

A close-up photograph of a baby sleeping peacefully in a car seat. The baby is wearing a grey and white striped long-sleeved shirt and dark grey pants. The car seat's fabric is a dark, textured grey. The baby's head is resting against the side of the seat, and their hands are clasped near their chest.

Informatieboekje voor ouders,
familieleden en zorgverleners

Een kindje met Prader-Willi syndroom: de eerste jaren



Beste ouders,

Allereerst van harte gefeliciteerd met je kindje! We kunnen ons voorstellen dat je veel vragen hebt en daarom zijn we blij dat je ons gevonden hebt. Dit welkomstboekje is voor ouders, familieleden en zorgverleners van een jong kindje met Prader-Willi syndroom (PWS). Het is geschreven door de Prader-Willi Stichting, die is opgericht door ouders van kinderen met PWS.

De geboorte van een kind brengt allerlei grote en intense emoties met zich mee, zoals trots, blijdschap en verwondering, maar soms ook twijfel en onzekerheid. Bij de geboorte van jouw kindje met PWS zal dit niet anders geweest zijn. De diagnose vergroot emoties wel uit en vooral in de eerste jaren na de diagnose kunnen ook emoties als verdriet, boosheid en teleurstelling een rol spelen. Elke ouder wenst voor zijn kind een gelukkig en gezond leven en heeft mooie dromen voor zijn kind. De diagnose PWS kan dit toekomstbeeld onzeker maken en veel vragen oproepen. Ouders krijgen na de diagnose veel meer te maken met zorgen, twijfels en onzekerheid: wat moet er gebeuren, waar krijgen we mee te maken, welke keuzes zijn geschikt, wat doen andere ouders?

Met dit informatieboekje hopen wij je tot steun te zijn en een antwoord te geven op de vragen die er zijn in de eerste periode na de diagnose. Ook al zijn er veel overeenkomsten, ieder kind met PWS ontwikkelt zich op zijn eigen unieke wijze met zijn eigen kwetsbaarheden en kwaliteiten. En alle ouders maken hun eigen keuzes in wat zij belangrijk vinden voor hun kind. Voel je vrij om eigen keuzes te maken. Hopelijk zul je merken dat na een periode van verdriet, onzekerheid en gewenning, het steeds beter zal gaan. Mocht je vragen hebben of met iemand willen praten, dan kun je altijd bij ons terecht.

We wensen jullie veel liefde, geluk en wijsheid toe en hopen dat jullie naast de zorgen die er zijn, ook met volle teugen genieten van jullie kindje, dat ongetwijfeld een boeiende levensloop krijgt.

Met vriendelijke groet,
Melissa Bremmer en Marielle Kuijper, Prader-Willi Stichting



Inhoudsopgave

Deel 1 Informatie met tips en veelgestelde vragen

Inleiding 6

1. Prader-Willi syndroom in het kort 8

- 1.1 Wat is het Prader-Willi syndroom? 8
- 1.2 Waardoor wordt PWS veroorzaakt? 9
- 1.3 Hoe wordt de diagnose gesteld? 9

2. Mijn kind heeft PWS: wat moeten en kunnen we nu doen? 10

- 2.1 Het stellen van de diagnose 10
- 2.2 Hoe ga je om met de diagnose? 10
- 2.3 Contact met je baby met PWS 12
- 2.4 Contact met ouders en de patiëntenorganisatie 13
- 2.5 Voeding 14
- 2.6 Groeihormonen 17
- 2.7 Medische zaken / Contact met specialisten 18
- 2.8 Therapieën / Early intervention 21
- 2.9 Broertjes en zusjes / Grootouders 23

3. Veelgestelde vragen over PWS 26

- 3.1 Zijn er verschillen tussen de varianten van PWS? 26
- 3.2 Wanneer krijgt het kind meer interesse in eten? 26
- 3.3 Kan PWS genezen worden? 26
- 3.4 Hoe ziet de toekomst voor mijn kind met PWS eruit? 27
- 3.5 Hoe ervaren andere ouders hun kind met PWS? 27
- 3.6 Kunnen wij nog uit eten met een kind met PWS? 28
- 3.7 Kunnen we nog op reis met een kind met PWS? 28
- 3.8 Wat is de levensverwachting van mensen met PWS? 29
- 3.9 Is er financiële ondersteuning voor ouders en verzorgers? 29

Drie ouders over hun kind met het Prader-Willi syndroom 30

Deel 2 Verdiepende informatie

Inleiding 36

4. Verdiepende informatie 38

- 4.1 Spierslapte en motorische ontwikkeling 38
- 4.2 Voedingsproblemen 39
- 4.3 Stimuleren van taal, sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkeling 41
- 4.4 Medische problemen 45

5. Handige bronnen 48

Inleiding

Dit boekje gaat over een aantal onderwerpen die veel voorkomen bij het Prader-Willi syndroom, PWS. Het boekje bestaat uit twee delen. Het eerste deel bevat korte informatie over verschillende onderwerpen, met tips en veelgestelde vragen. Het tweede deel bevat verdiepende informatie over meer onderwerpen, zoals spierslapte, stimuleren van de sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkeling, voeding en het verwerken van het krijgen van een kind met PWS. Er zijn ook handige bronnen en adressen in dit boekje opgenomen.

De informatie in dit boekje is onder andere afkomstig uit de “Wegwijzer Prader-Willi Syndroom” uitgegeven door Stichting Kind en Groei en het Prader-Willi Fonds. De hele wegwijzer voor alle leeftijden is te bestellen bij [Stichting Kind en Groei](#).

Ook is informatie afkomstig uit de Brochure “First Steps” van de [Canadese Prader-Willi Stichting](#) die gratis verkrijgbaar is van de website.



Deel 1 Informatie met tips en veelgestelde vragen

1. Prader-Willi Syndroom in het kort

1.1 Wat is het Prader-Willi syndroom?

Het Prader-Willi Syndroom (PWS) is een zeldzame aangeboren aandoening met een genetische oorzaak. Het syndroom kent een aantal uiteenlopende symptomen.

Uiterlijke kenmerken: korte lengte, smal voorhoofd, kleine handen en voeten, amandelvormige ogen, bleke huid, een kleine penis en niet ingedaalde teelballen bij jongens en onderontwikkelde schaamlippen bij meisjes.

Lichamelijke kenmerken: kenmerkend voor PWS is de toenemende interesse in eten/drang om te eten (de mate waarin verschilt per persoon); andere kenmerken zijn een regulatiestoornis in de hormoonhuishouding, verstoorde lichaamstemperatuur, afwijkende lichaams-samenstelling (met meer vetmassa en minder spiermassa), spierslapte op jonge leeftijd, nauwelijks tot geen gevoel van verzadiging (vanaf de leeftijd van ongeveer vier jaar), hoge pijn-drempel, kromming van de rug en slaap-/ademhalingsstoornissen.

Gedragsskenmerken: kinderen met PWS worden omschreven als rustig en meegaand, met name op de peuterleeftijd. Naarmate het kind ouder wordt, kunnen de volgende gedragskenmerken zich ontwikkelen: vasthouden aan structuur/routine, neiging om te verzamelen, krabben en peuteren aan de huid (skinpicking), dezelfde verhalen/vragen steeds opnieuw vertellen/stellen, driftbuien, opstandigheid, stemmingswisselingen. De sociaal-emotionele ontwikkeling loopt vaak achter ten opzichte van leeftijdgenoten.

Cognitieve kenmerken: meestal is er sprake van een verstandelijke beperking en heeft een kind leerproblemen. In een zeer enkel geval is er sprake van een normale cognitieve ontwikkeling.

Belangrijk om te weten is dat er een grote variatie is in het aantal kenmerken dat verschillende kinderen met PWS hebben en ook in welke mate zij last van die kenmerken krijgen. Dit valt van tevoren niet goed te voorspellen. Elk kind is uniek. *Geen enkel kind zal last hebben van alle symptomen tegelijk.* Hoe moeilijk het nu ook lijkt, de tijd zal het vaak leren hoe het syndroom er uit gaat zien bij je kindje. Elk kind met PWS is anders en kent zijn eigen ontwikkeling. Daarnaast kan je als ouder de ontwikkeling van je kindje stimuleren.

1.2 Waardoor wordt PWS veroorzaakt?

PWS wordt veroorzaakt door het niet tot uiting komen van een stukje erfelijk materiaal. Alle erfelijke informatie van een mens is opgeslagen in DNA dat zich bevindt in chromosomen in alle lichaamscellen. Normaal gesproken heeft ieder mens 46 chromosomen in elke lichaamscel bestaande uit 23 paar. Van elk paar is één chromosoom van de moeder en één van de vader afkomstig.

Bij PWS komt een essentieel stukje genetisch materiaal op chromosoom nummer 15 dat van de vader afkomstig is, niet tot uiting. Hier zijn verschillende oorzaken voor:

- **Paternale Deletie:** het stukje informatie op chromosoom 15 van de vader ontbreekt;
- **Maternale Uni Parentele Disomie (mUPD):** er zijn twee chromosomen van de moeder aanwezig. Chromosoom 15 afkomstig van de vader mist in zijn geheel;
- **Afleeestoornis (Imprinting stoornis):** een stukje informatie op chromosoom 15 van de vader wordt niet goed afgelezen, waardoor deze vaderlijke informatie ontbreekt;
- **Translocatie:** het stukje informatie op chromosoom 15 van de vader is verwisseld met een ander stukje van een chromosoom afkomstig van de vader.

1.3 Hoe wordt de diagnose gesteld?

Bij het stellen van de diagnose van PWS is onderzoek van de chromosomen van groot belang. Als artsen het Prader-Willi syndroom vermoeden, wordt er gestart met een DNA methylatietest. Met deze test wordt alleen het stukje genetische informatie dat specifiek is voor PWS geanalyseerd. Indien er sprake is van PWS zal er alleen informatie gelezen worden van de moeder en ontbreekt de vaderlijke informatie. Voor deze test is bloed van het kind nodig. Nadat bekend is of een kind PWS heeft, wordt er verder onderzoek gedaan naar de precieze oorzaak van het ontbreken van het stukje erfelijk materiaal. Hiervoor is bloed van beide ouders nodig. Hiermee kan ook bepaald worden of er een verhoogde kans is op herhaling bij een volgende zwangerschap. De kans op herhaling is heel erg klein en bestaat alleen bij een afleeestoornis.

