



Doorbehandelen met groeihormoon bij volwassen Kabuki patiënten

*een nieuwe kans
voor het verbeteren van de
kwaliteit van leven*

Samenvatting	2
I. Over de stichting	3
Missie	3
Visie	3
Achtergrond	3
Wat is het Kabuki Syndroom?	3
Bestuur, medewerkers en vrijwilligers	3
II. Over de stichting	4
Aanleiding en probleemstelling	4
Doelstelling onderzoek	4
Voor wie doen we het?	5
Opzet van de studie	5
Deelnemers onderzoek	6
Hoofdonderzoeker	6
Tijdsplanning	6
Samenwerkingspartners	6
Monitoring en evaluatie	7
Draagvlak	7
Wereldwijde impact	7
III. Begroting	8
Bijlage	9

**Organisatiegegevens:**

Stichting Kabuki Syndroom (ANBI)

Postadres

Verdunplein 17, unit A3329 Eindhoven

Contactpersonen:

Geert Lammerink (voorzitter) | 06-19262765

Wouter Duijn (penningmeester) | 06-30064776

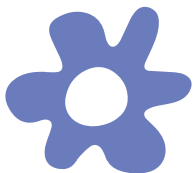
Emailadressen:

onderzoek@stichtingkabukisyndroom.nl

geert@stichtingkabukisyndroom.nl

IBAN: NL64 INGB 0007 4226 66

Kamer van Koophandel: 83113622 | RSIN: 862733303



“Laten we dit onderzoek bij elkaar dromen. Voor Ife, voor Leijne, voor Julian, voor Liv, voor Sari en voor alle andere helden die dagelijks zo hun best doen om ‘gewoon mee te doen’. Wij hopen van harte dat jullie met ons meedromen”



Geert Lammerink

SAMENVATTING

Stichting Kabuki Syndroom wil de kwaliteit van leven van Kabuki patiënten verbeteren door aan te tonen wat ouders van Kabuki patiënten allang weten. Ook zorgprofessionals en onderzoekers weten het allang. De groeihormoonbehandeling, die aan kinderen in Nederland wordt gegeven, helpt. Ze worden sterker, actiever en zitten beter in hun vel. Daarnaast zijn er nog talloze andere positieve aspecten waardoor Kabuki patiënten baat hebben bij deze behandeling. Het zal alleen nooit worden aangetoond als Stichting Kabuki Syndroom geen actie onderneemt. Voor farmaceuten ligt er, gezien de geringe patiënten aantallen, immers geen groot verdienmodel op hen te wachten. Vandaar dat wij als Stichting Kabuki Syndroom zelf moeten strijden om dit wetenschappelijk onderzoek mogelijk te maken.

Het onderzoek zal worden uitgevoerd door een arts-onderzoeker van het **Erasmus MC**. Die arts-onderzoeker wordt begeleid door **Dr. Laura de Graaff**. Laura is internist-endocrinoloog Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen en oprichter van het Centrum voor Volwassenen met Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen. Zij is ook lid van de Wetenschappelijke Adviesraad van Stichting Kabuki Syndroom en van de Medical and Scientific Advisory Board van de Kabuki Syndrome Foundation (uit de VS). Daardoor is zij de aangewezen persoon om dit onderzoek te begeleiden.

Gedurende het onderzoek zal Laura nauw contact onderhouden met het **MUMC+**. Dat is het expertisecentrum van het Kabuki syndroom in Nederland (ter vergelijking: in Duitsland of België zit geen vergelijkbaar centrum, waardoor ze ook in die landen naar Nederland kijken). Een wetenschapper van het MUMC+ heeft zo'n vijf jaar geleden aangetoond dat kinderen met het Kabuki syndroom baat hebben bij behandeling met groeihormoon. Daardoor is die behandeling beschikbaar gekomen voor kinderen met het Kabuki syndroom in Nederland. Tot op heden wordt deze behandeling alleen in Nederland gegeven en alleen aan kinderen.

