

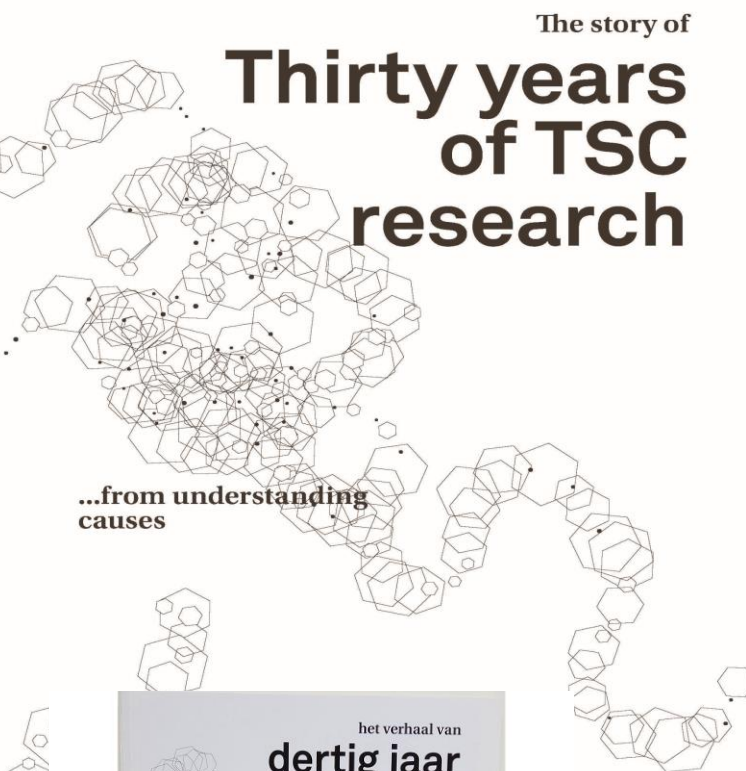
Update TANDem

. . . . met teruglik in vogelvlucht

Contactdag 17 mei 2025
Jan-Paul Wagenaar

www.stsn.nl

Omslag lustrumboek 2011



www.stsn.nl

Mijlpalen uit de oude doos

- Erasmus MC start genetisch onderzoek naar TSC (1988)
- **Start van STSN werkgroep TSC en Gedrag (1990)**
- TSC2 (1993) en TSC1 (1997) genen ontdekt
- Start Expertisecentrum/poli voor volwassen TSC patiënten in UMC Utrecht op initiatief STSN (1995)
- Start Michelle Stichting (1999)
- **Start Expertiseteam TSC en Gedrag i.s.m. CCE (2003)**
- TSC toegevoegd aan Sylvia Tóth Centrum (2003)
- Start Expertisecentrum voor kinderen in R'dam (2008)
- STSN organiseert jaarlijks een expertmeeting en elke 5 jaar een wetenschappelijk lustrumsymposium

(Symposium) 2006

Naar aanleiding hiervan wordt in 1990 vanuit de STSN de **werkgroep gedrag** ingesteld met als doel het stimuleren van onderzoek naar de problemen in het gedrag en het stimuleren van een betere hulpverlening.

Het onderzoek leidt in 2000 tot de STSN publicatie '**De complexiteit van Tubereuze Sclerose**' van Hubbeling en Mulder.

TSC Expertiseteam en het Centrum voor Consultatie en Expertise (CCE)

Verspreiden van kennis

Een andere belangrijke taak van het CCE is het opbouwen en verspreiden van expertise. Het verspreidt deze kennis via publicaties en bijvoorbeeld via werkconferenties. Op deze manier draagt het CCE bij aan de kwaliteit van de Nederlandse zorg.

2. Het TSC Expertiseteam

Voor de oorsprong, het werkveld en de werkwijze van het CCE maken we gebruik van het boekje 'Gedragsproblemen bij Tubereuze Sclerose Complex' (uitgave van CCE, 2006).

The neuropsychiatry of Tuberous Sclerosis Complex, *Dr. P. de Vries, University of Cambridge*

Parallelsessie Gedrag & Psychologie

TSC kan grote invloed hebben op de emotionele en verstandelijke ontwikkeling. Vaak is er sprake van een combinatie van klinische beelden als autisme, ADHD en psychiatrische problematiek. Op basis van de resultaten van een CCE-project, uitgevoerd door een multidisciplinair samengesteld TSC-expertiseteam, wordt ingegaan op de verschillende aspecten van deze problematiek. Daarna verdiepingworkshops.

