

DE MOTORISCHE ONTWIKKELING VAN KINDEREN MET HET PRADER-WILLI SYNDROOM



00:01

00:02

00:03

00:04

00:05

Inhoudsopgave

Voorwoord.....	3
Inleiding	3
Hoofdstuk 1	4
De motorische ontwikkeling van Noor een meisje met het Prader-Willi syndroom	
Hoofdstuk 2	9
Waar worden de motorische problemen bij het Prader-Willi syndroom door veroorzaakt?	
Hoofdstuk 3	10
Motorische problemen bij het Prader-Willi syndroom en behandelingsmogelijkheden	
Hoofdstuk 4	11
Het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling op de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met het Prader-Willi syndroom	
Hoofdstuk 5	13
Het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling op spiermassa bij baby's en peuters met het Prader-Willi syndroom	
Hoofdstuk 6	14
Kinderfysiotherapie bij het Prader-Willi syndroom	

Colofon

Dit boekje is een speciale Nederlandse samenvatting van het proefschrift 'Motor development in Prader-Willi syndrome' (Auteur: Linda Reus, ISBN: 978-90-76316).

De studies die worden beschreven zijn uitgevoerd in het Radboud universitair medisch centrum in Nijmegen.

De studies zijn geïnitieerd en uitgevoerd onder de verantwoordelijkheid van de onderzoekers en financieel ondersteund door het Prader-Willi fonds (www.prader-willi-fonds.nl) en door een onafhankelijke onderzoeksbeurs van Pfizer bv.

We waarderen de bijdrage van Pfizer en het Prader Willi fonds om de druk van dit boekje mogelijk te maken.

Auteurs:

Linda Reus, Ria Nijhuis-van der Sanden, Leo van Vimmeren, Barto Otten en Janielle van Alfen.

Onderzoeksassistenten:

Annelot Zweers en Isabelle Durein
Kinderfysiotherapeuten Radboud universitair medisch centrum:

Ontwerp kaft:

Adriaan van Liempt

Drukker:

Twigt Grafimedia

Copyrights:

Niets uit dit boekje mag zonder toestemming van een van de auteurs gekopieerd of op een andere manier verspreid worden

Nijmegen, 2014

De motorische ontwikkeling van kinderen met het Prader-Willi syndroom

Voorwoord

Dit boekje is geschreven voor ouders van jonge kinderen met het Prader-Willi syndroom (PWS). Baby's en peuters met PWS hebben een lage spierspanning (hypotonie), spierzwakte en een vertraagde motorische ontwikkeling. Baby's zijn erg slap en gaan veel later omrollen, tijgeren, kruipen, zitten, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten. De motorische problemen beperken de kinderen in hun ontwikkeling en baren de ouders grote zorgen. Toch is er nog weinig kennis over de motorische ontwikkeling bij PWS en de effectiviteit van behandelingen om de motorische ontwikkeling te verbeteren. Daarom is op de afdeling Revalidatie, kinderfysiotherapie van het Radboud universitair medisch centrum te Nijmegen, van 2006 tot 2012 wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met het Prader-Willi syndroom en het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoon (het MoTraP project). Ook werd een behandelprogramma ontwikkeld dat thuis door de ouders, met steun van een kinderfysiotherapeut, kan worden uitgevoerd. In dit boekje worden de resultaten van dit onderzoek beschreven.

Inleiding

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een zeldzame aangeboren afwijking. In Nederland worden per jaar gemiddeld 10 kinderen geboren met dit syndroom. Kenmerkend zijn een lage spierspanning (hypotonie), overmatige drang naar eten (hyperfagie), overgewicht en een kleine gestalte. Ook zijn er verstandelijke beperkingen en gedragsproblemen. De hormoon regulatie is afwijkend waardoor de spiegel van o.a. groeihormoon laag is. Voor de babyleeftijd zijn een lage spierspanning, spierslape, voedingsproblemen en een vertraagde motorische en verstandelijke ontwikkeling kenmerkend. Vanaf de kleuterleeftijd ontstaat de obsessie voor eten en worden de problemen in de verstandelijke, sociale en gedragsmatige ontwikkeling duidelijker. Tijdens de puberteit is de ontwikkeling van de geslachtskenmerken onvolledig en op volwassen leeftijd komen verstandelijke, sociaal-emotionele en psychiatrische problemen voor.

Kinderen met PWS hebben gespecialiseerde hulp nodig van o.a. een kinderarts, endocrinoloog, kinderfysiotherapeut, (pre)logopedist, psycholoog, pedagoog en diëtist. Ook de ouders hebben behoefte aan gespecialiseerde begeleiding bij de opvoeding van hun kind. Omdat het syndroom weinig voorkomt, zijn de meeste zorgprofessionals er niet of onvoldoende mee bekend. In Nederland is gespecialiseerde kennis over PWS geconcentreerd in een aantal expertisecentra. Een van deze centra is gevestigd in het Radboud universitair medisch centrum in Nijmegen. In dit centrum ontstond behoefte aan meer wetenschappelijke onderbouwing van de zorg voor baby's en peuters met PWS. Dit was de aanleiding voor de studie naar de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met PWS.

Het doel van het onderzoek was drieledig:

1. Het vergroten van kennis van de motorische ontwikkeling van jonge kinderen met PWS.
2. Inzicht krijgen in het effect van oefenen gecombineerd met GH behandeling op spiermassa, spierkracht en de motorische ontwikkeling.
3. Kwaliteitsverbetering van de zorg aan baby's en peuters met PWS en hun ouders door het ontwikkelen van een behandelprogramma dichtbij huis.



Hoofdstuk 1: De motorische ontwikkeling van Noor, een meisje met het Prader-Willi syndroom

In dit hoofdstuk wordt de ontwikkeling van Noor beschreven. Zij is een van de 22 kinderen uit het onderzoek naar de motorische ontwikkeling en de effecten van kinderfysiotherapeutische begeleiding gecombineerd met groeihormoonbehandeling bij PWS dat besproken wordt in hoofdstuk 4. Aan de hand van dit voorbeeld wordt duidelijk welke motorische problemen baby's en peuters met PWS in het dagelijks leven ondervinden, de uitdagingen voor de ouders bij de verzorging en de opvoeding van hun kind en op welke manier het behandelprogramma hulp bood.

