

(Poli-)klinische zorg voor volwassenen met genetische syndromen

Praktische tips voor Internisten (i.o.)

Ontwikkeld door:

Dr. Jacqueline Goos, Arts-onderzoeker Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen

Dr. Laura de Graaff, Internist-endocrinoloog Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen en oprichter van Centrum voor volwassenen met Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen ('Syndroompoli') Erasmus MC / Radboudumc

Kirsten Davidse, verpleegkundig specialist Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen

Janneke Baan, internist ouderengeneeskunde

Tekst en vormgeving: Karin van der Zwaan, coördinator Syndroompoli Nijmegen

Disclaimer: de inhoud van dit (levende) document is samengesteld op basis van praktijkervaring opgedaan tijdens de eerste 10 jaar Interne geneeskunde voor Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen in Nederland. Aan dit document kunnen geen rechten worden ontleend.

Wil je iets vragen, toevoegen of (laten) aanpassen? Mail naar interneEAA@erasmusmc.nl

Inhoudsopgave

1. Inleiding.....	5
2. Doelgroep en Toepassingsgebied.....	5
3. Organisatie van Syndroomzorg	6
3.1 Multidisciplinaire Opzet.....	6
3.2 Praktisch advies bij Opstarten Syndroompoli:	8
4. Taakverdeling in de Zorgketen	9
5. Transitie van Jongvolwassenen	10
6. Consultvoering – Algemene Aanpak	11
6.1. Voorbereiding van het Consult	11
6.2. Consultvoering en Communicatie’	12
6.2.1 Taalgebruik Aanpassen	12
6.2.1 Contactopbouw	12
6.2.3 Uitleg Structuur Consult	12
6.2.4 Communicatietips bij Tijdsdruk	13
6.2.5. gebruik picto’s en tekeningen voor uitleg	13
6.3. Gesprek met Ouders of Begeleiders.....	14
6.3.1 Waardering en Samenwerking	14
7. Lichamelijk Onderzoek	15
7.1 Uitgangspunten.....	15
7.2 Standaard onderzoeken.....	15
8. Aanvullend Onderzoek	15
8.1 Bloedonderzoek	15
8.2 Beeldvorming.....	16
9. Na het Consult	16
9.1 Communicatie en Nazorg.....	16
10. Verslaglegging – Samenvatting & MDO	17
11. Syndroomspecifieke Aandachtspunten (Prader-Willi Syndroom).....	17
11.1 Valkuilen in Laboratoriumdiagnostiek bij PWS	17
11.2. Gedragsmatige en Neurologische Kenmerken bij PWS	18
11.3 Voeding, Gewicht en Hyperfagie.....	18
11.3.1 Hyperfagie.....	18
11.3.2 onbegrepen gewichtstoename	19
11.4 Huid, Haar en Skin Picking	19
11.5 Bewegingsapparaat	19

11.6 Hart en Longen	19
11.7 Tractus Digestivus	20
11.8 Endocriene Aandachtspunten bij PWS	20
11.9 Samenvatting – Klinische Kernpunten bij PWS	22
12. Herkenning van (syndromale) verstandelijke beperking	22
13. Informeel netwerk van ‘syndroom-Internisten’ in Nederland	24
14. Implementatie in de Klinische Praktijk	24
14.1 Praktische Stappen voor Ziekenhuizen	24
14.2. Kwaliteitsborging & Registratie	25
14.3 Onderzoek en Innovatie.....	25
15. Literatuur en Aanbevolen bronnen	26
15.1 Kernartikelen en proefschriften	26
15.2 Patiënteninformatie en klinische ondersteuning	26
16. Slotbeschouwing	26

1. Inleiding

Volwassenen met zeldzame genetische syndromen vormen een groeiende patiëntengroep in de Interne Geneeskunde. Door verbeterde Kindergeneeskundige zorg bereiken steeds meer patiënten de volwassen leeftijd. Deze groep vraagt om een specialistische benadering die afwijkt van standaard Interne zorg, vanwege:

- Atypische presentatie van klachten
- Syndroomspecifieke medische problematiek
- Syndroomspecifieke normaalwaarden (lab, beeldvormend onderzoek)
- Vroegtijdige veroudering
- Complexe interactie tussen somatiek, gedrag en medicatie

Doel van deze handreiking is internisten en internisten-in-opleiding te ondersteunen bij het bieden van passende, gestructureerde zorg aan deze unieke patiëntengroep.

2. Doelgroep en Toepassingsgebied

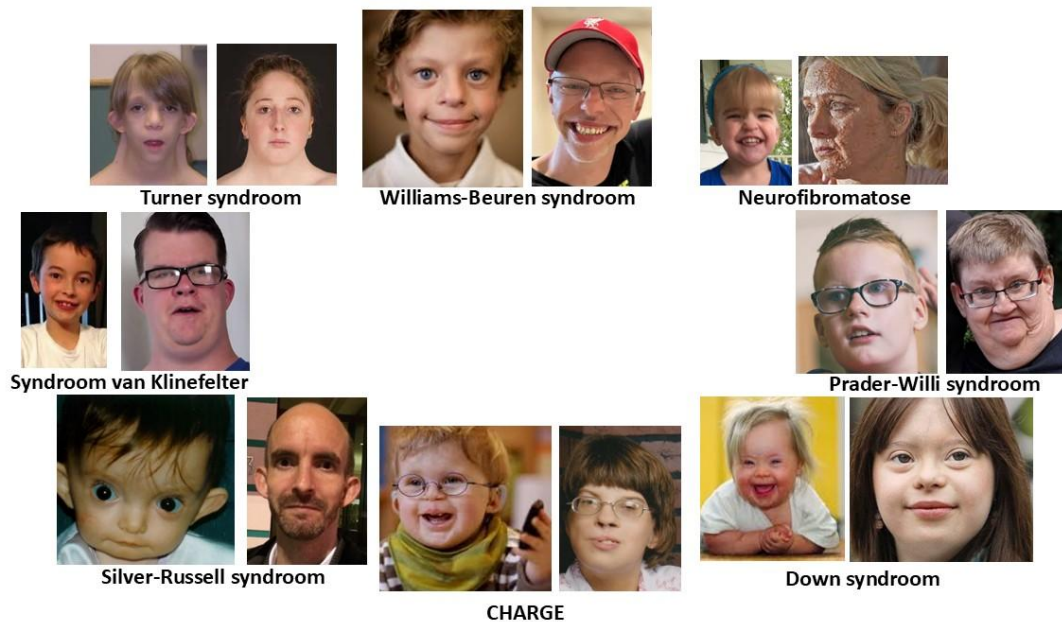
Deze handreiking is bedoeld voor:

- Internisten (alle subspecialismen)
- Artsen in opleiding tot Internist

Het document is toepasbaar in alle ziekenhuis settings (academisch, STZ, perifeer) en vormt een aanvulling op bestaande ziekte-specifieke richtlijnen, waarvan diagnostiek en behandeling anders kunnen lopen bij mensen met genetische syndromen.

