

Informatie voor de huisarts over

Prader-Willi syndroom



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Prader-Willi
Stichting

**Prader
Willi
Fonds**
honger naar aandacht



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Kernboodschappen

Onderliggende problematiek

- 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.
- 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.

Bijnierinsufficiëntie

- Behandel de patiënt met (verdenking op) bijnierinsufficiëntie tijdens ziekte of stress met stressdosering hydrocortison.

Maagpathologie

- 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.
- Uitzetten of opzwellen van de buik, pijn en braken kunnen een teken zijn van acute maagdilatatatie met risico op necrose. Er is geen gevoel van vol zitten of

pijn. Beschouw de aanwezigheid van deze tekenen als een alarmsymptoom.

Slaap- en ademhalingsproblemen

- 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.
- 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.

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.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Kernboodschappen

Anesthesiologische risico's

- 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 hydrocortison-stressschema.

Zie voor toelichting op de kernboodschappen en overige aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

Verhoogde waterintake

- Een abnormaal verhoogde waterintake kan leiden tot hyponatriëmie. Mogelijke symptomen zijn: hoofdpijn, misselijkheid, verwardheid, insulten en bewustzijnsdaling. Denk bij een verhoogde waterintake en overgewicht ook aan de mogelijkheid van diabetes mellitus type 2. Voer aanvullend bloedonderzoek uit om de oorzaak te achterhalen en verwijs de patiënt zo nodig naar het ziekenhuis voor beoordeling door een specialist.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Prader-Willi syndroom

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een zeldzame, genetische aandoening. Het syndroom omvat een breed scala aan symptomen, die verschillen per leeftijdscategorie en per persoon. Bij zuigelingen staan spierzwakte, voedingsproblemen, hypogonadisme en (bij jongens) cryptorchisme op de voorgrond. Meestal is er een vertraagde motorische ontwikkeling en vaak is er een stress-gerelateerde bijnierinsufficiëntie. Vanaf ongeveer de leeftijd van twee jaar vindt geleidelijk een verandering plaats waarbij heel andere symptomen op de voorgrond kunnen komen te staan, zoals hyperfagie (een ontremde eetlust), skinpicking (dwangmatig pulken) en gedragsproblemen. Onvoldoende controle op het eetgedrag kan tot ernstige obesitas leiden. PWS gaat gepaard met een milde tot matige verstandelijke beperking.

Etiologie

De oorzaak van PWS is een afwijking op de lange arm van het paternale chromosoom 15. Voor bepaalde genen blijkt het van belang te zijn of het gen van vader of van moeder is geërfd. Dit fenomeen heet imprinting en staat onder controle van het imprinting centrum (IC). Dit proces zorgt ervoor dat van een deel van de genen selectief alleen het maternale of juist alleen het paternale allel tot uitdrukking komt. Deze imprinting blijft gedurende het hele leven aanwezig.

Bij een aantal genen in de proximale regio (15q11-q13) op de lange arm van dit chromosoom is er ook sprake van imprinting, waardoor alleen het van vader afkomstige allel tot uitdrukking komt. Er zijn vier verschillende genetische mechanismen die resulteren in PWS:

- **Deletie:** In 50 tot 70% van de gevallen van PWS is een deletie de oorzaak. Hierbij ontbreken de betreffende genen van het

paternale chromosoom 15. Het gaat hierbij meestal om een spontane mutatie.

- **Maternale Uniparentale Disomie (mUPD):** Bij 25 tot 42% van de mensen met PWS zijn er twee maternale kopieën van chromosoom 15, waarbij het paternale chromosoom 15 ontbreekt.
- **Aflesstoornis (imprinting centrum defect, ICD):** In 1 tot 3% van de gevallen is de paternale informatie van chromosoom 15 wel aanwezig, maar kan deze niet worden 'afgelezen', waardoor deze informatie ontbreekt. Dit kan veroorzaakt worden door een microdeletie of een epigenetische mutatie. Een microdeletie van het ICD kan erfelijk zijn.
- **Translocaties:** Minder dan 1% heeft een mutatie waarbij (een deel van) het ontbrekende segment van chromosoom 15 is verplaatst naar een ander chromosoom.

Genotype versus fenotype

Het fenotype van kinderen en volwassenen met PWS varieert. Er zijn subtiele verschillen tussen personen met een deletie en een mUPD. Dit komt waarschijnlijk door onder- of overexpressie van bepaalde genen op chromosoom 15. 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
 - autismiform gedrag

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Prader-Willi syndroom

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. Ernstig overgewicht vormt een belangrijk risico voor het ontstaan van complicaties en kan grote invloed hebben op het beloop en de levensverwachting.

Prognose

Zonder adequate zorg en begeleiding is de mortaliteit van PWS-patiënten hoog. De oorzaak van overlijden is in helft van de gevallen het gevolg van cardiopulmonale of aan obesitas gerelateerde problemen.

Jonge kinderen die plotseling overlijden in hun slaap hebben op dat moment vaak een milde of matig ernstige (bovenste luchtweg)infectie. Gelukkig is dit zeldzaam.

Epidemiologie

De geschatte prevalentie van PWS in Europa bedraagt 2,8 per 100.000 pasgeborenen. Dit betekent dat een huisarts met een gemiddelde normpraktijk die 30 jaar werkt, ten hoogste één patiënt met PWS in zijn praktijk zal zien. In Nederland worden jaarlijks ongeveer 10 tot 12 kinderen geboren met PWS.

Geslachtsverdeling

PWS komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Diagnose

Prenataal kunnen er al aanwijzingen zijn voor PWS. Meestal stelt de kinderarts in de eerste levensweken de diagnose op basis van bij lichamelijk onderzoek aanwezige diagnostische criteria. De klinisch geneticus kan de diagnose bevestigen met behulp van DNA diagnostiek.

