

# Informatie voor de huisarts over

## Prader-Willi syndroom



# Inhoud

---

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
PRADER-WILLI SYNDROOM	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Erfelijkheid en etiologie	Pagina 2
- Varianten	Pagina 3
- Diagnose en beloop	Pagina 3
Symptomen	Pagina 4
Beleid	Pagina 6
Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap	Pagina 8
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 9
Consultatie en verwijzing	Pagina 11
LITERATUURLIJST	Pagina 13
BIJLAGE 1: Belangrijkste kenmerken Prader-Willi syndroom per leeftijdscategorie	Pagina 15
BIJLAGE 2: Voedingsfasen bij Prader-Willi syndroom	Pagina 17
BIJLAGE 3: Overzicht contacten met zorgverleners	Pagina 18
BIJLAGE 4: Aandachtspunten voor preventief medisch onderzoek bij volwassenen met PWS	Pagina 20
BIJLAGE 5: Glucocorticoïdenbehandeling volgens stressschema	Pagina 21
BIJLAGE 6: PWS-alertkaart	Pagina 23
VERANTWOORDING	Pagina 24

# Inleiding

---

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener.<sup>35</sup> Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure dus geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met het Prader-Willi syndroom (PWS). De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regiovoerende arts.

## Totstandkoming

---

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de [Prader-Willi Stichting](#), het Prader-Willi Fonds (PWF), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Hierbij is gebruik gemaakt van de ervaring en kennis van Stichting Kind en Groei en het Expertisecentrum PWS. Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures. Deze zijn te raadplegen/downloaden via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten) en de VSOP-websites [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

### **Prader-Willi Stichting**

De Prader-Willi Stichting behartigt de belangen van de patiënten met Prader-Willi syndroom en zet zich in voor informatieverstrekking en lotgenotencontact. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.praderwillistichting.nl](http://www.praderwillistichting.nl).

### **Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)**

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl).

### **Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)**

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.nhg.org](http://www.nhg.org).

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016

# Prader-Willi syndroom

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een zeldzame, neurogenetische aandoening.<sup>1</sup> De oorzaak is het niet tot uiting komen van een stukje genetisch materiaal op het van vader afkomstige chromosoom 15.

Kinderen met PWS worden vaak geboren met hypotonie en voedingsproblemen door verminderde spierkracht. Hierdoor is er aanvankelijk vaak sprake van 'failure to thrive'. Meestal is er een vertraagde motorische ontwikkeling en stress-gerelateerde bijnierinsufficiëntie. Vanaf ongeveer de leeftijd van twee jaar vindt meer of minder geleidelijk een verandering plaats waarbij heel andere symptomen op de voorgrond kunnen komen te staan: toegenomen eetlust, gewichtstoename en gedragsproblemen. Personen met PWS ontwikkelen zich op zeer verschillende wijze.

Het Prader-Willi syndroom is niet te genezen. Een vroegtijdig gestarte multidisciplinaire aanpak is belangrijk voor de kwaliteit van leven, het voorkómen van complicaties en het verbeteren van de levensverwachting.<sup>12</sup>

Behandeling met groeihormoon heeft een gunstig effect op onder meer lichaamssamenstelling, lengte en psychomotore ontwikkeling. Daarnaast is het van belang tijdig te starten met logopedie, fysiotherapie en begeleiding in de sociaal-emotionele ontwikkeling van een kind met PWS.

Veel patiënten hebben een gestoorde pijnwaarneming en/of gestoorde temperatuurhuishouding, waardoor koorts en pijn kunnen ontbreken. De kans bestaat dat anamnese en lichamelijk onderzoek onvoldoende informatie geven om een onderliggend probleem aan het licht te brengen. Ongerustheid van ouders of verzorgers is een belangrijk signaal en rechtvaardigt aanvullende diagnostiek.

Er is bij patiënten onder de 30 jaar een geschat sterftecijfer van 3% per jaar. Oorzaken van plotseling overlijden zijn gecompliceerd verlopende luchtweginfecties, slaapapneu, respiratoire insufficiëntie, maagnecrose of cardiovasculaire problemen.

## ENKELE FEITEN

### Vóórkomen

- **Prevalentie** De geschatte prevalentie van PWS in Europa bedraagt 2,8/100.000 pasgeborenen.<sup>21</sup> Dit betekent dat een huisarts met een gemiddelde normpraktijk die 30 jaar werkt, ten hoogste één patiënt met PWS in zijn praktijk zal zien.
- **Incidentie** In Nederland worden jaarlijks ongeveer 10-12 kinderen geboren met PWS.
- **Geslachtsverdeling** PWS komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

### Erfelijkheid en etiologie

- **Etiologie** De oorzaak van PWS is een afwijking op de lange arm van het paternale chromosoom 15. Een aantal genen in de proximale regio (15q11-q13) op de lange arm van dit chromosoom komt niet tot uiting. Deze regio staat onder controle van een imprinting center (IC) waardoor alleen het van vader afkomstige allel tot expressie komt. Dit fenomeen heet imprinting.

Er zijn vier verschillende genetische mechanismen die resulteren in PWS:

- **Deletie** In 50-70% van de gevallen wordt PWS veroorzaakt door een deletie. Hierbij ontbreken de betreffende genen van het paternale chromosoom 15. Het gaat hierbij meestal om een spontane mutatie.
- **Maternale Uniparentale Disomie (mUPD)** Bij 25-42% van de mensen met PWS zijn er twee maternale kopieën van chromosoom 15, waarbij het paternale chromosoom 15 ontbreekt.
- **Aflesstoornis (imprinting center defect, ICD)** In 1-3% van de gevallen is de paternale informatie van chromosoom 15 wel aanwezig, maar kan deze niet worden 'afgelezen', waardoor deze informatie ontbreekt.<sup>12</sup> Dit kan veroorzaakt worden door een microdeletie of een epigenetische mutatie. Een microdeletie van het ICD kan erfelijk zijn.
- **Translocaties** <1% heeft een mutatie waarbij (een deel van) het ontbrekende segment van chromosoom 15 is verplaatst naar een ander chromosoom.

#### • Erfelijkheid

- *De novo deletie en mUPD* Het herhalingsrisico voor beide oorzaken is zeer laag.
- *Imprinting center defect* Als de vader van een patiënt drager is van een deletie in het imprinting center, is het risico op herhaling bij een volgend kind 50%.
- *Chromosomale translocatie* Het herhalingsrisico hierbij is maximaal 25%.<sup>12</sup>

#### Varianten

- **Genotype versus fenotype** Het fenotype van kinderen en volwassenen met PWS varieert. Er zijn subtiele verschillen gezien tussen personen met een deletie en een mUPD. Dit komt waarschijnlijk door onder- of overexpressie van bepaalde genen op chromosoom 15.<sup>16</sup> Er zijn voorzichtige aanwijzingen voor de volgende verschillen:

##### Deletie

- hypopigmentatie;
- meer uitgesproken faciale kenmerken;
- onaangepast gedrag;
- meer sociale problemen.

##### mUPD

- hogere verbale intelligentie en een lager performaal IQ;
- hoger risico op psychose bij volwassenen;
- autistiform gedrag.

- **Prader-Willi-Like patiënten** Deze term wordt gebruikt voor patiënten met klinische kenmerken die sterk lijken op het Prader-Willi syndroom. Er zijn een aantal genetische afwijkingen bekend die een PWS-like beeld geven.

#### Diagnose en beloop

- **Diagnose** Prenataal kunnen er al aanwijzingen zijn voor PWS. In de meeste gevallen zal de kinderarts in de eerste levensweken de diagnose stellen op basis van bij lichamelijk onderzoek aanwezige diagnostische criteria. De klinisch geneticus kan de diagnose bevestigen met behulp van DNA-diagnostiek.
- **Beloop** Er is veel variatie in het beloop. Mensen met PWS worden, net als andere mensen met een verstandelijke beperking, steeds ouder door verbeterde medische zorg en woonomstandigheden.<sup>26</sup> Overgewicht vormt een belangrijk risico voor het ontstaan van complicaties en kan grote invloed hebben op het beloop en de levensverwachting.
- **Morbiditeit en mortaliteit** Het geschatte sterftecijfer van mensen met PWS onder de 30 jaar bedraagt 3% per jaar.<sup>6,12</sup> Jonge kinderen die plotseling overlijden in hun slaap, hebben op dat moment vaak een milde of matig ernstige (bovenste luchtweg)infectie. Aan obesitas gerelateerde cardiovasculaire problemen, maagnecrose, respiratoire insufficiëntie of slaapapneu zijn de meest frequent voorkomende doodsoorzaken bij volwassenen met PWS.<sup>10</sup>

## SYMPTOMEN

Niet alle kenmerken komen in dezelfde mate voor en van persoon tot persoon bestaan er grote verschillen.

In *Bijlage 1* staat een overzicht van de belangrijkste kenmerken per leeftijdscategorie.

### *Uiterlijke kenmerken*

- **Kleine lengte** Zonder groeihormoonbehandeling bedraagt de gemiddelde eindlengte bij jongens 155-160 cm en bij meisjes 145-150 cm.
- **Lichaamssamenstelling** Vanaf de geboorte is er meer vetweefsel en minder spiermassa dan bij leeftijdsgenoten.
- **Prominent, hoog en smal voorhoofd**
- **Smalle neus en smal gelaat**
- **Amandelvormige ogen**
- **Hypertelorisme**
- **Dunne driehoekig gevormde bovenlip en kleine mond**
- **Hypogonadisme** Micropenis, cryptorchisme, kleine labia minora.
- **Hypopigmentatie** van haren, ogen en huid.