De doelgroep betreft volwassenen met genetische syndromen. Er bestaan duizenden syndromen. Mensen met syndromen hebben meestal een combinatie van neurocognitieve problemen (zoals verstandelijke beperking, autisme, ADHD, moeite met sociale contacten, moeite met plannen en organiseren) en lichamelijke problemen (aangeboren hartafwijking, maag-darmproblemen, immuundeficiënties, hormoontekorten, enz.) of neurologische problemen (epilepsie, spasticiteit).

Vaak hebben mensen met syndromen ook syndroom-specifieke dysmorphe kenmerken:



Figuur 1 Uiterlijke kenmerken van enkele genetische syndromen

3. Organisatie van Syndroomzorg

3.1 Multidisciplinaire Opzet

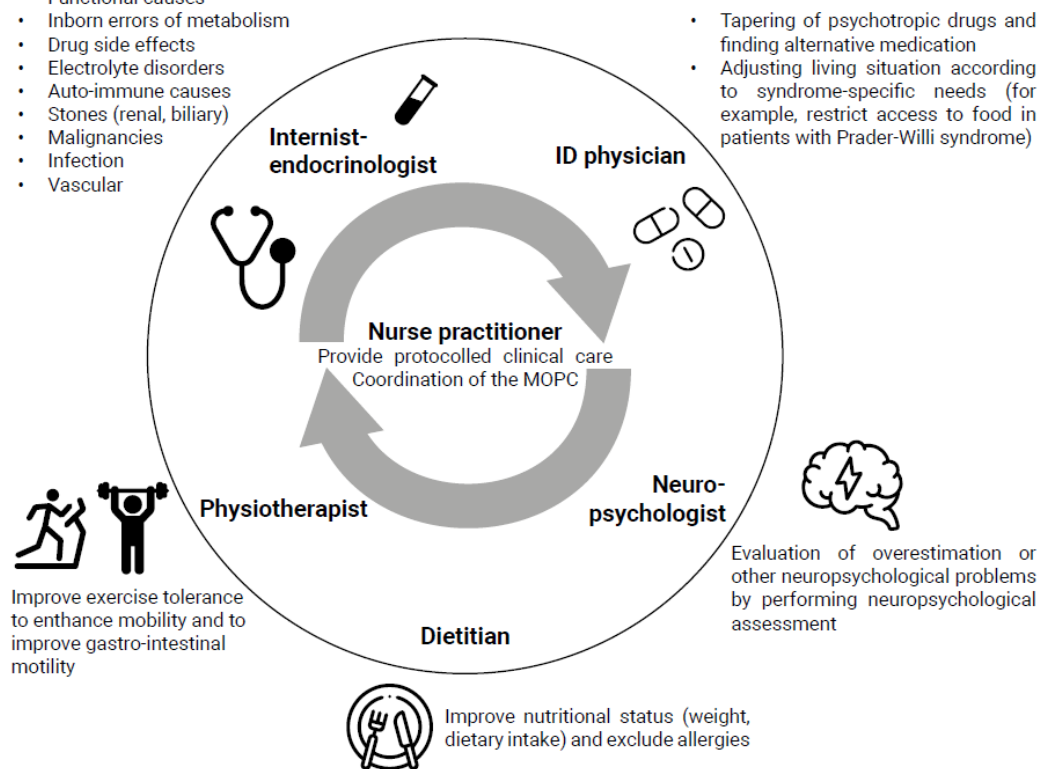
Juist vanwege deze combinatie neurocognitieve uitingen en lichamelijke problemen is samenwerking met meerdere disciplines aan te raden:

- **Internist** (of AIOS onder supervisie)
- **Arts voor verstandelijk gehandicapten** (arts VG). De arts VG is onmisbaar in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Artsen VG zijn expert op het gebied van gedrag, psychofarmaca, wonen, seksualiteit, wilsbekwaamheid, enz. De opleiding tot arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG) in Nederland is een postacademische vervolgopleiding van drie jaar, waarin de aios binnen zorginstellingen werkt voor mensen met een verstandelijke beperking en stage-ervaring opdoet in onder meer neurologie, genetica, revalidatie en psychiatrie. Hoewel de meeste artsen VG een brede medische kennis hebben, kan medisch-specialistische kennis op gebied van bv. complexe nefrologie, endocrinologie of immunologie niet verwacht worden. Daarom is de samenwerking tussen arts VG en internist cruciaal. Let op: zie ook www.vgn.nl/nieuws/vind-een-arts-vg-bij-jou-de-buurt.
- **Diëtist VG** in geval van onder- of overgewicht. Te vinden via www.dietistvg.nl) of betrek een leefstijlcoach VG (bijvoorbeeld via www.Thirottraining.nl of www.Uniekgezond.nl). Het is belangrijk om een gespecialiseerde diëtist VG te betrekken, omdat niet-VG diëtisten meestal niet de benodigde kennis hebben van gedrag en van syndroom-specifieke voedings'eisen'. Zo zal iemand met Prader-Willi syndroom in gewicht blijven aankomen als er geen rekening wordt gehouden met het feit dat bij PWS de calorie verbranding 60% is van mensen zonder PWS.

- **Neuropsycholoog.** Het Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie heeft veel syndroom expertise, werkt samen met diverse poliklinieken in Nederland en is na overleg in consult te vragen, zie ook www.cvneuropsychiatrie.nl. Het is belangrijk om een neuropsycholoog met syndroomexpertise te betrekken, vanwege de syndroomspecifieke problematiek. Zo hebben mensen met Williams-Beuren syndroom (WBS) en PWS discrepant sterke verbale vaardigheden ten opzichte van hun perceptuele vaardigheden. Daardoor is er een verhoogd risico op overschatting en overvraging, met moeilijk verstaanbaar gedrag als gevolg.
- **Verpleegkundig specialist,** als eerste aanspreekpunt voor patiënten en voor coördinatie van spreekuren. Daarnaast kan de VS zelfstandig spreekuren doen voor de syndromen waarvoor geen medisch-specialistische kennis is vereist, waarvoor richtlijnen bestaan of die anderszins te standaardiseren zijn.
- **Het is raadzaam om in het ziekenhuis contact te leggen met medisch specialisten die op consultbasis kunnen worden betrokken:**
 - klinisch geneticus voor syndroom-specifieke vragen, of bij twijfel over de diagnose
 - cardioloog
 - longarts
 - neuroloog
 - orthopaed
 - MDL arts
 - uroloog
 - gynaecoloog
- Optioneel: fysiotherapeut, maatschappelijk werker, gedragsdeskundige

Exclude internal causes of abdominal complaints

- Hormone excess or deficiencies
- Functional causes
- Inborn errors of metabolism
- Drug side effects
- Electrolyte disorders
- Auto-immune causes
- Stones (renal, biliary)
- Malignancies
- Infection
- Vascular



Figuur 2 Een voorbeeld van de multidisciplinaire aanpak van gezondheidsklachten (hier: buikklachten) bij mensen met genetische syndromen

3.2 Praktisch advies bij Opstarten Syndroompoli:

- Start kleinschalig (bijv. 4 keer per jaar)
- Werk met vaste overlegmomenten (MDO) met tenminste de internist (i.o.), neuropsycholoog en arts VG. Als het nog niet haalbaar is om een 'eigen' MDO te vormen, dan is er mogelijkheid om aan te sluiten bij de MDO's van de syndroompoli's in Rotterdam en Nijmegen, om vragen te stellen en ervaring op te doen.
- Gebruik bestaande kennis: zie ook [NVE klinisch netwerk](#), raadpleeg laagdrempelig collega's via de Siilo groep 'Genetische Syndromen / Int EAA' en lees de praktische aanbevelingen vermeld onder 'literatuur en aanbevolen bronnen'.
- Bij patiënten die overkomen vanuit de kindergeneeskunde: sluit indien mogelijk (online) aan bij het consult van de kinderarts, om angst en bezorgdheid weg te nemen bij patiënt en ouders/verzorgers.

