



TBRs
community



Welkomspakket voor Nieuwe Gezinnen



Inhoudsopgave

1. Welkomstwoord van de Executive Director van de TBRS-gemeenschap (pagina 3)
2. Welkomst checklist voor Nieuwe Gezinnen (pagina 4)
3. TBRS Feitenblad (pagina 5)
4. Gids voor Programma's
 - Educatie en Voorlichting (pagina 7)
 - Gezinssteun (pagina 8)
 - TBRS Summit (pagina 9)
 - Deelname aan Onderzoek (pagina 10)
 - Collaboratief Onderzoeksnetwerk (pagina 13)
5. Doe Mee! (pagina 14)
6. Over de Gemeenschap (pagina 15)

tip: Download of
print de feiten bladen en
deel deze met je dokters,
therapeuten en leraren!



Welkom. We zijn zo blij dat je ons gevonden hebt!

Beste Nieuwe Lid van de TBRS-gemeenschap,

Welkom in een plek van hoop, begrip en onophoudelijke zoektocht naar kennis. Als TBRS-moeder en als de Executive Director van de TBRS-gemeenschap, heet ik jou en je gezin van harte welkom. Jullie maken nu deel uit van een unieke familie, een die de uitdagingen en overwinningen begrijpt van het leven met het Tatton Brown Rahman Syndroom (TBRS). Onze missie is duidelijk en onverzettelijk: iedereen die door TBRS is getroffen ondersteunen en onderzoek bevorderen naar interventies.

In de TBRS-gemeenschap vind je meer dan alleen steun; je ontdekt een familie waarvan je nooit wist dat je die had. We erkennen dat het leven met een zeldzame ziekte een eengame en ontmoedigende reis kan zijn. Daarom streven we ernaar om van onze gemeenschap een toevluchtsoord te maken, waar isolatie verandert in verbinding en angst transformeert in hoop. Hier ben je niet alleen. Je bent deel van een familie die elkaars krachten viert en troost biedt in uitdagende tijden.

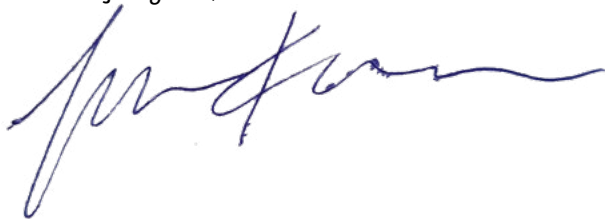
Onze passie voor het ondersteunen van gezinnen gaat hand in hand met onze toewijding aan het vergroten van bewustzijn en het uitvoeren van impactvol onderzoek. Het TBRS Collaboratieve Onderzoeksnetwerk is een bewijs van deze inzet. Met meer dan 200 onderzoekers en klinici is dit netwerk een baken van hoop, dat onze kennis van TBRS en verwante aandoeningen vooruit helpt. Elk programma, elk onderzoeks initiatief dat we ondernemen, is gericht op de patiënt en weerspiegelt de prioriteiten en behoeften van onze gemeenschapsleden zoals jij.

In onze missie om onderzoek en interventies te bevorderen, omvatten we ook het Heyn Sproul Jackson Syndroom (HESJAS) en andere DNMT3A-gerelateerde aandoeningen binnen ons onderzoeksprogramma. We geloven dat we door onze reikwijdte te verbreden, onze kennis en ontdekking van oplossingen kunnen versnellen die ten goede komen aan onze hele gemeenschap. Samen zijn we sterker en beter in staat om de complexiteit van deze aandoeningen te ontrafelen.

Terwijl je door onze programmagids navigeert, zul je de breedte van wat de TBRS-gemeenschap te bieden heeft zien. Van steungroepen tot educatieve middelen, elk aspect van onze gemeenschap is met jou in gedachten ontworpen. We moedigen je aan om contact op te nemen, vragen te stellen en je reis met ons te delen. Samen zijn we sterker, wijzer en in staat tot ongelooflijke prestaties.

Welkom in je nieuwe thuis, de TBRS-gemeenschap. Hier vind je meer dan alleen vrienden – je vindt een familie die je bij elke stap ondersteunt.

Met vriendelijke groet,



Onze Visie

We stellen ons een wereld voor waar mensen die door zeldzame ziekten, zoals TBRS, worden getroffen, een plek hebben om antwoorden, steun, behandelingen en genezingen te vinden. Het is zo eenvoudig als dat. Niemand zou uitgesloten moeten worden als het gaat om toegang tot gezondheid en geluk.

De TBRS-gemeenschap maakt deze visie werkelijkheid voor onze gezinnen, terwijl we een pad banen voor allen die door zeldzame ziekten zijn getroffen.