Klinisch diagnostische criteria

Aanwezigheid van alle bij de betreffende leeftijd beschreven kenmerken rechtvaardigt DNA-onderzoek naar PWS (zie *Tabel 1*).

Genetische diagnostiek

De drie belangrijkste mechanismen die resulteren in PWS zijn paternale deletie, maternale uniparentale disomy (mUPD) 15 en imprinting defect (ICD). Alleen met DNA-methylatie analyse kan de diagnose PWS gesteld worden bij alle drie de mechanismen die

PWS veroorzaken. Een kinderarts of klinisch geneticus vraagt deze onderzoeken aan.

DNA bevestiging is belangrijk bij alle individuen, maar in het bijzonder bij degene met atypische kenmerken, of bij kinderen die te jong zijn om de diagnose op klinische kenmerken vast te stellen. DNA-methylatie analyse die duidt op PWS is voldoende voor het stellen van de diagnose. Voor genetische counseling is aanvullend onderzoek nodig voor de identificatie van het onderliggend genetisch mechanisme.

Lees meer: Onderzoek van imprintingsdefecten en afwijkende hypermethylatie (www.artsengenetica.nl).

Klinisch diagnostische criteria van PWS	
Leeftijd	Kenmerken
0-2 jaar	<ul style="list-style-type: none">• hypotonie met slecht drinken (neonatale periode)
2-6 jaar	<ul style="list-style-type: none">• hypotonie met voorgeschiedenis van slecht drinken• globale ontwikkeling vertraagd
6-12 jaar	<ul style="list-style-type: none">• voorgeschiedenis van hypotonie met slecht drinken (hypotonie persisteert vaak)• globale ontwikkeling vertraagd• ongeremde eetlust met centrale obesitas, indien consumptie niet beperkt wordt
> 12 jaar	<ul style="list-style-type: none">• cognitieve beperking; meestal milde verstandelijke beperking• overmatig eten met centrale obesitas, indien niet gecontroleerd• hypothalamische hypogonadisme of typische gedragsproblemen

Tabel 1. Klinisch diagnostische criteria van PWS. Gunay-Aygun et al.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Prader-Willi syndroom**
- > **Diagnose**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Bijlage 3**
- > **Bijlage 4**
- > **Colofon**

Diagnose

Differentiaaldiagnose

Prader-Willi-Like-patiënten (PWL) is een verzamelnaam voor kinderen en (jong)volwassenen die aan kenmerken van het Prader-Willi syndroom (PWS) voldoen, zoals ondergewicht op jonge leeftijd, ontwikkelen van overgewicht later in de kindertijd, onverzadigbare eetlust en een ontwikkelingsachterstand. Het afwijkende stukje erfelijke informatie op chromosoom 15, dat verantwoordelijk is voor het ontstaan van PWS, wordt bij mensen met PWL niet gevonden. Soms wordt bij deze patiënten een andere genetische oorzaak aangetoond, zoals Temple syndroom of Schaaf-Yang syndroom.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Symptomen

Van persoon tot persoon bestaan er grote verschillen in het voorkomen en de ernst van de kenmerken. 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 (ver uit elkaar staande ogen)
- dunne driehoekig gevormde bovenlip en kleine mond
- hypogonadisme met micropenis, cryptorchisme, kleine labia minora
- hypopigmentatie van haren, ogen en huid

Ontwikkeling en groei

Hypotonie

Bij jonge kinderen is er vaak hypotonie, verminderde spiermassa, verminderde spierkracht en een vertraagde psychomotore ontwikkeling. Het bereiken van motorische mijlpalen als zitten en lopen duurt gemiddeld twee keer zo lang. Na de eerste levensjaren neemt de hypotonie af, maar de beperkte spiermassa en spierkracht blijven.

Voedingsproblemen

Zuigelingen hebben vaak voedingsproblemen door de hypotonie. Zij hebben vaak weinig kracht om te drinken en geen interesse in eten, waardoor bij veel zuigelingen met PWS sondevoeding nodig is.

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/overschatting

Mensen met PWS hebben meestal 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 ongeremde eetlust (hyperfagie), met het risico op ernstig overgewicht.

De ontwikkeling van hyperfagie bij PWS is verdeeld in vier fasen (zie *Bijlage 2*).

Het risico op obesitas neemt verder toe door verminderd energieverbruik (verlaagde fysieke inspanning en vertraagde stofwisseling).

Endocrinologie

Stress-geïnduceerde bijnierinsufficiëntie

Van de kinderen met PWS heeft een relatief groot deel een centrale bijnierinsufficiëntie (central adrenal insufficiency, CAI) tijdens stress. Zij vertonen vaak weinig verschijnselen hiervan. Dit leidt vaak tot late herkenning wanneer iemand ziek is. Op volwassen leeftijd komt bijnierschorsinsufficiëntie ook nog voor, maar het lijkt minder frequent. Bijnierinsufficiëntie kan dan onverwachts optreden. Bijnierinsufficiëntie is te diagnosticeren met een **metyrapontest**.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Symptomen

Groeihormoondeficiëntie

Sommige kinderen met PWS hebben een verminderde groeihormoonsecretie. Bij anderen wordt gedacht dat er een verminderde gevoeligheid is voor groeihormoon.

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. Bij een kleiner deel van de jongens en meisjes is er ook sprake van een vroegtijdig ontstaan van de puberteit (testisvolume >3 ml bij jongens jonger dan 9 jaar, of borstvorming bij meisjes jonger dan 8 jaar). Dit laatste is reden voor verder aanvullend onderzoek door de kinderarts of kinderendocrinoloog.
Zie ook: [JGZ richtlijn Seksuele ontwikkeling](#).
- **Hypogonadisme** De puberteitsontwikkeling is doorgaans vertraagd of niet volledig, meestal met onderontwikkelde externe genitalia. Vaak is er bij jongens, na de start van de puberteit, sprake van primair testiculair falen. 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 fracturen. Dit benadrukt de noodzaak van suppletie van geslachtshormonen bij hypogonadisme.