Wij zien als ouders van Kabuki kinderen dagelijks de positieve gevolgen van deze behandeling. Onze kinderen worden sterker, actiever en zitten prettiger in hun vel waardoor 'gewoon meedoen' voor hun haalbaar wordt. Zo was het voor onze dochter (dankzij deze behandeling) mogelijk om op dansles te gaan, skiles te nemen en inmiddels fietst onze 11-jarige dochter zelfstandig door Amersfoort. Nu hopen we dat het lukt om dit onderzoek met jouw hulp mogelijk te maken. We hebben nog 10%(€ 60.000,-) van het totale onderzoeksbudget nodig. Als we allemaal een steentje bijdragen, moet het lukken.

Geert Lammerink

Voorzitter Stichting Kabuki Syndroom

I | OVER DE STICHTING

Missie

Stichting Kabuki Syndroom wil de kwaliteit van leven voor kinderen en volwassenen met het Kabuki syndroom verbeteren. In eerste instantie richt de stichting zich op Nederland, maar waar nodig werken we internationaal samen.

Visie

Stichting Kabuki Syndroom wil de volgende zaken bewerkstelligen:

1. Het Kabuki Syndroom is breed bekend bij (zorg) professionals in Nederland om de kans op vroege en snelle herkenning en diagnostiek van het Kabuki syndroom te vergroten.
2. De informatievoorziening voor alle ouders, verzorgers, hulpverleners en betrokken instanties is toegankelijk en bruikbaar zodat reeds beschikbare middelen ingezet kunnen worden en mensen met het Kabuki syndroom zich optimaal kunnen ontwikkelen.
3. Er wordt bijgedragen aan wetenschappelijk onderzoek om de kennis over het Kabuki syndroom te vergroten zodat zowel de diagnostiek als de behandeling worden verbeterd.
4. Het lotgenotencontact wordt optimaal georganiseerd en gefaciliteerd zodat kinderen en volwassenen zich kunnen verbinden in een steunend sociaal netwerk.

Achtergrond

Stichting Kabuki Syndroom is in 2021 opgericht door vijf ouders van Kabuki patiënten en een wetenschapper. Zij vonden dat mensen met het zeldzame Kabuki syndroom 'gewoon mee moeten kunnen doen' in de maatschappij. Sindsdien werken wij op een gestructureerde wijze aan de missie en visie van de Stichting. In 2024 werkte de stichting aan de allereerste Kabuki Onderzoeksagenda. De voorzitter van de stichting vertelt daarover in de volgende [video-podcast](#).

Op 22 oktober was de [Kabuki Onderzoeksagenda](#) af en hebben we hem als petitie aangeboden aan de leden van de [Eerste Kamer](#). Een dag later (op de wereldwijde Kabuki Awareness Day) volgde de [Tweede Kamer](#). Dit laat iets zien over de ambitie van de mensen die achter Stichting Kabuki Syndroom zitten.

Wij zijn met het Bestuur, met onze Adviesraad en met onze werkgroepen zeer gedreven om iets te veranderen voor mensen met het Kabuki syndroom. Wij willen dat iedere Kabuki patiënt in staat wordt gesteld om zoveel mogelijk 'gewoon mee te doen'. In de volgende [video](#) vertellen drie Kabuki patiënten wat zij daaronder verstaan.

Wat is het Kabuki Syndroom?

Het Kabuki syndroom is een zeldzame ontwikkelingsstoornis. De oorzaak daarvan is een foutje op het DNA. Vaak ontstaat dat toevallig. Dit foutje zorgt ervoor dat de lijst met mogelijke symptomen behoorlijk lang en zeer divers is.

Voor een overzichtelijke weergave van de symptomen wordt u verwezen naar de bijlage.

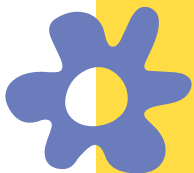
Bestuur, medewerkers en vrijwilligers

Stichting Kabuki Syndroom werkt met zo'n 20 vrijwilligers. Dat zijn allemaal betrokken ouders die hun werk-expertise meenemen naar de stichting. Zo werkt onze voorzitter in de goede doelenbranche. Vanuit die rol is hij bekend met fundraising. Daarnaast hebben we ook een financieel specialist, een communicatiespecialist en een arts promovendus Kindergeneeskunde in onze gelederen.

