

Met het Prader-Willi syndroom moet je leren leven, elke dag weer. Zowel mensen met PWS als hun ouders, verzorgers en vrienden. Kennis over het syndroom is schaars en versnipperd. Daar willen wij wat aan doen! Door het financieren van wetenschappelijk onderzoek en van activiteiten die de beschikbare kennis bundelen en uitdragen. Enerzijds werven we fondsen en anderzijds brengen we vraag en aanbod van kennis en onderzoek bij elkaar.

Prader-Willi Fonds

PWS is een zeldzame genetische aandoening. De doelgroep is klein. Het is geen ziekte: Vanaf de geboorte ben je een "Prader-Willi". Ouders worden bij de geboorte plotsklaps geconfronteerd met een kind dat voortdurend aandacht en zorg nodig heeft. Niet alleen als kind, maar ook als puber en volwassene.

Het Prader-Willi Fonds (PWF) is opgericht in 2003 door Ingeborg Hoenders en Gertjan van den Beuken, ouders van Max, een jongeman met PWS. "Er was destijds nauwelijks informatie over PWS beschikbaar en we werden aan ons lot overgelaten. We wilden ons verdriet omzetten in energie: Het doet er toe dat Max er is!"

Sinds de oprichting heeft het Fonds 800.000 euro geïnvesteerd in een aantal onderzoeken en projecten:

Gezond ouder worden met PWS

De studie "Gezond ouder worden met PWS" heeft plaatsgevonden aan de Universiteit Maastricht. Het onderzoek had ten doel om de kenmerken van PWS op de volwassen leeftijd in kaart te brengen.

Motorische training bij PWS

Doel van het onderzoek was het vergroten van kennis van de motorische ontwikkeling van jonge kinderen met PWS en inzicht krijgen in het effect van spieroefeningen in combinatie met groeihormoonbehandeling. Derde doel was kwaliteitsverbetering van de zorg aan baby's en peuters met PWS en hun ouders door het ontwikkelen van een behandelprogramma dichtbij huis.

Psychiatrische stoornissen bij PWS

In deze studie zijn kinderen en jongvolwassenen met PWS langere tijd gevolgd en onderzocht met als doel om psychiatrische problemen in kaart te brengen. In de studie zijn geen kinderen gevonden met psychotische symptomen. Wel voldeed een derde van de kinderen met PWS aan de criteria voor Autisme Spectrum Stoornissen.

Oxytocine onderzoek

Er wordt veel onderzoek gedaan naar oxytocine omdat het de eetlust kan verminderen en een positief effect lijkt te hebben op sociaal gedrag. Oxytocine is al erg oud. Het wordt aan zwangere vrouwen gegeven om de bevalling te bespoedigen en om de borstvoeding op gang te krijgen. Het wordt ook wel het knuffelhormoon genoemd. Bij mensen met PWS blijkt dat er sprake is van een oxytocine tekort in de hersenen en in het bloed. Onderzocht wordt of toediening van oxytocine positieve effecten heeft bij kinderen met PWS.

Expertisecentrum

Het Fonds werkt intensief samen met de universitaire medische centra van Nijmegen en Rotterdam (inclusief Stichting Kind en Groei) en met de patiëntenorganisatie Prader-Willi Stichting aan de totstandkoming van een expertisecentrum voor PWS in Nederland. Inmiddels heeft de Minister van VWS Nijmegen en Rotterdam formeel als expertisecentrum aangewezen. Samen met bovengenoemde partners heeft het PWF een digitaal expertisecentrum laten bouwen. In dit expertisecentrum bundelen wij alle informatie die van belang is voor mensen met PWS, hun ouders en verzorgers, hun behandelaars en begeleiders. Het is de enige plek in Nederland waar alle beschikbare informatie beschikbaar is over PWS en alles wat daarbij komt kijken. Daarnaast is het een online community, waar mensen hun ervaringen kunnen delen. Het PWF is de financier van het digitaal expertisecentrum. Het heeft als naam heeft Huis van begrip en is te vinden op www.expertisecentrumpws.nl. Het Huis van begrip is een groeidiamant en wordt begin 2018 uitgebreid met instructiefilms kinderfysiotherapie.

Literatuurstudie en toolkit

Er is de afgelopen jaren internationaal veel onderzoek gedaan naar PWS en er is veel over gepubliceerd. De literatuur circuleert echter slechts in kleine kring binnen de wetenschappelijke wereld. De resultaten zijn niet toegankelijk voor familie, vrienden, begeleiders en andere professionals. Daar gaan we wat aan doen. We laten in 2018 een literatuuronderzoek uitvoeren, dat moet leiden tot een handzaam overzicht van kenmerken die je echt moet weten, do's en don'ts, best practices enzovoort. Alle onderwerpen die aan de orde zijn in het leven van iemand met PWS komen aan de orde. De verworven inzichten worden verwerkt tot een praktische toolkit voor mensen die vaak te maken hebben met mensen met PWS. De toolkit moet helpen om signalen op te vangen en te interpreteren, om beter te leren begeleiden, om escalaties te voorkomen en te helpen de-escaleren als het toch een keer fout gaat.