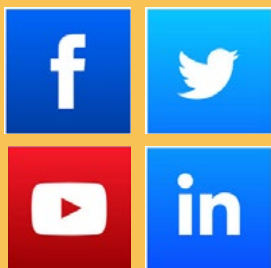
Jill Kiernan
Executive Director &
Oprichter
jill@tbrsyndrome.org

Welkomst Checklist voor Nieuwe Gezinnen

- ☐ Word lid van onze privé [Facebookgroep](#) om andere gezinnen te ontmoeten, bronnen te delen en vragen te stellen.
 - ☐ Als onderdeel van ons regionale coördinatie programma hebben we subgroepen binnen de grotere groep, om in de behoeften van niet-Engelstaligen te voorzien en om meer gepersonaliseerde ondersteuning te bieden aan verschillende regio's over de hele wereld.
- ☐ Abonneer u op [onze kwartaalnieuwsbrief](#) om het laatste nieuws en evenementen in de community te ontvangen.
- ☐ Bekijk ons [YouTube-kanaal](#) voor een kijkje in het leven van enkele van onze gediagnosticeerde gezinnen. Je kunt ook de laatste presentaties van onze klinici en onderzoekers bekijken.
- ☐ Neem deel aan een virtuele bijeenkomst voor nieuwe gezinnen om contact te leggen met andere TBRS-families en te leren wat de TBRS-community te bieden heeft. [Bekijk onze agenda](#) voor informatie over de volgende bijeenkomst!
- ☐ **Neem deel aan het TBRS-onderzoek!** Er zijn veel mogelijkheden, en we moedigen je aan om te beginnen met Count Me In for TBRS en het Patiëntenregister.
 - ☐ [Count Me In for TBRS](#) - Contactregister (pagina 10)
 - ☐ Meld je aan voor het [TBRS Community Patiëntenregister](#) (pagina 10)
 - ☐ [Patiënt Prioriteit Onderzoek](#) (pagina 11)
 - ☐ [TBRS Community Biorepository](#) (pagina 11)
 - ☐ [Klinisch Onderzoeks-ID](#) (pagina 11)
 - ☐ [Citizen Health](#) (pagina 12)
 - ☐ [Brain Gene Registry](#) (pagina 12)
- ☐ Stel jezelf voor aan de Raad van Bestuur en onze uitvoerend directeur.
- ☐ Bekijk de [evenementen](#) en [nieuwsupdates](#) op onze website.
- ☐ [Wordt betrokken](#) bij de TBRS-community en word vrijwilliger.

tip: Vraag een 1-op-1-vergadering aan met uitvoerend directeur Jill Kiernan om jezelf voor te stellen, vragen te stellen en de community beter te leren kennen.

[PLAN HIER](#)



We hebben ook een besloten Facebookgroep (voor gezinnen en individuen met TBRS).

<https://www.facebook.com/groups/705487016188994>

Nieuwsbrief: tbrsyndrome.org/newsletter

Website: tbrsyndrome.org

Email: info@tbrsyndrome.org



Tatton Brown Rahman Syndroom

Feitenblad

Tatton Brown Rahman Syndroom (TBRS), ook wel aangeduid als DNMT3A Overgroei Syndroom, is een zeldzame genetische aandoening die wordt veroorzaakt door varianten in het DNMT3A-gen. Er zijn een breed scala aan medische problemen die geassocieerd zijn met TBRS, maar de meeste individuen hebben een paar gemeenschappelijke kenmerken:

- **Overgroei:** TBRS veroorzaakt dat kinderen snel groeien, en volwassenen met het syndroom zijn vaak bovengemiddeld in lengte en gewicht. De hoofdomtrek is ook vaak vergroot (dit wordt door artsen macrocefalie genoemd).
- **Intellectuele beperking:** Sommige individuen hebben ernstige cognitieve beperkingen, terwijl anderen een milde beperking hebben.
- **Gezichtskenmerken:** Horizontale wenkbrauwen, grote voortanden en smalle openingen van de ogen zijn subtiele, maar opvallende kenmerken van mensen met TBRS.

TBRS werd voor het eerst beschreven in 2014, en hoewel artsen elk jaar blijven ontdekken dat meer mensen door het syndroom worden getroffen, blijft het uiterst zeldzaam, met ongeveer 350 gediagnosticeerde personen in 2024. Artsen leren nog steeds over het volledige scala van aandoeningen die geassocieerd zijn met TBRS. Naast de drie kenmerkende eigenschappen van overgroei, intellectuele beperking en gezicht kenmerken, vertonen sommige individuen bovendien ook autisme, gewrichtshypermobiliteit, lage spierspanning, scoliose, toevallen, gedrags- en geestelijke gezondheidsstoornissen, hartafwijkingen en bloedstoornissen.

