

STICHTING KABUKI SYNDROOM

ONDERZOEKS- AGENDA

2024 - 2030



Een zeldzame groep mensen met hele gewone wensen



Stichting
Kabuki
Syndroom

Stichting Kabuki Syndroom wil de kwaliteit van leven voor kinderen en (jong) volwassenen met het Kabuki syndroom maximaliseren.



Fotografie: Studio Zwartlicht

INHOUD



Voorwoord..... 4

TOTSTANDKOMING ONDERZOEKSAGENDA

Achtergrond en Doelstelling.....6

Gebruikte methodes6

Aanpak.....7

Meewerkende instanties.....9

Leden Werkgroep Onderzoeksagenda.....9



TOELICHTING OP AANPAK

Inleiding 10

Inventariseren 1: enquêtes 11

Inventariseren 2: focusgroepen 13

Verdiepen..... 14

Prioriteren 17

De dialoogbijeenkomst 19



ONDERZOEKSAGENDA 2024 - 2030

Hoofdthema 1: Ontwikkeling gedurende de levensloop 20

Hoofdthema 2: Sociale kwetsbaarheid en onbegrip..... 21

Hoofdthema 3: In kaart brengen neurologische processen..... 22

Hoofdthema 4: Invloed van groeihormoon 23



TOT SLOT

Contact 25

BIJLAGE

Internationale afstemming..... 26



‘Een zeldzame groep mensen met hele gewone wensen’, zo typeren we mensen met het Kabuki syndroom het best. Omdat de aandoening zo zeldzaam is (één op de 32.000 mensen heeft het syndroom¹), is er nog weinig bekend over het Kabuki syndroom.

Wel weten we dat het Kabuki syndroom wordt veroorzaakt door mutaties in twee bekende genen. Meestal ontstaat het willekeurig, maar het Kabuki syndroom kan ook door een ouder aan een kind worden doorgegeven. In veel gevallen is er sprake van een verstandelijke beperking. Daarnaast kunnen afweerstoornissen, hart- en nierafwijkingen en een verminderde spierspanning voorkomen. Dit hoeft niet altijd het geval te zijn; de symptomen variëren van persoon tot persoon.

Mensen met het Kabuki syndroom zijn over het algemeen vrolijke doorzetters die houden van muziek, dans en acteren. Hoe mooi is het dat deze specifieke persoonskenmerken in de naam Kabuki terugkomen (‘ka’ is Japans voor muziek, ‘bu’ betekent dans en ‘ki’ acteren).

Stichting Kabukisyndroom Nederland

In 2021 is Stichting Kabuki Syndroom opgericht. De oprichters waren vijf ouders en een wetenschapper die elkaar vonden in het idee dat kinderen met Kabuki ‘gewoon mee moeten kunnen doen’. Dat geldt natuurlijk niet alleen voor kinderen, maar voor alle mensen met Kabuki.

Om invulling aan ‘gewoon meedoen’ te geven, heeft de stichting de volgende missiedoelen opgesteld:

- 1 Het Kabuki syndroom is breed bekend bij (zorg)professionals in Nederland om de kans op vroege en snelle herkenning (diagnostiek) van het Kabuki syndroom te vergroten.
- 2 De informatievoorziening voor ouders, verzorgers, hulpverleners en betrokken instanties is toegankelijk en bruikbaar zodat reeds beschikbare middelen (waaronder therapieën en medicatie) ingezet kunnen worden. Dit is nodig om de ontwikkeling van mensen met het Kabuki syndroom te bevorderen.
- 3 De Stichting zet zich in voor het financieren van wetenschappelijk onderzoek met als doel het vergroten van de kennis over het Kabuki syndroom en het ontwikkelen van verbeterde diagnostiek en behandelingen.
- 4 Tenslotte wil de Stichting het lotgenotencontact optimaal organiseren met als doel kinderen en volwassenen met het Kabuki syndroom en hun gezinsleden te verbinden in een steunend sociaal netwerk.

Kortgezegd wil Stichting Kabuki Syndroom de kwaliteit van leven voor kinderen en (jong)volwassenen met het Kabuki syndroom maximaliseren.

¹ Niikawa, N, Kuroki, Y, Kajii, T, Matsuura, N, Ishikiriyama, S, Tonoki, H, Ishikawa, N, Yamada, Y, Fujita, M, Umemoto, H, et al, Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: a study of 62 patients | [Klik hier](#)

Waarom deze Onderzoeksagenda?

Een belangrijke stap om onze missie te verwezenlijken is het opzetten van deze Onderzoeksagenda. Het is een document geworden waarin mensen met het Kabuki syndroom, hun ouders, andere naasten, zorgprofessionals en wetenschappers hebben beschreven waar toekomstig onderzoek zich op moet richten. De agenda geeft inzicht in de vier belangrijkste hoofdthema's die zijn geformuleerd.

Daarnaast bevordert de Onderzoeksagenda de nationale en internationale samenwerking. Op nationaal niveau kan men denken aan kruisbestuiving van onderzoek tussen syndromen die tot dezelfde familie behoren (zoals het Kleefstra en het Kabuki syndroom). En op internationaal niveau moeten we er natuurlijk voor zorgen dat de verschillende onderzoeken complementair aan elkaar zijn. Dat hebben wij geborgd doordat Stichting Kabuki Syndroom permanent vertegenwoordigd is in het onderzoeksorgaan waarin wereldwijd wordt afgestemd waar welk onderzoek plaatsvindt.

Afsluitend

We zijn trots op de geïntegreerde Onderzoeksagenda die nu voor ons ligt. Wij willen iedereen die heeft meegewerkt aan dit proces heel hartelijk danken. Onze bijzondere dank gaat uit naar Eva Vroonland van INVOLV. Zij heeft ons van begin tot het eind geholpen in dit traject. Daarnaast wil ik alle ouders, onze Wetenschappelijke Adviesraad, Maastricht Universitair Medisch Centrum+, het Vincent van Gogh Instituut, het Athena Instituut, ERN ITHACA en de VSOP bedanken voor hun inbreng. Zonder jullie was het niet gelukt om deze Onderzoeksagenda te maken.