[Het Bestuur](#) wordt gevormd door zes personen (voornamelijk ouders van). De andere ouders zijn betrokken bij één van de volgende werkgroepen.

- Werkgroep Onderzoek
- Werkgroep Lotgenotencontact
- Werkgroep Kabuki Mijl
- Werkgroep Communicatie
- Werkgroep Fondsenwerving

Naast de 20 ouders hebben we ook 5 zorg-professionals in onze gelederen. Zij vormen de Wetenschappelijke Adviesraad van Stichting Kabuki Syndroom. De Wetenschappelijke Adviesraad heeft Dr. Laura de Graaff afgevaardigd naar de internationale Medical and Scientific Advisory Board. Binnen die Board stemmen professionals uit diverse landen af welk land zich op welk onderzoek richt.



II | INFORMATIE OVER HET PROJECT

Aanleiding en probleemstelling

De huidige prevalentie cijfers gaan er van uit dat 1 op de 32.000 mensen in de wereld het Kabuki Syndroom heeft. Dat betekent dat er in Nederland zo'n 600 Kabuki patiënten zijn. Wereldwijd gaat het om zo'n 250.000 patiënten, een stad zo groot als Eindhoven.¹

Op dit moment is er alleen in Nederland een effectieve behandeling voor kinderen met het Kabuki Syndroom beschikbaar. Dat is de behandeling met groeihormoon. Die behandeling zorgt ervoor dat er bij een aantal symptomen (waaronder hypermobiliteit, hypotonie en bij de vertraagde stofwisseling) enorme verbeteringen zichtbaar zijn. Patiënten die worden behandeld met groeihormoon worden sterker, energiever en minder lenig (hun spieren buigen minder ver door). Daardoor zijn ze beter in staat om gewoon mee te doen. Zo worden tripjes naar de supermarkt makkelijker, wordt het mogelijk om te sporten of om met andere kinderen te spelen.

Op dit moment stopt de groeihormoonbehandeling als de kinderen zijn uitgegroeid. Zodra dat het geval is, vertraagt de stofwisseling, neemt de BMI toe en vermindert de actiebereidheid van deze groep om deel te nemen aan het maatschappelijk leven. Vandaar dat wij met een vervolg groeihormoon-studie willen starten. Wij willen dat deze studie er bij positieve resultaten niet alleen voor zorgt dat de behandeling beschikbaar wordt in Nederland, maar ook in het buitenland.

Als we iets willen doen voor de 250.000 mensen met Kabuki in de wereld dan moeten we in het land beginnen waar deze behandeling voor kinderen van 4 tot 18 jaar is toegestaan (mits ze aan enkele additionele voorwaarden voldoen). Tot nu toe wordt deze behandeling nergens anders in de wereld aangeboden.

Doelstelling onderzoek

Wij willen weten wat de effecten zijn van een groeihormoonbehandeling op de kwaliteit van leven van volwassen Kabuki patiënten. Als die effecten positief zijn dan willen wij dat een dergelijke behandeling ook beschikbaar komt voor volwassenen met het Kabuki Syndroom.

Onderliggende onderzoeksvragen zijn:

- Wat is het effect van groeihormoon op de **algehele gezondheid** (stofwisseling, orgaanfunctie en spiermassa) van volwassenen met het Kabuki syndroom?
- Wat is het effect van groeihormoon op de **kwaliteit van leven** van volwassenen met het Kabuki syndroom?
- Wat is het effect van groeihormoon op de **veroudering** van volwassenen met het Kabuki syndroom?
- Wat is het effect van groeihormoon op de **slaapkwaliteit** van volwassenen met het Kabuki syndroom?
- Is er een positief effect van het groeihormoon wanneer de behandeling wordt gestart nadat de Kabuki patiënt is uitgegroeid?

