verhage en Hilgo werken nauw samen in een optimale N=You aanpak voor STXBP1-kinderen. Het doel is om resultaten uit wetenschappelijk onderzoek zo goed en zo snel mogelijk in te kunnen zetten voor de individuele patiënt, zodra dit verantwoord is.

Indien u uw kind wilt laten verwijzen naar Hilgo, dan kunt u via de behandelaar/huisarts een verwijzing vragen naar het N=You centrum in Amsterdam UMC, locatie AMC. Het is belangrijk dat hierbij ook zoveel mogelijk medische correspondentie over (eerdere behandelingen van) uw kind meteen worden meegestuurd.

Voor meer informatie kunt u ook mailen naar [n.is.you@amsterdamumc.nl](mailto:n.is.you@amsterdamumc.nl).

## 2. Het BRAINMODEL project

Arianne Bouman (PhD onderzoeker klinische genetica, Radboudumc) en Sietske van Till (PhD onderzoeker medische ethiek, Erasmus MC) vertelden over het BRAINmodel project.

Dit onderzoeksproject richt zich op kinderen met STXBP1-syndroom, maar ook een aantal vergelijkbare aandoeningen. De onderzoekers proberen beter te begrijpen wat er in de hersenen van deze kinderen gebeurt. Hiervoor wordt bij de deelnemers een EEG gemaakt, bloedonderzoek gedaan en stamcelonderzoek verricht. Het uiteindelijke doel is om gepersonaliseerde behandelingen te kunnen ontwikkelen. Op dit moment doen er acht kinderen met STXBP1-syndroom mee aan het onderzoek. Het is nog onduidelijk of we dit aantal uit kunnen breiden. We houden u hierover graag op de hoogte via onze website [www.brainmodel.nl](http://www.brainmodel.nl). U mag uw interesse voor deelname ook aangeven via het e-mailadres [brainmodel.gen@radboudumc.nl](mailto:brainmodel.gen@radboudumc.nl).

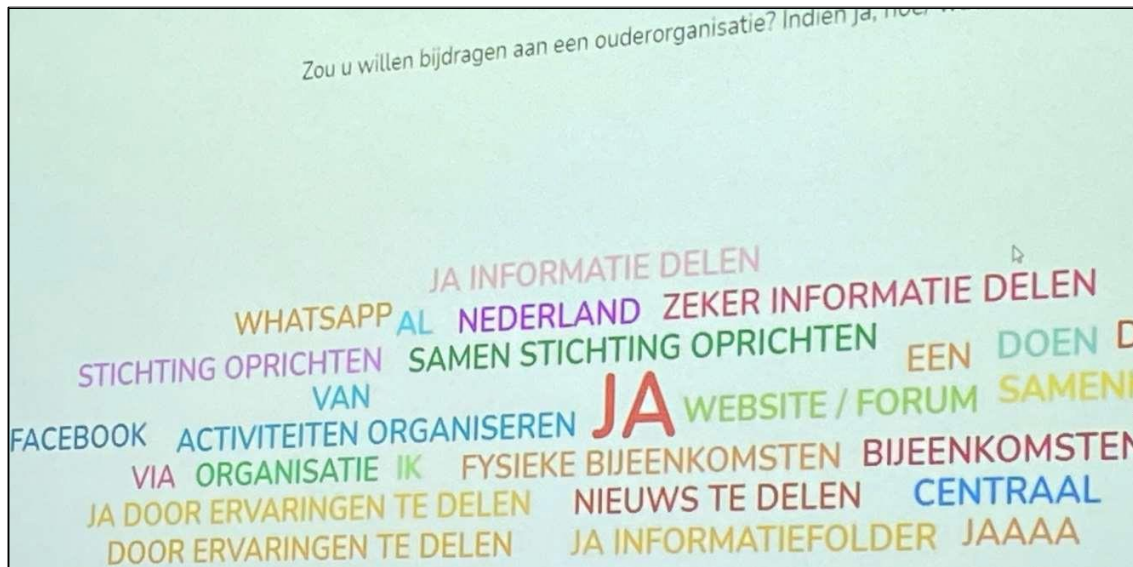
Binnen het BRAINmodel project wordt ook een ethische interviewstudie gedaan. Het doel hiervan is om meer inzicht te krijgen in 1) de ervaringen van ouders van kinderen met