Het behandelprogramma had als doel de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met PWS zo goed mogelijk te stimuleren en de ouders te ondersteunen bij de verzorging en het opvoeden van hun kind. Elke drie maanden bespraken we met ouders de obstakels die ze tegenkwamen en bekeken we wat het kind kon en wat de volgende stap in de motorische ontwikkeling van het kind was. We lieten ouders zien hoe ze met hun kind konden oefenen om de volgende stap in de ontwikkeling te kunnen maken. Ook was er ruimte voor de ouders om vragen te stellen over PWS en de ontwikkeling van hun kind. Onze bevindingen en adviezen werden gedeeld met de kinderfysiotherapeut van het gezin die het kind wekelijks behandelde. Door de samenwerking tussen het expertise centrum, de kinderfysiotherapeut van het gezin en de ouders ontstond er een PWS specifiek behandelprogramma dat thuis door de ouders onder begeleiding van hun eigen kinderfysiotherapeut kon worden uitgevoerd.

Het is belangrijk om de motorische ontwikkeling van jonge kinderen met PWS zo goed mogelijk te stimuleren omdat baby's en peuters hun motoriek nodig hebben om hun omgeving te leren kennen. Elke nieuw verworven motorische vaardigheid opent voor het kind deuren om zijn wereld te voelen, erin te bewegen en sociaal te verkennen en hiervan te leren. In de eerste twee levensjaren van een kind vinden er grote ontwikkelingen plaats in de hersenen. De hersenen worden voor een groot deel gevormd op basis van ervaringen die het kind bij het verkennen van zijn omgeving opdoet. De motorische ontwikkeling is cruciaal in dit proces.



Het eerste half jaar van Noor haar leven

Noor werd geboren in een ziekenhuis na een voldragen zwangerschap. Vanwege voedingsproblemen, spierslapte en weinig bewegen verbleef ze de eerste weken in het ziekenhuis. Binnen een paar weken werd op basis van genetisch onderzoek het Prader-Willi syndroom vastgesteld. We zagen Noor voor de eerste keer in ons centrum toen ze 5,5 maanden oud was. Op dat moment was ze in goede gezondheid, maar ouders hadden vragen over het hanteren en verzorgen van Noor. Er waren voedingsproblemen en de ouders wilden dat we naar de heupen van Noor zouden kijken.

Omdat Noor niet zelf aangaf wanneer ze honger had waren haar ouders bezorgd of Noor genoeg at. Daarnaast hadden Noor's ouders gehoord dat overeten voorkomt bij PWS en daarom wilden ze weten of ze daar nu al rekening mee moesten houden. We legden uit dat het overeten op deze leeftijd nog niet voorkomt en adviseerden hen om het door de kinderarts voorgeschreven voedingsschema te volgen. Omdat flesvoeding veel energie vroeg van Noor en veel tijd kostte, adviseerden we om maximaal 15-20 minuten flesvoeding te geven en wat er daarna nog over was te geven via de sonde. We lieten zien hoe Noor het beste vastgehouden en ondersteund kon worden tijdens het voeden. Ook lieten we zien hoe een bolletjes kussen gebruikt kon worden om Noor te ondersteunen tijdens transport in een maxi-cosi en er werden tips gegeven voor het optillen, dragen en in bad doen van Noor.

De ouders gaven aan dat ze in Noor's heupen een knak voelde en hoorde wanneer ze haar benen in een kikkerpositie bracht, bijvoorbeeld bij het verschonen. Dit werd ook geobserveerd tijdens ons fysieke onderzoek en het viel op dat Noor haar rechter been minder bewoog dan haar linker been. Hoewel de orthopeed al een echografie van haar heupen had gemaakt, adviseerden we dit nog een keer te laten doen, waarna heupdysplasie werd vastgesteld.



Noor 1

Noor was erg slap en had moeite om tegen de zwaartekracht in te bewegen. Liggend op haar rug kon ze haar hoofd opzij draaien, haar armen optillen om naar een speeltje te reiken en naar haar zij rollen. Vanwege haar spierslapte kon Noor haar armen niet lang genoeg optillen om een tijdje met een speeltje te spelen. Ze kon de reikbeweging maar een paar keer achterelkaar herhalen wat te weinig herhaling is om goed te leren reiken en grijpen (Foto Noor1). Ze bewoog haar benen, maar ze kon haar benen nog niet van de grond tillen. Liggend op haar buik kon ze haar hoofd een paar seconden optillen. Over het geheel bekeken had Noor moeite om haar lichaamshouding te controleren, ze bewoog veel trager dan kinderen met een normale ontwikkeling en ze was snel vermoeid. We lieten de ouders zien hoe ze Noor in posities konden brengen waarin ze minder last had van de zwaartekracht en makkelijker zou kunnen bewegen. Bijvoorbeeld wanneer Noor op haar rug lag kon een bolletjes kussen gebruikt worden om op te liggen die zo gevormd werd dat haar armen en benen in een gebogen en ondersteunde positie kwamen. Ook lieten we zien hoe een driehoekvormig kussen gebruikt kon worden om Noor op haar buik te laten liggen in een meer verticale positie. Vanuit deze positie kostte het minder spierkracht om haar hoofd op te tillen en kon ze zo het hoofd langere tijd opgeheven houden (Foto Noor2) .