Diabetes mellitus type 2

Bij ongeveer 25% van de volwassenen met PWS ontstaat DM type 2, vooral bij significante obesitas.

Slaap gerelateerde ademhalingsstoornissen

Het aantal apneus in de slaap is toegenomen bij kinderen met PWS. Meestal zijn dit centrale apneus, maar tijdens een bovenste luchtweginfectie kan het aantal obstructieve apneus fors stijgen. Mogelijke oorzaken van obstructief slaapapneusyndroom (OSA) zijn: obesitas, taai speeksel, hypotonie van de ademhalingsspieren, kyfosciose en hypertrofie van het adenoid of de tonsillen. Bij bovenste luchtweginfecties kunnen obstructieve apneus in frequentie toenemen.

Slaperigheid overdag komt vaker voor bij mensen met PWS. Dit kan worden veroorzaakt door OSA, spierslape, of vermoeidheid, maar het komt ook als primair probleem voor.

Tractus digestivus

Onvermogen tot braken

De meeste mensen met PWS kunnen niet of nauwelijks braken. De braakreflex is door 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 teken zijn van een levensbedreigende situatie.

Verstikken

Dit komt regelmatig voor door snel eten wanneer er tijdelijk onvoldoende toezicht is.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Symptomen

Obstipatie

Veel kinderen en volwassenen hebben last van obstipatie.

Zindelijkheid

Vaak zijn kinderen met PWS later zindelijk, vooral 's nachts.

Centraal zenuwstelsel

Verminderde gevoeligheid voor dorstprikkel

Hierdoor bestaat er een verhoogd risico op uitdroging.

Epilepsie

Bij 4 tot 26% van de mensen met PWS komt (voornamelijk focale) epilepsie voor.

Orthopedische problemen

PWS kan gepaard gaan met verschillende orthopedische problemen:

- **Scoliose** komt veel voor, variërend van 30% onder de tien jaar, tot 80% bij adolescenten.
- **Congenitale heupdysplasie** komt voor bij 10 tot 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** ontstaat mede door hypotonie van de spieren en hyperlaxiteit van de gewrichten.

Cardiovasculaire problemen

Ongeveer 38% van de volwassenen krijgt hypertensie, bij kinderen komt het niet vaak voor.

Oogheekkundige problemen

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

Mondheekkundige problemen

Verminderde speekselproductie en dik speeksel veroorzaken vaak cariës en mondinfecties.

Huidafwijkingen

Er is een verhoogd risico op huidinfecties door (ernstige) skinpicking, het peuteren en krabben aan oneffenheden van de huid.

De frequente aanwezigheid van hematomen leidt soms onterecht tot de verdenking van mishandeling.

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. Hiermee samengaand kunnen gedragsveranderingen plaatsvinden. Dit varieert per levensfase (zie *Bijlage 1*).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Symptomen

Gedragsproblematiek bij kinderen

- **Oppositieel opstandige gedragsstoornis (ODD, 20%)** De belangrijkste symptomen hierbij zijn het tegenspreken van volwassenen, emotionele uitbarstingen en vaak lichtgeraakt of snel geïrriteerd zijn door anderen.
- **Compulsies** In veel gevallen uiten compulsies zich in het verzamelen en verstoppen 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.

Adolescenten en volwassenen

Het risico op psychoses en bipolaire stoornissen is verhoogd. Psychotische symptomen komen weinig voor bij kinderen met PWS (3%).

Overige problemen bij volwassenen met PWS

Op volwassen leeftijd is er door overgewicht een sterk verhoogd risico op diabetes mellitus type 2 en cardiovasculaire problemen. Ook is het risico op osteoporose sterk verhoogd. De afwijkende voetstand en scoliose kunnen musculoskeletale klachten veroorzaken. Er is een verhoogd risico op luchtweginfecties, perifeer oedeem en erysipelas (onder andere door de skinpicking). Onbehandeld kunnen veel van deze aandoeningen tot ernstige problemen leiden.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Multidisciplinair specialistisch team

De complexe problemen van mensen met PWS vergen een multidisciplinaire behandelplan in een gespecialiseerd centrum. De zorgcoördinatie ligt bij kinderen met PWS in handen van een kinderarts(-endocrinoloog), ofwel de regievoerend arts. Deze specialist is meestal tevens hoofdbehandelaar. Voor volwassenen met PWS is de hoofdbehandelaar meestal een internist-endocrinoloog, in samenwerking met een Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG) liefst met expertise op het gebied van PWS. De kern van het multidisciplinaire team bestaat verder uit: een kinderdiëtist of diëtist VG, psycholoog of orthopedagoog, verpleegkundige, (kinder)fysiotherapeut en een revalidatiearts. Andere disciplines die op consultbasis bij het behandelteam betrokken zijn: orthopedisch chirurg, (kinder)psychiater, KNO-arts, cardioloog, oogarts en logopedist (zie [Zorgpad](#)). Patiënten gaan doorgaans minimaal één keer per jaar voor controle naar het PWS expertisecentrum.

Regionale zorg

Naast de multidisciplinaire aanpak in het gespecialiseerde centrum kunnen patiënten voor zorg terecht bij de lokale behandelend kinderarts, internist, AVG of andere (para-)medici. Een goede afstemming van het multidisciplinaire team met de regionale behandelaren over het behandelplan is essentieel. De regievoerend arts is verantwoordelijk voor deze afstemming.