### *Ontwikkeling en groei*

- **Hypotonie** Bij jonge kinderen is er vaak sprake van hypotonie, verminderde spiermassa, verminderde spierkracht en een vertraagde psychomotorische ontwikkeling. Na de eerste levensjaren neemt de hypotonie af, maar de beperkte spiermassa en spierkracht blijven.
- **Voedingsproblemen** Zuigelingen hebben door de hypotonie vaak voedingsproblemen. Zij hebben vaak weinig kracht om te drinken en geen interesse in eten, waardoor in veel gevallen sondevoeding nodig is.
- **Vertraagde motorische ontwikkeling** Het bereiken van motorische mijlpalen als zitten en lopen duurt gemiddeld twee keer zo lang.
- **Vertraagde spraakontwikkeling** Dit komt onder meer door hypotonie van de mondspieren.
- **Vertraagde sociaal-emotionele ontwikkeling** Kinderen bereiken sociaal-emotionele mijlpalen zoals samenspelen vaak vertraagd of minder gemakkelijk.
- **Verstandelijke beperking** Er is meestal sprake van een lichte tot matige verstandelijke beperking (IQ tussen 50 en 85). Een deel van de kinderen is naar verhouding verbaal opvallend sterk. Hierdoor bestaat het risico op overschatting.
- **Gewichtstoename** Vanaf de peuterleeftijd ontstaat er geleidelijk een toename in de eetlust, die zich kan ontwikkelen tot een onverzadigbare eetlust (hyperfagie), met het risico op overgewicht. Het risico op obesitas wordt verder verhoogd door verminderd energieverbruik (verlaagde fysieke inspanning en vertraagde stofwisseling). Het eetgedrag van mensen met PWS kan worden ingedeeld aan de hand van voedingsfasen (zie *Bijlage 2*).

### *Endocrinologie*

- **Stress-geïnduceerde bijnierinsufficiëntie (Central Adrenal Insufficiency, CAI)** Uit onderzoek is gebleken dat tot 60% van de kinderen met PWS bijnierinsufficiëntie heeft tijdens stress. Mogelijk houdt de bijnierinsufficiëntie verband met het hoge sterftecijfer bij kinderen met PWS. Bij volwassenen is de prevalentie van stress-geïnduceerde bijnierinsufficiëntie momenteel nog onbekend. Bijnierinsufficiëntie is te diagnosticeren met een metyrapontest. Een negatieve uitslag voor deze test is geen garantie voor het uitblijven van een bijnierinsufficiëntie in de toekomst.<sup>8</sup>
- **Groeihormondeficiëntie** Kinderen met PWS hebben een verminderde groeihormoonsecretie.
- **Geslachtshormoonafwijkingen**
  - *Premature adrenarche* Het vroegtijdig stijgen van de androgeenspiegels in het serum, gepaard met premature pubarche (groei van pubis- en okselhaar) en toename van transpiratiegeur en acne komt voor bij kinderen met PWS. Bij 30% van de meisjes en 16% van de jongens is er een premature pubarche.
  - *Hypogonadisme* De puberteitsontwikkeling is vertraagd of niet volledig, meestal met onderontwikkelde externe genitalia en weinig lichaamsbehaarung. Vaak is er bij jongens, na de start van de puberteit, sprake van primair testiculair falen.<sup>25</sup> Bij meisjes is de eicelvoorraad vergelijkbaar met die van leeftijdsgenoten zonder PWS. Hoewel er vaak sprake is van een gestoorde eicelrijping, zijn ovulaties bij meisjes en vrouwen met PWS mogelijk.
- **Afname botdichtheid** Door een gebrek aan geslachtshormoon neemt vanaf de puberteit de botdichtheid af en stijgt hierdoor het risico op fractures.
- **Diabetes Mellitus type 2** Dit treedt op bij ongeveer 25% van de volwassenen, vooral bij significante obesitas.

### *Slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen*

- **Apneus** Het aantal apneus in de slaap is toegenomen bij kinderen met PWS.<sup>13</sup> Meestal zijn dit centrale apneus, maar tijdens een bovenste luchtweginfectie kan het aantal obstructieve apneus fors stijgen.
- **OSAS** Mogelijke oorzaken van obstructief slaapapneusyndroom (OSAS) zijn: obesitas, taai speeksel, hypotonie van de ademhalingsspieren, kyfoscoliose en/of hypertrofie van het adenoïd en/of de tonsillen.
- **Slaperigheid overdag** kan worden veroorzaakt door OSAS, maar het komt ook als primair probleem voor.

### *Tractus digestivus*

- **Onvermogen tot braken** In veel gevallen is het niet of nauwelijks mogelijk om te braken. De braakreflex is als gevolg van de hypotonie niet of slecht ontwikkeld. Het

niet braken sluit ziekten, waarbij iemand gewoonlijk moet braken, niet uit. Als iemand met PWS toch gaat braken, kan dit een eerste teken zijn van een levensbedreigende situatie.

- **Verslikken** Dit komt regelmatig voor door snel eten wanneer er tijdelijk geen toezicht is.
- **Obstipatie** Veel kinderen en volwassenen hebben hier last van.

#### **Tractus urogenitalis**

- **Later zindelijk** Vaak zijn kinderen later zindelijk, met name 's nachts.

#### **Centraal zenuwstelsel**

- **Verminderde gevoeligheid voor dorstprikkel** Hierdoor bestaat er een verhoogd risico op uitdroging.
- **Epilepsie** Bij 4-26% van de mensen met PWS komt (voornamelijk focale) epilepsie voor.<sup>27</sup>

#### **Orthopedische problemen**

- **Scoliose** Dit komt veel voor, variërend van 30% onder de tien jaar, tot 80% bij adolescenten.<sup>7</sup>
- **Congenitale heupdysplasie** Dit komt voor bij 10-20% van de kinderen met PWS. De hoge prevalentie van stuitliggingen zou hier de oorzaak van kunnen zijn.
- **Pes planus en valgusstand van de enkels** Dit ontstaat mede door hypotonie van de spieren en hyperlaxiteit van de gewrichten.

#### **Cardiovasculaire problemen**

- **Hypertensie** Ongeveer 38% van de volwassenen krijgt hypertensie, bij kinderen is het ongebruikelijk.<sup>27</sup>

#### **Oogheelkundige problemen**

- **Visusproblemen** Myopie en hypermetropie komen veel voor.
- **Strabismus** komt bij 60-70% van mensen met PWS voor.

#### **Mondheelkundige problemen**

- **Verminderde speekselproductie en dik speeksel** Dit veroorzaakt vaak cariës en mondinfecties.

#### **Huidafwijkingen**

- **Hematomen** Dit kan soms onterecht tot de verdenking van mishandeling leiden.
- **Huidinfecties** Er is een verhoogd risico op huidinfecties door skinpicking, het peuteren en krabben aan oneffenheden van de huid.

#### **Gedragsproblemen en psychiatrische stoornissen**

- **Gedragsverandering** In de eerste levensjaren is het gedrag van kinderen met PWS meestal rustig en meegaand. In de jaren na de peuterleeftijd staan voornamelijk de obsessie voor voedsel en het veranderen van eetgewoonten op de voorgrond. De gedragsveranderingen die hiermee kunnen samengaan, variëren per levensfase (zie *Bijlage 1*).
- **Gedragsproblematiek bij kinderen**
  - *Oppositieel opstandige gedragsstoornis (ODD, 20%)* De belangrijkste symptomen hierbij zijn het tegenspreken van volwassenen, driftbuien en vaak lichtgeraakt of snel geïrriteerd zijn door anderen.<sup>19</sup>
  - *Compulsies* In veel gevallen uiten compulsies zich in het verzamelen en verstoppert van spullen. Daarnaast houden kinderen graag vast aan een vaste volgorde en aan een vast tijdstip voor bepaalde activiteiten.
  - *Skinpicking.*
- **Sociaal emotioneel functioneren** Kinderen en volwassenen kunnen moeite hebben zich in te leven in een ander of in een (sociale) situatie. Een derde van de kinderen met PWS voldoet aan de criteria voor autismespectrumstoornissen.<sup>28</sup>
- **Adolescenten en volwassenen** Het risico op psychoses en bipolaire stoornissen is verhoogd. Psychotische symptomen komen weinig voor bij kinderen met PWS (3%).

