

UPDATE 02juni2023

Hallo allemaal,

Hopelijk gaat het goed met iedereen en hebben jullie ook zin in de zomer! ;-). Het is alweer een tijd geleden dat jullie wat gehoord hebben van ons (Stichting kind Beter) en dus is het wel weer eens tijd voor een update.

Waar onze Stichting in beginsel gestart was om fondsen te werven voor genetisch onderzoek vanuit het LUMC, hebben we inmiddels ook een andere rol gekregen. Door ons aan te sluiten bij de internationale [FoxP1.org](https://www.foxp1.org) vereniging zijn wij als ambassadeurs een spil in het FoxP1 Nederlandse netwerk geworden. Het is ontzettend fijn om ouders met een nieuwe diagnose te kunnen helpen met het beantwoorden van vragen en hen bij te staan in het verwerken van het nieuws. Dat was voor degene die een langere tijd geleden de diagnose kregen wel anders. Toen was er vrijwel geen informatie en weinig contact tussen de ouders.

We merken ook dat de wetenschap steeds meer interesse krijgt voor FoxP1 en daardoor is het gehoopte "sneeuwbaaleffect" dat we voor ogen hadden meer dan gelukt!

Een kleine greep uit alle onderzoeken en zaken die lopen.

Genetisch onderzoek LUMC - Prof. dr.Willeke van Roon (humane genetica)

De twee jaar van het onderzoek van het LUMC is bijna voorbij... maar wij hebben met professor dr. van Roon afgesproken dat het niet ophoudt! Een oplossing voor FoxP1 is er nog niet, maar de resultaten zijn veelbelovend en we kunnen op basis van de cellijnen die nu ontwikkeld zijn op verschillende manieren gaan testen welke medicatie (bestaand of experimenteel) zouden kunnen



werken op de verschillende probleemgebieden van FoxP1. Het mooie is dat ook wetenschappers buiten het LUMC interesse tonen in het onderzoek en willen samenwerken.

We hebben tot einde van het jaar budget en we zijn druk bezig met acquisitie van nieuwe fondsen op zowel nationaal als Europees niveau.

Symptomen en functionele mogelijkheden onderzoek LUMC - dr. Saskia Koene (klinische genetica)

De eerste resultaten van het vragenlijstonderzoek (medische symptomen en gedrag) zijn geanalyseerd en worden hopelijk dit jaar gepubliceerd. Fantastisch dat al meer dan 40 ouders (waarvan 27 Nederlands-sprekend!) deze vragenlijst hebben ingevuld!

Voor het analyseren van de functionele mogelijkheden (welke vaardigheden worden op welke leeftijd aangeleerd) zijn we nog steeds op zoek naar mensen die mee willen doen. Mocht je de vragenlijst van dr. Koene nog niet hebben ingevuld, dan kan dat nog steeds. Meld je dan aan door een mail te sturen naar foxp1@lumc.nl en je krijgt informatie en aanmeldingsspecificaties toegestuurd.

Expertisepoli in ontwikkeling LUMC - dr. Saskia Koene (klinische genetica)

De eerste FOXP1 expertisepoli vond eind vorig jaar plaats, voor 2023 staan er een volwassenen- en een kinder-expertisepoli gepland. Voor de eerste poli's worden de LUMC patiënten opgeroepen, het doel is om daarna verwijzingen vanuit het hele land te accepteren.

Communicatie rondom FoxP1 – dr. Annemiek Linn (gezondheidscommunicatie)

Inmiddels is ook Annemiek in staat geweest om voor twee verschillende subsidies rondom communicatie en FoxP1 te krijgen.





Onderzoek 1.