Namens de Stichting Kabukisyndroom Nederland,

Geert Lammerink (voorzitter)

Oktober 2024

Een document waarin mensen met het Kabuki syndroom, naasten, zorgprofessionals en wetenschappers hebben beschreven waar toekomstig onderzoek zich op moet richten



TOTSTANDKOMING ONDERZOEKSAGENDA

ONDERZOEKSAGENDA 2024 - 2030

ACHTERGROND EN DOELSTELLING

Er is nog veel onbekend over het Kabuki syndroom. Het is daarom belangrijk dat er wetenschappelijk onderzoek plaatsvindt. Alleen dan leren we iets over het ontstaan van het syndroom en de behandelingen die mogelijk zijn. Het bestuur van Stichting Kabuki Syndroom besloot daarom in 2023 om samen met de achterban en zorgprofessionals de allereerste Kabuki Onderzoeksagenda te maken. Het belangrijkste doel van de agenda is om het onderzoeksveld te motiveren om relevant wetenschappelijk onderzoek te doen.

Deze Onderzoeksagenda is op 23 oktober 2024 (de internationale Kabuki Awareness Day) gepubliceerd en laat zien wat patiënten, naasten en zorgprofessionals nodig hebben op het gebied van onderzoek. De agenda helpt onderzoekers om keuzes te maken over de richting van hun onderzoek en bij het aanvragen van subsidies.

Als jij als onderzoeker met ons in contact wil komen, dan kan dat uiteraard. Wij werken graag met jou samen. Op de pagina 25 tref je onze contactgegevens aan.

GEBRUIKTE METHODES

De Onderzoeksagenda is tot stand gekomen middels de principes van een gevalideerde academische methode, het Dialoog Model. Om binnen dit model de juiste prioriteiten te stellen, hebben we gebruikgemaakt van de Delphi-methode.

Het Dialoog Model

Het Dialoog Model² is een methode gericht op het bevorderen van afstemming, overeenstemming en samenwerking tussen hulpvragers (in dit geval zijn dat mensen met het Kabuki syndroom en hun naasten) en hulpverleners (dat zijn de de zorgprofessionals en wetenschappers). Alle betrokken partijen worden gestructureerd en gefaseerd geraadpleegd over onderwerpen die zij belangrijk vinden. Daarbij wordt nadrukkelijk aandacht besteed aan het tot stand komen van een gelijkwaardige samenwerking tussen patiënten, naasten, zorgprofessionals en wetenschappers. Zij leren elkaar beter te begrijpen door ervaringen en standpunten met elkaar uit te wisselen. Zo krijgen onderzoekers meer inzicht in de maatschappelijke en sociale impact van hun onderzoek.

De Delphi-methode

Voor het kiezen van de belangrijkste punten binnen de agenda hebben wij de Delphi-methode gebruikt. Dat is een gestructureerde manier van overleg waarbij er prioriteiten gesteld worden. Het proces bestond uit twee rondes waarin naasten van mensen met het Kabuki syndroom en zorgprofessionals een vragenlijst hebben ingevuld. In de eerste ronde hebben ook mensen met Kabuki, middels spraakberichten, input gegeven. De uitkomsten van deze 2 rondes vormden het startpunt van de afsluitende dialoogbijeenkomst. In deze laatste bijeenkomst is de Onderzoeksagenda formeel vastgesteld.

² Abma, T, Broerse, J, Patient participation as dialogue: setting research agendas. Health Expect. 2010.

AANPAK

In het schema hier-naast kun je zien welke processtappen we hebben doorlopen.

OPSTARTEN

- Plan van Aanpak mei-sept 2023
- Formatie werkgroep & verbinden met wetenschappers en zorgprofessionals. nov 2023

1

INVENTARISEREN 1

- Enquête naasten, (12 respondenten) okt-nov 2023
- Enquête zorgprofessionals, (12 respondenten) febr-mrt 2024

2

INVENTARISEREN 2

- Internationale onderzoeksagenda's verzamelen mrt 2024
- Familiedag - vertel je verhaal (5 focusgroepen, 41 naasten, 5 zorgprofessionals) apr 2024

3

VERDIEPEN

Verdiepingssessies (3 sessies, 15 naasten en 7 zorgprofessionals) mei-jun 2024

4

PRIORITEREN

- Vragenlijst 1 (25 thema's), (57 respondenten, 40 naasten, 11 zorgprofessionals en 6 patiënten) jun-aug 2024
- Vragenlijst 2 (14 thema's), (28 respondenten, 19 naasten, 9 zorgprofessionals) sept 2024
- Dialoogbijeenkomst (8 naasten, 3 zorgprofessionals) sept 2024 in Utrecht

5

INTERNATIONAAL AFSTEMMEN

Afstemmen met de Kabuki Syndrome global advocacy leaders sept 2024

6

UITWERKEN EN OVERHANDIGEN

- Overhandigen aan de Eerste Kamer 22 okt 2024
- Overhandigen aan de Tweede Kamer 23 okt 2024

7



Cijfers

±600 mensen met Kabuki in Nederland

±150 mensen met Kabuki bekend bij MUMC en SKS

60 + 11 families en zorginstaties hebben meegewerkt

6 mensen met Kabuki hebben input gegeven

Onderzoeksagenda

Deze Onderzoeksagenda laat zien wat patiënten, naasten en zorgprofessionals nodig hebben op het gebied van onderzoek

MEEWERKENDE INSTANTIES

Het maken van een Onderzoeksagenda doe je samen. In ons geval hebben wij onderstaande instanties bereid gevonden om met ons mee te denken.



LEDEN WERKGROEP ONDERZOEKSAGENDA

- Chantal Potuyt - moeder van Dex (9 jaar)
- Cilia Stork - zus van Margriet (68 jaar, inmiddels overleden)
- Geert Lammerink - vader van Ife (9 jaar) en voorzitter Stichting Kabuki Syndroom
- Mieke van den Ham - moeder van Liv (3 jaar) en bestuurslid Stichting Kabuki Syndroom
- Wouter Duijn - vader van Julian (11 jaar) en bestuurslid Stichting Kabuki Syndroom



INLEIDING

We zijn de raadpleging van onze achterban begonnen met het uitzetten van 2 enquêtes: één voor de naasten en één voor de zorgprofessionals. De enquête bestond uit slechts één vraag: Waar loopt u tegenaan 'in de zorg voor' en 'in het leven met' iemand die het Kabuki syndroom heeft (bij de zorgprofessionals is deze vraag geherformuleerd: Wat zijn de grootste uitdagingen in de behandeling en in de begeleiding van iemand met het Kabuki syndroom).