### **Zorgcoördinatie**

- **Multidisciplinair specialistisch team** De complexe problemen van mensen met PWS vergen een multidisciplinaire behandel aanpak in een gespecialiseerd centrum. De zorgcoördinatie ligt bij kinderen met PWS in handen van een kinderarts(-endocrinoloog), ook wel de regievoerend arts genoemd. Deze specialist is meestal tevens hoofdbehandelaar. Voor volwassenen met PWS is de hoofdbehandelaar meestal een internist-endocrinoloog, in samenwerking met een AVG met expertise op het gebied van PWS. De kern van het multidisciplinaire team bestaat verder uit: een kinderdiëtist of diëtist VG, psycholoog/orthopedagoog, verpleegkundige, (kinder)fysiotherapeut en een revalidatiearts. Zorgverleners uit andere disciplines die op consultbasis bij het behandelteam betrokken zijn: orthopedisch chirurg, (kinder)psychiater, KNO-arts, cardioloog, oogarts (zie [Bijlage 3](#)).
- **Regionale zorg** Naast de multidisciplinaire aanpak in het gespecialiseerde centrum is het aan te bevelen dat het kind een algemeen kinderarts in de eigen regio heeft, die ondersteuning kan bieden tijdens infecties, voedingsproblemen of in acute situaties. Ook diëtetiek, (pre)logopedie, (kinder)fysiotherapie en maatschappelijk werk kunnen in de eigen regio plaatsvinden. Een goede afstemming van het multidisciplinaire team met de regionale behandelaars over het behandelplan is essentieel. De regievoerend arts is verantwoordelijk voor deze afstemming.
- **Rol van de huisarts** Mensen met PWS worden in principe behandeld en begeleid vanuit het multidisciplinair behandelteam, eventueel in samenwerking met regionale zorgverleners. Toch kunnen huisartsen ook te maken krijgen met vragen rondom de aandoening en de aanpak van klachten, bijvoorbeeld in acute situaties. Het is aan te bevelen dat de huisarts met (de ouders van) de patiënt en de regionale behandelaar hierover afspraken maakt.
- **Transitie van zorg** Het is wenselijk om de zorg voor kinderen met PWS die 18 jaar worden geleidelijk over te dragen van de kindergeneeskunde naar de geneeskunde voor volwassenen. Met een geleidelijke overgang kan de continuïteit van zorg worden gewaarborgd, zodat reeds behaalde doelen behouden kunnen blijven. Voor de (jong)volwassenen neemt de internist-endocrinoloog alle zorg op zich met betrekking tot de hormonen. Voor zorg gerelateerd aan de verstandelijke beperking kunnen mensen met PWS terecht bij de AVG.

- **Zorg voor volwassenen** Mensen met PWS worden steeds ouder waarbij er vaak vroegtijdig veroudering optreedt. Afname van energie en mobiliteit zijn vaak de eerste tekenen van veroudering. Goede controle en begeleiding bij dit proces zijn van belang. Zie [Bijlage 4](#) voor een overzicht van aandachtspunten bij volwassenen met PWS.

### **Ontwikkeling en groei**

- **Voedingsproblemen** In het eerste levensjaar is vaak sondevoeding nodig. Speciale spenen en begeleiding door een kinderdiëtist en (pre)logopedist kunnen helpen bij de voedingsproblemen.
- **Overgewicht** Een (kinder)diëtist kan helpen bij de preventie en behandeling van overgewicht. Daarnaast is het belangrijk om lichaamsbeweging te stimuleren bij kinderen en volwassenen met PWS, eventueel onder begeleiding van een (kinder)fysiotherapeut.
- **Motorische ontwikkeling** Fysiotherapeutische begeleiding is al op jonge leeftijd aan te bevelen ter ondersteuning van de motorische ontwikkeling.
- **Vertraagde spraakontwikkeling** Hiervoor kan begeleiding door een logopedist nodig zijn.
- **Sociaal-emotionele ontwikkeling** Andere vormen van interventie gericht op de sociaal-emotionele ontwikkeling, zoals FloorPlay, speltherapie, TheraPlay en andere behandelingen, kunnen de ontwikkelingen van kinderen met PWS verbeteren (zie [Consultatie en verwijzing, Relevante websites](#)).

### **Centrale bijnierinsufficiëntie**

Bij ernstige stress, infecties en operaties kan het nodig zijn de patiënt met glucocorticoiden te behandelen volgens een stressschema (zie [Bijlage 5](#)), tenzij bijnierinsufficiëntie recent met een metyrapontest is uitgesloten.<sup>8</sup>

### **Groeihormoon**

Sinds 2002 wordt groeihormoon (GH)-behandeling vergoed voor kinderen met PWS. GH-behandeling kan al starten vanaf een aantal weken na de geboorte. Momenteel worden vrijwel alle kinderen behandeld met GH. Voor volwassenen is er (nog) geen indicatie, maar Stichting Kind en Groei verricht studies om te onderzoeken of volwassenen met PWS ook baat hebben bij GH-behandeling. Langdurige GH-behandeling heeft, ook na acht jaar behandelen, een gunstig effect op onder andere de lichaamssamenstelling en de lengtegroei, maar ook op andere aspecten (zie tabel op de volgende pagina).<sup>9,14,22,23</sup>



## Tabel Groeihormoneffecten

### Groeihormoon heeft **gunstig effect** op:

- lichaamssamenstelling (afname vetpercentage, toename spiermassa);
- lengtegroei;
- grootte van handen en voeten;
- hoofdomtrek;
- botdichtheid (bij toename 'lean body mass');
- verhouding HDL/LDL-cholesterol;
- LDL-spiegels in het bloed;
- psychische ontwikkeling;
- motorische ontwikkeling;
- cognitie (abstract denkvermogen en visuospatieële vaardigheden).

### Groeihormoon heeft **geen invloed** op:

- scoliose;
- tensie;
- glucose- en insulinespiegels;
- totaal cholesterol;
- HDL-cholesterol;
- slaapgerelateerde ademhalingsproblemen;
- gedragsproblemen.

### **Geslachtshormoon**

- **Botdichtheid** Om de botdichtheid te optimaliseren en osteoporose te voorkomen, is het belangrijk dat patiënten met PWS gestimuleerd worden voldoende te bewegen. Ook groeihormoon is van belang, vanwege het gunstige effect op de 'lean body mass'. Wanneer de geslachtshormoonspiegels laag blijven, kan geslachtshormoontherapie een optie zijn. Dit kan bij meisjes vanaf 11 en bij jongens vanaf 14 jaar.<sup>3</sup>
- **Secundaire geslachtskenmerken** Bij het achterblijven van de ontwikkeling van de secundaire geslachtskenmerken kan de kinderarts(-endocrinoloog) behandeling met geslachtshormonen voorstellen (oestrogeen bij meisjes, testosteron bij jongens).

### **Schildklierafwijkingen**

- Er vindt jaarlijks controle plaats van de schildklierfunctie. Bij kinderen door de kinderendocrinoloog, bij volwassenen door de internist of AVG. Vaak is er een relatief laag fT4 met normaal T3, waarvoor geen behandeling nodig is. De behandeling van schildklierfunctiestoornissen is niet anders dan bij de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Schildklierandoeningen](#)).

### **Diabetes mellitus type 2**

- Vanaf 8 jaar controleert de kinderarts(-endocrinoloog) jaarlijks de nuchtere glucose. De behandeling van diabetes mellitus type 2 is niet anders dan in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Diabetes mellitus type 2](#)).

### **Slaapgerelateerde ademhalingsproblemen**

- De neuroloog of slaapexpert verricht laagdrempelig een slaaponderzoek (polysomnografie) bij mensen met PWS. In ieder geval voor aanvang van de groeihormoon-behandeling. Dit in verband met het eventuele risico op

acute respiratoire problemen door hypertrofe tonsillen als gevolg van groeihormoon. Tijdens bovenste luchtweginfecties kan saturatiemonitoring zinvol zijn, vooral bij jonge en/of obese patiënten. De KNO-arts kan laagdrempelig in consult gevraagd worden om te beoordelen of een adenotonsillectomie wenselijk is.<sup>16</sup>

### **Obstipatie**

- Voldoende bewegen en voldoende drinken zijn belangrijk ter voorkoming van obstipatie en bij de behandeling ervan. De behandeling van obstipatie is niet anders dan in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Obstipatie](#)).

### **Cryptorchisme**

- De (kinder)uroloog kan behandeling met HCG overwegen. Toediening van HCG resulteert bij de meeste jongens in anatomisch lagere positie van de testis. In sommige gevallen wordt een stabiele scrotale positie van de testes bereikt. Bij een deel van de jongens is alsnog orchidopexie nodig.<sup>4</sup>

### **Gewrichtsproblemen**

- **Scoliose** De kinderarts(-endocrinoloog) controleert op scoliose met behulp van lichamelijk onderzoek aangevuld met een X-wervelkolom. Wanneer er sprake is van een scoliose van meer dan 15 graden of een snelle progressie zal de patiënt naar een orthopeed worden verwezen. Soms kan naast fysiotherapie een korset geïndiceerd zijn. Bij ernstige scoliose kan de orthopedisch chirurg een operatieve correctie overwegen.
- **Congenitale heupdysplasie** In milde gevallen is er spontane genezing. Als behandeling nodig is, worden de benen in een spreidstand geplaatst, bijvoorbeeld met een spreidbroek. Operatie is zelden nodig.

- **Pes planus** Bij klachten van platvoeten of bij loopproblemen kan behandeling door een revalidatiearts, fysiotherapeut en/of podotherapeut zinvol zijn. Vaak zijn aangepaste schoenen of zooltjes nodig.<sup>16</sup>

### **Oogheelkundige problemen**

- **Myopie en hypermetropie** Bij (een vermoeden van) visusproblemen kan een oogarts of orthoptist een bril of eventueel contactlenzen aanmeten (zie [NHG-Standaard Visusklachten](#)).
- **Strabismus** Behandeling bestaat uit het dragen van een bril of contactlenzen, eventueel op kinderleeftijd in combinatie met occlusie (pleister). In sommige gevallen is een operatie nodig om de oogstand te corrigeren.

### **Cardiale problematiek**

- **Screening** De cardioloog maakt eenmalig een echocardiogram en ECG op jongvolwassen leeftijd. En eerder wanneer daar aanleiding toe is.
- **Hypertensie** De behandeling van hypertensie bij mensen met PWS is hetzelfde als in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement](#)).

