

Magazine van Prader-Willi Stichting en Prader-Willi Fonds

# Prader Willi

Magazine nummer 2 - NAJAAR 2022

## Voor elkaar

dhr. H. Pothof over de oprichting  
van de oudervereniging

## 10 vragen aan... Nova

## Uitgelicht

Drie recente onderzoeken met  
PWS-raakvlakken samengevat

## Welkom

De ouders van Shira vertellen over  
de eerste tijd met hun kind met PWS



# Voorwoord



Op zaterdag 19 november vindt in Nijmegen de tweede editie van onze themadag LeerSaam plaats. De vorige editie was een heel inspirerende dag en deze keer ziet het programma er opnieuw veelbelovend uit. Dus: komen!

Het thema van LeerSaam is Transitie. De volgende onderwerpen komen aan de orde: De veranderingen die optreden in de levens van onze kinderen op de volgende gebieden: sociaal-emotioneel, gedrag, lichaam, school en wonen. Hoe ga je als ouder om met je kind dat deze veranderingen doormaakt? En hoe kun je jouw zoon/dochter aanspreken en begeleiden op haar/zijn niveau? Leidraad vormt de vorig jaar verschenen serie gedragsboekjes van de Prader-Willi stichting.

Na de lunch zijn er enkele zeer interessante workshops waaraan u kunt deelnemen. De gerenommeerde Duitse psycholoog en PWS-deskundige Norbert Hödebeck-Stuntebeck en orthopedagoog Guido Laan (Philadelphia/Prader-Willi Huis) geven onder anderen acte de presence. Hoogst interessant. Nu alvast een pluim voor de organisatoren Daphne Vos, Sandra de Keijzer, Tessie Geurink, Francis Helling-Linthorst!

Heel leerzaam was ook mijn bezoek aan de IPSWO-conferentie van de internationale PWS-organisatie in de Ierse stad Limerick. Het is zeer inspirerend om artsen, zorgverleners, ouders en mensen met PWS uit alle delen van de wereld te ontmoeten. Verderop in dit prachtige en informatieve magazine kunt u mijn verslag lezen.

Tot slot vraag ik uw aandacht voor het belangrijke werk van Laura de Graaff-Herder. Het Prader-Willi Fonds en onze stichting zamelen geld in voor haar onderzoek naar het effect van groeihormonen op welzijn/gezondheid van volwassenen (30+) met PWS. Wilt u ook een duit in het zakje doen? Ga dan naar [www.praderwillifonds.nl/doneer](http://www.praderwillifonds.nl/doneer) en maak uw gift over.

**Veel leesplezier en hopelijk tot ziens bij LeerSaam!**

Fred Nicolai, Voorzitter

# Colofon

**Prader  
Willi**

is een uitgave van de Prader-Willi Stichting.

## Redactie

Sandra de Keijzer, Mariëlle Kuijper,

## Met bijdragen van

Elise Zegwaart, Fred Nicolai, Roosmarijn Ubink, Melissa Bremmer, Naam Naamsma

## Vormgeving

Gijs Kuijper

## Met dank aan

Al onze donateurs

De Prader-Willi Stichting is de patiëntenorganisatie en richt zich op informatieverstrekking, lotgenotencontact en belangenbehartiging van de mensen met PWS. Het Prader-Willi Fonds werft geld voor de financiering van onderzoeken en projecten, die de kwaliteit van leven van mensen met PWS bevorderen. De Stichting en het Fonds werken nauw samen.

De besturen van de Stichting en het Fonds hebben jaarverslagen en jaarrekeningen gemaakt over het jaar 2021. De goedgekeurde documenten zijn te vinden op de websites van Stichting en Fonds. Ook staan daar de beleidsplannen voor de komende jaren.

Elise Zegwaart

[secretaris@praderwillistichting.nl](mailto:secretaris@praderwillistichting.nl)

# In dit nummer

<b>Van het bestuur</b> .....	4
Onderzoeksagenda, een vacature, de nieuwe webportal en Terugblik Activiteiten	
<b>Agenda</b> .....	6
<b>LeerSaam</b> .....	7
<b>10 Vragen aan: Nova</b> .....	8
<b>Help je mee?</b> .....	11
<b>Reportage</b> .....	12
Contactdag Tiengemeten en Dreamnight at the Zoo	
<b>Even voorstellen: Ilvar</b> .....	22
Ilvar woont samen met zijn vader Fabian, moeder June, broertje Thorben van 5 en een bak met guppy's in huis	
<b>De Professional</b> .....	25
Jiske van der Meulen	
<b>Voor elkaar: dhr. H. Pothof</b> .....	26
<b>In het Nieuws</b> .....	28
<b>Onderzoek Uitgelicht</b> .....	30
Drie onderzoeken rond PWS samengevat	
<b>Verslag IPWSO</b> .....	32
<b>Donaties en Acties</b> .....	34
<b>Welkom: Shira</b> .....	35

# Van het bestuur

## Vacature

Als Raad van Toezicht van onze patiëntenorganisatie en van het Fonds zijn we op een goede manier betrokken geweest bij de inspanningen van de besturen.

Er is in de afgelopen jaren heel veel werk verzet door allerlei mensen binnen onze Stichting en het Fonds en als RvT hebben we een kleine rol in dat geheel. We hebben de plannen voor de toekomst meegelezen, de begroting en jaarrekening goedgekeurd en twee keer per jaar met een afvaardiging van het bestuur over de ontwikkelingen gesproken en mee mogen denken.

De RvT wil grote dank en waardering uitspreken voor al die inzet, speciaal woord van dank aan alle bestuursleden!

Vanaf 2016 is Aldert Hoksbergen voorzitter van de RvT en hij treedt aan het eind van 2022 af. Martin Moeken en Monique de Kok blijven in de RvT deelnemen en er is dus 1 vacature per januari.

**Belangstelling? Meld je bij Elise Zegwaart:**  
[secretaris@praderwillistichting.nl](mailto:secretaris@praderwillistichting.nl)

## Onderzoeksagenda

Heeft u suggesties voor een onderzoek? Het kan medisch gericht zijn of op gedrag; voor kinderen of volwassenen; over school, dagbesteding of arbeid of over zorg en begeleiding of bijvoorbeeld over het thema "wonen". Het Prader-Willi Fonds graag uw ideeën hierover!



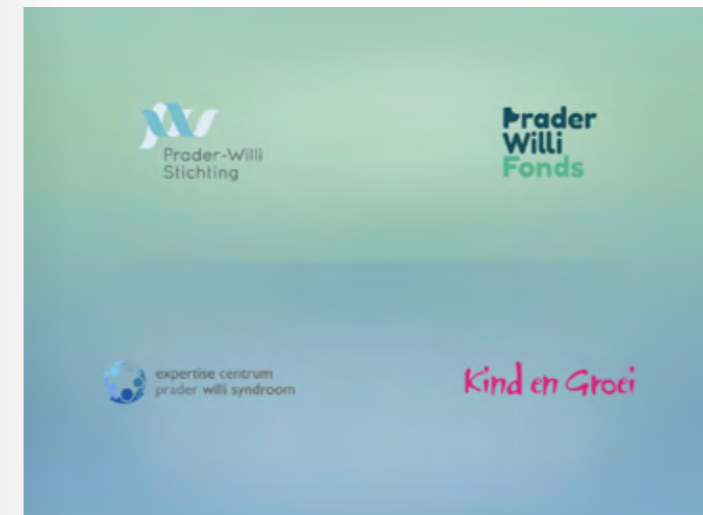
Het Prader-Willi Fonds werft middelen om onderzoeken en projecten te financieren, die de kwaliteit van leven van mensen met Prader-Willi syndroom en hun omgeving bevorderen. Het bestuur van het PW Fonds stelt een onderzoeksagenda op om richting te geven aan welke onderzoeken en projecten gefinancierd worden en welke prioritering daarbij gehanteerd wordt. Deze agenda blijft levend, en kan worden aangepast aan nieuwe inzichten en onderzoeken.

Wij overleggen met de Stichting patiëntenorganisatie, de PWS-artsen en -deskundigen en met onze Medische Adviesraad om gezamenlijk te werken aan het opstellen van een onderzoeksagenda. Het bestuur zal er als direct betrokkenen voor waken, dat niet het eigen belang prevaleert bij het opstellen van de agenda. Het bestuur zorgt voor een open houding voor onderzoeken en projecten, die het belang dienen van degenen met PWS in het algemeen.

Van essentieel belang zijn de impact en het bereik van de te financieren onderzoeken en projecten. Voordat de financiering van een onderzoek of project wordt goedgekeurd, moet duidelijk geformuleerd zijn welke verandering gewenst is, en wat de impact hiervan is op de mens met PWS en de omgeving. Het gaat om de aantoonbare toegevoegde waarde. De impact van het onderzoek of project is de toegevoegde waarde die alleen door dit onderzoek, project of activiteit bereikt is.

Wat betreft het bereik, moet aangegeven worden wie en hoeveel mensen profijt van dit onderzoek of project zullen krijgen.

**Heeft u een idee voor een onderzoek of project?**  
Laat het ons weten: [e.zegwaart@prader-willi-fonds.nl](mailto:e.zegwaart@prader-willi-fonds.nl)



## [praderwillisyndroom.nl](http://praderwillisyndroom.nl)

Op één pagina de links naar handige websites van de Stichting, het Fonds, het Digitaal Expertisecentrum én Stichting Kind&Groe!