Noor 2

Rond de eerste verjaardag van Noor

Noor was gestart met het maken van brabbelgeluidjes en sinds vier maanden was de sonde er uit omdat zij zelf genoeg kon eten. Noor was onder behandeling van een pre-logopedist om te helpen bij de transitie van vloeibaar voedsel naar vast voedsel. Tijdens het eten zat zij in een gewone kinderstoel waarin een kussentje gebruikt werd om haar houding goed te ondersteunen. Haar mogelijkheden om te bewegen waren de afgelopen 6 maanden beperkt geweest omdat ze in een gipsbroek had gezeten vanwege haar heupdysplasie. Noor was de gipsbroek net een paar weken kwijt toen we haar weer in ons centrum zagen. Ze kon liggend op haar buik haar hoofd optillen en zich oprichten waarbij ze steunde op haar onderarmen. Op haar rug kon ze de benen van de grond tillen en haar voeten vasthouden met haar handen en ze kon van haar rug naar haar buik rollen. Buikschuiven lukte nog niet maar ze probeerde het wel. Ook kon ze gesteund al redelijk goed zitten (Foto Noor4). Een paar maanden later ging ze rollend en schuivend op haar buik de kamer door. Ook probeerde ze te kruipen wat nog niet lukte omdat haar knieën telkens naar buiten gleden waarna ze in een kikkerpositie terecht kwam (Foto Noor5). Dit werd veroorzaakt door haar lage spierspanning, spierzwakte van de heupen en een gebrek aan controle. De adviezen waren gericht op het verbeteren van heupspierkracht en heupcontrole. Bijvoorbeeld, het oefenen van de kruiphouding door Noor haar buik of knieën een beetje te ondersteunen zodat ze spierkracht en controle kon opbouwen. Wanneer Noor zonder steun in de kruiphouding kon staan, adviseerden we een doek om haar buik te doen waarmee haar romp een beetje opgetild kon worden tijdens het kruipen en het kruipen minder kracht zou kosten.



Noor 4

Een ruime vier maanden nadat de gipsbroek af was gegaan kon Noor tijgeren, zelfstandig zitten en vanuit liggen komen zitten. Vanuit zitten kon Noor in verschillende richtingen reiken en achterom kijken. Ze gebruikte een abnormale manier om van liggen naar zitten te komen. Vanuit liggen op haar buik duwde ze zichzelf op waarna haar benen in een kikkerpositie kwamen, ze bracht haar gewicht verder naar achteren en strekte haar benen uit naar een gespreide positie, waarna ze haar benen naar voren bracht en zat. Deze manier van zitten zie je zelden bij kinderen met een normale ontwikkeling, maar zie je regelmatig bij baby's die slap zijn (bijvoorbeeld bij Down syndroom)



Noor 5

Noor op 2 jarige leeftijd

Noor had voor het eerst in haar leven koorts gehad vanwege een oorontsteking. De week voorafgaand aan de koorts hadden ouders al gemerkt dat Noor zich niet lekker voelde, doordat ze slapper was dan anders, moe was en meer sliep. Koorts is geen goede graadmeter voor ziekte bij PWS. Kinderen kunnen ernstig ziek zijn zonder dat ze koorts hebben. Daarom wordt ouders geadviseerd om contact op te nemen met hun kinderarts als ze het idee hebben dat hun kind ziek is.

Vanaf 18 maanden begon Noor steeds gevarieerder geluiden te maken en communiceerde ze non-verbaal o.a. door dingen aan te wijzen. Ze kon gesproken opdrachtjes uitvoeren, maar ze sprak zelf nog geen woorden. Rond haar tweede verjaardag startte ze met logopedie. Een paar weken nadat ze met logopedie was gestart sprak ze haar eerste woordjes en gebruikte ze gebaren om te communiceren. Het is bij kinderen met PWS gebruikelijk om rond twee jarige leeftijd te starten met logopedie.

Noor kon een kort moment zelfstandig staan en kon zichzelf aan een krukje opduwen tot staan. Tijdens het bezoek aan ons centrum deed Noor haar eerste stapjes los! De adviezen waren gericht op het zelfstandig staan en lopen (Foto Noor6). Om het staan te oefenen lieten we zien dat het helpt om Noor tijdens het spelen een groot maar licht object te geven, zodat ze twee handen nodig heeft om het te pakken en dus even los moet staan. Bij het lopen lieten we ouders zien dat het helpt om Noor eerst vast te houden totdat ze in stand haar balans gevonden heeft waarna ze voorzichtig losgelaten moet worden zodat ze een paar stapjes kan maken.

In deze periode begon Noor een heel sterke eigen wil te ontwikkelen en kon ze erg boos worden als dingen anders gingen dan dat ze wilde. Ouders vroegen zich af of dit normaal peutergedrag was of dat dit een van de PWS kenmerken was. We bespraken met de ouders dat het waarschijnlijk een beetje van beide was.



Noor 6

Noor als een peuter

De heupen van Noor zaten nu goed in positie, toch bleek dat één heupkom niet volledig ontwikkeld was waardoor er een klein risico is voor heupdislocatie. Voor Noor is het daarom extra belangrijk om de spieren rond haar heupen te blijven trainen. We bespraken dit met de kinderfysiotherapeut die Noor thuis begeleidde.

Noor had nog steeds een sterke wil en kon erg kwaad worden als dingen anders gingen dan zij wilde. Omdat ze de begrippen “stout” en “lief” goed begreep konden haar ouders Noor goed corrigeren. Noor liet geen obsessief gedrag rond eten zien en ze kon steeds beter praten. Ze liet veel imitatiespel zien waarin ze dingen uit haar leven naspeelde. Ze kon verschillende fijn motorische vaardigheden uitvoeren, zoals kralen rijgen en een knoop open en dicht doen (Foto Noor8). We merkten op dat we dachten dat Noor verstandelijk op een hoger niveau functioneerde dan gemiddeld voor PWS, ouders bevestigden dat dit ook uit de cognitieve ontwikkelingstest die recent was afgenomen was gebleken.