Er is geen genezing voor TBRS. De behoeften van individuen met TBRS variëren sterk: sommige kunnen onafhankelijk leven met minimale hulp, terwijl anderen levenslange intensieve ondersteuning en medische zorg nodig hebben. Vanwege deze variabiliteit is het belangrijk om een grondige beoordeling te maken van de specifieke behoeften van elke persoon en voor gezinnen om deel te nemen aan het TBRS Community Patiëntenregister.

Artsen die bekend zijn met TBRS raden aan om contact op te nemen met de volgende klinici:

- **Cardioloog:** Voor het screenen op hartafwijkingen en om een basis echocardiogram te verkrijgen.
- **Fysiotherapeut, logopedist, ergotherapeut:** Voor jonge kinderen kunnen vroegtijdige Interventieprogramma's screenen op geschiktheid. Oudere kinderen kunnen deze diensten via de school krijgen, en volwassenen via hun zorgverzekering of lokale diensten voor volwassenen.
- **Geneticus en geneticus adviseur:** Voor het coördineren van zorg en screenings, en om families op de hoogte te houden van nieuwe ontwikkelingen met de diagnose.
- **Een neuroloog, hematoloog, orthopedisch arts, psychiater of gedragswetenschapper moet worden geraadpleegd als er specifieke problemen optreden.**



Klik of scan hier om
meer te lezen over
onze surveillance
aanbevelingen.

Verband met leukemie

DNMT3A-mutaties, wanneer ze later in het leven in bloedcellen worden verworven (ook wel somatische mutaties genoemd), zijn bekend om de ontwikkeling van leukemie te bevorderen bij mensen zonder TBRS. Om deze reden onderzoeken onderzoekers of TBRS verband houdt met een verhoogd risico op leukemie. Er zijn aanwijzingen dat TBRS-mutaties geassocieerd zijn met een hoger risico op acute myeloïde leukemie, maar studies zijn gaande om de omvang van dit risico te bevestigen en het wordt niet waargenomen als een veel voorkomend verschijnsel. Er is nog geen bewijs dat TBRS extra vormen van kanker veroorzaakt, hoewel er gevallen zijn van TBRS-patiënten met verschillende kankersoorten. Als iemand met TBRS mogelijke tekenen van leukemie vertoont, zoals gemakkelijk onverklaard blauwe plekken of vermoeidheid, raadpleeg dan een arts voor testen.

Het Gen

Het eiwit dat door het DNMT3A-gen wordt geproduceerd, is betrokken bij een proces genaamd DNA-methylering, dat cellen helpt te bepalen welke genen aan of uit zijn. Hoewel alle gevallen van TBRS betrokken zijn bij mutaties of deleties in DNMT3A, is de locatie van de mutatie in het gen niet dezelfde voor alle individuen, waarbij de meeste patiënten een unieke mutatie of deletie van hun eigen mutatie hebben.

Het lijkt erop dat de meeste mutaties voortkomen uit spontane veranderingen in het gen (de zogenaamde de novo-mutaties), in plaats van mutaties die van de ouders van de persoon zijn geërfd. Sommige individuen kunnen de DNMT3A-variant van een ouder hebben geërfd die TBRS heeft of geen TBRS heeft. In het laatste geval komt dit omdat de mutatie soms later in de ontwikkeling kan optreden en daarom alleen aanwezig kan zijn in bepaalde soorten cellen (dit wordt mosaïcisme genoemd). Individen met mosaïcisme kunnen een mutatie in DNMT3A hebben in zaadcellen of eicellen, ook wel de kiemlijn genoemd, en kunnen deze mogelijk doorgeven aan hun kinderen.

Mutaties in DNMT3A die TBRS veroorzaken zijn heterozygoot, wat betekent dat ze zich alleen op één van de twee kopieën van het gen bevinden dat elke persoon heeft. Aangezien elke ouder één kopie van een gen levert, heeft iemand met TBRS een kans van 50 procent om een kind te krijgen met de genetische mutatie. Genetische counseling is belangrijk om het erfelijkheidspatroon van TBRS te verduidelijken.