2. Mijn kind heeft PWS: wat moeten we nu doen?

Als je voor het eerst de diagnose van je kind hebt gekregen, kan het voelen alsof je overspoeld wordt met informatie over PWS, door ziekenhuisbezoeken en de zorg voor je kind. We hebben daarom een lijst voor je samengesteld met belangrijke aandachtspunten voor het eerste jaar van je kind.

2.1 Het stellen van de diagnose

Kinderen in Nederland worden tegenwoordig meestal kort na de geboorte gediagnosticeerd met PWS. Veel kinderartsen zijn inmiddels bekend met het syndroom en de kenmerken die er bij baby'tjes te zien zijn. De belangrijkste daarvan zijn de ernstige spierslapte (hypotonie), het niet zelfstandig kunnen drinken en het niet of nauwelijks kunnen huilen. Als er wordt gedacht aan PWS wordt er genetisch onderzoek gedaan. Meestal duurt het een aantal weken voordat de uitslag bekend is. Dat ervaren de meeste ouders als een heel spannende periode. In deze tijd zal je ongetwijfeld veel opzoeken over PWS en grote zorgen en twijfels hebben over de toekomst. De klinisch geneticus vertelt uiteindelijk of jouw kind wel of niet PWS heeft.

Als je kind PWS heeft, wordt er door de klinisch geneticus kort en in het algemeen uitgelegd wat het syndroom inhoudt. Vaak neemt je arts, – of jijzelf als ouder – contact op met het Expertisecentrum PWS (www.expertisecentrumpws.nl). Indien gewenst vindt er een huisbezoek plaats. Een arts en verpleegkundige komen dan bij je thuis om te vertellen over wat PWS inhoudt en wat de belangrijkste stappen zijn voor de eerste periode.

Ieder kind ontwikkelt zich anders, naar zijn eigen mogelijkheden. Naast dat ieder kind van zichzelf uniek is, zijn de uitingen van PWS verschillend. Hoe dit precies komt weten we nog niet; hier wordt onderzoek naar gedaan. Bij het ene kindje staan de problemen rondom eten op de voorgrond, bij het andere taalontwikkeling of het gedrag. Uiteindelijk word jij als ouder de expert van je eigen kind.

2.2 Hoe ga je om met de diagnose?

De diagnose PWS betekent dat jullie kind zich anders zal gaan ontwikkelen dan eerst gedacht. Het kind dat jullie als ouders hoopten te krijgen, kregen

jullie niet. Dat de ontwikkeling anders zal verlopen levert soms heftige emoties op. Het is overigens heel verschillend hoe ouders reageren op de diagnose PWS. Het eerste jaar kan ingewikkeld zijn, er komt een hoop op je af en er ontstaan allerlei gevoelens die door elkaar heen lopen. Ouders kunnen naast gevoelens van liefde en blijdschap, óók verdrietig of boos zijn, gevoelens van schaamte of enorme stress hebben, zich schuldig voelen, jaloers op andere ouders zijn of depressief worden. Onthoud dat er geen goed of fout is in hoe je reageert. De soms tegenstrijdige en verwarrende gevoelens zijn *normaal* bij de geboorte van een kindje met een beperking en mogen de ruimte krijgen.

Het kan voorkomen dat het verwerkingsproces moeilijk verloopt – of vastloopt. Hier kan je als ouder niets aan doen. Dit kan ontstaan doordat je als ouder met allerlei andere dingen bezig bent, zoals het regelen van de beste zorg voor je kindje, en het ondersteunen van de rest van het gezin. Hierdoor kan het eigen verwerkingsproces en de acceptatie stil komen te staan.

Er kunnen de volgende dingen spelen:

- *‘Waarom heb ik een kind met een handicap’*
- *‘Had ik het kunnen voorkomen?’*
- *Het ontkennen van moeilijke emoties*
- *Het ontkennen van de handicap van het kind*
- *De eigen stress*

Vaak leren ouders na de diagnose van hun kind om hun bestaande beeld en toekomstverwachtingen te vervangen door een realistischer beeld dat past bij de mogelijkheden van hun kind met een beperking. Dit kan een moeilijk proces zijn dat veel incasseringsvermogen van ouders vraagt. Dit proces kan worden vergeleken met een rouwproces, maar het loopt iets anders: ouders kunnen in de verschillende ontwikkelingsfasen van het kind steeds weer opnieuw geconfronteerd worden met het anders zijn van hun kind en daarom ook steeds opnieuw rouwgevoelens hebben. Je kunt spreken van levend verlies omdat het nooit helemaal klaar is. Op onverwachte momenten kan het weer opspelen, maar ook bij belangrijke gebeurtenissen, bij alle eerste keren (bijvoorbeeld zwemles, naar school, met het leerlingenvervoer). Ook nog veel verder in de toekomst kan het opspelen: bij het uit huis gaan, realiseren dat je geen opa of oma wordt of dat je kind geen baan zal krijgen.

In een verwerkingsproces waarin ouders leren om hun kind met beperking te accepteren, zie je vaak de volgende punten die dat proces helpen:

- Ouders gaan op zoek naar (betrouwbare) informatie over de beperking van hun kind
- Ouders praten met elkaar en anderen over hun (soms moeilijke) emoties en gevoelens
- Ouders passen de opvoeding aan hun kind met een beperking aan

Overigens, het is misschien niet helemaal voor te stellen na de diagnose van je kind met PWS, maar de laatste jaren komt er ook steeds meer aandacht voor *positieve* gevoelens die ouders gaandeweg ervaren in relatie tot hun kind met een beperking (Beighton & Wills, 2017, zie ook [de literatuurlijst](#)). Ouders kunnen bijvoorbeeld veel plezier ervaren bij het zien van iedere ontwikkelingsstap van hun kind, weten vaak beter waar hun prioriteiten in het leven liggen en kunnen ervaren dat zij door hun kind meer betekenisvolle relaties met hun omgeving hebben ontwikkeld.

Tips

- Voel je je verdrietig, of loop je vast in je verwerkingsproces? Schaam je niet en praat erover met je huisarts of de kinderarts! Die kan je doorverwijzen naar instanties die hulp kunnen bieden. Je bent niet de enige!
- Je kan de podcast over levend verlies van ouders met een kind met een beperking of chronische ziekte beluisteren: www.levend-verlies.nl
- Lees: 'Oei, er klopt iets niet...' door Krista Okma (2013) Lannoo Campus.
- Lees: 'Job. Een zeldzaam jongetje' door Annemarie Haverkamp (2007) Adr. Heinen Uitgevers.

2.3 Contact met je baby met PWS

Een baby met PWS gedraagt zich door de spierslapte vaak anders dan andere baby's. Baby's met PWS zijn slaperiger en rustiger. Ze moeten vaak wakker worden gemaakt voor hun voeding. Baby's met PWS kunnen niet of nauwelijks huilen. Ook reageren baby's met PWS vaak trager op hun ouders of verzorgers. Baby's met PWS maken vaak een rustige en tevreden indruk: sommige ouders vertellen dat ze hun kind rustig de hele dag in de box kunnen laten liggen, zo rustig is het. Maar door de spierslapte kunnen kinderen met PWS

moeilijker laten zien hoe zij zich voelen, het gezichtje blijft vaak vlak, en ze kunnen door de spierslapte bijvoorbeeld moeilijker hun handjes naar je uitsteken en je aanraken. Het is daarom belangrijk dat je als ouder leert om op kleine signalen die je kind geeft te reageren zodat jullie de kans krijgen om goed te hechten. Kijk daarom goed naar je kind: omdat het niet kan huilen om jouw aandacht te vragen, is het verstandig je kindje vaker op te zoeken en contact te maken. Hierdoor leer je je kindje steeds beter kennen, waardoor kleine signalen van ontevredenheid en ongemak eerder herkenbaar zijn.

Tips

- Geef je kind tijd om te verwerken wat er gebeurt. Als je bijvoorbeeld tegen je kindje praat, wacht dan 10 seconden op reactie. Ga ervan uit dat je kind je goed hoort, dat het ook reactie wil geven, maar dit vaak niet kan door de spierslapte.
- Maak veel fysiek contact, neem je baby'tje veel in je armen en masseer het. Wees niet te voorzichtig.
- Zorg dat je vaak dichtbij het kindje bent, zorg dat je kleine signalen die het kindje geeft opvangt en leert te begrijpen.
- Praat en zing met je baby, ook al is het zelf een stil kindje.
- Vertraag je handelen en je bewegen, zodat je kindje de tijd krijgt om te verwerken wat het ziet en hoort.

2.4 Contact met ouders en patiëntenorganisatie

In Nederland worden er per jaar 10-12 kinderen met PWS geboren. Er zijn veel ouders met wie je in contact kunt komen als je dit wilt. Dit kan verschillende voordelen hebben. Bijvoorbeeld, andere ouders met kinderen met PWS hebben vaak een schat aan ervaringen op allerlei gebieden zoals "hoe ga je met eten om?", "voor welk kinderdagverblijf en welke school kies je", "hoe ga je met gedragsproblematiek om?" Ook begrijpen andere ouders met een kind met PWS (het gedrag van) je kind en kunnen ze je praktische adviezen geven.

Je kan de Prader-Willi Stichting bellen om in contact te komen met een andere ouder met een kind met PWS. Het vergelijken van elkaars kinderen is verleidelijk, omdat je als ouder zekerheid zoekt. Maar bij contact met andere ouders is het goed om je te realiseren dat er grote verschillen zijn in de ontwikkeling van een kind met PWS. De Stichting organiseert ook allerlei bijeen-

komsten voor ouders en zorgverleners zoals Prader-Willi cafés en contactdagen, heeft een website en is actief op sociale media. Er is ook een besloten facebook groep, waar je lid van kunt worden nadat je je hebt voorgesteld. Daarnaast is er veel informatie te vinden op het digitaal expertisecentrum.