## Ook donateur worden?

Door een vaste bijdrage vanaf €27,50 per jaar ondersteunt u de patiëntenorganisatie in haar werkzaamheden. U ontvangt dan de nieuwsbrief en uitnodigingen voor onze activiteiten en wij blijven de belangen van mensen met PWS behartigen.

**Wilt u jaarlijks de vaste bijdrage storten? Kijk op [www.praderwillistichting.nl](http://www.praderwillistichting.nl)**  
**Dankzij uw steun kunnen wij onze activiteiten en communicatie zo goed mogelijk blijven uitvoeren!**



## Terugblik activiteiten

De Prader-Willi Stichting organiseert speeltuindagen, Prader-Willi cafés, Leersaambijeenkomsten en Contactdagen zodat mensen met PWS en hun ouders/verzorgers elkaar kunnen ontmoeten. Niet alleen leerzaam en fijn, maar ook erg gezellig!

## Prader-Willi Cafe

Op 13 april 2022 vond een PW Café in Venray plaats. Sprekers waren Dr. Ellen Wingbermhühle (klinisch neuropsycholoog) en Anja Roubos (GZ-psycholoog i.o. tot klinisch neuropsycholoog). Zij spraken eerst over het Centrum voor Neuropsychiatrie en de zorg die zij in hun centrum vanaf verschillende locaties bieden bij het Prader-Willi syndroom.

Daarnaast gingen zij in op de ervaringen van familieleden met het Prader-Willi syndroom. De resultaten uit het onderzoek naar Trauma en Kwaliteit van Leven onder familieleden zijn hierbij ook gepresenteerd. De Stichting PWS, het Prader-Willi Fonds en het Expertisecentrum PWS hebben in 2020 en 2021 oproepen geplaatst en familieleden gevraagd aan dit onderzoek deel te nemen. **Het was een mooie kans om met elkaar in gesprek te gaan n.a.v. deze recente bevindingen.**



# AGENDA

## 2022

19 november Leersaam

## 2023

In februari Prader-Willi Café (avond)

13 of 20 mei Contactdag op de Veluwe

In juni Dreamnight at the Zoo (vrijdagavond)

In september Prader-Willi Café (avond)

## 2024

In februari Prader-Willi Café (avond)

11 of 18 mei Contactdag in Noord-Brabant

In juni Dreamnight at the Zoo (vrijdagavond)

28 september Speeltuin (ochtend)

16 november Leersaam



### Contactdag

De contactdag vindt elk jaar plaats op **de tweede of derde zaterdag in mei**. Het is de ontmoetingsdag voor kinderen en volwassenen met PWS, hun ouders, broers en zussen of begeleiders. De dagen worden afwisselend in noord, oost, zuid of west Nederland georganiseerd om zoveel mogelijk mensen te bereiken. Het programma volgt een vast patroon: gezamenlijk koffie drinken bij aankomst, dan start de eerste activiteit, gevolgd door een gezamenlijke lunch en in de middag een sportieve activiteit en daarna sluiten we de dag met elkaar af.

### Leersaam

De dag boordevol informatie voor ouders, familieleden, vrijwilligers en beroepskrachten wordt dit jaar op **19 november** georganiseerd met het thema **Transitie**.

### Prader-Willi Café

Elk jaar is er op een avond in februari een Prader-Willi Café. Een gastspreker geeft een presentatie, gevolgd door een vragenronde. Deze Cafés zijn zowel fysiek als online te volgen. Daarna kunnen de aanwezigen ter plekke doorgaan met het gesprek (dat wordt niet meer opgenomen). In september vindt om het jaar nog een Prader-Willi Café plaats.

### Speeltuin

Samen lekker spelen en kletsen op de speeltuin ochtend. Wordt in elk geval eens per 2 jaar georganiseerd op de laatste zaterdagochtend van september.

### Dreamnight at the Zoo

Naar de dierentuin! Elk jaar in juni zijn dierentuinen een vrijdagavond extra open en hebben dan een fantastisch programma. Wanneer precies hangt van de dierentuin af.

Op **zaterdag 19 november 2022** organiseert de Prader-Willi Stichting weer de Themadag **LeerSaam**. Locatie van deze interessante PWS-conferentie is deze keer het Lindenberg Cultuurhuis in Nijmegen.

# LeerSaam

### Thema van de dag

Het thema van de Leersaam-dag is **Transitie**.

De volgende onderwerpen komen aan de orde:

- De veranderingen die optreden in de levens van onze kinderen op de volgende gebieden: sociaal-emotioneel, gedrag, lichaam, school en wonen.
- Hoe ga je als ouder om met een kind dat deze veranderingen doormaakt.
- Hoe kun je jouw zoon/dochter aanspreken en begeleiden op haar/zijn niveau.

Leidraad voor de indeling van de LeerSaam dag zijn de serie gedragsboekjes van de Prader-Willi stichting.

### Inhoud van de dag

We beginnen met een gezamenlijk gedeelte.

Op het podium wordt er een gesprek gevoerd met een aantal gasten die een bijzondere relatie hebben tot het Prader-Willi syndroom. Tijdens dit gesprek draait het om de transities waar we mee te maken hebben in het leven van mensen met het PW-syndroom. Dit gesprek wordt geleid door Wendelien Wouters. Na de lunch organiseren we enkele workshops waaraan u kunt deelnemen. Ook deze workshops hebben als thema **Transitie**.

### Aanmelden voor Leersaam

U kunt zich aanmelden door uiterlijk voor 18 oktober een berichtje te sturen naar [sandra@praderwillistichting.nl](mailto:sandra@praderwillistichting.nl). Graag aangeven met hoeveel personen u komt. Indien u geen mail kunt sturen, kunt u zich telefonisch aanmelden op 06 42664391. Deelname is gratis.

### We hopen u te mogen begroeten op 19 november!

Hartelijke groet, mede namens het bestuur van PWS, de LeerSaam werkgroep: Daphne Vos, Sandra de Keijzer, Tessy Geurink, Francis Helling-Linthorst.

### Programma 19 november 2022

- 09.30-10.00** Aankomst en ontvangst  
**10.00-10.05** Opening Leersaam door dagvoorzitter  
**10.10-10.30** Update Gedrags Alert door Melissa Bremmer en Mariëtte Kuijper  
**10.30-12.30** Plenair gedeelte: gesprek onder leiding van Wendelien Wouters  
**12.30-14.00** *gezamenlijke lunch*  
**14.00-15.00** Workshops  
**15.00-16.00** Workshops  
**16.00-17.00** Borrel  
**17.00** Afsluiting

### Inschrijven workshops

Op 19 november kunt u vanaf 09.30 uur inschrijven voor de workshops.

### Locatie

Lindenberg Cultuurhuis Nijmegen  
Ridderstraat 23,  
6511 TM Nijmegen  
T: [024 327 3911](tel:0243273911)

<https://www.delindenberg.com>  
[info@delindenberg.com](mailto:info@delindenberg.com)

## Attentie!

**Deze dag is alleen bestemd voor ouders, familieleden, vrijwilligers en beroepskrachten, niet voor mensen met het Prader-Willi syndroom.**

## 10 Vragen aan:

# Nova

Voor de Prader-Willi awareness maand stelden we 10 vragen aan Nova, van 10 jaar.

### Wie ben je en met wie woon je in huis?

Ik heet Nova Lucille Klerk en woon samen met papa en mama en mijn broertje Kristof, die is gisteren 7 jaar geworden. We hebben ook een hond Mono, die is voor een deel Jack Russel en ook voor een deel chihuahua. Ik ben net 10 jaar geworden. Mono komt ongeveer elke dag op schoot bij mij, dat vind ik leuk. Ik mag Mono ook alleen uitlaten, aan de lijn.

### Waar houd je van?

Ik houd van prinsessen, eenhoorns en onze hond Mono. Ik heb een pyjama en dekbed van eenhoorns en ik heb net een schilderij gemaakt van een eenhoorn. Ik ben zelf ook wel een prinsesje, want papa verwent me elke avond met een voetmassage, omdat ie me lief vindt. Hij doet het wel voor zijn plezier maar ook voor mijn plezier. In principe slaap ik wel lekker daarmee. En mama verwent me met lekkere dingen zoals pannenkoeken en snoepjes.

### Vind jij alles lekker, of vind je iets niet lekker?

Het enige dat ik niet eet is taugé. Paprika lust ik niet zo graag, maar ik eet het wel als het ergens in zit, alleen geen hele paprika, bijvoorbeeld van de barbecue.

### Zijn er ook speciale regels met eten?

Ik mag niet te veel eten. Papa en mama scheppen meestal op, soms mag ik ook zelf, als papa en mama er bij staan en meekijken. Ik kan wel alles klaarzetten en mijn eigen boterham maken. Ik vind het ook heel leuk om mee te helpen koken, receptjes en maaltijdsalades. Ik kan dat goed, maar soms moeten mama en papa wel opletten, want ik snoep er soms een paar dingen uit.