Hulpmiddelen

Website: www.tbrsyndrome.org

Email: info@tbrsyndrome.org

Openbare Facebookpagina: <https://www.facebook.com/dnmt3aovergrowthsyndrome/>

Besloten Facebookgroep voor gezinnen en zorgverleners:

<https://www.facebook.com/groups/705487016188994/>

Register: <https://tbrsregistry.iamrare.org/>

Ostrowski PJ, Tatton-Brown K. Tatton-Brown-Rahman Syndrome. 2022 Jun 30. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581652/>



Gids voor Programma's: Educatie en Outreach

Nieuwe Gezins Bijeenkomsten

De TBRS-community organiseert elk kwartaal virtuele bijeenkomsten voor nieuw gediagnosticeerde en bestaande leden van de community. Dit is een informele bijeenkomst om vragen te beantwoorden, te praten over huidige TBRS-gerelateerde onderzoeken, te bekijken wat de TBRS-community te bieden heeft en gewoon om elkaar beter te leren kennen.

- We willen ook graag de nadruk leggen op patiënt prioriteiten en wat JIJ van ons team zou willen zien op het gebied van programma's, onderzoek, outreach en ondersteuning.
- We willen graag horen over jouw behoeften en hoe we jou het beste kunnen bedienen als onderdeel van onze community!

Bijeenkomsten met het TBRS-team

We kunnen vragen beantwoorden, je doorverwijzen naar nuttige bronnen, TBRS-onderzoek bespreken en meer. We vinden het geweldig om de leden van onze community beter te leren kennen.

<https://calendly.com/jill-tbrs>

Regionale Coördinatie

Ons Regionale Coördinatie Programma werft leiders uit gemeenschappen en landen over de hele wereld om lokale middelen en ondersteuning voor TBRS-families te bieden. Samen zijn we sterker!

Belangenbehartiging

De TBRS-community neemt deel aan verschillende mogelijkheden voor pleitbezorging van zeldzame ziekten, waaronder de Rare Disease Diversity Council, Rare Disease Week op Capitol Hill en meer.

Educatie & Outreach Serie

De Educatie- en Outreach Series van de TBRS-community zijn virtuele bijeenkomsten die zich richten op verschillende onderwerpen gerelateerd aan TBRS. Sommige van deze bijeenkomsten worden opgenomen en zijn te vinden op het YouTube-kanaal van de TBRS-community.

YouTube-kanaal

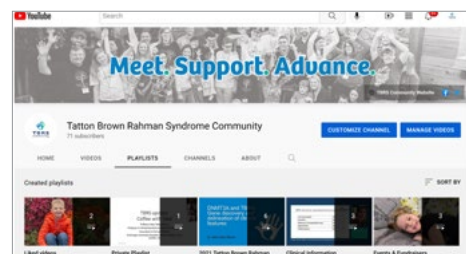
De TBRS-community heeft ons eigen [YouTube-kanaal](#)! Dit is een uitstekende bron om meer te leren over TBRS door eerdere conferenties en presentaties van onderzoekers te bekijken.

- Je kunt enkele van onze uitgelichte gezinnen ontmoeten en de video's delen met anderen die meer willen leren over deze zeldzame ziekte.
- Het kanaal is ook een geweldige manier om je artsen, specialisten, therapeuten en leraren die met je gezin werken te informeren en om bewustwording te verspreiden.

tip: Wist je dat je de Google-agenda van de TBRS-community kunt synchroniseren met je online agenda, zodat je geen evenementen mist?! Heb je hiermee hulp nodig?

Neem contact op met Kit:

kit@tbrsyndrome.org



Bekijk ons YouTube-kanaal voor eerdere opnames van de gezins- en CRN-conferenties en om de verhalen van enkele van onze gezinnen te horen!

Gids voor Programma's: Gezins Steun

Besloten Facebookgroep

De [Facebookgroep](#) is een besloten en open forum voor gezinnen en gediagnosticeerde personen om contact te leggen met anderen. Het bevat updates over onderzoek, evenementen en nieuws van gezinnen. Er zijn subgroepen beschikbaar voor internationale patiënten in verschillende talen en voor specifieke ondersteuning voor zorgverleners.

Ouder/Zorgverlener Virtuele Steungroep en Steungroep voor Vaders

De TBRS-community biedt maandelijkse virtuele steungroepen voor Ouders/Zorgverleners en voor Vaders. Deelnemers van over de hele wereld kunnen deelnemen. We creëren een veilige plek om gedachten, gevoelens en zorgen te delen zonder oordeel. De bijeenkomst lijkt elke keer dat we samenkomen een andere vorm aan te nemen—soms richten we ons op het delen van middelen of ervaringen, en we streven er altijd naar om iedereen zich comfortabel en ondersteund te laten voelen.

Sociale Groep voor Gediagnosticeerde Personen

Elke maand komt een geweldige groep individuen die gediagnosticeerd zijn met TBRS samen voor onze Sociale Groep. We hebben veel plezier met activiteiten die door onze groepsleden worden aangevraagd. Je kunt ons van alles zien doen, van dansen en grappen vertellen tot karaoke en het schilderen van stenen. De groep blijft zich ontwikkelen en het is altijd een gezellig samenzijn. Er is geen druk om te praten als je je verlegen voelt, en je hoeft niet deel te nemen aan de activiteit als je liever gewoon wilt kletsen.