Internationaal

Daarnaast is het van eminent belang dat er binnen het onderzoek wordt gekeken naar de barrières die er zijn om de Nederlandse behandeling ook in andere landen aan te bieden. Het doel is om die barrières te slechten zodat de behandeling interessant wordt voor de circa 250.000 patiënten die er wereldwijd zijn.

Daarbij ligt (vanwege pragmatische redenen waaronder het budget dat KSF daarvoor beschikbaar heeft) de focus op het slechten van de grensbarrières in de Verenigde Staten.



¹ Japans onderzoek heeft aangetoond dat het prevalentiegetal voor het Kabuki syndroom 1:32.000 is. De genoemde cijfers zijn daarvan afgeleid.

Voor wie doen we het?

Dit project richt zich in eerste instantie op Kabuki patiënten. We willen het voor die groep makkelijker maken om gewoon mee te doen. Daarnaast profiteert de hele sociale omgeving (ouders, broertjes, zusjes, opa's en oma's, vriendjes, maar ook de school) van de behandeling.

Graag brengen wij het volgende [filmpje](#) onder uw aandacht. Daarin leggen ouders en patiënten het belang van het groeihormoononderzoek uit.

“Gewoon als het kan, speciaal als het moet.”

Opzet van de studie

Het onderzoek is een open-label prospectieve cohortstudie, zonder placebo. Volwassen Kabuki patiënten die groeihormoon gebruiken worden in deze studie drie jaar gevolgd. Bij elk halfjaarlijks bezoek worden de volgende standaardmetingen verricht:

1. DEXA-scan: om de spiermassa, vetmassa en de botdichtheid te meten
2. Bloedonderzoek: voor hormonen, lever- nier- en stofwisselingsfuncties
3. Spierkrachtmetingen: handknijpkracht en opstaan-testen
4. Psychosociale vragenlijsten: om het gedrag en welzijn van de deelnemer en de belasting van de mantelzorger te meten
5. Veiligheidscontroles: zoals slaaponderzoek en hart-echo's

Bij de deelnemers worden de eerste metingen gedaan voordat de groeihormoonbehandeling² wordt gestart. Vervolgens worden de metingen tijdens groeihormoon behandeling elk half jaar herhaald en vergeleken met de uitgangssituatie (zonder groeihormoon). Deze aanpak, waarbij de metingen van elke patient mét behandeling worden vergeleken met de metingen van dezelfde patient zónder de behandeling, is een veelgebruikte aanpak bij zeldzame aandoeningen, zoals bij het Kabuki syndroom. Het zorgt ervoor dat zelfs met een klein aantal deelnemers toch degelijk wetenschappelijk onderzoek kan worden gedaan, waaraan goed onderbouwde conclusies kunnen worden verbonden.



Op basis van deze en andere metingen zal ook worden onderzocht in hoeverre groeihormoonbehandeling de vroegtijdige veroudering, die vermoedelijk ook bij het Kabuki syndroom speelt, kan vertragen. Deze veroudering uit zich in afname van spierkracht, cognitieve achteruitgang en meer hart- en vaatproblemen.

Bij andere syndromen (zoals het Prader-Willi syndroom waar de groeihormoonbehandeling wel voor volwassenen beschikbaar is) lijken volwassenen die groeihormoon gebruiken, minder last te hebben van vroegtijdige veroudering. Daarom wordt in de aging-substudie onderzocht of groeihormoon daadwerkelijk biologische veroudering kan vertragen. Dit gebeurt door het meten van zowel klinische als cellulaire verouderingsmarkers, waaronder:

1. Oxidatieve stress: celbeschadiging door zuurstofradicalen
2. DNA-methylering: epigenetische klok, maat voor biologische leeftijd
3. miRNA-profielen: kleine RNA's die verouderingsprocessen sturen
4. Telomeerlengte: de slijtage van chromosomen

Deze gegevens worden vergeleken voor en tijdens de groeihormoonbehandeling. Hiermee geeft het onderzoek unieke inzichten in de biologische veroudering bij Kabuki patiënten en hoe deze mogelijk te vertragen is.

