

Nieuwsbrief

Prader-Willi syndroom



Dit lees je o.a. in
deze nieuwsbrief



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

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

In deze editie geven we onder andere informatie over resultaten van onderzoek naar groeihormoonbehandeling bij jongvolwassenen en de ZEPHYR-studie. Ook geven we meer informatie over de overgang naar een andere manier van werken op de poli, de nieuwe studie naar skin picking bij mensen met PWS en de Prader-Willi-like poli.

Veel leesplezier.
Met hartelijke groet,
Het PWS-team

Nieuwe collega's

pagina 2

Veranderingen polikliniekbezoeken

pagina 3

Belangrijke mededeling: opheffen studiemobiel per 1 oktober 2020

Pagina 4

Coronavirus

Pagina 4

Nieuws groeihormoonbehandeling (jong)volwassenen

Pagina 5

Prader-Willi-like

Pagina 6

Update studieresultaten

Pagina 7

De ZEPHYR-studie

pagina 10

Skin picking studie

pagina 11

Stichting Kind en Groei

Westzeedijk 106
3016 AH Rotterdam

Tel: 010-22 515 33

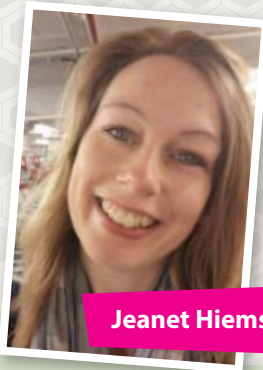
E-mail: info@kindengroei.nl
www.kindengroei.nl

Nieuws en weetjes

Nieuwe collega's



Gerthe Kerkhof



Jeanet Hiemstra

Mijn naam is Gerthe Kerkhof, ik ben kinderarts en ben in opleiding tot kinderendocrinoloog. Elke (doordeweekse) dag kom ik met veel plezier vanuit het zuiden van Nederland naar het ziekenhuis. In mijn vrije tijd ga ik graag wandelen en fietsen, maar ik vind het ook erg leuk om te koken en te bakken. Als kinderarts zal ik in de toekomst steeds vaker meewerken in het team op de PWS-poli. Sommigen van jullie hebben mij al gezien op de poli en ik hoop veel van jullie nog te ontmoeten!

Vanaf januari dit jaar heeft Jeanet Hiemstra ons team versterkt als verpleegkundige. Vanwege de invloed van het coronavirus op onze polikliniekbezoeken heeft zij helaas nog niet met veel kinderen en jongvolwassenen kennis kunnen maken. Op dit moment is Jeanet met zwangerschapsverlof. Vanaf november zal Jeanet weer aanwezig zijn bij de polikliniekbezoeken.

Prof. Anita Hokken-Koelega, hoofd van het Expertise Centrum Prader-Willi syndroom en coördinator van de Prader-Willi studies, is vanaf het begin betrokken geweest bij alle studies en de zorg voor kinderen en jongvolwassenen met PWS. Zij heeft besloten om binnen het klinische gebied enkele taken over te dragen. Dit geldt echter niet voor haar taken in het Expertise Centrum PWS en de diverse studies. **Zij blijft daar voor 100% beschikbaar.**

Time flies

Layla is alweer vier jaar onderdeel van het team wat betekent dat zij helaas komend jaar zal gaan vertrekken. Daarnaast is Layla in verwachting van haar tweede kindje. In november zal zij met zwangerschapsverlof gaan.

Goede tijd toegewenst!

”Mijn hart ligt bij kinderen en jong volwassenen met PWS. Er is al veel bereikt, maar er moet nog veel worden uitgezocht en verder verbeterd. Daar blijf ik graag mijn steentje aan bijdragen.”

Anita Hokken-Koelega



Veranderingen polikliniekbezoeken

De afgelopen jaren is er steeds meer veranderd in onze multidisciplinaire poli. Wij zijn ooit begonnen als een studie, maar inmiddels zijn vrijwel alle onderdelen van het polibezoek onderdeel geworden van de multidisciplinaire zorg voor mensen met PWS. Om deze reden zullen bepaalde taken zich verplaatsen van Stichting Kind en Groei naar het Sophia Kinderziekenhuis. Dit alles blijft onder leiding van het PWS-team.



Om deze veranderingen te bewerkstelligen, zijn wij het afgelopen jaar druk bezig geweest om het spreekuur te professionaliseren. Daarbij willen wij ook meer structuur aanbrengen in de jaarlijkse controles in Rotterdam. Een aantal veranderingen is al doorgevoerd.

Wat gaat er veranderen?

Over enige tijd zal de polikliniek van het Sophia Kinderziekenhuis

de afspraken van onze PWS-poli gaan inplannen. Om dit soepel te laten verlopen gaan afspraken voortaan volgens een standaard schema, rekening houdend met belangrijke zaken zoals duidelijkheid omtrent wat er op de planning staat, de mogelijkheid om vroeg (nuchter) bloed te prikken en een apart moment voor ontbijt. Ook hebben wij ervoor gezorgd dat er voldoende tijd is om met de arts te spreken.