13:30 - 14:00

Emotionele en gedragsproblemen bij TSC: Presentatie van het CCE-project (Plenaire start), *Drs. P.M. van Belle-Kusse, CCE*

Samenhang tussen de medische en psychologische problemen bij TSC en mogelijkheden voor begeleiding en behandeling. Presentatie van recent onderzoek, *Drs. J. Mulder, GZ-psycholoog TSC-expertiseteam*

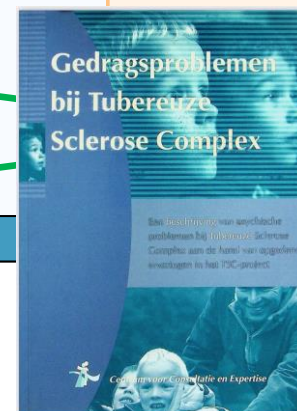
Twee casussen. Illustratie van de problematiek en de gedane interventies, *R. Slinger, lid TSC-expertiseteam*

14:15 - 14:30

Inventarisatie van verdiepingsonderwerpen voor de workshops

14:30 - 16:00

Reflexie op de praktijk. Workshops over psychotherapie, opvoedingsproblemen bij TSC en moeilijk verstaanbaar gedrag, met medewerking van *Drs. P.M. van Belle-Kusse, Drs. J. Mulder, R. Slinger en Dr. P. de Vries, psychiater, University of Cambridge*



w.stsn.nl

Symposium 2011

Autisme spectrum en neurocognitie

15.00-15.30 Het visuele systeem bij autisme spectrum stoornissen
(mw. prof. dr. C. Kemner, UMC Utrecht)

15.30-16.00 From 2006 to 2011 - New developments in the neuropsychiatry of TSC
(dr. P.J. de Vries, University of Cambridge)



www.stsn.nl



Stichting Tubereuze Sclerose Nederland

Sprekers 4^{de} STSN Wetenschappelijk TSC Symposium 2011, Utrecht

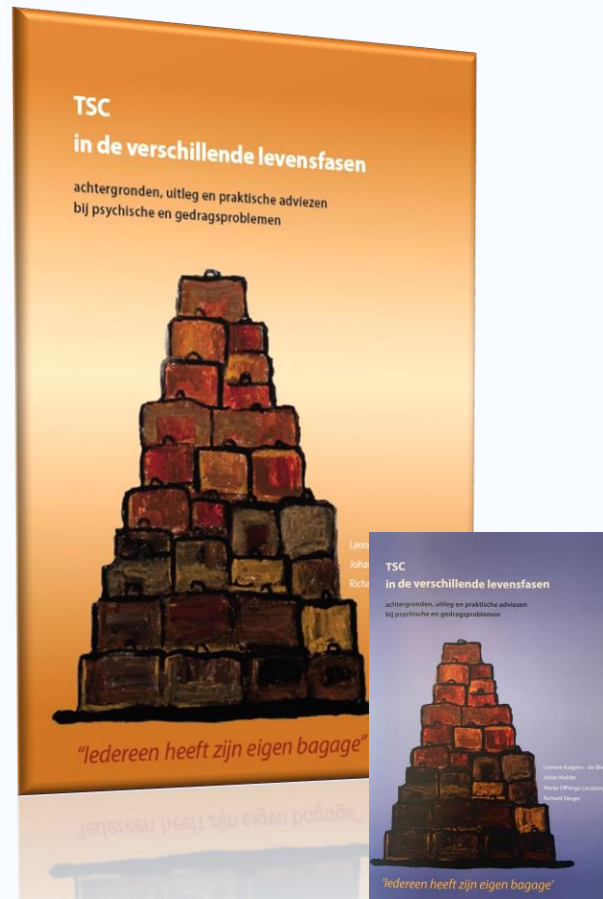


Publicaties

Expertiseteam
TSC & Gedrag

Handboek
'TSC in verschillende
levensfasen' (2016), recent
herziende druk)

Brochure:
NL (2017)
FR (2018)
D (2019)
UK (2019)



Symposium 2016

programma



9.00 Welkom door voorzitter STSN Jan-Paul Wagenaar
Dagvoorzitter Hans Ploegmakers

Programma A (geaccrediteerd)

9.15 Ervaringsdeskundige ouder van een kind met TSC

9.30 Klinische richtlijnen voor het identificeren en behandelen van TAND
Prof. dr. Anna Janssen, kinderneuroloog

10.00 Samenvatting international TSC-research conference TSA
Dr. Marie-Claire de Wit, kinderneuroloog

10.30 Pauze

10.55 Het TANDem project en de TAND app (Engels)
Prof. Dr. Petrus de Vries, kinder- en jeugdpsychiater, Dr. Tosca Heunis, biomedicus

11.25 Overzicht van publicaties over TAND
Dr. Stephanie Vanclooster, klinisch kinder- en jeugdpsycholoog

11.55 Paneldiscussie TAND

Programma B

9.30 Welkom door dagvoorzitter contactdag
Jos Scheurink

9.45 Kunnen en aankunnen (over sociaal-emotionele ontwikkeling)
Drs. Marije Offringa, psycholoog

10.55 '...er zit een aanval in de weg' (over de invloed van epilepsie op gedrag)
Drs. Leonore Kuijpers, AVG n.p.

