

Nieuwsbrief Prader-Willi syndroom

ZOMER

2019

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

Lionne Grootjen
arts-onderzoeker

Alicia Juriaans
arts-onderzoeker

Mariëlle van Eekelen
verpleegkundige

Ezra Piso
verpleegkundige

Eva Mahabier
psycholoog

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

Voor u ligt de nieuwsbrief van het Prader-Willi team van Stichting Kind en Groei/het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom (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 **ZOMER**editie onder andere informatie over nieuwe studies en een update over lopende studies en de ToM-training.

Veel leesplezier!

Met hartelijke groet,
het PWS-team



Nieuws & Weetjes

Save the date: promotie Stephany en PWS-symposium

De promotie van Stephany Donze zal hoogstwaarschijnlijk op vrijdag 20 december plaatsvinden. Aansluitend volgt er een PWS-symposium voor ouders, waarbij u uiteraard van harte welkom bent. De officiële uitnodiging volgt nog, maar zet deze datum alvast in uw agenda! Pssst: Stephany is tevens in verwachting van haar tweede kindje waarvan zij zal bevallen in september.

Zwangerschap Eva

Onze psycholoog Eva Mahabier is in verwachting van haar derde kindje en zal 9 augustus t/m 31 december met zwangerschapsverlof zijn.

Medical Alerts

Het boekje 'Medical Alerts' is herzien en opnieuw gedrukt, met dank aan de Prader-Willi Stichting. U kunt een nieuwe versie opvragen bij uw arts en/of verpleegkundige. Ook worden de boekjes beschikbaar gesteld op het eerstvolgende symposium.



Multidisciplinair PWS-team

Begin dit jaar is er een bijeenkomst geweest met de diverse zorgprofessionals die betrokken zijn bij het PWS-team van het Expertisecentrum PWS/Stichting Kind en Groei, locatie Rotterdam Erasmus MC. We proberen de zorg steeds verder te verbeteren en werken er hard aan om bij iedere discipline een vast gezicht te krijgen.



Op de foto (van links naar rechts)

Drs. Alicia Juriaans, arts-onderzoeker Prader-Willi-like
Mw. Ezra Piso, researchverpleegkundige
Dr. Joost Rutges, orthopeed
Mw. Mariëlle van Eekelen, researchverpleegkundige
Mw. Philine Affourtit, kindardiëtist
Prof. dr. Anita Hokken-Koelega, kinderarts-endocrinoloog, hoofd Expertisecentrum PWS
Mw. dr. Annelies Hartman, fysiotherapeut
Drs. Stephany Donze, arts-onderzoeker Prader-Willi syndroom
Drs. Lionne Grootjen, arts-onderzoeker Prader-Willi syndroom

Niet op de foto

Drs. Layla Damen, arts-onderzoeker Prader-Willi syndroom
Drs. Eva Mahabier, psycholoog
Prof. dr. Baatenburg de Jong, KNO arts
Mw. Suzan Moors, fysiotherapeut
Drs. Sandra Titulaer, revalidatiearts
Drs. Katja Wolffenbuttel, kinderuroloog

Nieuwe website

Deze zomer komt de nieuwe website van Stichting Kind en Groei online. De afgelopen maanden is er hard gewerkt om de website toegankelijker, uitgebreider en aansprekender te maken. U vindt er binnenkort meer informatie over groei, afwijkende groei, updates van onze (nieuwe) studies en meer over het Expertisecentrum PWS. Zie www.kindengroei.nl.

Nieuwe onderzoeken

Eetlustremmend hormoon studie

Rond de kleuterleeftijd ontstaat bij kinderen met PWS vaak de drang om teveel te gaan eten (hyperfagie). Hyperfagie wordt geassocieerd met abnormaal en extreem zoekgedrag naar voedsel. De mate waarin hyperfagie een rol speelt verschilt per persoon. Hoe ouder kinderen worden en het toezicht op het eten vermindert, hoe moeilijker het wordt grip te krijgen op hoeveel kinderen dagelijks eten. Waardoor hyperfagie bij kinderen met PWS ontstaat is niet duidelijk. Uit eerder onderzoek blijkt dat eetlustregulerende hormonen hier een grote rol in spelen. Een van de hormonen die mogelijk een rol speelt bij eetlust is ghreline.

Ghrelin is in het lichaam in twee vormen aanwezig:

1. Geacyleerd ghrelin (AG, ongunstig ghrelin)

AG zorgt voor toename van de eetlust en heeft ongunstige effecten op de suikerstofwisseling.