In deze rubriek stellen wij tien vragen aan mensen met PWS. Wij vinden het belangrijk dat kinderen en mensen met PWS aan het woord komen in de nieuwsbrief. We stellen vragen over waar ze wonen, welke hobby's ze hebben, waar ze goed in zijn en wat ze doen in het dagelijks leven. Ook vragen we wat het Prader-Willi syndroom voor hen betekent. Maar misschien heb je zelf wel heel andere dingen te vertellen.

Wil je ook een keer in deze rubriek? Geef je dan op via [sandra@praderwillistichting.nl](mailto:sandra@praderwillistichting.nl)



'Er zit een heel klein knopje in je hoofd en die werkt niet zo goed, en dat is precies chromosoom 15 want daar is de helft van uitgeschakeld.'

### In welke groep zit je?

Ik zit in groep 6. Ik kan goed lezen. Op school doe ik ook rekenen, taal en staal (spelling) en begrijpend lezen, eigenlijk de bijbehorende lessen. Ik vind wereldoriëntatie het leukste. Ik vind tekenen en knutselen ook leuk om te doen op school.

### Wat doe je graag thuis?

Lezen, knutselen, tekenen, kleurplaten inkleuren, met Mono spelen, op mijn telefoon en dansen. Soms verveel ik me maar meestal kan ik wel iets bedenken om te doen.

### Wat is PWS?

Er zit een heel klein knopje in je hoofd en die werkt niet zo goed, en dat is precies chromosoom 15 want daar is de helft van uitgeschakeld. Dan mag je bepaald eten met suiker er in niet eten en daarvan niet te veel hebben. Ik kan niet zelf groeien, dus ik moet medicijnen met een prik en daar kan ik dan mee groeien.

Ik kan meer naar uitjes dan normale kinderen, ik kan naar leuke dingen gaan, omdat het zeldzame ziektefonds dat regelt.

### Is er ook iets wat je vervelend vindt aan PWS?

Ik bijt constant op mijn nagels of ik krab een wondje open. Als je een wondje hebt ga je er altijd aan krabben en dan kan je er niet meer mee stoppen. Ik kan niet stoppen omdat ik er mee bezig ben en dan vind ik het fijn en daarom ga ik ermee door omdat ik het fijn vind. Ik ga het alleen doen als er iets zit, een wondje of bijvoorbeeld een bultje.

### Wat helpt tegen het krabben en bijten?

Mijn moeder en vader zeggen er wat van en dan stop ik wel. Maar het gebeurt automatisch, ook als ik lig te slapen. Het helpt om Mono te aaien en met frommeltjes te spelen (red.: Nova laat een bak zien, met dingen en fidgets om aan te friemelen).

### Heb je nog een advies aan andere kinderen met PWS?

Als je moet huilen moet je inademen door je neus en uitademen door je mond en dit 5 keer doen. Dat kan iemand helpen om te kalmeren. Ik moet wel eens huilen, bijvoorbeeld als ik hard gevallen ben of als mijn broertje iets doet wat ik niet wil. Ik ben bijna nooit boos dus ik weet niet of het ook helpt als je boos bent.

## Help je mee?

Het Prader-Willi fonds maakt medisch en wetenschappelijk onderzoek mogelijk. Dat kunnen we alleen doen dankzij onze donateurs.

**Het is dankzij jullie gulle giften en acties dat we kunnen helpen om de kwaliteit van het leven van mensen met het Prader-Willi-Syndroom beter te maken.**

### Heb je ideeën of wil je actief meehelpen bij het fonds?

Neem dan vooral even contact op met Roosmarijn Ubink: [r.ubink@prader-willi-fonds.nl](mailto:r.ubink@prader-willi-fonds.nl). Binnen het bestuur van het fonds is zij sinds kort bezig met het verder opzetten en ontwikkelen van fondsenwervingsacties. Het komende jaar hoopt ze dat verder met het bestuur en natuurlijk met jullie nog verder uit te breiden!



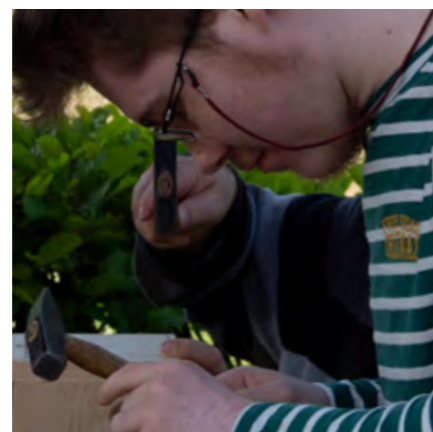
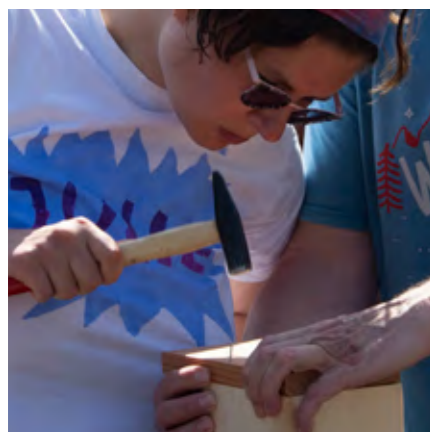
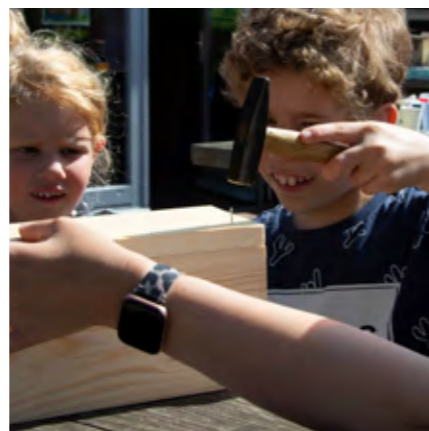
# Reportage

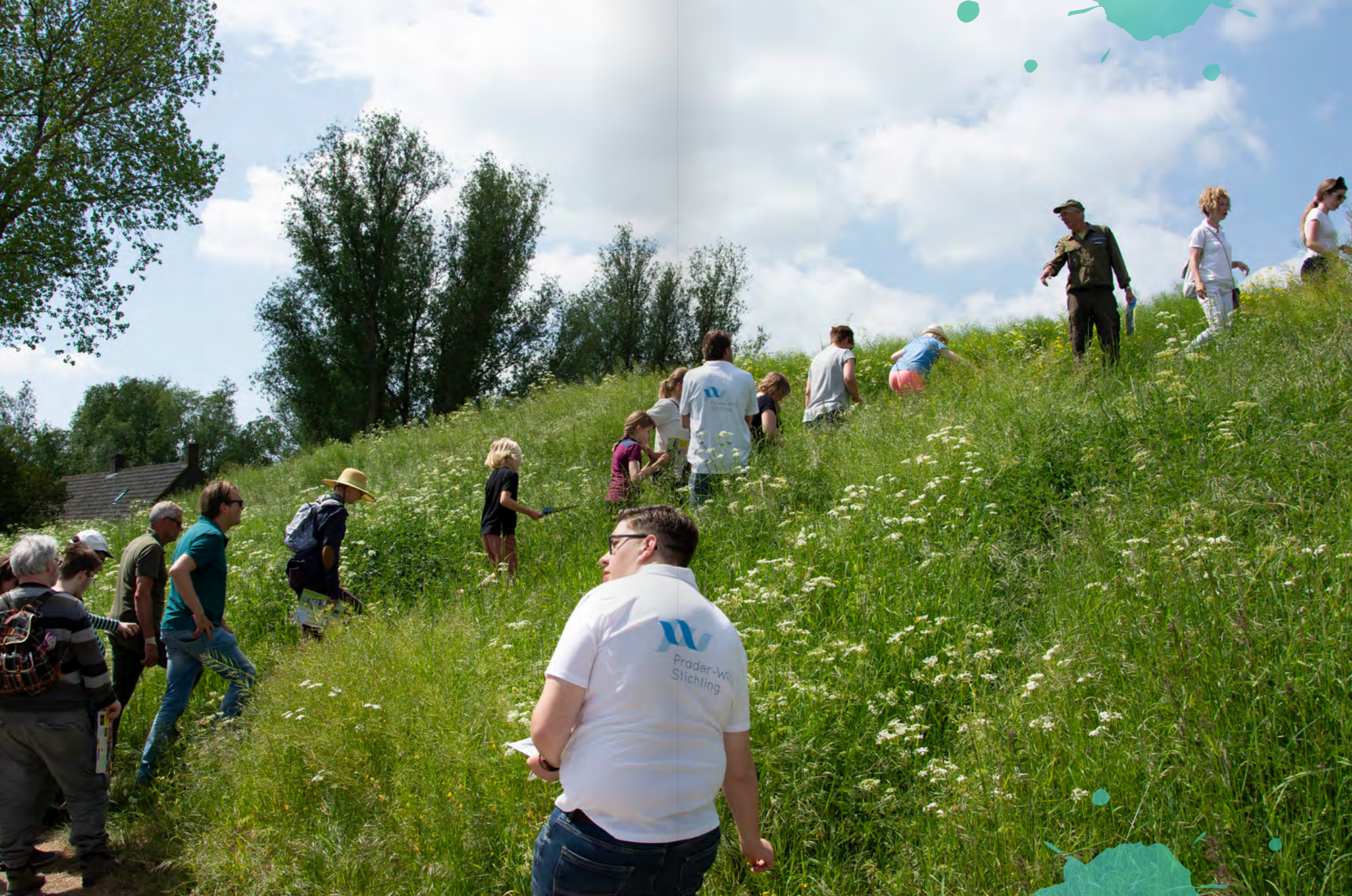
## Contactdag op Tiengemeten

Op 14 mei 2022 vond de contactdag plaats. Dit keer gingen we naar het eiland Tiengemeten. Het was een prachtig zonnige dag!