11.40 Anders kijken naar zintuiglijke kansen en kwetsbaarheden
Miriam Hufen, S.I.-therapeut

www.stsn.nl

18/11/2017, Brussel:

MIND THE GAP!

Samen prioriteiten bepalen voor het
onderzoek in Tubereuze Sclerose Complex

TOP 15 ONDERZOEKSVRAGEN IN TSC

66 personen – patiënten, familieleden, artsen en andere zorgverleners, onderzoekers en vertegenwoordigers van de industrie – uit België en 9 andere landen namen deel aan dit dialoogproces (zie bijlage 1). Ze stelden een agenda samen met 60 gevalideerde onderzoeksvragen (zie bijlage 2). Een indrukwekkende ‘to do-lijst’ voor het nationale en internationale TSC-researchveld.

Tijdens een consensusconferentie selecteerden vertegenwoordigers van alle stakeholders hieruit 15 prioritaire onderzoeksvragen. Deze vragen zijn:

1

Wat zijn de meest doeltreffende interventies om de neuropsychiatrische, gedrags- en leerproblemen (TAND) bij TSC-patiënten te voorkomen, te controleren en te verminderen?

2

Hoe kan translationeel TSC-onderzoek worden gestimuleerd zodat de kloof tussen laboratoriumonderzoek en klinische behandeling wordt gedicht (‘from bench to bedside’), evenals de kloof tussen klinische evidentie en het dagelijks leven van de patiënt (‘van het ziekenhuis naar het ‘echte’ leven’)?