4. Taakverdeling in de Zorgketen

Bij de overgang van Kindergeneeskunde naar Interne Geneeskunde is het essentieel de rolverdeling tussen betrokken zorgverleners te expliciteren. Ouders zijn gewend dat de kinderarts aanspreekpunt is voor álle problemen (van obstipatie tot pneumonie). Leg uit dat dat bij de volwassen zorg veel meer subspecialismes zijn (MDL, longarts, enz) en dat de taakverdeling anders is.

Naast de taakverdeling in het ziekenhuis, wordt transmuraal de volgende rolverdeling aanbevolen:

Huisarts	Algemene medische zorg; controles van diabetes en hypertensie behandeling, eerste aanspreekpunt bij niet-syndroomspecifieke klachten
Arts-VG	Gedrag, psychofarmaca, wonen, seksualiteit, wilsbekwaamheid
Internist EAA	Endocriene en internistische problematiek gerelateerd aan het syndroom

Een praktijkvoorbeeld:

Henk (56 jaar, Prader-Willi syndroom) heeft moeilijk instelbare diabetes. De syndroom-internist heeft GLP1 analoga en SGLT2 remmers gestart, maar ondanks deze medicatie blijft het HbA1c stijgen, waardoor er moet worden gestart met insuline behandeling. Henk heeft echter prik angst, die de insuline behandeling in de weg staat. De arts VG, die gespecialiseerd is in behandeling van moeilijk verstaanbaar gedrag, start met Henk en zijn begeleiders een traject om de prikangst tegen te gaan. Ook gaat de arts VG samen met de neuropsycholoog in gesprek met de begeleiders van de zorginstelling waar Henk woont. Er blijken veel verantwoordelijkheden bij Henk te worden gelegd. Hij gaat ondanks zijn hyperfagie ongesuperviseerd naar buiten en pakt daar voedsel uit de prullenbakken. Er is onvoldoende toezicht vanuit ouder en de zorginstelling, waardoor Henk eten kan krijgen en wegnemen van medebewoners. De syndroom-internist vraagt de neuropsycholoog van de syndroompoli in consult om de werkelijke ontwikkelingsleeftijd te onderzoeken en dit te bespreken met ouders en verzorgers. Hier blijkt dat Henk de verstandelijke ontwikkeling heeft van een 5-jarige, wat vanwege zijn hoge verbale IQ door niemand wordt opgemerkt. De neuropsycholoog geeft een klinische les aan de zorginstelling (over Henk en over PWS), waardoor zij beter weten hoe ze met Henk moeten omgaan. De supervisie wordt aangescherpt en Henk heeft geen vrije toegang meer tot eten. Dat neemt stress weg en zorgt voor betere bloedsuikers en een lager gewicht. Henk gebruikt een paar maanden langwerkend insuline (onder toezicht en controle van de huisarts). Als het HbA1c voldoende gedaald is, stemt de huisarts af met de internist. De insuline kan langzaam worden afgebouwd omdat er nu toezicht is op de voedsel inname van Henk. Het HbA1C blijft met alleen tabletten mooi onder controle.

NB: om verwachtingen over en weer goed helder te hebben, is het belangrijk om deze taakverdeling bij het eerste consult uit te leggen aan de patiënt en diens omgeving. Gebruik hierbij eventueel deze afbeelding van de behandeldriehoek:

Behandeldriehoek syndroomzorg voor volwassenen

De behandeldriehoek voor de syndroomzorg voor volwassenen bestaat uit de Huisarts, de Arts VG en de Internist. Maar wie doet wat?

De Huisarts, is o.a. verantwoordelijk voor:

- Eerstelijnszorg: infectie, kleine kwalen en chronische ziekten zoals diabetes
- Niet-syndroomspecifieke screening (zoals screening voor diabetes of hoge bloeddruk)
- Preventieve zorg zoals vaccinaties
- Coördinatie van zorg: verwijzingen naar specialisten

De Arts VG, specialist in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking, is o.a. verantwoordelijk voor:

- Gedrag, epilepsie
- Slikproblemen, obstipatie, horen en zien, motorische beperkingen
- Inschatting van pijn bij mensen die niet goed kunnen communiceren
- Samenwerking met logopedisten, fysiotherapeuten, gedragsdeskundigen, begeleiders, huisarts, revalidatiearts, enz.
- Soms: syndroomspecifieke screening

De Internist, specialist in complexe medische problematiek, is o.a. verantwoordelijk voor:

- Endocriene en metabole stoornissen: schildklierproblemen, osteoporose, hormoontekorten
- Orgaan-gerelateerde problemen zoals: hartafwijkingen, nierproblemen. Leverziekten
- Screening en follow-up bij genetische syndromen
- Multidisciplinaire samenwerking met Arts VG, huisarts, neuropsycholoog, leefstijlcoach VG, genetici en andere specialisten

Figuur 3 Een voorbeeld van een behandeldriehoek waarin de taakverdeling tussen internist, huisarts en arts VG wordt weergegeven. Let op: de inrichting van de behandeldriehoek kan variëren afhankelijk van de wensen van de individuele huisarts, arts VG en internist. Stem zonodig onderling af wie wat doet en communiceer dit met ouders/begeleiders om misverstanden te voorkomen!

5. Transitie van Jongvolwassenen

Een zorgvuldige transitie van kinderzorg naar volwassenenzorg is essentieel.

In 25% van de patiënten (één op de vier!) verloopt de transitie niet goed en komt de patiënt niet meer opdagen op de volwassen poli ('drop out'). Soms zijn daarvoor psychosociale oorzaken aan te wijzen, maar soms zijn er eenvoudige logistieke oorzaken aan te wijzen (zie ook Davidse K, et al. We mind your step: understanding and preventing drop-out in the transfer from paediatric to adult tertiary endocrine healthcare. Endocr Connect. 2022 May 25;11(5).