's Ochtends konden er insectenhôtels gemaakt worden, er werd gewandeld en gespeeld op het eiland en bijgepraat op het terras.

's Middags nam de boswachter ons mee voor een mooie wandeling en we sloten af met een super leuke loterij, georganiseerd door Niels en zijn moeder. De opbrengst van de loterij is voor het 30+ groeihoorn onderzoek van Dr. Laura de Graaff.







# Reportage

## Dreamnight at the Zoo

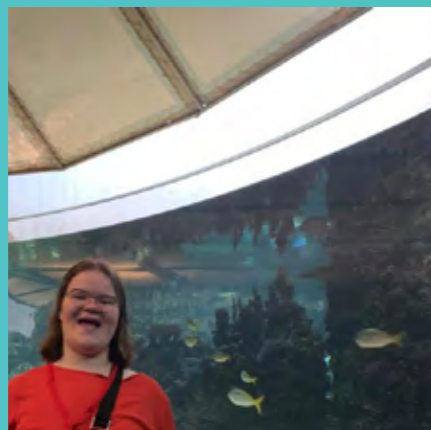
**10 juni mochten wij vanuit de Prader Willi Stichting naar de Dreamnight at the zoo in Dierenpark Amersfoort. Voor ons was het de eerste keer dat we deelnamen aan zo'n activiteit. Wat een cadeautje voor Mus en zijn twee zusjes was dit!**

Op alle fronten een warm bad met overweldigende speciale aandacht voor al deze gezinnen die daar rondliepen. Ontvangst met een drumband, die de sfeer er meteen lekker in gooide. Swingend liepen we door de poorten van de dierentuin, waar de kinderen meteen een ijsje uitgedeeld kregen. Deze opsmikkend bij een poppenspeler met een levensechte dino op zijn arm was meteen al een belevenis. Overal in het park waren hulpdiensten aanwezig waar vooral Mus zijn ogen uitkeek en honderduit vragen kon stellen. Wat een feest. Spuiten met een echte brandweerspuit, opgesloten worden in de boevenbus van justitie, kletsen met de dierenarts van de dierentuin. Het was een overweldigende avond, voor ons allemaal. We hebben ontzettend genoten en maar eens te meer gevoeld dat je niet alleen bent, ook onze zegeningen geteld, gelachen en soms een klein traantje weggepinkt.

Zo zie je hoe belangrijk het soms is die extra aandacht te krijgen, even stil te staan bij wie we zijn.



# Reportage







## Even voorstellen

Ouders van jonge kinderen met PWS vertellen over hun kind



# Ilvar

**Dit keer stellen we Ilvar voor, een blij jongetje dat vorige maand 3 jaar geworden is.**

Hij woont samen met zijn vader Fabian, moeder June, broertje Thorben van 5 en een bak met guppy's in huis. De familie heeft een moestuin waar ze vaak naar toe gaan. Er is daar een eigen omheind en veilig plekje met een speeltoestel. Ilvar vindt het prachtig om daar te spelen.

Ilvar is in het ziekenhuis geboren en mocht al snel naar huis. Maar na 4 dagen moest hij worden opgenomen omdat hij niet kon drinken, huilen en bewegen. Zijn ouders wisten daardoor dat er iets niet klopte. Toen hij geboren werd, gaf hij een heel klein kreetje, en daarna pas weer met 6 dagen toen er bloed geprikt moest worden en ze hem klemvast hielden. Hij liet toen wel spierkracht zien en maakte herrie. June hilde met hem mee, omdat ze hem voor het eerst hoorde huilen. Ilvar heeft ruim 3 weken in het ziekenhuis gelegen en kreeg sondevoeding, wat hij bijna een jaar gehad heeft. Toen zijn metingen stabiel waren mocht hij naar huis. Omdat hij in eerste instantie zo'n slechte spierspanning had, werd er eerst gedacht aan een ernstige spierziekte. Er werd aan June en Fabian verteld dat ze zich op een afscheid moesten voorbereiden. Toen ze rond de 4 weken hoorden dat het PWS was, was er veel opluchting omdat ze hem mochten houden. Hij zou op zijn manier een gelukkig leven kunnen leiden. Van zijn ouders hoeft hij geen raketgeleerde te worden, als hij maar gelukkig is. Ze zijn er voor Ilvar.

De diagnose PWS geeft soms wel verdriet, ze had-

den het wel anders voor hem gewild. Het is een rouwproces, waarbij ze toch vaak met de neus op de feiten worden gedrukt. Dit gebeurt als Ilvar soms overprikkeld is en de buitenwereld een oordeel over hem en hen als ouders heeft. De buitenwereld is pijnlijker dan de eigen bubbel. Wanneer er wat met hem is, is het niet meer Ilvar, maar het kindje dat wat heeft. Hierdoor laten ouders zich echter niet opsluiten.

June omschrijft Ilvar als een blij ei, die af en toe wel boos kan zijn, hij staat dan met boze blik, armen over elkaar of met opgeheven vingertje naar zijn ouders te kijken. Dit gebeurt meestal als zijn speelgoed af wordt gepakt, of als zijn ouders een ander idee hebben dan hijzelf heeft. June vertelt dat hij ook echt peutergedrag laat zien. Hij is een energizer bunny, die aan alle kanten springt. Hoewel het beter gaat, moet hij vaak geremd worden, omdat hij over zijn eigen grenzen heen gaat en dan een trillend hoopje ellende wordt, met spiertrillingen. Hij laat zich afleiden met een boekje lezen,



Ilvar is dol op bladeren in boekjes, hij vindt tellen heel interessant, hij houdt van Teletubbies en voertuigen en Paw Patrol.

waar hij gek op is, maar ook met een spelletje op de grond, of naar de tv kijken. Hij houdt van Teletubbies, buurman en buurman en Paw Patrol.

Ilvar gaat twee ochtenden in de week met ambulante begeleiding naar de reguliere peuterspeelzaal, waar ook zijn broer naar toe is gegaan, en June hoopt dat dit binnenkort 3 keer per week zal zijn. Eerst was er thuis ambulante begeleiding, zodat hij goed kon kennismaken voordat hij naar de peuterspeelzaal ging.

De afgelopen tijd heeft hij een hele grote stijgende lijn in zijn ontwikkeling laten zien, hij trekt zich op aan andere kinderen, is leergierig en kopieert van anderen. Fysiek komt hij goed mee en motorisch doet hij het netjes. Het lukt hem nu bijvoorbeeld om zelfstandig een beker water te drinken. Hij kon met anderhalf jaar lopen. Hij heeft een lage spierspanning, maar allerlei manier om dit te compenseren. De fysiotherapeute had als zij het niet wist, nooit geloofd dat hij PWS

heeft. Ilvar maakt een aantal ondersteunende gebaren en hij gaat klanken nabootsen en ook woordjes. Er komen bijna wekelijks klanken bij. Hij kan nu ja en nee aangeven, wat voor meer rust bij hem zorgt. Hij is ook veel minder vaak boos nu hij meer woordjes en gebaren tot zijn beschikking heeft.

Ilvar is met 4,5 maand begonnen met groeihormonen. Hij vindt het prikje krijgen niet leuk en zegt dan ook nee. June denkt dat hij dit niet wil omdat hij de controle verliest. Ze prikken hem in de bil, want toen hij het kon zien, vond hij het nog vervelender.

Net na de diagnose kregen ouders informatie op papier mee, en een verwijzing naar Kind en Groei, fysiotherapie en logopedie. June heeft gekeken naar wat ze nodig hebben voor Ilvar, waar ze vragen kon stellen en wat ze moest weten. June ziet zichzelf als een mega nerd, ze heeft alle medische feiten bestudeerd. Ook is zij lid geworden van de besloten Facebook groep. Fabian is nuchter en ziet alle kinderen als anders, hij ziet het wel.

Het eten verloopt nog wat moeizaam. Ilvar heeft lang ondergewicht gehad, waarvoor hij begeleiding



van een diëtiste heeft. Hij krijgt daarom bijvoeding in de vorm van dieetdrankjes, omdat hij anders te veel eetmomenten zou krijgen, die later weer afgebouwd moeten worden. Ilvar is net als zijn broertje Thorben kieskeurig, hij eet bijvoorbeeld niets wat met aardappel te maken heeft. Hij is gek op mais en doperwten en kroepoek lust hij ook graag. Hij eet sowieso langzaam en heeft zijn eigen techniek met eten, hij doet alles in zijn hand en sabbelt er aan, waarbij hij erg smakt. Hij eet zijn eten niet altijd sabbelend maar wel altijd smakkend. Hij geeft soms ook aan dat hij klaar is met eten, of zijn ouders geven het aan, omdat het anders veel te lang duurt en alles onder ligt. Het is voor Thorben soms wel lastig om te begrijpen dat hij wel moet eten.