### **Mondzorg**

- **Controle** Regelmatig controle bij een tandarts en/of mondhygiëniste is van belang. Bij voorkeur bij iemand met ervaring met mensen met een verstandelijke beperking, of nog beter, met PWS. Dit beperkt of voorkomt mogelijk stress bij de patiënt tijdens de controles of de behandeling.

### **Huidinfecties**

- **Bacteriële huidinfecties** Huidinfecties zoals erysipelas worden hetzelfde behandeld als in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Bacteriële huidinfecties](#)).

### **Psychiatrische- en gedragsproblemen**

- Voor onderzoek naar en begeleiding van psychiatrische symptomen en gedragsproblemen kan (de huisarts in overleg met) de hoofdbehandelaar de patiënt verwijzen naar een (kinder)psychiater. Het is van belang om bij psychiatrische- of gedragsveranderingen na te gaan of er luxerende factoren zijn, zoals bijvoorbeeld overvraging, verandering in routines, of onderliggende medische problemen. De (kinder)psychiater kan medicamenteuze ondersteuning van de behandeling overwegen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

### **Diagnostiek bij familieleden**

- **Klinisch geneticus** Na het stellen van de diagnose kan een klinisch geneticus erfelijkheidsvoorlichting en informatie over de herhalingskans geven. Bij een mogelijk erfelijke variant kan er genetisch onderzoek worden gedaan naar dragerschap van een translocatie of een imprinting center defect bij de vader.
- **Kinderwens** Hoewel PWS zelden erfelijk is, kunnen de ouders bij een nieuwe kinderwens een consult bij de klinisch geneticus overwegen. Als de vader een bekende drager is van een translocatie of een imprinting center defect, wordt de mogelijkheid van prenatale diagnostiek met de ouders besproken.

### **Zwangerschap en vruchtbaarheid bij PWS**

- **Vruchtbaarheid** Wereldwijd hebben enkele vrouwen met PWS kinderen gekregen. Als PWS veroorzaakt is door een deletie, heeft een vrouw 50% kans op het krijgen van een kind met het Angelmansyndroom (AS). De oorzaak van dit syndroom is een defect op het van de moeder afkomstige chromosoom 15. Voor zover bekend zijn er geen mannen met PWS die vader zijn geworden.
- **Seksualiteit** Over het algemeen is er minder seksuele interesse bij patiënten met PWS dan bij leeftijdsgenoten. Toch is er behoefte aan intiem contact. Seksuele voorlichting, waarbij aandacht nodig is voor anticonceptie en het voorkómen van seksueel misbruik, is daarom wel noodzakelijk.
- **Anticonceptie** Als de situatie daarom vraagt, kan de endocrinoloog of AVG anticonceptie voorschrijven aan de patiënte. Bij de keuze van de anticonceptie wordt rekening gehouden met verschillende factoren, zoals de invloed van hormonen op de lengtegroei bij kinderen die nog in de groei zijn en het belang van oestrogenen vanwege een hoger risico op osteoporose bij verminderde oploop van puberteitshormonen.

## AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

### Algemene aandachtspunten

De complexe problemen van mensen met PWS worden meestal behandeld en begeleid vanuit een multidisciplinair behandelteam in een gespecialiseerd centrum. Toch kan de huisarts ook te maken krijgen met vragen rondom de aandoening en de aanpak van klachten (bijvoorbeeld in acute situaties).

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als Prader-Willi syndroom.<sup>11,25</sup>

- Benader (de ouders van) de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de diagnose verwerkt en geaccepteerd is. Herhaal deze vraag eventueel in een latere fase om na te gaan of, en hoe, het lukt om met de situatie en veranderingen om te gaan.
- Vraag na welke afspraken met (de ouders van) de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van (de ouders van) de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag na wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en het inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).<sup>5</sup>
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten

en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

### Specifieke aandachtspunten en alarmsignalen

- **Alertkaart** Dit biedt een handzaam overzicht van belangrijke aandachtspunten voor huisartsen en andere zorgverleners die te maken krijgen met een patiënt met PWS (zie [Bijlage 6](#)).
- **Onderliggende problematiek** Een plotselinge toename van gedragsproblemen, of verandering in eet- of drinkpatroon, kan een signaal zijn van onderliggende problematiek. Dit kan lichamelijk zijn zoals een sluimerende infectie, maar ook sociaal zoals bijvoorbeeld overvraging. Er kan zelfs sprake zijn van een naderende psychose. Onderzoek wat de oorzaak kan zijn van de verandering en overleg zo nodig met de regionale behandelaar en het multidisciplinaire team.
- **Hoge pijngrens** Het ontbreken van pijn bij de patiënt kan letsel maskeren. Onderzoek, bij aanwijzingen van ouders/verzorgers over subtiele verandering in toestand of gedrag, altijd eerst een medische oorzaak.
- **Gestoorde temperatuurhuishouding** De hoogte van de lichaamstemperatuur van de patiënt is in veel gevallen niet maatgevend voor de ernst of het bestaan van een infectie. Behandel de patiënt, bij vermoeden van een infectie, laagdrempelig met antibiotica.
- **Bijnierinsufficiëntie** Behandel de patiënt eventueel tijdens ziekte en/of stress met een stressdosering hydrocortison (zie [Bijlage 5](#)).
- **Luchtweginfecties** Deze kunnen een onverwacht en/of gecompliceerd verloop hebben. Behandel laagdrempelig met antibiotica en laat de patiënt bij twijfel ter observatie opnemen. Er is een verhoogd sterfterisico (geschat op 3% per jaar) onder PWS-patiënten onder de 30 jaar. Jonge kinderen die plotseling overlijden in hun slaap hebben op dat moment vaak een milde of matige (bovenste) luchtweginfectie.
- **Onvermogen tot braken** Mensen met PWS kunnen doorgaans niet braken. Beschouw braken als een mogelijk (eerste) teken van een levensbedreigende situatie. Anti-emetica zijn vaak niet effectief en herhaalde doses kunnen toxisch zijn.

- **Maagproblemen** Uitzetten of opzwellen van de buik, pijn en/of braken, kunnen een teken zijn van acute idiopathische maagdilatactie met risico op necrose. Er is geen gevoel van vol zitten of pijn. Beschouw de aanwezigheid van deze tekenen als een chirurgisch spoedgeval.
- **Slaap- en ademhalingsproblemen** Slaapgerelateerde ademhalingsproblemen als slaapapneu (obstructief (OSAS), centraal of gemixt) of hypoventilatie met hypoxie komen veel voor. Houd rekening met vaak afwezige, afgenomen of vertraagde cardiorespiratoire responsen op een snel ontwikkelende hypoxie en hypercapnie bij mensen met PWS.
- **Watervergiftiging** Een abnormaal verhoogde waterintake kan leiden tot een hyponatriëmie. Symptomen kunnen hoofdpijn, misselijkheid, verwardheid, insulden en bewustzijnsdaling zijn. Zorg dat de patiënt niet meer drinkt en laat de patiënt zo nodig in het ziekenhuis opnemen voor herstel van de hyponatriëmie.
- **Deskundigheid van ouders** Ouders/verzorgers van mensen met PWS zijn vaak goed geïnformeerd over deze aandoening. Daarnaast kennen zij de persoon met PWS door en door. Neem de kennis van ouders/verzorgers serieus.
- **Consult** Het lage sociaal cognitief functioneren beïnvloedt de manier waarop zorgverleners kinderen en volwassenen met PWS moeten benaderen. Vaak zijn mensen met PWS verbaal sterk waardoor het risico op overschatting bestaat. Zorg voor duidelijke communicatie en houd hierbij rekening met het niveau en tempo van de patiënt. Dit kan onbegrip en daardoor stress verminderen. Overleg zo nodig apart met de ouder(s).
- **Elektronisch patiëntendossier** Een duidelijk zichtbare vermelding van de diagnose Prader-Willi syndroom in het patiëntendossier is zeer wenselijk. Dit is met name van belang wanneer een patiënt met PWS voor een consult bij een waarnemend huisarts of collega in de praktijk of op de huisartsenpost komt. Vermeld ook een bestaande centrale bijnierinsufficiëntie bij stress met een hydrocortison-stressschema goed zichtbaar in het dossier.
- **Anesthesiologische risico's** Door onder andere een hoge pijngrens, een gestoorde thermoregulatie, afwijkende reactie op medicatie, eventuele orofaryngeale complicaties en mogelijk ernstige schommelingen in het glucosegehalte, bestaan er anesthesiologische risico's bij patiënten met PWS. Wijs bij een (spoed)verwijzing naar het ziekenhuis bij de overdracht nadrukkelijk op deze risico's. Benadruk daarbij nogmaals de noodzaak van een hydrocortison-stressschema.
- **Medisch paspoort** Adviseer (ouders van) personen met PWS een medisch paspoort bij zich te dragen. In het medisch paspoort staat onder andere vermeld dat de patiënt PWS heeft met daarin een medicatieoverzicht en een corticosteroïden-stressschema.
- **Medicatie** Mensen met PWS kunnen ongebruikelijke reacties hebben op standaarddoseringen van medicijnen (zoals psychiatrische medicatie en anesthetica). Voorzichtigheid is geboden bij medicatie die sedatie veroorzaakt; een langer aanhoudend en meer uitgesproken effect bij gebruik van deze middelen is gerapporteerd.
- **Zorg voor ouderen** Bij veel patiënten nemen de functionele vaardigheden af vanaf de leeftijd van 40 jaar. Het is belangrijk om te signaleren wanneer aanpassing van het dagprogramma nodig is vanwege de beperkingen die het ouder worden met zich mee brengt. Met het ouder worden, neemt de kans toe dat ouders en andere familieleden wegvallen. Dit brengt vaak emotionele stress en gedragsveranderingen met zich mee. Voor begeleiders is het van belang hier extra aandacht aan te besteden. Door het overlijden van naasten gaat vaak ook belangrijke informatie uit iemands persoonlijke (medische) verleden verloren.
- **Zorg rondom het levenseinde** Bespreek tijdig met de persoon met PWS hoe hij wil dat de (huis)arts handelt in bepaalde situaties zoals voedingsproblemen, reanimatie of opname in een ziekenhuis of verpleeghuis. Zorg voor een goede documentatie hiervan. De NVAVG heeft standaarden over zorg rond het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking (zie [Consultatie en verwijzing, Richtlijnen](#)).
- **Overlijden** Het Prader-Willi syndroom Expertisecentrum houdt zich bezig met wetenschappelijk onderzoek naar Prader-Willi syndroom, waaronder post mortem onderzoek bij mensen met PWS. Huisartsen worden verzocht om bij overlijden van een patiënt met PWS, direct contact op te nemen met het Expertisecentrum locatie Rotterdam. Voor naasten kan zo'n onderzoek heel gevoelig liggen. Neem de tijd om bij overlijden van een patiënt met PWS aan naasten te vragen of de behandelend arts dit eerder al met hen besproken heeft. Leg zo nodig uit wat het onderzoek inhoudt en wat het belang ervan is en vraag of zij hiervoor toestemming willen geven. Voor contactgegevens zie [Consultatie en verwijzing](#).