Het onderwerp 'transitie' is een vak op zich, maar er zijn enkele concrete aanbevelingen om de transitie beter te laten lopen drop-out tegen te gaan:

- Sluit als internist live of online aan in de spreekkamer bij de kinderarts, om angst en bezorgdheid bij patiënten en ouders te verminderen en alvast het linkje te leggen naar de volwassen zorg
- Kinderarts: neem 2-3 maanden na de laatste poli-afspraak contact op: hebben ouders inderdaad een afspraak gekregen op de volwassen poli?
- Internist: lees de overdrachtsbrief goed en neemt initiatief indien er actie wordt gevraagd (zoals het oproepen van de patiënt)
- Internist en kinderarts: communiceer direct via email of Siilo (naast formele verslaglegging)
- Ouders/verzorgers: trek aan de bel als iets niet goed verloopt

Optioneel: Gebruik zo mogelijk gestructureerde overdrachtsformulieren tijdens de transitieperiode. Het gebruik van transitie vragenlijsten kan hiaten in medische ‘zelfredzaamheid’ tijdig helpen signaleren. Zie ook www.opeigenbenen.nu.

6. Consultvoering – Algemene Aanpak

Spreekuur voorbereiding, -opbouw en communicatie tijdens het consult vragen om specifieke aanpassing bij volwassenen met syndromen en/of een verstandelijke beperking.

- Communicatie met ouders en begeleiders
- Richtlijnen voor lichamelijk en aanvullend onderzoek
- Opvolging en verslaglegging

6.1. Voorbereiding van het Consult

Een goede voorbereiding voorkomt onnodige diagnostiek. Ouders hebben zelf vaak veel kennis van het syndroom van hun kind. Goed voorbereid het gesprek in gaan, versterkt het vertrouwen van patiënt en ouders / verzorgers.

Gebruik deze zoekterm in PubMed om relevante medische informatie te vinden:

[Naam van het syndroom] AND (pituitary OR thyroid OR endocrine OR parathyroid OR calcium OR adrenal OR bone OR gonad* OR growth OR pulmon* OR cardiac OR gastric OR intestin* OR liver OR hepatic OR kidney OR pancrea* OR renal OR weight OR aging)

Aanvullend:

- Zoek patiënteninformatie en richtlijnen op ouderinitiatieven- en patiëntenverenigingwebsites
- Gebruik www.syndromen.net
- Vraag Chat GPT ‘welke problemen op het gebied van de Interne Geneeskunde komen voor bij syndroom [.....]? (tijdbesparend maar minder duurzaam):

6.2. Consultvoering en Communicatie'

Mensen die door hun syndroom een verstandelijke beperking hebben, vinden het ziekenhuisbezoek vaak erg spannend. Hierdoor kunnen ze minder coöperatief zijn, wat tijdsverlies en stress oplevert. Daarom enkele tips voor een ontspannen en soepel verlopend consult:

6.2.1 Taalgebruik Aanpassen

Soms staat in de verwijsbrief al iets vermeld over de ontwikkelingsleeftijd. Pas je communicatie daarop aan. Let op: gebruik eenvoudige taal, maar behandel de patiënt niet als een klein kind.

Vraag of je mag tutoyeren en of je de patiënt bij zijn voornaam mag noemen.

Pas je woorden aan het begripsniveau van de patiënt aan. Bijvoorbeeld:

Niet:	Wel:
"Bij voorkeur"	"Het liefste zou ik..."
"In het algemeen"	"Meestal"
"Waarschijnlijk"	"ik denk dat"
"Helaas"	"Dat is jammer"

6.2.1 Contactopbouw

Begin het gesprek niet meteen medisch. Gebruik de eerste 5-10 minuten voor contact opbouw.

- Geef een compliment: "Wat een mooie trui!"
- Stel vragen zoals: "Wat heb je gisteren gedaan?" "Heb je een lievelingsdier?"
- Vermijd abstracte vragen als "Hoe gaat het met je?" stel in plaats daarvan concrete vragen:
 - "Heb je weleens buikpijn?"
 - "Hoe vaak ga je naar de WC?"
 - "Ben je weleens verdrietig?"
 - "Ben je weleens boos?"

6.2.3 Uitleg Structuur Consult

Vertel vooraf hoe het consult zal verlopen:

"Eerst leg ik uit wat we gaan doen, dan stel ik vragen aan jou en je ouders, daarna kijk ik je na. Daarna prikken we bloed en urine, en zijn er nog een paar andere afspraken."

6.2.4 Communicatietips bij Tijdsdruk

Luister geduldig, maar bewaak de tijd. Bij uitloop: “Hee Mark, ik zou nog de h le middag met jou willen praten! Maar er zitten nog meer mensen te wachten. Vind je het goed als we nu doorgaan met het onderzoek?”

6.2.5. gebruik picto’s en tekeningen voor uitleg

Picto’s tonen tijdens het consult, of zelf tekeningen maken, kan het ijs breken en kan moeilijke onderwerpen eenvoudiger maken.

- www.steffie.nl bevat voor mensen met een licht verstandelijke beperking (LVB) heldere uitleg over o.a. medische onderwerpen.
- www.leerzelfonline.nl bevat begrijpelijke informatie over talloze onderwerpen, o.a. over gezondheid.

Veel mensen met syndromen hebben obstipatie. Voor diagnostiek en titreren van bv. macrogol dosering is de Bristol stoolchart een nuttig visueel hulpmiddel.



Figuur 4: Bristol stoelgangsscore

- Type 4 = streefwaarde
- Type 1–3 = neem een zakje macrogol extra per dag
- Type 5–7 = neem een zakje macrogol minder per dag

6.3. Gesprek met Ouders of Begeleiders

6.3.1 Waardering en Samenwerking

Communicatie met ouders en verzorgers vraagt net als bij ‘reguliere’ consulten om goede sociale vaardigheden, tijd, respect en geduld.

Bij ouders van mensen met genetische syndromen zijn er nog enkele specifieke aandachtspunten:

1. Veel ouders hebben jarenlang gestreden voor goede zorg voor hun kind. Erken hun kennis en inzet.
2. Neem de mening van ouders en verzorgers aan als ‘expert opinion’. Zij lezen hun kind als geen ander. Goed luisteren en hun bezorgdheid serieus nemen, kan veel medische complicaties voorkomen.
3. Veel ouders zijn overbelast; onder ouders van mensen met PWS is ~90% gescheiden. Een assertieve of snibbige reactie is vaak te verklaren door stress, verdriet of bezorgdheid.

Verwijs preventief naar ondersteuning via www.your-world.nl/mantelzorgers.

Dit is een ouder-ondersteuningsprogramma opgezet door artsen en ouders van de syndroompoli in Rotterdam.

“Wij vinden het belangrijk om ook voor jullie als ouders te zorgen. We willen dat u fit blijft, zodat u uw kind goed kunt blijven ondersteunen — ook medisch.”

7. Lichamelijk Onderzoek

Let op:

- 1 op de 3 volwassenen met een verstandelijke beperking heeft ooit seksueel misbruik meegemaakt. Onderzoek van het genitaal en/of rectaal toucher daarom alleen doen als daar een harde indicatie voor is, en in overleg.
- 70–72% heeft één of meerdere vormen van mishandeling meegemaakt. Dit kan ervoor zorgen dat patiënten het lichamelijk onderzoek moeilijk vinden, of dat ze onverwacht reageren. Het palperen van de schildklier kan de patiënt bijvoorbeeld doen denken aan een eerdere wurggreep.