Ilvar is dol op bladeren in boekjes, hij vindt tellen heel interessant, hij houdt van Teletubbies en voertuigen en Paw Patrol. Hij is dol op dieren en nooit bang. Hij is laatst bij de koeien gedoken, die wel bang voor hem waren. Wandelen in het bos vindt hij prachtig, net als door het raampje klimmen van zijn speeltoestel op de moestuin.

Hij houdt van knuffelen en dat doet hij dan ook vol overgave. Als het in zijn agenda past, neemt hij je het liefst bij de hand om mee te spelen. Kortom, een heel gezellig en vrolijk jongetje.

## De Professional

Mijn naam is **Jiske van der Meulen**. Ik heb mijn achtergrond in gezondheidswetenschappen (master Metabolisme en Voeding).

Na het werken in het onderzoeksveld en lesgeven heb ik de overstap gemaakt naar het diëtisten vak. Met veel plezier werk ik nu ruim 7 jaar samen met kinderen en volwassenen met een bijzondere achtergrond, waaronder het Prader Willi syndroom. Zo ben ik ook betrokken bij de poli Erfelijk Aangeboren Afwijkingen van het Erasmus MC. Bijzondere mensen, creativiteit die nodig is, maar veelal ook in voedingsgedrag en de omgeving maken dat ik met veel plezier werk.

Ik kijk graag samen naar wat wel kan en hoe je mee doen kunt vormgeven.

Als je vragen hebt of als ik kan meedenken dan kun je mij benaderen via [jiske.van-der-meulen@sheerenloo.nl](mailto:jiske.van-der-meulen@sheerenloo.nl)

**Wie weet tot ziens!**



# Voor elkaar

In deze rubriek interviewen we ouders, grootouders of zorgverleners van mensen met Prader-Willi syndroom en vragen naar hun ervaringen.

De Prader-Willi Stichting sprak met **dhr. H. Pothof**, oudvoorzitter en een van de oprichters van de Prader-Willi ouder vereniging. In aanwezigheid van zijn zeer gastvrije vrouw en dochter Maaïke met PWS, vertelde hij boeiend en met veel enthousiasme over zijn betrokkenheid bij de oprichting van de oudervereniging en de rol van voorzitter die hij jaren bekleed heeft.

Dhr. Pothof reageert begin 1985 op een oproep van dhr. Moezelaar, vader van een dochter met PWS, die via allerlei organisaties contact met andere ouders zoekt om te komen tot een oudervereniging. Na het eerste contact gaat het snel, want in februari is er al een vereniging in oprichting. In mei 1985 vindt de eerste ledenvergadering plaats met verschillende aanwezigen, waaronder 63 leden. Het is de allereerste contactdag, met een lezing over de medische aspecten van het syndroom van Prader-Willi en een lezing van een moeder over haar Prader-Willi zoon. De Nederlandse vereniging is dan de 3<sup>e</sup> of 4<sup>e</sup> oudervereniging ter wereld en ontvangt zelfs een felicitatiebrief van dokter Prader.

In het openingswoord zegt dhr. Pothof, die voorzitter van de vereniging wordt, belangrijke woorden voor alle aanwezigen: "Voor ons allen is dit een zeer belangrijke dag, de meesten van ons hebben hier hun eerste ontmoeting met andere ouders die ook een Prader-Willi kind hebben. We gaan een dag tegemoet vol verwachting, vol hoop, vol bemoeiding, maar ook misschien wel met teleurstelling of verdriet. Hopelijk zullen wij er straks van kunnen zeggen: het was goed dat we er waren".

In mei 1985 zijn er in totaal 85 mensen van wie bekend was dat zij PWS hadden (naar latere schatting zijn er ongeveer 600-800 mensen met PWS in Nederland). Dat de oudervereniging in een grote behoefte voorzag, blijkt uit het feit dat in het eerste jaar het ledental van de vereniging met 45% groeit. De contactdagen worden goed bezocht: in eerste instantie zijn ze alleen voor de ouders/verzorgers en belangstellenden, maar later ook voor mensen met PWS zelf. In 1987 zijn er 168 aanmeldingen,

waarvan 35 mensen met PWS. Er zijn in 1988 bijna 100 aanmeldingen, waarvan 51 mensen met PWS. Naast de contactdagen worden er artikelen in medische tijdschriften geplaatst, om meer bekendheid over het syndroom tot stand te brengen. De oudervereniging had een goede band met Prof. Dr. Curfs, die zorgde voor vertalingen van het medische nieuws dat beschikbaar kwam. Er werd ook een medische adviesraad gevormd. Een aantal keren per jaar kwam er een contactblad uit, met daarin onder andere verslagen van contactdagen, aankondigingen, medische informatie, oproepen van ouders, nieuws van andere Prader-Willi verenigingen.

## Woonvoorziening

En al in 1987 wordt er gesproken over een speciale woonvoorziening voor mensen met PWS. De oudervereniging was een succes: er kwamen heel veel positieve reacties van ouders, medici, zorgmedewerkers en ook van de overheid. Er kwamen veel vragen bij de vereniging terecht, onder meer van werkers in de zorg. De medische raad diende als vraagbaak. Al vanaf het begin bleek dat goede voorlichting, vooral naar de medische wereld, van belang was, waardoor het syndroom in bekender werd en diagnoses steeds eerder gesteld konden worden. Er kwam subsidie voor alle administratie die gedaan moest worden en er werden regionale contactpersonen benoemd. Ook waren er regionale bijeenkomsten zodat daar ook informatie ingewonnen kon worden. Later kwamen er ook bijeenkomsten voor bepaalde leeftijdsgroepen van PWS-ers. In samenwerking met de Belgische vereniging werd gewerkt aan folders, er kwam een handboek en een



## 'Veel mensen moesten leuren met hun kind om een passende plek in een woonvoorziening te vinden'

videofilm en de internationale samenwerking tussen de ouderverenigingen kwam steeds verder op gang. Een bijzondere en vooruitstrevende ontwikkeling was dat de heren Pothof en Moezelaar samen initiatiefnemer zijn geweest van het eerste internationale Prader-Willi congres in 1991 in Noordwijkerhout. Dit is de aanzet geweest tot internationale samenwerkingen en onderzoek en de IPWSO. Het congres was erg veel werk, maar een groot succes. Het voorzag in een grote behoefte en werd door vertegenwoordigers uit 21 landen bezocht.

## Overkoepelende organisatie

Men is lang bezig geweest met nadenken bij welke overkoepelende organisatie de oudervereniging zich moest aansluiten: VSOP, spierziekten, Federatie van ouderverenigingen. Uiteindelijk is men samen met de oudervereniging van het Angelman syndroom verder gegaan in 1 vereniging en onder de paraplu van de Federatie van Ouderverenigingen terecht gekomen.

De heer en mevrouw Pothof vertellen over de tijd waarin hun dochter jong was en bijna niemand het syndroom kende. Veel diagnoses kwamen via Dr. Fryns uit België. Er was nauwelijks informatie en

dhr. Moezelaar en Pothof gingen persoonlijk naar kinderartsen in heel Nederland om over het syndroom te vertellen, met een uit Amerika vertaalde Medical Alert. Veel mensen met PWS zaten onder de noemer obesitas in instituten en konden moeilijk gedrag vertonen, ook door het zoeken naar eten. Veel mensen moesten leuren met hun kind om een passende plek in een woonvoorziening vinden. Zij hebben nu minder vragen over hun dochter. Een vraag blijft: hoe zorgen we er voor dat haar gewicht niet toeneemt. In zijn schoolagenda's uit de jaren dat dhr. Pothof voorzitter is geweest is te zien dat hij veel weg was voor vergaderingen in het westen van het land en benoemt dat hij het als logisch heeft beschouwd dat hij uitgeroosterd werd en een groot beroep heeft kunnen doen op zijn naaste collega's. Na 6 jaar is dhr. Pothof gestopt als voorzitter en als erelid benoemd. Zowel meneer als mevrouw Pothof pleiten voor fysieke bijeenkomsten, omdat men daar gesterkt werd en sterker naar huis ging. Het was prettig steun bij elkaar te vinden. Hierbij moet wel de kanttekening geplaatst worden dat niet alles wat men daar vertelde op je eigen kind van toepassing was, er kwamen dikwijls ook extreme verhalen naar voren. Het programma voor kinderen met PWS sloeg goed aan, en het viel op dat de deelnemers iets van zichzelf in elkaar herkenden. Ook zou het fijn zijn weer een nieuwsbrief te kunnen ontvangen en niet meer alleen per mail.

Dhr. Pothof heeft alles bijgehouden uit die tijd en heeft ook alle contactbladen die er uitgegeven zijn. Hij heeft deze tijdens het bezoek overhandigd en deze zullen worden ingescand. Hij heeft vele jaren hard gewerkt voor de oudervereniging en heeft daar veel plezier aan beleefd. Na zijn pensionering is hij nog steeds werkzaam in een bestuur van een stichting die woningbouw voor senioren bevordert. Hij is werkzaam in een Vincentiushuis, waar onderdak geboden wordt aan een kringloopwinkel, schuldhulpmaatjes en de voedselbank. Hij heeft altijd iedereen in zijn eer gelaten. Geen onderwerp werd geschuwd en men kan hem kritisch en tegelijkertijd positief noemen. Hij geeft dan ook een paar adviezen mee: laat oude donateurs wat horen, zodat zij weer actief en enthousiast raken om te doneren, zorg voor verbinding door contactdagen te houden en zorg dat de nieuwsbrief niet alleen meer per mail wordt gestuurd. Dat laatste advies is al zeer ter harte genomen, getuige dit magazine.