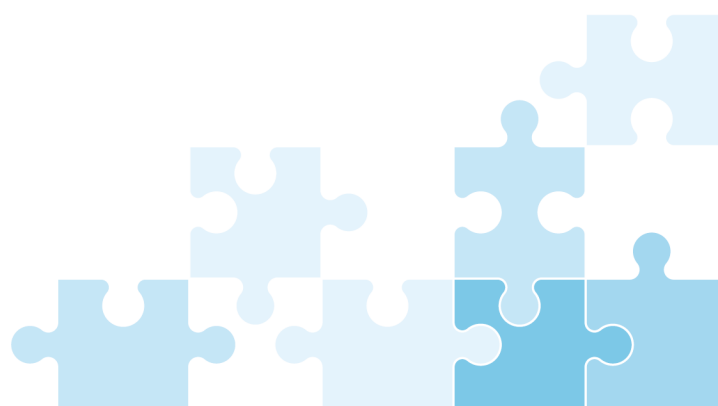
Een diagnose van een zeldzame aandoening, zoals FoxP1, geeft ouders vaak veel zorg en onzekerheid. Informatie is in sommige gevallen de enige houvast – maar wat als er weinig tot geen informatie beschikbaar is? Deze eerste studie heeft als doel om te begrijpen 1) hoe ouders van kinderen met FoxP1 informatie zoeken 2) welke rol een Facebookgroep speelt in het omgaan met de diagnose en 3) hoe informatie wordt gebruikt in gesprekken met zorgverleners. Veel van jullie hebben meegedaan aan deze interviews, fantastisch! We hebben inmiddels 22 interviews gehad en we zijn op dit moment vooral nog op zoek naar ouders die net de diagnose hebben gehad. Wil je meedoen? Stuur dan een email naar a.j.linn@uva.nl

Onderzoek 2.

Omdat informatie over zeldzame aandoeningen vaak ontbreekt, zijn we vaak sterk afhankelijk van social media (Facebook) voor het delen en ontvangen van informatie. Dit wordt ook wel collectieve kennis genoemd. Deze collectieve kennis wordt vaak onbenut in de zorg en onderzoek naar zeldzame aandoeningen. Dit project verzamelt, bundelt en analyseert deze collectieve kennis. Hierdoor levert dit project een belangrijke bijdrage aan de kennis over zeldzame aandoeningen. Annemiek stuurt jullie binnenkort meer informatie!

Neuropsychologisch profiel onderzoek - PhD student Myrthe Kamphof

In onze vorige mail hebben we dit onderzoek (Promise) aangekondigd. Het doel van dit onderzoek is om het neuropsychologisch profiel van FOXP1 syndroom bij kinderen (3-18 jaar) beter in kaart te brengen. Ook is het mogelijk om na het analyseren van dit profiel hierop een individuele behandeling te starten in het kader van het onderzoek. De toestemming voor het onderzoek is rond en ze verwacht rond de kerst meer te kunnen zeggen over wanneer de dataverzameling kan gaan beginnen. Ouders die vast op de lijst willen voor deze studie kunnen zich vast aanmelden als geïnteresseerde door een mail te sturen naar: foxp1@lumc.nl





Logopedisch onderzoek

Evy, de grote zus van onze Fenn, is bezig met het afronden van haar studie logopedie. Samen met Stichting Kind Beter willen we graag een onderzoek doen naar het nut van gebaren ondersteunende communicatie; of dit gebeurt momenteel, op school, thuis en of het effect heeft. Evy zou graag met jullie in contact komen via Teams om hierover in half uur over van gedachten te wisselen door middel van een aantal vragen.

Willen jullie dit ondersteunen? Ze zal dan zelf contact zoeken voor een geschikt moment. Stuur een mailtjes naar kindbeter@ziggo.nl om je aan te melden. De resultaten zullen uiteindelijk natuurlijk breed gedeeld worden.

Zindelijkheidsonderzoek

Dr. Saskia Koene heeft in de afgelopen maanden contact gehad met Maayke van Galen, de hoofdonderzoeker van een studie naar zindelijkheid. Uitgevoerd door de Radboud Universiteit in combinatie met Seys Centra. Zij heeft een blaasterapie ontwikkeld die is afgestemd op de leerbehoeftes van kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Zij heeft interesse om een aantal kinderen met FOXP1 te includeren in haar onderzoek. We kunnen dan ook apart naar “onze” kinderen kijken en hoe de effectiviteit van deze therapie eruitziet en hoe het zindelijkheidsprofiel (waarop we dan verder zouden kunnen bouwen als dit niet werkt). Een prachtige kans!

