

Nieuwsbrief Prader-Willi syndroom



Beste deelnemer, ouder(s)/verzorger(s) en overige geïnteresseerden,

Voor u ligt de 10^e nieuwsbrief van het Prader-Willi team van Stichting Kind en Groei / Expertisecentrum PWS. Met de nieuwsbrief willen we u op de hoogte houden van het beloop van lopende onderzoeken en van nieuwe bevindingen, activiteiten en andere weetjes.

In deze **LENTÉ**editie onder andere informatie over de nieuwe oxytocinestudie en nieuwe onderdelen in de Landelijke Prader-Willi Cohort studie.

Veel leesplezier!

Met hartelijke groet,
het PWS-team

Nieuws & Weetjes

Symposium

In het voorjaar zal er een Oudersymposium worden georganiseerd. Meer informatie hierover volgt spoedig!

Nieuwe collega!

Laura Schafthuizen heeft een nieuwe uitdaging gevonden en daarom ons PWS-team verlaten. Per 1 februari heeft Ezra Piso haar taken overgenomen en daar zijn we heel blij mee! Na een lange periode te hebben gewerkt in de psychiatrie, is Ezra met plezier begonnen als nieuwe verpleegkundige in ons PWS-team; *‘Werken voor- en met deze doelgroep heeft altijd mijn interesse gehad, wat maakt dat ik er ontzettend veel zin in heb. Tot snel!’*

Kindergebaren

Veel kinderen met Prader-Willi syndroom hebben een achterstand in de taalontwikkeling. Bovendien kunnen kinderen moeite hebben met het vormen van de klanken en duidelijk articuleren door de slappe spieren in het mondgebied. Het zeggen van de eerste woordjes, lezen en schrijven heeft meer tijd nodig.

Om de spraak en taalontwikkeling te optimaliseren, is begeleiding nodig van de (pre)logopedist. Het oefenen van taal met een logopedist gebeurt bij kinderen met het Prader-Willi syndroom meestal vanaf het 2e levensjaar. Vanaf jonge leeftijd kan de communicatie echter ook al gestimuleerd worden door gebaren te gebruiken.

Kind en Groei

Contactgegevens

Stichting Kind en Groei
Westzeedijk 106
3016 AH Rotterdam

Tel: 010-22 515 33

E-mail: info@kindengroei.nl

www.kindengroei.nl

Medewerkers PWS-team

Prof. Anita Hokken-Koelega
kinderarts-endocrinoloog

Stephany Donze
arts-onderzoeker

Layla Damen
arts-onderzoeker

Mariëlle van Eekelen
verpleegkundige

Ezra Piso
verpleegkundige

Eva Mahabier
psycholoog



Ezra



De producten van
‘Kindergebaren
met Lotte & Max’
kunnen hier nuttig bij zijn
en zijn te verkrijgen via
www.gebarencentrum.nl

Psychologische testen

Vanaf heden zal tijdens de jaarcontrole niet standaard meer een psychologisch onderzoek worden verricht. **Op verzoek** kan Eva Mahabier nog **wel** een psychologisch onderzoek verrichten bij uw zoon/dochter. Dit kan bijvoorbeeld belangrijk zijn bij de onderwijskeuze.

Eva is druk bezig met het opstarten van de ToM-trainingen. Deze training zal erop gericht zijn sociale en emotionele signalen inzichtelijker te maken zodat kinderen sociale situaties beter leren inschatten en zich beter in anderen kunnen verplaatsen. In het voorjaar zal Eva de ouders van kinderen die in aanmerking komen voor de ToM-training benaderen met meer informatie. Mocht u eerder al vragen hebben, neem dan gerust contact op met Eva via e.mahabier@kindengroei.nl

Nieuw op de poli

1. DNA onderzoek

Het menselijk lichaam bestaat uit verschillende soorten weefsels. Al deze weefsels zijn opgebouwd uit cellen. Deze cellen zorgen ervoor dat het lichaam goed functioneert. Iedere lichaamscel heeft 46 chromosomen, bestaande uit 23 paar. Eén chromosoom van elk paar is afkomstig van de vader en de andere van de moeder. Chromosomen zijn opgebouwd uit DNA. Alle genetische informatie van een mens is opgeslagen in het DNA dat zich bevindt op de chromosomen in alle lichaamscellen.

