



expertise centrum
prader willi syndroom

Medical Alerts

**Aandachtspunten
voor mensen met het
Prader-Willi syndroom**

Persoonlijke gegevens

Gegevens over de persoon met Prader-Willi syndroom:

Naam: _____

Geboortedatum: _____

Adres: _____

In geval van nood waarschuwen:

Naam: _____

Relatie tot persoon met Prader-Willi syndroom: _____

Telefoonnummer: _____

Behandelend artsen:

Naam huisarts/AVG: _____

Plaats: _____

Naam specialist: _____

Specialisme: _____

Ziekenhuis + plaats: _____

Naam specialist: _____

Specialisme: _____

Ziekenhuis + plaats: _____

Medicatie: _____

Allergieën: _____

Bijzonderheden tijdens spoedsituaties: _____

Voorwoord

Mensen met Prader-Willi syndroom (PWS) hebben specifieke medische zorgbehoeften. Het is van het grootste belang dat ook in noodsituaties rekening gehouden wordt met bepaalde medische kenmerken/medische alarmsignalen die samengaan met PWS. Dit boekje kan hierbij helpen. Het is bedoeld voor ouders/verzorgers, om dit in spoedeisende situaties te kunnen overhandigen op de eerste hulp, aan ambulancepersoneel of behandelend artsen.

Het boekje is opgedeeld in verschillende hoofdstukken. Het eerste hoofdstuk behandelt algemene informatie die belangrijk is bij spoedeisende situaties. Wij raden aan dit hoofdstuk in ieder geval volledig te lezen. Het tweede hoofdstuk gaat in op aandachtspunten bij specifieke problemen. In het derde hoofdstuk worden de risico's van anesthesie besproken.

Inhoudsopgave

Inleiding	7
Hoofdstuk 1: Medische alarmsignalen;	8
belangrijke overwegingen in spoedsituaties	
• Bijnierinsufficiëntie	
• Slaap- en ademhalingsproblemen	
• Maagproblemen	
• Onvermogen tot braken	
• Instabiele lichaamstemperatuur	
• Hoge pijngrens	
• Hyperfagie	
Hoofdstuk 2: Aandachtspunten bij specifieke problemen	12
• Groeihormoonbehandeling	
• Luchtweginfecties	
• Slaperigheid overdag	
• Negatieve reacties op bepaalde medicatie	
• Waterintoxicatie	
• Diabetes mellitus	
• Huidproblemen	
• Gedrag en psychiatrie	
• Orthopedische problemen	
Hoofdstuk 3: Anesthesie	17
Informatie	20
Stressschema	21

Inleiding

Prader-Willi syndroom (PWS) is een complexe genetische aandoening, veroorzaakt door een verandering op chromosoom 15. PWS komt zowel bij mannen als vrouwen voor en onder verschillende bevolkingsgroepen. De incidentie onder pasgeborenen is ca. 1:30.000, de populatie prevalentie ca. 1:50.000.

PWS wordt gekenmerkt door spierslapte, kleine gestalte (indien niet behandeld met groeihormoon), hormoontekorten, ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen en een chronisch hongergevoel dat kan leiden tot overmatig eten. Door een trage stofwisseling (waardoor veel minder calorieën worden verbruikt dan normaal), gecombineerd met hormoontekorten en overmatig eten, kan obesitas (zwaarlijvigheid) ontstaan. Obesitas kan ernstige gevolgen hebben zoals suikerziekte en hart- en vaatziekten. Deze aandoeningen kunnen jarenlang onopgemerkt bestaan en daarom is het belangrijk om er regelmatig op te testen, met name bij volwassenen met PWS.

Kinderen met PWS worden geboren met hypotonie (spierzwakte) en daarmee samenhangende voedingsproblemen. Om die reden gedijen deze kinderen vaak niet goed ("failure to thrive"). Ook is er sprake van een achterstand in de motorische ontwikkeling op basis van de hypotonie. De tweede fase ("thriving too well") ontstaat vanaf de leeftijd van 2-5 jaar en houdt de rest van het leven aan. In de tweede fase staan een toegenomen eetlust, neiging tot ernstig overgewicht en gedragsproblemen op de voorgrond.