Na het maken van een afspraak zullen ouders of begeleiders een brief ontvangen met een overzicht van alle onderdelen van het poli bezoek, zoals bloed prikken, een DEXA-scan maken, een afspraak bij de diëtist of een afspraak bij de psycholoog.



Een voorbeeldafspraak van een uitgebreide jaarscontrole met afspraak bij de diëtist voor calorimetrie



08:45
Bloed prikken

09:00
Wegen, meten, DEXA-scan
Diëtist

10:15
Ontbijt

10:30
Arts

11:15
Psycholoog

12:00
Röntgen onderzoek

In de komende tijd zal de psychologe binnen het PWS-team, Eva Mahabier, nog meer betrokken worden. Veel van jullie kennen haar al, maar we merken dat er een toenemende vraag is naar contact met haar. Graag zouden we daarom op vaste leeftijden een gesprek of intelligentieonderzoek in willen plannen bij haar, bijvoorbeeld rond de leeftijd van 3 jaar in verband met de schoolkeuze. Graag horen we van jullie op welke leeftijden dit jullie voorkeur heeft. Dit kan door te mailen naar praderwilli@kindengroei.nl.

Daarnaast zal het priklaboratorium van het Sophia Kinderziekenhuis voortaan bij alle kinderen bloed prikken. Hiervoor is een dagticket van de aanmeldzuil nodig en deze kan worden opgehaald met een paspoort of identiteitsbewijs. Het aanmelden via de portier vervalt door

deze nieuwe manier van aanmelden. De medewerkers van de prikpost zijn ontzettend ervaren en de afgelopen tijd hebben wij gezien dat het bloed prikken bij patiënten met PWS en PWL rustig, vlot en prettig verliep. Daarnaast mogen kinderen/jongvolwassenen een klein cadeautje uitkiezen na het bloed prikken!

Vanaf wanneer gaat de nieuwe werkwijze starten?

Op dit moment bevinden wij ons in een overgangsfase. Met een aantal aanpassingen zijn wij al begonnen; zo gaat de bloedafname sinds mei al via de prikpost en werken we met een vast programma tijdens het spreekuur. Wij plannen voorlopig nog zelf de afspraken in en het programma wordt van tevoren met ouders besproken. De verwachting is dat aan het einde van het jaar het maken van de afspraken zal worden overgenomen door de planning van het Sophia Kinderziekenhuis.

Belangrijke mededeling: opheffen studiemobiel per 1 oktober 2020

De studiemobiel is in het leven geroepen in een tijd waarin nog weinig gebruik werd gemaakt van de e-mail en we hebben gemerkt dat het nummer steeds minder wordt gebruikt. In 2020 hebben we dagelijks bijgehouden hoeveel telefoontjes wij ontvangen op ons 06-nummer. Hieruit bleek dat dit nummer nauwelijks nog gebruikt wordt buiten de kantoor tijden. Indien we wel gebeld werden buiten kantoor tijden ging dit altijd om een niet-spoed vraag. We hebben binnen het team besloten om het mobiele nummer niet meer te gebruiken. Wij zijn telefonisch bereikbaar via stichting Kind en Groei op 010-22 51 533 tussen 09:00 en 17:00 en ook per mail zijn we goed te bereiken voor vragen. Spoedvragen kunnen gesteld worden aan de eigen huisarts of kinderarts. Informeer bij uw eigen kinderarts welk nummer u kunt bellen bij spoed. Daarnaast adviseren we om zowel de Nederlandse als de Engelse medical alerts bij u te dragen. Bij elk telefoontje tot 1 oktober 2020 zullen wij u erop attenderen dat het nummer zal gaan verdwijnen.



Stippenplan via de PWS-poli

Onze diëtiste Sylvia Walet werkt op maandagochtend bij de PWS/PWL poli. Zij kan ook advies geven over het stippenplan dieet. Wilt u graag een afspraak bij de diëtiste? Zorg dan dat u dit op tijd aan één van ons doorgeeft, zodat we dit kunnen inplannen.

Coronavirus

De afgelopen maanden heeft het coronavirus een grote invloed gehad op het dagelijks leven in Nederland. Ook wij moesten onze afspraken in Rotterdam aanpassen aan de maatregelen die door het Erasmus MC zijn genomen om verspreiding van het virus tegen te gaan. In maart en april hebben wij daarom de jaarlijkse controles zoveel mogelijk vervangen door telefonische afspraken. Vanaf mei zijn wij weer begonnen met de jaarlijkse controles in Rotterdam. Ouders van kinderen en jongvolwassenen, die de komende tijd een afspraak in Rotterdam hebben staan, zullen voorafgaand aan deze afspraak gebeld worden door iemand van het PWS-team om na te vragen of er coronagerelateerde klachten zijn.

Indien dit het geval is, dan zullen wij een nieuwe afspraak inplannen.