De studie in het kort is als volgt samen te vatten: Een sessie bij Seys waar het kind goed in kaart gebracht wordt, daarna worden jullie toegewezen aan ofwel online video coaching op blaasterapie die afgestemd is op de leerbehoeftes van het kind ofwel de controlegroep (dus geen therapie).

Daarnaast zal gevraagd worden om een vragenlijst in te vullen. In bijgaande folder staat wie mee mag doen.

!!! Belangrijk om te weten is dat in de folder staat dat kinderen met een visuele beperking niet mee mogen doen. Hiermee wordt bedoeld: kinderen die de pictogrammen en andere plaatjes die zij gebruiken als hulp voor de training niet goed kunnen zien. Dus kinderen die voldoende kunnen zien met bril kunnen gewoon mee doen!!





Family Gathering New York

Op 21 en 22 juni is het zover! Dan is de internationale FoxP1 Gathering in New York.

Annemiek en Esther zullen namens Nederland aanwezig zijn. Alle foto's die jullie gedeeld hebben zijn naar de organisatoren in New York gestuurd en verwerkt in de posters met families. Wij zullen de verschillende onderzoeken die in NL lopen presenteren middels een poster (zie bijgaand). Uiteraard zullen we naderhand zoveel mogelijk informatie met jullie delen. Een aantal sessies kan je digitaal bijwonen via: <https://www.foxp1.org/coming-soon-events?lang=nl>

Wat wij nog belangrijk vinden om te melden: *We krijgen als ambassadeurs een bijdrage in de kosten van de internationale [FoxP1.org](https://www.foxp1.org) organisatie om naar de conferentie toe te komen. Overige kosten zullen door ons privé worden betaald. De binnengekomen gelden van Stichting Kind Beter zullen hier NIET voor worden gebruikt.*

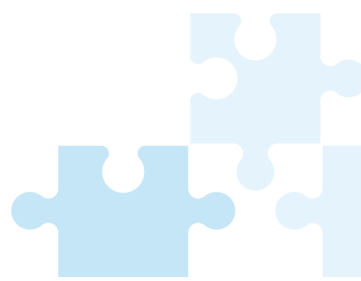
VSOP

De VSOP zet zich in voor alle mensen met zeldzame of genetische aandoeningen en hun naasten. Zij hebben het initiatief genomen om een platform op te richten dat alle Stichtingen die zich inzetten voor genetische aandoeningen samen te brengen. Gezamenlijk zijn we in staat om vooral breed en politiek meer voor elkaar te krijgen en meer aandacht te vragen voor zeldzame aandoeningen. We hebben ons hier natuurlijk bij aangesloten en zijn, na de oprichting, nu in afwachting van verder actie van het VSOP.

Voor meer informatie: <https://vsop.nl/actueel/platform-fondsen-zeldzame-aandoeningen-opgericht/>

FoxP1 dag Nederland/Belgie

We zijn bezig om samen met het LUMC te kijken of we een FoxP1 dag kunnen organiseren bij het LUMC in Leiden. Deze keer niet met de kinderen erbij, maar wel voor geïnteresseerde wetenschappers en ouders/verzorgers. Daarnaast zal er een mogelijkheid zijn voor ouders om elkaar beter te leren kennen en met elkaar ervaringen uit te wisselen.





Meer nieuws hierover in de komende weken.

En dan nog een privé actie die echt even aparte aandacht verdient;

Stappen voor Flappen

Misschien hebben jullie het al voorbij zien komen. Bas Ottens, de vader van Dorian, is een geweldige actie begonnen om geld in te zamelen voor Stichting Kind Beter en het onderzoek naar FoxP1. Dit soort acties maken ons altijd zo blij! Niet alleen omdat het geld voor FoxP1 onderzoek oplevert, maar vooral omdat we ons zo verbonden voelen met elkaar! Go Bas! Je bent een held!

<https://www.gofundme.com/f/stappen-voor-flappen>

Tot zover! Het is weer een heel boekwerk geworden, maar het zijn allemaal mooie en positieve ontwikkelingen!

Als er vragen zijn weten jullie ons te vinden en anders melden we ons weer na New York.

Lieve groet,

Annemiek en Esther
Stichting Kind Beter