Rol van de huisarts

Begeleiding en behandeling van mensen met PWS vindt in principe plaats vanuit het multidisciplinair behandelteam, 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. De regievoerend arts van het multidisciplinair team in het PWS-expertisecentrum stuurt na een bezoek van de patiënt een verslag naar de huisarts en lokaal behandelend arts. In de brief staat duidelijk omschreven welke zorg door de huisarts en de behandelend arts kan worden gedaan en wanneer met het multidisciplinair behandelteam overlegd kan worden. De huisarts en lokaal behandelend arts verwijzen de patiënten indien nodig naar (para-)medische zorgverleners.

Transitie van zorg

Het is wenselijk om de zorg voor kinderen met PWS die 16 jaar worden geleidelijk over te dragen van de kindergeneeskunde naar de volwassenenzorg. Een geleidelijke overgang kan de continuïteit van zorg waarborgen, zodat reeds behaalde doelen behouden kunnen blijven.

Zorg voor volwassenen met PWS

Volwassenen met PWS kunnen voor diagnostiek en behandeling terecht op de volwassenpoli van het [Expertisecentrum PWS](#). Een team van specialisten draagt zorg voor de gezondheid en het welzijn van mensen met PWS. Het team bestaat uit een internist-endocrinoloog, diëtist, psycholoog en een AVG. Het team werkt vanuit vier verschillende invalshoeken:

- hormoontekorten
- voeding
- gedrag en hersenen
- beweging

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Mensen met PWS worden steeds ouder waarbij er vaak vroegtijdig veroudering optreedt. Goede controle en begeleiding bij dit proces zijn van belang. Afname van energie en mobiliteit zijn vaak de eerste tekenen van veroudering (zie *Bijlage 3*).

Screening

Mensen met PWS geven vanwege de gestoorde pijnwaarneming minder snel aan dat ze pijn hebben. Hierdoor bestaat het risico dat het lang duurt voordat problemen aan het licht komen en deze mogelijk al verder gevorderd zijn. Om dit te voorkomen is jaarlijkse screening van belang. De internist-endocrinoloog verricht in ieder geval lichamelijk onderzoek, bloedonderzoek en zo nodig een DEXA-scan. Afhankelijk van de bevindingen is aanvullend onderzoek of behandeling geïndiceerd.

Zie voor meer gedetailleerde informatie over leeftijdsspecifieke zorg en aandachtspunten: [Zorgpad](#) voor kinderen en jongvolwassenen met PWS.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Voedingsproblemen

In het eerste levensjaar is vaak sondevoeding nodig. Speciale spenen en begeleiding door een kindardiëtist en (pre)logopedist kunnen helpen bij de voedingsproblemen.

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 en TheraPlay, kunnen de ontwikkeling van kinderen met PWS verbeteren (zie [Consultatie en Verwijzing](#), [Relevante websites](#)).

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.

Centrale bijnierinsufficiëntie

Bij ernstige stress, infecties en operaties kan het nodig zijn de patiënt met glucocorticoïden (hydrocortison) te behandelen volgens een stressschema (zie [medical alerts](#)) tenzij bijnierinsufficiëntie met een metyrapontest is uitgesloten.

Groeihormoon

Vrijwel alle kinderen met PWS worden behandeld met een groeihormoon. Deze behandeling kan al starten vanaf een aantal weken na de geboorte. Ook volwassenen hebben baat bij groeihormoonbehandeling. Recent onderzoek laat geen verhoogd risico zien op insulineresistentie of het ontstaan van DM.

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.

Secundaire geslachtskenmerken

Bij het achterblijven van de ontwikkeling van de secundaire geslachtskenmerken zal de kinder-endocrinoloog behandeling met geslachtshormonen voorstellen (oestrogeen bij meisjes, testosteron bij jongens).

Botdichtheid

Om de botdichtheid te optimaliseren en osteoporose te voorkomen is het belangrijk patiënten met PWS te stimuleren om voldoende te bewegen. Ook groeihormonen zijn van belang, vanwege het gunstige effect op de lean body mass. Wanneer de geslachtshormoonspiegels laag blijven, is geslachtshormoontherapie nodig. Dit kan bij meisjes vanaf 11 en bij jongens vanaf 14 jaar.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

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 bij de algemene bevolking. Zie ook [NHG-Standaard Diabetes mellitus type 2](#).

Cardiale problematiek

De cardioloog maakt eenmalig een echocardiogram en ECG op jongvolwassen leeftijd. En eerder wanneer daar aanleiding toe is.

De behandeling van hypertensie bij mensen met PWS is hetzelfde als in de algemene bevolking. Zie ook [NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement](#).

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 ook [NHG-Standaard Schildklierandoeningen](#).

Slaap-gerelateerde ademhalingsproblemen

De kinderarts/endocrinoloog, neuroloog of slaapexpert verricht laagdrempelig een slaaponderzoek (polysomnografie) bij mensen met PWS. Dat gebeurt in ieder geval voor aanvang van een groeihormoonbehandeling, vanwege het eventuele risico op acute respiratoire problemen door groeihormoon geïnduceerde hypertrofe tonsillen. Tijdens bovenste luchtweginfecties kan

saturatiemonitoring zinvol zijn, vooral bij jonge en obese patiënten. De KNO-arts kan laagdrempelig in consult gevraagd worden om te beoordelen of een adenotonsillectomie wenselijk is.

Obstipatie

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

Gewrichtsproblemen

Scoliose

De kinderarts(-endocrinoloog) controleert op scoliose met lichamelijk onderzoek en een X-wervelkolom. Bij een scoliose van meer dan 15 graden of een snelle progressie verwijst de kinderarts de patiënt naar een orthopeed. Soms is naast fysiotherapie een korset geïndiceerd. Bij ernstige scoliose kan een operatieve correctie zinvol zijn.

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 of podotherapeut zinvol zijn. Vaak zijn aangepaste schoenen of zooltjes nodig.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Oogheelkundige problemen

Bij (een vermoeden) van visusproblemen kan een oogarts of orthoptist een bril of eventueel contactlenzen aanmeten. Zie ook [NHG-Standaard Visusklachten](#).