De primaire uitkomstmaat is verandering in vetvrije massa (spiermassa). Secundaire uitkomstmaten zijn vetmassa, botdichtheid, spierkracht, metabole gezondheid, kwaliteit van leven, veiligheid en inzichten in vroegtijdige veroudering op basis van de vier punten die hiervoor genoemd worden.

² In deze studie wordt het groeihormoon omnitrope gebruikt. Omnitrope wordt ingebracht middels een dagelijks injectie.

De eerdere studie en meta-analyse van het onderzoeksteam aan het MUMC+ (die de kinderen monitort die met groeihormoon worden behandeld) toont aan dat groeihormoonbehandeling bij kinderen leidt tot:

1. Toename aan spiermassa
2. Afname van vetmassa
3. Verbeterde conditie, energie en stemming³

Vergelijkbare resultaten zien we bij vergelijkbare onderzoeken bij andere syndromen⁴.

Deelnemers onderzoek

De studie wordt uitgevoerd bij volwassenen met het Kabuki syndroom bij wie:

1. De klinische diagnose Kabuki syndroom is bevestigd door middel van een genetische test
2. Groeihormoon-behandeling wordt gestart als onderdeel van hun reguliere zorg

20 deelnemers worden gedurende de onderzoeksperiode intensief gevolgd.

Hoofdonderzoeker



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.

Laura de Graaff:

“Bij het Kabuki syndroom hangt er zoveel met elkaar samen. Neem nou: slaapproblemen, overprikkeling en epilepsie. Als kinderen overprikkeld zijn, dan slapen ze minder goed. En slaaptekort 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 is zo’n interventie. Door groeihormoon 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 de 9-jarige Lewis met het Kabuki Syndroom.

Tessel Grootendorst 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 ondervonden dat de groeihormoonbehandeling de doelstelling van Stichting Kabuki Syndroom (gewoon meedoen) voor Lewis dichterbij heeft gebracht.”

Tijdsplanning

Het is onze ambitie om op 1 december 2026 van start te gaan. De looptijd van de studie is drie jaar vanaf het moment van inclusie. Dat betekent dat elke deelnemer drie jaar lang gevold wordt nadat hij of zij start met de groeihormoonbehandeling. De totale looptijd van het project zal vier jaar zijn omdat niet alle deelnemers tegelijk starten. Daarnaast zullen de onderzoeksresultaten in het laatste jaar geïnterpreteerd en gepubliceerd worden.

Samenwerkingspartners

Het project vindt plaats in het Erasmus MC. Het onderzoeksteam werkt daarbij nauw samen met het Kabuki expertisecentrum in Maastricht (het MUMC+). In het MUMC+ bevindt zich de meeste kennis en een up-to-date patiëntenbestand die beide ontsloten zullen worden ten behoeve van dit onderzoek.

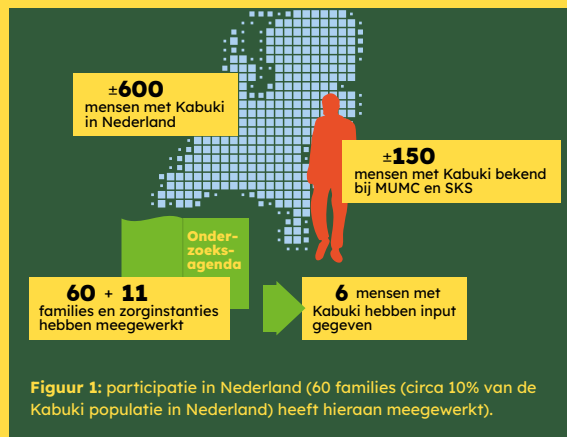
Verder is het goed om te weten dat er in onze buurlanden (België en Duitsland) geen expertisecentrum is. Zij kijken dus naar Nederland als het gaat om mogelijke behandelingen die voortvloeien uit wetenschappelijk onderzoek.