Regionale Ontmoetingen

De TBRS-gemeenschap moedigt aan en helpt bij het plannen van regionale in-person ontmoetingen in 2025 over de hele wereld. Neem alstublieft contact op als je geïnteresseerd bent in het organiseren van een ontmoeting bij jou in de buurt.

TBRS Zorgt

De TBRS-gemeenschap stuurt zorgpakketten naar families in crisis.

Voor meer informatie kunt u onze [website](#) bezoeken, de [Facebookgroep](#) volgen of een e-mail sturen naar info@tbrsyndrome.org voor meer informatie.



“Terwijl ik met mijn zoon zat om hem te helpen omgaan met de groep en de trivia”, straalde zijn gezicht. Hij sprak maar een paar woorden, maar dat uur zal me bijblijven.”

- Ouder, Zoe Wisnoski over een sociale groepszoom

Gids voor Programma's: Deelname aan Onderzoek

De TBRS-gemeenschap sponsort het volledige spectrum van onderzoeksprojecten om ons begrip van het syndroom te bevorderen en het pad naar behandelingen te versnellen. Onze onderzoekscoördinator Kit Church kan vragen beantwoorden en je helpen om je voortgang bij te houden (kit@tbrsyndrome.org). We raden aan om te beginnen met Count Me In voor TBRS en het Patiëntenregister. Jouw deelname is van cruciaal belang voor de ondersteuning van mensen met TBRS!

Count Me In voor TBRS



Dit is een lijst met contactgegevens voor patiënten en verzorgers in onze gemeenschap. We delen geen persoonlijke informatie zonder jouw toestemming, en dit is een intern document dat door het TBRS-gemeenschap team wordt gebruikt om te weten hoeveel mensen er in onze gemeenschap zijn en hoe we hen kunnen bereiken.

- Je kunt ervoor kiezen om contact te worden opgenomen over studies en locatiegegevens te verstrekken, zodat we weten waar onze patiënten zich bevinden.
- Dit is belangrijk zodat we het beste voor onze wereldwijde gemeenschap kunnen pleiten!

Patiëntenregister



De TBRS-gemeenschap heeft in samenwerking met de National Organization for Rare Disorders (NORD) een patiëntenregister ontwikkeld. Het register bestaat uit een reeks enquêtes die vragen stellen over de kwaliteit van leven, medische geschiedenis en ontwikkeling van mensen die gediagnosticeerd zijn met TBRS, het Heyn Sproul Jackson-syndroom (HESJAS) en andere DNMT3A-gerelateerde aandoeningen.

- Het is belangrijk dat alle families bijdragen aan het register, aangezien het een onschatbaar hulpmiddel is om ons begrip van TBRS verder te ontwikkelen en onderzoek te bevorderen, zodat we kunnen werken aan het identificeren van behandelingen, het verbeteren van medische zorg en het formuleren van educatieve, sociale en dagelijkse ondersteuning.
- Deze veilige, geanonimiseerde database helpt klinici en wetenschappers om TBRS volledig te begrijpen en kansen voor onderzoek te identificeren.



“Vanwege de bijdragen van TBRS-families aan onze onderzoeksprojecten weten we veel meer over dit syndroom.”

Hier ziet u een familielid en een onderzoeker die samenwerken tijdens de TBRS Summit om hun studies te verbeteren op basis van onze bijdragen.

Gids voor Programma's: Deelname aan Onderzoek



Patiënten Prioriteiten Enquête

De Patiënten Prioriteiten Enquête vraagt naar onderzoeksprioriteiten vanuit het perspectief van patiënten en verzorgers, zodat we onderzoek kunnen financieren dat aansluit bij jullie prioriteiten en een patiëntgestuurde onderzoeksagenda in ons Samenwerkend Onderzoeksnetwerk kunnen aanmoedigen. Deze enquête is opgesteld door de Overgrowth Syndromes Alliance (OSA) en georganiseerd door de TBRS-gemeenschap en de Malan Syndrome Foundation met als doel behandelingen te vinden voor overgroei en verstandelijke handicap.

- De enquête kan worden ingevuld door patiënten of verzorgers. Neem contact met ons op bij de toegankelijkheids behoeften.
- We hebben zoom vergaderingen met patiënten die hulp nodig hebben bij het invullen van de enquête, indien nodig.
- Dit is belangrijk zodat we ervoor zorgen dat TBRS-onderzoek patiënten op de meest belangrijke manieren ten goede komt!



