

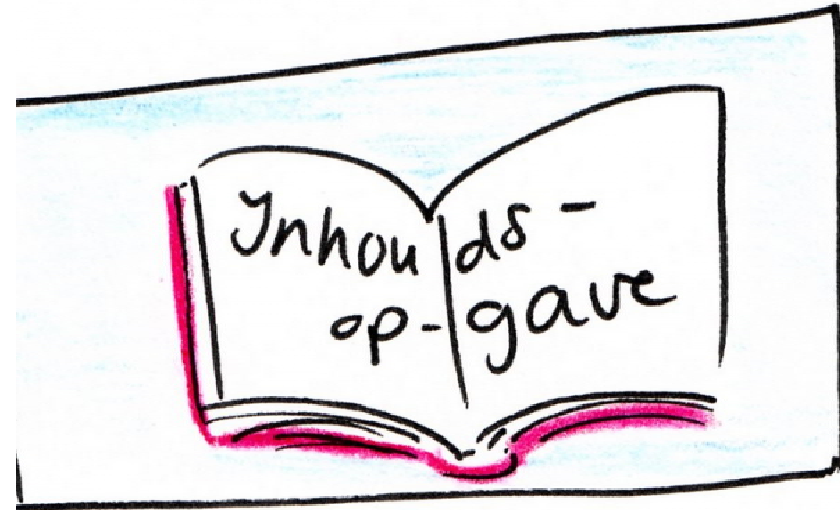
Motorisch functioneren in Noonan syndroom:

*Een interview met Noonan syndroom
personen en/of hun ouders*

Ellen Croonen, AIOS kindergeneeskunde Radboudumc

Inhoudsopgave

- Achtergrond
 - Doel
 - Methode
 - Resultaten
 - Conclusie
 - Vragen
-
- Korte introductie onderzoek 'Motorisch functioneren in Noonan syndroom kinderen'



Achtergrond - Aanleiding

In dagelijkse klinische praktijk veel klachten over onder andere problemen qua motorisch functioneren, spierkracht en pijn

→ Gezien de weinig kennis hierover bij de zorgverlener, en hiermee geen herkenning en daarmee erkenning, is er ontevredenheid bij de persoon met NS en zijn/haar ouders

Achtergrond – Wat is er bekend?

- Motorische ontwikkelingsachterstand in 26-46%; gemiddelde leeftijd voor zitten 10 maanden, gemiddelde leeftijd voor lopen 21 maanden (Allanson (1987); Sharland et al. (1992); Digilio et al. (2010)).
- Verbale en nonverbale cognitieve mogelijkheden worden significant voorspeld door fijne motoriek (Pierpont et al. (2009)).
- Hoe ouder men wordt, des te beter het motorisch functioneren (Lee et al. (2005)).
- Veel ouders omschrijven hun kind als 'onhandig' (Wood et al. (1995); Lee et al (2005)).
- Knijpkracht van de hand is verminderd (Stevenson et al. (2012)).

Achtergrond – Wat is er bekend?

- Hoge incidentie van chronische pijn gevonden (Smpokou et al. (2012), Reinker et al. (2011)).
 - Bestaande uit musculoskeletale pijn, zoals gewrichts-, rug- of spierpijn.
 - Chronische spierpijn wordt meer vermeld in kinderjaren terwijl rugpijn vaak in adolescentie of volwassen jaren ontstaat.
 - De pijn wordt beschreven als validerend. Oorzaak is niet bekend.
- Naast deze problemen zijn er ook veel andere musculoskeletale problemen beschreven in NS (Sharland et al. (1992); Reinker et al. (2011); Stevenson et al. (2011); Stevenson et al. (2012)).

