

25 juli 2015

Beste 11q-families,

Met deze brief wil ik u informeren over een medische ontwikkeling waarin we nu pas meer inzicht beginnen te krijgen. In de afgelopen twee jaar hebben vier kinderen/jongvolwassenen met het Jacobsen syndroom een beroerte gehad. Daarvoor was ik op de hoogte van twee soortgelijke gevallen die zich over de afgelopen ongeveer 15 jaar hebben voorgedaan. Wetende dat mensen met het Jacobsen syndroom een bloedafwijking hebben die bekend staat onder de naam Paris Trousseau syndroom heb ik ervoor gekozen op basis van deze mij bekende twee gevallen niet te handelen, totdat recente ontwikkelingen aan het licht kwamen. Tot voor kort bestond er één publicatie van meer dan tien jaar geleden die melding maakt van een gen in 11q dat een aneurysma (verwijding) van de aorta zou kunnen veroorzaken. Op dat moment waren er, en zelfs nu zijn mij, geen mensen bekend met het Jacobsen syndroom die een aneurysma van de aorta hebben gehad. Er zijn echter diverse, veel recentere, publicaties geweest in de medische literatuur waarin naar voren kwam dat de aanwezigheid van een gen in 11q (d.w.z. specifiek in de JS-regio) aneurysma van de bloedvaten zou kunnen veroorzaken en tot een beroerte zou kunnen leiden. Gezien deze combinatie van recente ontwikkelingen denk ik nu dat we deze situatie niet langer kunnen negeren. Hieronder zet ik mijn plan uiteen om deze situatie aan te pakken:

1). Met uw hulp willen we proberen zo spoedig mogelijk zo veel mogelijk informatie te verkrijgen betreffende de zes bekende gevallen van hersenbloedingen die zich hebben voorgedaan, en van eventuele andere gevallen die mij niet bekend zijn. In de meeste, zo niet alle gevallen, deed de beroerte zich voor na de kindertijd en gebeurde het spontaan. Bij elkaar is dit een sterke aanwijzing dat er sprake was van een onderliggend aneurysma van een bloedvat in de hersenen dat gesprongen is, wat ongetwijfeld verergerd werd door de bloedstroom van Paris Trousseau.

2). Zodra ik over deze informatie beschik, neem ik contact op met andere artsen om een proactieve aanpak op te stellen om iedereen die een risico loopt te identificeren. Dit zou dan gaan om een niet-invasief onderzoek van de hersenen op basis van beeldvormingstechnieken (waarschijnlijk een speciaal type MRI waarbij een contrastmiddel intraveneus wordt geïnjecteerd). Als we dit noodzakelijk achten, zullen we moeten besluiten op welke leeftijd (en in welke frequentie) dit gedaan dient te worden. Een zorg is natuurlijk weten wat we met de informatie moeten doen. (punt 3)

3). Identificatie van iemand die mogelijk een hersenaneurysma heeft, vereist direct een medische behandeling. In een aantal gevallen kan een aneurysma van de hersenen worden behandeld door middel van een interventionele procedure waarbij de abnormale vaatstructuur is verstopt (vergelijkbaar met bijvoorbeeld een hartkatheterisatieprocedure). Dit moet echter nog worden nagegaan en het is mogelijk dat een chirurgische ingreep noodzakelijk is. Ik voorzie dat ik een pediatrische neurochirurg zal raadplegen om te vernemen hoe we dit het beste kunnen aanpakken. Uiteindelijk dient ELKE risicodragende individu te worden beoordeeld om vast te stellen wat voor hem of haar de beste therapeutische

aanpak is. Het is ook mogelijk dat er geen interventie wordt uitgevoerd, maar er is op zijn minst een intensieve follow-up nodig met seriële beeldvormende onderzoeken van de hersenen.

Ik wijs er met nadruk op dat dit een zeer recente ontwikkeling is en dat we nog veel meer moeten leren, zoals de feitelijke frequentie van deze gevallen, de oorzaak, de beste manier om het probleem te diagnosticeren, en uiteindelijk de behandeling. Het is niet mijn bedoeling paniek te veroorzaken, maar, nogmaals, ik kan niet voldoende het belang van meer informatie benadrukken. Dit is duidelijk een heel ernstig POTENTIEEL probleem waarvoor we zo spoedig mogelijk absoluut meer informatie nodig hebben. Ik houd u de komende weken tot maanden van de ontwikkelingen op de hoogte. Zoals altijd bedankt voor uw hulp!

Met vriendelijke groet,

Paul Grossfeld, M.D.
Chief Medical Adviser
11q Research and Resource Group
Professor of Pediatrics
UCSD School of Medicine
pgrossfeld@ucsd.edu