Behandeling van strabismus bestaat uit het dragen van een bril of contactlenzen, eventueel op kinderleeftijd in combinatie met occlusie (pleister). Soms is een operatie nodig om de oogstand te corrigeren.

Mondzorg

Regelmatig controle bij een tandarts of mondhygiënist is van belang. Bij voorkeur bij iemand met ervaring met mensen met een verstandelijke beperking. Dit kan stress bij de patiënt voorkomen tijdens de controles of de behandeling. Patiënten met PWS kunnen taai speeksel hebben, waardoor er gemakkelijker gebitslijtage plaatsvindt.

Huidinfecties

Behandeling van bacteriële huidinfecties zoals erysipelas zijn hetzelfde als bij de algemene bevolking. De kans op het ontstaan van (bacteriële) huidinfecties is groter door skinpicking. Wees wel alert op het risico van bijnierschorsinsufficiëntie. Zie ook [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 belangrijk om bij psychiatrische- of gedragsveranderingen na te gaan of er luxerende factoren zijn, zoals structurele overvraging, verandering in routines, of onderliggende medische problemen. De (kinder)psychiater kan medicamenteuze ondersteuning van de behandeling overwegen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Herhalingsrisico

Het herhalingsrisico is afhankelijk van de oorzaak van PWS:

- de novo deletie en mUPD: het herhalingsrisico voor beide oorzaken is zeer laag
- imprinting centrum defect: als de vader van een patiënt drager is van een deletie in het imprinting centrum, is het risico op herhaling bij een volgend kind 50%
- chromosomale translocatie: het herhalingsrisico hierbij is maximaal 25%

Diagnostiek bij familieleden

Na het stellen van de diagnose kan een klinisch geneticus erfelijkheidsvoorlichting en informatie over het herhalingsrisico geven. Bij een mogelijk erfelijke variant kan er genetisch onderzoek worden gedaan naar dragerschap van translocatie of een imprinting centrum defect bij de vader.

Kinderwens

Hoewel PWS zelden erfelijk is, kunnen de ouders bij een nieuwe kindwens een consult bij de klinisch geneticus overwegen. Als de vader een bekende drager is van een translocatie of een imprinting centrum defect, wordt de mogelijkheid van prenatale diagnostiek met de ouders besproken.

Zwangerschap en vruchtbaarheid bij PWS

Wereldwijd hebben enkele vrouwen met PWS kinderen gekregen. Bij PWS veroorzaakt 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 moeder afkomstig 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 leeftijdgenoten. 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 (kinder)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.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

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 sociale problematiek, zoals overvraging. Het is soms ook een uiting van een naderende psychose. Onderzoek de patiënt op de mogelijke oorzaak van de verandering en overleg zo nodig met de regionale behandelaar en het multidisciplinaire team.

Gestoorde pijnwaarneming

De gestoorde pijnwaarneming bij de patiënt kan letsel maskeren. Onderzoek altijd eerst een medische oorzaak bij aanwijzingen van ouders of verzorgers over subtiele verandering in toestand of gedrag. Zie ook: [medical alerts](#).

Gestoorte temperatuurregulatie

Patiënten met PWS hebben zelden koorts. 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.

Bijnierinsufficiëntie

Behandel de patiënt bij (verdenking op) bijnierinsufficiëntie tijdens ziekte of stress met stressdosering hydrocortison. Zie ook [Medical Alerts, stressschema hydrocortison](#).

Luchtweginfecties

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. Er is een verhoogd sterfterisico 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 braken kunnen een teken zijn van acute maagdilatie met risico op necrose en maagruptuur. Er is geen gevoel van vol zitten of pijn. Dit is een zeldzame, maar heel ernstige complicatie. Snel en overmatig eten kan dit veroorzaken, maar soms ontstaat een acute maagdilatie ook zonder duidelijke oorzaak. Beschouw de aanwezigheid van deze tekenen als een alarmsignaal.

Slaap- en ademhalingsproblemen

Slaap-gerelateerde ademhalingsproblemen als slaapapneu (obstructief (OSA), centraal of gemixt) of hypoventilatie met hypoxie komen veel voor. Houd rekening met afwijkende of ontbrekende signalen, zoals een versnelde ademhaling, intrekkingen of tachycardie, bij snel ontwikkelende hypoxie en hypercapnie bij mensen met PWS.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Verhoogde waterintake

Een abnormaal verhoogde waterintake kan leiden tot hyponatriëmie. Mogelijke symptomen zijn: hoofdpijn, misselijkheid, verwardheid, insulten en bewustzijnsdaling. Denk bij een verhoogde waterintake en overgewicht ook aan de mogelijkheid van diabetes mellitus type 2. Voer aanvullend bloedonderzoek uit om de oorzaak te achterhalen en verwijst de patiënt zo nodig naar het ziekenhuis voor beoordeling door een specialist.

Deskundigheid van ouders

Ouders en verzorgers van mensen met PWS zijn over het algemeen goed geïnformeerd over deze aandoening. Daarnaast kennen zij de persoon met PWS door en door. Erken de kennis van ouders en verzorgers.

Consult

Vanwege het lage sociaal cognitief functioneren is het belangrijk dat zorgverleners kinderen en volwassenen op een passende manier benaderen. Mensen met PWS zijn vaak verbaal sterk waardoor het risico op overschatting en overvraging bestaat. Zorg voor duidelijke communicatie en houd bij de communicatie rekening met het niveau en tempo van de patiënt. Dit kan onbegrip en daardoor stress verminderen. Overleg bij voorkeur apart met de ouders.