Doel van het onderzoek

- Veel personen/ouders van kinderen met NS voelen zich niet gehoord in hun klachtenpatroon
- Meer inzicht krijgen in klachtenpatroon van (motorisch) functioneren welke in het dagelijks leven wordt ervaren
- Leidend tot herkenning en erkenning gevolgd door gerichte ondersteuning en begeleiding

Methode

Code	Sub-code
Lichamelijke klachten	Spierkracht Pijn Vermoeidheid Uithoudingsvermogen Balans/coördinatie Hyperlaxiteit/hypermobiliteit Sensorische problemen Co-morbiditeit
Klachten	Geen Uiting Interpretatie
Oplossingen	Mogelijkheden Resultaten
Mentaal	Gedrag Planning Geheugen Omgeving
Interactie	Kind Adolescent/volwassene

Resultaten – Interview groepen

- Interview 1
 - 22 ouders van kinderen met NS (1-15 jaar)
 - Interview 2
 - 19 deelnemers, waarvan 17 hun persoonlijke informatie hebben achtergelaten
 - 10 deelnemers met NS (25-50 jaar), waarvan 5 ook een familielid met NS hebben (10-13 jaar)
 - 7 deelnemers waren familie lid (ouder, partner, neef/nicht) van persoon met NS (11-40 jaar)
 - Interview 3
 - 5 ouders van kinderen/adolescenten met NS (9-17 jaar)
-

Resultaten - Hoofdproblemen

- 3 hoofdproblemen
 - Pijn
 - Verminderde spierkracht
 - Vermoeidheid



Resultaten - Pijn

- Pijn in de benen
 - Interpretatie: spierpijn
 - Uiting: Na inspanning (lopen, fietsen) of aan einde van de dag
 - Nachtelijke onrust
 - Interpretatie: groeipijn
 - Oplossingen: paracetamol, massage
 - Schrijfproblemen
 - Interpretatie: pijn door kramp
 - Oplossing: computer op school
 - In mindere mate worden pijnklachten toegeschreven aan gewrichtspijn, dit met name in adolescenten/volwassenen
-

Resultaten - Spierkracht & vermoeidheid

- Verminderde spierkracht
 - Uiting: problemen in algemene dagelijkse bezigheden zoals openen van jampotten, fietsen, zwemmen en activiteiten op school/werk
- Vermoeidheid
 - Uiting: na kort durende inspanning of ontwikkelt geleidelijk in de loop van de dag
 - Interpretatie: aanwezigheid van hartafwijking lijkt de mate van vermoeidheid te beïnvloeden, aangezien kinderen een betere conditie kunnen hebben na een hart operatie

Resultaten - Oplossingen

- Verbetering van deze klachten door inspanning
 - Zwemmen vaakst genoemde oefening met positief effect
 - Indien activiteit minder frequent wordt uitgeoefend gaan behaalde resultaten verloren, mn verbetering in spierkracht en vermoeidheid
 - Inlassen van pauzes in dagelijkse activiteiten worden als nodig en effectief beschouwd

Resultaten - Ontwikkeling en balans

- Grove en fijne motorische ontwikkeling
 - Uiting: Behalen van mijlpalen duren langer, zoals fietsen, schrijven
 - Oplossing/resultaat:
 - Indien geleerd in kleinere stappen worden de vaardigheden makkelijker geleerd, waarbij herhaling belangrijk is.
 - Zonder herhaling worden vaardigheden sneller verloren
 - Gerichte fysiotherapeutische begeleiding, of ondersteuning anderszins (zoals computer) worden als positief ervaren
- Onhandigheid
 - Uiting: matig balans en slechte rompbalans, onhandig in functioneren
 - Oplossing: ondersteuning in zithouding (speciale stoel), elektrische fiets

Resultaten - In mindere mate...

- Hypermobiliteit
- Sensore klachten
 - Gevoeligheid bij haren knippen
 - Toegenomen huid gevoeligheid of doofgevoel
 - Tintelingen in ledematen → met name bij volwassenen
- Problemen met planning en organisatie

Resultaten – Tot slot...

- Doorzetters, hoge pijngrens en goed in verbloemen problemen
- Door te praten over de problemen worden deze ook herkend en erkend
- Veel zorgen over toekomst qua lichamelijke problemen
- Zorgen doordat dat zorgverlener 'geen idee' heeft wat NS is
- Weinig tot geen begeleiding in onderwijs en in het vinden van een baan

Resultaten – Quotes

'...kan hij nog niet aangeven maar ik weet wel dat hij 's nachts heel vaak wakker wordt onverklaarbaar en dan verschrikkelijk verdrietig is en bijna altijd huilend wakker wordt, terwijl het een heel vrolijk mannetje is dus het zou best kunnen zijn dat hij dan inderdaad ook toch wel last heeft van zere spieren of iets.'