# In het Nieuws

## Gratitude stopt

**Na vijf jaar gaat Gratitude PWS stoppen.** De afgelopen vijf jaar hebben Miriam (moeder van Emmie met PWS) en Pamela (goudsmid) zich ingezet voor meer bekendheid van PWS en hebben zij met o.a. hun sieradenlijn geld opgehaald voor het Groeihormoononderzoek, Skinpickingonderzoek en de tot standkoming van de Gedrags Alert boekjes. Dit jaar doneren ze aan het Prader-Willi Huis, zodat zij voor hun bewoners een spinningfiets kunnen kopen. De Gratitude PWS lijn bestaat uit sieraden, tassen, ansichtkaarten, truien en broeken. Deze zijn nog te bestellen t/m december via de website: [www.gratitude-pws.nl](http://www.gratitude-pws.nl).

Op de website zijn ook de blogs te lezen die Miriam schrijft over hun leven met een kindje met PWS.



## Oproep



Hallo ik heet Kylie. Ik ben 21 jaar. Ik heb ook pws. Ik hou van zwemmen en paardrijden. Ik woon in Bergeijk. Ik vind het leuk om een jonge vrouw met pws tussen 18 en 25 jaar te ontmoeten. Misschien vind jij het leuk om met mij af te spreken. Dan kunnen we gezellig kletsen.

Groetjes Kylie (Je kunt bellen of mailen met Sandra: 06 42664391 / [sandra@praderwillistichting.nl](mailto:sandra@praderwillistichting.nl))

## TV Spot

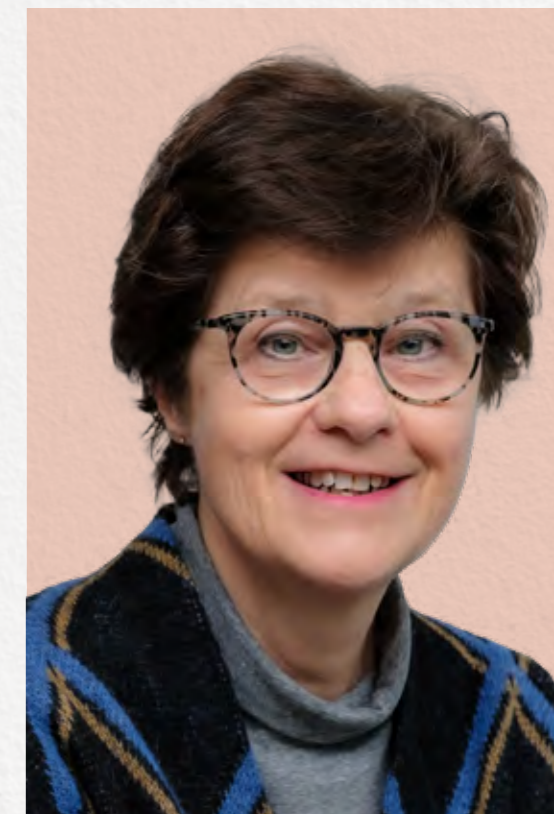
Afgelopen voorjaar was er een TV-spot over PWS te zien via Socutera op NPO 1, NPO 2 en NPO 3. Hierin vertelde dr. Laura de Graaff-Herder over de impact van groeihormonen op het leven met Prader-Willi Syndroom en waarom het zo belangrijk is dat we onderzoek naar Groeihormoon blijven financieren. Alleen dan wordt deze behandeling voor iedere volwassene met PWS mogelijk. De spot is terug te kijken via onze Facebook pagina. Met deze uitzendingen op Socutera werd er meer aandacht en steun voor dit onderzoek gegenereerd.

**Wij gaan voor een beter leven met PWS!**  
Jij ook? Deel onze posts en doneer via [prader-willi-fonds.nl](http://prader-willi-fonds.nl)

## Afscheid Gera

**In mei van dit jaar ging Gera Hoorweg – Nijman met pensioen. Toen bleek dat onze dochter het Prader Willi syndroom heeft werd zij samen met Hester van Wieringen haar kinderarts. Ik voelde me geroepen dokter Hoorweg bij haar afscheid toe te spreken, zodat daar, naast alle waardering van collega's voor haar vakmanschap, ook het geluid van een ouder zou klinken. Graag geef ik door wat ik toen verteld heb.**

De tijd na de geboorte van onze dochter was allesbehalve een roze wolk, dat zullen veel ouders herkennen. De kinderartsen in het ziekenhuis waar ze geboren is, wisten zich geen raad met haar. Toen na twee maanden duidelijk werd wat er aan de hand was, bleven zij echter in het duister tasten, omdat het syndroom zo zeldzaam is. Ik weet nog goed hoe ik op een gegeven moment genoeg kreeg van al die fronsende voorhoofden. Naast alle zorgen genoten we ook volop van onze dochter. We waren dankbaar en blij met haar en wilden positief naar de toekomst kijken. Toen we bij dokter van Wieringen en dokter Hoorweg terecht kwamen was het alsof de mist optrok. Wij ontmoeten twee artsen en verpleging die zich wél raad met onze dochter wisten en verder keken dan de PWS symptomen. 'Wat een mooi kindje' kregen we te horen bij het eerste bezoek. Het zette de toon voor de twaalf jaar dat Gera Hoorweg de kinderarts van onze dochter was. Zij benaderde haar en ons als ouders altijd positief en enthousiast. De zorgen werden uiteraard besproken, maar vooral de kansen en mogelijkheden. Ze korte de naam van onze dochter af, alsof het niet



om één van haar patiënten ging, maar om een familielid. Ze bracht zelfs een keer een Genopetrin pen op zondag naar mijn werk, toen het bij de apotheek weer eens misgegaan was met de levering. Ze was dat weekend in haar vakantiehuis bij ons in de buurt. Voor die twaalf jaar van kundige en hartelijke begeleiding en betrokkenheid ben ik Gera Hoorweg enorm dankbaar. Mede dankzij haar zie ik de toekomst voor en met onze dochter positief en vol vertrouwen tegemoet.

## Nieuw: gezinsbehandeling voor kinderen met PWS

**Youz, een landelijke GGZ instelling heeft in samenwerking met het Expertise Centrum Prader-willi syndroom en stichting kind en groei/erasmus medisch centrum een intensieve groepsbehandeling ontwikkeld; de PWS-Banjaard week. In maart is de pilot geweest.**

Tijdens de PWS-Banjaard Week worden 5 gezinnen vanuit het hele land 5 dagen lang ondergedompeld in een groen en rustgevend vakantiepark in de duinen van 's Gravenzande. Daar krijgen ze onder begeleiding van behandelaren van de Banjaard (afdeling van Youz voor kinderen en jongeren met psychiatrische problemen en een verstandelijke

beperking) en van het Expertisecentrum een groepsgericht behandelaanbod. Bij kinderen met PWS is de behandeling vooral gericht op gedragsproblemen en leren omgaan met emoties, veranderingen en de neiging tot dwangmatigheid. Ouders/opvoeders volgen tegelijkertijd een training met de methodiek van Geweldloos Verzet om zich minder machteloos te voelen bij de gedragsproblemen. Ook is er veel aandacht voor broertjes en zusjes en hoe het met hen gaat thuis. Het behandelaanbod is vormgegeven vanuit de gedachte dat plezier en een veilig klimaat de basis vormen voor een succesvolle behandeling.

### Dat ene snoepje kan toch geen kwaad?



Dank voor jouw begrip!



## Handige folder

**Soms is het lastig om aan vrienden, opa en oma, familie of leerkrachten duidelijk te maken dat dat extraatje wel echt uitmaakt.**

In deze flyer op de website van het Nederlandse Expertise Centrum PWS wordt het kort en duidelijk uitgelegd. Makkelijk om door te sturen of te printen en uit te delen.

## Oproep Echo

Een oproep voor alle zorgverleners vanuit de internationale PWS vereniging, meld je aan voor **Echo**. Je krijgt daarin de nieuwste informatie en gratis webinars over alles wat jouw PWS cliënt te maken heeft. Gezondheid, kennis en kunde met betrekking tot gedrag, behandeling en noem maar op.