Vermelding PWS in het patiëntendossier

Vermeld de diagnose PWS duidelijk zichtbaar in het patiëntendossier. Dit is vooral van belang wanneer een patiënt met PWS voor een consult bij een waarnemend huisarts, 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 gestoorde pijnwaarneming, 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. Vermeld bij een verwijzing naar het ziekenhuis nadrukkelijk dat de patiënt PWS heeft en de mogelijke 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 corticosteroiden-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 kunnen de functionele vaardigheden vanaf de leeftijd van 40 jaar afnemen. 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 **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

van naasten gaat vaak ook belangrijke informatie uit iemands persoonlijke (medische) verleden verloren.

Zorg rondom het levenseinde

Het is van belang dat de regievoerend arts of de hoofdbehandelaar tijdig met de patiënt spreekt over hoe de arts handelt bij levensbedreigende situaties die kunnen ontstaan bij voedingsproblemen, reanimatie of opname in een ziekenhuis of verpleeghuis. De NVAVG heeft standaarden over zorg rond het **levenseinde** bij mensen met een verstandelijke beperking.

Zorg voor goede documentatie van de gemaakte afspraken hierover, wanneer dit met de patiënt is besproken.

Overlijden

Het PWS-expertisecentrum in Rotterdam houdt zich onder andere bezig met post mortem onderzoek. Het verzoek aan (huis)artsen is om bij overlijden van een patiënt met PWS, binnen 24 uur contact op te nemen met dit expertisecentrum. 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.

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 of psychische belasting van ouders en broers en 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 patiëntenorganisatie en het belang ervan benadrukken.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

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 2021 heeft de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voor vijf jaar het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom erkend. Dit betreft één expertisecentrum op twee locaties:

- Erasmus MC - Stichting Kind en Groei te Rotterdam met expertise op het gebied van kinderen en volwassenen.
- Radboudumc in Nijmegen met expertise op het gebied van kinderen.

Digitaal Expertisecentrum PWS

In het digitaal Expertisecentrum PWS is alle informatie gebundeld die van belang is voor mensen met PWS, hun ouders, verzorgers, 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 (Erasmus MC)
- Radboudumc in Nijmegen (Radboudumc)
- Stichting Kind en Groei (K&G)
- Prader-Willi Stichting (PWS)
- Prader-Willi Fonds (PWF)

www.expertisecentrumpws.nl

Prader-Willi Stichting

De Prader-Willi Stichting heeft de volgende kerntaken:

- bevorderen van contacten met en tussen personen met PWS en direct betrokkenen
- bevorderen van contacten tussen deskundigen die zich bezighouden met personen met PWS en hun behandeling en begeleiding
- doen van aanbevelingen en voorstellen voor nieuwe en bestaande maatregelen en voorzieningen
- bevorderen van wetenschappelijk onderzoek
- bijdragen tot verbetering van het voorzieningenpakket aan familieleden of verzorgers van mensen met PWS
- inventariseren van kennis omtrent behandelmethoden en begeleidingsvormen
- verspreiden van informatie en inzichten
www.praderwillistichting.nl

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.

www.prader-willi-fonds.nl

Verwijzing

In Nederland wordt een grote groep kinderen met PWS vanaf jonge leeftijd gevolgd door het PWS-team van het Erasmus MC/Sophia. Een groot deel van deze kinderen neemt deel aan onderzoek, wat deels gecoördineerd wordt door de Stichting **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Kind en Groei in samenwerking met het Erasmus MC. 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, door te verwijzen naar het Erasmus MC/Sophia, gericht aan dr. Gerthe Kerhof, met vermelding van de diagnose in de brief.

Voor vragen is het team bereikbaar via mailadres pwskind@erasmusmc.nl. Uiteraard zijn ook de ouders en kinderen die niet willen deelnemen aan onderzoek welkom op de PWS polikliniek.

Er is ook een polikliniek in het Erasmus MC voor volwassenen met PWS. Hiervoor kunnen de volwassen patiënten verwezen worden naar het Erasmus MC, gericht aan dr. Laura de Graaff-Herder, onder vermelding van de diagnose PWS.

Het PWS-expertisecentrum in het Radboudumc/Amalia Kinderziekenhuis is gespecialiseerd in de zorg voor kinderen en jongeren met PWS tot 18 jaar. Aanspreekpunt is kinderarts dr. Joyce Geelen.

Stichting Kind en Groei

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.

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

Observatiecentrum De Hondsborg

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.
www.koraal.nl/over-koraal/locaties/de-hondsborg

Vincent van Gogh Instituut voor Psychiatrie

Aanbieder van specialistische geestelijke gezondheidszorg voor jongeren en volwassenen, met onder andere expertise op het gebied van PWS.
www.vvgi.nl

MEE

Stichting MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke beperking of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
www.mee.nl

Passend onderwijs

Informatiepunt omtrent passend onderwijs.
www.passendonderwijs.nl

Overige relevante websites

- Prader-Willi Huis, kleinschalige woonvorm voor 28 kinderen en volwassenen met PWS:
www.caressingcare.nl
- Website - onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen van zeldzame
[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

aandoeningen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:

www.zichtopzeldzaam.nl

- Wegwijzer van de overheid naar zorg en ondersteuning: www.regelhulp.nl
- Website voor mantelzorgondersteuning: www.mantelzorg.nl
- Wegwijzer van de overheid voor iedereen die zorg en ondersteuning nodig heeft: www.wehelpen.nl
- Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte: www.iederin.nl
- Passend onderwijs: www.passendonderwijs.nl
- Informatie over vroege interventieprogramma's voor de sociaal-emotionele ontwikkeling:
www.expertisecentrumpws.nl
www.integralevroeghulp.nl
www.specialplay.nl/
www.theraplay.nl

Achtergrondinformatie

- Nederlandse Vereniging Kindergeneeskunde: Landelijke [richtlijn Diagnostiek en behandeling van kinderen met PWS](#)
- [Patiëntenbrief](#) van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)
- [Zorgpad](#) voor kinderen en jongvolwassen met PWS

NHG-standaarden

- [Obesitas](#)
- [Diabetes mellitus type 2](#)
- [Schildklierandoeningen](#)
- [Visusklachten](#)
- [Cardiovasculair risicomanagement](#)
- [Bacteriële huidinfecties](#)
- [Obstipatie](#)
- [Nederlandse Vereniging voor Artsen Verstandelijk Gehandicapten \(NVAVG\)](#) heeft op de [website](#) diverse richtlijnen en adviezen waaronder *medische beslissingen rond het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking*.
- [Adviesgroep Groeihormoon van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde](#). [Richtlijn groeihormoonbehandeling](#) van kinderen met het Prader-Willi syndroom.
- [Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland \(V&VN\)](#) Multidisciplinaire richtlijn [Signaleren van pijn](#) bij mensen met een verstandelijke beperking.