Bij het Prader-Willi syndroom gaat er iets mis op chromosoom 15. Op dit chromosoom bevindt zich een stukje dat de PWS regio wordt genoemd. Bij mensen zonder PWS is dit stukje op chromosoom 15 afkomstig van vader actief en het stukje van moeder inactief. Bij PWS kan de PWS regio op chromosoom 15 afkomstig van vader niet actief worden. Hiervoor zijn meerdere oorzaken. Met dit nieuwe onderzoek willen we onderzoeken of de onderliggende oorzaak ons iets kan vertellen over hoe de verschillende kenmerken van het Prader-Willi syndroom tot uiting komen en of de grote variatie in symptomen (gedeeltelijk) te verklaren is door de achterliggende genetische oorzaak.

Bij de jaarlijkse controle op de polikliniek in Rotterdam wordt, als de bloedafname goed gaat, altijd bloed afgenomen dat wordt opgeslagen in onze database. Een deel hiervan kan gebruikt worden voor DNA onderzoek. Voor dit onderzoek hoeft dus niet extra geprikt te worden! **Bij deze nieuwsbrief is meer informatie over dit nieuwe onderdeel en een toestemmingsformulier toegevoegd. Als u toestemming geeft om het DNA van uw zoon/dochter te gebruiken voor onderzoek, willen we u vragen het toestemmingsformulier in bijgevoegde antwoordenvelop aan ons terug te sturen.**

2. Onderzoek eetlustregulerende hormonen in speeksel

Het Prader-Willi syndroom wordt gekenmerkt door voedingsproblemen. In de periode na de geboorte is er bij de meeste kinderen sprake van spierzwakte met voedingsproblemen door verminderde zuigkracht. Deze fase gaat voorbij, waarna er bij de meeste kinderen geleidelijk aan een toegenomen interesse in eten ontstaat. Op dit moment onderzoeken wij de waarden van de eetlustregulerende hormonen in het bloed, maar het is ook mogelijk om deze hormonen in speeksel te bepalen. Daarom willen wij graag bij het bezoek aan de polikliniek in Rotterdam naast bloed, ook speeksel verzamelen voor het bepalen van de eetlustregulerende hormonen. **Hiervoor zullen we op de polikliniek apart toestemming vragen.**



3. Onderzoek naar risicofactoren voor overgewicht

Er wordt in de wereld veel onderzoek gedaan naar factoren die het risico op overgewicht kunnen voorspellen. Omdat oudere kinderen met PWS een verhoogd risico hebben op het ontwikkelen van overgewicht willen wij graag onderzoeken of we bij jonge kinderen met PWS factoren kunnen vinden die het risico op overgewicht voorspellen.

Wij willen hiervoor de bacteriën in de ontlasting onderzoeken (darmflora). Verschillende onderzoeken bij mensen zonder PWS hebben gevonden dat er een relatie lijkt te bestaan tussen darmflora en overgewicht. Wij willen graag kijken naar de darmflora bij kinderen met PWS en het verband met het voedingspatroon. Daarbij willen we bekijken of het type bacteriën wat in het maagdarmkanaal aanwezig is te maken heeft met het gewicht.

Voor het onderzoek naar darmflora zullen wij aan de ouders van de deelnemers vragen om voorafgaand aan de poliklinische controle thuis ontlasting van hun kind te verzamelen.

Update lopende onderzoeken

Oxytocine

Goed nieuws! Het vervolg op de oxytocine studie kan op korte termijn van start gaan. In deze vervolgstudie willen we onderzoeken wat de effecten zijn van 3 maanden oxytocine op sociaal gedrag en de eetlust, verzadiging en voedselinname. We vergelijken oxytocine met placebo, dit is een nepmiddel waarin geen werkzame stof zit.