Oktober 2018, Leuven: project-uitvraag

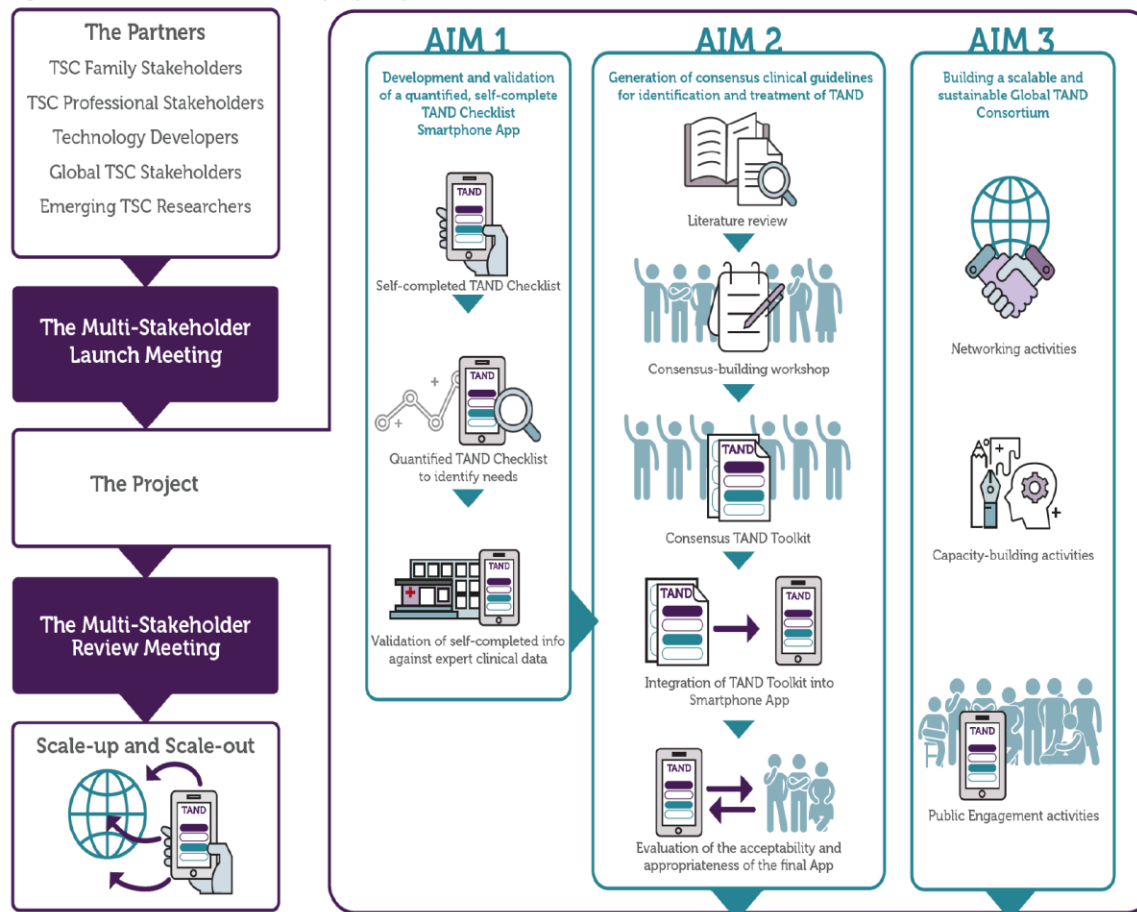


www.stsn.nl

TANDem project

2020–2023

Figure 1: The overall **TANDem** project plan.



Vragenlijst (dig)

Richtlijnen voor
diagnose &
behandeling

Wereldwijd netwerk!

www.stsn.nl

Symposium 2021

Tussenresultaten TANDem !



Bourneville Prijs:

Dr. Manuel Gomez (1993)

Dr. Paul Fleury (1996)

TSC Research Group Rotterdam (2001)

Dr. Bernard Zonnenberg (2006)

Michelle Foundation (2011)

Marc Nellist (2016)

Petrus de Vries (2021)

..... (2025)



TAND: Tsc Associated Neuropsychological Disorders (2018)

TAND VRAGENLIJST

Alle leeftijden (TAND-CL)

Dutch version

Tuberous Sclerosis Complex (TSC) gaat gepaard met een brede waaier aan neuropsychiatrische aandoeningen waarnaar verwezen wordt als TAND (TSC-GEASSOCIEERDE NEUROPSYCHIATRISCHE AANDOENINGEN). Alle mensen met TSC hebben een verhoogde kans op een aantal van deze problemen. Sommige mensen met TSC hebben er erg weinig, terwijl andere net heel veel moeilijkheden ondervinden.

Elke persoon met TSC heeft eigen TAND profiel, en dit profiel kan veranderen in de tijd. Deze vragenlijst werd ontwikkeld om artsen en families te helpen met a) het in kaart brengen van TAND bij elke medische controle en b) om samen met de families te bepalen welke moeilijkheden eerst moeten worden aangepakt.

Aanwijzingen bij het gebruik van de vragenlijst.

De TAND vragenlijst is ontworpen om ingevuld te worden door een arts met kennis van en ervaring met TSC, samen met de persoon met TSC, zijn ouders of begeleider.

Het invullen van de vragenlijst duurt een 10-tal minuten.

Wanneer een vraag beantwoord wordt met JA, zal de arts aanvullende vragen stellen om na te gaan welke bijkomende evaluatie(s) of behandeling(en) aangewezen zijn. Het is belangrijk dat alle vragen worden ingevuld.

Over het interview

Naam van de persoon met TSC: Geboortedatum: d d / m m / j j Leeftijd:

Naam van de interviewer: Datum van het interview: d d / m m / j j

Naam van de geïnterviewde: Patiënt / Ouder / Verzorger / Andere (omcirkel)