Factoren die meer acute problemen kunnen veroorzaken zijn negatieve reacties op medicatie, hoge pijngrens, gastro-intestinale, cardiale en respiratoire problemen, verminderd vermogen tot braken en een instabiele temperatuur.

Medische complicaties kunnen een onverwacht en ernstig beloop hebben bij mensen met PWS.

Hoofdstuk I

Medische alarmsignalen; belangrijke overwegingen in spoedsituaties

Bijnierinsufficiëntie

Kinderen

Uit onderzoek is gebleken dat 10-60% van de kinderen met PWS bijnierinsufficiëntie heeft tijdens (ernstige) stress. Een adequaat functionerende bijnier is belangrijk in geval van ziekte en stress. Mogelijk houdt de bijnierinsufficiëntie verband met het hogere sterftcijfer bij kinderen met PWS. Daarom is het belangrijk om kinderen met PWS altijd hydrocortison toe te dienen bij hevige psychologische stress, ziekte of medische ingrepen.

Volwassenen

Bij volwassenen is de prevalentie van stress-geïnduceerde bijnierinsufficiëntie veel lager. Omdat volwassenen met PWS reeds een verhoogde kans hebben op diabetes, osteoporose en hart- en vaatziekten (aandoeningen die worden versterkt door regelmatig toedienen van hydrocortison), wordt bij volwassenen aangeraden bijnierinsufficiëntie uit te sluiten d.m.v.

een metyrapontest. Onderzoek in het Erasmus MC bij 50 volwassenen met PWS heeft aangetoond dat bijnierinsufficiëntie bij volwassenen met PWS zeer zeldzaam of zelfs afwezig is (0%). Daarom wordt aangeraden om bij volwassenen alleen hydrocortison toe te dienen indien bijnierinsufficiëntie niet recent (korter dan vijf jaar geleden) is uitgesloten d.m.v. een metyrapontest.

Voor de behandelend arts:

Er wordt geadviseerd om PWS patiënten tijdens (ernstige) stress/ ziekte te behandelen met een stressdosering hydrocortison tenzij bijnierinsufficiëntie korter dan vijf jaar geleden is uitgesloten d.m.v. een metyrapontest. (Zie voorbeeld van een stressschema voor kinderen en volwassenen op pagina 16 en 17).

Slaap- en ademhalingsproblemen

Een aantal slaapgerelateerde ademhalingsproblemen worden gezien bij mensen met PWS. Soms stopt de ademhaling even tijdens het slapen. Dit wordt een apneu genoemd. Tijdens de apneu wordt er te weinig zuurstof in

het bloed opgenomen. Dit kan leiden tot een verstoring van de slaap. Als dit vaak gebeurt kan iemand 's nachts meerdere malen per uur wakker worden. Deze verstoring van slaap leidt tot slaperigheid overdag en afname van de lichamelijke conditie. Verder kan het ook leiden tot een toename van gedragsproblemen en een afname van leer- en prestatiemogelijkheden.

De oorzaak van de apneu is meestal een tijdelijke obstructie (blokkade) ergens in de luchtpijp: obstructief slaapapneu syndroom (OSAS). Dit kan gerelateerd zijn aan het overgewicht, dik speeksel, een zijwaartse kromming van de rug of vergroting van de amandelen in combinatie met nauwe bovenste luchtwegen. Slapten van de ademhalingsspieren kan hierbij ook een rol spelen.

Er zijn ook mensen met PWS die te weinig ademen door een verstoring in de aansturing van de ademhaling vanuit de hersenen: centrale slaapapneus. Jongere kinderen met PWS zonder overgewicht kunnen deze variant ontwikkelen.

Voor de behandelend arts:

De slaapgerelateerde ademhalingsproblemen worden vaak gediagnosticeerd als slaapapneu (obstructief, centraal of gemengd) of hypoventilatie met hypoxie. Goede diagnostiek is essentieel om een adequate behandeling te geven.

De cardiorespiratoire respons op een snel ontwikkelende hypoxie en hypercapnie zijn vaak afwezig, afgenomen of vertraagd in mensen met PWS. Zuurstof dient met zorgvuldige monitoring toegediend te worden. Sommige mensen met PWS hebben hypoxemie als hun enige ventilatoire drive en zuurstoftherapie kan de ademhaling gedurende de nacht verslechteren.

