



Geachte huisarts,

Uw patiënt geeft u deze brief omdat hij of zij (een kind met) de zeldzame aandoening Prader-Willi syndroom (PWS) heeft.

Het NHG, de Prader-Willi Stichting en de VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, ontwikkelden gezamenlijk een digitale brochure over deze aandoening, speciaal voor huisartsen. U vindt deze digitale brochure op zichtopzeldzaam.nl, praderwillistichting.nl en nhg.org.



U kunt ook de QR-code scannen die hiernaast staat.

De digitale brochure bevat praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van uw patiënt met PWS en zijn naasten.

Het is belangrijk om de zorgcoördinatie af te stemmen op de behoefte van uw patiënt en hierover te overleggen met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt zelf. U kunt contact opnemen met de Prader-Willi Stichting (praderwillistichting.nl) voor informatie over expertisecentra.

Het is nuttig om de digitale brochure ook bij uw doktersassistente, de huisartsenpost en andere betrokken zorgverleners, zoals bijvoorbeeld de fysiotherapeut of ergotherapeut onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee van dienst te zijn bij de zorg voor uw patiënt.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



Prader-Willi syndroom (PWS)

Kernboodschappen	
<p>Een plotselinge toename van gedragsproblemen, of verandering in eet- of drinkpatroon, kan een signaal zijn van onderliggende medische problematiek. Ook een gestoorde pijnwaarneming kan letsel maskeren. Onderzoek wat de oorzaak kan zijn van de verandering en overleg zo nodig met de regionale behandelaar en het multidisciplinaire team.</p>	<p>Slaapgerelateerde ademhalingsproblemen als slaapapneu (obstructief (OSA), 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.</p>
<p>De hoogte van de lichaamstemperatuur is in veel gevallen niet maatgevend voor de ernst of het bestaan van een infectie. Houd rekening met de gestoorde temperatuurregulatie bij vermoeden van een infectie en de overweging om wel of geen antibiotica te starten.</p>	<p>Uitzetten of opzwellen van de buik, pijn en braken kunnen een teken zijn van acute maagdilatie met risico op necrose. Er is geen gevoel van vol zitten of pijn. Beschouw de aanwezigheid van deze tekenen als een alarmsymptoom.</p>
<p>Behandel de patiënt met (verdenking op) bijnierinsufficiëntie tijdens ziekte of stress met stressdoserings hydrocortison.</p>	<p>Mensen met PWS kunnen meestal niet braken. Beschouw braken als een mogelijk alarmsymptoom. Anti-emetica zijn vaak niet effectief en herhaalde doses kunnen toxisch zijn.</p>
<p>Luchtweginfecties kunnen onverwacht en gecompliceerd verlopen, door bijvoorbeeld spierzwakte (niet goed kunnen hoesten) of overgewicht. Houd hier rekening mee bij de overweging om wel of geen antibiotica te starten en stuur de patiënt bij twijfel laagdrempelig voor beoordeling naar de specialist.</p>	<p>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.</p>
<p>Een abnormaal verhoogde waterintake kan leiden tot een hyponatriëmie. Mogelijke symptomen zijn: hoofdpijn, misselijkheid, verwardheid, insulden en bewustzijnsdaling. Denk bij verhoogde waterintake en overgewicht ook aan diabetes mellitus type 2 in de differentiaal diagnose. Voer aanvullend bloedonderzoek uit om de oorzaak te achterhalen en verwijz de patiënt zo nodig naar het ziekenhuis voor beoordeling door een specialist.</p>	<p>Door onder andere een gestoorde pijnwaarneming, een gestoorde thermoregulatie, afwijkende reactie op medicatie, eventuele orofaryngeale complicaties en mogelijk schommelingen in het glucosegehalte, bestaan er anesthesiologische risico's bij patiënten met PWS. Vermeld bij een verwijzing naar het ziekenhuis nadrukkelijk dat de patiënt PWS heeft en de mogelijke noodzaak van een hydrocortisonstressschema.</p>