Tip

- Kijk eerst op www.praderwillistichting.nl/links voor handige links.
- [Facebook van stichting PWS.](#)
- [Digitaal Expertisecentrum](#)

2.5 Voeding

Bij baby's met PWS zijn de spieren in het mondgebied vaak slap en is er onvoldoende spierkracht om zelfstandig te drinken en voeding door te slikken. Dit kan zorgen voor een laag gewicht of soms zelfs ondergewicht. Een goed gewicht is belangrijk om te kunnen groeien en te ontwikkelen. Wanneer een baby met PWS niet in staat is om zelfstandig te eten en te drinken, is sondevoeding noodzakelijk. Hierbij wordt vloeibaar voedsel met behulp van een slangetje (sonde) toegediend. Er zijn verschillende manieren voor het toedienen van sondevoeding. Over het algemeen krijgt een baby met PWS een tijdelijke neussonde, die regelmatig vervangen wordt. De sonde wordt via de neus ingebracht en komt uit in de slokdarm. Zo krijgt de baby voldoende voeding binnen en wordt de energie dat het kost om te eten en te drinken bespaard en gebruikt om te groeien. Het kindje leert in zijn eigen tempo zelfstandig eten en drinken en de sondevoeding kan dan worden afgebouwd.

Als ouder is het goed om te weten dat spierslapte in het mondgebied niet altijd meteen wordt opgemerkt. Het is belangrijk om op signalen te letten die aangeven dat eten en drinken minder goed gaan. Deze signalen zijn: hoesten, voeding die door de neus terugvloeit, luchtwegproblemen, voeding weigeren, niet van een lepel kunnen afhappen en/of moeizaam stukken voedsel kunnen kauwen.



Ondersteuning van de (pre)logopedist is belangrijk, omdat deze je kindje kan ondersteunen met eten en drinken. Zij kan bijvoorbeeld ondersteunen bij de overgang van een fles naar een open beker of tuitbeker en ook bij het leren afhappen van een lepeltje of leren kauwen. Bij veel kinderen is er sprake van verminderde reflexen en gevoeligheid in het mondgebied. De logopediste kan ook ondersteunen bij de beginnende communicatie en spraakontwikkeling.

Daarnaast kan het zijn dat je baby'tje niet goed kan aangeven *wanneer* het honger heeft of *wanneer* het genoeg heeft, waardoor het lastig te bepalen is hoeveel je moet geven. Dan is ondersteuning en advies van een diëtist belangrijk.

Structuur rondom het eten

Het eten staat de eerste jaren vooral in het teken van leren eten en drinken en het groeien. De toekomst waarin het (vragen om) eten een probleem gaat vormen lijkt nog ver weg als je kindje een baby is. Toch is het al zinvol om na te denken over hoe je met het eten omgaat, zodat jij en je kind al vanaf het begin een bepaalde omgang met eten gewend zijn, wat problemen in de toekomst kan verminderen of mogelijk voorkomen. Eten is namelijk overal om ons heen en hoort bij allerlei sociale gelegenheden. Het is goed om de gezinsrituelen rondom eten aan te passen. Als je bijvoorbeeld gewend bent om te eten wanneer het uitkomt, kan dit voor een kind met PWS heel verwarrend zijn en juist probleemgedrag in de hand werken. De behoefte aan structuur rondom eten is vaak al vanaf jonge leeftijd aanwezig. Het is goed om al na te denken over een aantal zaken: hoe schep je eten op, laat je de pannen in de keuken, hoeveel geef je je kind, mag je kind wel of niet een worstje bij de slager, hoe ga je om met eten op feestjes, hoe informeer je je omgeving?

Tips

- Maak de baby op tijd wakker voor zijn of haar voedingen.
- Wanneer de baby leert drinken uit de fles, zijn er verschillende hulpmiddelen. Een optie is een Habermann speen, waarbij er minder zuigkracht van de baby nodig is. Filmpjes vind je [hier](#).

■ [Lees verder in hoofdstuk 4.2](#)



· Een Habermann speen

2.6 Groeihormonen

Alle kinderen met PWS kunnen in Nederland een groeihormoonbehandeling krijgen om de lichaamssamenstelling te verbeteren en ontwikkeling te ondersteunen. Deze groeihormonen worden met injecties toegediend.

Wanneer de diagnose PWS is gesteld, word je door jouw huisarts of kinderarts doorverwezen naar een kinderarts-endocrinoloog die hierover meer zal vertellen. Wanneer je als ouder ervoor kiest om je kind groeihormoon te gaan geven, wordt de behandeling in gang gezet door de endocrinoloog. Voor de start van het groeihormoon moeten er eerst nog andere onderzoeken plaatsvinden. De endocrinoloog zal hier meer over vertellen.

Er is een [Expertisecentrum](#) (EC) voor Prader-Willi syndroom in Nederland met een locatie in Rotterdam ([Stichting Kind en Groei / Erasmus MC](#)) en in Nijmegen (Radboud MC). Het EC speelt een grote rol in het coördineren van de zorg voor mensen met PWS in Nederland. Ook voeren zij onderzoek uit naar dit syndroom. Wanneer je met hen contact opneemt, zullen zij hierover meer vertellen. Ook lopen zij stap voor stap met je door wat de eerste en belangrijkste punten zijn om actie op te ondernemen. Je wordt goed begeleid in het leren toedienen van het groeihormoon. Ook

wordt er een starterspakket meegegeven met een informatieboekje en een dvd over het voorbereiden van de injectiepen en het geven van de injecties voor als je het thuis even niet meer weet hoe het precies moest. Het kan gek zijn je kindje voor het eerst te injecteren. Bouw een ritueel op rondom het prikken; zo kun je het niet vergeten en kan je kindje wennen aan deze routine. Veel kinderen met PWS geven nauwelijks reactie op het injecteren. Mogelijk kunnen kinderen later, wanneer ze ouder worden en de handeling meer bewust meemaken, wel reageren op het prikken. Het is goed dat ze dan gewend zijn aan een vaste routine. Een routine is ook belangrijk voor ouders zelf, om het (vooral bij de start van het groeihormonen gebruik) niet te vergeten.

Tips

- Leer ook de andere gezinsleden te prikken.
- Geef bij je kindje aan door middel van een liedje, of door een vast zinnetje wanneer je gaat prikken en hoe lang het prikken duurt.
- Het is niet erg als je een dag vergeet te injecteren.
- Een druppeltje bloed bij het prikken komt wel eens voor en is niet erg;
- Er blijft na het prikken vaak een druppeltje groeihormoon op de huid liggen of aan de pen hangen, dit kan geen kwaad.
- Voor het toedienen van Groeihormoon zijn diverse mogelijkheden: via injectienaald of onder hoge druk met een [Zomajet](#).

2.7 Medische zaken/contact met specialisten

Contact met specialisten

Meestal zijn er al vanaf de geboorte zorgen rondom de gezondheid van het kindje en kom je al snel in het medische circuit terecht. Er zullen een aantal (para)medici zijn met wie je te maken kunt krijgen.

Er is de laatste jaren gelukkig veel (medische) aandacht voor PWS, waardoor er al veel bekend is bij artsen. Bovendien kun je veel informatie vinden op het digitaal expertisecentrum en artsen daarop wijzen. Er is ook een [huisartsen-brochure](#) en de [Medical Alert](#) (die ouders aan artsen kunnen geven in noodsituaties, of aan artsen die het syndroom niet goed kennen).

Afhankelijk van wat je kind met PWS nodig heeft, is het mogelijk dat je te maken krijgt met de volgende artsen:

- **Klinisch geneticus** (voor de diagnose)
- **Kinderarts**
- **Kinderarts-endocrinoloog** (voor het voorschrijven van de groeihormonen)
- **Oogarts**
- **Orthopeed** (voor de heupen of de stand van de voeten/benen)
- **Revalidatiearts**
- **Neuroloog**
- **KNO-arts**
- **Huisarts**

Je zult ook waarschijnlijk te maken krijgen met de volgende paramedici:

- **Logopedist** (voor leren eten en drinken en het spreken)
- **Fysiotherapeut** (voor de motorische ontwikkeling)
- **Ergotherapeut** (voor aanpassingen in het zitmeubilair etc.)
- **Diëtist**

Belangrijke medische zaken

Er is een aantal belangrijke medische zaken die bij PWS kunnen voorkomen en die zeer belangrijk zijn om rekening mee te houden.

Hoge pijndrempel en verstoorde temperatuurregulatie

Er zijn aanwijzingen dat de meeste mensen met PWS een hoge pijndrempel hebben. Aangezien baby'tjes met PWS niet of nauwelijks huilen en als ze huilen een zwak geluidje maken, is het belangrijk om alert te zijn op eventuele pijn bij het kindje. In combinatie met het feit dat de temperatuurregulatie verstoord is en koorts in dit geval geen goede graadmeter is voor ziek zijn, is het belangrijk heel goed op signalen te letten. Je zult merken dat dit steeds beter lukt, naarmate je je kindje beter kent.

Onmogelijkheid om te braken

Kinderen met PWS braken nauwelijks of niet, zelfs al eten zij niet-eetbare dingen. Als je kind braakt, is het belangrijk dat je contact opneemt met je kinderarts. Daarnaast is er een verhoogde kans op diarree.

Bijnier insufficiëntie

Een goed functionerende bijnier is belangrijk in geval van ziekte en stress, zodat de ziekte goed bestreden kan worden door het lichaam. Uit onderzoek



is gebleken dat 10-60% van de kinderen met PWS bijnierinsufficiëntie heeft tijdens (ernstige) lichamelijke stress (zoals dat het geval is bij ziekte). Er is dan een tekort aan stresshormoon. Het is belangrijk om hydrocortison bij ziekte van het kindje toe te dienen, zodat het tekort niet gevaarlijk wordt. Het wordt ook gegeven bij medische ingrepen. De kinderarts schrijft een speciaal stress-schema voor. Het is ook mogelijk om dit tekort te laten testen, bespreek dit met je kinderarts-endocrinoloog.

Tips

- Wanneer je je zorgen maakt of je kindje ziek is, neem dan altijd contact op met de kinderarts of een arts van het Expertisecentrum PWS om te overleggen.
- Mensen met PWS hebben specifieke medische zorgbehoeften waarmee in noodsituaties rekening gehouden moet worden. Het boekje “**Medical Alert**” kan in spoedeisende situaties worden overhandigd aan hulpverleners. Je kunt het downloaden via [deze link](#). Ook de huisartsbrochure is hier te vinden.

■ [Lees verder bij 4.4](#)

2.8 Therapieën/Early intervention

Een kind met PWS ontwikkelt zich in de meeste gevallen in een langzamer tempo dan een leeftijdgenootje zonder PWS. Er zijn veel manieren om de ontwikkeling van je kindje te stimuleren. Kijk goed wat binnen je leven en mogelijkheden past en overweeg om fysiotherapie, (pre)logopedie en vroege interventie therapieën in gang te zetten. Voel je niet schuldig wanneer het niet altijd lukt om met je kind te oefenen.