2. Ongeacyleerd ghrelin (UAG, gunstig ghrelin)

UAG heeft een beschermend effect op verschillende cellen in het lichaam waaronder de spiercellen en remt de effecten van AG.

Uit onderzoek blijkt dat mensen met PWS relatief meer ongunstig AG en minder gunstig UAG hebben dan kinderen en jongeren zonder PWS. Dit leidt tot een hogere AG/UAG ratio (verhouding). Deze hogere ratio is ongunstiger. Bij kinderen met PWS is gevonden dat de omslag in het eetgedrag samen gaat met een toename van de AG/UAG ratio. Hieruit kunnen we concluderen dat de ratio van AG en UAG van invloed lijkt te zijn op het eetgedrag. Een nieuw medicijn kan deze ratio mogelijk beïnvloeden.

Hoe werkt dit nieuwe medicijn?

Het medicijn zorgt ervoor dat de verhouding AG en UAG wordt hersteld door het verhogen van het UAG, waardoor de eetlust mogelijk wordt verminderd. Het medicijn wordt dagelijks middels injecties in de buik gegeven. Het is al eerder bij mensen met diabetes getest, waarbij een positief resultaat werd gevonden.

Er is een wereldwijde studie opgezet door een farmaceut, die de effecten en veiligheid van dit medicijn bij kinderen en volwassenen met PWS gaat onderzoeken. De Prader-Willi poli in Rotterdam is geselecteerd om aan dit onderzoek mee te doen. Zowel de kinderen en jongvolwassenen die door het PWS-team van Stichting Kind en Groei worden gezien als de volwassenen die door dr. de Graaff worden gezien mogen meedoen.

In totaal zullen er 9 bezoeken aan het ziekenhuis zijn in een jaar tijd. De bezoeken zullen gemiddeld 4-6 uur in beslag nemen. Er zijn strenge eisen opgesteld om mee te mogen doen aan het onderzoek. Die eisen zijn nodig om goed helder te krijgen of het middel wel of niet werkt. Dit zal helpen om ervoor te zorgen dat het middel uiteindelijk beschikbaar zal komen voor alle mensen met PWS.

De komende periode zullen we contact opnemen met de ouders van de kinderen waarvan we denken dat ze in aanmerking komen voor de studie. Denkt u dat uw zoon/dochter in aanmerking komt? Neem dan gerust contact op. De screening voor deelname aan de studie vindt plaats in augustus en september. Lionne en Ezra coördineren dit onderzoek en kunt u benaderen via praderwilli@kindengroei.nl of via 010-2251533.

Skin picking

Skin picking is het overmatig krabben, wrijven, pulken of op andere wijze beschadigen van de eigen huid. De oorzaken zijn divers en vaak is er sprake van meerdere factoren zoals stress, verveling, angst en vermoeidheid. Mensen met PWS hebben een verhoogde pijngrens waardoor de skin pickingwonden diep kunnen zijn en soms maanden lang open blijven. De huidige behandeling is met name gericht op het verminderen van angst- en stressfactoren.

Nieuwe studie

In een nieuwe studie willen wij onderzoeken of N-acetylcysteine (NAC) een geschikte behandeling kan zijn voor skin picking. Daarnaast kijken we ook naar de invloed van dit middel op onder andere dwangmatig gedrag, zoals nagelbijten, haren trekken, ordenen en sorteren. Om de werking van NAC te kunnen onderzoeken is een placebo-gecontroleerde studie nodig. Dit betekent dat uw kind zowel een placebo (nepmiddel) krijgt als het echte medicijn voor een bepaalde periode. Op deze manier kunnen we het best beoordelen of het medicijn goed werkt. Momenteel zijn we druk



bezig met het vinden van een apotheek die een placebo voor ons kan maken.

Hoe werkt N-acetylcysteine eigenlijk?

Een verstoord evenwicht van glutamaat, een stofje in de hersenen, lijkt invloed te hebben op dwangmatige gedragingen, zoals herhaalgedrag en skin picking. Eerdere onderzoeken tonen aan dat NAC een positieve werking heeft op dwangmatige gedragingen door het herstellen van het glutamaat-evenwicht in de hersenen. In 2013 is er in Amerika onderzoek gedaan naar NAC als behandeling voor skin picking bij mensen met het Prader-Willi syndroom (leeftijd tussen 5-39 jaar). 71% van de groep had volledig herstel van skin picking wonden.

Interesse?

In de komende maanden hopen we het onderzoeksvoorstel af te ronden en begin 2020 te kunnen starten met de studie. Mocht u nog vragen hebben, neem dan gerust contact op met Lionne Grootjen en/of Ezra Piso via praderwilli@kindengroei.nl of via 010-2251533.