### **Psychosociale aspecten**

- **Belasting omgeving** De onzekere startfase bij de geboorte van een baby met PWS en de zorg voor een kind met PWS kunnen een aanzienlijke impact hebben op het hele gezin. Let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting van ouders en broers en/of zussen van iemand met PWS en bied zo nodig psychosociale ondersteuning.
- **Lotgenotencontact** Via de Prader-Willi Stichting is er mogelijkheid tot contact met andere (ouders van) mensen met PWS (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De huisarts kan de (ouders van) patiënten wijzen op het bestaan van deze patiëntenorganisaties en het belang ervan benadrukken.

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** Meestal stelt een kinderarts in samenwerking met een klinisch geneticus de diagnose.
- **Behandeling en begeleiding** Behandeling en begeleiding van patiënten met PWS vindt bij voorkeur plaats in een in PWS gespecialiseerd centrum: een academisch ziekenhuis of expertisecentrum. Daarnaast kunnen patiënten meestal ook voor zorg terecht in een ziekenhuis in de eigen regio.
- **Erfelijkheid** Voorlichting, advisering en onderzoek vinden plaats in één van de klinische genetica centra in de academische ziekenhuizen (voor adressen, zie [website VKGN](#)).
- **Expertisecentrum** In mei 2015 heeft de minister van VWS het PWS Expertisecentrum voor 5 jaar erkend. Dit betreft één expertisecentrum op twee locaties:

- Erasmus MC/Stichting Kind en Groei te Rotterdam met expertise op het gebied van kinderen en (jong)volwassenen met PWS.
- Radboudumc te Nijmegen met expertise op het gebied van kinderen en (jong)volwassenen met PWS.

De belangrijkste taken van een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen zijn:

- patiëntenzorg: diagnostiek, behandeling en nazorg;
- wetenschappelijk onderzoek;
- het ontwikkelen van richtlijnen en kwaliteitsstandaarden (inclusief patiëntversies);
- voorlichting;
- deskundigheidsbevordering.

Een expertisecentrum fungeert tevens als vraagbaak voor professionals van buiten deze centra. Dit gebeurt in nauw overleg met beide patiëntenorganisaties: Prader-Willi Stichting en Prader-Willi Fonds.

De contactgegevens van het expertisecentrum zijn:

- Kinderen en (jong)volwassenen Nijmegen  
Radboudumc  
e-mail: [praderwilli@radboudumc.nl](mailto:praderwilli@radboudumc.nl)  
[www.radboudumc.nl/ontwikkelingsstoornissen](http://www.radboudumc.nl/ontwikkelingsstoornissen)
- Kinderen en jongvolwassenen Rotterdam  
Stichting Kind en Groei  
e-mail: [praderwilli@kindengroei.nl](mailto:praderwilli@kindengroei.nl)  
[www.kindengroei.nl](http://www.kindengroei.nl)
- Volwassenen Rotterdam  
Erasmus MC  
e-mail: [praderwilli@erasmusmc.nl](mailto:praderwilli@erasmusmc.nl)  
[www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl) (klik op de link om naar de exacte locatie op de website te gaan)
- **Stichting Kind en Groei** is een landelijk kenniscentrum op het gebied van groei en ontwikkeling bij kinderen. Deze stichting heeft als doelstelling 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.

In Nederland wordt een grote groep kinderen met Prader-Willi syndroom vanaf jonge leeftijd gevolgd door het PWS-team van Stichting Kind en Groei/Erasmus MC (Sophia Kinderziekenhuis). Het PWS-team coördineert en verleent zorg voor bijna alle kinderen en jongvolwassenen met PWS tot de leeftijd van 25 jaar. Door patiëntenzorg met wetenschap te combineren wordt gestreefd naar een verbetering in de zorg en kwaliteit van leven van mensen met PWS.

Aanmelding van kinderen kan vanaf de geboorte via:

Stichting Kind en Groei  
Postbus 23068  
3001 KB Rotterdam  
Telefoon: 010 225 15 33 / 06 13522391  
E-mail: [praderwilli@kindengroei.nl](mailto:praderwilli@kindengroei.nl)  
[www.kindengroei.nl](http://www.kindengroei.nl)

Bij overlijden van een patiënt met PWS (<25 jaar) kan contact worden opgenomen via 010 225 15 33 / 06 13522391 (kinderen en jongvolwassenen < 25 jaar) en 06 18843010 (volwassenen).

- **Prader-Willi Stichting** zet zich in voor informatie-verstrekking, lotgenotencontact en belangbehartiging. Prader-Willi Stichting brengt haar stem in bij overheden, zorgverzekeraars, onderzoekers, ziekenhuizen, zorgverleners en andere maatschappelijk organisaties.
- **Prader-Willi Fonds** De doelen van het PWF zijn het werven van fondsen en het bij elkaar brengen van vraag en aanbod van kennis en onderzoek ter bevordering van de kwaliteit van het leven van kinderen en volwassenen met PWS. Er bestaat ook een besloten Facebookpagina voor ouders/verzorgers van een persoon met PWS.
- **Digitaal Expertisecentrum PWS 'Huis van begrip'** Onlangs is er een digitaal expertisecentrum opgezet om alle informatie te bundelen die van belang is voor mensen met PWS, hun ouders en verzorgers, hun behandelaars en begeleiders. Het motto daarbij is: relevant, zo volledig mogelijk, betrouwbaar en actueel. Dit digitale expertisecentrum is een samenwerkingsverband van:
  - Erasmus MC in Rotterdam
  - Radboudumc in Nijmegen
  - Stichting Kind en Groei (K&G)
  - Prader-Willi Stichting
  - Prader-Willi Fonds (PWF)Erasmus MC, Radboudumc en K&G hebben zorg gedragen voor alle medische en paramedische informatie in het digitale expertisecentrum. De niet-medische zaken zijn een gezamenlijke verantwoordelijkheid van alle vijf betrokken partijen. De verantwoordelijkheid voor het ervaringsdeel berust bij PWF in samenwerking met de Prader-Willi Stichting.

- **Observatiecentrum De Hondenberg** Dit centrum biedt topklinische jeugdhulp op het gebied van observatie, diagnostiek en exploratieve behandeling aan jeugdigen van 0-18 jaar met een licht verstandelijke beperking.
- **Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie** Aanbieder van specialistische geestelijke gezondheidszorg voor jongeren en volwassenen, met onder andere expertise op het gebied van PWS.
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
- **Passend onderwijs** Informatiepunt omtrent passend onderwijs.