Monitoring en evaluatie

Ter kwaliteitsborging van dit WMO-plichtige onderzoek zal er een onafhankelijke monitor aangesteld worden. Er zal een studiespecifiek monitorplan opgesteld worden, waarin de frequentie en intensiteit afgesteld zullen worden op de risico-inschatting van dit onderzoek.

Draagvlak

In 2024 hebben we met de patiënten, naasten en zorgprofessionals een Onderzoeksagenda gemaakt. Dat is in een participatief proces gebeurd waarbij er telkens informatie werd opgehaald, teruggekoppeld en verrijkt. Iedereen die dat wilde had inspraak. Hieronder wordt schematisch weergegeven welke groepen er aan de totstandkoming van de Onderzoeksagenda hebben meegewerkt.



In de Kabuki Onderzoeksagenda is meermaals aan de orde gekomen dat dit onderzoek voor ouders en professionals een no-brainer is. Wij weten immers allang dat onze kinderen baat hebben

bij de groeihormooninjecties die ze momenteel krijgen. Wij hebben gezien hoe de kwaliteit van leven voor hun erop vooruit is gegaan. Vandaar dat dit voor ons eigenlijk een proof of concept onderzoek is: wij willen aantonen dat de groeihormoonbehandeling ook op volwassen leeftijd nuttig is. Dit onderzoek is dan ook als allerbelangrijkste onderzoek geïdentificeerd. Zowel door ouders als door zorgprofessionals.

Wereldwijde impact

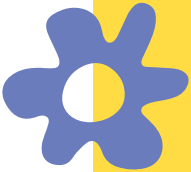
Om ervoor te zorgen dat de resultaten van dit onderzoek een blijvende impact hebben, ondernemen we verschillende acties om de duurzaamheid van het project te waarborgen:

- **Wetenschappelijke publicaties.** De bevindingen van het onderzoek zullen worden vastgelegd in peer-reviewed open access wetenschappelijke tijdschriften, zodat de kennis breed beschikbaar is voor artsen, onderzoekers en beleidsmakers wereldwijd. Dit verhoogt de kans op verdere onderzoeken en implementatie van de behandeling in andere landen.
- **Implementatie in richtlijnen en medische praktijk.** Bij positieve resultaten zetten we ons in om groeihormoonbehandeling voor volwassenen met het Kabuki Syndroom op te nemen in medische richtlijnen, zodat het een structureel onderdeel wordt van de zorg in Nederland en daarbuiten.
- **Internationale samenwerking.** Door nauw samen te werken met de Kabuki Syndrome Foundation (VS) en andere internationale experts, zorgen we ervoor dat de inzichten uit

dit onderzoek niet alleen in Nederland, maar wereldwijd worden benut.

- **Structurele financiering en vervolgonderzoek.** We leggen de basis voor vervolgstudies en bredere toepassingen van groeihormoonbehandeling bij Kabuki patiënten. Door de samenwerking met universiteiten en medische centra kunnen toekomstige studies makkelijker worden opgestart.
- **Patiëntenbelangen en bewustwording.** Stichting Kabuki Syndroom blijft actief in het delen van informatie met patiënten en hun families via social media, webinars en evenementen. Dit zorgt ervoor dat ouders en patiënten goed geïnformeerd blijven over behandelmogelijkheden en medische ontwikkelingen.
- **Kennisuitbreiding naar het Erasmus MC.** Binnen het Erasmus MC is er nog geen onderzoek gedaan naar het Kabuki syndroom. Dat betekent dat de onderzoeksresultaten zullen bijdragen aan een nieuw kennisnetwerk, op een nieuwe plek in Nederland.
- **Kennisborging binnen het MUMC+.** Het Kabuki-expertisecentrum binnen het MUMC+ zal de opgedane kennis verankeren in de opleiding en training van zorgprofessionals, zodat toekomstige generaties artsen en specialisten bekend zijn met de behandelmogelijkheden.