Het coronavirus is een nieuw virus (COVID-19). Op dit moment is er nog steeds veel onbekend over dit virus. Vooral nog gaan wij er vanuit dat kinderen en (jong)volwassenen met PWS geen verhoogd risico hebben op een ernstig beloop

van COVID-19. In principe hebben mensen met PWS geen verminderde werking van het immuunsysteem. Ook lijkt het zo te zijn dat kinderen en jongeren vooral milde klachten van het virus krijgen. Wij adviseren dan ook geen andere maatregelen dan de maatregelen die vanuit de overheid worden geadviseerd. Vanuit het Sophia Kinderziekenhuis was er in mei een informatieavond georganiseerd voor patiënten, kinderen en ouders van het Sophia Kinderziekenhuis. Deze livestream is terug te zien op: https://youtu.be/CXcLu_TryXA.

Tot op heden hebben wij geen meldingen gekregen van kinderen of (jong)volwassenen die (ernstig) ziek zijn geworden van het coronavirus. Recent is er een bespreking geweest tussen PWS specialisten uit verschillende Europese landen. Hieruit kwam naar voren dat er tot op heden geen mensen met PWS zijn overleden aan COVID-19. Ook de IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation) heeft vragenlijsten verstuurd naar mensen met PWS die een mogelijke of bewezen COVID-19 infectie hebben doorgemaakt. Tot op heden hebben zij 16 responses ontvangen. Geen van de 16 personen is opgenomen geweest in het ziekenhuis vanwege COVID-19. Er was één patiënt die zuurstof nodig heeft gehad, deze persoon was reeds bekend met slaapapneu en was binnen een week hersteld van COVID-19.



Nieuws groeihormoon behandeling (jong)volwassenen

In de YAP-studie worden de effecten van groeihormoonbehandeling bij (jong)volwassenen met het Prader-Willi syndroom onderzocht. Omdat er geen registratie is voor groeihormoonbehandeling was dit de enige mogelijkheid waarop (jong)volwassenen konden worden behandeld met groeihormoon. In het verleden werd het groeihormoon voor de YAP-studie verstrekt door de fabrikant. In november 2019 heeft de fabrikant ons helaas laten weten dat zij per 1 december 2019 zou stoppen met de verstrekking van groeihormoon voor deze studie.



Naar aanleiding van dit bericht van de fabrikant is het PWS-team eind 2019 en begin 2020 druk bezig geweest een oplossing voor dit enorme probleem te vinden. Geen groeihormoon meer geven aan deze (jong)volwassenen vonden wij volstrekt onacceptabel.

Aanvankelijk is er een tijdelijke oplossing gekomen, waarbij het PWS-team voor alle individuele patiënten de zorgverzekering heeft aangeschreven met het verzoek een tijdelijke machtiging te verlenen om het groeihormoon voor deze patiënten te vergoeden. Gelukkig gingen alle verzekeraars akkoord met dit verzoek.

Naast deze tijdelijke oplossing is het PWS-team natuurlijk ook druk bezig geweest met een structurele oplossing. Hiervoor is een aanvraag ingediend bij Zorgverzekeraars Nederland voor een off-label add-on behandeling voor groeihormoon bij jongvolwassenen. Deze aanvraag is gelukkig goedgekeurd door Zorgverzekeraars Nederland. Dit houdt in dat, vanaf 1 februari 2020, de artsen van het Expertisecentrum PWS groeihormoon mogen voorschrijven voor (jong)volwassenen die als kind zijn behandeld met groeihormoon en/of in de afgelopen jaren met groeihormoon zijn behandeld en dat alle zorgverzekeraars deze behandeling vergoeden.

Wij zijn erg blij dat met deze goedkeuring (jong)volwassenen met PWS toch groeihormoon kunnen blijven ontvangen via het Expertisecentrum in Rotterdam.

Wij zijn inmiddels druk bezig om de YAP-studie te hervormen. Deze goedkeuring houdt namelijk nog niet in dat groeihormoon een geregistreerde behandeling is voor alle (jong)volwassenen met PWS. Uiteindelijk is ons streven om een (wereldwijde) registratie te verkrijgen voor groeihormoonbehandeling voor (jong)volwassenen met PWS, net zoals op dit moment het geval is voor kinderen met PWS. Hiervoor zullen de resultaten van de YAP-studie erg belangrijk zijn. Daarnaast zijn er nog maar weinig onderzoeken gedaan naar het gebruik van groeihormoon op de langere termijn (>5 jaar) bij (jong)volwassenen met PWS. Door middel van het voortzetten van de YAP-studie willen wij deze belangrijke lange-termijn effecten in kaart brengen. De opzet van de YAP-studie zal hierop ook aangepast worden. Zo zullen bijvoorbeeld de suikertesten minder frequent uitgevoerd worden. Als de Medisch Ethische Commissie van het Erasmus MC het aangepaste protocol goedkeurt, zullen wij aan alle ouders en (jong)volwassenen opnieuw toestemming vragen voor deelname aan de aangepaste YAP-studie.

