



De “CHARGE Syndrome Foundation”

en

Het “CHARGE Syndrome Clinical Database Project”



SAINT LOUIS
UNIVERSITY

In Amerika is in 1993 de “CHARGE Syndrome Foundation” opgericht door hulpverleners én ouders van kinderen met CHARGE syndroom. Deze non-profit organisatie heeft als missie het leven van mensen met CHARGE syndroom te verbeteren, zowel op lokaal niveau als ook op nationaal en internationaal niveau. Dit doen zij door:

- ondersteuning en informatie te bieden aan personen met CHARGE syndroom, familieleden of hulpverleners,
- wetenschappelijk onderzoek te stimuleren en de vergaarde kennis te verspreiden, en
- op te komen voor de belangen van mensen met CHARGE syndroom.

Eens per 2 jaar organiseert de Foundation een groot congres voor families, hulpverleners en onderzoekers. Het congres was dit jaar van 30 juli tot en met 2 augustus in Chicago (zie chargesyndrome.org/conference-2015.asp) en zo'n 1200 mensen waren op dit congres! Tijdens het congres werd veel kennis uitgewisseld en kwamen families, hulpverleners en onderzoekers nader tot elkaar. De CHARGE onderzoeksgroep van het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG), onder leiding van prof. Conny van Ravenswaaij, was ook aanwezig op het congres om hun onderzoeksresultaten te presenteren. Een uitgebreid verslag over het congres zal volgen in de volgende nieuwsbrief.

De “CHARGE Syndrome Foundation” ondersteunt vele projecten, waaronder een project van het UMCG (neurologische problemen bij CHARGE syndroom). Ook een project van de onderzoeksgroep van Meg Hefner van de Saint Louis Universiteit wordt mede door de Foundation gefinancierd. Het project heet “CHARGE Syndrome Clinical Database Project”, afgekort tot CSCDP, en bevat een uitgebreide online vragenlijst om klinische gegevens te verzamelen van personen met CHARGE syndroom. Hieronder wordt verder uitgelegd wat het project inhoudt.

Wat is het doel van het database project?

Het doel van het project is om een zo compleet mogelijke registratie te maken van klinische gegevens van personen met CHARGE syndroom van alle leeftijden over de hele wereld. De informatie uit deze database zal een belangrijke bijdrage leveren aan de kennis van en het onderzoek naar CHARGE syndroom.

Wie kunnen meedoen aan het project?

Iedere volwassene met CHARGE syndroom of ouder/wettelijke vertegenwoordiger van een kind met CHARGE syndroom kan meedoen.

Wat moet ik doen als ik deelneem aan het project?

Als u deelneemt aan het project, voert u gegevens (vooral medische gegevens) in een online vragenlijst. Het is ook mogelijk om foto's en bepaalde medische verslagen rechtstreeks up te loaden bij bepaalde vragen.

Hoe lang duurt het invullen van de vragenlijst?

Het invullen van de hele vragenlijst zal enkele uren duren, maar het kan in meerdere keren opgedeeld worden. Mogelijk zullen de onderzoekers u vragen om de vragenlijst eens per jaar bij te werken.

Wat heb ik nodig om mee te doen?

U heeft een e-mailadres en toegang tot internet nodig om mee te kunnen doen aan dit project. Verder is het nodig om de medische gegevens van u of uw kind bij de hand te hebben. De online vragenlijst is in het Engels en dient ook in het Engels ingevuld te worden.

Krijg ik een vergoeding?

Nee, uw deelname is geheel vrijwillig.

Waar kan ik meer informatie krijgen?

Als u geïnteresseerd bent in het project of als u vragen hebt, dan kunt u het volgende doen (in het Engels):

- Ga naar de website van de CHARGE Foundation, **chargesyndrome.org**, waarop een link naar het CSCDP staat (blauw vakje links met "Clinical Database Project"),
- Stuur een e-mail naar **CHARGE-survey@slu.edu**, of
- Neem direct contact op met Meg Hefner via e-mail: **hefnerma@slu.edu**.

U kunt ook een e-mail sturen naar de CHARGE onderzoeksgroep van het UMCG: **charge@umcg.nl**.

Namens

Meg Hefner

Saint Louis University School of Medicine

Department of Pediatrics, Division of Medical Genetics

Monica Wong

Arts-onderzoeker CHARGE syndroom UMCG