Langdurige OSAS kan tot ernstige complicaties leiden zoals hypertensie, cardiovasculaire problemen en cor pulmonale. Cor pulmonale speelt een belangrijke rol in de morbiditeit en mortaliteit van volwassenen met Prader-Willi syndroom.

Maagdilatatie

Het uitzetten of opzwellen van de buik, pijn en/of braken kunnen een teken zijn van een levensbedreigende maagdilatatie door overmatig eten. Dit komt vaker voor bij mensen met PWS dan in de algemene bevolking. Deze tekenen dienen zeer serieus genomen te worden.

Voor de behandelend arts:

Bij personen met PWS kan de maag uitzetten door voedsel, zonder dat zij een vol gevoel ervaren of pijn krijgen. Dit noemt men acute idiopathische maagdilatatie. Dit is een spoedsituatie omdat de bloedtoevoer naar de maag dusdanig afgekneld kan raken dat er necrose ontstaat.

Dit ziektebeeld moet beschouwd worden als een chirurgisch spoedgeval. Als een persoon met PWS deze symptomen heeft, dient hij/zij scherp in de gaten gehouden te worden. Een buikoverzichtsfoto is een eerste stap in de diagnostiek. Het is uitermate belangrijk niets meer per os te geven. Verslikken komt regelmatig voor bij

mensen met PWS door snel eten indien tijdelijk geen toezicht aanwezig is. Dit kan levensbedreigende gevolgen hebben.

Onvermogen tot braken

Bij mensen met PWS komt braken weinig voor. Braken kan een eerste teken zijn van een levensbedreigende ziekte (zie bijvoorbeeld hierboven onder maagdilatatie).

Voor de behandelend arts:

Met dit kenmerk dient rekening gehouden te worden in het licht van de hyperfagie en de mogelijke inname van ongekoofd, bedorven, of anderszins ongezond voedsel. Anti-emetica zijn vaak niet effectief en herhaalde doses kunnen toxisch zijn.

Instabiele lichaamstemperatuur
Mensen met PWS hebben vaak een verstoorde temperatuurregulatie. Bij infectieziekten geeft de hoogte van de koorts veelal geen goede indruk van de mate van ziek zijn. Vaak ontstaat er geen koorts. Dit kan ten onrechte de indruk geven dat het wel meevalt

met de ernst van de ziekte. Omgekeerd kan juist ook een sterke stijging van de temperatuur ontstaan, terwijl er slechts sprake is van een lichte infectie.

Voor de behandelend arts:

Idiopathische hyper- en hypothermie zijn beschreven. Hyperthermie kan zich voordoen tijdens een onschuldige ziekte en tijdens procedures waarbij anesthesie noodzakelijk is. Bij ernstige infecties kan koorts afwezig zijn of zelfs ondertemperatuur ontstaan. Goede diagnostiek naar de focus van de koorts en starten van adequate behandeling zijn essentieel.

Hoge pijngrens

Het ontbreken van pijnsignalen kan aanwezigheid van een infectie of letsel maskeren. Het is mogelijk dat een persoon met PWS pas pijn aangeeft indien de infectie zich reeds in een gevorderd stadium bevindt of dat hij/zij de pijn moeilijk kan lokaliseren.

Voor de behandelend arts:

Aanwijzingen van ouders/verzorgers over subtiele veranderingen in toestand

of gedrag dienen altijd eerst onderzocht te worden op een medische oorzaak.

Onderzoek heeft aangetoond dat 25-40% van de mensen met PWS brandwonden of fracturen heeft zonder te klagen over pijn.

Hyperfagie (overmatige eetlust)

De onverzadigbare eetlust en voedselzoekend gedrag kan leiden tot een acute levensbedreigende situatie. Hier dient ook in situaties op de eerste hulp, opname op een afdeling of rondom operaties rekening mee gehouden te worden. Mensen met PWS met een normaal gewicht hebben dit bijna zonder uitzondering bereikt door strikte externe controle van hun dieet en voedselinname.

Voor de behandelend arts:

Supervisie van mensen met PWS is noodzakelijk in alle omstandigheden waar voedsel toegankelijk is.

Hoofdstuk 2

Aandachtspunten bij specifieke problemen

Groeihormoonbehandeling

Kinderen met PWS worden veelal behandeld met groeihormoon, onder andere om de lichaamssamenstelling en de lengtegroei te bevorderen.