Noor 8



Noor 7

Noor kon steeds beter lopen: vooruit, achteruit, over een lijn, met scherpe bochtjes en zijwaarts. Ze kon haar looptempo versnellen maar ze kon nog niet rennen. Wanneer ze wilde springen deed ze het begin van de beweging goed, (ze boog door haar knieën en strekte daarna) maar ze kwam nog niet met de voeten van de grond. Ook kon ze op een driewieler fietsen en eventjes op een been staan. Noor had nog duidelijk last van een lage spierspanning en spierzwakte wat o.a. te zien was aan haar holle rug en overstreckte knieën bij het staan. Hoewel Noor motorisch goed vooruit was gegaan bleef ze sterk achter op haar leeftijdsgenootjes, wat kenmerkend is voor PWS.

Omdat dit het laatste bezoek was aan ons centrum in het kader van de studie waren de adviezen wat algemener. We gaven aan dat het goed zou zijn om met Noor te oefenen om langere tijd achter elkaar te kunnen lopen, driewiel fietsen, rennen enz. Ook adviseerden we om Noor in de toekomst op te geven voor een wekelijkse spelactiviteit of sport met leeftijdsgenootjes.

Hoofdstuk 2: Waar worden de motorische problemen bij het Prader-Willi syndroom door veroorzaakt?

De motorische problemen bij PWS worden mogelijk veroorzaakt doordat de lichaamssamenstelling van mensen met PWS anders is. Bij mensen met PWS is de hoeveelheid vetmassa verhoogd en de hoeveelheid spiermassa verlaagd. Daarnaast is het mogelijk dat de spieren zelf minder goed zijn of dat er iets niet goed gaat met de aansturing van de spieren vanuit de hersenen. We doorzochten de literatuur om een overzicht te krijgen van de actuele kennis over lichaamssamenstelling en de spieren of aansturing van spieren bij PWS. In dit hoofdstuk worden de belangrijkste bevindingen beschreven.

Bij het meten van lichaamssamenstelling wordt de totale lichaamsmassa gedeeld in vetmassa en vetvrije massa. De vetvrije massa bestaat voornamelijk uit spiermassa. Als er 18% vetmassa is, dan is de overige 82% van de totale lichaamsmassa vetvrije massa. Er is veel onderzoek gedaan naar lichaamssamenstelling bij PWS en de resultaten zijn eenduidig. Bij baby's met PWS is de lichaamssamenstelling vanaf de geboorte afwijkend en de verhouding raakt bij het toenemen van de leeftijd verder uit balans (Tabel 1).

Spiermassa is 25 tot 37% verminderd bij kinderen met PWS, wat de spierzwakte zou kunnen verklaren. Mogelijk wordt de afwijkende lichaamssamenstelling veroorzaakt door een tekort aan groeihormoon. Uit groeihormoonstudies bleek dat de lichaamssamenstelling verbetert, maar niet normaliseert.

Er is weinig onderzoek gedaan naar de spieren en de aansturing van spieren bij PWS. Er zijn kleine afwijkingen in de spiervezels en het deel van de hersenen voor motoriek reageert vertraagd. Het is onduidelijk of deze afwijkingen aangeboren zijn of ontstaan doordat mensen met PWS minder bewegen. Als spieren minder gebruikt worden dan kunnen dezelfde afwijkingen ontstaan als die gerapporteerd worden bij PWS.

Opmerkelijk is dat de motorische problemen het grootst zijn in de babytijd en peutertijd terwijl de lichaamssamenstelling op die leeftijd enkel licht afwijkend is. We denken daarom dat de spieren of de aansturing van de spieren bijdragen aan de motorische problemen en adviseren om meer onderzoek te doen op dat gebied.

Tabel 1: Overzicht verdeling lichaamssamenstelling bij de normale ontwikkeling en bij PWS

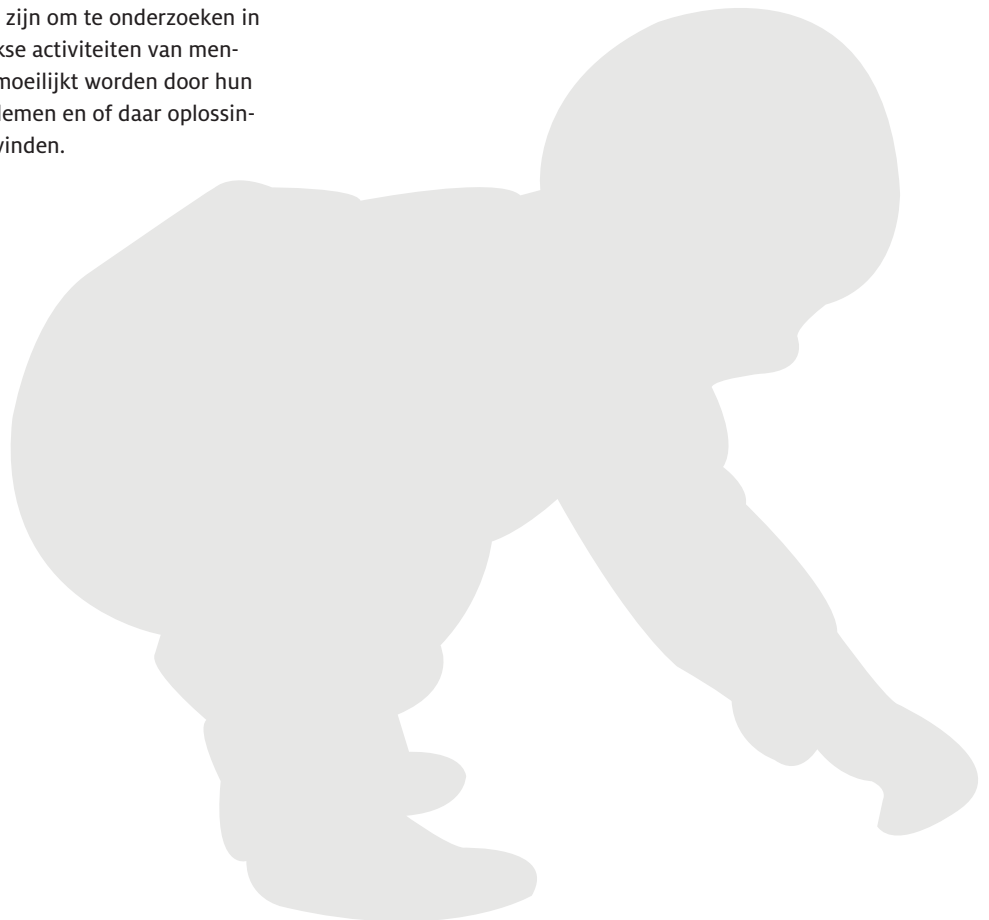
	Bij de normale ontwikkeling		Bij het Prader-Willi syndroom	
	Vetmassa	Vetvrije massa	Vetmassa	Vetvrije massa
Baby's	24%	76%	28-32%	68-72%
Kinderen	18%	82%	40-50%	50-60%