**Dat wil je niet missen! Dus... register now!** <https://tinyurl.com/3wckhwkv>

# Onderzoek uitgelicht

**Hoge prevalentie van scoliose bij PWS, 80% van de patiënten in de studie is getroffen.**

**Scoliose - een abnormale zijwaartse kromming van de wervelkolom - komt veel voor bij mensen met PWS en komt steeds vaker voor op hogere leeftijd, zo blijkt uit een onderzoek\*.**

**Meer dan 80% van de PWS-patiënten in deze studie, die meer dan 30 jaar werden gevolgd, ontwikkelde een abnormaal gebogen wervelkolom.**

“Onze gegevens geven aan dat scoliose een van de grootste zorgen is voor PWS-patiënten die toeneemt met de leeftijd, en suggereert daarom de noodzaak van regelmatige systematische monitoring van spinale misvormingen vanaf de kinderleeftijd”, schreven de onderzoekers. Scoliose, een zijwaartse kromming van de wervelkolom van ten minste 10 graden, Mensen met het Prader-Willi-syndroom zijn vatbaarder voor dergelijke wervelkolomproblemen en kunnen dit op jongere leeftijd krijgen. Spinale afwijkingen bij PWS komen vaker voor en zijn ernstiger naarmate patiënten ouder worden. Dergelijke afwijkingen kunnen gepaard gaan met chronische pijn, verminderd dagelijks functioneren en misvormingen van de ribbenkast die het hart en de longen kunnen beïnvloeden. GFS (growth friendly surgery) en SCC (cervical spinal cord compression) zijn beschikbare behandelingsopties die de vervorming van de wervelkolom kunnen minimaliseren en progressie van de wervelkolomcurve bij mensen met PWS kunnen voorkomen.

Om meer te weten te komen over de impact van deze methoden, beoordeelde een team van onderzoekers uit de VS en Canada gedurende twee jaar de klinische voortgang van 23 kinderen met PWS. In totaal werden 15 van de kinderen, waaronder acht meisjes, behandeld met GFS, terwijl 10 - acht jongens en twee meisjes - SCC ondergingen. Naast scoliose bepaalde het team ook de kyfose van elke patiënt (dit is een overdreven, voorwaartse ronding

Er wordt wereldwijd veel onderzoek gedaan naar Prader-Willi syndroom. Hierdoor worden de behandeling en begeleiding steeds gericht. Er worden in deze rubriek drie onderwerpen behandeld, waar tussen verschillende landen, onderzoekers en artsen meningsverschillen over bestaan. De Prader-Willi Stichting moedigt iedereen aan zich in onderzoek te verdiepen en zelf zijn mening te vormen.

van de rug), de ruggengraathoogte en rechts/links thoracale hoogten en breedtes. Evaluaties werden gedaan voor en na de behandeling, evenals aan het einde van de follow-upperiode. Het type en de ernst van de complicaties werden ook geregistreerd.

Onder degenen die GFS ondergingen, was de gemiddelde leeftijd bij de operatie 5,8 jaar. Acht van de kinderen ondergingen een operatie aan de wervelkolom met plaatsing van traditionele groeistaven. Bij drie kinderen werd een riboperatie uitgevoerd, waarbij het VEPTR-apparaat van DePuy Synthes werd geplaatst om ribmisvormingen te helpen corrigeren. Twee kinderen hadden groeigeleide procedures met het Shilla-systeem van Medtronic Spine om de wervelkolom tijdens het groeien vast te zetten en recht te trekken. De gegevens toonden een significante afname van scoliose na operatie van 76 naar 42 graden, en een algehele correctie van 45% vergeleken met de kromming vóór de behandeling. Kyfose nam af van 59 naar 41 graden met chirurgie, maar nam toe tot 53 tijdens follow-up, wat geen verschil was met de waarden vóór de operatie. De hoogte van de wervelkolom nam na de operatie en tijdens de follow-up toe met gemiddeld 31,5 cm (ongeveer 12,4 inch). Jongens vertoonden een grotere groei van de ruggengraathoogte dan meisjes (11 cm vs. 5,6 cm). De gegevens toonden verder aan dat zowel de rechter als de linker thoracale hoogte - maar niet de breedte - groter was bij de laatste beoordeling, elk op 12 cm (ongeveer 4,7 inch).

Voor SCC werd de behandeling uitgevoerd op een gemiddelde leeftijd van 1,8 jaar. Het bestond uit seriële afgietsels die rond het bovenlichaam werden geplaatst om de wervelkolom te dwingen de juiste positie in te nemen terwijl het kind groeide.

## Het ontwikkelen van medicijnen voor mensen met PWS

**Er bestaat geen medicijn dat het Prader Willi Syndroom geneest. Maar er wordt wel hard gewerkt aan het vinden van medicijnen en therapieën die de symptomen van Prader Willi kunnen verlichten.**

**Je kan dan denken aan medicijnen en therapieën die ontwikkeld worden voor de ongeremde eetlust, gedragsproblematiek of het psychisch welzijn van mensen met PWS.**

De Foundation for Prader Willi Research uit Canada geeft een overzicht van de ontwikkeling van dit soort medicijnen en therapieën dat zij onder andere (mede) subsidiëren. Deze Foundation houdt bij in welke fase de ontwikkeling van de medicijnen en therapieën zich bevinden.

Voordat medicijnen of therapieën beschikbaar worden, worden zij uitgebreid getest op eventuele (gevaarlijke) bijwerkingen. Wil je zien wat aan welke medicijnen of therapieën gewerkt wordt, en in welke test-fase zij zitten?

[fpwr.org/therapeutics-in-development-for-pws](https://fpwr.org/therapeutics-in-development-for-pws)

## Gedragsproblematiek bij PWS

**In april 2022 is de masterscriptie Gedragsontwikkeling bij Kinderen met Prader-Willi Syndroom van Lisa Lankheet verschenen.**

Hoewel gedragsproblemen prominent zijn bij PWS, mist een systematisch overzichtartikel. In de literatuurstudie van Lisa Lankheet heeft zij de gerapporteerde gedragsproblemen bij kinderen met PWS systematisch op een rij gezet. Tevens werd bekeken welke kennis over de sociaal-emotionele ontwikkeling van kinderen met PWS in literatuur aanwezig is en of er interventiestudies zijn gedaan ter verbetering van gedragsproblematiek bij PWS. Op deze manier is een overzicht gegenereerd om in beeld te krijgen op welke gebieden vervolgonderzoek nodig is.

Het doel van de huidige literatuurstudie is om een overzicht te geven van de gedragsproblemen die gerapporteerd worden en de kennis over de sociaal-emotionele ontwikkeling van kinderen met PWS. Daarnaast is het doel een overzicht te geven van interventies die ontwikkeld zijn voor kinderen met PWS om gedragsproblemen te verminderen en/of de sociaal-emotionele ontwikkeling te stimuleren. Uit dit literatuuronderzoek blijkt dat bij kinderen met PWS meer dan bij typisch ontwikkelende kinderen veel en in ernstige mate gedragsproblemen voorkomen. Ze hebben op meerdere vlakken een sociaal-emotionele achterstand. Er is nog meer onderzoek nodig om een breed en uitgebreid beeld te krijgen over de ontwikkeling die kinderen met PWS van 0 tot 12 jaar doormaken. Vervolgonderzoek zou zich kunnen richten op de specifiek uitingen van gedrag in de zes gedragsclusters in grotere populaties en de ontwikkeling over tijd van deze gedragingen. Daarnaast is er nog weinig bekend over de emotionele ontwikkeling, over het zelfbeeld van kinderen met PWS en de sociale omgang met anderen. Op het gebied van interventies en specifiek de ontwikkeling van gedragsinterventies, is nog veel kennis te halen.



In juli 2022 werd de 11e internationale conferentie gehouden in samenwerking met de Ierse Prader-Willi vereniging. De conferentie werd bijgewoond door 519 afgevaardigden (197 Ierse afgevaardigden en 322 internationale afgevaardigden) uit 38 verschillende landen.

Er waren zes programma's, waaronder het Children's Program en het Stepping Up Adults Symposium, plus de abstractsgalerij, sociale evenementen, exposanten en tal van mogelijkheden om te netwerken. Uiteraard was er een tweedaagse ouderconferentie, een congres voor zorgverleners, een voor medici en onderzoekers.

Voor Nederland namen Gerard Meijwaard, Fred Nicolai en Marielle Kuijper deel aan de conferentie.

Tijdens de conferentie zijn een aantal speciale films gemaakt om enkele belangrijke onderzoeksgebieden en expertise te belichten waarin gezinnen geïnteresseerd zijn. Deze films zullen later in het jaar worden uitgebracht, IPWSO zorgt voor berichtgeving op de website en in de nieuwsbrief.

## Update PWS research

### Genetica

- Er wordt onderzoek gedaan naar de molecular genetics/cellular biology van PWS: wat doen de genen in de PWS regio normaal gesproken, hoe kan het verlies van deze genen de manier waarop een PWS cel werkt veranderen, hoe zijn de systemen in het lichaam (hersens, metabolisme etc.) anders en hoe kan dit leiden tot de PWS kenmerken? Het uiteindelijke doel om dit te ontrafelen is het vinden nieuwe behandelmogelijkheden
- Er zijn nieuwe inzichten gekomen in hoe PWS veranderingen in de cellen en de hersens er uit zien: er zijn bijvoorbeeld veranderingen te zien in PWS neuronen en hersenen, de hypothalamus is minder goed ontwikkeld, de hersenstam is smaller etc.