De uitkomsten van deze enquêtes zijn geclusterd in vier pijlers. Daarna hebben we focusgroep-discussies en verdiepings-sessies georganiseerd. Tijdens die sessies zijn de uitkomsten die uit de enquêtes kwamen verrijkt met verhalen en voorbeelden. In de prioriteringssessies die daarop volgden, hebben we de onderwerpen geprioriteerd omdat we simpelweg niet alles tegelijkertijd kunnen onderzoeken.

In de volgende hoofdstukken worden de fases inventariseren, verdiepen en prioriteren beschreven. Als laatste besteden we aandacht aan de dialoogbijeenkomst.

INVENTARISEREN 1: ENQUÊTES

In onderstaande tabel staan de uitkomsten van de enquêtes die onder naasten zijn uitgezet.

PIJLER 1 | (NAASTEN)

ORGANISATIE VAN ZORG EN HULP

- 1 Weinig bekendheid onder zorgverleners
- 2 Lange wachtlijsten voor zorg en hulpmiddelen
- 3 Veelheid van zorgbezoeken
- 4 Ver rijden voor hulp
- 5 Tussen wal en schip vallen bij kinderopvang
- 6 Late diagnose
- 7 Tijd en geduld van ouders voor aanleren nieuwe dingen

PIJLER 2 | (NAASTEN)

LICHAMELIJK

- 1 Slaapproblemen (inslapen, doorslapen, uitslapen)
- 2 Groei en beschikbaarheid groeihormoon
- 3 Tandem (missende of grote tanden, angst tandarts)
- 4 Eten: weinig variatie en ongeremdheid
- 5 Zindelijkheid
- 6 Hypermobiliteit
- 7 Good practices voor fietsen, wandelen, zwemmen
- 8 Slechthorend
- 9 Hart- en nierafwijkingen

PIJLER 3 | (NAASTEN)

GEDRAG EN COGNITIE

- 1 Autisme en overprikkeling
- 2 Leren gaat langzaam
- 3 Omgaan met dwingend gedrag en moeilijk te sturen gedrag
- 4 In herhaling vallen
- 5 Omgaan met behoefte aan structuur
- 6 Invloed van muziek op leren

PIJLER 4 | (NAASTEN)

SOCIAAL EN EMOTIONEEL

- 1 Onbevangen zijn en daarmee kwetsbaar voor ongewenst gedrag
- 2 Spraak en praten met anderen
- 3 Contact maken en spelen met leeftijdsgenoten
- 4 Impact op het gezin
- 5 Vankantie en uitstapjes zijn uitdagend



Raadpleging van onze achterban is begonnen met het uitzetten van 2 enquêtes



De enquêtes die onder zorgprofessionals zijn uitgezet, zijn gegroepeerd in onderstaande tabel.

PIJLER 1 | (ZORGPROFESSIONALS)

ORGANISATIE VAN ZORG EN HULP

- 1 Vereenvoudigen van het systeem m.b.t. vergoedingen
- 2 Naasten/leerkrachten/begeleiders competent en veerkrachtig houden gedurende de levensloop
- 3 Schoolbegeleiding
- 4 Vanuit hoogspecialistische zorg kunnen samenwerken met Kabuki-experts en naasten
- 5 Wat hoort er medisch gezien allemaal bij?
- 6 Waarom zoveel verschillende medische zaken per persoon?

PIJLER 2 | (ZORGPROFESSIONALS)

LICHAMELIJK

- 1 Lage spierspanning (hypotonie)
- 2 Lange termijneffecten groeihormoon
- 3 Voordelen van toedienen groeihormoon bij gesloten groeischijven
- 4 (Luchtweg-)infecties en afweer
- 5 Voedingsproblematiek
- 6 Onbegrensd eten / suiker begrenzen
- 7 Hypermobiliteit
- 8 Ontwikkeling kwantificatiesystemen voor hypotonie Kabuki syndroom (monitoring effect)

PIJLER 3 | (ZORGPROFESSIONALS)

GEDRAG EN COGNITIE

- 1 Snel afgeleid / niet stilzitten
- 2 Haalbaarheid en tips m.b.t. leren, lezen, schrijven
- 3 Hoe rekening te houden met visusproblemen in het leerproces
- 4 Beloop adaptieve ontwikkeling
- 5 Prikkelverwerking
- 6 Gedrag relateren aan zintuiglijke en motorische informatieverwerking
- 7 (Omgaan met) dwanghandelen
- 6 Neurocognitief profiel relevant in het kader van begeleiding/schoolkeuze/groeihormoon bij volwassenen

PIJLER 4 | (ZORGPROFESSIONALS)

SOCIAAL EN EMOTIONEEL

- 1 Heftige stemmingswisselingen
- 2 Sociaal onwenselijk gedrag
- 3 In je 'aura' komen (veel knuffelen)
- 4 Omgaan met onzekerheid/betekenisgeving bij ouders, broers, zussen en personen met Kabuki (afh. van leeftijd en tijd na diagnose)

Bij het vergelijken van beide tabellen valt het op dat alleen de bewoording op punten verschilt. De uitdagingen die worden beschreven, zijn veelal aan elkaar gelijk. Zo wordt door naasten bijvoorbeeld gesproken over 'weinig variatie en ongeremdheid in eten'. Zorgprofessionals noemen dat 'voedingsproblematiek'. Er is dus opvallend veel eensgezindheid tussen naasten en zorgprofessionals.

INVENTARISEREN 2: FOCUSGROEPEN

Tijdens de Kabuki familiedag hebben we vijf focusgroepen georganiseerd (4 met in totaal 41 naasten en 1 met 5 zorgprofessionals). In deze focusgroepen hebben de deelnemers verteld wat de uitdagingen, die onder de pijlers staan, voor hun betekent. INVOLV³ heeft deze focusgroepen als onafhankelijke partij begeleid waardoor de leden van de werkgroep zelf ook aan de sessies konden deelnemen.

Hieronder wordt een korte samenvatting van de uitkomst van de focusgroep-discussies gegeven. Daarbij dient de lezer in ogenschouw te nemen dat het Kabuki syndroom van persoon tot persoon verschilt.

