



# Behandeling van symptomen van het fragiele X syndroom

Dr. Anke Van Dijck

Doctoraatsstudent Centrum Medische Genetica

Universitair Ziekenhuis Antwerpen



Themadag Fragiel

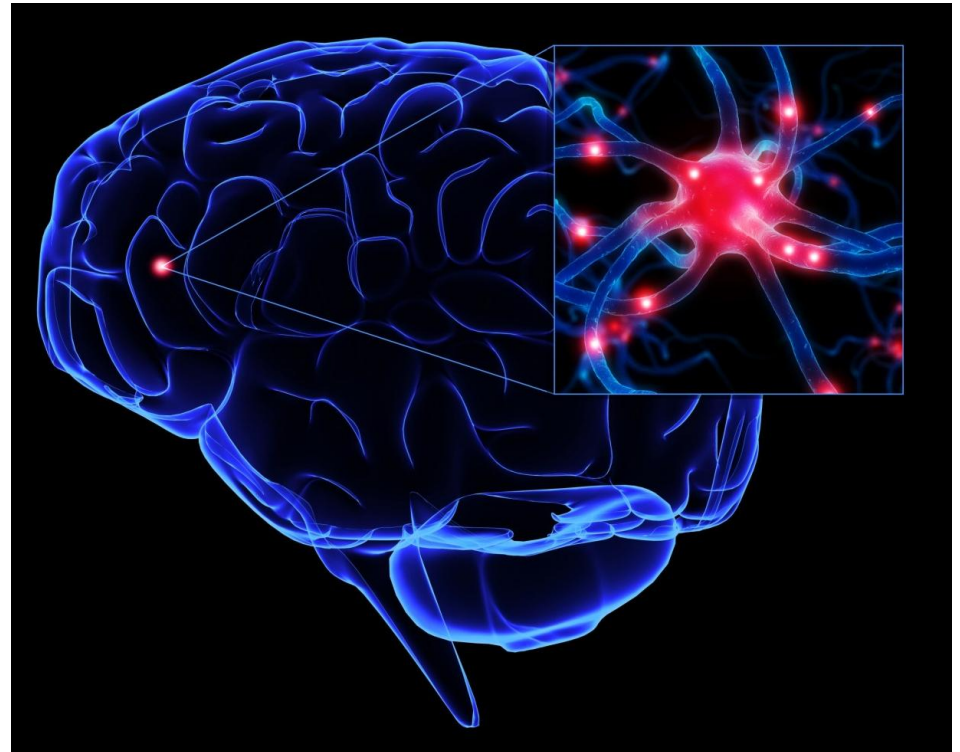
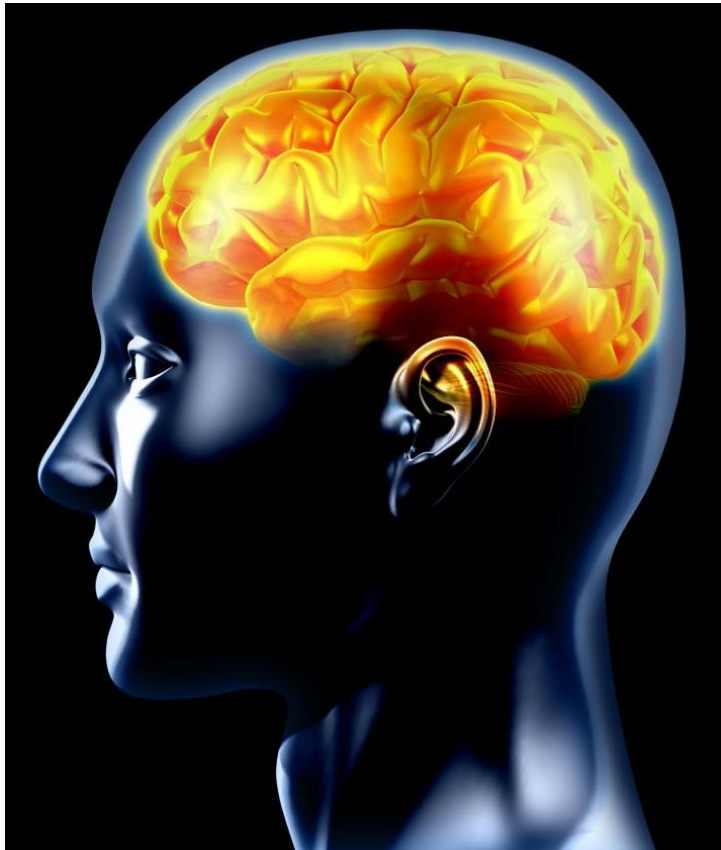
30/03/2014