'Dat je toch denk ik boven je kunnen een beetje mee wil gaan, omdat je normaal gesproken toch in die basis die kracht niet hebt, en het uithoudingsvermogen zeg maar, en dan blijf je gewoon doorgaan en in één keer is het op.'

'Ik merk gewoon dat mijn zoon niet zo ver kan fietsen. Die fietst 500 meter en dan zegt hij gewoon: Ik kan niet meer. Ik ben moe en mijn benen doen pijn. Nu heb ik gewoon via de gemeente een elektrische fiets geregeld en hij kan gewoon meedoen. Het is ideaal, ik ben helemaal blij.'

'Wat wij heel veel met hem gedaan hebben om hem sterker te krijgen, en het is gelukt, 3x in de week zwemles.'

'...ze sporten allebei heel graag maar ze blijven gewoon onhandig.'

'De spierpijnen worden minder, maar wat ik nu vaak heb is tintelingen.'

'Een fysiotherapeut heeft echt werkelijk geen idee.'

Conclusie

- Hoofdklachten: pijnklachten, verminderde spierkracht en vermoeidheid
 - Vraag naar herkenning en erkenning
 - Motorisch functioneren in kinderen met NS nooit systematisch getest
- Om motorisch functioneren te kwantificeren en kwalificeren is verder onderzoek nodig



Radboudumc

Onderzoek: Motorisch functioneren in NS kinderen

- Onderzoek naar de motoriek in kinderen met Noonan syndroom is schaars en de literatuur beschrijft geen gestandaardiseerd onderzoek over motorisch functioneren.
- Echter
 - Veel klachten over motorisch functioneren
 - Veel vraag naar 'hoe dit te begeleiden?'

Onderzoeksvragen

- Hoe vaak komen motorische beperkingen voor bij Noonan syndroom patiënten?
- Wat is het motorisch profiel bij Noonan syndroom patiënten?
- Welke therapie is aan te bevelen ten aanzien van de motorische problemen om het motorisch functioneren in het dagelijks leven te ondersteunen?
- Hoe kunnen we ouders ondersteunen in de motorische ontwikkeling van hun kind?
- Kunnen we een behandelvoorstel integreren in een protocol?

Onderzoeksopzet (1)

- Observationele cohort studie
- NS kinderen in leeftijd van 6 tot en met 11 jaar
- Vragenlijsten (2&3 gestandaardiseerd):
 - 1) Algemene informatie over genotypisch en fenotypisch profiel
 - 2) Activiteiten op school, sport en dagelijkse leven
 - 3) Zelf perceptie van motorisch functioneren

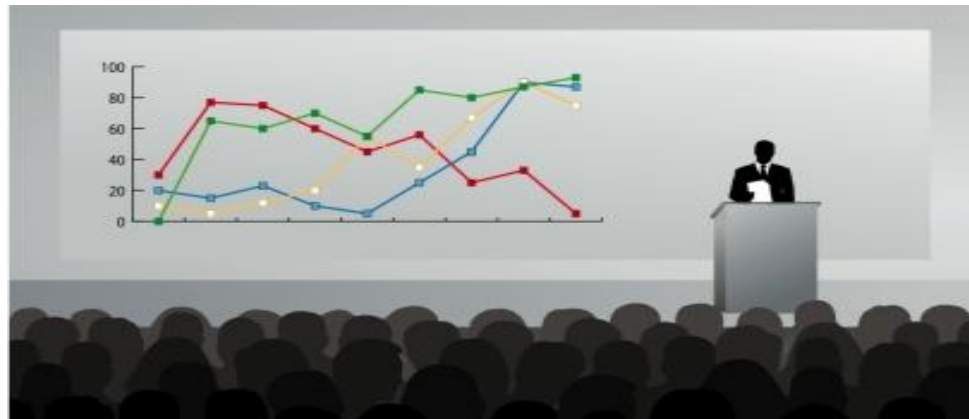
Onderzoeksopzet (2)

- Tests van motorisch functioneren (gestandaardiseerd):
 - Movement-ABC-2
 - 6 minuten loop test
 - Spierkracht
 - Knijpkracht
 - Visuele Motor Integratie (MVI)



Resultaten

- Start van onderzoek vertraagd
- Onderzoek bij kinderen loopt, in principe afronding juni 2014
- Presentatie resultaten op volgende Noonan syndroomcontactdag!





Radboudumc