Hoofdstuk 3: Motorische problemen bij het Prader-Willi syndroom en behandelingsmogelijkheden

Hoewel motorische problemen bij PWS kenmerkend zijn, is er weinig bekend over behandelingen om de motoriek te verbeteren. We doorzochten de literatuur om een overzicht te krijgen van de motorische problemen bij PWS en om de effecten van groeihormoonbehandeling en oefenen op de motoriek te beschrijven. De belangrijkste bevindingen worden in dit hoofdstuk beschreven.

Alle onderzoeken waarin de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met PWS werd bekeken rapporteren een grote motorische achterstand ten opzichte van leeftijdsgenoten met een normale ontwikkeling. Kinderen met PWS doen er twee tot drie keer zo lang over om de motorische mijlpalen zoals kruipen, zitten, staan en lopen te bereiken. Ook bij oudere kinderen en volwassenen zijn er motorische problemen. Oudere kinderen en volwassenen met PWS zijn minder actief gedurende de dag en de fysieke fitheid en de spierkracht zijn verminderd. Volwassenen met PWS hebben bij het staan minder balans en tijdens het lopen hebben ze een kleinere pas en bewegen ze langzamer. We concludeerden dat het goed zou zijn om te onderzoeken in hoeverre dagelijkse activiteiten van mensen met PWS bemoeilijkt worden door hun motorische problemen en of daar oplossingen voor zijn te vinden.

Wat betreft behandelingen om de motoriek te verbeteren worden er positieve effecten van groeihormoonbehandeling en oefenen genoemd. Onder groeihormoonbehandeling worden positieve effecten op de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met PWS gerapporteerd en ook bij oudere kinderen en volwassenen worden positieve effecten op de motoriek genoemd. Oefenen blijkt bij kinderen en volwassenen met PWS een positief effect te hebben op het gewicht, de lichaamssamenstelling, het fysieke activiteitsniveau (hoe actief iemand is gedurende de dag) en de fysieke fitheid. We concludeerden dat fysieke activiteit en spierkrachttraining een belangrijk onderdeel behoren te zijn in het dagelijkse leven van mensen met PWS en adviseerden een combinatie van groeihormoonbehandeling en oefenen zo vroeg mogelijk in de ontwikkeling.



Hoofdstuk 4: Het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling op de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met het Prader-Willi syndroom

Inleiding

Behandelingen om de motorische ontwikkeling van baby's en peuters met PWS te verbeteren zijn met name gericht op groeihormoonbehandeling. Doordat de lichaamssamenstelling van mensen met PWS verbeterd door groeihormoonbehandeling wordt er gedacht dat de spierkracht en daarmee de motorische ontwikkeling ook verbeteren. Sommige studies rapporteerden inderdaad een positief effect van groeihormoon op de motorische ontwikkeling, maar er zijn ook studies die geen effect konden aantonen. Dit komt mogelijk doordat bij baby's en peuters met PWS de motorische ontwikkeling niet gevolgd wordt (niet herhaaldelijk over de tijd gemeten), waardoor beperkt rekening gehouden kan worden met verschillen tussen kinderen en de verschillende patronen van de ontwikkeling. Hoewel oefenen bij kinderen en volwassenen met PWS tot positieve resultaten leidde, zijn er geen onderzoeken bekend over de effecten van oefenen bij baby's en peuters met PWS. Wij veronderstelden dat een combinatie van oefenen en groeihormoonbehandeling elkaar zouden kunnen versterken, omdat de toename in spiermassa onder invloed van training meteen gebruikt kan worden tijdens het oefenen van motorische vaardigheden. Daarnaast concludeerden we dat het nodig is om de motorische ontwikkeling over de tijd te meten.

Methode

Er werden 22 baby's en peuters met PWS onderzocht. Van elk kind evalueerden we elke drie maanden gedurende twee jaar de motorische vooruitgang. We gebruikten hiervoor gestandaardiseerde en gevalideerde motorische testen. Alle kinderen deden vanaf het begin mee in het behandelprogramma. Tien kinderen kregen vanaf het begin groeihormoonbehandeling en 12 kinderen kregen pas groeihormoon na een controle periode. We wilden weten of de motorische ontwikkeling verbeterde wanneer de kinderen oefening gecombineerd met groeihormoonbehandeling kregen t.o.v. alleen oefening.

Het behandelprogramma: In Nederland zijn baby's en peuters met PWS onder behandeling van een kinderfysiotherapeut. Deze kinderfysiotherapeut heeft meestal geen specifieke kennis van of ervaring met het syndroom, omdat het zo zeldzaam is. In het behandelprogramma hebben we de expertise van het Radboud universitair medisch centrum toegevoegd. Elke drie maanden werden de knelpunten in de ontwikkeling van het kind met de ouders bekeken en besproken. Er werden adviezen gegeven hoe de ouders de motorische ontwikkeling van hun kind konden stimuleren en er werden tips gegeven voor de verzorging. Deze informatie werd ook gedeeld met de kinderfysiotherapeuten van het gezin. Op deze manier ontstond een programma dat thuis door de ouders, met steun van een eerstelijns kinderfysiotherapeut, kon worden uitgevoerd.

De zwaartekracht trotseren

Komen zitten vanaf een vlakke vloer is erg moeilijk



Het kost dit meisje veel inspanning en tijd om te komen zitten waardoor ze de beweging niet kan herhalen en dus niet kan oefenen.

