

Verbetering zorg kinderen Sanfilippo syndroom

€ 15.000

Prof. dr. F.A.Wijburg

Emma Kinderziekenhuis AMC, Amsterdam

Doel van dit onderzoek is de verbetering van de zorg voor kinderen met het Sanfilippo syndroom in Nederland.

Het Sanfilippo syndroom is een zeer ernstige ziekte, gekenmerkt door een achteruitgang van de geestelijke ontwikkeling vanaf de leeftijd van ongeveer 2 jaar leidend tot volledige dementering, met ernstige gedragsstoornissen en slaapstoornissen, verlies van communicatie en overlijden rond de leeftijd van 25 jaar.

De volgende resultaten worden van dit onderzoek verwacht:

- kennis over de aard, ernst en beloop van de klachten en problemen
- voorlichtingsmateriaal op maat voor ouders, familie, school en werkers in de gezondheidszorg
- een landelijk protocol voor de zorg en begeleiding van kinderen met dit syndroom
- kennis over de genetische oorzaken van het syndroom in Nederland. Dit maakt het waarschijnlijk mogelijk de ernst van de ziekte bij de individuele patiënt beter te voorspellen.
- Contact met alle patiënten met het syndroom in Nederland zodat bij eventueel ter beschikking komen van nieuwe behandelingen deze patiënten mogelijk snel kunnen deelnemen aan het onderzoek naar de effectiviteit van deze behandeling.