Voor de behandelend arts:

Een recente studie geeft aan dat er mogelijk extra risico op acute respiratoire problemen bestaat in de eerste 9 maanden na de start van groeihormoon therapie (o.a. door een vergroting van de amandelen). Om deze reden worden extra controles geadviseerd.

Tekort aan geslachtshormoon

90% van de mensen met PWS maakt zelf onvoldoende geslachtshormoon aan. Dit uit zich in niet spontaan doorlopen van de puberteit en afwijkende bloedwaardes. Een tekort aan geslachtshormoon kan nadelige gevolgen hebben voor de botten, spieren en het hart-vaatstelsel.

Voor de behandelend arts:

Het aanvullen van hormoontekorten

kan gedragsproblemen veroorzaken of verergeren. Zeker bij mannen met PWS die hypogonadisme hebben, is het van groot belang om hormoonsuppletie te starten in een zeer lage dosering en deze stapsgewijs op te hogen. Startdosering testosterongel: 10 mg 1 dd, per 4 weken ophogen tot max 50 mg. Gebruik van injecties wordt ontraden i.v.m. verergering van gedragsproblemen na de injectie.

Luchtweginfecties

Relatief milde luchtweginfecties kunnen bij (jonge) kinderen met PWS een onverwacht en/of gecompliceerd verloop hebben. Ook kunnen er sneller apnoes ontstaan.

Voor de behandelend arts:

Opname ter observatie en behandeling met antibiotica worden laagdrempelig aanbevolen.

Slaperigheid overdag

Slaperigheid overdag wordt als kenmerk van PWS beschouwd. Het bestaan van slaapergerelateerde ademhalingsproblemen (OSAS) kan

hierbij mede een rol spelen. Verstoringen in de slaaparchitectuur (moeilijk in slaap vallen, vaak wakker worden) komen ook voor. Met het risico van slaperigheid overdag dient in het bijzonder rekening gehouden te worden bij het in bad gaan. Een aantal mensen met PWS is (bijna) verdronken nadat zij in bad in slaap zijn gevallen. Goede begeleiding is hierbij dan ook aangewezen.

Soms wordt gedacht dat slaperigheid overdag bij mensen met PWS te wijten is aan narcolepsie. Dit zijn aanvallen van slaap, gewoonlijk samengaand met forse spierverslapping (kataplexie) tijdens in slaap vallen. Dit blijkt meestal niet het geval te zijn. Met name kataplexieverschijnselen komen weinig voor.

Voor de behandelend arts:

Bij een toename van slaperigheid overdag wordt nader onderzoek naar slaapapneu of een andere oorzaak voor de slaperigheid geadviseerd.

Negatieve reacties op bepaalde medicatie

Mensen met PWS kunnen ongebruikelijke reacties laten zien op standaarddoseringen van medicijnen (zoals psychiatrische medicatie of middelen die gebruikt worden bij de anesthesie).

Voor de behandelend arts:

Voorzichtigheid is zeker geboden bij medicatie die sedatie veroorzaakt; langer aanhoudend en meer uitgesproken effect bij gebruik van deze middelen is gerapporteerd.

Watervergiftiging

Een watervergiftiging kan ontstaan als iemand een abnormale hoeveelheid water drinkt zonder daarbij te eten. De nare gevolgen ontstaan doordat het natrium (zout) gehalte in het lichaam daalt. Watervergiftigingen komen soms voor bij mensen met PWS. Dit kan te maken hebben met het gebruik van bepaalde medicatie, psychiatrische problemen of met de afwezigheid van een verzadigingsgevoel.

Voor de behandelend arts:

Een abnormale waterinname kan leiden tot hyponatriëmie. Symptomen kunnen hoofdpijn, misselijkheid, verwardheid, insulsten en bewustzijnsdaling omvatten. Behandeling bestaat uit het wegnemen van de oorzaak en herstellen van de hyponatriëmie.

Diabetes mellitus (suikerziekte)

Ongeveer een kwart van de volwassenen met PWS ontwikkelt diabetes mellitus type II als gevolg van obesitas.