#### **Relevante websites**

- Digitaal Expertisecentrum PWS 'Huis van begrip': [www.expertisecentrumpws.nl](http://www.expertisecentrumpws.nl)
- Prader-Willi Stichting: [www.praderwillistichting.nl](http://www.praderwillistichting.nl)
- Prader-Willi Fonds: [www.prader-willi-fonds.nl](http://www.prader-willi-fonds.nl)
- Stichting Kind en Groei: [www.kindengroei.nl](http://www.kindengroei.nl)
- Website - onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen van zeldzame aandoeningen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties: [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)
- Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN): [www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)
- Observatiecentrum De Hondenberg: [www.dehondenberg.nl](http://www.dehondenberg.nl)
- Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie: [www.vvgi.nl](http://www.vvgi.nl)
- De wegwijzer van de overheid naar zorg en ondersteuning: [www.regelhulp.nl](http://www.regelhulp.nl)
- Website voor mantelzorgondersteuning: [www.mezzo.nl](http://www.mezzo.nl)
- MEE: [www.mee.nl](http://www.mee.nl)
- Wegwijzer van de overheid voor iedereen die zorg en ondersteuning nodig heeft: [www.wehelpen.nl](http://www.wehelpen.nl)
- Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte: [www.iederin.nl](http://www.iederin.nl)

- Passend onderwijs: [www.passendonderwijs.nl](http://www.passendonderwijs.nl)
- Informatie over vroege interventieprogramma's voor de sociaal-emotionele ontwikkeling: [www.integralevoeghulp.nl](http://www.integralevoeghulp.nl)  
[www.floortime.nl](http://www.floortime.nl)  
[www.theraplay.nl](http://www.theraplay.nl)

#### **NHG-Standaarden**

- Obesitas
- Diabetes mellitus type 2
- Schildklierandoeningen
- Visusklachten
- Cardiovasculair Risicomanagement
- Bacteriële huidinfecties
- Obstipatie

#### **Richtlijnen**

- **Stichting Kind en Groei** Landelijke richtlijn diagnostiek en behandeling van kinderen met Prader-Willi syndroom: [www.nvavg.nl/wp-content/uploads/2014/upload/diverse-publicaties/2013--stichting-kind-en-groei---diagnostiek-en-behandeling-van-kinderen-met-het-pws.pdf](http://www.nvavg.nl/wp-content/uploads/2014/upload/diverse-publicaties/2013--stichting-kind-en-groei---diagnostiek-en-behandeling-van-kinderen-met-het-pws.pdf)
- **Nederlandse vereniging voor arts en verstandelijk gehandicapten (NVAVG)** heeft op de website een aantal richtlijnen en adviezen gepubliceerd, waaronder medische beslissingen rond het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking: [www.nvavg.nl](http://www.nvavg.nl)
- **Adviesgroep Groeihormoon van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde.** Richtlijn groeihormoonbehandeling van kinderen met het Prader-Willi syndroom: [www.nvk.nl/Portals/o/richtlijnen/PWS/pws.pdf](http://www.nvk.nl/Portals/o/richtlijnen/PWS/pws.pdf)
- **Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland (V&VN)** Multidisciplinaire richtlijn Signaleren van pijn bij mensen met een verstandelijke beperking: [www.venvn.nl/Portals/1/Nieuws/2015%20documenten/Multidisciplinaire%20richtlijn%20Signaleren%20van%20pijn%20bij%20mensen%20met%20een%20verstandelijke%20beperking.pdf](http://www.venvn.nl/Portals/1/Nieuws/2015%20documenten/Multidisciplinaire%20richtlijn%20Signaleren%20van%20pijn%20bij%20mensen%20met%20een%20verstandelijke%20beperking.pdf)

#### **Brochures van het expertisecentrum PWS**

- Medical alerts
- Dental alerts

# Literatuurlijst

---

1. Angulo M, Butler MG, Cataletto, ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J. Endocrinol Invest.* 2015. 38: 1249-1263.
2. Bakker NE, Kuppens RJ, Siemensma EPC, Tummers-de Lind van Wijngaarden RFA, Festen DAM, Bindels-de Heus GCB et al. Eight years of growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome: maintaining the positive effects. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013 (Okt), 98 (10): 4013-4022.
3. Bakker NE, Kuppens RJ, Siemensma EPC, Tummers-de Lind van Wijngaarden RFA, Festen DAM, Bindels-de Heus GCB et al. Bone mineral density in children and adolescents with Prader-Willi syndrome: a longitudinal study during puberty and 9 years of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab.* 2015 (Apr). 100(4):1609-18.
4. Bakker NE, Wolffenbuttel KP, Looijenga LHJ, Hokken-Koelega ACS. Testes in infants with Prader-Willi syndrome: human chorionic gonadotropin treatment, surgery and histology. *J Urol.* 2015 (Jan). 193: 291-298.
5. Buiting C, Njoo K. Richtlijn informatie uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzing (HASP). 2008. Nederlands Huisartsen Genootschap. [www.nhg.org/themas/artikelen/richtlijn-informatie-uitwisseling-tussen-huisarts-en-specialist-bij-verwijzingen](http://www.nhg.org/themas/artikelen/richtlijn-informatie-uitwisseling-tussen-huisarts-en-specialist-bij-verwijzingen).
6. Butler JV, Whittington JE, Holland AJ, Boer H, Clarke D, Webb T. Prevalence of, and risk factors for, physical ill-health in people with Prader Willi syndrome; a population based study. *Dev Med Child Neurol.* 2002. 44: 248-255.
7. De Lind van Wijngaarden RFA, De Klerk LWL, Festen DAM, Hokken-Koelega ACS. Scoliosis in Prader-Willi syndrome: prevalence, effects of age, gender, body mass index, lean body mass and genotype. *Arch Dis Child.* 2008; 93: 1012-1016.
8. De Lind van Wijngaarden RFA, Otten BJ, Festen DAM, Joosten KFM, De Jong FH, Sweep FCGJ et al. High prevalence of central adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* (May) 2008, 93(5):1649-1654.
9. De Lind van Wijngaarden RFA, Siemensma EPC, Festen DAM, Otten BJ, Van Mil EGAH, Rotteveel J et al. Efficacy and safety of long-term continuous growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* (November) 2009, 94(11):4205-4215.
10. Driscoll DJ, Miller JL, Schwarz S, Cassidy SB. Prader-Willi Syndrome. *Gene Reviews.* Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2014.
11. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
12. Elena G, Bruna C, Benedetta M, Stefania DC, Giuseppe C. Prader-Willi Syndrome; Clinical Aspects. *Journal of Obesity.* 2012. Doi: 10.1155/2012/473941.
13. Festen DAM, De Weerd, AW, Van den Bossche RAS, Joosten K, Hoeve H, Hokken-Koelega ACS. Sleep-Related Breathing Disorders in Prepubertal Children with Prader-Willi Syndrome and Effects of Growth Hormone Treatment. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006. 91(12):4911-4915.
14. Festen DAM, Wevers M, Lindgrent AC, Böhmt B, Otten BJ, Wit JM et al. Mental and motor development before and during growth hormone treatment in infants and toddlers with Prader-Willi syndrome. *Clin. Endocrinol.* 2008. 68, 919-925.
15. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014. [www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas](http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas).
16. Hokken-Koelega ACS, Otten BJ, Van Alfven-van der Velden AAEM, Festen DAM, Tummers-de Lind van Wijngaarden RFA, Siemensma. Landelijke Richtlijn Diagnostiek en behandeling van kinderen met het Prader-Willi Syndroom. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde. 2013.
17. Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega ACS, Tauber M. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008 (nov). 93(11):4183-4197.
18. Lo ST, Siemensma E, Collin P, Hokken-Koelega A. Impaired theory of mind and symptoms of Autism Spectrum Disorder in children with Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil.* 2013 Sep;34(9):2764-73.
19. Lo ST, Siemensma E, Collin P, Hokken-Koelega A. Psychiatric disorders in children with Prader-Willi syndrome-result of a 2-year longitudinal study. *Am J Med Genet Part A.* 2015. 167A: 983-991.
20. Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold JA, Kimonis V, et al. Nutritional phases in Prader-Willi Syndrome. *Am J Med Genet A.* 2011 May; 155A (5): 1040-1049.
21. Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. (Maart) 2016. [www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_alphabetical\\_list.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf).
22. Reus L. Van Vlimmeren LA, Staal JB, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. The effect of growth hormone treatment or physical training on motor performance in Prader-Willi syndrome: a systematic review. *Database of Abstracts of Reviews of Effects (DARE): Quality-assessed Reviews.* York (UK): Centre for Reviews and Dissemination (UK) 2012.

23. Siemensma EPC, Tummers- de Lind van Wijngaarden RFA, Festen DAM, Troeman ZCE, Van Alfen-van der Velden AAEM, Otten BJ et al. Beneficial effects of growth hormone treatment on cognition in children with Prader-Willi syndrome: a randomized controlled trial and longitudinal study. *J Clin Endocrinol Metab.* (Juli) 2012, 97(7): 2307-14.
24. Siemensma EPC, Van Alfen-van der Velden AAEM, Otten, BJ, Laven JSE, Hokken-Koelega ACS. Ovarian function and reproductive hormone levels in girls with Prader-Willi syndrome: a longitudinal study. *J Clin Endocrinol Metab.* (September) 2012, 97(9): 1766-1773.
25. Siemensma EPC, De Lind-van Wijngaarden RFA, Otten BJ, De Jong FH, Hokken-Koelega ACS. Testicular failure in boys with Prader-Willi syndrome: longitudinal studies of reproductive hormones. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 (Mar);97(3):452-9.
26. Sinnema M. Prader-Willi syndrome: genotype and phenotype at adult age. Maastricht, 2011.
27. Verotti AC, Soldani C, Laino D, d'Alonzo R, Grosso S. Epilepsy in Prader-Willi syndrome; clinical, diagnostic and treatment aspects. *World J Pediatr.* 2014. May;10(2): 108-13.