7.1 Uitgangspunten

- Leg uit wat je doet
- Neem de tijd
- Laat ouders instructies voordoen als patiënt deze niet begrijpt

7.2 Standaard onderzoeken

- Hart, longen, buik, extremiteiten
- Schildklierpalpatie
- Inspectie op skin picking (bijv. bij PWS)
- Gibbuscontrole (vraag patiënt met vingers naar de tenen te reiken)

8. Aanvullend Onderzoek

8.1 Bloedonderzoek

Gebruik bij eerste consult een **breed syndroomscreeningspakket**:

Bloedonderzoek	Doel
CRP, BSE, volledig bloedbeeld, RDW	Infectie/inflammatie
Elektrolyten (Na, K, Mg, Ca, fosfaat) + albumine	Metabole status
Leverenzymen, creat, Cystatine-C, eGFR	Nier- en leverfunctie
TSH, FT4, cortisol, LH/FSH, IGF-1, prolactine	Endocriene screening
Urine AO + albumine/creatinine-ratio	Nierfunctie/eiwitverlies

Let op:

- Bij hypotonie of geringe spiermassa (bij bijvoorbeeld rolstoelafhankelijkheid of inherent aan syndroom): altijd Cystatine-C meten om overschatting nierfunctie te voorkomen

8.2 Beeldvorming

- **DEXA-scan:** bij syndromen met hypogonadisme, verminderde mobiliteit of fractuurgeschiedenis
- **X-slik:** bij verdenking stille aspiratie (bij hypotonie, dat bij veel syndromen voorkomt) of onbegrepen klachten (bijv. gedragsverandering)

9. Na het Consult

9.1 Communicatie en Nazorg

- Geef een visitekaartje of folder mee (liefst met foto van de zorgverleners, dat maakt het contact een volgende keer makkelijker)
- Koppel uitslagen en verder beleid schriftelijk terug aan ouders, begeleiders en arts-VG. Eén op één communicatie en 'hopen dat de ouders het doorgeven aan begeleiders' (of andersom) kan misverstanden en miscommunicatie veroorzaken, met medicatie fouten als gevolg.

Let op: veel ouders van syndroom kinderen zijn bovengemiddeld betrokken, soms zelfs ronduit assertief of kritisch. Hierdoor kan de communicatie na het consult wat intensiever zijn. In plaats van ze als 'lastige ouders' te beschouwen, is het goed om je te verplaatsen in hun situatie. Ze zijn door de jarenlange strijd rondom goede zorg voor hun (volwassen) kind getekend. Een goede verstandhouding met de ouders en verzorgers is echter onmisbaar voor het slagen van je behandeling. Ouders hebben ook een belangrijke signaleringsfunctie; zij zijn degenen die je tijdig op de hoogte brengen als het slechter gaat met je patiënt. Investeren in het contact en laagdrempelig bereikbaar zijn kan je later veel tijd en 'gedoe' besparen.

Verwijs bij specifieke behoeften naar:

Voeding	www.dietistvg.nl
Beweging	ThiroTraining (www.thirottraining.nl), Uniek Gezond (www.uniekgezond.nl) of Stichting Special Heroes Nederland (www.specialheroes.nl)
Ouder-ondersteuning	www.your-world.nl/mantelzorgers
Arts VG	Vind een arts VG bij jou in de buurt Vereniging Gehandicaptenzorg Nederland

10. Verslaglegging – Samenvatting & MDO

Elke samenvatting bevat minimaal:

- Voornaam, leeftijd, geslacht
 - Syndroom en genetische oorzaak
 - Syndroomspecifieke screening (snelteksten beschikbaar via syndroompoli Rotterdam / Nijmegen)
 - **Kopje MDO-EAA** met aandachtspunten per discipline (arts VG, neuropsycholoog, diëtist, klinisch geneticus, Leefstijl, Wonen)
-

11. Syndroomspecifieke Aandachtspunten (Prader-Willi Syndroom)

Patiënten met het Prader-Willi syndroom (PWS) vormen een aparte subgroep binnen de syndroomzorg. Door hun unieke combinatie van endocriene, metabole, gedragsmatige en neurologische kenmerken is een geïntegreerde aanpak vereist. Veel informatie over volwassenen met PWS is afkomstig uit klinische praktijkervaring, aangezien de literatuur hierover beperkt is.

11.1 Valkuilen in Laboratoriumdiagnostiek bij PWS

Let bij deze patiëntgroep op interpretatie van laboratoriumuitslagen:

Parameter / Bevinding	Klinische nuance bij PWS
CRP	Vaak normaal bij infectie; geen betrouwbare marker voor inflammatie
NT-proBNP	Onbetrouwbaar bij obesitas; tot 15% vals-negatief (dit geldt ook voor andere obesitas syndromen)
GFR	Vaak overschat; creatinine normaalwaarden zijn anders bij PWS (en andere syndromen met lage spiermassa)
Hyponatriëmie	Kan bij PWS wijzen op polydipsie (bijv. onder de douche stiekem drinken)
Hypercalciëmie	Denk bij PWS aan stiekeme inname van Ca/D supplementen van anderen in instelling
Vitamine-afwijkingen	Kunnen bij PWS afwijkend zijn door ongecontroleerde (stiekeme) supplementinname
Prolactine	Frequent verhoogd door psychofarmaca; analyse alleen bij stijging >3x normaal

Parameter / Bevinding	Klinische nuance bij PWS
IGF-1	Vaak verhoogd-normaal bij PWS; hogere waarde (tot +2,5 SD) mag worden geaccepteerd wegens verlaagde bioactiviteit van IGF-1 bij PWS
Anemie	Let op skinpicking (bijvoorbeeld in genitaal gebied). Rectaal skinpicking komt veel voor bij PWS en kan rectale pseudotumoren veroorzaken

11.2. Gedragmatige en Neurologische Kenmerken bij PWS

- **Disharmonisch cognitief profiel:** verbaal sterk, formaal zwakker → verhoogd risico op overvraging
- **Gedragsverandering:** vaak eerste signaal van somatische ziekte (denk aan UWI, fracturen, aspiratie)
- **Stille aspiratie:** laat in kaart brengen bij gedragsverandering of onbegrepen lichamelijke klachten, door middel van bijvoorbeeld een X-slik, als hypotonie voor kan komen bij het syndroom van je patient

Tip: Houd bij onbegrepen hypertensie, buikklachten of vermoeidheid rekening met stress door overvraging of niet-herkende somatiek.

11.3 Voeding, Gewicht en Hyperfagie

11.3.1 Hyperfagie

Hyperfagie (ongeremde eetlust) is het primaire probleem bij PWS, en leidt zonder strikte controle tot ernstige obesitas en voortijdig overlijden door maagruptuur en verslikking.