Voor de behandelend arts:

Behandeling omvat stimuleren van gewichtsafname en lichaamsbeweging. Zoals bij obesitas gerelateerde diabetes in de algemene populatie wordt deze behandeld met orale antidiabetica, indien nodig aangevuld met insuline.

Hartproblemen

Volwassenen met PWS hebben door de combinatie van OSAS, obesitas en het obesitas-hypoventilatiesyndroom (OHS) een verhoogde kans op pompfalen van het hart, met name van de rechter harthelft. Normaliter

kan de diagnose pompfalen worden gesteld o.b.v. 1) de klachten die iemand aangeeft, 2) lichamelijk onderzoek, 3) bloed onderzoek en 4) echografie van het hart. Deze methodes zijn bij PWS echter niet betrouwbaar. Het is belangrijk dit aan de arts te melden:

Voor de behandelend arts:

Volwassenen met PWS hebben door de combinatie van OSAS, obesitas en het obesitas-hypoventilatiesyndroom (OHS) een verhoogde kans op decompensatio cordis (DC), met name van de rechter harthelft. Anamnese, lichamelijk onderzoek, bloed onderzoek en echografie van het hart zijn bij PWS echter niet betrouwbaar:

1) anamnese: mensen met PWS geven zelden klachten aan. Vragen naar dyspnoe d'effort of orthopnoe is daarom niet betrouwbaar

2) lichamelijk onderzoek: de centraal-veneuze druk is vaak slecht te beoordelen door ernstige obesitas. Perifeer oedeem is bij volwassenen bij PWS vaak aanwezig (ook in afwezigheid van DC) en is daarom geen betrouwbare parameter

3) bloedonderzoek: *NT-pro-BNP is in 15% van de mensen met obesitas vals-normaal.*

4) echografie van het hart: *door obesitas is een transthoracale echo vaak moeizaam te beoordelen bij PWS.*

Het verdient aanbeveling om laagdrempelig (i.v.) diuretica te geven bij het vermoeden op DC. Ervaring leert dat sterke verbetering van klinisch beeld en 10-15 liter vocht afdrijving geen uitzondering is bij PWS, zelfs als alle bovengenoemde parameters normale waarden vertonen.

Huidproblemen

Skin-picking, het peuteren en krabben aan oneffenheden van de huid, is een van de gedragskenmerken van PWS. Dit kan het genezen van infuus- en/ of chirurgische wonden vertragen (zie verder het hoofdstuk over anesthesie).

Wondroos komt frequent voor. Mensen met Prader-Willi syndroom uiten hierover vaak weinig klachten waardoor de problemen pas in een gevorderd

stadium aan het licht komen.

Personen met PWS krijgen ook sneller blauwe plekken. De wondjes en blauwe plekken leiden soms onterecht tot de verdenking van mishandeling.

Gedrag en psychiatrie

Door de bijzondere en ingrijpende emotionele en gedragsproblemen en de verhoogde kwetsbaarheid voor het ontwikkelen van psychiatrische stoornissen kan een persoon met PWS onder de aandacht van de psychiater komen. Er is een typerend gedragsprofiel dat samenhangt met de genetische basis van PWS. De psychiatrische en gedragsproblematiek bij PWS bestaat uit:

- koppigheid, prikkelbaarheid, agressief gedrag en verhoogde afleidbaarheid. Een verstoord verzadigingsgevoel leidt vaak tot conflictueus gedrag met betrekking tot excessief eten.
- obsessies, compulsies en stereotiep zelfdestructief gedrag zijn kenmerkend voor deze groep patiënten. Ook worden angststoornissen en depressies

beschreven. Stoornissen uit het autisme spectrum worden nogal eens verward met de obsessies en compulsies die kenmerkend zijn voor het gedragsfenotype van PWS.

- psychotische symptomen: de symptomatologie wordt veelal gekenmerkt door achterdocht, waanideeën, agitatie, angst en een verstoord slaappatroon. Uitgebreide stemmingswisselingen, die soms geduid worden als bipolaire stemmingsstoornis, komen vaak voor.