Logopedie

De taalontwikkeling van een kind met PWS loopt vertraagd, de eerste woordjes komen later en ook de eerste zinnen laten langer op zich wachten. Naast dat een (pre)logopediste kan helpen met voedingsproblemen bij baby's en jonge kinderen met PWS, kunnen zij ook helpen met de taalontwikkeling. Hierbij is het expressief taalgebruik (dat wat een kind in taal kan zeggen) vaak meer beperkt dan het receptief taalgebruik (dat wat een kind begrijpt van taal). Vanaf jonge leeftijd kan de communicatie al gestimuleerd worden door gebaren te gebruiken, hiermee wordt de taalontwikkeling ondersteund. Het gebruik van bijvoorbeeld ondersteunende gebaren (NmG) kan heel goed

werken. Door het gebruik van gebaren spreek je langzamer, kan het kindje de woorden horen en zien en wordt de nadruk gelegd op de belangrijkste woorden uit een zin. Maak de gebaren ook samen met je kindje.

Fysiotherapie

De motorische ontwikkeling bij baby's met PWS verloopt vertraagd. Dit hangt samen met de spierslapte waardoor deze kinderen meer moeite hebben om tegen de zwaartekracht in te bewegen. Gemiddeld duurt het twee keer zo lang voor kinderen met PWS om de normale ontwikkelingsmijlpalen te bereiken. De gemiddelde leeftijd waarop kinderen met PWS zelfstandig kunnen zitten is gemiddeld rond de 15 maanden, lopen zonder ondersteuning kunnen ze vaak rond de leeftijd van 24 tot 36 maanden.

Om de motorische ontwikkeling te stimuleren, wordt aangeraden om op jonge leeftijd te starten met fysiotherapie. Voor kinderen met PWS is er een specifiek programma ontwikkeld: MoTraP. Binnen dat programma wordt ouders geleerd hoe ze de leeromgeving van een kind met PWS zodanig kunnen inrichten dat zowel spierkracht als de motorische vaardigheden getraind worden. Zoek contact met een fysiotherapeut die kennis heeft van PWS en bekend met, of geïnteresseerd is in het MoTraP-programma. Wanneer deze niet te vinden is, kun je ook contact zoeken met de afdeling kindfysiotherapie van het Expertisecentrum PWS, locatie UMC St. Radboud (adres achterin dit boekje).

Tips

Logopedie

- Bekijk "Gebaren met je baby" op www.gebarencentrum.nl of de dvd's "Kindergebaren met Lotte & Max". Je kunt ook een gebarencursus bij [stichting MEE](#) volgen.
- Om de taalontwikkeling te stimuleren kan je zoveel mogelijk tegen je baby praten: vertel bijvoorbeeld wat je om je heen ziet en wat jullie samen aan het doen zijn. Geef ruimte en tijd aan je kindje om te reageren.

Fysiotherapie

- Geef de baby en het jonge kind lichte speeltjes om mee te spelen – als speelgoed te zwaar is dan heeft een baby te weinig spierkracht om ermee te spelen.

■ [Lees verder bij 4.1](#)

Vroege interventie-/early intervention

De term "vroege interventie" verwijst naar speciale programma's voor jonge kinderen van nul tot zes jaar met sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkelingsproblemen. Er zijn verschillende programma's die de ontwikkeling kunnen stimuleren. Zo is er de map "Kleine stapjes", die goed aangeeft wat je kunt doen om je kindje op verschillende gebieden te stimuleren, zoals de motoriek, de taal en het denken. Je kunt een therapie zoals IMRO overwegen ([meer info hier](#)).

Er zijn verschillende instellingen die programma's voor jonge kinderen met een beperking aanbieden. Ook sommige revalidatiecentra hebben speciale ontwikkelingsprogramma's voor kinderen. Neem contact op met het team Integratie vroeghulp van MEE om te kijken of zij met je mee kunnen zoeken naar mogelijkheden om je kindje te stimuleren, of naar plekken waar dit gedaan wordt.

■ [Lees verder bij 4.3](#)

2.9 Broers en zussen (brusjes)

Een chronische ziekte of beperking van een kind heeft vaak een grote impact op het gezin en vraagt veel aandacht, inlevingsvermogen, geduld en energie. Niet alleen ouders, maar ook andere leden van het gezin krijgen te maken met de consequenties. Het kan voor jezelf als ouder, als brus of als opa en oma



voelen alsof het gezinsleven draait om het kind met de beperking. Brussen ervaren op jonge of op latere leeftijd verschillende emoties over hun broertje of zusje met beperking. Dat kunnen allerlei gevoelens zijn, onzekerheid, twijfel, trots of schaamte.

Tot voor kort was er niet zoveel aandacht voor de impact die het hebben van een broer of zus met een beperking heeft. Er is uit onderzoek duidelijk geworden wat brussen ervaren en wat zij nodig hebben en dat er verschillende factoren meespelen. Hoe de brus reageert op de situatie thuis, kan sterk verschillen en is mede afhankelijk van:

- De ernst van de ziekte of handicap: is het stabiel of steeds weer opnieuw spannend? Is er duidelijkheid over de ziekte of handicap, of niet?
- De gezinssamenstelling: krijgen de kinderen de ruimte om hun plek als oudste, middelste of jongste in te nemen?
- De leeftijd: pubers reageren heel anders dan kleuters.
- Omgevingsfactoren: kan het gezin op steun en support rekenen in hun omgeving? Heeft het kind een vertrouwenspersoon buiten het gezin?
- Hoeveel aandacht en begrip is er binnen het gezin zelf, de familie en vriendenkring en in de omgeving voor de bijzondere positie van de broers en zussen?

Tips

- Bekijk de website voor brusjes: www.brusjes.nl
- Bijzondere dagen voor brusjes: www.funccare4kids.nl
- Kijk [hier](#) voor een publicatie over brusjes

Grootouders

Voor grootouders is het krijgen van een kleinkind met een beperking iets waar ze geen rekening mee hadden gehouden. Grootouders lijden vaak een dubbel verlies. Naast verdriet om het kleinkind, is er ook verdriet om hun eigen kind, dat plotseling geconfronteerd wordt met zorgen en verdriet. Praat erover met elkaar, want naast het verdriet zijn er natuurlijk ook de trots en vreugde over het kindje, die ouders en grootouders delen. Opa's en oma's kunnen veel betekenen in een gezin, ook voor de broertjes en zusjes. Dit geldt ook voor tantes en ooms, neven en nichten.



3. Veelgestelde vragen over PWS

3.1 Zijn er verschillen tussen de varianten van PWS?

Tot op heden heeft onderzoek niet uitgewezen dat de ene variant “zwaarder” is dan het andere. Onderzoekers beginnen wel verschillen te herkennen tussen een kind met deletie (type 1 en 2) en een kind met mUPD. Kinderen met een deletie lijken meer onaangepast gedrag te vertonen, en kinderen met mUPD vertonen over het algemeen meer kenmerken van autisme. Maar er is meer onderzoek nodig om vast te stellen of deze verschillen er echt zijn en ze dan goed in kaart te brengen.

3.2 Wanneer krijgt het kind interesse in eten?

Tussen ongeveer twee en acht jaar vertonen kinderen met PWS vaak een verhoogde interesse in eten. Het ontbreken van een gevoel van verzadiging treedt meestal rond de acht jaar op. Dit zijn echter globale richtlijnen: ieder kind is uniek en er is een verschil in de mate waarin het gevoel van verzadiging ontbreekt en op welke leeftijd dit optreedt.

3.3 Kan PWS genezen worden?

PWS is een genetische aandoening en is daarom niet te genezen. Maar een (vroeg) diagnose maakt het wel mogelijk om symptomen of klachten steeds beter te behandelen. Zo kunnen kinderen met PWS behandeld worden met groeihormoon ter bevordering van groei en ter verbetering van hun lichaamssamenstelling (vet-spier percentage) en hun cognitieve vermogen. Ook kunnen mensen met PWS (gluco)corticosteroiden krijgen in verband met onvoldoende stresshormoon tijdens ziekte. Daarnaast kunnen fysiotherapie, logopedie, ergotherapie en vroeg interventie de ontwikkeling van kinderen met PWS positief beïnvloeden.

Tip

- Er wordt veel onderzoek gedaan naar medicijnen om PWS te behandelen. Zie [hier](#) voor een overzicht van de medicijnen die momenteel ontwikkeld en op internationaal niveau onderzocht worden.

3.4 Hoe ziet de toekomst voor mijn kind met PWS eruit?

De verstandelijke ontwikkeling van mensen met PWS is meestal vertraagd en er blijft in de meeste gevallen een achterstand in de ontwikkeling. Veel kinderen met PWS gaan naar het speciaal onderwijs. Soms kunnen ze wat betreft hun verstandelijk functioneren eigenlijk naar de basisschool maar komen ze door hun sociaal-emotionele gedrag in de knel tussen de andere leerlingen. Na het voortgezet (speciaal) onderwijs en soms een individuele beroepsopleiding kunnen sommige volwassenen zich redelijk zelfstandig redden. Het moeilijk te beheersen eetgedrag en hun (soms complexe) gedragsproblematiek kan echter een spelbreker zijn. Bijna alle volwassenen blijven daarom aangewezen op begeleiding bij het wonen en werken. Maar met deze goede begeleiding kan een volwassene met PWS een positief en waardevol bestaan leiden.

3.5 Hoe ervaren andere ouders hun kind met PWS?

Er zijn ouders die hun ervaringsverhalen in blogs vastleggen en waar wij graag naar verwijzen:

Tips

- Lees de [blogs van de familie De Korte](#) over hun zoon Danny en [die van Mariëlle Kuijper-Dekker](#) over haar zoon Simon.

3.6 Kunnen wij nog uit eten met een kind met PWS?

Voor kinderen met PWS is het raadzaam om vanaf jonge leeftijd een dieet te volgen dat door de kinderarts of diëtist is vastgesteld. Maar dat neemt niet weg dat er met beleid ook weleens uit eten gegaan kan worden (ouders en verzorgers kiezen bijvoorbeeld een maaltijd met de minste calorieën of slaan het toetje over) of dat kinderen op verjaardagen een (kleiner) stukje taart mogen. Belangrijk is dat op een *dagelijkse* basis het dieet goed gevolgd wordt en je kind weet wat het kan verwachten en wat de regels zijn met betrekking tot eten.