Prader-Willi-like

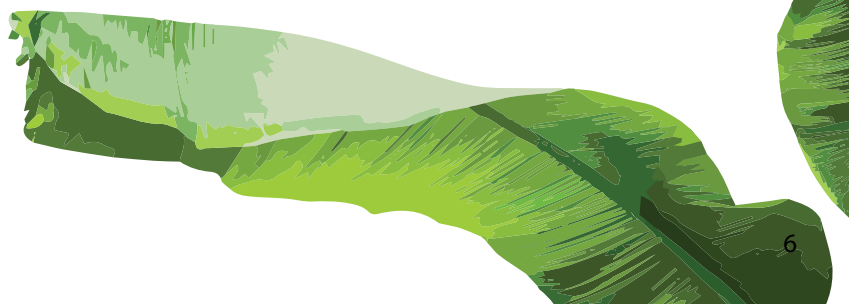
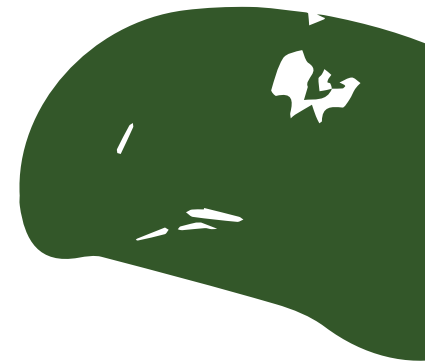
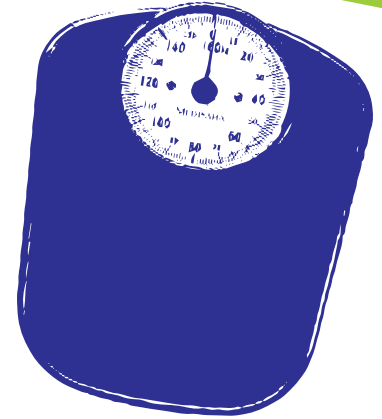
Sinds begin 2019 zijn we gestart met een nieuw spreekuur, voor kinderen en adolescenten met Prader-Willi-like (PWL). Kinderen met aan Prader-Willi syndroom verwante aandoeningen, zoals Temple syndroom en Schaaf-Yang syndroom, bezoeken de poli voor begeleiding, zorg en deelname aan onderzoek. Ook worden er kinderen gezien bij wie er (nog) geen oorzaak van de Prader-Willi-achtige symptomen is gevonden. Een deel van de kinderen die de poli bezoekt, kan meedoen aan het onderzoek naar het effect van groeihormoon op de lichaamsamenstelling, verstandelijke ontwikkeling, stofwisseling en het gedrag.

Kinderen met PWL hebben dezelfde problematiek als kinderen met PWS, zoals een onverzadigbare eetlust (met overgewicht of obesitas als gevolg), gedragsproblemen en vaak een verstandelijke beperking. Aandoeningen als Temple syndroom en Schaaf-Yang syndroom zijn in de eerste fase vaak niet te onderscheiden van Prader-Willi syndroom en kenmerken zich door spierslakte en voedingsproblemen na de geboorte. Inmiddels weten we, na uitvoerig onderzoek, dat groeihormoon positieve effecten heeft bij kinderen met PWS, maar er is nog niets bekend over de behandeling bij kinderen met PWL. Daarom kunnen we deze behandeling op dit moment alleen binnen een studie aanbieden aan een deel van de kinderen met PWL. Middels onze multidisciplinaire aanpak, hopen we te kunnen aantonen dat kinderen met PWL baat hebben bij dezelfde zorg als kinderen met PWS.

Gedurende het afgelopen jaar hebben kinderen met PWL uit het hele land het Expertisecentrum PWS bezocht en weten we inmiddels al veel meer over de diverse kenmerken en eigenschappen die zij hebben. Zo hebben we een aantal kinderen/jongvolwassenen leren kennen die veel last hebben van hun overgewicht en daar begeleiding voor zoeken. Ook hebben we gemerkt dat er regelmatig uitgebreide psychiatrische problematiek bij de aandoeningen voorkomt en hebben veel kinderen last van bijkomende problemen, zoals slaapproblemen en een sociaal-emotionele achterstand in ontwikkeling. Er is geregeld veel onbegrip vanuit de omgeving en als de kinderen ouder worden, en niet zelfstandig kunnen wonen, is het moeilijk om een geschikte woonvoorziening te vinden. Wij hebben ons de afgelopen periode ingezet om alle kinderen en hun ouders met een individuele aanpak de juiste hulp en begeleiding te bieden. Daarnaast zijn we gestart met de groeihormoonstudie en hebben we de ambitie om het onderzoek uit te breiden op psychodiagnostisch vlak.

Wij kijken er naar uit om over enige tijd genoeg kinderen gezien te hebben om de eerste resultaten van ons onderzoek te kunnen presenteren. Wij zullen beginnen met een beschrijving van de kenmerken en de verschillende (genetische) oorzaken van Prader-Willi-like. Daarna willen we vaststellen welke effecten groeihormoonbehandeling heeft.