Voor de behandelend arts:

Het is van groot belang deze problemen vroegtijdig te onderkennen en te behandelen. Voor het behandelen van de psychiatrische comorbiditeit en gedragsproblemen is multidisciplinaire diagnostiek en behandeling veelal onontbeerlijk. Er is weinig overtuigend wetenschappelijk bewijs beschikbaar voor off-label gebruik van psychofarmaca voor gedragsproblemen. Dergelijke behandeling zou mede daarom bij voorkeur in de context van een multidisciplinaire samenwerking moeten worden voorgeschreven. Van

belang is aandacht te hebben voor bijwerkingen en indien mogelijk afbouw te overwegen.

Orthopedische problemen

In geval van trauma dient rekening gehouden te worden met de hoge pijngrens van mensen met PWS. Er bestaat een kans dat ze te lang blijven doorlopen met een fractuur. Scoliose komt frequent voor, ook op zeer jonge leeftijd. Het is van belang het ontstaan en beloop hiervan goed te vervolgen. Het risico op complicaties bij scoliosechirurgie is verhoogd.

Voor de behandelend arts:

Denk ook aan fracturen of afwijkingen in het bewegingsapparaat bij veranderingen in het gedrag of functioneren. Zorg voor adequate pijnstilling, ondanks dat er geen subjectieve pijnbeleving is. Goede follow-up van een scoliose is essentieel.

Hoofdstuk 3

Anesthesie

Bij mensen met PWS kunnen de volgende gezondheidsaspecten van invloed zijn op het toedienen van anesthesie.

Instabiele glucosestofwisseling

Grote schommelingen van de glucosespiegel zijn mogelijk.

Obesitas

Mensen met PWS en fors overgewicht hebben meer kans op obstructieve apneu, longaandoeningen en diabetes.

Dysmorphe aangezichtsafwijkingen/ intubatieproblemen

Ook bij niet-obese mensen met PWS moet men bedacht zijn op een moeilijke intubatie vanwege het smalle middengelaat en nauwere luchtwegen.

Hoge pijndrempel

Mensen met PWS reageren minder op pijn dan anderen.

Instabiele temperatuur

Vanwege een stoornis in de

hypothalamus kunnen mensen met PWS hypo- dan wel hyperthermisch zijn.

Dik speeksel

Een veelvoorkomend probleem bij PWS is bijzonder dik speeksel.

Zoeken naar voedsel/nuchter zijn

Mensen met PWS kennen geen of weinig verzadigingsgevoel en vertellen wellicht niet de waarheid wanneer gevraagd wordt of ze vlak voor de operatie hebben gegeten. Van iemand met PWS moet dus aangenomen worden dat hij of zij recent gegeten heeft, tenzij ouder/verzorger zeker is van het tegendeel.

Hypotonie

Het merendeel van de kinderen met PWS heeft een significant lagere spierspanning (hypotoon). Vanaf het tweede levensjaar verbetert dat. Toch hebben de meeste volwassenen met PWS ook nog een zekere mate van hypotonie.

Skin-picking (het krabben en peuteren aan oneffenheden van de huid)

Skin-picking kan het genezen van infuus- en/of incisiewonden

bemoeilijken. Meestal is het voldoende om de wonden goed te verbinden. Afhankelijk van iemands cognitieve vaardigheden zijn beperkende maatregelen of handschoenen nodig om het genezingsproces van chirurgische wonden niet te vertragen.

Hypothyreoidie

Hypothyreoidie kan voorkomen bij mensen met PWS.

Moeilijke toegang tot de bloedvaten bij infuus prikken

Door obesitas en gebrek aan spiermassa kan het prikken van een infuus bij mensen met PWS soms moeilijkheden veroorzaken.

Gedragsproblemen

Mensen met PWS hebben vaker emotionele uitbarstingen, obsessief-compulsief gedrag en psychoses. Bij behandeling met psychofarmaca moet men rekening houden met de mogelijke interactie van deze medicijnen met anesthetica.

Groeihormoon tekort

Het Prader-Willi syndroom gaat gepaard

met een groeihormoondeficiëntie. Mensen met PWS, die geen groeihormoon behandeling krijgen, kunnen smallere luchtwegen hebben dan verwacht zou worden op basis van hun lichaamsbouw of leeftijd.

Bijnierinsufficiëntie

Kinderen

Uit onderzoek is gebleken dat 10-60% van de kinderen met PWS bijnierinsufficiëntie heeft tijdens (ernstige) stress. Een adequaat functionerende bijnier is belangrijk in geval van ziekte en stress. Mogelijk houdt de bijnierinsufficiëntie verband met het hogere sterftecijfer bij kinderen met PWS. Daarom is het belangrijk om kinderen met PWS altijd hydrocortison toe te dienen bij hevige psychologische stress, ziekte of medische ingrepen.