Bij mensen met het Prader-Willi syndroom is onderzoek verricht naar oxytocine. Het blijkt dat er sprake is van een verstoorde aanmaak van oxytocine in de hersenen, waardoor er een oxytocinetekort is in de hersenen en in het bloed. Het lijkt daarom logisch dit tekort aan te vullen. In 2015 hebben we al onderzoek gedaan naar oxytocinebehandeling gedurende 4 weken bij kinderen met Prader-Willi syndroom. Hierbij werd oxytocine vergeleken met een nepmiddel (placebo). We zagen dat oxytocine, in vergelijking met placebo, bij kinderen van 6 tot 11 jaar zorgde voor een positief effect op het sociale gedrag en op het eetgedrag.

Doel van de huidige studie

In deze nieuwe studie willen we onderzoeken of ook een langere behandeling met oxytocine een positief effect heeft. Wij denken dat oxytocine nog beter werkt als je jonger begint, daarom mogen kinderen van 3 tot 11 jaar met problemen op het gebied van sociaal gedrag of eetgedrag meedoen aan deze studie.

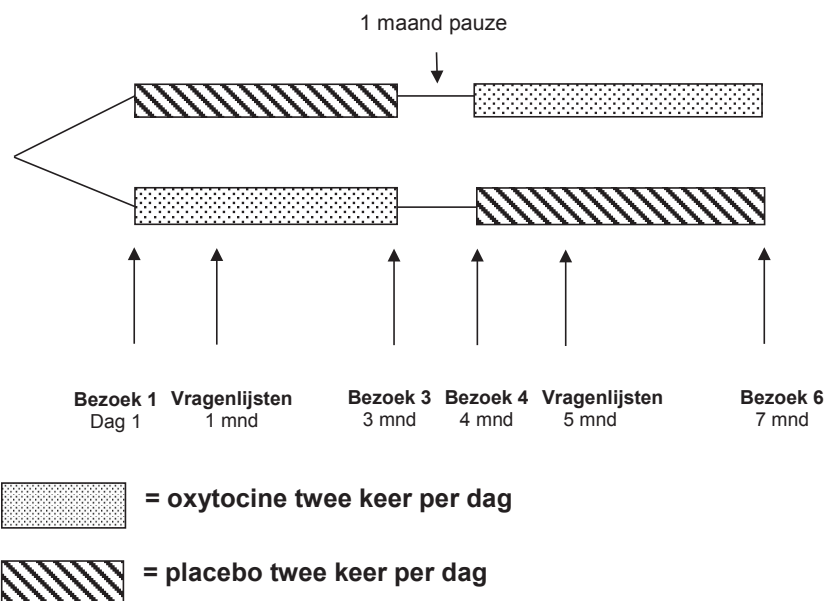
Procedure

Het onderzoek bestaat uit twee fasen van elk 3 maanden, met daartussen een pauze van 1 maand. Elke deelnemer krijgt 3 maanden twee keer per dag oxytocine neusspray en 3 maanden twee keer per dag placebo neusspray. Elke ochtend en elke avond moet uw kind het middel toegediend krijgen. Er wordt geloot in welke volgorde de twee middelen gegeven worden. Dit krijgt u niet te horen en ook de arts-onderzoeker en de verpleegkundige weten niet welke deelnemer welk middel in welke fase krijgt. Op deze manier kunnen we zo goed mogelijk het effect van de oxytocine onderzoeken.

Wat houdt deelname aan het onderzoek in?

De studie zal in totaal 7 maanden duren. Tijdens de studie zijn er 4 bezoeken in Rotterdam gepland en 2 telefonische afspraken. Er wordt dan een aantal onderzoeken uitgevoerd.





