

Geachte huisarts,

De persoon van wie u deze brief heeft gekregen heeft (een kind met) het zeldzame Prader-Willi syndroom.

Informatie over het Prader-Willi syndroom vindt u in de digitale huisartsenbrochure op www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/praderwilli, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten en www.praderwillistichting.nl .

Het NHG, de Prader-Willi Stichting en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten.

Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. Op de website www.praderwillistichting.nl zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt hier ook meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld jeugdartsen, fysiotherapeuten, diëtisten onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts

Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Prader-Willi syndroom

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een zeldzame, neurogenetische aandoening.¹ 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.¹²

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 sterftcijfer van 3% per jaar. Oorzaken van plotseling overlijden zijn gecompliceerd verlopende luchtweginfecties, slaapapneu, respiratoire insufficiëntie, maagnecrose of cardiovasculaire problemen.

De brochure 'Informatie voor de huisarts over Prader-Willi syndroom' is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de Prader-Willi Stichting, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).