TBRS Gemeenschap Biobank

Mensen die door TBRS worden getroffen en hun familieleden kunnen bloed, urine, huidcellen en andere weefsels doneren. Deze kunnen door onderzoekers worden gebruikt om de wetenschap achter TBRS te begrijpen en de ontwikkeling van behandelingen te versnellen.

- Onderzoekers dienen een aanvraag in en doorlopen een adviesraad om ervoor te zorgen dat ze TBRS onderzoeken en de resultaten aan de families zullen teruggeven.
- Dit is belangrijk zodat we het onderzoek naar TBRS sneller kunnen laten verlopen!



Klinisch Onderzoek ID (CRID)

Het Klinisch Onderzoek ID (of CRID) is een uniek nummer dat wordt gebruikt om patiënt monsters te koppelen aan ander onderzoek! De patiënt/verzorger kan dit ID aanmaken zonder persoonlijke informatie te gebruiken, en het verbindt deze monsters op een geanonimiseerde manier!

- Op deze manier kunnen wetenschappers de gegevens van het Register inzien en een monster voor dezelfde patiënt hebben zonder enige identificeerbare informatie te kennen, wat onderzoekers een zeer krachtige en informatieve dataset biedt om het onderzoek te versnellen.
- Het CRID is vereist voor de Biobank, maar het is optioneel voor het Patiëntenregister.

Families hebben de beste kennis van TBRS - het is zo belangrijk dat we onze ervaringen delen met dokters en onderzoekers, zodat zij ons de antwoorden kunnen geven die we nodig hebben.



De biobank collecties van de TBRS Summit waren cruciaal voor de bevindingen van onze onderzoekers.

Gids voor Programma's: Deelname aan Onderzoek



Citizen Health (Burger Gezondheid)

Citizen Health (Burger Gezondheid) is een programma dat patiënten en/of verzorgers toegang geeft tot ALLE MEDISCHE DOCUMENTEN! Wanneer je je aanmeldt bij Citizen Health (Burger Gezondheid), geef je je toestemming om naar al je vorige ziekenhuis- en kliniek systemen te gaan om deze informatie op één gemakkelijke plek te verzamelen. Veel ouders hebben ook gezegd dat ze documentatie terugkrijgen die ze nog nooit eerder hebben gezien.

- Daarnaast kun je met Citizen Health (Burger Gezondheid) ervoor kiezen om geanonimiseerde versies van je medische documenten te delen met onderzoek! (inclusief ons patiëntenregister!)
- Dit is belangrijk omdat het onderzoekers veel geanonimiseerde informatie biedt om van te leren.



Hersen Genen Register

Het Hersen Genen Register is vergelijkbaar met ons Patiëntenregister, maar het kijkt naar VEEL neurodevelopmental (hersenen) aandoeningen tegelijk om overeenkomsten in symptomen en behandelingsmogelijkheden te vinden. Dit wordt geleid door verschillende academische organisaties in de VS, waaronder de Washington University en het Kinderziekenhuis van Philadelphia (om er maar een paar te noemen).

- Dit kan ons helpen om inzichten te vinden tussen aandoeningen en potentiële overeenkomsten die in de toekomst kunnen worden gebruikt in klinische proeven!

 **Voor vragen of meer informatie over onze onderzoeksprogramma's kun je onze Onderzoekscoördinator, Kit Church, contacteren: kit@tbrsyndrome.org**

Belang van Deelname aan Onderzoek

Deelname aan onderzoek betekent echte resultaten voor individuen met TBRS! TBRS-patiënten die deelnemen aan onderzoek hebben wetenschappers al geholpen om:

- De kenmerken en klinische bevindingen van TBRS beter te begrijpen
- Het risico op kanker bij TBRS in te schatten
- Het gemakkelijker te maken om patiënten met TBRS te diagnosticeren
- Onderzoeksmodellen te ontwikkelen op basis van patiënt monsters
- Te beginnen met leren hoe TBRS de hersenen beïnvloedt
- Screening Richtlijnen voor behandeling op te stellen

We kunnen ook vragen van patiënten beantwoorden met behulp van gegevens uit het Patiëntenregister! Uit deze informatie hebben we geleerd dat hartproblemen, verwijding van de aortawortel, toevallen, problemen met het zicht en het gehoor, en geestelijke gezondheidsproblemen vaker voorkomen dan eerder gerapporteerd.

Gids voor Programma's: TBRS Summit

In 2023 hebben we de [TBRS Summit](#) gehouden (een combinatie van de familieconferentie en onze wetenschappelijke conferentie) met hybride opties om een wereldwijde deelname te bevorderen, terwijl we de persoonlijke verbinding boden die zoveel families waarderen.