Komen zitten vanaf een schuin vlak is veel gemakkelijker

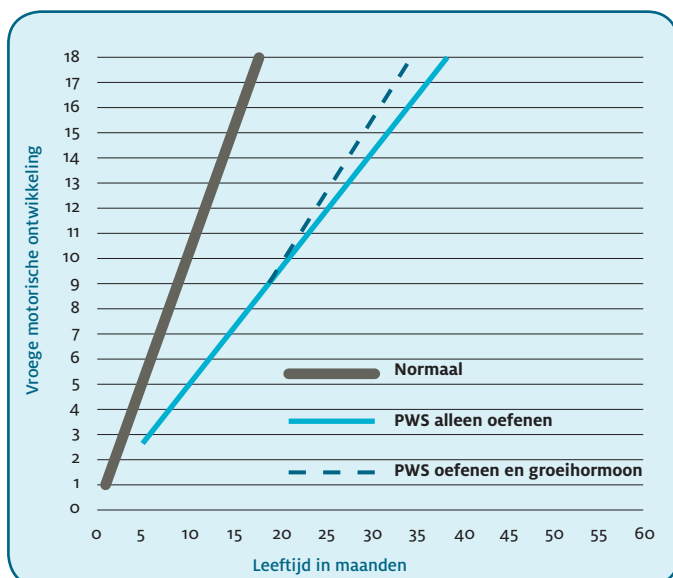


Vanaf het schuine vlak kan dit meisje makkelijk komen zitten. Ze doet er maar 5 seconden over en heeft genoeg energie om het te herhalen zodat ze het komen zitten kan oefenen.

Uit de praktijk weten we dat baby's en peuters met PWS door hun spierslapte moeite hebben om tegen de zwaartekracht in te bewegen. Zo lukt het baby's met PWS niet om het hoofd op te tillen wanneer ze op hun buik liggen. Als baby's met PWS op de rug liggen lukt het niet om de armen of benen van de onderlaag te heffen. Ook kost het hen veel moeite om de houding van het lichaam te controleren. Bijvoorbeeld wanneer een baby met PWS in een maxi-cosi wordt meegenomen en onderweg een beetje scheef zakt dan kan het kind dit niet zelf corrigeren. De ouders werd geleerd hoe ze de omgeving zo konden aanpassen dat hun kind minder last had van de zwaartekracht waardoor het minder kracht kostte om de bewegingen te maken (foto reeks A en B). In het programma was er zowel aandacht voor krachttraining als vaardigheidstraining. Voor krachttraining zijn 10 herhalingen nodig. Dat betekent dat de beweging wel moeite moet kosten maar dat tien herhalingen goed mogelijk moeten zijn. Voor vaardigheidstraining is het nodig de beweging heel vaak te herhalen zodat de beweging als het ware inslijpt. De beweging moet dan dus weinig kracht kosten en leuk zijn om te doen. De adviezen waren afgestemd op het ontwikkelingsniveau, de interesses en de mogelijkheden van het kind.

Onderzoeksresultaten

Uit ons onderzoek bleek dat baby's en peuters met PWS gemiddeld twee keer zo lang doen over het bereiken van de motorische mijlpalen (zoals kruipen, zitten, staan en lopen). Er zijn sterke individuele verschillen in de snelheid van de motorische ontwikkeling. Voor een deel kunnen deze verschillen verklaard worden door het niveau van de motorische ontwikkeling van het kind aan het begin van het onderzoek en door groeihormoonbehandeling. Kinderen die aan het begin van de studie een grotere motorische achterstand hadden, ontwikkelden zich langzamer dan kinderen die een kleinere motorische achterstand hadden. Dit komt waarschijnlijk doordat het ene kind met PWS slapper is dan het andere kind.



Figuur 1: Het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling op de vroege motorische ontwikkeling.

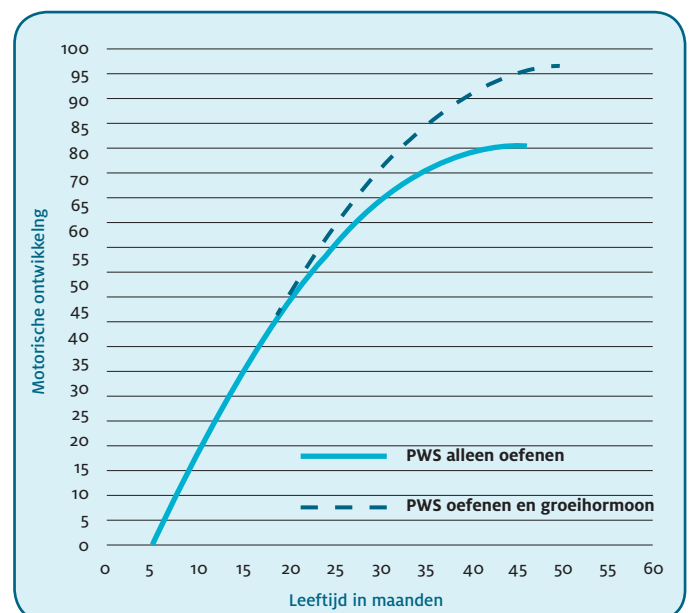
Bij de vroege motorische ontwikkeling gaat het om de vaardigheden die in het eerste 1,5 jaar van de normale ontwikkeling geleerd worden, zoals kruipen, zitten, staan en lopen. De dikke grijze streep laat de normale motorische ontwikkeling zien, de zwarte streep de ontwikkeling bij PWS en de gestreepte streep het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoon op de motorische ontwikkeling.

We bekeken de vroege motorische ontwikkeling, dat zijn de vaardigheden die in het eerste 1,5 jaar van de normale ontwikkeling geleerd worden, zoals kruipen, zitten, staan en lopen.