# Bijlage 1

Belangrijkste kenmerken Prader-Willi syndroom per leeftijdscategorie	
Leeftijd	Kenmerken*
Prenataal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Minder kindsbewegingen</li> <li>• Polyhydramnion</li> </ul>
Geboorte	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vaker stuitligging</li> <li>• Vaker keizersnede</li> <li>• Laagnormaal geboortegewicht</li> </ul>
Neonaat (<30 dagen oud)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypotonie, met name axiaal</li> <li>• Zwakke zuigreflexen</li> <li>• Hypoplasie externe genitalia</li> <li>• Schommeling temperatuur</li> <li>• Weinig spontane bewegingen en geluiden</li> <li>• Milde dysmorfe kenmerken</li> </ul>
< 2 jaar oud	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypotonie</li> <li>• Spierzwakte</li> <li>• Voedingsproblemen waarvoor sondevoeding</li> </ul>
2-12 jaar oud	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Oorspronkelijke eetproblemen verbeteren</li> <li>• Toename van de eetlust, waarvan een deel hyperfagie ontwikkelt, zonder begeleiding leidend tot extreem overgewicht</li> <li>• Kleine lengte</li> <li>• Afwijkende lichaamssamenstelling (relatief hoog lichaamsvetpercentage, lage vetvrije massa)</li> <li>• Karakteristiek postuur: afhanginge schouders, zwaar middenlijf, genu valgum, scoliose</li> <li>• Intellectuele en sociaal-emotionele problemen worden zichtbaar, bijvoorbeeld driftbuien, eigenwijsheid, opkroppen emoties, skinpicking, labiliteit, moeite met veranderen routines</li> </ul>
12-18 jaar oud (puberteit)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incomplete of vertraagde puberteit; soms juist heel vroege geslachtsbeharings. Late of geen baardgroei/lichaamsbeharings, eerste menstruatie (menarche blijft vaak uit, onregelmatig bloedverlies)</li> <li>• Groeispurt blijft vaak uit</li> <li>• Kleine handen en voeten, taps toelopende vingers</li> <li>• Meer typisch pubergedrag (rebellie, gedragsproblemen), met name ten aanzien van eten</li> <li>• Verminderde spiermassa en botdichtheid</li> </ul>
>18 jaar oud (volwassenen)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Risico op ernstige obesitas vanwege verminderd toezicht van ouders</li> <li>• Verstandelijke beperking (IQ van 50-85; 25% heeft een IQ &gt; 70)</li> <li>• Goed in visuospatiële taken (bijv. beelden en gezichten) –goed in legpuzzels</li> <li>• Secundair aan overgewicht; DM, longproblemen, OSAS (snurken), hypertensie, hart- en vaatziekten</li> <li>• Verhoogd risico op psychoses, met name bij mUPD</li> <li>• Emotionele stoornissen</li> <li>• Bij veel patiënten nemen de functionele vaardigheden af vanaf 40 jaar</li> <li>• Vanaf de leeftijd van 50 jaar forse achteruitgang op het gebied van ADL, psychisch functioneren, lichamelijk functioneren en zorgafhankelijkheid</li> </ul>

vervolg op volgende pagina

## Bijlage 1 *vervolg*

Belangrijkste kenmerken Prader-Willi syndroom per leeftijdscategorie	
Leeftijd	Kenmerken*
Overlijden	<u>Jonge leeftijd**</u> <ul style="list-style-type: none"><li>• Plotseling overlijden in de slaap bij jonge kinderen met PWS, vaak tijdens milde of matige infectie (meestal BLWI). Denk aan hydrocortison stress-schema tijdens ziekte</li></ul> <u>Adolescenten**</u> <ul style="list-style-type: none"><li>• Cave maagnecrose</li><li>• Plotseling overlijden in bad (zonder verdrinking)</li></ul> <u>Volwassenen</u> <ul style="list-style-type: none"><li>• Volwassenen overlijden vooral ten gevolge van aan overgewicht gerelateerde hart- en vaatziekten en longproblemen</li></ul>

\* Niet alle kenmerken komen in dezelfde mate voor en van persoon tot persoon bestaan er grote verschillen. De tabel geeft weer op welke leeftijd de meeste kenmerken zich voor het eerst openbaren. Veel kenmerken zullen ook op latere leeftijd nog van toepassing zijn.

\*\* Aanvullingen op oorspronkelijke tabel.

Bron: 'Masterplan voor het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom'. Radboudumc. 2013.

## Bijlage 2

Voedingsfasen bij Prader-Willi syndroom			
Fase	Gemiddelde leeftijd	Klinische kenmerken	Gedrag
1a	0-9 maanden	Hypotonie met voedingsproblemen	Vriendelijk, aangenaam en afhankelijk
1b	9-24 maanden	Geen voedingsproblemen meer en groei volgens curve	Vriendelijk, aangenaam en afhankelijk
2a	2-4 jaar	Gewichtstoename zonder toename van eetlust of intake	Pittiger, behoefte aan structuur
2b	4-8 jaar	Toename gewicht en eetlust	(*) Obsessie voor voedsel, verandering van eetgewoonten, dwangmatig gedrag, veel praten
3	8 jaar tot volwassenheid	Hyperfagie, zelden verzadigingsgevoel	(*) Woede-uitbarstingen, ongepast sociaal gedrag, emotionele instabiliteit, koppig, laag gevoel van eigenwaarde en skinpicking
4	Volwassenheid	Eetlust stabiel	Dwangmatig, behoefte aan structuur, voorkeur voor alleen zijn, traag

(\*) Komt niet bij alle kinderen voor, meestal zijn ze afhankelijk en vrolijk.

Bron: *Nutritional phases in Prader-Willi syndrome*, Miller et al. 2011.<sup>20</sup>

## Bijlage 3

### Overzicht contacten met zorgverleners

Overzicht contacten met multidisciplinair team in gespecialiseerd centrum (* = op indicatie)					
	0-1 jaar	1-4 jaar	4-12 jaar	Puberleeftijd	(Jong)volwassene
Kinderarts-endocrinoloog	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	1x/jaar
Kinderarts	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	
AVG				2x/jaar	1x/jaar
Verpleegkundige/ doktersassistente	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar
Kinderdiëtist/diëtist VG	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar
Fysiotherapeut en/of Revalidatiearts	4x/jaar tot 18 maanden	2x/jaar	6 en 10 jaar, verder op indicatie	14 jaar, verder op indicatie	*
Orthopedisch chirurg	*	Zn consult en X-WK	Bij 8 jaar: 1x consult, Jaarlijks X-WK	Jaarlijks X-WK + zo nodig consult	Zn consult en X-WK
Pedagoog/psycholoog	1x/2 jaar + zo nodig	1x/2 jaar + zo nodig	1x/2 jaar + zo nodig	1x/2 jaar + zo nodig	1x/2 jaar + zo nodig

Overzicht met éénmalige contacten, specialisten in gespecialiseerd centrum, daarnaast op indicatie (* = op indicatie)					
	0-1 jaar	1-4 jaar	4-12 jaar	Puberleeftijd	(Jong)volwassene
Slaapexpert/neuroloog	PSG** vóór GH starten*	PSG vóór GH starten*	PSG vóór GH starten*	*	*
KNO-arts	*	Peuter: 1x consult	*	*	*
Oogarts	*	Peuter: 1x consult	*	*	*
Kinderuroloog	Bij cryptorchisme	*	*	*	*
Cardioloog	*	*	*	*	Eenmalig ECG + echocardiografie
Psychiater	*	*	*	*	*

vervolg op volgende pagina

(\*\*) polysomnografie.

Bron: Landelijke Richtlijn 'Diagnostiek en behandeling van kinderen met Prader-Willi syndroom', Stichting Kind en Groei. 2013.

## Bijlage 3 *vervolg*

Overzicht contacten in de eigen regio (* = op indicatie)					
	0-1 jaar	1-4 jaar	4-12 jaar	Puberleeftijd	(Jong)volwassene
Kinderarts	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	
Internist en/of AVG				2x/jaar	1x/jaar
Diëtist	*	* ten minste eenmalig	*	*	*
Logopedist	Zn wekelijks	Zn wekelijks	*	*	*
Fysiotherapeut	Zn wekelijks	Zn wekelijks	*	*	*
Revalidatiearts	*	*	*	*	*
Maatschappelijk werk	Bij diagnose	*	*	*	*
Tandarts (zo nodig orthodontist)		Vanaf 2 jaar: 2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar	2x/jaar

Bron: Landelijke Richtlijn 'Diagnostiek en behandeling van kinderen met PWS'. Stichting Kind en Groei. 2013.

Contactmomenten voor volwassenen met PWS (aanvulling)	
Multidisciplinaire polikliniek voor volwassenen met PWS	Ten minste eenmalig, daarna op indicatie
Internist-endocrinoloog met PWS-expertise	2 x/jaar
AVG met PWS-expertise	1x/jaar, bij actuele AVG problemen vaker
Diëtiste met PWS-expertise	1x/jaar
Orthopedagoog met PWS-expertise	Eenmalig, daarna op indicatie

Bron: Concept richtlijn /Adult PWS team Erasmus MC. 2016.