2023 Summit

Het hoogtepunt van het jaar was de eerste fysieke TBRS Summit sinds 2019, waarbij 187 patiënten en familieleden samenkwamen met 27 wetenschappers. De Summit werd vertaald in 5 talen, zodat 18 niet-Engelssprekende families en wetenschappers konden deelnemen. Dit evenement was een smeltkroes van ideeën, ervaringen en hoop, en maakte vooruitgang in het overbruggen van de kloof tussen families en onderzoekers.

Toekomstige Summits

Fysieke summits zullen om het jaar worden gehouden. We zullen om het jaar afwisselend fysieke en virtuele summits organiseren. Bovendien zullen we ontmoetingen over de hele wereld plannen, omdat niets het samenzijn in persoon kan vervangen.



“We gingen vol enthousiasme om mensen te ontmoeten die ons konden begrijpen en van wie we konden leren. De artsen, geneticus, TBRS-medewerkers, vrijwilligers en informatie waren geweldig.”

- Katie Brennan, ouder en deelnemer aan de TBRS Summit

Gids voor Programma's: Samenwerkend Onderzoeksnetwerk

Het TBRS Gemeenschaps Samenwerkend Onderzoeksnetwerk (CRN) staat aan de voorhoede van het transformeren van onderzoek en behandeling voor TBRS. Met meer dan 200 klinici en onderzoekers die verenigd zijn in hun missie, benut het netwerk een patiëntgerichte onderzoeksagenda om vooruitgang te boeken in het begrijpen en behandelen van TBRS. Door gebruik te maken van onderzoeksinstrumenten die door de TBRS-gemeenschap worden aangeboden, versnelt het CRN het onderzoek en zorgt ervoor dat elk project in overeenstemming is met onze uitgebreide onderzoeks routekaart. Het is werkelijk inspirerend om de samenwerking en toewijding van het CRN te zien, omdat het partnerschappen aandrijft om impactvolle oplossingen te creëren voor degenen die door TBRS zijn getroffen.

Onderzoeks rondetafel gesprekken

De TBRS-gemeenschap begon in 2023 met het houden van Onderzoeks rondetafel gesprekken voor wetenschappers om ervoor te zorgen dat we op de hoogte zijn van alle actuele onderzoeksinspanningen en deze informatie naar onze patiënten gemeenschap kunnen doorspelen. We gebruiken dit platform ook om onze onderzoeksgemeenschap te informeren over patiënten prioriteiten en activiteiten en initiatieven van de TBRS-gemeenschap, en om werkgroepen te vormen over specifieke onderwerpen zoals het ontwikkelen van diagnostische, surveillance strategieën en behandelrichtlijnen. Deze rondetafel gesprekken bieden een collegiale ruimte voor onderzoekers om niet-gepubliceerd onderzoek te bespreken, middelen te delen en samen te werken.

Maak kennis met onze Wetenschappelijke en Medische Adviescommissies

Onze Wetenschappelijke en Medische Adviescommissies bieden deskundig leiderschap op het gebied van onderzoeksinspanningen en klinische zorg.



Harrison Gabel Washington University in St. Louis

William Gibson, University of British Columbia

Timothy Ley, Washington University in St. Louis



Joseph Malak, Bambini Pediatrics

Rachel Rau, Baylor College of Medicine

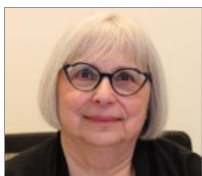
Marwan Shinawi, Washington University in St. Louis



Kate Talton-Brown, St. George's University Hospital

Ayala Touy, Novartis/Baylor College of Medicine

Serge McGraw, University of Montreal



Rosanna Weksberg, University of Toronto

Aanvullende leden:

- Kit Church
- Jill Kiernan
- Kerry Grens
- Keren Shtiegman

Doe mee!

Vrijwilligers Teams

Maak Impact! Vrijwilligers Inspanningen zijn de drijvende kracht achter de TBRS-gemeenschap. Elke bijdrage, groot of klein, versnelt onze vooruitgang in het ondersteunen van degenen die door TBRS zijn getroffen. Of het nu gaat om fondsenwerving, het plannen van evenementen, belangenbehartiging of iets anders, jouw unieke vaardigheden kunnen een echt verschil maken. Sluit je bij ons aan en help ons sneller vooruit te gaan naar een betere toekomst voor de TBRS-gemeenschap. De TBRS-gemeenschap heeft vier teams en vrijwilligers hebben veel mogelijkheden om bij te dragen op basis van hun vaardigheden en interesses! Voor meer informatie kun je hier onze [vrijwilligers mogelijkheden bekijken](#).