Update onderzoeken

In 2008 is gestart met de Transitiestudie. In deze studie werden de effecten en veiligheid van groeihormoon na het bereiken van de volwassen lengte onderzocht. Er waren 28 jongvolwassenen die deelnamen aan deze studie, allen kregen 1 jaar groeihormoon en 1 jaar placebo. Door middel van loting werd bepaald in welk jaar iemand groeihormoon en placebo kreeg. Deze volgorde wisten de deelnemers en de leden van het PWS-team niet, omdat het een 'geblindeerde' studie was.

Veel van de resultaten van de Transitiestudie zijn al verschenen in vorige nieuwsbrieven. We hebben onder andere gevonden dat groeihormoonbehandeling positieve effecten heeft op de lichaamssamenstelling en geen negatieve effecten heeft op de suikerhuishouding, bloeddruk, cholesterolspiegels of op de ontwikkeling van metabool syndroom. Al met al hebben we gevonden dat jongvolwassenen met PWS die tijdens de kindertijd behandeld zijn met groeihormoon baat hebben bij het voortzetten van groeihormoonbehandeling na het bereiken van de volwassen lengte.

Hieronder zullen we de resultaten beschrijven van de effecten van groeihormoonbehandeling versus placebo op slaapgerelateerde ademhalingsproblemen.

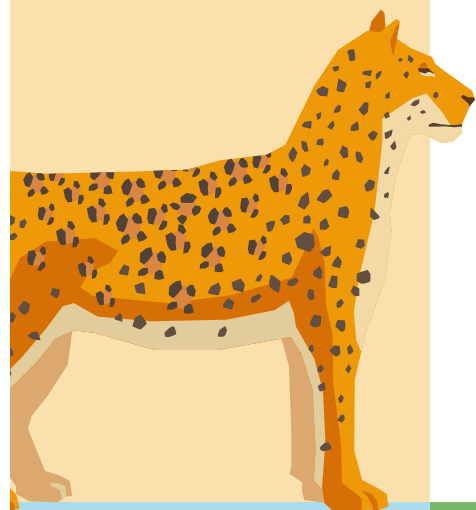
Achtergrond

Slaapgerelateerde ademhalingsproblemen (SRBD) komen vaak voor bij volwassenen met Prader-Willi syndroom. De meeste mensen hebben wel eens een (sterk) verminderde ademhaling (hypopneu) of een ademstilstand (apneu) in de slaap. Er is sprake van een slaapstoornis als een ademstilstand 's nachts meer dan vijf keer per uur gebeurt en dit minimaal tien seconden duurt. Indien er sprake is van een obstructieve slaapstoornis (OSA) heeft iemand wel een prikkel om adem te halen, maar de ingeademde lucht komt niet verder dan de keel. De luchtweg is gedeeltelijk of helemaal geblokkeerd. Het gevolg van een verminderde ademhaling of ademstilstand is dat de zuurstofspiegel in het bloed daalt en daardoor ontstaan onwenselijke wekreacties (arousals). Dit is niet goed voor de gezondheid.

In de wetenschappelijke literatuur wordt beschreven dat groeihormoon (GH) mogelijk een negatief effect zou hebben op SRBD. Dit wilden we onderzoeken in de huidige studie.

Methoden en resultaten

Alle jongvolwassenen die deelnamen aan de Transitiestudie ondergingen een slaaponderzoek bij start aan de studie, na 1 jaar en na 2 jaar. Het aantal apneus en



hypopneus tijdens de slaap werden onderzocht. We vonden dat, in vergelijking tot placebo, 1 jaar GH niet zorgde voor een toename in het aantal apneus en hypopneus.

Conclusie

We concluderen dat er geen toename was in het aantal apneus en hypopneus tijdens 1 jaar GH. Onze bevindingen zijn geruststellend en laten zien dat groeihormoonbehandeling veilig is bij volwassenen met PWS.