Door deze aanpak zorgen we ervoor dat de resultaten van het onderzoek niet alleen waardevol zijn op korte termijn, maar ook bijdragen aan structurele verbeteringen in de zorg voor Kabuki patiënten wereldwijd.

III | **BEGROTING**

Het onderzoek zal over een periode van vier jaar worden uitgevoerd door een arts-onderzoeker binnen het Erasmus MC. Hieronder treft u de projectbegroting aan.

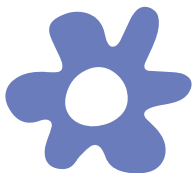
Kostensoort	%	Looptijd in jaren	Jaarsalaris obv % (€)	Kosten (€)
Salariskosten PhD				
PhD student	40%	4,0	28.594	114.376
Overheadkosten infrastructuur Erasmus MC			3.717	14.869
Subtotaal			32.311	129.245
Salariskosten Senior Researchers				
Klinische P.I. Endocrinologie (Onderzoek naar effect op metabolisme en kwaliteit van leven)	10%	4,0	17.651	70.603
Laboratorium P.I. (Onderzoek naar celveroudering)	10%	4,0	13.549	54.197
Geriatr (Onderzoek naar klinische veroudering en spierverval)	10%	4,0	18.611	74.443
Subtotaal			49.811	199.243
Verbruikskosten				
Reagentia voor het bepalen van het oxidatieve stressprofiel				16.000
Absolute menselijke telomeerlengte kwantificering qPCR Assay kit				3.720
miRNAs bepaling				23.808
DNA methylatie				3.128
Subtotaal				46.656
Kostensoort	%	Looptijd in jaren	Kosten/jaar per patiënt (€)	Kosten (€)
Groeihormoonbehandeling		3,0	3.650	219.000
Publicatiekosten				6.325
Publicatiekosten				6.325
Totale projectkosten				600.469

Gedekt door:

Erasmus MC
Zorgverzekeraar
Stichting Kabuki Syndroom
Diverse Stichtingen en Vermogensfondsen

Nog te financieren:

199.243
131.400
69.826
140.000
60.000



Het Kabuki syndroom is een zeldzame genetische aandoening waarbij veel organen en functies in het lichaam betrokken kunnen zijn. De combinatie en ernst van de symptomen verschillen per persoon, maar vaak komen de volgende kenmerken voor:

BIJLAGE

Mogelijke symptomen

1. **Lange oogspalten** lijkend op de oogspalten van Kabuki spelers (een Japans theaterspel).
2. **Vingertopkussentjes** en korte pinken of vingers.
3. **Lage spierspanning** (hypotonie) baby's voelen slap aan en ontwikkelen motoriek later.
4. **Hypermobiliteit** / overbeweeglijke gewrichten, soms met gewrichts uit de kom-klachten.
5. **Groei- en lengteachterstand** ten opzichte van leeftijdsgenoten.
6. **Leerproblemen of verstandelijke beperking** (meestal licht tot matig).
7. **Taal- en spraakproblemen**, soms door een hoog of gespleten gehemelte (schisis).
8. **Afwijkingen aan tanden of gebit** – ontbrekende of scheefstaande tanden.
9. **Aangeboren hartafwijkingen**, zoals één of meerdere gaatjes tussen de hartkamers.
10. **Afwijkingen aan nieren of urinewegen**, bijvoorbeeld terugstromende urine.
11. **Maag- en darmproblemen**, onder meer reflux en verstopping.
12. **Gehoorgeverlies** of vaak terugkerende oorontstekingen.
13. **Epilepsie** of andere aanvallen.
14. **Verlaagde weerstand** of auto-immuunproblemen.
15. **Scoliose** of andere skeletafwijkingen.
16. **Hormonale stoornissen**, zoals groeihormoontekort of vroege puberteit.
17. **Problemen met zien**, zoals scheelzien of hangende oogleden (ptosis).
18. **Slaapproblemen** of onrustige nachten.
19. **Overprikkeling** of autistische trekken.
20. **Overgewicht** op latere leeftijd, mede door hormonale en spierfactoren.