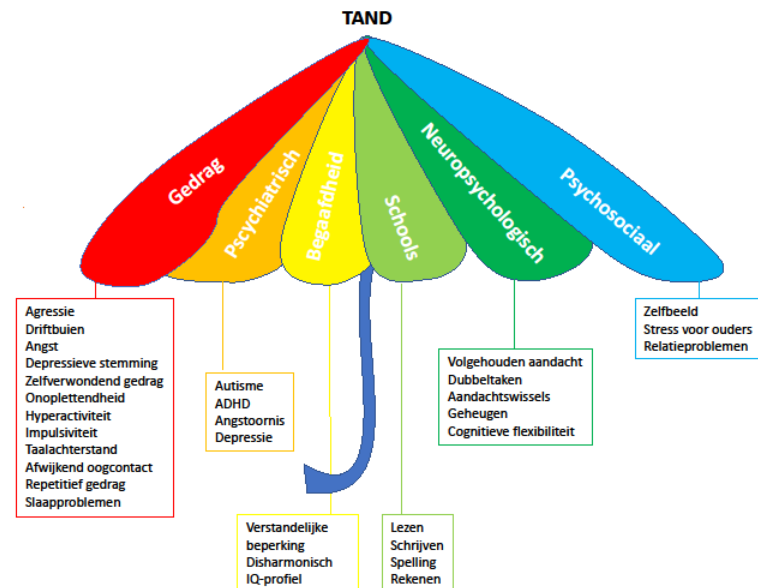
Laten we beginnen

De meerderheid van de mensen met TSC heeft moeilijkheden met leren, gedrag, mentale gezondheid, specifieke aspecten van de ontwikkeling enzovoort. Ik ga deze vragenlijst gebruiken om na te gaan of sommige van deze moeilijkheden in uw situatie aanwezig zijn. Ik ga u dus een aantal vragen stellen. Sommige zijn misschien van toepassing voor u, sommige misschien helemaal niet. Probeer u gewoon zo goed mogelijk te antwoorden. Op het einde zal ik navragen of er eventueel andere zaken zijn waarmee u het moeilijk heeft en die nog niet ter sprake kwamen.

Ouders/verzorgers van mensen met TSC beginnen aub bij vraag 1.

Mensen met TSC die deze vragenlijst over zichzelf beantwoorden beginnen aub bij vraag 3.

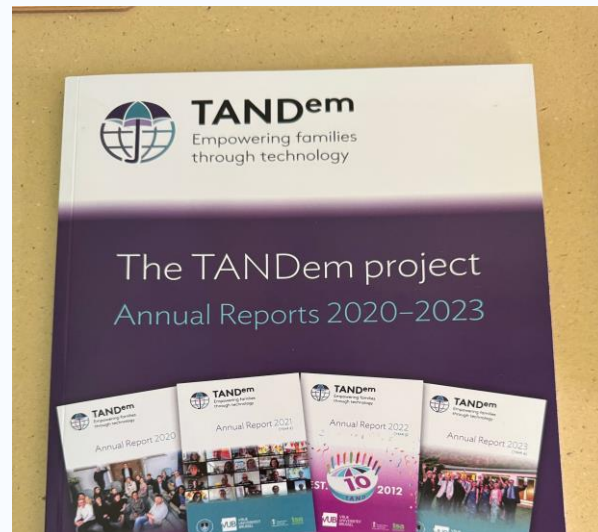
- + Waardevolle aanvulling op medisch consult
 - + In de tijd
 - + Patient, maar ook knelpunten verzorgers/ gezin
 - + Verbreding zorg
- ※ Verbinding ziekenhuis – praktijk?



STSN Expertmeeting maart 2024: resultaten



‘TAND-journey’



- Basisprincipes voor diagnose & behandeling TAND vastgesteld
- Voor elk van de 7 clusters: specifieke aanbevelingen.
- . . . Maar nog veel werk te doen!

RESEARCH

Open Access

International consensus recommendations for the identification and treatment of tuberous sclerosis complex-associated neuropsychiatric disorders (TAND)



Petrus J. de Vries^{1*}, Tosca-Marie Heunis², Stephanie Vanclooster², Nola Chambers¹, Stacey Bissell³, Anna W. Byars^{4,5}, Jennifer Flinn⁶, Tanjala T. Gipson^{7,8}, Agnies M. van Eeghen^{9,10}, Robert Waltereit¹¹, Jamie K. Capai¹², Sebastián Cukier¹³, Peter E. Davis¹⁴, Catherine Smith¹⁵, J. Chris Kingswood^{16,17}, Eva Schoeters^{18,19}, Shoba Srivastava^{1,20}, Megumi Takei²¹, Sugnet Gardner-Lubbe²², Aubrey J. Kumm¹, Darcy A. Krueger^{4,5}, Mustafa Sahin^{14,23}, Liesbeth De Waele^{24,25} and Anna C. Jansen^{2,26,27}

www.stsn.nl

Basisprincipes TAND

Core principles for the identification and treatment of TAND

1. **Everyone with TSC is at risk of TAND.**
2. Therefore everyone with TSC needs **lifelong monitoring** for the emergence of TAND.
3. Screen for TAND **at least annually** and follow up with appropriate action.
4. The goal is early identification and **early intervention**, rather than a “watch and wait” approach.
5. **TAND clusters cluster together** and the presence of one should alert families and teams to explore others.
6. Always consider **the impact of physical health problems and medications** for physical health problems on TAND.
7. **Clinicians should work with families and caregivers** as lived experts in TSC and TAND, especially in light of the lack of research evidence of TAND in TSC.
8. **A whole system plan** including biological, psychological and social aspects should be used to understand needs and provide interventions and support.
9. **Evidence-informed assessment and interventions** should be used from TSC studies or the general population in the absence of TSC-specific evidence.
10. The goal of TAND support is to **help everyone living with TSC achieve an optimal quality of life** as individuals and as families, and to facilitate their active participation in all aspects of society throughout their journey with TSC and TAND.