Tijdens de bezoeken wordt uw kind in de ochtend nuchter verwacht. Uw kind wordt geprikt, zoals hij/zij gewend is van andere onderzoeken. In het bloed meten we het oxytocinegehalte, maar ook andere waarden die te maken hebben met de gezondheid van uw kind. Direct erna nemen we wat speeksel af, waarin we ook oxytocine kunnen meten. Verder maken we een dexamethaan-scan, zoals uw kind al vaker gehad heeft bij de andere onderzoeken, om te kijken of de lichaamssamenstelling verandert. Tijdens de bezoeken zullen we praten over hoe het gaat met uw kind, uw kind wordt lichamelijk onderzocht en gemeten en gewogen. Er wordt tevens een psychologische test afgenomen bij uw kind. Aan u als ouder vragen we om ondertussen enkele vragenlijsten in te vullen. Thuis vragen we u om voorafgaand aan ieder bezoek gedurende 5 dagen een dagboekje bij te houden over het gedrag en de voedselinname van uw kind. Na 1 maand en na 5 maanden hoeft u niet naar het ziekenhuis te komen, maar vragen we u wel enkele vragenlijsten in te vullen.

Tijdens het eerste en het vierde bezoek zal uw kind na de bovenstaande onderzoeken voor de eerste keer het middel toegediend krijgen. Nadat het middel voor het eerst is toegediend wordt uw kind gedurende ongeveer 1 uur geobserveerd en kijken we hoe uw kind reageert. Hierbij controleren we de bloeddruk en de zuurstofspanning in het bloed. Ook hebben we een checklist met vragen. Als alles goed gaat kunt u daarna naar huis.

Voor de ouders van kinderen met PWS die in aanmerking komen voor deze nieuwe studie, is meer informatie over de studie bij deze nieuwsbrief gevoegd. In de komende maanden zullen we contact opnemen met de ouders van de kinderen die in aanmerking komen voor de studie. Mocht u nog vragen hebben, neem dan gerust contact op via praderwilli@kindengroei.nl of via **010-2251533**.



Van kind naar jongvolwassene

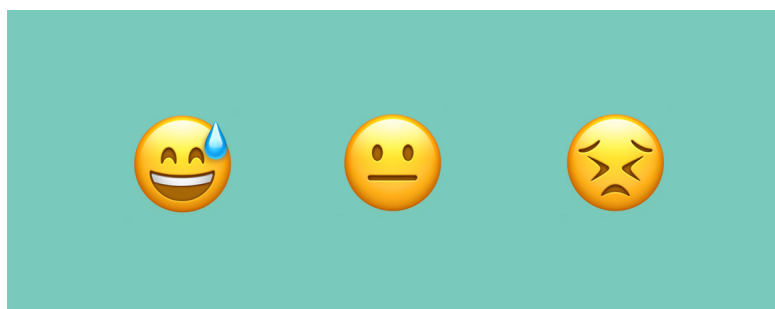
Vanaf de leeftijd van 16 jaar horen we vaak van ouders dat het gedrag van hun kind verandert. Ze luisteren slecht, zijn tegendraads, gaan vaak in discussie en kunnen snel boos worden. Dit is vervelend, maar ook heel normaal. Vaak heeft dit, net als bij jongeren zonder Prader-Willi syndroom, te maken met de overgang van kind naar jongvolwassene. Ook jongeren met PWS gaan op zoek naar wat zij zelf kunnen en hier hoort het opzoeken van grenzen bij.

Een verschil met jongeren zonder PWS is dat een jongere met PWS altijd een vorm van begeleiding nodig zal hebben. Hierdoor wordt het voor jongeren met PWS steeds duidelijker dat ze anders zijn dan anderen. Dit kan confronterend zijn en sommige jongeren vinden dit moeilijk te accepteren waardoor ze hun grenzen overschrijden.

Het is belangrijk dat de omgeving helpt om te kijken wat een jongere zelf kan en waar hulp bij nodig is. In praktijk zal iemand met Prader-Willi syndroom bijvoorbeeld vaak hulp of toezicht nodig hebben bij dingen omtrent eten. Onze ervaring is dat veel jongeren met PWS alles graag zelf willen doen, maar dit in de praktijk niet altijd aankunnen.