Belangrijkste maatregelen zijn:

- slot op de keuken en koelkast
- 24/7 supervisie (een kort moment zonder toezicht is genoeg om eten of geld te stelen)
- controle op geld / uitgaven

Mensen met hyperfagie zijn vaak erg vindingrijk in het verkrijgen van voedsel.

Enkele voorbeelden zijn:

- na de avondmaaltijd naar de burens lopen en zeggen dat ze nog niet hebben gegeten
- stiekem online eten bestellen
- eten voor spullen of diensten ruilen met medebewoners
- geld wegnemen om eten te kopen
- zeggen dat ze een hypo hebben

Eten inruilen voor seksuele handelingen (zgn. “sex for food”) komt veel voor. Vraag daar gericht naar “Heb je wel eens eten gekregen in ruil voor dat iemand aan jou mocht zitten /je je kleren moest

uitdoen / jij aan iemand moest zitten? Of heb je nooit zoiets meegemaakt?'. Zoek woorden die bij het niveau van de patiënt passen)

Pica (het eten van niet-eetbare dingen) komt frequent voor. Denk aan diervoer (op de zorgboerderij), kaarsvet, plastic, textiel etc. Een patiënte moest bij herhaling gastroscopieën ondergaan omdat ze steeds haar eigen bril opeet.

11.3.2 onbegrepen gewichtstoename

- **Controleer op 'leken' in het systeem:** toegang tot eten in woning/dagbesteding
 - **Corticosteroidengebruik:** vraag naar *alle* toedieningsvormen (regel van 7: crèmes, oogdruppels, oordruppels, neussprays, puffers, gewrichtsinjecties, haarlotions)
 - **Laag basaal rustmetabolisme:** bij PWS slechts ~60% van normaal → calorierestrictie vereist
Calorimetrie kan individuele BMR meten
-

11.4 Huid, Haar en Skin Picking

- **Skin picking** is stressindicator: komt voor op huid, perianaal en nasaal
 - **Therapie:** N-acetylcysteïne (off-label): 900 mg 1 dd of alternerend 600/1200 mg
 - **Rectaal/nasaal skin picking** → anemie, rectum-/neusbloedingen, verhoogd risico op infecties
 - **Trichotillomanie:** Haaruitrekken bij 10% → oorzaak haaruitval
-

11.5 Bewegingsapparaat

- **Scoliose:** door hypotonie; op volwassen leeftijd meestal stabiel
 - **Voeten:** klein, pasteus, vaak koud → gestoorde microcirculatie
 - **Pijnperceptie:** verminderd → risicofactor voor drukplekken, wonden
Controleer bij elk consult systematisch de voeten
-

11.6 Hart en Longen

- **Centrale hypoventilatie:** verhoogde pCO_2 = normaal bij PWS
→ corrigeren naar "normale" waarde op IC kan fataal zijn
- **Contra-indicatie:** benzodiazepinen, opiaten
- **Oedeemvorming (pitting)** = alarmsymptoom voor pulmonale hypertensie
- **Stille aspiratie:** X-slik bij onbegrepen klachten

11.7 Tractus Digestivus

- **Obstipatie:** vrijwel universeel bij PWS zonder groeihormoon; 4–6 zakjes forlax/dag is geen uitzondering (zie Bristol stoelgangsscore in **figuur 3** voor evaluatie en laxatiefinstructie)
- **Pica-gerelateerde obstipatie:** textiel, plastic etc.
- **Opgeblazen buik of afgenomen eetlust = alarmsymptoom**
Cave: maagnecrose bij binge eating + gestoorde vasculatuur

11.8 Endocriene Aandachtspunten bij PWS

De belangrijkste endocriene aandachtspunten m.b.t. volwassenen met het Prader-Willi-syndroom (PWS):

- **Hypothyreoïdie**
 - Bij circa 17% van volwassen patiënten is vrije thyroxine (fT4) verlaagd, meestal centraal van oorsprong (repub.eur.nl).
 - Jaarlijkse controle van TSH en fT4 wordt aanbevolen, met extra aandacht voor fT3 bij gebruik van psychofarmaca, aangezien T3-niveaus significant lager zijn bij deze patiënten (endocrine-abstracts.org).
 - Check 3–4 maanden na start van groeihormoontherapie opnieuw de schildklierfunctie (repub.eur.nl).
- **Hypogonadisme bij mannen**
 - Vrijwel alle volwassen mannen (98%) hebben hypogonadisme (primair, centraal of gemengd) (repub.eur.nl).
 - Onbehandelde testosterondeficiëntie gaat gepaard met hogere BMI, verminderde spiermassa, vermoeidheid en lagere hemoglobine .
 - Hoewel testosteronvervanging voordelen biedt, moet men rekening houden met gedragsproblemen bij ongeveer een derde van de behandelde patiënten; behandelrichtlijnen en follow-up zijn daarom essentieel
 - Denk aan: jaarlijkse PSA-screening bij mannen >40 jaar die testosteron gebruiken
- **Hypogonadisme bij vrouwen**
 - Ongeveer 94% van de vrouwen heeft hypogonadisme, waarvan 34% niet herkend en onbehandeld is (ncbi.nlm.nih.gov).
 - Behandeling verbetert welzijn en draagt bij aan botgezondheid; menstruelebehandeling zou gestandaardiseerd moeten worden .
- **Groeihormoon, BMR en metabool risico**
 - GH-therapie verbetert lichaamscompositie (meer spier, minder vet), basaal rustmetabolisme, cardiovasculaire gezondheid, cognitie, mobiliteit en kwaliteit van

leven. GH wordt voor alle volwassenen met PWS vergoed (ook als er geen GH tekort is), mits het door het expertisecentrum wordt voorgeschreven (Erasmus MC / Radboudumc)

- **Hyponatriëmie**

- Hoewel zeldzaam (2,6% mild, 0,5% ernstig bij volwassenen), komen natriumtekorten veel voor en kunnen ze levensbedreigend zijn. Triggers zijn onder meer overmatige vochtinname, desmopressine gebruik, psychofarmaca (SIADH) en zelden bijnierschorsinsufficiëntie (repub.eur.nl).
- Vermijd desmopressine bij enuresis, vraag actief naar polydipsie en monitor serumnatrium bij follow-up .

- **Algemene screening & cardiovasculair risico**

- Systematische screening bij volwassenen onthult vaak onbehandelde problemen: hypogonadisme (~100%), hypothyreoïdie (~17%), hypertensie, dyslipidemie, diabetes type 2 en slaapapneu (~15–20%) .
- Behandelingsongevoeligheid en gedragsfenotyper bemoeilijken, maar vroeg opsporen en aanpakken van endocriene stoornissen is cruciaal bij het voorkomen van cardiovasculaire complicaties .