## Bijlage 4

Aandachtspunten voor preventief medisch onderzoek bij volwassenen met PWS	
Gebied	Aandachtspunt(en)
Algemeen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Algemene gesteldheid</li> <li>• Woon- en werkomstandigheden</li> <li>• Relaties en seksualiteit</li> <li>• Gebruik van genotmiddelen</li> <li>• Algemene screeningsprogramma's voor mensen met een verstandelijke beperking</li> <li>• Medicatie en mogelijke bijwerkingen</li> </ul>
Genetica	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bevestigen van de klinische diagnose PWS met genetisch onderzoek indien niet eerder verricht</li> </ul>
Voeding en gewicht	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gewicht, beloop en BMI</li> <li>• Dieet, lichaamsbeweging en management ter voorkoming van overgewicht</li> </ul>
Cardiovasculair	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypertensie</li> <li>• Diabetes Mellitus type II</li> <li>• Cardiale klachten. Overweeg ECG, echo cor</li> </ul>
Respiratoir	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Luchtweginfecties</li> </ul>
Gastro-intestinaal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Obstipatie</li> <li>• Rectaal bloedverlies (inclusief skinpicking in dit gebied)</li> </ul>
Endocrien	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Menstruele cyclus</li> <li>• Osteoporose en botdichtheid</li> <li>• Behoeftte aan vitamine D en calcium suppletie</li> <li>• Behoeftte aan behandeling met geslachtshormoon</li> <li>• Behoeftte en mogelijkheden van groeihormoon behandeling</li> <li>• Bijnierinsufficiëntie</li> <li>• Schildklierfunctie</li> </ul>
Urogenitaal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Indaling testes. Overweeg orchidopexie indien niet ingedaald</li> <li>• Liesbreuk</li> <li>• Urine incontinentie</li> </ul>
Orthopedisch	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Scoliose/kyfose</li> <li>• Artrose</li> <li>• Heupproblemen</li> <li>• Knieproblemen</li> <li>• Voetafwijkingen</li> </ul>
Slaap	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Obstructief slaap apneu syndroom (OSAS)</li> <li>• Overweeg verwijzing voor polysomnografie</li> </ul>
Oogheelkundig	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Strabismus en visus</li> </ul>
Huid	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tekenen van skipicking, oedeem en erysipelas</li> </ul>
Gebit	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verwijzing voor tandheelkundige zorg</li> </ul>
Gedrag en psychiatrie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gedragsproblemen, -veranderingen en management</li> <li>• Depressieve, (hypo)mane en psychotische kenmerken (en eventuele voorlopers hiervan)</li> </ul>
Ontwikkeling en functie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fysieke conditie (fysiotherapie)</li> <li>• Cognitief functioneren</li> <li>• Functionele achteruitgang en tekenen van dementie (&gt;50 jaar)</li> </ul>

Bron: Gezond ouder worden met Prader-Willi syndroom. M. Sinnema. 2011.

# Bijlage 5

## Glucocorticoïdenbehandeling volgens stressschema

Glucocorticoïdenbehandeling volgens stressschema bij kinderen		
Mate van Stress	Orale medicatie mogelijk	Orale medicatie niet mogelijk/braken
<b>Lichte stress</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Niet lekker</li> <li>• Hangerig</li> <li>• Temperatuur &lt; 38 ° C</li> </ul>	Geen medicatie toedienen	Geen medicatie toedienen
<b>Matige stress</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Infectie</li> <li>• Braken, diarree</li> <li>• Temperatuur 38-39 ° C</li> <li>• Vaccinatie</li> <li>• Verdoving (tandarts)</li> <li>• Toets, examen</li> </ul>	<b>Methode A:</b> (Hydro)cortison matig hoge dosering 4x daags 7,5 mg/m <sup>2</sup>  Geef medicatie zo kort mogelijk, soms maar 1 gift nodig.  Als binnen 1-2 dagen beter, dan medicatie stoppen. Als langer ziek, dan beoordeling kind en eventueel afbouwschema overwegen.	<b>Methode D:</b> Hydrocortison zetpil (acute opvang) <2 jaar : 1 zetpil 50 mg 2-10 jaar: 1 zetpil 100 mg >10 jaar: 2 zetpillen 100 mg Indien braken snel stopt; B. Indien geen verbetering binnen 1 uur; neem contact op met kinderarts  OF
<b>Ernstige stress</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Temperatuur &gt;39 ° C</li> <li>• Ernstig ziek</li> <li>• Ongeval</li> </ul>	<b>Methode B:</b> (Hydro)cortison hoge dosering 4x daags 15 mg/m <sup>2</sup>  OF  <b>Methode C:</b> Oradexon tablet 0,5 mg < 10 jaar: 2x daags halve tablet > 10 jaar: 2x daags hele tablet  Beoordeling kind en overweeg afbouwschema als goede conditie en/of 24 uur na operatie.	<b>Methode E:</b> Dexamethason injectie (oradexon) door arts of verpleegkundige (ampul 5 mg/ml) < 6 jaar: 1x 2,5 mg i.m. > 6 jaar: 1x 5,0 mg i.m.  Als het kind opknapt binnen 1½ uur, dan over op tabletten (methode B). Als het kind niet opknapt binnen 1½ uur, dan (opnieuw) overleg met de kinderarts of endocrinoloog.
<b>Operatie, narcose</b>	Ouders of verzorgers dienen contact op te nemen met behandelend kinderarts-endocrinoloog/ internist voor juiste schema.	
Kinderen met PWS hebben tijdens ziekte vaak geen koorts of zelfs temperatuur <37 ° C. Kijk vooral naar mate van ziek zijn (beetje/matig/ernstig). Bij enige twijfel; neem contact op met kinderarts en start stressschema.		

vervolg op volgende pagina

Bron: Landelijke Richtlijn 'Diagnostiek en behandeling van kinderen met het Prader-Willi syndroom'; Stichting Kind en Groei. 2013.

## Bijlage 5 *vervolg*

Glucocorticoïdenbehandeling volgens stressschema bij volwassenen	
Mate van stress	Orale medicatie mogelijk
<b>Matige stress</b> (bijvoorbeeld urineweginfectie, kleine tandheelkundige ingreep)	10-5-5 mg
<b>Hevige stress</b> (bijvoorbeeld grotere ingreep)	20-10-10 mg
<b>Bij noodsituaties</b>	<p>Gebruikelijk is om patiënten een noodampul hydrocortison 100 mg mee te geven voor i.m. gebruik.</p> <p>Indien het noodzakelijk is geweest de noodampul te gebruiken, dient men onmiddellijk contact op te nemen met de behandelend internist-endocrinoloog.</p>

Bron: Prader-Willi syndroom Expertisecentrum. 2016.



# Bijlage 6

---

## PWS-alertkaart

### Prader-Willi Syndroom



#### Door frequent voorkomen van:

- gestoorde pijnwaarneming
- gestoorde temperatuurhuishouding
- ongeremde eetlust
- tekort aan stresshormoon

#### ...kan de arts:

- niet varen op koorts of pijn
- niet (alleen) vertrouwen op anamnese en lichamelijk onderzoek

#### Daarom:

- doe laagdrempelig aanvullend onderzoek
- denk bij onbegrepen buikklachten aan binge eating/maagruptuur
- beschouw verminderde eetlust als een alarmsymptoom
- beschouw ongerustheid van ouders/verzorgers als expert opinion
- geef bij lichamelijke stress (ziekte, operatie) hydrocortison
- **bel voor intercollegiaal overleg de Prader-Willi spoedlijn**  
06-18843010 of mail [praderwilli@erasmusmc.nl](mailto:praderwilli@erasmusmc.nl), indien geen spoed

*Bron: Dr. L. de Graaff-Herder, PWS-team Erasmus MC. 2016.*

# Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de **Prader-Willi Stichting**, het **Prader-Willi Fonds**, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (**VSOP**) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Hierbij is gebruik gemaakt van de expertise van Stichting Kind en Groei en het Expertisecentrum PWS. Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn in te zien of te downloaden via [www.nhg.org](http://www.nhg.org), [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl).

## Prader-Willi Stichting

Prader-Willi Stichting zet zich onder andere in voor:

- het verstrekken van informatie;
- lotgenotencontact en belangenbehartiging;
- het inbrengen van haar stem bij overheden, zorgverzekeraars, onderzoekers, ziekenhuizen, zorgverleners en andere maatschappelijke organisaties;
- het genereren van voldoende fondsen, subsidies en andere financieringsbronnen.

## Prader-Willi Stichting

Rembrandttoren (35<sup>e</sup> verdieping)  
Amstelplein 1  
1096 HA AMSTERDAM  
Nederland

Telefoon: +31 26786571

E-mail: [info@praderwillistichting.nl](mailto:info@praderwillistichting.nl)  
[www.praderwillistichting.nl](http://www.praderwillistichting.nl)

## Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en behartigt hun gezamenlijke belangen op het terrein van de kwaliteit van zorg, diagnostiek en preventie, medisch wetenschappelijk onderzoek, erfelijkheid en zwangerschap.

## VSOP

Koninginnelaan 23  
3762 DA SOEST  
Telefoon: 035 603 40 40  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

## Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting ([www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)).

## Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231  
3502 GE UTRECHT  
Telefoon: 030 282 35 00  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

## Redactie

Mevrouw drs. M.A. Griffioen, arts/auteur VSOP  
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP  
Mevrouw ir. J.A.E.I. Hoenders, voorzitter Prader-Willi Fonds  
De heer D.P. van Gilst, bestuur Prader-Willi Stichting  
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG  
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw drs. S. Donze, arts-onderzoeker, Stichting Kind en Groei te Rotterdam,  
Mevrouw drs. R. Kuppens, arts-onderzoeker, Stichting Kind en Groei te Rotterdam,  
Mevrouw prof. dr. A. Hokken-Koelega, kinderarts-endocrinoloog, Erasmus Universitair Medisch Centrum te Rotterdam, directeur Stichting Kind en Groei te Rotterdam,  
Mevrouw dr. L. de Graaff-Herder, internist-endocrinoloog, Erasmus Universitair Medisch Centrum te Rotterdam.

Namens de Prader-Willi Stichting gaven de heer Gijsman, de heer Evers, mevrouw Olsthoorn, mevrouw Rikkink, mevrouw Coenegracht en de heer en mevrouw Vos commentaar vanuit het patiëntenperspectief.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016