### Ontwikkeling van de foetus en pasgeborenen

- Er wordt onderzoek gedaan naar de rol van genen in de placenta die betrokken zijn om te begrijpen hoe ze bijdragen aan de ontwikkeling en de hersenen.
- Vroeg beginnen met groeihormoon is beter

### Optimaliseren van ontwikkeling

- Het programma PRETEND zorgt door het optimaliseren van net alsof spel de sociale cognitie en ontwikkeling.
- Smart Start een gedragsanalytisch programma voor verzorgers voor kinderen van 3 tot 14 jaar, waarvan de voorlopige resultaten uitwijzen dat door verzorgers geïmplementeerde gedragsanalyse-interventies het potentieel hebben om niet alleen kinderen met PWS te ondersteunen bij gedragsuitdagingen, maar ook om stress en burn-out bij verzorgers te verminderen, en om een verscheidenheid aan aspecten van het gezinsleven te verbeteren.

### Volwassenen met PWS

- Groeihormoon is ook belangrijk op latere leeftijd
- Slikken: volwassenen met PWS kunnen moeite hebben met slikken en lopen daardoor heet risico op verslikken en stikken
- Onderzoek naar early aging van de hersenen
- Building our social skills (BOSS) een online programma om vaardigheden te leren voor het aangaan en behouden van vriendschappen

### Zorg voor individuele patiënten

- IPWSO ECHO programma: het gebruik van technologie op afstand
- Transitie naar volwassenheid

### Zorg voor de hele familie

- De zorg voor de mantelzorgers ligt hoog
- Acceptance en commitment training

### Mental health in PWS

- Er is door de IPWSO een netwerk opgericht met als doel om de geestelijke gezondheid en het welbevinden van mensen met PWS te verbeteren.

### Nieuwe behandelingen

- Genetische therapie
- Medicatie gericht op de hyperfagie

### Apparaten in klinisch onderzoek

- tVNS: recent bewijs toont aan dat nervus vagus stimulatie (VNS) woede uitbarstingen en ander storend gedrag bij mensen met PWS kan verminderen.

Eindpunten in klinisch onderzoek hebben onder andere de PWS anxiousness en distress questionnaire opgeleverd evenals de hyperphagia questionnaire

## Van beschermen naar stimuleren

Stond jaren geleden 'beschermen' voorop bij de begeleiding van mensen met PWS, vandaag de dag draait het meer en meer om 'stimuleren'. Diverse deskundigen spraken tijdens het internationale IPWSO-congres in het Ierse Limerick over de individuele ontwikkeling van mensen met PWS, uiteraard afgestemd op de persoonlijke skills.

Wij woonden op donderdag 7 en vrijdag 8 juli de bijeenkomsten bij voor professionele zorgverleners. Het congres begon met een overzicht van de PWS-zorg in Columbia, Ierland, Maleisië, Zuid-Afrika en Nederland. Als voorzitter van de Prader-Willi Stichting heb ik daar op uitnodiging van IPWSO verteld hoe het met de zorg in Nederland is gesteld.

### Confronterend

Vergeleken met veel landen beneden de evenaar - om het zo maar even te noemen - verkeren we in onze samenleving in een uiterst luxe situatie. Het is best wel confronterend als je met vertegenwoordigers uit niet westerse landen spreekt. Beschikken ze in die landen nog niet eens over (voldoende beschikbaar en betaalbaar) groeihormoon, in ons 'rijke' wereldje is dat bijna de normaalste zaak van de wereld - wat het overigens zeker niet voor iedereen is.

In West-Europa verlegt de aandacht van ouders, zorgverleners en specialisten zich meer en meer naar de gedragsproblematiek. Op dit gebied waren er in Limerick zeer deskundige sprekers, zoals de Engelse professor **Tony Holland** en de Duitse psychologen **Norbert Hödebeck- Stuntebeck** en **Hubert Soyer**.

### Inspirerend

Meest inspirerend was de presentatie van **Patrice Carroll**, directeur van het bekende Latham instituut in de Verenigde Staten. Zij kon heel duidelijk uitleggen hoe mensen met PWS informatie verwerken en waarom het (vaak) misgaat in de begeleiding. We gaan er nu niet meer over vertellen, want ze heeft toegezegd een online presentatie te willen houden voor onze Nederlandse achterban. Wordt dus vervolgd!

Het volgende congres vindt in 2024 plaats. IPSWO heeft de officiële locatie nog niet officieel bekend gemaakt, maar in de wandelgangen van het congres in Limerick werd Israël als gastland genoemd. De tijd zal het leren. Als stichting zijn wij daar zeker weer van de partij, want het is zeer inspirerend om mensen met PWS, ouders, zorgverleners en specialisten uit de hele wereld te ontmoeten.



Patrice Carroll



Discussiepanel met onder anderen Lesley Robertson (Australië, ouder), Marguerite Hughes (Ierland, ouder/ceo IPSWO), Constanze Lämmer (Duitsland, endocrinoloog) Joan Gardner (VS, ouder), Lynn Garrick (VS, ouder) en Larry Genstil (Israël, psycholoog).

# Donaties en acties

Het PWF is een officieel erkend en geregistreerd goed doel. Dit betekent dat gecontroleerd wordt hoe het geld besteed wordt en dat het goed terecht komt. We hebben donaties hard nodig! Giften kunnen ook worden opgegeven bij uw belastingaftrek.

## Dit keer speciale aandacht voor een twee jongeren en een volwassene met PWS die sponsoracties hebben opgezet voor het GH onderzoek van Laura de Graaff voor 30+

Voor de meeste kinderen en jongvolwassenen met PWS zijn groeihormonen de gewoonste zaak van de wereld. Maar voor veel volwassenen van 30 jaar en ouder is deze behandeling niet beschikbaar. Daarom startte dr. Laura de Graaff-Herder, internist-endocrinoloog bij Erasmus MC en onder andere gespecialiseerd in de begeleiding van volwassenen met PWS, in december 2021 een nieuw onderzoek.



### Actie Gideon

Gideon liep op 14 mei op Tiengemeten mee met een sponsorloop. Hij deed dat omdat hij zo hopelijk zijn leven lang kan blijven genieten van voetballen, sporten en in staat blijft met plezier fysiek werk te doen zoals nu zijn stage op de kinderboerderij. Hij liep het mooie bedrag bij elkaar van € 625,00!



### Actie Noor

Ook Noor liep 14 mei op Tiengemeten mee met de sponsorloop. Dit had een goed resultaat, zij liep maar liefst 525 euro bij elkaar! Zij geeft op haar actiepagina het volgende aan:

Groeihormoon is goed voor je botten, spieren en hart. Het zorgt ervoor dat je je goed voelt. Mensen met Prader-Willi syndroom maken zelf niet voldoende groeihormoon aan. Dan kan opgelost worden door elke dag een injectie te geven met groeihormoon. Als je kind bent, hoef je dit niet zelf te betalen. Gelukkig maar, want het kost duizenden euro's per jaar. Ook jongvolwassenen die meedoen aan de studies van Stichting Kind en Groei krijgen de behandeling vergoed. Voor volwassenen boven de 30 jaar met PWS geldt dit niet. Zij krijgen het niet vergoed door de verzekering. Bij 30 houdt het dus op. Vanaf 30 jaar kun je geen groeihormoon meer krijgen. Dat is niet goed voor mensen met Prader-Willi. Ik hoop dat mensen mij en alle 30+ met PWS willen helpen door een donatie te doen. Voor onderzoek zodat ik als ik 30 ben ook groeihormoon krijg en nog steeds lekker kan wandelen.



### Actie Niels

Het Prader-Willi Fonds ontving van Niels een mooi bedrag van 775 euro. Hij startte zijn eigen actie op Koningsdag en doneert dit voor het onderzoek naar groeihormonen! Niels zegt er zelf over: "Voor het onderzoek groeihormonen voor Prader Willi's 30+ is nog veel geld nodig. Hieraan wil ik graag een steentje bijdragen door het organiseren van een loterij." Zijn bijdrage komt ten goede van het onderzoek van dr. Laura de Graaff. Zij doet onderzoek naar de werking van groeihormonen bij volwassenen met PWS, dat is nodig om te zorgen dat de zorgverzekeraars deze behandeling zullen vergoeden. Meer lezen over het onderzoek kan hier: [prader-willi-fonds.nl/.../onderzoek-groeihormonen-30](https://prader-willi-fonds.nl/.../onderzoek-groeihormonen-30).

Dankzij de steun van donateurs kan het Prader-Willi Fonds jaarlijks bijdragen aan onderzoeken zodat de medische zorg en kwaliteit van leven van kinderen en volwassenen met het Prader-Willi syndroom verbetert. Wil je een ook een bijdrage doen via de actie van Niels of zelf een actie starten? Kijk dan op: [prader-willi-fonds.nl/help/loterij](https://prader-willi-fonds.nl/help/loterij)

# Welkom

Regelmatig krijgen wij nieuwe donateurs. Vaak zijn dit ouders van jonge kinderen met PWS, die van ons dan altijd het welkomspakket ontvangen.



De ouders van **Shira** zijn donateur geworden van de stichting en schrijven:

*Het gaat goed met ons. Shira heeft een heel fijn plekje op een medisch kinderdagverblijf. Daar krijgt ze o.a. fysiotherapie.*

*Ze is lekker vrolijk en ondeugend. Echt genieten!*



Het geboortekaartje van Shira. Er is wel één foutje.. De kraamverzorgster dacht destijds dat Shira 44 centimeter lang was, dus dat hebben we op het kaartje laten zetten. Later werd toch gezegd 49 centimeter.





**Prader  
Willi  
Fonds**  
honger naar aandacht



Prader-Willi  
Stichting