



Wetenschappelijke Adviesraad

Wij, de leden van de Wetenschappelijke Adviesraad, staan voor de volle 100% achter het onderzoek: doorbehandelen met groeihormoon bij volwassen Kabuki patiënten. Dit is een potentiële doorbraak om blijvend een positieve impact te maken op de kwaliteit van leven van deze groep mensen.



Jan-Willem Gorter:

Kinderrevalidatiearts en hoogleraar Revalidatiegeneeskunde aan het UMC Utrecht. Zijn werk richt zich op het bevorderen van participatie en kwaliteit van leven van kinderen en jongeren met een chronische aandoening of beperking. Met zijn ervaring in onderzoek en klinische zorg draagt hij bij aan het beter begrijpen en ondersteunen van mensen met zeldzame syndromen. Als lid van de Wetenschappelijke Adviesraad van de Stichting Kabuki Syndroom zet hij zich in

voor het bevorderen van kennis, samenwerking en innovatie.



Marieke van Summeren:

Kinderarts en medisch manager in het Wilhelmina Kinderziekenhuis (UMC Utrecht). Zij brengt ervaring in (zeldzame) kinderaandoeningen en samenwerking tussen zorgprofessionals met zich mee. Haar betrokkenheid als lid van de adviesraad helpt de stichting bij het versterken van kinder- en jeugdperspectieven binnen het Kabuki syndroom.



Connie Stumpel:

Emeritus hoogleraar Klinische Genetica, betrokken bij onderzoek naar zeldzame syndromen zoals

het Kabuki syndroom. Zij brengt brede ervaring in betreffende de klinische en genetische aspecten van het syndroom. Met name de groeihormoonbehandeling heeft voor haar prioriteit. In haar rol binnen de adviesraad zet zij zich in om de kennis te verbeteren en te stroomlijnen. Zij stimuleert onderzoek naar behandelopties. Zij is actief betrokken bij het ontwikkelen van de nieuwe internationale richtlijn voor behandeling en follow up van mensen met het Kabuki syndroom.



Jos Egger:

Klinisch psycholoog, klinisch neuropsycholoog en hoogleraar Contextuele neuropsychologie aan de Radboud Universiteit. Doet meer dan 20 jaar onderzoek naar cognitieve en adaptieve functies bij genetische ontwikkelingsstoornissen, o.a. Kabuki-syndroom, en richt zich daarbij op implicaties voor behandeling, begeleiding en ondersteuning. Ook werkzaam bij het Vincent van Gogh Centrum voor Neuropsychiatrie alwaar veel

ervaring met het in kaart brengen van cognitieve en gedragsmatige verschillen tussen en binnen genetische syndromen. Als lid van de adviesraad Stichting Kabuki Syndroom helpt hij de afstand tussen psychologische/gedragsmatige inzichten en praktische zorg- en onderzoeksvragen te overbruggen.



Laura de Graaff:

Internist-Endocrinoloog met een specialisme in erfelijke en aangeboren aandoeningen bij volwassenen. Werkzaam bij het Erasmus MC. Zij richt zich op zeldzame genetische syndromen, zowel in de kliniek als in onderzoek. Als lid van de adviesraad ondersteunt zij het verbinden van volwassenenzorg, endocriene aspecten en syndroom-overstijgende kennis met de doelen van Stichting Kabuki Syndroom. Zij leidt verschillende onderzoekslijnen op het gebied van metabolisme en veroudering bij volwassenen met genetische syndromen.