Tip

Zie het [boekje over voeding en kinderen met Prader-Willi Syndroom](#) van de Engelse Prader-Willi vereniging.

3.7 Kunnen we nog op reis met een kind met PWS?

Jonge kinderen met PWS kunnen doorgaans gewoon op vakantie. Sommige kinderen met PWS zijn gevoeliger voor hitte en hebben moeite om hun warmte te reguleren. Als je kind al groeihormonen krijgt dan zijn er wel een aantal dingen waaraan je moet denken als je op reis gaat, onder andere:

- Vergeet niet dat het groeihormoon gekoeld bewaard moet worden, zowel tijdens de reis als op de reisbestemming.
- Als je met het vliegtuig reist of op wintersport gaat, moet je er rekening mee houden dat groeihormoon niet mag bevriezen. Houd het daarom tijdens vluchten altijd bij je in een koeltas met koelelementen als handbagage. Het is ook mogelijk om aan de stewardess te vragen of zij het in hun koelkast willen leggen.
- Indien je naar het buitenland reist, neem je een verklaring van je arts mee dat je groeihormoon gebruikt.

Tip

- Vraag aan je endocrinoloog / stichting Kind en Groei waar je rekening mee moet houden wat betreft de groeihormonen als je op reis gaat.

3.8 Wat is de levensverwachting van mensen met PWS?

Wanneer het gewicht onder controle kan worden gehouden, is de levensverwachting van mensen met PWS in principe normaal. We raden jonge ouders aan om niet te ver vooruit in de toekomst te kijken. De huidige medische zorg, in combinatie met het toedienen van groeihormonen heeft ervoor gezorgd dat de kwaliteit van leven bij mensen met PWS goed vooruit is gegaan – en die zal in de komende jaren waarschijnlijk nog beter worden. Er wordt veel onderzoek gedaan om het syndroom beter in kaart te brengen en om betere behandelingen te ontwikkelen.

3.9 Is er financiële ondersteuning voor ouders en verzorgers met een kind met PWS?

Voor ouders met een kind met een beperking zijn er verschillende financiële regelingen, die echter veranderen, waardoor het niet goed mogelijk is een overzicht te geven. Voor meer informatie kun je terecht bij MEE of op het digitaal expertisecentrum.

Tip

- Ga naar het digitaal expertise centrum www.expertisecentrumpws.nl voor informatie over de meest actuele financiële regelingen voor het gezin en jullie kind.
- Hier vind je meer informatie over [PGB](#) en [WLZ](#).

Evi

De eerste acht weken brachten we grotendeels in het ziekenhuis door. Geleefd door wat artsen zeiden, op zoek naar een oorzaak waarom Evi zo moeizaam dronk. Acht weken lang stonden we ook in de modus van dit gaat over... en dan komt na al die medische onderzoeken, waar niets uitkwam, de uitslag van het bloedonderzoek. Evi heeft het Prader Willi Syndroom. Het gaat dus niet over... Een schok, tranen, onzekerheid maar tegelijk ook een nieuwe drive 'ik wil en zal er alles aan doen om Evi gelukkig te laten zijn.'

Op internet op zoek gegaan naar informatie en ik las over groeihormoon. Dat wilde ik voor Evi ook. Zelf contact opgenomen met stichting Kind en Groei en het balletje ging rollen. Een intake thuis. Wat was het fijn om iemand te spreken die ervaring had met PWS. Fysiotherapie aan huis werd opgestart en begin juli werden we in Rotterdam verwacht voor de onderzoeken voorafgaand aan het starten met groeihormoon. Een intensieve dag: bloedprikken, DEXA scan, informatie en demonstratie over het prikken van groeihormoon. Liefdevol en geduldig werd het uitgelegd en we kregen de mogelijkheid om het prikken zelf te ervaren door in een sinaasappel te prikken. Ook bleven we een nachtje slapen om te kijken of er geen sprake is van apneus. Tijdens dat nachtje deden we ook de metrapontest.

En dan thuis weer wachten op de uitslagen. Het telefoontje dat we mogen starten volgt met 2 weken??? In die tussentijd de rugzak met informatie en 'proefpen' geopend, nog eens gelezen en hopen dat we mogen starten. Wat een dubbel gevoel die eerste avond. Samen staan we bij de commode. Zou het lukken? Hoe gaat Evi reageren? Kan het ook fout gaan? Allemaal vragen die door mijn hoofd gaan en tegelijk wil ik graag starten omdat het 'goed' voor haar is. De eerste week prikken we samen, maar wat went het snel. Het prikken hoort gewoon bij het bed-ritueel.

Vanaf 4 maanden prikken we Evi en ik ben ervan overtuigd dat we al veel mijlpalen hebben mogen vieren doordat we Evi iedere avond prikken!

Wilrieke Peters (moeder Evi)



Jurre

Twee weken na de uitgerekende datum werd onze tweede zoon Jurre geboren na een probleemloze zwangerschap. Direct na de bevalling wisten we dat er iets niet klopte. Jurre hilde niet, bewoog amper. Hij lag in de couveuse op zijn buik omdat hij op zijn rug niet zelfstandig kon ademen.

Na drie dagen vol onzekerheid heeft onze kinderarts verteld dat hij vermoedde dat Jurre het syndroom van Prader Willi had. Een klap in ons gezicht, te moeten beseffen dat het werkelijkheid was, dat onze zoon iets mankeerde. We hadden nog nooit van het syndroom gehoord en wisten niet wat ons te wachten stond. Jurre verbleef drie weken in het ziekenhuis. Hij kreeg daar voeding per sonde, zuurstof en lag aan de monitor. In het ziekenhuis kreeg hij fysiotherapie om zijn spieren te bewegen en logopedie gericht op de zuigfunctie. Na drie weken was het dan zover, wij waren inmiddels ervaren genoeg om het thuis aan te durven, een kindje in huis met een sonde.

Bij thuiskomst werd vrijwel direct de fysiotherapie en logopedie aan huis gestart. In die eerste week kregen we ook de definitieve DNA uitslag. Eigenlijk een bevestiging, maar toch heel hard, er is geen weg meer terug.

De Kinderthuiszorg kwam langs voor de intake voor de sondewissel. Zij stonden klaar als achterwacht voor het inbrengen van de sonde. Ook onze ouders en gastouder hebben het aangeleerd en aangedurfd om voeding per sonde te geven, zodat wij op een gegeven moment weer gewoon aan het werk konden. Een lange weg van therapie volgde waarbij we hele kleine stapjes voorwaarts zagen. Onze focus lag vooral op het leren drinken. Toen de zuigreflex goed op gang kwam werd fingerfeeding ingezet (een druppeltje melk langs de vinger in de mond laten lopen) en uiteindelijk het drinken uit een flesje.

Nu, drie jaar later, kijken we terug en denken we: Hoe hebben we het allemaal gedaan? Jurre eet zelfstandig. We hebben spannende fasen gekend, steeds weer een stapje erbij. Van melk naar dikke dranken en van dikke dranken naar gepureerd fruit, uiteindelijk naar stukjes eten. Ook wat betreft de motoriek is er veel geïnvesteerd. Elke kleine stap vooruit was een groot feest, op zijn eerste verjaardag kon hij zelfstandig blijven zitten. Bijzonder om te zien hoe



Jurre een hele tijd rollend de kamer doorging, zich nooit aan zijn hoofd stootte, maar enorm veel meters maakte. Tot hij uiteindelijk ging tijgeren en heel langzaam ging kruipen. Vele attributen hebben we in huis gehad om hem tot lopen te krijgen. Maar Jurre is Jurre, en als hij er geen zin in heeft of er niet aan toe is doet hij het niet. Dus hij heeft (en nog steeds) lang rondgefietst met een loopfietsje met zelf gefabriceerde zijwieltjes. En ja hoor, inmiddels is hij drie jaar en loopt.

Jurre is een heel vriendelijk kind, geniet erg van gezelligheid. Hij heeft zijn ondeugende trekjes, speelt heel lief met zijn oudste en inmiddels ook jongere broer. We zeggen met regelmaat dat we graag hadden gezien dat Jurre niet het syndroom van Prader-Willi had omdat het een enorme impact heeft op ons gezin, maar toch brengt hij ons ook heel veel. We staan bewuster stil bij de dagelijkse dingen en genieten enorm van de stappen die hij maakt.

Mart en Mariël Bloemendal

Simon

Simon krijgt groeihormonen sinds hij een half jaar oud is. Elke avond krijgt hij zijn prikje. Het zit vastgebakken in een ritueel. Zijn vader of ik geven hem het prikje. Het gaat ons nu makkelijk af, maar we hebben het uiteraard moeten leren.

Dat aanleren hoe we moesten prikken gebeurde in het ziekenhuis. Er waren wat testpennen, we kregen het voorgedaan en mochten daarna in een klein poppetje prikken. Ik had onmiddellijk associaties met voodoo. Zijn vader maakte wat duistere grappen waar ik smakelijk om moest lachen. Ze zijn alleen niet voor herhaling vatbaar.

De oefenpennen mochten mee naar huis, het poppetje helaas niet.

Voor het echte oefenen bood ik me aan als slachtoffer. Zijn vader prikte me in mijn bovenarm. Het was een fel prikje.

Het viel me nog best tegen dat mijn kleine baby dit ook zou gaan voelen. Ik troostte me met het feit dat ik wat kleinzerig ben.

Toen ik aan de beurt was om zijn vader te prikken was hij in geen velden of wegen meer te bekennen. Beetje jammer.

Via de thuisapotheek kregen we de eerste lading groeihormoonpennen binnen. Er zat een ingepakt kadootje bij. Simon had er nog niets aan en hij had helemaal geen kadootje nodig, maar toch kreeg ik er tranen van in mijn ogen. Omdat iemand dacht dat het een soort pleister op de wonde was en de moei- te had genomen om het te kopen en in te pakken.

En toen moesten we echt gaan prikken.

Het was een drempeltje dat genomen moest worden.

Voor de eerste keer vroeg ik een bevriende verpleegkundige die ons nog eens extra instructie gaf.

Onder haar toezien gaf ik het eerste prikje. Simon gaf geen kik zoals te verwachten viel en daarom viel het me mee.

Ik wist dat het hem goed zou doen en dat hij het nodig had.

Maar toch voelde het de eerste weken wat vreemd en tegennatuurlijk.

Inmiddels is het een vast patroon en zijn we heel behendig geworden.