Voorbeeld TAND-cluster

Autism-like (AU) cluster recommendations

- AU1,2. Everyone with TSC should be monitored for symptoms in the autism-like cluster from early in infancy and throughout adulthood.
- AU3. Anyone who shows behaviours within the autism-like cluster should be **referred for a formal clinical evaluation for autism or communication delay**.
- AU4. As there is no research on treating autism-like cluster symptoms in people with TSC, we suggest that **the evidence from research with children and adults with autism without TSC may be relevant** to those with TSC.
- AU5. **Young children with autism and TSC** may **benefit from naturalistic developmental behavioural interventions (NDBI)** and other evidence-based supports for children with autism.
- AU6. **Adults with TSC and autism-like** cluster symptoms may benefit from recognized autism interventions such as social skills training.
- AU7. As there are often high rates of co-occurring physical, developmental, and mental health problems in people with symptoms in the autism-like cluster, we recommend lifelong **monitoring for any co-occurring conditions**, followed by appropriate treatment.
- AU8. Even though autism (and the autism-like cluster) is the most extensively researched cluster in TSC, **much more research is needed**, especially regarding non-medical treatments in individuals with TSC.

Voorbeeld TAND-cluster, ‘vereenvoudigd’ voor gebruik rond App

Autism-like (AU) cluster

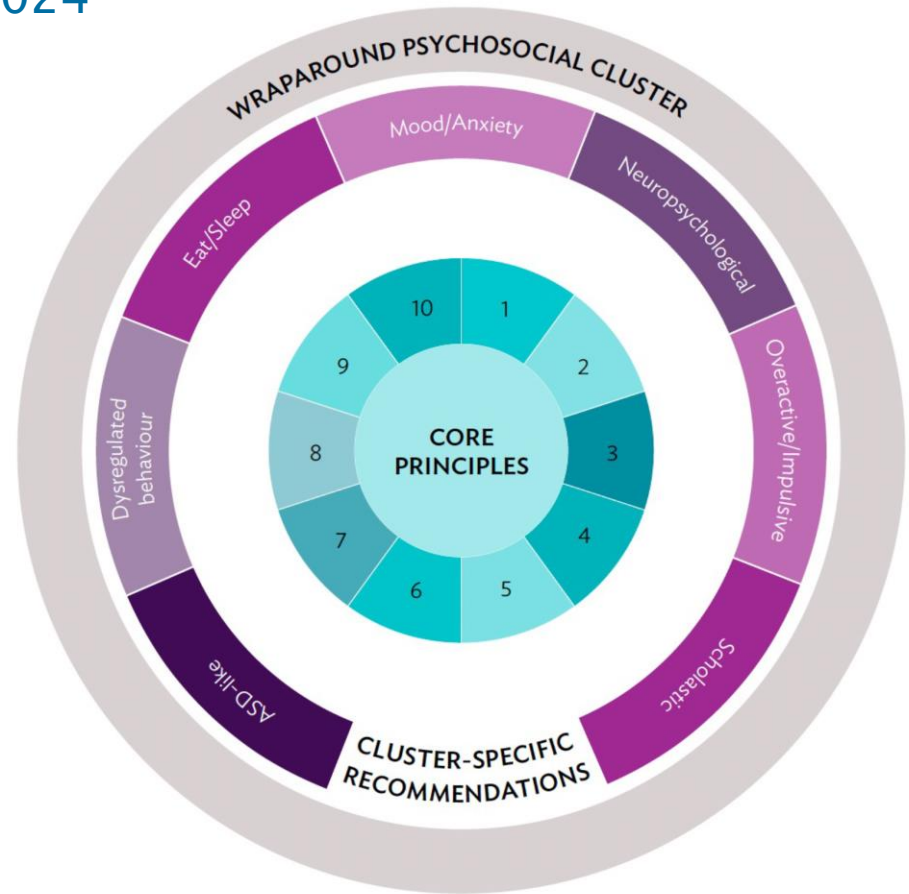
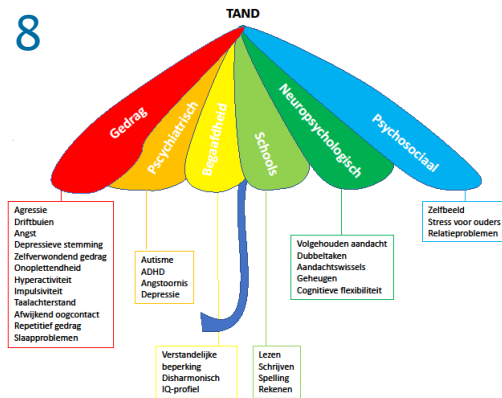
Autism is common in persons with TSC and is associated with social-communication difficulties like absent or delayed onset of language to communicate, repeating words or phrases over and over again, poor eye contact, difficulties getting on with other people of similar age, doing the same thing over and over again and very rigid or inflexible about how to do things or not. Because difficulties are often identified or diagnosed late, all individuals who show difficulties with autism-like manifestations should be referred for a formal clinical evaluation for communication disorders and autism/autism spectrum disorder. Young children with autism and TSC may benefit from naturalistic developmental behavioural interventions, adults with TSC and autism-like cluster manifestations may benefit from autism interventions such as social skills training. Autism and the presence of often co-occurring physical health, neurodevelopmental, and mental health problems should be monitored throughout life and treated with evidence-informed treatments when required.