Praktische aanbevelingen voor internisten

Actie	Frequentie	Waarom
TSH + fT4 (± fT3)	Jaarlijks (of 3–4 maand post-GH)	Voorkomt verdere verlaging rustmetabolisme, wat gunstig is voor obesitas en CV-risico
Geslachtshormoon	Jaarlijks / bij vermoeden	Testosteron bij mannen; oestrogenen/progesteron bij vrouwen, bevordert bot- en psychisch welzijn
Serumnatrium	Periodiek + bij klachten	Tijdig opsporen milde hyponatriëmie, voorkomen van ernstige hyponatriëmie
GH-overweging	Jaarlijks endocrien multidisciplinair	Verbetering lichaamssamenstelling, welbevinden
CV-risicofactoren/SP-obstructie	Jaarlijks inclusief glucose, lipiden, bloeddruk, slaapapneu-screening	Voorkomt hart-longziekten, vroegtijdige CV-incidenten

Samengevat: vroegtijdige herkenning en behandeling van hypothyreoïdie, hypogonadisme, hyponatriëmie en groeihormoontekort zijn essentieel. Systematische screeningsprogramma's, goede follow-up en afstemming van therapieën vormen de kern van optimale zorg bij volwassenen met PWS

11.9 Samenvatting – Klinische Kernpunten bij PWS

Domein	Aandachtspunt
Laboratorium	CRP vaak normaal bij infectie; IGF-1 onbetrouwbaar; Cystatine-C indicatief
Gedrag	Gedragsveranderingen kan eerste teken zijn van lichamelijk probleem
Voeding/gewicht	Hyperfagie, pica, sex for food, laag rustmetabolisme
Huid	Skin picking: rectaal, nasaal, cutaan. Denk daar aan bij bv erysipelas, onbegrepen bloedneuzen of rectaal bloedverlies!
Tractus digestivus	Obstipatie, risico op maagnecrose. Denk bij onbegrepen maagproblemen aan corpus alienum ivm pica.
Cardiopulmonaal	Centrale hypoventilatie door combinatie van hypothalamische dysfunctie en obesity associated hypoventilation syndrome, verhoogde pCO_2 = normaal (dus streef bij beademen geen normaal pCO_2 na!), bij obesitas vaak pulmonale hypertensie.

12. Herkenning van (syndromale) verstandelijke beperking

De ervaring leert dat syndromen nog vaak over het hoofd worden gezien. Een illustratieve casus is een patiënte met een hypertensieve emergency, die geen onderliggend vasculair of endocrien probleem had, maar chronische stress door een niet-onderkende licht verstandelijke beperking (LVB). De hypertensie verdween als sneeuw voor de zon nadat de juiste psychosociale en maatschappelijke ondersteuning was opgestart om haar te helpen leven met haar LVB (Bos-Roubos AG, et al. Hypertension with hidden causes: the cognitive and behavioral profile of an adult female with chronic stress and 16p11.2 microdeletion. J Hypertens. 2024 Jan 1;42(1):179-184).

Omdat veel syndromen gepaard gaan met een verstandelijke beperking, is verbeteren van de herkenning van een licht verstandelijke beperking een eerste stap naar verbeterde diagnostiek en zorg voor mensen met een (syndromale) verstandelijke beperking. Zie ook:

<https://www.zorgvisie.nl/zo-kan-ai-zorgverleners-helpen-een-verstandelijke-beperking-te-detecteren/>.

Het herkennen van een licht verstandelijke beperking vraagt om oplettendheid. Weet dat één op de 17 Nederlanders een VB heeft, dus in principe één per spreekuur. Combinaties van medische voorgeschiedenis, medicatie en fysieke kenmerken (zie **bijlage 1**) kunnen helpen om een (L)VB te detecteren en zo de patiënt de juiste diagnostiek te bieden.

Zie ook: Rosenberg AGW et al. Health differences between adults with and without intellectual disabilities at the internal medicine department: A first step to improve awareness of intellectual disabilities among healthcare professionals. Eur J Intern Med. 2022 Dec;106:154-157.

Bij vermoeden op een (L)VB kunnen de screenings instrumenten SCIL en SCAF worden gebruikt:

- SCIL: <https://www.hogrefe.com/nl/shop/scil-screener-voor-intelligentie-en-licht-verstandelijke-beperking.html>
- SCAF: <https://www.hogrefe.com/nl/shop/scaf-screener-voor-adaptief-functioneren-en-licht-verstandelijke-beperking.html>

Als deze positief uitvallen, kan neuropsychologisch onderzoek worden gedaan(bijvoorbeeld via <https://www.cvneuropsychiatrie.nl/>) om de (L)VB of het verminderd adaptief functioneren te laten bevestigen.

Als de 'diagnose' eenmaal gesteld is, kan de patient o.a. via stichting MEE (www.mee.nl) de juiste ondersteuning krijgen. Zie ook: <https://www.kenniscentrumlvb.nl/>

13. Informeel netwerk van 'syndroom-Internisten' in Nederland

Een succesvolle benadering van syndroomzorg vereist samenwerking binnen een landelijk netwerk. Hieronder volgt een overzicht van internisten met syndroomexpertise of 'affiniteit met de doelgroep'.

Centrum	Naam	Specialisatie
Amsterdam UMC	Anniek Vlijm	Internist
Antonius Ziekenhuis Sneek	Hannah van Loon	Internist-endocrinoloog
Erasmus MC	Laura de Graaff	Internist-endocrinoloog, oprichter syndroompoli Erasmus MC en Radboudumc
Erasmus MC	Janneke Baan	Internist ouderengeneeskunde
Maastricht UMC	Marleen Kars	Internist-endocrinoloog
Reinier de Graaf Gasthuis Delft	Franciska Hoekstra	Internist-nefroloog
St Jansdal Harderwijk	Heleen de Wit & Mariska Vlot	Internist-endocrinoloog
Frisius MC Heerenveen	Kim Freriks	Internist-endocrinoloog
UMC Utrecht	Wendela de Ranitz-Greven	Internist-endocrinoloog
Zorgsaam Terneuzen	Caroline van Nieuwpoort	Internist-endocrinoloog
Zuyderland Sittard-Geleen	Roderick Tummers-de Lind van Wijngaarden	Internist-endocrinoloog

Internationaal:

- Dr. Sara Vandewalle – België (UZ Gent / AZ Sint Jan Brugge)
- Dr. Angelo Carfi – Italië (Rome, geriatrie)

Deze contacten kunnen worden gebruikt voor overleg, second opinions of samenwerking in onderzoek.