Het groeihormoon doet zijn werk.

De prikpennen zijn handig, al moeten we ze nu wel zelf halen bij een universitaire apotheek.

Stiekem mis ik zo af en toe het kleine kadootje van de thuisapotheek. Het troostte mij meer dan Simon.

Blog van Mariëlle Kuijper over Simon (www.simongaatzijneigenweg.nl)

Inleiding deel 2

PWS is een zeldzaam en complex syndroom met een grote impact op het leven van het kind en zijn omgeving. In dit deel staat verdiepende informatie over PWS, waardoor de ouders en verzorgers van kinderen met PWS zo goed mogelijk geïnformeerd zijn over de gevolgen van het syndroom. Het kan prettig zijn om goed geïnformeerd te zijn, zodat je weet wat je tegen kunt komen en waar je invloed op kunt hebben.

Wanneer een kindje met PWS wordt geboren hebben de volgende onderwerpen het meeste aandacht nodig en worden in dit deel verder uitgediept:

- De motorische ontwikkeling wordt belemmerd door de zeer grote spierslapte
- Er zijn voedingsproblemen
- De ontwikkeling verloopt niet vanzelfsprekend en het kindje heeft veel stimulans nodig om zich te ontwikkelen
- Er zijn medische problemen

Deel 2 Verdiepende informatie



4. Verdiepende informatie

4.1 Spierslapte en motorische ontwikkeling

Een kenmerk van PWS dat meestal direct na de geboorte wordt gezien is spierslapte (hypotonie). De baby huilt zwakjes en het lichaam voelt slap aan wanneer het wordt opgepakt. De baby heeft moeite met bewegen en doet dit daardoor weinig. Hoewel de spierslapte verbetert na de eerste levensjaren door oefening, maar ook door toediening van het groeihormoon, blijft er altijd sprake van verminderde spiermassa en spierkracht bij kinderen met PWS. Ook zijn deze kinderen minder actief, moeilijker om in beweging te krijgen door hun spierslapte en hebben zij een minder goede balans en evenwicht. Er is sprake van een andere lichaamssamenstelling bij kinderen met PWS: een hoger vetpercentage en spiermassa die 25-37% minder is. (Bron: Mo-trap studie). Men vermoedt dat het tekort aan groeihormoon hier een rol in speelt. Er wordt ook gedacht dat er een mindere kwaliteit en aansturing van de spieren zelf is. Er zijn kleine afwijkingen van de spiervezels. Ook het deel van de hersenen waarin de motoriek zit, reageert vertraagd. Verder onderzoek zou moeten uitwijzen of dit aangeboren is of dat dit komt door de verminderde beweegdrang.

De motorische ontwikkeling bij kinderen met PWS verloopt vertraagd. Dit hangt samen met de spierslapte die het bewegen belemmert. Gemiddeld duurt het twee keer zo lang voor kinderen met PWS om de 'normale' ontwikkelingsmijlpalen te bereiken. De gemiddelde leeftijd waarop kinderen met PWS zelfstandig kunnen zitten is 15 maanden, lopen kunnen ze vaak zonder ondersteuning rond de leeftijd van 2,5 jaar.

Het is belangrijk om de motorische ontwikkeling te stimuleren bij jonge kinderen met PWS, omdat de eerste levensjaren een sensitieve periode zijn voor de motorische ontwikkeling en het verwerven van vaardigheden. Het is belangrijk dat een kinderfysiotherapeut het kind hierin begeleidt. Recent is er een programma ontwikkeld waarbij ouders en de eerstelijns kinderfysiotherapeut begeleiding kunnen krijgen vanuit een gespecialiseerd Prader-Willi syndroom centrum. Met een eerstelijns kinderfysiotherapeut wordt een kinderfysiotherapeut in de eigen regio bedoeld. Binnen het programma wordt ouders geleerd hoe ze de leeromgeving van een kind met PWS zodanig kunnen beïnvloeden dat zowel spierkracht als vaardigheden getraind worden. Hierbij wordt rekening gehouden met het motorische niveau van het kind en de behoefte van het kind en de ouders.

Fysiotherapie

Na de geboorte kan de spierspanning, zoals hoofdbalans en rompbalans, verbeterd worden met fysiotherapie. Er wordt aangeraden om de eerste vier jaar regelmatig fysiotherapie te volgen, met halfjaarlijkse evaluaties door een gespecialiseerde fysiotherapeut in een Prader-Willi-centrum. De afdeling Fysiotherapie die gespecialiseerd is in PWS, is gehuisvest in het UMC St. Radboud in Nijmegen. Beweging onder begeleiding van de fysiotherapeut zal ook na de eerste vier jaar deel moeten blijven uitmaken van het dagelijks leven van kinderen met PWS. Dit zal gericht zijn op motorische vaardigheden en het verbeteren van de spierkracht en spiermassa, alsmede het voorkomen van overgewicht en obesitas op een oudere leeftijd. Er is geen verwijzing nodig van de arts voor fysiotherapie, anno januari 2020. Let op: dit kan veranderen!

■ Lees verder

Zie hier [de brochure over het MoTrap programma](#) dat speciaal voor kinderen met PWS is ontwikkeld.

4.2 Voedingsproblemen

Eten en drinken lijken vanzelfsprekend, maar voor kinderen met PWS is dat lang niet altijd zo. Om goed te kunnen eten en drinken is spierkracht nodig in het mondgebied. Door spierslapte bij baby's met PWS zijn de spieren in het mondgebied slap en is er onvoldoende spierkracht om zelfstandig te drinken en voeding door te slikken. Dit kan afvallen in gewicht of vertraging van de groei en ontwikkeling van de baby tot gevolg hebben. Vrijwel alle jonge baby's met PWS hebben moeite om te drinken.

Sondevoeding

Wanneer een baby met PWS niet in staat is om zelfstandig te eten en te drinken, is sondevoeding noodzakelijk. Hierbij wordt vloeibaar voedsel met behulp van een slangetje (sonde) toegediend. Er zijn verschillende manieren voor het toedienen van sondevoeding. Over het algemeen krijgt een baby met PWS een tijdelijke neussonde.

De sonde wordt via de neus ingebracht en komt uit in de slokdarm. Op deze manier krijgt de zuigeling voldoende voeding binnen en wordt de energie die het kost om te eten en te drinken bespaard en gebruikt om te groeien. Samenwerking met een diëtist en (pre)logopedist wordt sterk aangeraden in het eerste levensjaar van een kind met PWS. De prelogopedist ondersteunt kinderen met of zonder lichamelijke en/of verstandelijke beperking en hun

ouders rondom eet- en drinkproblemen en beginnende communicatie. Een prelogopedist wordt bezocht in het traject van sondevoeding en na het stoppen van de sondevoeding. Ook als er geen sondevoeding is gestart, kunnen er voedingsproblemen zijn, waarbij het advies van een prelogopedist nodig is. Belangrijke momenten voor advies zijn wanneer het kind niet goed drinkt en tijdens de overgang van vloeibaar naar vast voedsel. Daarnaast zorgt de spierslapte in het mondgebied niet alleen voor problemen met voedingsinname, maar is het ook een factor die bijdraagt tot spraakproblemen bij kinderen met PWS. Logopedie is dus tevens van groot belang bij het ontwikkelen van spraak.

Zelfstandig eten en drinken

In eigen tempo leert een baby met PWS zelfstandig eten en drinken. De sondevoeding kan in die periode worden afgebouwd. De duur van deze fase verschilt per kind. Door de verminderde mondgevoeligheid en/of de reflexen in het mondgebied kan een kind ook meer tijd nodig hebben om gepureerde voeding te leren afhappen van een lepel, te leren kauwen (broodkorst, geproefde groente en fruit) of de overstap te maken van een fles naar een tuitbeker of open beker.

De ontwikkeling van ongeremde eetlust

De meeste kinderen met PWS ontwikkelen op een gegeven moment een ongeremde eetlust. Door een verstoord verzadigingsgevoel, dat waarschijnlijk samenhangt met de afwijkende aansturing van hormonen vanuit de hypothalamus, ontstaat deze drang om te eten en/of te overeten. Vanwege de afwijkende aansturing van hormonen en verminderde spieropbouw hebben kinderen met PWS ook de neiging om snel aan te komen.

De ontwikkeling van de ongeremde eetlust (hyperfagie) kan in vier fasen ingedeeld worden:

Fase 1: De babytijd wordt nog niet gekenmerkt door een drang om te eten en neiging om aan te komen, maar juist door een periode van slecht eten en weinig groeien. In deze fase moeten baby's door spierslapte vaak via de sonde gevoed worden.

Fase 2: In eerste instantie zien ouders in deze fase vaak het gewicht van hun kind toenemen zonder dat het kind anders eet. In tweede instantie wil het kind vanaf ongeveer vier jaar meer eten of kent geen rem op het eten en volgt een toename in de dagelijkse calorie-inname, die kan leiden tot overgewicht.

Fase 3: In deze fase wordt het beeld gezien dat typisch geassocieerd wordt

met PWS, namelijk het verstoord verzadigingsgevoel en het voedselzoekend gedrag. Deze fase start bij de meeste kinderen vanaf 8 jaar.

Fase 4: Bij een deel van de kinderen met PWS volgt een fase waarin er nog steeds sprake is van een toegenomen eetlust, maar dit wordt gemakkelijker te hanteren. Het (agressieve) voedselzoekend gedrag staat minder op de voorgrond. Een ander deel blijft in het klassieke beeld van fase 3.

■ Lees [hier meer](#) over de fases

Een voedselveilige omgeving met psychologische eetzekerheid

Als je kind wat ouder wordt maken de ongeremde eetlust en de vertraagde stofwisseling het lastig om een gezond gewicht te behouden. Zonder dieetmaatregelen kan dit resulteren in (ernstig) overgewicht. Maar voor het kind is het óók onrustig om steeds aan eten te moeten denken. Als het niet duidelijk is wanneer en hoeveel het kind mag eten, levert dat veel stress op wat kan resulteren in moeilijk gedrag. Dr. Janice Forster raadt ouders aan de volgende maatregelen te nemen om de stress rondom eten te reduceren:

- geen twijfel **wanneer** er gegeten wordt en **wat** er gegeten wordt (No doubt)
- geen hoop geven dat er iets meer of anders gegeten wordt dan gepland (No hope). Leidt tot: geen teleurstelling (en moeilijk gedrag) door valse verwachtingen (No disappointment).