Volwassenen

Bij volwassenen is de prevalentie van stress-geïnduceerde bijnierinsufficiëntie veel lager. Omdat volwassenen met PWS reeds een verhoogde kans hebben op diabetes, osteoporose en hart- en vaatziekten (aandoeningen die worden versterkt door regelmatig toedienen van hydrocortison), wordt bij volwassenen

aangeraden bij nierinsufficiëntie uit te sluiten d.m.v. een metyrapon test. Onderzoek in het Erasmus MC bij 50 volwassenen met PWS heeft aangetoond dat bij nierinsufficiëntie bij volwassenen met PWS zeer zeldzaam of zelfs afwezig is (0%). Daarom wordt aangeraden om bij volwassenen alleen hydrocortison toe te dienen indien bij nierinsufficiëntie niet recent (korter dan vijf jaar geleden) is uitgesloten d.m.v. een metyrapontest.

Voor de behandelend arts:

Er wordt geadviseerd om PWS patiënten tijdens (ernstige) stress/ziekte te behandelen met een stressdosering hydrocortison tenzij bij nierinsufficiëntie korter dan vijf jaar geleden is uitgesloten d.m.v. een metyrapontest. (Zie voorbeeld van een stressschema voor kinderen en volwassenen op pagina 15).

Epilepsie

Incidenteel komt ook epilepsie voor bij mensen met PWS.

Cardiorespiratoire respons

Cardiorespiratoire respons op een snel ontwikkelende hypoxie en hypercapnie

zijn vaak afwezig, afgenomen of vertraagd in mensen met PWS. Zuurstof dient met zorg en adequate monitoring toegediend te worden. Sommige mensen met PWS hebben hypoxemie als enige ventilatoire drive. Daarnaast is er een verhoogde kans op cardiale pathologie. Zie ook **Hartproblemen** op pagina 10.

Ontwaken na anesthesie / ademhalingsproblemen

Zoals al eerder opgemerkt is een groot deel van de problemen te wijten aan obesitas, hypothalamische dysfunctie, centrale en obstructieve apneu's. Een lagere spierspanning en chronische aspiraties (met als gevolg luchtweginfecties) kunnen ook een rol spelen bij ademhalingsproblemen na de anesthesie. Niet goed wakker worden uit anaesthesie ondanks goede vitale parameters en normale bloedglucose, kan worden veroorzaakt door afwijkende hypothalamische arousal. Daarnaast kan slaperigheid na de anesthesie veroorzaakt worden door onderliggende slaperigheid en/of een component van centrale apneu. Een observatie gedurende de nacht moet overwogen worden.

Informatie

Dit boekje is een uitgave van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom en is een bewerking van een eerdere versie die is geschreven Dr. M. Sinnema, Prof. dr. C. Stumpel en Prof. dr. L. Curfs van Maastricht Universitair Medisch Centrum en bewerkt door Dr. Laura de Graaff-Herder, Prof. Dr. Anita Hokken-Koelega, Dr. Janielle van Alfen-van der Velden.

Het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom is een samenwerkingsverband van:

- Erasmus Universitair Medisch Centrum in Rotterdam (Erasmus MC)
- Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen (Radboudumc)
- Stichting Kind en Groei (K&G)

Deze drie instellingen werken nauw samen met:

- Stichting Patiëntenorganisatie Prader-Willi syndroom Nederland (Prader-Willi Stichting)
- Prader-Willi Fonds (PWF)

Voor uitgebreidere informatie kunt u terecht op het digitale

expertisecentrum:
www.expertisecentrumpws.nl

Bereikbaarheid van de artsen van het expertisecentrum

Kinderen en (jong)volwassenen Nijmegen

Radboudumc:
praderwilli@radboudumc.nl
 website: www.radboudumc.nl/ontwikkelingsstoornissen

Kinderen en jongvolwassenen Rotterdam:

Stichting Kind en Groei
praderwilli@kindengroei.nl
 website: www.kindengroei.nl

Volwassenen Rotterdam

Erasmus MC
praderwilli@erasmusmc.nl
 website: www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/specialismen/endocrinologie