- 1 **Lichamelijke uitdagingen.** Hier wordt specifiek een tweedeling zichtbaar. In de eerste categorie vallen groei, gebitsontwikkeling (missende of grote tanden), hypermobiliteit, slechthoerendheid, het afweersysteem, hart- en nierafwijkingen en zindelijkheid. In de tweede categorie spelen slaapproblemen, problemen met eten (eenzijdigheid in eten in de eerste jaren gevolgd door ongeremd en dwangmatig eten vanaf het 5e/6e levensjaar), overprikkeling, pijnbeleving en het aanleren van vaardigheden voor bijvoorbeeld fietsen en zwemmen een belangrijke rol.
- 2 **Gedrag en Cognitie.** Symptomen vanuit het autisme spectrum spelen bij veel mensen met Kabuki een rol waardoor leren langzaam gaat en overprikkeling op de loer ligt. Maar moeilijk gedrag kan bij Kabuki ook een functie hebben: wellicht wil de patiënt iets met zijn of haar gedrag zeggen. Dit is een gebied waar nog niet veel over bekend is.
- 3 **Sociaal en Emotioneel.** Het gedrag van mensen met het Kabuki syndroom is vaak heel onbevangen. Ze maken makkelijk contact en gaan zo bij iemand op schoot zitten. Dit maakt hen kwetsbaar, vooral vanaf de puberleeftijd. Het aangaan van sociaal contact met leeftijdsgenoten is vaak lastig onder andere door slechte verstaanbaarheid. De impact op het gezin is door stemmingswisselingen groot en vrijetijdsbesteding (vakanties/uitstapjes) zijn uitdagend. Naasten geven specifiek aan concrete vragen te hebben over de puberteit met daarin bijvoorbeeld ook seksualiteit / seksuele voorlichting.
- 4 **Organisatie van Zorg en Hulp.** Naasten geven hier aan dat de onbekendheid met het Kabuki syndroom zorgt voor veel problemen als late diagnosestelling, lange wachttijden in de zorg, grote reisafstand voor het krijgen van een geschikte behandeling en onbegrip bij de kinderopvang en/of op school. Vanuit de professionals wordt dit aangevuld met het complexe vergoedingensysteem in Nederland, een mogelijke drempel tussen ouders en zorgverleners waardoor ouders niet alles durven te vragen en het besef dat de zorg nooit klaar zal zijn. Daarom is het van belang dat de levensloop wordt meegenomen in het zorgtraject, maar ook in deze Onderzoeksagenda.

Tijdens de familiedag zijn 5 focusgroepen georganiseerd (4 met naasten en 1 met zorgprofessionals)



³ INVOLV is gespecialiseerd in het begeleiden participatietrajecten voor en met patiëntenorganisaties, zorgaanbieders, onderzoekers en andere partijen in het zorg en welzijnsdomein.



Uit de focusgroeptijdenkomst met de zorgprofessionals kwamen 2 aanvullende onderzoeksrichtingen naar voren die zijn meegenomen naar de verdiepingssessies.

- 1 Het langdurig volgen van het gedrag en de informatieverwerking van mensen met het Kabuki syndroom helpt ons om beter te begrijpen hoe de ontwikkeling van iemand met Kabuki verloopt. Hiermee kunnen we manieren vinden om hun ontwikkeling te ondersteunen en gedragsproblemen op tijd te herkennen en te behandelen.
- 2 Gericht onderzoek naar de verbinding van het gedrag van iemand met het Kabuki syndroom met de basisfuncties van het brein en lichaam, zoals de manier waarop mensen met Kabuki zintuiglijke en motorische informatie verwerken.

VERDIEPEN

De focusgroepen die hiervoor zijn beschreven, vormden de basis voor de verdiepingssessies die we in mei en juni 2024 hebben georganiseerd.

In drie sessies hebben 15 naasten en 7 zorgprofessionals samengewerkt om de opgehaalde uitdagingen om te zetten in thema's. Wat wordt het vaakst genoemd? Waar zit de overlap en wat kan worden samengevoegd? En verder: wat zouden passende onderzoeksvragen kunnen zijn?

Het Athena Instituut heeft al deze uitkomsten (enquêtes, focusgroepen en verdiepingssessies) vervolgens geordend en geherformuleerd. Daar zijn 25 thema's uit naar voren gekomen waar mensen met Kabuki mee te maken (kunnen) hebben of krijgen. Deze thema's worden hieronder (per pijler) gepresenteerd.

Pijler 1: Lichamelijk

- 1 **Eetproblematiek:** Binnen dit onderwerp vallen alle problemen die te maken hebben met eten. Bijvoorbeeld grote gulzigheid, selectief eetgedrag of voedselintoleranties.
- 2 **Hypermobiliteit:** Hierbij gaat het over de over-beweeglijkheid van gewrichten en de gevolgen hiervan (gewrichtspijn, blessures, instabiliteit leidend tot blessures, en over knieën die uit de kom schieten).
- 3 **Hart- en nierafwijkingen:** Dit onderwerp omvat alle hart- en nierafwijkingen waar personen met het Kabuki Syndroom mee te maken kunnen krijgen.
- 4 **Niet-zindelijkheid ofwel incontinentie,** zowel overdag als 's nachts tijdens het slapen.
- 5 **Gebitsproblematiek:** De problemen met het gebit zelf, zoals ontbrekende tanden of vertraagde tand-ontwikkeling, maar ook moeite met tanden poetsen en met het onderhouden van het gebit.
- 6 **Slaapproblematiek:** Hierin vallen alle vormen van slaapproblemen, zoals moeite met inslapen, doorslapen of uitslapen, aangevuld met epileptische aanvallen in de nacht en vermoeidheid overdag.
- 7 **Slechthorendheid:** Alle problemen omtrent gehoor die passen bij het Kabuki syndroom.
- 8 **Invloed van groeihormoon:** Alles wat te maken heeft met groeihormoon zoals bijvoorbeeld de beschikbaarheid voor iedereen (zowel voor kinderen als volwassenen) en de invloed van het gebruik van groeihormoon op de ontwikkeling en de levensloop van iemand met Kabuki.

- 9 **Moeite met bewegen:** Bijvoorbeeld moeite met sporten (zwemmen en fietsen worden vaak genoemd) of coördinatie en balans in het algemeen.
- 10 **In kaart brengen biomedische en neurologische processen:** Dit gaat over alle processen of gebieden in het brein die mogelijk van invloed zijn op het Kabuki syndroom, zoals bijvoorbeeld gedrag of lichamelijke ontwikkelingen.