■ Lees [hier meer](#) over Janice Forster

4.3 Het stimuleren van de taal, sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkeling

De taalontwikkeling

Bij het leren praten en het leren van taal kunnen kinderen met PWS moeite hebben met het vormen van de klanken en duidelijk articuleren. Door de slappe spieren in het mondgebied kost het kinderen meer inspanning om de klanken met hun tong, lippen en wangen te vormen. De spraak bij kinderen met PWS is vaak hypernasaal (meer door de neus).

Zoals bij andere kinderen met een genetische afwijking, is ook de taalontwikkeling vertraagd bij kinderen met PWS. Het zeggen van de eerste woordjes, lezen en schrijven heeft meer tijd nodig. De eerste woordjes zegt een kind met PWS gemiddeld rond 21 tot 23 maanden en de eerste zinnen op de leeftijd van 3,5 jaar. Over het algemeen wordt een sterkere woordenschat gezien bij kinderen met een mUPD vergeleken met kinderen met een deletie.

Om de spraak en taalontwikkeling te optimaliseren, is begeleiding nodig van de (pre)logopedist. Je kan voor logopedie een verwijfsbrief van je huis- of kinderarts krijgen. Vanaf de babyleeftijd kan de communicatie al gestimuleerd worden door bijvoorbeeld gebaren te gebruiken, hiermee wordt de taalontwikkeling ondersteund. Daarnaast zijn gebaren makkelijker te maken dan bijvoorbeeld klanken of woorden. Het kan ook helpen om steeds de omgeving van het kind te benoemen en te vertellen wat er wordt gedaan of gaat gebeuren. Voorwerpen en foto's kunnen gebruikt worden om zichtbaar of voelbaar te maken hoe iets heet. Bijvoorbeeld: toon een foto van oma voordat er een bezoekje aan haar wordt gebracht.

■ Lees verder

- De Hanen methode: **Praten doe je met zijn tweeën, een praktische handleiding voor ouders van kinderen met een vertraagde taalverwerving** van Jan Pepper en Elaine Weitzman ([hier te bestellen](#))
- Het COCP programma: **Communicatieve ontwikkeling van niet tot nauwelijks sprekende kinderen en hun communicatiepartners**. Het COCP-programma stimuleert kinderen of volwassenen die door een handicap niet of nauwelijks kunnen spreken nieuwe communicatieve vaardigheden te ontwikkelen of bestaande communicatievormen vaker te gebruiken: www.cocp.nl
- Zie [hier meer \(Engels\)](#) voor het stimuleren van de taalontwikkeling.

De sociaal-emotionele ontwikkeling

De term 'vroeg interventie' verwijst naar speciale programma's voor jonge kinderen van nul tot zes jaar met sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkelingsproblemen. Kinderen met PWS ontwikkelen zich trager dan andere kinderen. Dat wil niet zeggen dat zij geen ontwikkelingsmogelijkheden hebben. Tegenwoordig heerst de gedachte dat niet alleen de aanleg van het kind, maar ook de mogelijkheden die kinderen vanuit hun omgeving aangeboden krijgen een rol spelen in hun ontwikkeling.

Zo zal fysiotherapie en logopedie het kind helpen om zich op motorisch- en taalgebied verder te ontwikkelen. De ontwikkeling op sociaal-emotioneel en cognitief gebied kan ook gestimuleerd worden. Dit is nodig omdat kinderen met PWS op latere leeftijd vaak problemen laten zien op sociaal-emotioneel gebied zoals autistisch gedrag, moeite hebben met het herkennen van gezichtsuitdrukkingen bij anderen, moeite hebben met samenspelen, te weinig flexibel zijn in hun denken en gedrag en moeite hebben om hun emoties onder controle te krijgen, waardoor er woede-uitbarstingen kunnen ontstaan.

Vroege interventie programma's zijn overigens geen wondermiddelen, maar helpen wel om het eigen potentieel van het kind zo optimaal mogelijk te ontwikkelen. Een interventieprogramma kan bijdragen aan een gunstiger verloop van de sociaal-emotionele ontwikkeling van het kind.

Problemen op sociaal-emotioneel gebied zijn moeilijk voor te stellen omdat baby's met PWS vaak rustig en lief zijn en weinig aandacht vragen. Het lijkt de ideale, tevreden baby maar het is juist opmerkelijk dat deze jonge kinderen weinig aandacht vragen aan hun ouders of verzorgers. Normaal gesproken lachen jonge kinderen veel, huilen ze, raken zij gefrustreerd, geven zij het aan als ze honger hebben, raken ze de ouders en verzorgers aan en kirren ze. Maar baby's met PWS zijn slap, slaperig en trager in hun reactie en dit kan gevolgen hebben voor hoe zij communiceren met hun ouders en verzorgers, bijvoorbeeld:

- Ze kunnen hun hoofdjes minder goed omhoog houden waardoor zij hun ouders en verzorgers niet goed kunnen volgen en hen daardoor minder goed en lang kunnen aankijken;
- Ze geven de eerste maanden van hun leven slecht aan of ze honger hebben (in een latere levensfase wordt het eten juist een probleem);
- Ze huilen vaak minder en zachter en hebben daardoor moeite om aandacht te vragen aan hun ouders en verzorgers;
- Ze slapen meer waardoor er minder tijd overblijft voor contact met hun ouders en verzorgers;
- Ze zijn slap en daardoor kunnen zij minder emotionele gezichtsexpressie laten zien waardoor niet goed te zien is hoe zij zich voelen;
- Ze verwerken informatie langzamer waardoor ouders en verzorgers een reactie van het kindje kunnen missen.

Uit bovenstaande voorbeelden wordt duidelijk dat het voor ouders en verzorgers moeilijk is om hun baby met PWS meteen goed te begrijpen, omdat het kind weinig emoties laat zien of weinig aandacht vraagt. Normale baby's ontwikkelen zich in de eerste maanden van hun leven sterk door het contact dat zij met hun ouders en hun naaste omgeving hebben. Doordat de baby met PWS moeilijker aandacht vraagt, kan het zijn dat de baby het contact misloopt met de ouders en verzorgers dat belangrijk en nodig is voor de sociaal-emotionele, taal- en cognitieve ontwikkeling. Hier hebben noch de ouder en verzorgers noch het kind 'schuld' aan! PWS is een complex syndroom en de kenmerken van PWS kunnen effect hebben op hoe ouders en verzorgers en de baby met elkaar communiceren.

De bijdrage van de omgeving aan de ontwikkeling van kinderen met PWS

Uit steeds meer onderzoek blijkt het belang van de omgeving voor de ontwikkeling van jonge kinderen maar vooral ook bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Hier spelen 'vroegere interventie' programma's op in. Om de sociaal-emotionele ontwikkeling van het jonge kind te stimuleren leren de ouders bijvoorbeeld bijzondere communicatie- en speeltechnieken. De ouder kan in spelsituaties het kind leren omgaan met emoties zoals boosheid, verdriet en angst. Vaak kan een jong kind met PWS deze gevoelens niet goed laten zien en is het onduidelijk in welke mate het kind deze emoties ervaart. Terwijl het ervaren van deze emoties van groot belang is voor de emotionele ontwikkeling op latere leeftijd: als een kind geen of onvoldoende boosheid heeft leren kennen en leren uiten op jonge leeftijd kan het later sneller oncontroleerbare woede-uitbarstingen krijgen omdat het kind niet geleerd heeft hoe het met boosheid om moet gaan.

■ Lees verder over de sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkeling

- Chantal Kemner (2011). **Het sociale leven van baby's**. Uitgeverij: Balans.
- Greenspan, S. & Wieder, S. (2003). **Als Uw Kind Speciale Aandacht Nodig Heeft**. Uitgeverij: Lifetime.
- Janssens, A. & Doorn, E. van (2012). **Groeien doe je samen**. Uitgeverij: Lannoo.
- Lees [hier](#) meer over het onderwerp.

Vroege interventie programma's voor de sociaal-emotionele ontwikkeling

Het is belangrijk dat de ouders een programma kiezen dat past bij het kind, bij henzelf en eventuele overige gezinsleden. Sommige vroege interventie programma's lopen net zoals logopedie en fysiotherapie enkele jaren door en daarom is het van belang een programma te kiezen waarmee je als ouders uit de voeten kan. Overigens, vroege interventie programma's komen niet in plaats van logopedie en fysiotherapie. Juist de manier waarop fysiotherapie en logopedie wordt toegepast leer je door het vroege interventie programma: fysiotherapeutische - of logopedische oefeningen worden ingebed in een sociaal, interactieve en uitdagende omgeving. Op deze manier doe je als ouders dus veel tegelijkertijd, zonder dat er nog eens een aparte therapie bijkomt.

Veel vroege interventie programma's kunnen waardevol zijn voor kinderen met PWS. Niet alle sociaal-emotionele vroege interventie programma's worden echter vergoed door de verzekering. Soms vallen dergelijke interventie programma's onder de dagbehandeling voor jonge kinderen. Deze programma's worden dan vaak wel vergoed door de verzekering. Er zijn veel verschillende organisaties die ondersteuning bieden aan gezinnen met jonge kinderen met een ontwikkelingsachterstand of gedragsproblemen.

Bij Integrale Vroeghulp werkt een aantal van deze organisaties (zoals MEE, kinderrevalidatie en kinderdagcentra) samen. Juist die samenwerking maakt Integrale Vroeghulp zo waardevol. Ieder brengt zijn of haar eigen deskundigheid mee; er wordt van alle kanten naar jouw situatie gekeken. Je vindt er een luisterend oor en jouw vragen worden gericht beantwoord. Wel kan het zijn dat Integrale Vroeghulp onbekend is met PWS – let dus op dat hun advies echt bij je kindje past. www.integralevroeghulp.nl

■ Lees verder over integrale vroeghulp

De cognitieve ontwikkeling

Het IQ van mensen met PWS ligt gewoonlijk tussen de 50 en 85, waarbij 25% een IQ heeft van boven de 70. Er lijkt geen verschil te bestaan tussen het IQ van kinderen met een deletie en kinderen met een mUPD. Wel scoren kinderen met een deletie relatief beter op performale testen (bijvoorbeeld puzzelen) en kinderen met een mUPD beter op verbale testen (bijvoorbeeld woordenschat). Uit recent Nederlands onderzoek is gebleken dat het groeihormoon ervoor zorgt dat het IQ van kinderen met PWS in de loop der tijd iets verbetert. Een aantal vroege interventie programma's richt zich ook op het stimuleren van de cognitieve ontwikkeling, zoals Floorplay en Kleine Stapjes.

