

Inzicht in Pitt-Hopkins door online onderzoek

Hulp vragen aan familie van patiënten met het Pitt-Hopkins syndroom bij het beter in kaart brengen van symptomen en het natuurlijk beloop werkt! Patiënten en hun familie blijken zeer bereid om mee te werken aan het online invullen van uitgebreide vragenlijsten. Dit biedt perspectief voor andere zeldzame ziekten waarbij concrete informatie vaak niet beschikbaar is.

De Winter et al. ontwikkelden een 146 vragen tellende lijst en stuurden deze naar 139 families in binnen- en buitenland met een kind met bevestigd Pitt-Hopkins syndroom. Onderwerpen: diagnosestelling, groei, ontwikkeling, specifieke klachten, afwijkend uiterlijk, andere ziektes, ziekenhuisopnames, et cetera. Een groot deel van de families (73%) wilde meewerken en vulde de vragenlijsten in. Het kostte één tot vijf uur om de vragenlijsten in te vullen.

Het Pitt-Hopkins syndroom is een zeldzame ziekte, gekarakteriseerd door mentale retardatie, abnormale ademhalingspatronen, een afwijkend

uiterlijk (diepliggende ogen, een brede neus en volle lippen) en soms epilepsie. Met dit onderzoek bevestigen de onderzoekers dat deze kenmerken inderdaad vaak voorkomen bij kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom, maar kunnen ze deze ook kwantificeren. Er blijkt sprake te zijn van mentale retardatie bij 100% van de patiënten, van epilepsie bij 32%, en van abnormale ademhalingspatronen bij 38%. Daarnaast blijken patiënten vaak last te hebben van reflux (38%) en obstipatie (80%).

Interessant is ook dat de meeste ouders voor het eerst vermoedden dat er iets mis was met hun kind omdat ontwikkelingsmijlpalen niet werden gehaald. Andere signalen waren: *failure-to-thrive*, gastro-intestinale problemen en andere opvallende symptomen, zoals cyanose tijdens huilen, epileptische aanvallen en een abnormale spiertoets. Sommige ouders gaven aan het uiterlijk van hun kind (gezicht) ongewoon te vinden.

De onderzoekers gaan verder met dit project en streven ernaar het aantal deelnemers uit te breiden en herhaaldelijk follow-upvragenlijsten uit te zetten om zo meer inzicht te krijgen in het natuurlijk beloop van deze ziekte. Een

mooi voorbeeld van patiëntparticipatie waarbij snel en goedkoop belangrijke informatie wordt verzameld op de plek waar de meeste kennis aanwezig is: de patiënt zelf en zijn familie. ■

Annet Sollie

De Winter CF, et al. Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system. Orphanet J Rare Dis 2016;11:37.



Foto: Stichting Pitt-Hopkins syndroom.

Medische hulp bij zeldzame ziekten

Welke patiënten hulp zoeken voor zeldzame ziekten, is onbekend: wie zijn ze, met welke symptomen zoeken ze hulp, wat zijn de eventueel eerder gestelde diagnoses en welke specialist stelde die diagnose? Mueller et al. deden onderzoek in Duitsland en pleiten voor een kliniek voor zeldzame ziekten waarin internisten, neurologen en psychiaters de belangrijkste specialisten zijn om patiënten met zeldzame ziekten te diagnosticeren en te behandelen.

Van de 703 aangeschreven patiënten van een Duitse universitaire kliniek vulden 522 de enquête in. Hiervan was 57% vrouw, de gemiddelde leeftijd was 52 (range 18-92) en de meesten waren

tussen de 50 en 60 jaar. De helft van de patiënten had contact gezocht met alternatieve genezers. Meer dan de helft van de patiënten was nooit eerder verwezen naar een academisch ziekenhuis. Vierhonderddertien patiënten meldden eerder gestelde diagnoses: gemiddeld drie per patiënt. Eerder gestelde diagnoses waren wekedelenaandoeningen, zoals fibromyalgie (15%), somatoforme aandoeningen (12%) en polyneuropathie (9%). De meest voorkomende klachten waren algehele malaise (37%), gewrichtspijnen (25%) en buikklachten (23%). Pijn-gerelateerde diagnoses en 'onverklaarde' diagnoses, zoals het chronisch vermoeidheidssyndroom (CVS) en Irritable Bowel Syndrome (IBS), kwamen vaak voor bij deze groep patiënten. Eenenvijftig patiënten bleken een zeldzame ziekte te hebben: elf daarvan hadden ALS.

Hebben we in Nederland ook behoefte aan een centrum voor zeldzame ziekten? Veruit de meerderheid van de gevallen van zeldzame ziekten begint met 'onverklaarbare' klachten. In Nederland focussen huisartsen meer op lichamelijk onverklaarde klachten (SOLK): bij een zeer klein deel van deze klachten zal het om zeldzame ziekten gaan. Met een huisarts die SOLK aanpakt volgens de NHG-Standaard, daarbij oog houdt voor het feit dat zeldzame ziekten kunnen voorkomen en bij een apart beloop van de SOLK op tijd doorstuurt naar de tweede lijn, komen we verder. ■

Wim Verstappen

Mueller T, et al. Characteristics of patients contacting a center for undiagnosed and rare diseases. Orphanet J Rare Dis 2016;11:81.