Pijler 2: Gedrag & Cognitie

- 11 **Dwingend/dwangmatig gedrag:** Het steeds weer uitvoeren van bepaalde handelingen, maar ook de behoefte aan controle en moeite met veranderingen.
- 12 **Overprikkeling:** Dit gaat over de overgevoeligheid voor prikkels van buitenaf die kunnen leiden tot bijvoorbeeld stress, angst en vermoeidheid.
- 13 **Herhaling & Structuur:** De behoefte aan herhaling en structuur, maar ook het zelf in herhaling vallen (bijvoorbeeld in het continu vertellen van dezelfde verhalen).
- 14 **Leerproblematiek:** Hierbij gaat het over moeite met aandacht houden, geheugen, en informatieverwerking, maar ook over de leerachterstand op leeftijdsgenoten.
- 15 **Onbevangenheid:** De open en/of ongeremde houding (moeite met impuls controle) die kan leiden tot positieve, sociale interacties. Maar het kan ook kwetsbaarheid voor risicovol gedrag in de kaart spelen. Er is een verminderd zicht op gevaar en weinig impulscontrole.
- 16 **Samenhang Autisme en Kabuki syndroom:** Dit gaat over het onderzoeken van een mogelijke overlap tussen Autisme en het Kabuki syndroom. Is er bijvoorbeeld een relatie tussen Autisme en dwangmatig gedrag bij het Kabuki syndroom?



Pijler 3: Sociaal & Emotioneel

- 17 **Maken van contact:** Dit gaat over bijvoorbeeld de moeite met het leggen van contact met leeftijdsgenootjes, het niet mee kunnen doen met spelen of een gebrek aan vriendschap.
- 18 **Impact op het gezin:** Hierbij gaat het over de aanpassingen die het gezin moet maken wanneer er iemand met Kabuki in het gezin aanwezig is.
- 19 **Sociale kwetsbaarheid en onbegrip:** De moeite met 'nee' zeggen, onbegrip van gedrag bij leeftijdsgenoten en andersom, niet mee kunnen komen met leeftijdsgenoten.
- 20 **Invloed van muziek op de sociale en emotionele ontwikkeling:** De relatie van muziek en sociale en emotionele ontwikkeling. Mensen met het Kabuki syndroom zijn vaak erg gefocust op muziek.
- 21 **Ontwikkeling van (sociaal/emotioneel) gedrag gedurende de levensloop:** Dit gaat over het in kaart brengen van de sociaal-emotionele ontwikkeling in alle levensfasen van de persoon met Kabuki. Welke ontwikkeling past bij welke levensfase?

Pijler 4: Organisatie & Hulp

- 22 **Toegankelijkheid zorg:** Dit gaat over moeite met het bereiken van zorg, moeite met het vinden van passende zorg, de (lange) wachttijden in de zorg en de vele zorgbezoeken die nodig zijn.
- 23 **Kwaliteit van de zorg:** Alle problemen met het krijgen van passende zorg met daarbij het aandachtspunt dat de verschillende zorg die nodig is (vaak) niet goed geïntegreerd is.
- 24 **Hoge zorgkosten:** Dit gaat over de hoge directe en indirecte zorgkosten die families ervaren. Onder indirecte zorgkosten worden bijvoorbeeld verstaan de kosten die gepaard gaan met het aantal ziekenhuisbezoeken (inclusief het vrij vragen op het werk).
- 25 **De onbekendheid van het Syndroom onder zorgprofessionals:** Zorgprofessionals binnen alle facetten van het gezondheidssysteem zijn vaak onbekend met het Kabuki syndroom. Dit kan de behandeling (of de toegankelijkheid van de zorg) belemmeren.

Zorgprofessionals binnen alle facetten van het gezondheidssysteem zijn vaak onbekend met het Kabuki syndroom



PRIORITEREN

Het bestuur van Stichting Kabuki Syndroom heeft zich, door schaarste in onderzoekstijd en geld, gerealiseerd dat niet alle 25 thema's kunnen worden onderzocht. Vandaar dat zij hebben besloten om met maximaal 5 thema's aan de slag te gaan. We moesten dus 20 thema's laten vallen. Om dat gestructureerd te kunnen doen hebben we gebruikgemaakt van de Delphi-methode.

In 2 rondes zijn de 25 thema's door zowel naasten, patiënten als zorgprofessionals inhoudelijk beoordeeld (soms samengevoegd) en vervolgens geprioriteerd ten opzichte van elkaar.

Delphi ronde 1

In deze ronde is uitgevraagd wat de prioriteit van de thema's binnen elke pijler is. Daartoe mochten mensen per pijler een top-3 samenstellen. Hierbij is input van 11 zorgprofessionals en 40 naasten gebruikt. Het merendeel van de naasten gaven aan betrokken te zijn bij personen met Kabuki van 18 jaar en ouder (17), gevolgd door de leeftijdsgroep van 6-12 jaar (9), 15-17 jaar (9) en 0-5 jaar (5). Daarmee is vertegenwoordiging van leeftijdsspecifieke perspectieven gewaarborgd.

Hieronder worden de resultaten weergegeven. Als er geen of een te lage prioriteit is toegekend, is het thema doorgehaald; deze thema's zijn niet meegenomen naar Delphi ronde 2.