14. Implementatie in de Klinische Praktijk

14.1 Praktische Stappen voor Ziekenhuizen

- **Inventariseer syndroompopulatie** binnen de instelling (bijv. via AVG-zorginstellingen)

- **Start kleinschalig:** bijv. 4 syndroompoli's per jaar
 - **Zorg voor vaste contactpersoon** (bij voorkeur internist of verpleegkundig specialist)
 - **Plan MDO's** met arts-VG, neuropsycholoog, klinisch geneticus, diëtist
 - **Gebruik vaste sjablonen** voor verslaglegging en labaanvragen
 - **Werk met contactkaartje + foto** → helpt herkenning en binding
 - **Eventuele vragen op het gebied van Interne Geneeskunde voor Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen** kunnen worden gesteld via InterneEAA@erasmusmc.nl of via de Siilo grep 'Genetische Syndromen'
-

14.2. Kwaliteitsborging & Registratie

- Gebruik structuurverslagen met verplichte velden (syndroom, genetische afwijking, screening)
 - Registreer syndroomspecifieke complicaties voor kwaliteitsmonitoring
 - Koppel systematisch terug aan de huisarts/Arts-VG
 - **Deel kennis** via netwerk Internisten EAA (via Siilo groep 'Genetische Syndromen')
-

14.3 Onderzoek en Innovatie

Ziekenhuizen die syndroomzorg aanbieden, leveren waardevolle bijdragen aan:

- Lagere **zorgkosten** door minder complicaties en onnodige diagnostiek
- Hogere **kwaliteit van leven** door passende zorg

15. Literatuur en Aanbevolen bronnen

15.1 Kernartikelen en proefschriften

- Rosenberg et al. *What Every Internist-Endocrinologist Should Know About Rare Genetic Syndromes*, J Clin Med 2021
- Proefschrift A.G.W. Rosenberg: *Improving Medical Care for Adults With Complex Rare Genetic Syndromes* (EUR, 2023)
- Proefschrift K. Pellikaan: *Improving medical care for adults with Prader-Willi syndrome* (EUR, 2022)
- “Medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking”
Red. Gieles, Evenhuis & Vlaskamp – Prelum, 2022
www.prelum.nl/product/medische-zorg-voor-patiënten-met-een-verstandelijke-beperking

15.2 Patiënteninformatie en klinische ondersteuning

- www.syndromen.net
- www.diagnoseonbekend.nl
- www.expertisecentrumpws.nl
- www.your-world.nl/mantelzorgers

16. Slotbeschouwing

Zorg voor volwassenen met zeldzame genetische syndromen is complex, maar zeer waardevol. Door kennisdeling, samenwerking en structuur kunnen internisten bijdragen aan betere zorg, meer gepaste diagnostiek en verhoogde kwaliteit van leven. Deze handreiking biedt houvast en nodigt uit tot verdere samenwerking binnen Nederland.

Bijlage 1

Combinaties van kenmerken die kunnen helpen om mensen met een (L)VB te herkennen in de algemene patiëntenpopulatie.

Disclaimer: deze lijst is gebaseerd op preliminary data van onderzoek naar CBS data van 17 miljoen Nederlanders, NIVEL data en data van de patiënten van de polikliniek endocrinologie van het Erasmus MC*. De lijst heeft als doel 'awareness' te creëren onder artsen. Aan deze lijst kunnen geen rechten worden ontleend. Er zal nader wetenschappelijk onderzoek worden gedaan om de voorspellende waarde van combinaties van kenmerken te bepalen.

**zie ook Rosenberg AGW, et al. Health differences between adults with and without intellectual disabilities at the internal medicine department: A first step to improve awareness of intellectual disabilities among healthcare professionals. Eur J Intern Med. 2022 Dec;106:154-157).*

Voorgeschiedenis:

2 of meer verschillende diagnoses / betrokken specialismen
Psychiatrische / psychologische diagnoses incl ADHD en autisme
Ziekenhuis opnames voor 2 of meer disciplines
Mogelijk stress-gerelateerde diagnoses (chronische vermoeidheid, chronische buikklachten e.c.i., chron vermoeidheid)
Maagdarm diagnoses (meest typisch: IBS)
Bewegingsapparaat (meest typisch: fibromyalgia / hypermobiel / scoliose)
Epilepsie
Hypertensie of andere HVZ op Jonge leeftijd
Zeldzame aandoening in VG
Aangeboren aandoening in VG (extra vinger / teen, aangeboren hartafwijking, schisis enz)

Medicatie lijst:

Veel 'soorten' pillen (subgroepen)
Maagdarm medicatie (macrogol, PPI)
Pijnstillers / reuma medicatie (bv gewrichtsinjecties)
Antibiotica / antimycotica
Corticosteroiden
Epilepsie medicatie
Psychofarmaca

Lengte beneden gemiddeld
BMI boven gemiddeld
Sterke bril
Gehoorapparaat
Orthopedisch schoeisel
Uiterlijk (gelaat / dysmorphe kenmerken)
Taalgebruik
Opvallend gedrag (knuffelbeer of juist grof / 'aso')
Bewegingsapparaat (scoliose, X of O-benen)

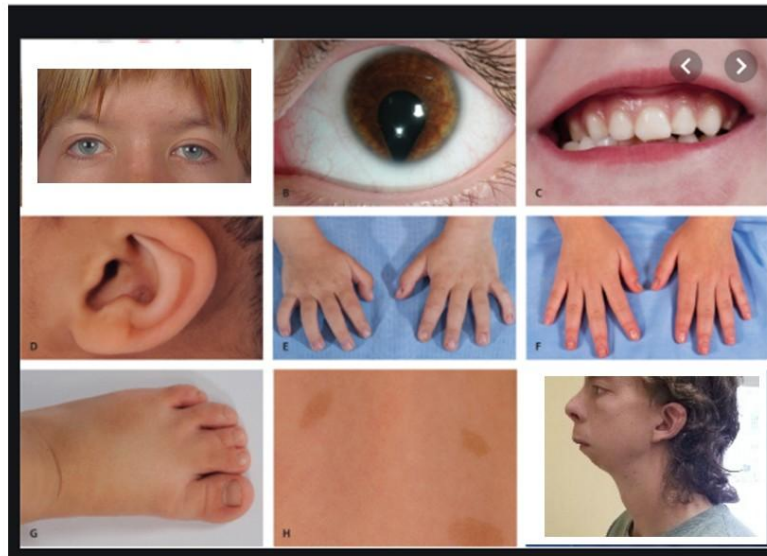
Agenda / logistiek / praktisch

Veel afspraken per jaar
Komt vaak te laat
Veel no shows
Analfabeet
kan niet klokkijken

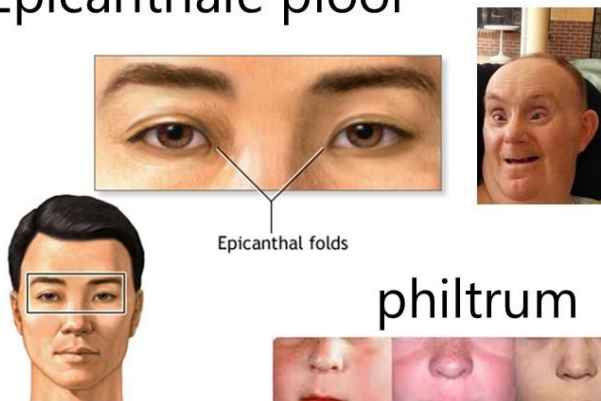
Psychosociaal

gedoe'
Financiele problemen
Gedoe op werk / geen werk
Middelen misbruik

Dysmorfe kenmerken



Epicanthale plooi



Epicanthal folds

philtrum