SPREEKUR



Update studieresultaten

Groeihormoonbehandeling bij jongvolwassenen

De Transitiestudie werd verricht van 2008 t/m 2016. In deze studie werd het effect van 1 jaar groeihormoon ten opzichte van 1 jaar placebo onderzocht bij 28 jongvolwassenen met PWS. De Transitiestudie liet zien dat, in vergelijking met placebo,

groeihormoonbehandeling zorgde voor minder vetmassa en meer spiermassa. Één jaar groeihormoon zorgt dus voor het behoud van de betere lichaamssamenstelling die de jongeren tijdens behandeling in de kindertijd hebben gekregen. Tot op heden waren er vrijwel geen onderzoeken die het effect van meer dan een jaar groeihormoon bij jongvolwassenen met PWS

onderzochten. Om ook na de Transitiestudie door te kunnen gaan met groeihormoonbehandeling en de langere termijneffecten van groeihormoon te kunnen onderzoeken is in 2011 de Young Adult PWS (YAP-studie) gestart. Inmiddels zijn de eerste resultaten van deze studie geanalyseerd.

1.65

Effecten op de lichaamssamenstelling

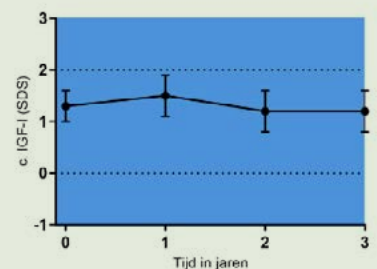
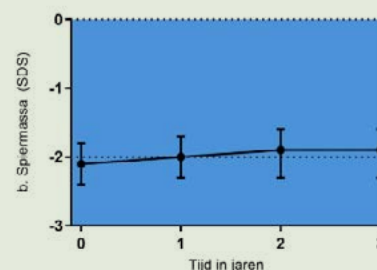
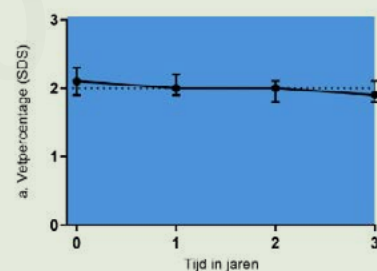
Aan de YAP-studie doen (jong)volwassenen mee die zijn uitgegroeid en aan de Cohort studie (de kinderstudie) of Transitiestudie hebben meegedaan. Omdat het startpunt voor de deelnemers uit de Cohort studie en Transitiestudie anders is, hebben we besloten om het eerste jaar van de deelname in de YAP-studie niet mee te nemen in de analyses voor de gehele groep. Nadat deelnemers 1 jaar in de YAP-studie zitten zijn de omstandigheden voor alle deelnemers zo gelijk mogelijk. Vervolgens hebben we gekeken hoe de lichaamssamenstelling veranderde in de volgende 3 jaar groeihormoonbehandeling.

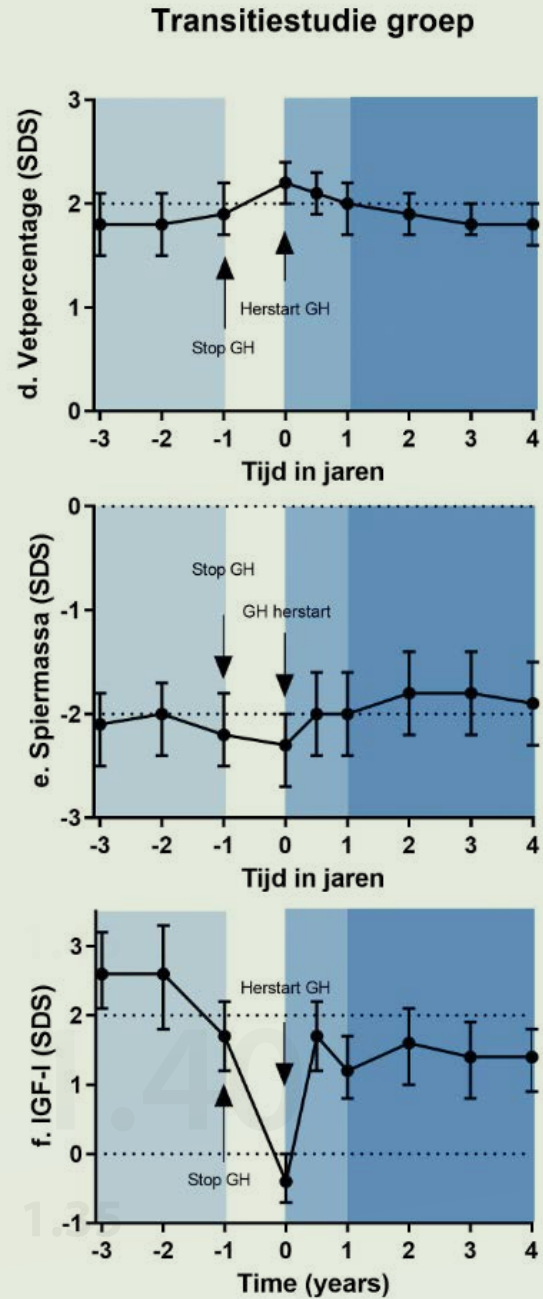
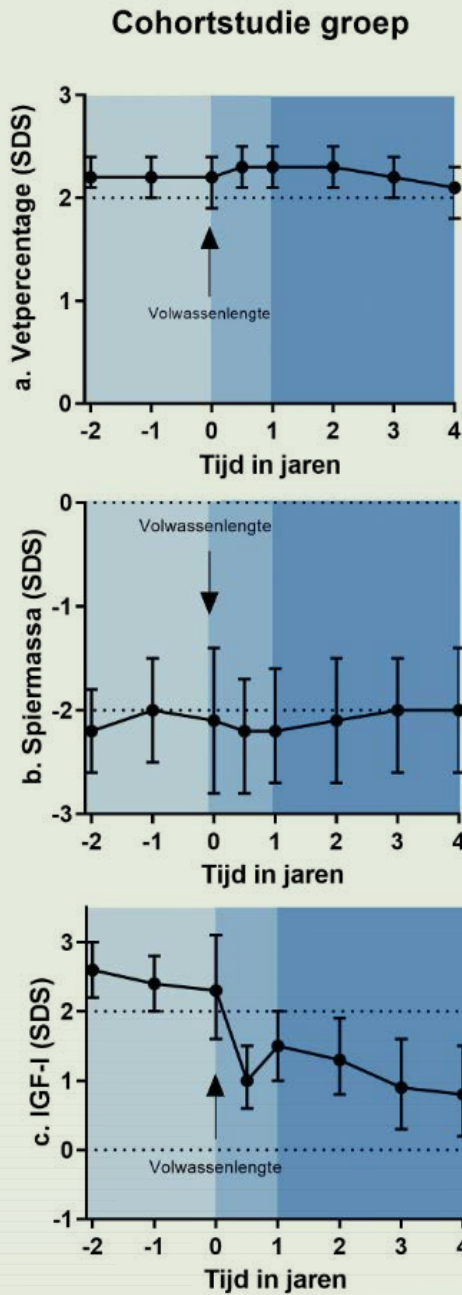
Wij hebben de gegevens van 43 (jong)volwassenen bekeken. Tijdens de 3 jaar groeihormoonbehandeling bleven de vetmassa en de spiermassa stabiel. Het figuur aan de rechterkant laat dit beloop tijdens deze 3 jaar groeihormoonbehandeling zien. Het vetpercentage en de spiermassa wordt hier uitgedrukt in standaarddeviatie scores (SDS), waarbij alles tussen de -2 en +2 SDS

