

Onderzoek: 'Gezond ouder worden met Prader-Willi-syndroom'

In Maastricht is in maart 2007 Margje Sinnema gestart met haar promotie-onderzoek 'Gezond ouder worden met Prader-Willi-syndroom'.

Het aantal mensen met een ontwikkelingsachterstand dat de volwassen leeftijd bereikt is, dankzij o.a. betere leefomstandigheden en medisch-technische vooruitgang, sterk toegenomen. De afgelopen jaren heeft er veel onderzoek naar het Prader-Willi syndroom op de kinderleeftijd plaatsgevonden. Over de specifieke kenmerken op de volwassen leeftijd is echter nog maar weinig bekend. Ook ouders hebben vragen over de ontwikkeling van hun kinderen als zij volwassen worden. Dit onderzoek is daarom gericht op de gezondheidsproblemen van mensen met Prader-Willi syndroom op de volwassen leeftijd.

In 2008 werden meer dan 100 volwassenen met Prader-Willi-syndroom en hun ouders en verzorgers thuis bezocht voor een interview. Hierin kwamen o.a. vragen over wonen, werken, relaties, ontwikkeling, gedrag en de gezondheidstoestand aan bod. Ook werd, zowel van de persoon met Prader-Willi-syndroom als van de ouders, een bloedafname gevraagd voor genetisch onderzoek.

Op basis van deze gegevens zal de situatie van volwassenen met Prader-Willi-syndroom in kaart gebracht worden. Als eerste zijn hier de medische spoedsituaties uitgelicht. De Amerikaanse Prader-Willi oudervereniging bracht al een aantal jaren geleden een boekje uit over deze zogenaamde 'Medical Alerts'.



Ria Nijhuis, Linda Reus, Gertjan van den Beuken, Ingeborg Hoenders, Paul Curfs, Margje Sinnema presenteren het boekje 'Medical Alerts'.

Op basis van de gegevens van het onderzoek werd dit boekje uitgebreid en toegespitst op de Nederlandse situatie. Naast algemene informatie over het Prader-Willi-syndroom, wordt een

aantal mogelijke spoedsituaties toegelicht. Voorbeelden hiervan zijn de acute maagdilatie, waterintoxicaties en problemen rondom de anesthesie. Door Prader-Willi kenmerken als een hoge pijngrens, een onvermogen tot braken en het niet altijd ontwikkelen van koorts tijdens ziekte, kan ernstige ziekte soms moeilijk worden herkend. We hopen dat dit boekje ertoe bijdraagt spoedsituaties beter te herkennen en te behandelen. Exemplaren van de Nederlandse editie van de Medical Alerts kunnen via de Prader-Willi oudervereniging worden besteld.

Gedurende de komende maanden zullen ook andere aandachtsgebieden uit het grote informatiebestand worden gelicht. Zo zal extra aandacht gegeven worden aan genetische aspecten en de lichamelijke problemen, maar ook het gedrag en de psychiatrische problemen. Uiteindelijk zal een steeds duidelijker beeld ontstaan over de volwassen mensen met Prader-Willi-syndroom op dit moment in Nederland en de kenmerken van het ouder worden met deze aandoening. Op basis van deze kennis zullen richtlijnen ontwikkeld worden voor preventief management. Uiteindelijk wordt hiermee beoogd de kwaliteit van leven voor volwassenen met Prader-Willi-syndroom te verbeteren.

Aan dit onderzoek wordt gewerkt door promovendus drs. M. Sinnema onder supervisie van prof. dr. L.M.G. Curfs, hoogleraar verstandelijke handicap, en prof. dr. C.T.R.M. Schrande-Stumpel, hoogleraar klinische genetica.