4.4 Medische problemen

Afwijkende aansturing hormonen

Mensen met PWS hebben een regulatiestoornis in de hypothalamus. De hypothalamus is een hersenstructuur die zich midden in het hoofd bevindt. Het stuurt allerlei processen en klieren in het lichaam aan, waaronder de productie van hormonen zoals groeihormoon, puberteitshormonen, schildklierhormoon en het stresshormoon cortisol. Bij degenen met PWS worden allerlei hypothalamische hormonen afwijkend aangestuurd waardoor ze *ontregeld zijn*.

Hierdoor ontstaan de volgende symptomen:

- **Hormonaal/metabool:** Verstoorde puberteitsontwikkeling, verstoord verzadigingsgevoel, neiging tot snel aankomen en een laag verbrandingsniveau, korte lengte.
- **Algemeen:** Spierslapte (hypotonie), verstoorde lichaamstemperatuur (soms ondertemperatuur), afwijkende lichaamssamenstelling, met hoger vetpercentage, verstoorde/vertraagde reactie van hersenen op bepaalde prikkels (zelden braakreacties, frequente ademstops/apneus en verminderde pijnsensatie).

Hieronder worden de hormonen besproken die afwijkend worden aangestuurd bij personen met PWS en de gevolgen daarvan:

Groeihormoon

Een symptoom van PWS is een korte lengte. Zonder groeihormoontherapie is de gemiddelde volwassen lengte van jongens met PWS 155-160 cm en van meisjes 145-150 cm. Het is nog onduidelijk waardoor de korte lengte precies wordt veroorzaakt. Er wordt gedacht dat de hypofyse, een klier in het midden van het hoofd, onvoldoende wordt aangestuurd door de hypothalamus, waardoor er te weinig groeihormoon wordt aangemaakt. Dit leidt onder andere tot een korte lengte. Vrijwel alle kinderen met PWS in Nederland krijgen een groeihormoonbehandeling. Buiten het feit dat de kinderen die een groeihormoonbehandeling krijgen over het algemeen een respectabele volwassen lengte bereiken, verbetert vooral ook de lichaamssamenstelling en de ontwikkeling van kinderen met PWS. In Nederland wordt de groeihormoonbehandeling betaald door de zorgverzekering voor kinderen met PWS totdat ze zijn uitgegroeid. Baby's met PWS kunnen tegenwoordig snel na het stellen van de diagnose starten met de groeihormoonbehandeling. Je huisarts of kinderarts verwijst je door naar een endocrinoloog die de procedure om groeihormonen te ontvangen in gang zet.

■ [Lees verder](#) over groeihormonen.

Schildklierhormoon

Bij sommige kinderen met PWS is er sprake van een wat langzaam werkende schildklier. Ook dit heeft waarschijnlijk te maken met de aansturing vanuit de hypothalamus. Een behandeling met groeihormoon heeft ook effect op de schildklierfunctie en kan bij sommige kinderen leiden tot een verminderde hoeveelheid schildklierhormoon in het bloed. Een verminderde hoeveelheid

schildklierhormoon heeft onder andere een remmend effect op de lengte-groei en het kind kan in gewicht toenemen. Omdat een langzaam werkende schildklier relatief vaker voorkomt bij kinderen met PWS dan bij gezonde leeftijdsgenootjes, moet de schildklierfunctie regelmatig (jaarlijks) worden gecontroleerd. Als bij herhaalde metingen een lage schildklierspiegel wordt gevonden, dient een behandeling gestart te worden met schildklierhormoon (thyroxine).

Geslachtsorganen en geslachtshormonen

Bij de geboorte valt vaak op dat de geslachtsorganen onderontwikkeld zijn. Bij jongens is dat beter te zien dan bij meisjes. Bij jongens valt vaak op dat de balzak klein is en dat de balletjes niet zijn ingedaald of dat er maar één balletje is ingedaald. Vaak is er een kleine penis. De behandeling van niet ingedaalde balletjes bestaat uit een hormoonbehandeling (genaamd HCG) en/of een operatie. Alle baby's zonder PWS hebben een minipuberteit als ze twee tot negen weken oud zijn. Hier is van buiten niets van te merken, maar in het bloed is duidelijk een stijging van de mannelijke/vrouwelijke hormonen te meten. Mogelijk speelt deze minipuberteit een rol bij de indaling van de balletjes. Met behulp van een HCG-behandeling kan deze minipuberteit worden nagebootst in het lichaam van jongens met PWS. Een operatie om de balletjes vast te zetten in het zakje kan hierna toch nog nodig zijn, maar na een hormoonbehandeling lijkt dit makkelijker uitgevoerd te kunnen worden. Meisjes hebben vaak onderontwikkelde binnenste schaamlippen. Bij meisjes met een onderontwikkeld genitaal hoeft er geen behandeling plaats te vinden.

Heupdysplasie

Het heupgewricht bestaat uit een heupkom en een heupkop. Als de heupkom niet diep genoeg is, kan de heupkop gemakkelijk uit de kom gaan. Deze aandoening wordt heupdysplasie genoemd. Wanneer dit aangeboren is, heet het een congenitale heupdysplasie. Heupdysplasie wordt veel gezien in kinderen met PWS; 10 keer vaker dan bij andere kinderen. Mogelijk komt dit doordat stuitligging tijdens de zwangerschap meer voorkomt. Als een kind in een stuitligging ligt, is het voor het heupgewricht moeilijk om goed te ontwikkelen. De behandeling van heupdysplasie is een spreidbroek. Deze wordt aange-meten door de orthopeed.

5. Handige bronnen

Stichting Patiëntenorganisatie Prader-Willi Syndroom Nederland

De Stichting Patiëntenorganisatie Prader-Willi Syndroom Nederland (PWS-NL) zet zich in voor drie pijlers: informatieverstrekking, lotgenotencontact en belangenbehartiging. PWS-NL brengt haar stem in bij overheden, zorgverzekeraars, onderzoekers, ziekenhuizen, zorgverleners en andere maatschappelijke organisaties.

www.stichtingpws.nl / [Facebookpagina Prader-Willi Stichting](#)

Digitaal expertisecentrum

Dit is een samenwerkingsverband van:

- Erasmus Universitair Medisch Centrum in Rotterdam (Erasmus MC)
- Patiëntenorganisatie Prader-Willi syndroom Nederland (Stichting PWS)
- Prader-Willi Fonds (PWF)
- Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen (Radboud UMC)
- Stichting Kind en Groei (K&G)

In dit expertisecentrum wordt alle informatie gebundeld die van belang is voor mensen met PWS, hun ouders en verzorgers, hun behandelaars en begeleiders. Ons motto daarbij is: relevant, zo volledig mogelijk, betrouwbaar en actueel.

www.expertisecentrumpws.nl

Expertisecentrum Prader-Willi Stichting

Kinderen en (jong)volwassenen Nijmegen: Radboudumc

praderwilli@radboudumc.nl

www.radboudumc.nl/ontwikkelingsstoornissen

Kinderen en jongvolwassenen Rotterdam: Stichting Kind en Groei

praderwilli@kindengroei.nl / www.kindengroei.nl

Volwassenen Rotterdam: Erasmus MC

praderwilli@erasmusmc.nl

www.erasmusmc.nl/inwendige_geneeskunde/endocrinologie/5938060/

UMC ST Radboud – Kinderfysiotherapie

Afdeling: Kinderfysiotherapie 818

Tel: 024-3619004 / www.radboudumc.nl

Stichting kind en groei

Stichting Kind en Groei is hét landelijke kenniscentrum op het gebied van groei en ontwikkeling bij kinderen. Als stichting streeft zij de volgende doelstellingen na: het bevorderen van onderzoek naar oorzaken van groei- en ontwikkelingsstoornissen bij kinderen, het evalueren van bestaande en nieuwe behandelmethoden en het adviseren van patiënten en artsen. Deze stichting brengt periodiek een nieuwsbrief uit over onderzoek naar PWS en organiseert ook periodiek symposia om resultaten van onderzoek te presenteren.

www.kindengroei.nl

Prader-Willi Fonds

Het Prader-Willi Fonds organiseert jaarlijks samen met vrijwilligers activiteiten en evenementen om financiële middelen te werven. Vervolgens worden deze middelen ingezet om onderzoeken en projecten financieel te ondersteunen.

www.prader-willi-fonds.nl / [Facebookpagina Prader-Willi Fonds](#)

Internationale ouderverenigingen/organisaties

Op de websites van onderstaande internationale Prader-Willi Syndroom ouderverenigingen/organisaties kun je educatief materiaal, persoonlijke ervaringen en nieuws over onderzoek vinden:

- International PraderWilli Syndrome Organisation: www.ipwso.org
- Foundation for Prader-Willi Research: www.fpwr.org
- Oudervereniging Prader-Willi Vlaanderen: www.praderwillivlaanderen.be
- Prader-Willi Syndrome Ass. United States of America: www.pwsausa.org
- Prader-Willi Syndrome Association UK: www.pwsa.co.uk

Literatuur

- Beighton, C., & Wills, J. (2017). **Are parents identifying positive aspects to parenting their child with an intellectual disability or are they just coping? A qualitative exploration.** *Journal of Intellectual Disabilities*, 21(4), 325-345.
- Reus, L. (2014). **Motor development in Prader-Willi Syndrome.** *Doctoral dissertation. Nijmegen, Radboud Universiteit.* ([online versie](#))
- Stichting Kind en Groei ism Prader Willi Fonds: [Wegwijzer](#).
- **QuickScan naar de ondersteuningsbehoefte van zorgintensieve gezinnen.** *Visiedocument deel 2: Brussen* ([webversie](#))



Colofon

Een kindje met Prader-Willi syndroom: de eerste jaren

Informatieboekje voor ouders, familieleden en zorgverleners

Eindredactie

Mariëlle Kuijper en Melissa Bremmer

Redactie

Rebekka Bremmer

Vormgeving

Gijs Kuijper

Met dank aan

Ezra Piso (verpleegkundige stichting Kind en Groei)

Wilrieke Peters (ouder van een kind met PWS)

Alle ouders en kinderen die in dit boekje staan afgebeeld en vermeld

© 2019 Prader-Willi Stichting

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