het normale gebied is, en 0 SDS het gemiddelde. Het vetpercentage blijft de gehele 3 jaar stabiel rond de bovengrens van het normale gebied en de spiermassa stabiel rond de ondergrens van het normale gebied. Tijdens de studie hebben wij ook gekeken naar de IGF-I SDS (groeihormoon) spiegel. Tijdens de YAP-studie streven wij naar een IGF-I spiegel tussen de +1 en +2 SDS en een stabiele lichaamssamenstelling. Tijdens de gehele studie lag de gemiddelde IGF-I SDS spiegel rond deze streefwaarde.

Zoals eerder aangegeven kwamen de deelnemers van de YAP-studie óf uit de Cohort studie óf uit de Transitiestudie. Op de volgende pagina staat het figuur dat het beloop tijdens de jaren voorafgaand aan de YAP-studie en het eerste jaar van de YAP-studie weergeeft, naast de 3 jaar die hiernaast zijn weergegeven. De deelnemers uit de Cohort studie zijn na het bereiken van de volwassenlengte doorgegaan met groeihormoon, wel werd de dosering groeihormoon bij start van de YAP-studie verlaagd naar 1/3 van de kinderdosering. In het figuur is te zien

dat na het verlagen van de dosering groeihormoon het vetpercentage iets toeneemt, maar in de jaren daarna weer afneemt tot hetzelfde niveau als bij het bereiken van de volwassenlengte. Bij de spiermassa zien we het tegenovergestelde gebeuren, na het verlagen van de dosering is er een lichte afname van de spiermassa, die in de jaren erna weer toeneemt tot hetzelfde niveau als bij het bereiken van de volwassenlengte.





De deelnemers uit de Transitie studie hebben voorafgaand aan de YAP-studie een jaar placebo gekregen in de Transitie studie, deze periode wordt weergegeven met het witte vlak in het figuur. Tijdens het jaar dat er geen groeihormoon werd gegeven was er sprake van een toename van het vetpercentage en een afname van de spiermassa, zoals al eerder is beschreven in de resultaten van de

Transitie studie. Na het herstarten van groeihormoon is er sprake van een afname van het vetpercentage en een toename van de spiermassa tot waarden vergelijkbaar als bij het bereiken van de volwassenlengte.

De conclusie van deze studie is dat het continueren van groeihormoon na het bereiken van de volwassenlengte in

de verbeterde lichaamssamenstelling, verkregen tijdens de kindertijd, op de langere termijn te behouden. Daarnaast zorgt het herstarten van groeihormoon, nadat er een jaar geen groeihormoon is gebruikt, ervoor dat de lichaamssamenstelling opnieuw verbetert.