CONCEPT!

TAND: in beeld

2024

2018





TANDconsortium



From

TANDem

Empowering Families Through Technology

A Mobile-Health Project to Reduce the TAND Identification and Treatment Gap



to

TANDem-2

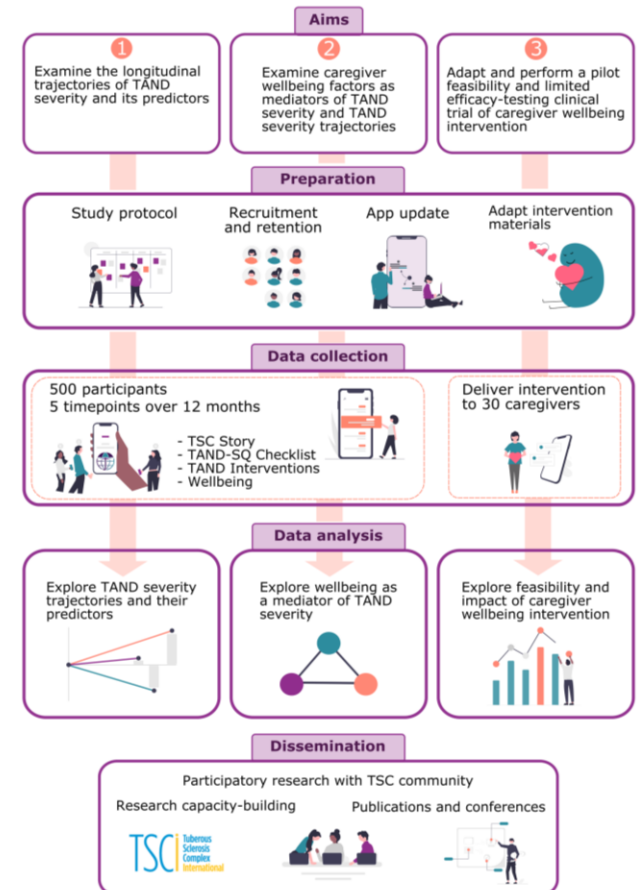
Closing the gap to interventions for TAND



