



## **Aan alle ouders/verzorgers van mensen met een meervoudig complexe beperking**

Graag vragen wij uw aandacht voor een onderzoek dat vanuit het Erasmus MC te Rotterdam is gestart. Het gaat om onderzoek naar afwijkingen in de stofwisseling van schildklierhormoon bij mensen met een verstandelijke en motorische beperking.

Wanneer iemand meervoudig beperkt is, heeft dit ingrijpende gevolgen. Onderzoek naar de oorzaken is van groot belang. Recent is er een nieuwe oorzaak ontdekt die verband houdt met een verminderd functioneren van schildklierhormoon.

Schildklierhormoon is van groot belang bij de ontwikkeling van het centraal zenuwstelsel van de baby tijdens de zwangerschap. Er is een ingewikkelde stofwisseling nodig vòòr schildklierhormoon zijn definitieve werking verkrijgt. In deze keten zijn er deiodases en schildklierhormoontransporters betrokken. Deiodases zijn enzymen die schildklierhormoon actief of inactief maken. Schildklierhormoontransporters zorgen ervoor dat schildklierhormoon het weefsel (bijvoorbeeld de hersenen) in kan. Onlangs is gebleken dat een afwijking in een schildklierhormoontransporter leidt tot een ernstig meervoudig complexe beperking.

Wij vermoeden dat ook wanneer andere deiodases of schildklierhormoontransporters onvoldoende functioneren, dit kan leiden tot een meervoudig complexe beperking. Deze afwijkingen zijn niet te onderkennen door de standaard schildklierhormoonwaarden in het bloed te meten. Daar zijn aanvullende schildklierhormoonbepalingen voor nodig.

In dit onderzoek willen wij bij mensen met een meervoudig complexe handicap de verschillende schildklierhormoonwaarden in het bloed bepalen. Vervolgens wordt onderzocht of er afwijkingen bestaan in deze deiodases en schildklierhormoontransporters die leiden tot een meervoudig complexe beperking.

Bij iedere deelnemer worden twee buisjes bloed afgenomen. Dit gebeurt tijdens een bloedafname die de behandelend arts al voor een andere reden laat verrichten. Er hoeft dus *niet* extra geprikt te worden.

U kunt gevraagd worden tot deelname aan deze studie via participerende instellingen.

Wanneer u meer informatie wilt of vragen heeft, kunt u altijd contact opnemen.

W. E. Visser

E [w.e.visser@erasmusmc.nl](mailto:w.e.visser@erasmusmc.nl)

T 010 4087209