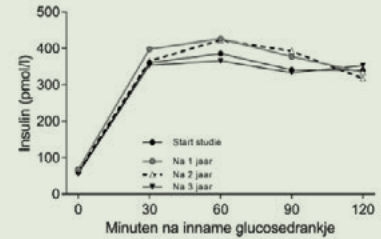
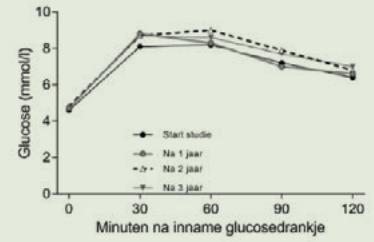
Damen L, Donze SH, Kuppens RJ, et al. Three years of growth hormone treatment in young adults with Prader-Willi syndrome: sustained positive effects on body composition. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):163.

Suikertesten

In de YAP-studie wordt ook gekeken naar de veiligheid van groeihormoon. Zo wordt er onder andere gekeken naar de suikerhuishouding en het ontwikkelen van suikerziekte. Patiënten met PWS lopen een groter risico op het ontwikkelen van suikerziekte. Om de invloed van groeihormoon op de suikerhuishouding te onderzoeken werd er jaarlijks een suikertest (orale glucose tolerantie test, OGTT) uitgevoerd. Na het meten van een nuchter glucose (suiker in het bloed) en insuline, kregen jongeren met PWS een glucosedrankje te drinken. Na 30, 60, 90 en 120 minuten hebben we opnieuw gemeten hoe de glucose en insuline in het bloed waren. Deze spiegels laten zien hoe goed het lichaam in staat is om het gedronken suiker te verwerken. Met de test kan (een voorloper van) suikerziekte worden opgespoord.

Tijdens de studie bleven glucose en insuline spiegels tijdens de OGTT gelijk. Dit is ook te zien op het figuur hiernaast. Er waren aan het einde van de 3 jaar iets meer mensen met een voorloper van suikerziekte dan bij het begin van de studie en 1 deelnemer ontwikkelde suikerziekte, maar de aantallen na 3 jaar waren niet significant hoger dan bij start van de studie en niet hoger in vergelijking met jongvolwassenen met PWS zonder groeihormoon behandeling. Tijdens de YAP-studie werd er ook gekeken naar de bloeddruk en het cholesterol, deze bleven gelijk tijdens de groeihormoonbehandeling.

De conclusie die wij hieruit trekken is dat groeihormoonbehandeling gedurende 3 jaar geen invloed heeft op de suikerhuishouding. Wel blijft het belangrijk te onderzoeken of dit ook op de nog langere termijn geldt. Vanaf nu zullen de suikertesten daarom bij start van de YAP-studie worden gedaan, en 6 en 10 jaar nadat een deelnemer in de YAP-studie is gestart.



Damen L, Grootjen LN, Donze SH, et al. Three years of Growth Hormone Treatment in Young Adults with Prader-Willi Syndrome previously treated with Growth Hormone in Childhood: Effects on Glucose Homeostasis and Metabolic Syndrome. *Clinical endocrinology*. 2020.

WOORDZOEKER

Woorden uit het artikel hierboven

H	V	U	C	W	O	G	L	U	C	O	S	E
B	E	H	A	N	D	E	L	I	N	G	U	A
S	T	S	P	A	I	G	F	-	I	A	I	X
D	P	A	T	L	I	C	H	A	A	M	K	T
E	E	I	A	A	V	A	O	H	L	E	O	
E	R	E	E	A	B	C	I	A	O	E	R	L
L	C	S	A	R	A	I	E	P	R	N	T	E
N	E	A	B	A	M	A	E	B	M	G	E	R
E	N	Y	A	P	A	A	A	L	O	T	S	A
M	T	R	O	H	O	C	S	A	O	E	T	N
E	A	Y	P	S	P	N	K	S	N	F	E	T
R	G	A	D	T	W	A	N	E	A	K	N	I
N	E	S	D	O	S	E	R	I	N	G	A	E

Placebo
Hormoon
Lichaam
Yap
Vetpercentage
Spiermassa
Cohort
Dosering
Pws
Suikertesten
Tolerantie
Behandeling
Glucose
Stabiel
Sds
Igf-i
Lengte



Oplissing op de laatste pagina

De ZEPHYR-studie

Hyperfagie (de verhoogde eetlust) is een groot probleem voor de meeste kinderen en volwassenen met PWS. Het eetlusthormoon ghrelin speelt een belangrijke rol in het ontstaan van deze verhoogde eetlust. Dit hormoon komt in twee vormen voor. Het gunstige ghrelin (UAG) zorgt voor een beschermend effect op verschillende cellen in het lichaam, zoals de spiercellen en de cellen die een rol spelen bij suikerziekte. Ook remt deze vorm de werking van het ongunstige ghrelin (AG). Deze ongunstige vorm zorgt voor een toename van de eetlust en een verstoorde energiebalans, waardoor er meer energie in het lichaam wordt opgeslagen. Bij kinderen en volwassenen met PWS is er een verstoorde verhouding tussen deze twee vormen. Er is meer van de ongunstige vorm aanwezig.