Young Adult Study (YAP-studie): suikertesten

De YAP-studie is de opvolger van de Transitiestudie waarin wij de langetermijneffecten van groeihormoon onderzoeken bij jongvolwassenen met PWS. Deze studie zal, samen met de resultaten van de reeds afgeronde Transitiestudie, bijdragen aan de registratie van groeihormoonbehandeling voor alle (jong)volwassenen met PWS. Kinderen en jongvolwassenen met PWS hebben een verhoogde kans op het ontwikkelen van suikerziekte (diabetes). Om uit te sluiten dat groeihormoonbehandeling op volwassen leeftijd invloed heeft op het ontwikkelen van suikerziekte, kreeg iedere deelnemer aan de YAP-studie jaarlijks een suikertest. Inmiddels zijn er voldoende suikertesten gedaan om over een iets langere termijn te evalueren wat het effect is van gebruik van groeihormoon na het bereiken van de volwassen lengte op de suikerhuishouding in het lichaam. Om deze reden hebben we kunnen besluiten de suikertesten minder frequent te gaan uitvoeren. De eerste test wordt gedaan voor het herstarten van de groeihormoonbehandeling. Hierna wordt de test herhaald na één en na twee jaar. Daarna zal de suikertest om het jaar plaatsvinden.

Update ToM-training

In oktober 2018 zijn we gestart met de ToM-training; een sociale vaardigheidstraining met extra aandacht voor emoties en inlevingsvermogen voor kinderen met het Prader-Willi syndroom. Inmiddels is de derde groep begonnen in de regio Friesland (daarvoor waren Zuid-Holland en Utrecht aan de beurt). De ervaringen met de eerste groepjes waren veelal positief, vooral de bijeenkomsten zelf en de inhoud van de training zijn zeer goed ontvangen. De kinderen vinden het vaak leuk om elkaar te zien en werken goed mee met de oefeningen tijdens de training.

Een voorbeeld van een oefening tijdens de ToM-training is: 'Oefenen met vragen stellen en luisteren naar het antwoord'.

Tijdens een bijeenkomst met een jongen van 12 jaar en een meisje van 13 jaar oud oefenen we met vragen stellen aan elkaar. Het zelf verzinnen van de vragen is het lastigst. Over wat voor onderwerp wil je wat vragen en wat wil je eigenlijk van iemand weten? Kan je alles vragen wat in je hoofd op komt? Wat wel en wat niet? Uiteindelijk bedenken we samen wat vragen voor als je iemand nog niet zo goed kent en die schrijven ze op in hun schriftje. Na het verzinnen van de vragen oefenen we met de manier waarop je de vragen stelt. Oogcontact, intonatie en volume zijn hierbij van belang. We doen verschillende grappige oefeningen die het effect hiervan laten zien.

Een week later liet een ouder weten dat haar zoon uit zichzelf vragen stelde aan een jongetje op logeerweekend. Super goed van hem!

*Voor meer informatie of aanmeldingen (kinderen vanaf 8 jaar) verzoeken we u contact op te nemen met onze psycholoog, Eva Mahabier, van Stichting Kind en Groei.
010 -2251533, E.Mahabier@kindengroei.nl*





Uitleg ToM-training

Bij veel kinderen met PWS verloopt de sociaal-emotionele ontwikkeling vertraagd. Uit de PD-studie, de psychiatrie studie die Stichting Kind en Groei eerder heeft verricht, bleek dat kinderen met PWS achterlopen in de cognitieve 'Theory of Mind' (ToM) aspecten en daardoor moeite hebben met sociale wederkerigheid en het tonen van empathie. Doordat kinderen moeite hebben met het begrijpen en inschatten van emoties en intenties van anderen, kunnen gedragsproblemen ontstaan. Om kinderen hierin te begeleiden heeft Stichting Kind en Groei een ToM-training opgezet.

Onderzoek bij kinderen met Autisme Spectrum Stoornis (ASS) heeft aangetoond dat een vertraagde ToM kan worden getraind en leidt tot een verbetering in sociaal gedrag. Omdat veel kinderen met PWS tegen dezelfde problemen aanlopen als kinderen met een ASS, verwachten we dat kinderen met PWS zullen profiteren van dezelfde training.

In de training worden sociale en emotionele signalen voor de kinderen duidelijker en inzichtelijker gemaakt zodat ze sociale situaties beter leren inschatten en zich beter in anderen kunnen verplaatsen. We hopen dat de training de sociale vaardigheden van kinderen met het Prader-Willi syndroom zal verbeteren en daarmee hun sociale integratie in de maatschappij zal bevorderen.

Deze training is een initiatief van Stichting Kind en Groei en is tot stand gekomen door middel van externe financiering. Stichting Kind en Groei is een stichting zonder winstoogmerk. We verkrijgen onze financiële middelen door subsidies, donaties, erfenissen en legaten. Zonder deze middelen zouden we niet het werk kunnen doen wat we doen.