Een toename van probleemgedrag kan een uiting zijn van overvraging. Misschien wordt er op school of dagbesteding te veel geëist of zijn er te veel vrijheden die het kind niet aankan. Het bieden van rust, duidelijkheid en structuur blijft ook in deze fase erg belangrijk. Daarnaast is het van belang om te proberen deze periode en bijbehorende veranderingen bespreekbaar te maken.

Bij vragen zijn we altijd bereikbaar via praderwilli@kindengroei.nl of **010-2251533**.



Leuke traktatie

Is uw zoon of dochter binnenkort jarig? Op het voedingscentrum zijn allerlei leuke én gezonde traktaties te vinden.

Kijk eens op www.voedingscentrum.nl/traktaties. Hieronder een voorbeeld voor een leuke traktatie.



Voor 20 traktaties

25 kcal per portie

3 vellen gekleurd karton

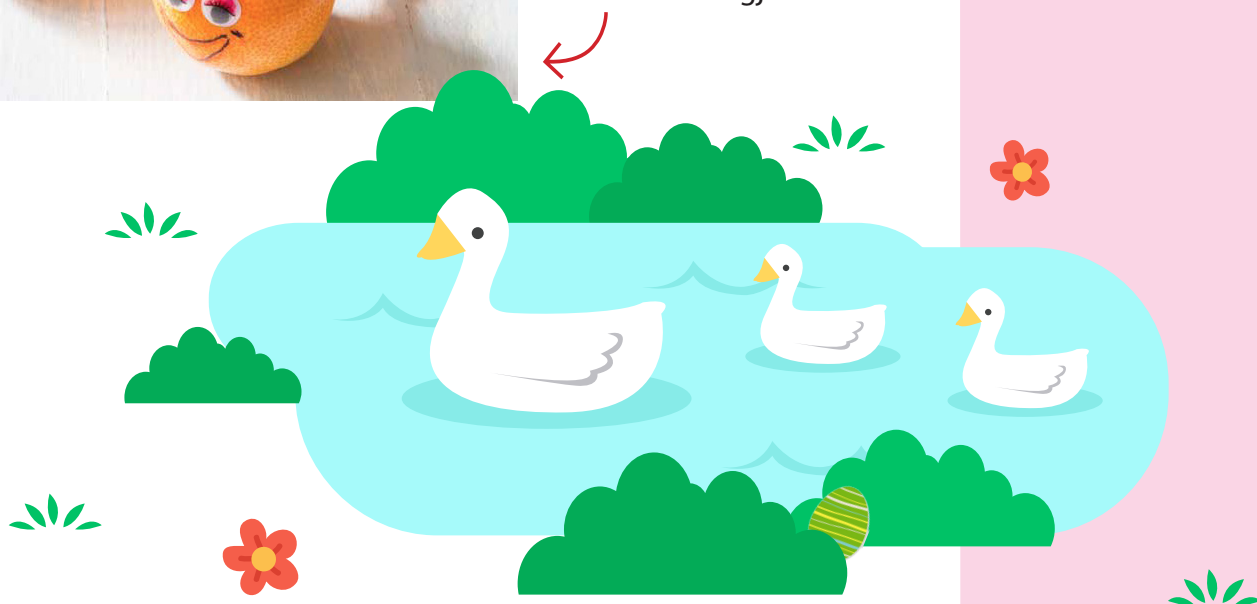
20 paar knutseloogjes

20 mandarijnen

lijm

watervaste stift

Knip de staart en zij- en rugvinnen van gekleurd karton. Plak op iedere mandarijn knutseloogjes en de staart en vinnen. Teken met de stift een mondje onder de oogjes. Klaar!



TOT SLOT

Dankzij jullie inzet krijgen we steeds meer kennis over het Prader-Willi syndroom. We willen jullie allemaal bedanken voor jullie enthousiaste deelname! De bevindingen uit de onderzoeken helpen het Prader-Willi syndroom beter te begrijpen, waardoor we de zorg en kwaliteit van leven verder kunnen verbeteren.



In deze nieuwsbrief hebben we een aantal paaseieren verstopt. Kun jij ze allemaal vinden?

Het antwoord is 9