Aan de gestreepte lijn in Figuur 1 ziet u dat de vroege motorische ontwikkeling onder invloed van oefening gecombineerd met groeihormoonbehandeling iets sneller ging. Om precies te zijn de kinderen konden 3,8 maanden eerder in hurkzit spelen en vanuit hurkzit gaan staan en weer gaan zitten (de laatste vaardigheden van de test over de vroege motorische ontwikkeling). Het verschil met de normale ontwikkeling blijft groot. Er waren ook aanwijzingen dat het effect van de interventie groter is wanneer op een jonge leeftijd gestart wordt met oefening en groeihormoon. In Figuur 2 ziet u hoe de motorische ontwikkeling verder gaat bij het gevarieerd leren lopen (vooruit, achteruit, zijwaarts, over een lijn, op de tenen), rennen, traplopen, op één been staan en springen. Tijdens het onderzoek kregen alle kinderen na de controleperiode groeihormoon, dit plaatje laat zien hoe de ontwikkeling gemiddeld zou zijn gegaan zonder groeihormoonbehandeling. Zonder groeihormoon zouden de peuters in staat zijn om te lopen en een paar seconden op een been te staan, maar ze kunnen nog niet rennen en laten het hoofd hangen bij het opkomen vanuit rugligging. Met groeihormoon zijn de peuters aan het eind van de studie in staat om te rennen, over een stok te stappen op kniehoogte en vanuit rugligging op te komen naar een zittende positie zonder het hoofd te laten hangen.

Conclusie

Het onderzoek toont aan dat de combinatie van oefenen en groeihormoonbehandeling de motorische ontwikkeling verbetert en dat deze verbetering goed te merken is in het functionele gedrag van het kind.



Figuur 2: Effect van oefenen gecombineerd met groeihormoon aan het einde van de studie.

De zwarte streep laat zien hoe de motorische ontwikkeling verder zou zijn gegaan wanneer niet gestart zou zijn met groeihormoonbehandeling. De gestreepte streep laat het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling zien.

Hoofdstuk 5: Het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling op spiermassa bij baby's en peuters met het Prader-Willi syndroom

Inleiding

Doordat de lichaamssamenstelling van mensen met PWS verbetert door groeihormoonbehandeling, wordt er gedacht dat de spierkracht en daarmee de motorische ontwikkeling verbeteren. Studies die deze samenhang demonstreren ontbreken nog. Oefenen heeft ook een positief effect op lichaamssamenstelling en motoriek bij PWS. Daarom onderzochten we bij baby's en peuters met PWS het effect van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling, op spierdikte en de samenhang met spierkracht en motorische ontwikkeling.

Spierkracht meten



Methode

Parallel aan de studie over de motorische ontwikkeling (hoofdstuk 4) onderzochten we ook spierkracht en spierdikte. Voor het meten van spierkracht ontwikkelden we een nieuwe meetmethode, omdat deze nog niet bestond voor zulke jonge kinderen. We gebruikten daarbij een zogenaamde 'trektaak'. De trektaak was gebaseerd op trekactiviteiten die kinderen met een normale ontwikkeling vanaf zes maanden oud spontaan kunnen laten zien, wanneer ze een object naar zich toe proberen te halen. Tijdens de trektaak zat het kind in een speciaal stoeltje waarmee de totale trekkracht van het kind gemeten kon worden met behulp van een sensor die onder het stoeltje bevestigd was. De meetmethode en het meetinstrument werden getest en normaalwaarden werden verzameld bij kinderen met een normale ontwikkeling (Foto). Spierdikte van de bovenarm, onderarm, bovenbeen en onderbeen werden gemeten met behulp van spierechografieën.

Resultaten

Er bleek een sterke samenhang tussen spierdikte, spierkracht en motorische ontwikkeling bij baby's en peuters met PWS. Kinderen met dunnere spieren waren slapper en hadden ook een grotere achterstand in de motorische ontwikkeling. Bij de start van het onderzoek was spierdikte in alle vier de spiergroepen verminderd. De toename in spierdikte was sneller in spieren die vaak gebruikt worden tijdens de vroege motorische ontwikkeling. Aangezien dit effect onafhankelijk was van groeihormoon wijst dit op een positief effect van oefenen. Onder invloed van oefenen gecombineerd met groeihormoonbehandeling nam de spierdikte verder toe. Hoewel spierdikte bijna normaliseerde bleef de motorische ontwikkeling nog sterk achter. Hieruit concludeerden we dat de verminderde hoeveelheid spiermassa gerelateerd is aan de motorische problemen, maar dat deze daardoor niet volledig verklaard kan worden.

Hoofdstuk 6: Kinderfysiotherapie bij het Prader-Willi syndroom

Introductie

Een van de meest genoemde kenmerken van PWS is een lage spierspanning (hypotonie) en een flinke achterstand in de motorische ontwikkeling bij baby's en peuters. Ook bij oudere kinderen en volwassenen met PWS zijn er motorische problemen: ze zijn minder actief, hebben een slechte conditie en zijn motorisch minder vaardig. Fysiotherapie en motorische training is voor mensen met PWS van groot belang. Bij jonge kinderen wordt kinderfysiotherapie gebruikt om de motorische ontwikkeling te stimuleren. Bij oudere kinderen en volwassenen is oefenen van groot belang om spierkracht op te bouwen en in goede conditie te blijven met een gezond gewicht. In dit hoofdstuk worden de verschillende motorische ontwikkelingsfasen beschreven en de rol van de kinderfysiotherapeut.

Fase 1: Jonge baby (0-6 maanden)

Baby's met PWS hebben een lage spierspanning en minder spierkracht. Hierdoor hebben ze moeite om te bewegen en krijgen ze een achterstand in hun motorische ontwikkeling. Omdat ze minder spiermassa en meer vetmassa hebben, kost het meer moeite om het lichaam tegen de zwaartekracht in te bewegen. Het lukt bijvoorbeeld niet om de armen en benen gemakkelijk te heffen. Ook zijn baby's met PWS vaak te slap om hun lichaamshouding te ondersteunen wanneer ze liggen en gedragen worden.