Fondsenwervings- en Ontwikkelingsteam

Het Fondsenwervings- en Ontwikkelingsteam is verantwoordelijk voor het coördineren van fondsenwervende evenementen, het identificeren van subsidie- en sponsormogelijkheden, en het ontwerpen van fondsenwervingscampagnes. Beschikbare posities zijn onder andere: Bedank Telefonist, Bedankbrief Schrijver, Coördinator Familiefonds, Subsidie Onderzoeker, Subsidie Schrijver, Sponsoren Zoeken en Campagne Schrijver.

Regionaal Coördinatieteam

Het Regionaal Coördinatieteam is verantwoordelijk voor het bieden van middelen en TBRS-gemeenschap informatie aan gediagnosticeerde individuen en gezinnen in hun regio, evenals het verwelkomen van nieuwe leden en het plannen van lokale evenementen. Beschikbare posities zijn onder andere: Regionaal Coördinator, Ontmoetings Gastheer, Zorgambassadeur en Facilitator van Sociale / Steungroepen.

Social Media Team

Het Social Media Team is verantwoordelijk voor het creëren van TBRS-inhoud, het ontwikkelen van berichten en het identificeren van foto's voor mediagebruik om de betrokkenheid en het bewustzijn van TBRS en de TBRS-gemeenschap te bevorderen. Beschikbare posities zijn onder andere: Foto-/ Video-inhoud zoeker, Reel Maker, Inhoud Schrijver en Verhalenverteller.

Belangenbehartiging- en Beleids Team

Het Belangenbehartiging- en Beleids Team is verantwoordelijk voor het bijwonen van belangenbehartiging-evenementen, het delen van verhalen met wetgevers en media, het adviseren over DEI-inspanningen en het organiseren van evenementen om bewustzijn van TBRS te vergroten. Beschikbare posities zijn onder andere: Advocate, Media Contact Specialist, DEI-adviseur en Gastheer van Bewustzijn Evenementen.

“Vrijwilligerswerk voor de gemeenschap is ongelooflijk belonend geweest.” Ik kan mijn tijd doneren aan een prachtige organisatie, terwijl ik een directe impact maak op de vooruitgang van onderzoek en programma's voor TBRS, wat uiteindelijk mijn dochter ten goede zal komen.”

- Erin Rooker, TBRS Marketingdirecteur en Vrijwilliger van het Jaar, 2023

Raad van Bestuur

Raad van Bestuur

De Raad van Bestuur van de TBRS-gemeenschap is gepassioneerd toegewijd aan het vinden van effectieve behandelingen en individuele ondersteuning voor degenen die door TBRS zijn getroffen. Hun acties zijn gedreven door een gemeenschappelijk doel: ervoor zorgen dat elke persoon die door TBRS is geraakt, de best mogelijke gezondheid en geluk ervaart. Ze bieden allemaal hun tijd als vrijwilliger om onze gemeenschap een succes te maken!



Kacey Richter, Voorzitter

Kerry Grens, Vicevoorzitter

Zoe Wisnowski, Secretaris

Erin Rooker, Marketingdirecteur

Tim Bernier, Penningmeester

Afgebeeld: Kerry Grens, Kacey Richter,
Erin Rooker, Jill Kiernan, Jen Isaacs

Gemeenschap Medewerkers

Onder leiding van de uitvoerend Directeur en Oprichter, Jill Kiernan, wordt onze TBRS-gemeenschap ondersteund door deze drie geweldige medewerkers. We zijn hen enorm dankbaar voor al hun harde werk en toewijding.



Eric Diehl, PhD
Wetenschappelijk Directeur
eric@tbrsyndrome.org

Als onze Wetenschappelijk Directeur onderzoekt Eric het onderzoekslandschap van TBRS om kansen voor behandeling en hiaten in onderzoek te identificeren, communiceert hij onderzoeksresultaten in een gemakkelijk te begrijpen formaat naar de Gemeenschap, medewerkers en commissies, en ontwikkelt en onderhoudt hij een Onderzoeksroutekaart om het onderzoek te begeleiden op basis van de prioriteiten van patiënten.



Kit Church, MPH
Community- en Onderzoeks Betrokkenheid Manager
kit@tbrsyndrome.org

Onze Onderzoekscoördinator, Kit, maakt verbinding met ons Samenwerkingsonderzoek Netwerk en identificeert nieuwe onderzoekers die aan DNMT3A werken, organiseert onze jaarlijkse onderzoeksbijeenkomst en wetenschappelijke programmering, ontwikkelt middelen voor gezinnen en klinici over TBRS, en bevordert onderzoek in overeenstemming met de belangrijkste prioriteiten van onze gezinnen.