# Overzicht

1. Even herhalen
2. Studiegenesmiddel
3. Hoe ziet studie eruit
4. Wie kan deelnemen
5. Hoe vaak op consultatie komen
6. Welke testen
7. Mogelijke bijwerkingen
8. Einddoel

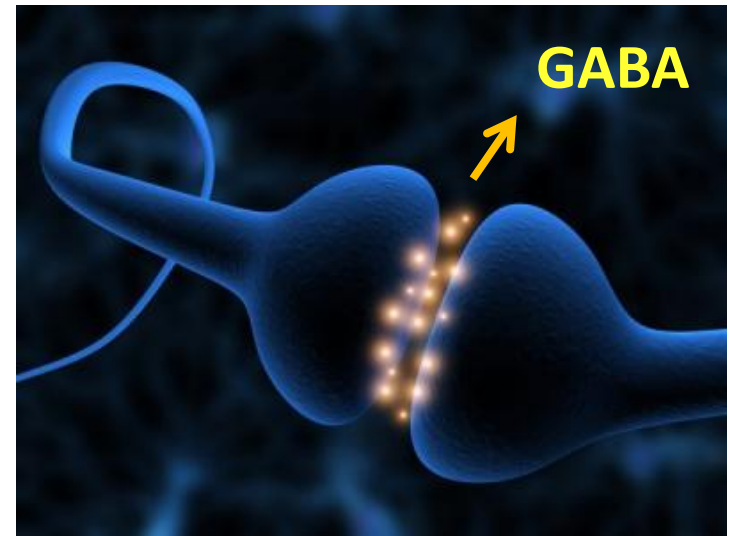
# 1. Even herhalen

Hersenen bevatten neurotransmitters = signaalstoffen



# 1. Even herhalen

Belangrijkste “remmende” neurotransmitter is **GABA**



# 1. Even herhalen

Fragiele X syndroom = probleem met GABA receptoren

# 1. Even herhalen

Te weinig GABA:

- angst- en paniekaanvallen
- fobieën
- epilepsie
- onrust, ongeduld
- hyperalertheid, slapeloosheid
- perfectionisme
- verhoogde prikkelbaarheid

## 2. Studiegeneesmiddel

**GANAXOLONE**



= GABA-agonist

versterkt werking van GABA

# 2. Studiegenesmiddel

## GEVOLG

Verbetering van:



Aandacht



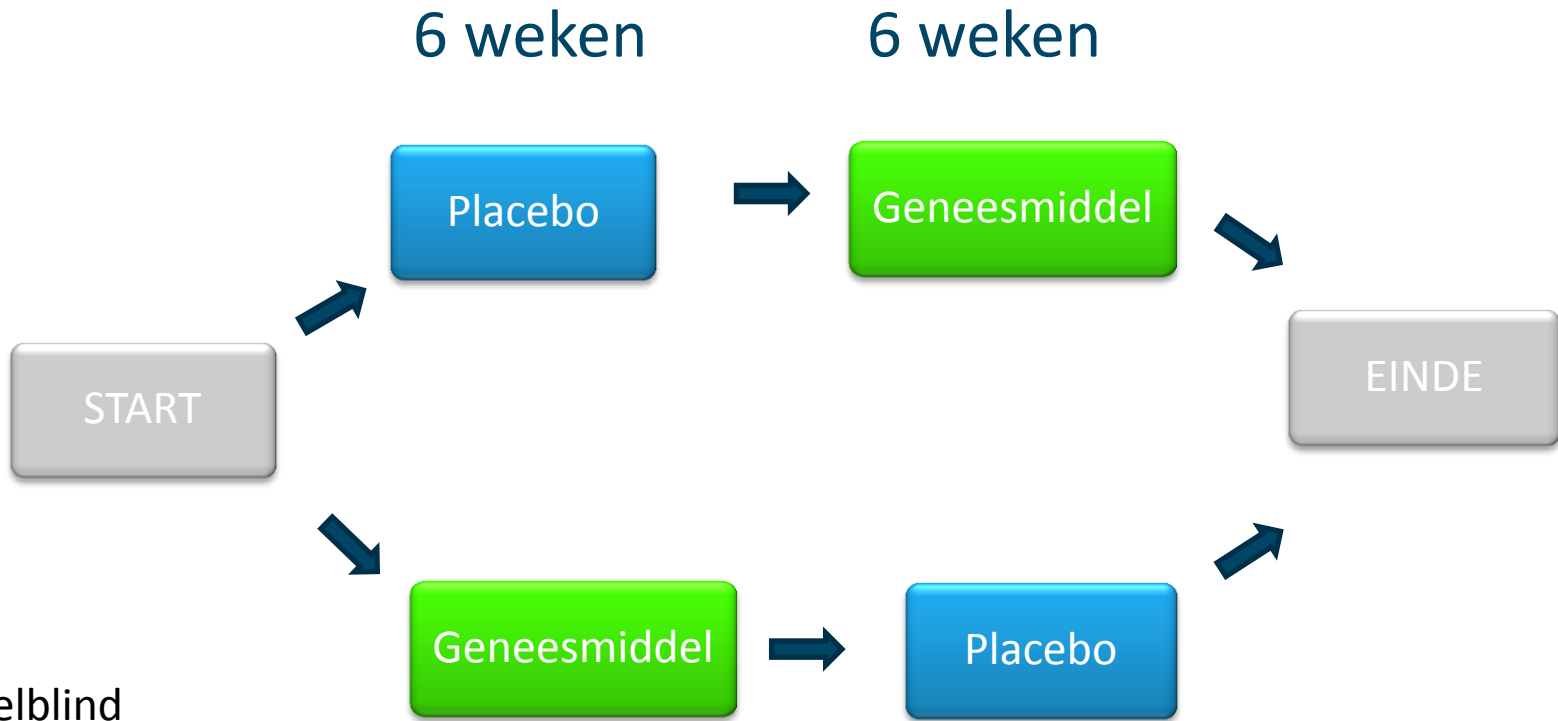
Sociaal gedrag



Impulscontrole



# 3. Hoe ziet studie eruit



Dubbelblind



= studie in MIND instituut in V.S.

## 4. Wie kan deelnemen

- Jongens en meisjes
- 6-17 jaar (in juni 2014 tot februari 2015)
- Stabiele thuismedicatie
- Nederlands- of Engelstalig
- Gedrags-, concentratieprobleem

# 5. Hoe vaak op consultatie komen

6 weken - 2 weken pauze - 6 weken

8 consultaties in 16 weken

telkens +/- 1 uur\*

kind hoeft niet voortdurend aanwezig te zijn terwijl  
ouder vragen beantwoordt

\* iets langer bij IQ-test eerste bezoek

# 6. Welke testen

- Eerste bezoek
  - IQ test
  - Autisme schaal(ADOS)
- Volgende bezoeken
  - 4x ECG (hartfilmpje)
  - 6x bloedafname
  - Vragenlijsten

# 7. Mogelijke bijwerkingen

Gedurende opbouw van medicatie:

- lichte hoofdpijn
- slaperigheid
- zich 'anders voelen in het hoofd'

# 8. Einddoel

GEDRAG:

**Angst** verminderen

**Aandacht** verbeteren

beter **functioneren** thuis of op school

# Bedankt voor uw aandacht

Vragen