In de ZEPHYR-studie werd het nieuwe medicijn Livoletide onderzocht. Dit medicijn lijkt op de gunstige vorm van ghrelin en zou dus de ongunstige verhouding kunnen herstellen. Uit een eerder onderzoek bleek dat kinderen en volwassenen met PWS, die Livoletide hadden gebruikt gedurende 14 dagen, minder hoog scoorden op de hyperfagie vragenlijst, in vergelijking met een controlegroep.

Na dit kleinere onderzoek is er een groot internationaal onderzoek gestart naar de werking van Livoletide op het hongergevoel bij 150 kinderen en volwassenen met PWS. De eerste drie maanden kregen de deelnemers óf Livoletide in een hoge dosering, óf Livoletide in een lager dosering óf een placebo. Inmiddels zijn de resultaten van deze eerste drie maanden bekend en hieruit blijkt dat

Livoletide helaas geen effect heeft op de hyperfagie, in vergelijking met een placebo. Het maakte geen verschil of de deelnemers een hoge of lage dosering kregen. Ook op de totale lichaamsvet massa, het gewicht of de taille omtrek werd geen effect van Livoletide gevonden. Vanwege deze tegenvallende resultaten is besloten om het onderzoek naar Livoletide vroegtijdig te stoppen.

Inmiddels zijn de resultaten van deze eerste drie maanden bekend en hieruit blijkt dat Livoletide helaas geen effect heeft op de hyperfagie, in vergelijking met een placebo.

De zoektocht naar een ander medicijn of andere behandeling om de hyperfagie bij kinderen en volwassenen met PWS te behandelen gaat dus door.



Skin picking studie

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

Mensen met PWS hebben een verhoogde pijngrens waardoor skin picking wonden diep kunnen zijn en soms maanden lang open blijven.

Nieuwe studie

In deze nieuwe studie willen wij onderzoeken of N- acetylcysteine (NAC) een geschikte behandeling kan zijn voor skin picking. Daarnaast kijken we ook naar de invloed van dit middel op ander dwangmatig gedrag, zoals nagelbijten, haren trekken, ordenen en sorteren. Om de werking van NAC te kunnen onderzoeken is een gecontroleerde studie nodig. Dit betekent dat uw kind het medicijn krijgt voor een bepaalde periode en dat wij hem of haar gedurende een periode vervolgen en controleren zonder een behandeling. Op deze manier kunnen we goed beoordelen of het medicijn goed werkt en veilig is. Het onderzoeksvoorstel ligt momenteel ter beoordeling bij de Medisch Ethische Commissie.

Hoe werkt N-acetylcysteine eigenlijk?

Een verstoord evenwicht van glutamaat, een stofje in de hersenen, lijkt invloed te hebben op dwangmatige gedragingen, zoals herhaald gedrag en skin picking. Eerdere onderzoeken tonen aan dat NAC een positieve werking heeft op

dwangmatige gedragingen door het herstellen van het glutamaat-evenwicht in de hersenen. In 2013 is er in Amerika onderzoek gedaan naar NAC als behandeling voor skin picking bij mensen met het Prader-Willi syndroom (leeftijd tussen 5-39 jaar). Een groot gedeelte van de groep had verbetering van het skin picking gedrag en de wonden

Interesse?

In de komende maanden hopen we van de Medisch Ethische Commissie te horen dat het onderzoek is goedgekeurd. We streven naar het starten van deze studie begin 2021. Mocht u nog vragen hebben of alvast willen aangeven dat uw zoon/dochter graag zou willen deelnemen, neem dan gerust contact op met Lionne Grootjen via praderwilli@kindengroei.nl of via 010-2251533.



Tot slot

Dankzij jullie inzet krijgen we steeds meer kennis over het Prader-Willi (Like) syndroom. We willen jullie allemaal bedanken voor jullie enthousiaste deelname! De studieresultaten geven meer inzicht in de problemen bij kinderen en (jong)volwassenen met PWS en PWL, waardoor we de zorg en kwaliteit van het leven steeds meer kunnen verbeteren.

Het PWS-team.

Heb je de groene bladeren
gezien in deze nieuwsbrief?



Weet jij hoeveel het er zijn?

- 17 Bladeren
- 20 Bladeren
- 23 Bladeren

Ik tel er twintig, jij?

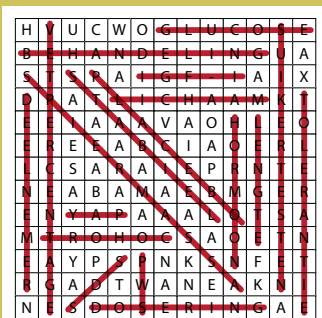
Kleurplaat & Zoek de 5 verschillen



Het PWS-team



Oplossing woordzoeker



Op de linker rij van boven naar beneden > Jeanet Hiemstra (verpleegkundige), Marielle van Eekelen (verpleegkundige), Gerthe Kerkhof (kinderarts), Lionne Grootjen (arts PWS-team). **Midden** > Prof. Anita Hokken-Koelega (kinderarts-endocrinoloog/hoofd Expertise Centrum PWS/PWL kinderen en jongeren). **Op de rechter rij van boven naar beneden** > Layla Damen (arts PWS-team), Eva Mahabier (psychologe), Alicia Juriaans (arts PWL)