1 | GEDRAG & COGNITIE

- 1 Overprikkeling
- 2 Leerproblematiek
- 3 Samenhang ASS en Kabuki syndroom
- 4 Dwingend of dwangmatig gedrag
- 5 ~~Herhaling en structuur~~
- 6 ~~Onbevangenheid~~

2 | SOCIALE & EMOTIONELE UITDAGINGEN

- 1 In kaart brengen neurologische processen
- 2 Eetproblematiek
- 3 Slaapproblematiek
- 4 Hypermobiliteit
- 5 Moeite met bewegen
- 6 Beschikbaarheid groeihormoon
- 7 ~~Zindelijkheid~~
- 8 ~~Slechthorendheid~~
- 9 ~~Gebitsproblematie~~
- 10 ~~Hart- en nierafwijkingen~~

3 | SOCIAAL & EMOTIONEEL

- 1 Ontwikkeling gedurende de levensloop
- 2 Sociale kwetsbaarheid en onbegrip
- 3 Impact op het gezin
- 4 ~~Invloed van muziek~~
- 5 ~~Moeilijk contact leggen~~

4 | ORGANISATIE VAN ZORG EN HULP

- 1 ~~Onbekendheid onder zorgprofessionals~~
- 2 Toegankelijkheid zorg (o.a. door onbekendheid onder zorgprofessionals)
- 3 ~~Kwaliteit van de zorg~~
- 4 ~~Hoge zorgkosten~~



Er is ook uitgevraagd hoe de pijlers zich onderling tot elkaar verhouden. De pijler 'Gedrag en Cognitie' vond men het belangrijkste, op de voet gevolgd door 'Lichamelijke Uitdagingen' en 'Sociale en Emotionele Uitdagingen'. De pijler 'Organisatie van Zorg en Hulp' werd met afstand als laagste geprioriteerd. Verder viel het op dat er geen noemenswaardige verschillen tussen zorgprofessionals en naasten naar voren zijn gekomen. Ook waren er geen patronen zichtbaar die duiden op verschillende prioritering op basis van de leeftijd van de persoon met Kabuki.

Input van mensen met Kabuki

Bij Delphi ronde 1 hebben we tevens input gekregen van 6 mensen met Kabuki. Daaruit kwam naar voren dat ze allemaal aangaven dat ze zo graag gewoon mee willen doen. Zo vond iemand het jammer dat hij niet mee kon doen met rolschaatsen. Ook gaf hij aan dat hij ondanks zijn leeftijd (hij was ouder dan 10 jaar) nog niet alleen op straat kon spelen. Dat had in het recente verleden gevaarlijke situaties opgeleverd.

Een ander had het erover dat ze zo graag mee wilde doen met tikkertje en dat ze het lastig vond om zo weinig vriendjes in de buurt te hebben. Als reden daarvoor haalde ze aan dat haar school zo ver weg van huis was; ze werd met de taxi naar school gebracht.

Over het algemeen maakten de mensen met Kabuki duidelijk dat ze het lastig vonden om contact te maken. Dat heeft te maken met sociale onhandigheid, maar het wordt ook beïnvloed door fysieke moeilijkheden (als je niet mee kunt doen met rolschaatsen of met tikkertje dan kun je het spel niet als contactmoment gebruiken). De input van mensen met het Kabuki syndroom kun je daardoor het beste onder sociale kwetsbaarheid & onbegrip (pijler 3) scharen.

Delphi ronde 2

Aan deze ronde hebben 9 zorgprofessionals en 19 naasten deelgenomen. Zij hebben de thema's die uit de eerste ronde naar voren kwamen verder geprioriteerd. Dat hebben ze gedaan door een top-3 te kiezen uit de 14 overgebleven thema's.

Het merendeel van de naasten die heeft meegedaan aan deze ronde is vader of moeder van een kind met Kabuki in de leeftijdscategorie van 6-12 jaar (7). Daarnaast is de enquête ingevuld door naasten van kinderen in de leeftijd van 13-17 jaar (6), 0-5 jaar (3), en 18 jaar en ouder (3).

Belangrijk om te vermelden is dat de leeftijd van de personen met Kabuki geen invloed heeft gehad op de prioritering. Dat geldt zowel voor Delphi ronde 1 als voor Delphi ronde 2. Ook naasten en zorgprofessionals hebben veelal dezelfde thema's geprioriteerd. De 5 hoofdthema's die als belangrijkste uit deze ronde naar voren zijn gekomen, zijn:

- 1 Ontwikkeling gedurende de levensloop
- 2 Sociale kwetsbaarheid & Onbegrip
- 3 In kaart brengen van neurologische processen (onder dit hoofdthema wordt ook overprikkeling geschaard omdat het een aanverwand thema is)
- 4 Invloed van groeihormoon
- 5 Samenhang Autisme Spectrum Stoornis (ASS) & Kabuki

DE DIALOOGBIJeenKOMST

Het proces om tot de Kabuki Onderzoeksagenda te komen werd afgesloten met de dialoogbijeenkomst. Deze bijeenkomst had als doel om de 5 hoofdthema's te voorzien van onderzoeksrichtingen. Er hebben 3 zorgprofessionals en 8 ouders deelgenomen aan de dialoogbijeenkomst. Wederom viel op dat de eensgezindheid tussen beide groepen groot was.

De uitkomst van de dialoogbijeenkomst was dat hoofdthema 5 'Samenhang Autisme Spectrum Stoornis (ASS) & Kabuki' geen zelfstandig thema binnen de Onderzoeksagenda wordt. Dat komt omdat de aanwezigen vonden dat het thema te smal was. Daarom hebben ze besloten om het onder te brengen in hoofdthema 3 'In kaart brengen van neurologische processen'. In het hoofdstuk hierna zijn de onderzoeksrichtingen voor de 4 overgebleven hoofdthema's beschreven:

- 1 Ontwikkeling gedurende de levensloop
- 2 Sociale kwetsbaarheid en onbegrip
- 3 In kaart brengen van neurologische processen (hierbij dient specifiek aandacht besteed te worden aan overprikkeling en ASS)
- 4 Invloed van groeihormoon



In de onderzoeksagenda worden de belangrijkste uitdagingen van mensen met het Kabuki syndroom weergegeven



HOOFDTHEMA 1: ONTWIKKELING GEDURENDE DE LEVENSLLOOP

Beschrijving

Dit hoofdthema richt zich op het in kaart brengen van de sociaal-emotionele en biologische ontwikkeling van personen met Kabuki gedurende alle levensfasen.

Het doel is om te onderzoeken welke ontwikkeling bij welke levensfase hoort en om na te gaan of bepaalde gedragingen verbeteren of verergeren in de loop van de tijd. Dit thema heeft een overkoepelend karakter, in tegenstelling tot de andere thema's die zich richten op specifieke aspecten van het Kabuki syndroom en mogelijke behandelmethoden.

De onderzoeksrichtingen binnen dit thema dienen daarom voornamelijk exploratief en descriptief te worden geïnterpreteerd. De uitkomsten zullen inzicht geven in het verloop van Kabuki, mogelijke 'quick wins' voor interventies en ondersteuning, maar vooral ook verdere aanknopingspunten bieden voor vervolgonderzoek, met name binnen de andere thema's.

