

## De belangrijkste problemen en behoeften van RASopathie patiënten met een Noonan Syndroom Spectrum Disorder

Dagmar K. Tiemens, Lotte Kleimeier, Erika Leenders, Ellen Wingbermhühle, Renee L. Roelofs, Barbara Sibbles, Floor S.M. Oostwegel, Eva Vroonland, Conny van Leeuwen, Hanneke Niessen, Paul Sonnega, Anniek Duursma, Michel A. A. P. Willemsen, Jos M. T. Draaisma, Carina A.C.M. Pittens

**Achtergrond** Noonan syndroom spectrum stoornissen (NSSD's) vormen een groep binnen de Rasopathieën, en zijn een van de grootste groepen van syndromen met impact op meerdere orgaansystemen. De grote variabiliteit van deze groep syndromen komt onder andere door de vele verschillende genen die erbij betrokken zijn. Ook kan de ernst van de klachten per orgaansysteem variëren per leeftijd. We hebben de behoeften van patiënten en hun familieleden bestudeerd met als doel het ontwikkelen, evalueren en kiezen van focus in onderzoek, medische zorg en beleid om beter aan hun behoeften te kunnen voldoen.

**Methoden** Met behulp van een NSSD specifieke vragenlijst, ontwikkeld volgens de eerste fases van de Dialoog Methode, werden 80 patiënten en familieleden gevraagd om 53 verschillende problemen of behoeften (onderwerpen) verdeeld over acht thema's, per thema te rangschikken.

**Resultaten** De vier hoogst geprioriteerde thema's waren: (1) Lichamelijke problemen (anders dan motoriek / het bewegingsapparaat); (2) Sociale, emotionele en gedragsproblemen; (3) Cognitief functioneren en informatieverwerking; en (4) Problemen met betrekking tot motoriek / het bewegingsapparaat. Negentien van de 53 onderwerpen waren fysieke problemen. Volgens de totale groep respondenten waren de top 3 hoogste geplaatste onderwerpen binnen thema 1: stollingsproblemen, hartproblemen en voedingsproblemen. Ook gegevens per leeftijdsgroep, klinische diagnose (NS en andere NSSD's) en geslacht lieten enkele opmerkelijke resultaten zien. Voedingsproblemen werden bijvoorbeeld geprioriteerd als het belangrijkste onderwerp van het hoogste prioriteitsthema, volgens patiënten van 0-12 jaar. Ook vertonen voedingsproblemen een significant verschil in de prioritering bij vrouwelijke patiënten (2) in vergelijking met mannelijke patiënten (7). Aan de andere kant werden hartproblemen niet genoemd in de top drie van de hoogst geprioriteerde onderwerpen in de jongste leeftijdsgroepen, hoewel hartproblemen over het algemeen als het belangrijkste worden beschouwd voor patiënten met NSSD.

**Conclusies** Met onze resultaten onderstrepen we het belang van het methodologisch inventariseren van de behoeften van NSSD-patiënten, niet alleen op groepsniveau, maar dat het ook belangrijk is om specifieke behoeften op basis van bijvoorbeeld leeftijd, klinische diagnose en geslacht in kaart te brengen. Het is bijvoorbeeld opmerkelijk dat zowel de huidige klinische richtlijnen als de diagnostische criteria voor het Noonan-syndroom weinig tot geen aandacht besteden aan voedingsproblemen, hoewel onze resultaten aangeven dat, voor de jongste patiënten, deze problemen de hoogste prioriteit hebben. Een vergelijkbare situatie lijkt van toepassing te zijn op de klinische behandeling van bijvoorbeeld stolling, neuropsychologische problemen, problemen met motoriek (zoals fysiotherapie of ergotherapie) en aan de behoefte aan (educatieve) hulpmiddelen om patiënten op school of op het werk te ondersteunen. Onze studie kan helpen om gericht (klinisch) management, onderzoek en beleid binnen en buiten medische (onderzoeks-) instituten vorm te geven en licht te werpen de belangrijkste behoeften van families en patiënten die dagelijks de gevolgen ervaren van hun syndroom.