Brochures van Prader-Willi Stichting:

- [Welkomstboekje voor ouders](#)
- [Medical alerts](#)
- [Dental alerts](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

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, Wolffenbittel 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.
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. Damen L, Grootjen LN, Juriaans AF, De Graaff LCG, Van der Velden JAEM, 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. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2020 Oct;93(4):439-448.
8. 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.
9. 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.
10. 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.
11. 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.
12. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Literatuurlijst

13. Elena G, Bruna C, Benedetta M, Stefania DC, Giuseppe C. Prader-Willi Syndrome; Clinical Aspects. Journal of Obesity. 2012. Doi: 10.1155/2012/473941.
14. 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.
15. Festen DAM, Wevers M, Lindgrent AC, Böhm 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.
16. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, O’Riordan MA, Cassidy SB. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. Pediatrics. 2001;108:E92. PubMed PMID: 11694676.
17. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014. <https://zichtopzeldzaam.nl/documenten/huisartsgeneeskundige-zorg/>.
18. Hokken-Koelega ACS, Otten BJ, Van Alfen-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.
19. 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.
20. Juriaans AF, Kerkhof GF, Hokken-Koelega ACS. The Spectrum of the Prader-Willi-like Pheno- and Genotype: A Review of the Literature. Endocr Rev. 2022 Jan 12;43(1):1-18. doi: 10.1210/endrev/bnab026. PMID: 34460908.
21. 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.
22. 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.
23. 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.
24. Orphanet Report Series. Prevalence distribution of rare diseases. www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf.
25. Pellikaan K, Rosenberg AGW, Kattentidt-Mouravieva AA, Kersseboom R, Bos-Roubos AG, Veen-Roelofs JMC, et al. Missed Diagnoses and Health Problems in Adults With Prader-Willi Syndrome: Recommendations for Screening and Treatment, The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 105, Issue 12, December 2020, Pages e4671–e4687, <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaa621>.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Prader-Willi syndroom**
- > **Diagnose**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Bijlage 3**
- > **Bijlage 4**
- > **Colofon**

Literatuurlijst

26. 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.
27. 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.* (July) 2012, 97(7): 2307-14.
28. 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.
29. 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 Endocrin Metab.* 2012 (Mar);97(3):452-9.
30. Sinnema M. Prader-Willi syndrome: genotype and phenotype at adult age. Maastricht, 2011.
31. 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.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Bijlage 1

Belangrijkste kenmerken van PWS per leeftijdscategorie

Leeftijd	Kenmerken*
Prenataal	<ul style="list-style-type: none">• Minder kindsbewegingen• Polyhydramnion
Geboorte	<ul style="list-style-type: none">• Vaker stuitligging• Vaker keizersnede• Laagnormaal geboortegewicht
Neonaat (< 30 dagen oud)	<ul style="list-style-type: none">• Hypotonie, met name axiaal• Zwakke zuigreflexen• Hypoplasie externe genitalia• Schommeling temperatuur• Weinig spontane bewegingen en geluiden• Milde dysmorfe kenmerken (smal voorhoofd, amandelvormige ogen, kleine mond en dunne bovenlip, omlaag krullende mondhoeken)
< 2 jaar oud	<ul style="list-style-type: none">• Hypotonie• Spierzwakte• Voedingsproblemen waarvoor sondevoeding
2-12 jaar oud	<ul style="list-style-type: none">• Oorspronkelijke eetproblemen verbeteren• Toename van de eetlust, waarvan een deel hyperfagie ontwikkelt, zonder begeleiding leidend tot extreem overgewicht• Kleine lengte• Afwijkende lichaamssamenstelling (relatief hoog lichaamsvetpercentage, lage vetvrije massa)• Karakteristiek postuur: afhangende schouders, zwaar middenlijf, genu valgum, scoliose• Intellectuele en sociaal-emotionele problemen worden zichtbaar, bijvoorbeeld driftbuien, eigenwijsheid, opkroppen emoties, skinpicking, labiliteit, moeite met veranderen routines

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Bijlage 1

Belangrijkste kenmerken van PWS per leeftijdscategorie (vervolg)

Leeftijd	Kenmerken*
12-18 jaar oud (puberteit)	<ul style="list-style-type: none">• Incomplete of vertraagde puberteit; soms juist heel vroege geslachtsbehandling. Late of geen baardgroei en lichaamsbehandling, late of uitblijvende eerste menstruatie (menarche blijft vaak uit, onregelmatig bloedverlies)• Groeispurt blijft vaak uit• Kleine handen en voeten, taps toelopende vingers• Meer uitgesproken pubergedrag (rebellie, gedragsproblemen), met name ten aanzien van eten• Verminderde spiermassa en botdichtheid
>18 jaar oud (volwassenen)	<ul style="list-style-type: none">• Risico op ernstige obesitas vanwege onvoldoende toezicht van ouders/begeleiders• Verstandelijke beperking (IQ van 50-85; 25% heeft een IQ > 70)• Goed in visuospatiële taken (bijvoorbeeld beelden en gezichten)• Goed in legpuzzels• Secundair aan overgewicht: DM, longproblemen, OSAS (snurken), hypertensie, hart- en vaatziekten• Verhoogd risico op psychoses, met name bij mUPD• Emotionele stoornissen• Bij veel patiënten kunnen de functionele vaardigheden al afnemen vanaf 40 jaar• Vanaf de leeftijd van 50 jaar forse achteruitgang mogelijk op het gebied van ADL, psychisch functioneren, lichamelijk functioneren en zorgafhankelijkheid
Overlijden	<p><u>Jonge leeftijd</u></p> <ul style="list-style-type: none">• 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 <p><u>Adolescenten</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Cave maagnecrose <p><u>Volwassenen</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Volwassenen overlijden vooral aan hart- en vaatziekten en longproblemen, die gerelateerd zijn aan overgewicht

* 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.