Leonie te Loo (moeder van Sari) zegt hierover:



"Onderzoek naar de levensloop van mijn dochter geeft mij meer inzicht in wat ik allemaal kan verwachten. Maar nog belangrijker: het is vooral nodig zodat ik Sari zo goed mogelijk kan helpen bij een volgende stap. Sari zit nu op de middelbare school. Als ze straks stage gaat lopen, wil ik haar daar goed op voorbereiden zodat zij een 'zachte landing' krijgt als ze naar de volgende fase in haar leven toegaat."

Aan het einde van een verdiepingssessie maakte Connie Stumpel (em. Hoogleraar Klinische Genetica) de volgende opmerking:



"Je moet niet kijken naar waar de onmacht ligt (bijvoorbeeld: organisatie van het zorgsysteem met de daarbij behorende wachttijden en vergoedingen), maar kijken naar waar je regie hebt of waar je de regie kunt pakken. Dat kan bijvoorbeeld door een ervarings-buddy aan een beginnende ouder te koppelen. Zo'n ervarings-buddy kan je helpen om je voor te bereiden op een volgende levensfase."

Onderzoeksbehoefte

We nodigen alle betrokkenen bij onderzoek expliciet uit om met name aandacht te besteden aan aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen:

- Hoe uit het Kabuki syndroom zich gedurende verschillende levensfasen op meerdere facetten, waaronder gedrag, emotionele en biologische ontwikkeling?
- Hoe kan de omgeving ondersteund worden om de persoon met het Kabuki syndroom goed te begeleiden bij (de overgang naar) de verschillende levensfasen?
- Hoe kunnen we de kracht en kwaliteit van mensen met het Kabuki syndroom stimuleren gedurende de levensloop?

HOOFDTHEMA 2: SOCIALE KWETSBAARHEID EN ONBEGRIP

Beschrijving

Het gaat binnen dit hoofdthema over moeite met 'nee' kunnen zeggen, onbegrip van gedrag bij leeftijdsgenoten en andersom en niet mee kunnen komen met leeftijdsgenoten.

Ife (9 jaar oud en gediagnosticeerd met het Kabuki syndroom) vertelt desgevraagd over haar uitdaging waarmee ze ook deels raakt aan pijler 1 Lichamelijke uitdagingen:



"Ik vind het lastig dat ik niet zo hard kan rennen. Daardoor kan ik niet meedoen aan tikkertje. Als ik wel meedoe, ben ik altijd de tikker."

Geert Lammerink (vader van Ife) voegt hieraan toe dat dit voor hem aangeeft waarom de Stichting Kabuki Syndroom zo relevant is:



Het Kabuki syndroom beperkt een kind niet voor het leven. Buitengesloten worden, doet dat wel. Daardoor worden kinderen eenzaam. Vandaar dat onze stichting wil dat iedereen gewoon mee kan doen. Ook met het spelen van tikkertje.



Onderzoeksbehoefte

We nodigen alle betrokkenen bij onderzoek expliciet uit om met name aandacht te besteden aan aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen:

- Op welke verschillende manieren uiten overprikkeling, sociale kwetsbaarheid en onbegrip zich bij mensen met het Kabuki syndroom?
- Met welke handvatten en strategieën kan de familie en het sociaal netwerk zich aanpassen aan deze overprikkeling, sociale kwetsbaarheid en onbegrip?
 - Met de familie en het sociaal netwerk worden vooral het gezin, de verzorgenden, vrienden, school, en medische professionals bedoeld.
- Welke aspecten van de overprikkeling, sociale kwetsbaarheid en onbegrip zijn specifiek toe te schrijven aan het Kabuki syndroom?

HOOFDTHEMA 3: IN KAART BRENGEN NEUROLOGISCHE PROCESSEN

Beschrijving

Dit gaat over de neurologische (vaak zijn dit neuropsychologische) processen die bij mensen met het Kabuki syndroom wellicht anders zijn dan bij mensen die geen syndroom hebben. Deze processen zijn van invloed op hun gedrag en emoties.

Dit hoofdthema is gedurende het proces aangevuld met eerst overprikkeling en later ook met Autisme Spectrum Stoornis. Vandaar dat deze twee zaken ook expliciet genoemd worden onder het volgende kopje.

Onderzoeksbehoefte

We nodigen alle betrokkenen bij onderzoek expliciet uit om met name aandacht te besteden aan aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen:

- Wat zijn de neurologische mechanismen die ten grondslag liggen aan het gedrag van mensen met het Kabuki syndroom?
- Wat is de samenhang van het Kabuki syndroom met andere syndromen en/of aandoeningen, in het bijzonder Autisme Spectrum Stoornis?
- Wat zijn effectieve behandelmethoden voor gedragingen waar mensen met het Kabuki-syndroom hinder van ondervinden?
 - Hierbij dient men vooral ook oog te hebben voor gedrag als gevolg van overprikkeling.



HOOFDTHEMA 4: INVLOED VAN GROEIHORMOON

Beschrijving

Dit hoofdthema gaat over alle problemen en vragen over het groeihormoon zoals de beschikbaarheid van groeihormoon voor iedereen, zowel voor kinderen als volwassenen, en de invloed van groeihormoonbehandeling op de ontwikkeling en de levensloop van mensen met het Kabuki syndroom.

Tijdens een verdiepingssessie maakte Laura de Graaff (Internist-Endocrinoloog Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen) de volgende opmerking die de urgentie van groeihormoon in één keer duidelijk maakt. Ze zei:



“Bij Kabuki hangt er zoveel met elkaar samen. Neem nou: slaapproblemen, overprikkeling en epilepsie. Als kinderen overprikkeld zijn, dan slapen ze minder goed. En slaaptkort wakkert de hoeveelheid epileptische aanvallen aan. Het hangt allemaal met elkaar samen. Ik zoek graag naar interventies om deze vicieuze cirkel te doorbreken. De groeihormoonbehandeling, die momenteel wordt aangeboden aan kinderen met Kabuki, is zo'n interventie. Door groeihormonen toe te dienen, worden mensen met Kabuki actiever, slapen ze beter en is de kans groter dat ze minder epileptische aanvallen krijgen.”