In deze periode is het belangrijk dat het kind onder behandeling komt van een kinderfysiotherapeut. De kinderfysiotherapeut kan de ouders leren hoe ze de motorische ontwikkeling van hun kind kunnen stimuleren en handige tips geven over het hanteren en verzorgen van hun kind. Omdat PWS zeldzaam is, hebben de meeste kinderfysiotherapeuten geen ervaring met PWS en is het belangrijk om in het eerste half jaar na de geboorte een kinderfysiotherapeut van een specialistisch centrum te raadplegen. Op dit moment kan dat in het Radboud universitair medisch centrum, afdeling Revalidatie, sectie kinderfysiotherapie (tel: 024-3619004)

Fase 2: Baby's en peuters (6-36 maanden)

In deze periode begint het kind meer spierkracht te ontwikkelen en wordt het actiever. Het is niet zo dat het kind geen last meer heeft van een lage spierspanning en verminderde spierkracht, maar de spierkracht is voldoende toegenomen om actiever te kunnen bewegen. Vergeleken met leeftijdsgenootjes, duurt het ongeveer twee keer zo lang om de motorische mijlpalen zoals omrollen, kruipen, zitten, staan en lopen, te bereiken. De meeste kinderen met PWS krijgen in deze fase logopedie, omdat het spontane spreken niet vlot op gang komt en sterk achter blijft op het vermogen taal te begrijpen en non-verbaal te communiceren.

In deze periode is het goed dat het kind onder behandeling is (of blijft) van een kinderfysiotherapeut en dat ook de kinderfysiotherapeut van het specialistisch centrum het kind elk halfjaar ziet. Deze informeert de ouders over de motorische ontwikkeling bij PWS, en kan de ouders en de eerstelijns kinderfysiotherapeut ondersteunen bij de motorische stimulering van het kind. Het is belangrijk dat ouders dagelijks aandacht besteden aan het stimuleren van de motorische ontwikkeling van hun kind en dit kan gemakkelijk tijdens het verzorgen of het spelen met het kind. Voor spierkrachttraining is het nodig om op 70% van de maximale spierkracht 8 tot 10 herhalingen te maken. Bij vaardigheidstraining is het nodig om de beweging heel vaak te herhalen en mag daarom niet te veel spierkracht vragen. Er worden uitgangsposities gecreëerd waarin het kind in staat is een beweging voldoende vaak te kunnen herhalen. Hierbij kan gedacht worden aan het oefenen van het oprichten van het hoofd in buikligging op een schuin vlak, waardoor de invloed van de zwaartekracht minder is en het dus minder kracht kost om de beweging te maken.



Fase 3: Peuters en kleuters (3- 6 jaar)

In deze fase hebben de kinderen nog steeds hypotonie en spierzwakte, maar ze kunnen motorisch al aardig uit de voeten. Ze komen staan, ze kunnen lopen en weer gaan liggen. Ze klimmen op een stoel of bank en kunnen op handen en knieën de trap op kruipen. De kinderen leren traplopen, rennen en springen. Een goede controle van de ontwikkeling van de rug is van belang i.v.m. de verhoogde kans op scoliose bij mensen met PWS. Voor de ontwikkeling van fijn motorische vaardigheden is het goed de ogen van uw kind te laten testen.

Soms kan de kinderfysiotherapeutische begeleiding tijdelijk onderbroken worden, omdat het kind inmiddels een groot deel van de noodzakelijke fundamentele motorische vaardigheden beheerst. Regelmatige, kortdurende perioden van begeleiding zijn echter van belang om het leren van specifieke vaardigheden te ondersteunen, zoals fietsen, zwemmen, tekenen en kleuren. Daarnaast blijft het oefenen van spierkracht en conditie belangrijk. Het kind kan vaak wel lopen, maar kan het nog alleen kort volhouden. Het kind raakt vrij snel vermoeid wat terug te zien is in de manier van lopen; het kind begint te zwabberen en te struikelen. Door het langer volhouden van bepaalde activiteiten, worden kracht en conditie opgebouwd en zal de manier van bewegen verbeteren.



Fase 4: Schoolleeftijd (6-12 jaar)

Het kind beheerst de belangrijkste motorische vaardigheden, maar kan het nog niet lang volhouden. Hierdoor kan het bijvoorbeeld niet naar school fietsen of lopen. Ook begint het kind in deze periode meestal relatief zwaarder te worden. De motorische problemen, maar ook gedragsproblemen maken het soms moeilijk om aan te sluiten bij (buiten)speelactiviteiten en sport.

Binnen de kinderfysiotherapie wordt gekeken naar wat voor soort spel of sport activiteiten passen bij het kind, zodat sport een deel kan worden van de dagelijkse activiteiten. Er vindt controle plaats op het eventueel ontstaan van een scoliose of andere gewricht- of spierproblemen. Door de relatief lage spierkracht, neiging tot overgewicht en slechte coördinatie zijn kinderen met PWS gevoeliger voor blessures. Omdat zij minder pijn ervaren (een hoge pijngrens hebben) is regelmatige controle van belang. Fysiotherapeutische begeleiding is gericht op conditietraining, spierkrachttraining en vaardigheidstraining gerelateerd aan sport, spel en dagbesteding.

Fase 5: Adolescenten (13-18 jaar)

In deze fase worden keuzes gemaakt op het gebied van dagbesteding en wonen. In deze keuzes nemen dieet en een gezonde leefstijl met beweging een centrale plaats in.

De transitie van de kindzorg naar de volwassenzorg vindt plaats. De begeleiding door de (kinder) fysiotherapeut bestaat uit coaching en monitoring. Dieet, sport en voldoende activiteiten worden ingebed in het dagelijks patroon met jaarlijkse controles door een multidisciplinair team. Het is mogelijk dat de patiënt in deze fase behoefte heeft om bepaalde specifieke vaardigheden te oefenen die nodig zijn voor een opleiding of werk. De (kinder) fysiotherapeut kan hierbij helpen.

14.GEN.27.27



00:06

00:12

00:18

00:24

00:30