Prader-Willi-like

Sinds kort is Prader-Willi-like (PWL) ook onderdeel van het Expertisecentrum PWS. Kinderen met PWL lijken op kinderen met PWS, daarom worden de aandoeningen die zij hebben 'Prader-Willi-achtig' genoemd. Zij hebben echter niet de genetische afwijking op chromosoom 15 die kinderen met PWS wel hebben. Hierdoor krijgen kinderen met PWL meestal geen toegang tot dezelfde hulp en behandelingen, terwijl de symptomen even heftig kunnen zijn. De symptomen van kinderen met PWL zijn uiteenlopend, bijvoorbeeld: een ontwikkelingsachterstand, onverzadigbare eetlust, snelle gewichtstoename, afwijkende start van de puberteit, hormonale stoornissen, en/of een kleine lengte. Er worden verschillende genetische afwijkingen in verband gebracht met PWL, bijvoorbeeld Temple syndroom (UPD 14) en Schaaf-Yang syndroom.

Het Expertisecentrum PWS/PWL wil de juiste zorg en begeleiding bieden aan deze groep kinderen. Sinds enkele maanden worden er kinderen met PWL op de polikliniek uitgenodigd en wordt multidisciplinaire zorg geboden in samenspraak met de behandelaar uit de eigen regio. Naast het beschikbaar stellen van de juiste begeleiding, willen wij ook wetenschappelijk onderzoek doen. Zo willen wij meer te weten komen over de symptomen, genetische oorzaken en de mogelijke behandelingen bij PWL.

Alle ouders, kinderen, behandelaren en andere betrokkenen zijn welkom om contact op te nemen met arts-onderzoeker Alicia Juriaans en/of verpleegkundige Ezra Piso van Stichting Kind en Groei voor meer informatie over het spreekuur en over de beschikbare zorg.



Calorimetrie metingen

Even voorstellen

Misschien hebt u me al een keer eerder voorbij zien komen; afgelopen zomer tijdens het symposium in Blijdorp, in de vorige nieuwsbrief, of op de poli. Ik ben Philine Affourtit, diëtist in het Sophia Kinderziekenhuis en sinds oktober 2018 als diëtist betrokken bij het PWS team van Stichting Kind en Groei. Ik denk dat ik veel van u inmiddels op de poli heb ontmoet.

Voor wie ik (nog) niet heb ontmoet wil ik graag wat meer vertellen over wat ik op de poli doe of kan doen. Naast een gesprek voor advies, is het mogelijk om een indirecte calorimetrie meting te doen. Wat dit inhoudt is dat ik, met behulp van een computer en een soort astronautenkap, kan meten hoeveel energie/ hoeveel calorieën iemand in rust nodig heeft. Een collega omschreef dit eens door de vergelijking te trekken met een auto; aan de buitenkant kan je (over het algemeen) niet zien hoeveel brandstof die gebruikt. En dat geldt voor mensen net zo. Van het meten zelf merk je onder de kap eigenlijk niks, het is hoogstens een beetje warm. Als er bij mij een meting is afgesproken volgt een brief met aanvullende informatie thuis. Het meten van de caloriebehoefte kan helpen om meer inzicht te krijgen in de hoeveelheid voeding die elke dag nodig is.

Ook als u of uw kind liever geen meting wil, bent u van harte welkom om eens kennis te komen maken. Overleg bij het maken van de afspraak in Rotterdam met uw vaste team wat er mogelijk is.

Wie weet tot ziens!
Philine Affourtit

Handig om te weten:

Na de zomer zullen we de indirecte calorimetrie metingen op vaste leeftijden gaan uitvoeren. Dit betekent dat uw kind een meting zal krijgen op de leeftijd van 0, 2, 4, 6 en 12 jaar.

Enquête

In het najaar willen wij u graag uitnodigen om een enquête in te vullen. Wij zijn erg benieuwd naar uw ervaring op de PWS-poli in Rotterdam en op zoek naar verbeterpunten. De enquête zal per mail worden verstuurd, waarna wij de resultaten anoniem ontvangen. We hopen dat jullie willen bijdragen aan de verbetering van onze zorg en zijn erg benieuwd naar de reacties.

Studiemobiel

Graag willen wij ouders erop attenderen dat het gebruik van de studiemobiel bedoelt is voor medische (matige urgente) vragen. Wij zouden willen vragen om groeihormoon te bestellen via praderwilli@kindengroei.nl of via 010-2251533.



Kleurplaat



Zoekraadsel

Hoeveel dieren kun je in deze nieuwsbrief vinden?

Tip: vergeet de kleurplaat niet!

Het antwoord is achttentwintig

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.

Het PWS-team