Tessel Grootendorst (moeder van Lewis) vertelt over het effect van de groeihormoonbehandeling op de ontwikkeling van haar zoon:



“Twee weken nadat mijn zoon met de groeihormoonbehandeling was begonnen sprong hij voor het eerst met twee benen in de lucht. Hij was op dat moment 4 jaar. Sindsdien is het heel snel gegaan: binnen de kortste keren kon hij op een klimrek klimmen en de (hele) weg naar de supermarkt lopen. Dat werd mogelijk omdat zijn spieren veel sterker waren geworden. Ik heb aan den lijve gezien dat de groeihormoonbehandeling de doelstelling van Stichting Kabuki Syndroom (gewoon meedoen) voor Lewis dichterbij heeft gebracht.”



Onderzoeksbehoefte

Aandachtspunt: bij onderstaande onderzoeksrichtingen is het van belang dat de onderzoeker aansluit bij de criteria die nodig zijn voor toetsing en vergoeding van groeihormoon in Nederland en internationaal. Als je van plan bent om hiermee aan de slag te gaan, neem dan contact op met Stichting Kabuki Syndroom. Zij kunnen je helpen om dit specifieke aspect terug te laten komen in jouw onderzoeksplan.

We nodigen alle betrokkenen bij onderzoek expliciet uit om met name aandacht te besteden aan aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen:

- Wat is het effect van groeihormonen op de algehele gezondheid, kwaliteit van leven en veroudering bij mensen met het Kabuki syndroom nadat ze zijn uitgegroeid?

Deze vraag heeft drie relevante sub-vragen:

- Wat zijn de effecten van het groeihormoon op latere leeftijd, bij mensen met het Kabuki syndroom die dit tot het einde van hun groei hebben gebruikt?
- Wat is het effect van groeihormoon bij doorgebruik na het einde van de groei?
- Is er een (positief) effect van het groeihormoon wanneer de behandeling pas wordt gestart na het einde van de groei?

De Onderzoeksagenda is zorgvuldig samengesteld na een intensief proces waaraan alle relevante belanghebbenden actief hebben deelgenomen. Tijdens dit proces is er duidelijk sprake geweest van een breed gedragen consensus over de onderzoeksprioriteiten. De volgende 4 hoofdthema's kwamen naar voren als belangrijkste:

- 1 Ontwikkeling gedurende de levensloop
- 2 Sociale kwetsbaarheid en onbegrip
- 3 In kaart brengen neurologische processen
- 4 Invloed van groeihormoon

Onderzoekers en andere betrokken partijen worden van harte uitgenodigd om de hoofdthema's en onderzoeksrichtingen die naar voren zijn gekomen op te pakken. De aangedragen richtingen dienen als een waardevolle leidraad voor het formuleren van onderzoeksvragen. Het is echter niet noodzakelijk om deze richtlijnen exact over te nemen; ze zijn bedoeld om stevig richting te geven.

Daarnaast willen we benadrukken dat de agenda flexibel moet blijven en zich dient aan te passen aan nieuwe inzichten en ontwikkelingen in het veld. Ook als sommige thema's niet als prioriteit zijn aangemerkt, wil dat niet zeggen dat ze onbelangrijk zijn. Vandaar dat wij de mogelijkheid open houden om ze in de toekomst wel richtinggevend te maken.

CONTACT

We vinden het belangrijk dat het perspectief van mensen met het Kabuki syndroom en hun naasten wordt meegenomen in het opzetten en uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek. Dat is nodig om het onderzoek sterk, haalbaar en voor de persoon met Kabuki relevant te maken.

Stichting Kabuki Syndroom helpt onderzoekers hier graag bij.

Ben jij onderzoeker, en ga je met een onderzoeksvraag aan de slag? Neem dan contact met ons op via onderzoek@stichtingkabukisyndroom.nl.

Dan kijken we samen of en hoe we kunnen samenwerken om jouw onderzoek tot een succes te maken!



Bekijk het
inspiratiefilmpje
speciaal voor
onderzoekers





INTERNATIONALE AFSTEMMING

Er wordt wereldwijd ook onderzoek uitgevoerd. Vanuit Nederland onderhoudt Stichting Kabuki Syndroom regelmatig contact met patiëntenverenigingen vanuit de hele wereld⁴, ook over het uit te voeren onderzoek.

Bij de keuze om een onderzoek te financieren vraagt het bestuur van Stichting Kabuki Syndroom input aan de volgende organen:

- 1 de Wetenschappelijke Adviesraad (WAR)⁵ en
- 2 de Medical and Scientific Advisory Board.⁶

In algemene zin is het zo dat het bestuur toetst of onderzoeken relevant zijn voor de doelgroep. De WAR richt zich op de wetenschappelijke relevantie van het onderzoek, terwijl men in de Medical and Scientific Advisory Board kijkt naar mogelijke dubbelingen in onderzoeken, die wereldwijd worden uitgevoerd.

De Medical and Scientific Advisory Board is een orgaan waarin de belangrijkste wetenschappers en patiëntvertegenwoordigers vanuit de hele wereld samenkomen. Stichting Kabuki Syndroom is permanent vertegenwoordigd in dat orgaan.



⁴ De patiëntenverenigingen die hierbij betrokken zijn, zijn te vinden op: www.kabukicount.com

⁵ Meer info over de personen die deel uitmaken van de WAR treft u aan op www.stichtingkabukisyndroom.nl/de-wetenschappelijke-adviesraad.

⁶ Meer info over de Medical and Scientific Advisory Board is te vinden op: www.kabukisyndromefoundation.org/about-ksf/whos-involved.



Het is noodzakelijk om een onderzoek sterk, haalbaar en voor de persoon met Kabuki relevant te maken



ONDERZOEK

Onderzoek dat onder de vlag van Stichting Kabuki Syndroom wordt uitgevoerd, is altijd zowel relevant voor de doelgroep als voor de wetenschap. Bovendien zorgt de interventie van de Medical and Scientific Advisory Board ervoor dat kostbare middelen (denk daarbij aan de tijd van de onderzoekers en het geld van onze donateurs) op een efficiënte manier worden ingezet.

Alleen ga je sneller, samen kom je verder!



Postadres Verdunplein 17, unit A3329
5627 SZ Eindhoven
IBAN NL64 INGB 0007 4226 66
KvK 83113622

E-mail info@stichtingkabukisyndroom.nl
Website www.stichtingkabukisyndroom.nl