Bron: 'Masterplan Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom' vastgesteld op 29-11-2013.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

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

Bron: Nutritional phases in Prader-Willi syndrome; Miller et al.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Bijlage 3

Aandachtspunten voor preventief medisch onderzoek bij volwassenen met PWS in het expertisecentrum

Gebied	Aandachtspunt
Algemeen	<ul style="list-style-type: none">• Algemene gesteldheid• Woon- en werkomstandigheden• Relaties en seksualiteit• Gebruik van genotsmiddelen• Algemene screeningsprogramma's voor mensen met een verstandelijke beperking• Medicatie en mogelijke bijwerkingen
Genetica	<ul style="list-style-type: none">• Bevestigen van de klinische diagnose PWS met genetisch onderzoek indien niet eerder verricht
Voeding en gewicht	<ul style="list-style-type: none">• Gewicht, beloop en BMI• Dieet, lichaamsbeweging en management ter voorkoming van overgewicht
Cardiovasculair	<ul style="list-style-type: none">• Hypertensie• Diabetes mellitus type 2• Cardiale klachten. Overweeg ECG, echo cor
Respiratoir	<ul style="list-style-type: none">• Luchtweginfecties
Gastro-intestinaal	<ul style="list-style-type: none">• Obstipatie• Rectaal bloedverlies (inclusief skinpicking in dit gebied)
Endocrien	<ul style="list-style-type: none">• Menstruele cyclus• Osteoporose en botdichtheid• Behoeftte aan vitamine D en calcium suppletie• Behoeftte aan behandeling met geslachtshormoon• Behoeftte en mogelijkheden van groeihormoonbehandeling• Bijnierinsufficiëntie• Schildklierfunctie

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Bijlage 3

Aandachtspunten voor preventief medisch onderzoek bij volwassenen met PWS in het expertisecentrum (vervolg)

Gebied	Aandachtspunt
Urogenitaal	<ul style="list-style-type: none">• Indaling testes. Overweeg orchidopexie indien niet ingedaald• Liesbreuk• Urine incontinentie
Orthopedisch	<ul style="list-style-type: none">• Scoliose/kyfose• Artrose• Heupproblemen• Knieproblemen• Voetafwijkingen
Slaap	<ul style="list-style-type: none">• Obstructief slaapapneu syndroom (OSAS)• Overweeg verwijzing voor polysomnografie
Oogheekundig	<ul style="list-style-type: none">• Strabismus en visus
Huid	<ul style="list-style-type: none">• Tekenen van skinpicking, oedeem en erysipelas
Gebit	<ul style="list-style-type: none">• Verwijzing voor tandheelkundige zorg
Gedrag en psychiatrie	<ul style="list-style-type: none">• Gedragsproblemen, -veranderingen en management• Depressieve, (hypo)mane en psychotische kenmerken (en eventuele voorlopers hiervan)
Ontwikkeling en functie	<ul style="list-style-type: none">• Fysieke conditie (fysiotherapie)• Cognitief functioneren• Functionele achteruitgang en tekenen van dementie (>50 jaar)

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



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Bijlage 4

Algemene aandachtspunten

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 PWS:

Na het stellen van de diagnose

- Benader de (ouders van de) patiënt actief, op korte termijn nadat de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig hoe de (ouders van de) patiënt de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling heeft ervaren.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en zijn naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe verloopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief aan de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas bij overdracht van het hoofdbehandelaarschap de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.
- 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 een 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 of de regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders is afgesproken met de hoofdbehandelaar of de regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden van PWS (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Medische begeleiding

- De behandeling van PWS ligt primair bij de hoofdbehandelaar.
- Zorg dat u op de hoogte bent van het behandelplan van de patiënt.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Colofon

Deze update van de Informatie voor de huisarts over het Prader-Willi syndroom kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de **Prader-Willi Stichting**, de **VSOP** (patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze tekst is onderdeel van een informatiereeks die te downloaden is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Prader-Willi Stichting

Telefoon: 06 42 66 43 91
E-mail: info@praderwillistichting.nl
www.praderwillistichting.nl

Stichting Prader-Willi Fonds

Telefoon: 06 42 66 43 91
E-mail: info@prader-willi-fonds.nl
www.prader-willi-fonds.nl

VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088 506 55 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org
vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Prader-Willi syndroom
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Bijlage 3
- > Bijlage 4
- > Colofon

Colofon

Redactie 2022

M.A. Griffioen, arts/auteur VSOP

E. Dwarswaard, projectmedewerker VSOP

F. Nicolai, voorzitter Prader-Willi Stichting

Dr. L.C.G. de Graaff-Herder, internist-endocrinoloog, Erasmus UMC te Rotterdam

Dr. J. Geelen, kinderarts Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen, Radboudumc te Nijmegen

Dr. G.F. Kerkhof, kinderarts-endocrinoloog, Erasmus MC te Rotterdam

L. Boelman, huisarts en wetenschappelijk medewerker NHG

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over PWS kwam tot stand mede dankzij een financiële bijdrage van de Prader-Willi Stichting.

Soest, mei 2023