STXBP1 in Nederland, 2) de perspectieven van ouders ten aanzien van (deelname aan) wetenschappelijk onderzoek en gebruik van nieuwe onderzoekstechnieken hierbij. Het afgelopen jaar hebben de ouders van 16 kinderen met STXBP1 deelgenomen aan de interviewstudie. Alle interviews zijn afgenomen: de analyse volgt nog. Tijdens de informatieavond zijn de voorlopige resultaten gedeeld. Er is ingegaan op een aantal symptomen (bijvoorbeeld epilepsie, spraakproblemen, en verstandelijke beperking) waarvan een grote impact op het dagelijks leven is omschreven door ouders. Zorgbehoeften zijn besproken, zoals de vraag om (psycho)sociale ondersteuning, betere toegankelijkheid van zorg, medische ondersteuning specifiek gericht op de symptomen van het kind, en de behoefte aan meer representatieve informatie over STXBP1. Ouders hadden een positieve houding ten aanzien van wetenschappelijk onderzoek naar STXBP1 en het gebruik van hersencelmodellen in onderzoek setting. Ouders vinden het belangrijk om betrokken te worden bij onderzoeksprojecten en om op de hoogte te worden gehouden van de onderzoeksresultaten. De komende maanden zal de analyse van de interviewstudie worden afgerond, waarna er meer resultaten met u kunnen worden gedeeld. Vanuit het BRAINmodel project willen wij de ouders die hebben deelgenomen aan de interviewstudie hartelijk bedanken voor het delen van hun persoonlijke verhalen.

### **3. ESCO en natuurlijk beloop studie**

Tijdens de Summit in Milaan vond ook de eerste fysieke vergadering plaats van het Europees STXBP1 Consortium (ESCO). Dit is een officieel samenwerkingsverband tussen STXBP1-onderzoekers uit negen landen, opgericht door prof. Matthijs Verhage en zijn Italiaanse collega dr. Ganna Balagura. ESCO wordt gesteund door de internationale vereniging van STXBP1 families (STXBP1 foundation: <https://www.stxbp1disorders.org>). Een belangrijk doel van deze samenwerking is om samen sterker te staan in het wetenschappelijk onderzoek rondom STXBP1. Zo kunnen we deze (nog steeds heel zeldzame!) aandoening nog beter begrijpen en ons voorbereiden op de therapeutische mogelijkheden die steeds meer in opkomst komen. Heel belangrijk hierbij is de zogenoemde natuurlijk beloop studie (*natural history study*). Deze 'non-interventie trial' zal zich richten op het systematisch bijhouden van de ziektegeschiedenis van patiënten met STXBP1-mutaties over de tijd: op dezelfde manier over heel Europa dus! Alleen zo kunnen we een zo compleet en gedetailleerd mogelijk beeld te krijgen van de aandoening, wat weer de basis vormt om in de toekomst het effect van behandelingen te kunnen evalueren. Er wordt momenteel hard gewerkt aan het rondkrijgen van het protocol voor deze natuurlijk beloop studie. Een consensus tussen alle Europese partijen is essentieel.





### Tot slot

Wij waarderen uw betrokkenheid enorm. Via onze website <https://stxbp1.cncr.nl/> kunt u meer lezen over actuele ontwikkelingen binnen onze onderzoeksgroep. Er wordt ook hard gewerkt aan een website voor ESCO (<https://stxbp1eu.org/>). Daar zullen binnenkort ook de opnames van de Summit in Milaan te vinden zijn.

Heeft u nog vragen naar aanleiding van dit verslag of heeft u een algemene vraag? Stuur ons gerust een e-mail op [stxbp1@amsterdamumc.nl](mailto:stxbp1@amsterdamumc.nl)!