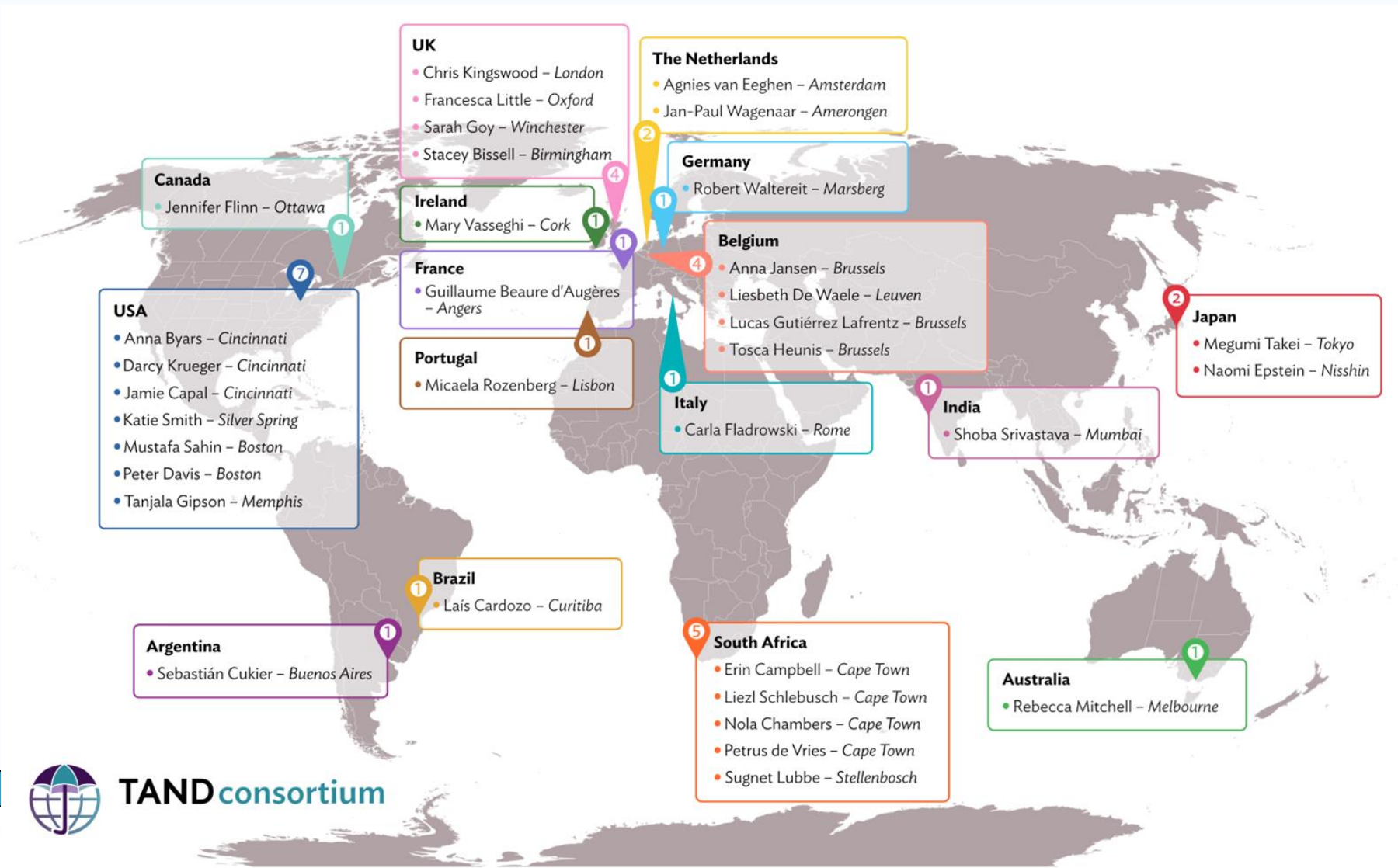
TANDem-2: Closing the gap to interventions for TAND

Project aims

- 1) To describe the longitudinal trajectories of TAND severity and to examine potential predictors of differential trajectory membership.
- 2) To understand caregiver wellbeing factors and their contribution to TAND severity (both cross-sectionally and longitudinally).
- 3) To examine whether we can strengthen those caregiver wellbeing factors through an innovative ultra-brief caregiver wellbeing intervention.



TANDem-2, 2024–2027: STSN neemt deel!

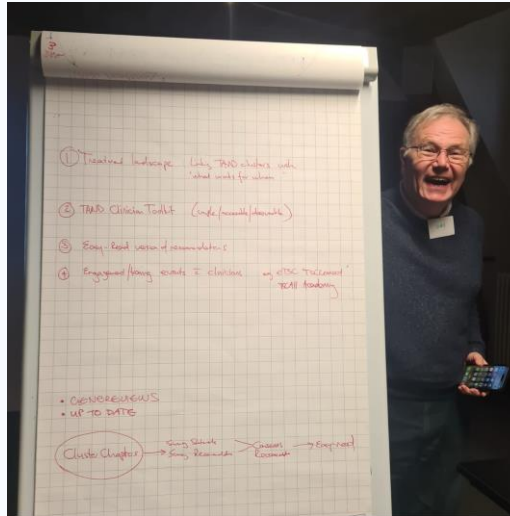


TANDconsortium

TSC

Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland

November 2024, Antwerpen



- Vier dagen van 8.30 – 17.30 uur
- Taken verdeeld, veel bij onderzoekers belegd
- 2 keer jaar digitaal overleg
- 1 keer per jaar fysiek, combi met ‘reguliere’ bijeenkomsten
- Avonden ?

Avonden



Tot slot

- We zijn er nog lang niet!
- Hoe pakt TAND thuis uit?
- TAND biedt kansen en kader om tot verbetering van kwaliteit van leven te komen?
- Wereldwijde consortium creëert kansen en is zeer bevlogen en verbindend
- voor veel deelnemende landen geldt dat de inpassing van TAND nationaal een uitdaging is.
- Consortium hint naast TSC specifieke benadering op samenwerking in de breedte!
- Zien we kansen voor TAND in Nederland, is er beweging?
- Willen / kunnen we daar als STSN de komende 2 jaar aan bijdragen, zo ja, hoe?

Gevraagd om een presentatie te geven op de 3-daagse bijeenkomst van de *Society for the study of Behavioural Phenotypes (SSBP)*: Titel: 'Our journey with a small disease', 4 september 2025, Amsterdam



Thank you!