Stressschema hydrocortison behandeling bij kinderen met PWS

Belangrijke telefoonnummers (in te vullen door arts):

Tijdens kantooruren: _____ Buiten kantooruren: _____

Mate van stress	Uw zoon/dochter kan medicijnen slikken	Uw zoon/dochter kan geen medicijnen slikken of niet binnenhouden
Lichte stress <ul style="list-style-type: none"> • Niet lekker • Hangerig • Temperatuur onder 38 °C 	Geen extra medicijnen nodig	
Matige stress <ul style="list-style-type: none"> • Ziek • Infectie / griep • Temperatuur tussen 38 °C en 39 °C • Vaccinatie • Verdoving (tandarts) 	Methode A: Overweeg hydrocortison volgens onderstaande schema Kinderen tot 16 jaar: 30 mg/m ² /dag in 4 giften per os.	Methode C is bedoeld voor de acute opvang. Steeds moet contact opgenomen worden met de behandelende (kinder)arts-endocrinoloog. Zodra mogelijk dient de medicatie in de vorm van tabletten weer voortgezet te worden.
Ernstige stress <ul style="list-style-type: none"> • Temperatuur boven 39 °C • Braken, diarree • Ernstig ziek • Operatie, narcose • Ongeval 	Methode B: Zie onderstaand schema. Kinderen tot 16 jaar: 60 mg/m ² /dag in 4 giften	Methode C: Solu-Cortef voorgevulde spuiten van 100 mg/2 ml <ul style="list-style-type: none"> • < 1 jaar: eenmalig 25 mg i.m. • < 6 jaar: eenmalig 50 mg i.m. • ≥ 6 jaar: eenmalig 100 mg i.m.

	Ochtend	Middag	Avond	Nacht	Tabletsterkte
tijdstippen					
normale medicatie	mg	mg	mg	mg	1 - 2 - 5 - 10 - 20 mg
methode A	mg	mg	mg	mg	1 - 2 - 5 - 10 - 20 mg
methode B	mg	mg	mg	mg	1 - 2 - 5 - 10 - 20 mg
methode C	Solu-cortef 100mg/2 ml			25mg / 50 mg / 100mg	

BIJ OPERATIE/NARCOSE

- Dit schema altijd meenemen, ook bij pre-operatieve afspraak, en tonen aan anesthesist
- Altijd de ochtenddosis hydrocortison innemen, ook bij nuchter blijven (neem met een klein slokje water)

VOOR ANAESTHESIST

- Zo mogelijk eerste op de lijst
- Geef perioperatief intraveneus stressdosis glucocorticoiden

Stressschema hydrocortison behandeling bij volwassenen met PWS

Belangrijke telefoonnummers (in te vullen door arts):

Tijdens kantooruren: _____ Buiten kantooruren: _____

Voor overleg met PWS expertisecentrum- sectie volwassenen:

praderwilli@erasmusmc.nl of 06-18843010

NB Volwassenen bij wie bijnierinsufficiëntie minder dan 5 jaar geleden is uitgesloten middels metyrapontest, hebben geen medische indicatie voor hydrocortison toediening. Zij hoeven geen noodampul of hydrocortison tabletten bij zich te dragen.

Bij volwassenen met PWS bij wie bijnierinsufficiëntie **NIET** recent (d.w.z. minder dan 5 jaar geleden) is uitgesloten:

- **Bij kleine (bv tandheelkundige) ingrepen, infectie of hevige psychologische stress zoals psychose:**
 - o Hydrocortison 5 mg tabletten: 10 mg om 7h00, 5 mg om 12h00 en 5 mg om 17h00.
 - o NB Er wordt géén onderscheid gemaakt tussen hoge of lage temperatuur omdat temperatuur weinig informatief is.
- **Bij operatie:** Hydrocortison 100 mg i.v. bolus gevolgd door 50 mg / 24 uur i.v.
- **Bij onbegrepen bewustzijnsverlies:** 100 mg solucortef i.m. Indien het noodzakelijk is geweest de noodampul te gebruiken dient men onmiddellijk contact op te nemen met de behandelend internist-endocrinoloog.



expertise centrum
prader willi syndroom

