



Groeihormoonstoornis > 'Ze is al zeven jaar, maar zegt alleen nog ja, nee, papa en mama'

Groeihormoonstoornis

'Ze is al zeven jaar, maar zegt alleen nog ja, nee, papa en mama'

"Meteen na de geboorte merkten we dat er iets was met Nafas." Amir Hossein Amir Homayoun vertelt over zijn dochter, die het Prader-Willi syndroom heeft. Nafas is nu zeven jaar. En ook al boekt ze nog steeds vooruitgang in haar ontwikkeling, ze kan nog niet praten."



De veertigjarige Amir Hossein Amir Homayoun woont al 25 jaar in Nederland. Hij komt oorspronkelijk uit Iran. "Ik ben zo blij dat we in Nederland wonen. Nafas krijgt hier de beste zorg. We mogen gewoon van geluk spreken dat de zorg hier in Nederland zo goed is geregeld."

Geboren na 31 weken

Zeven jaar geleden wordt het eerste kind van Amir Hossein en zijn vrouw geboren. "Nafas kwam na 31 weken ter wereld. We zagen meteen dat er iets was met haar. Ze had geen zuigkracht en was hypotoon." Hypotoon betekent een (te) lage spierspanning. Gezonde spieren zijn nooit helemaal volledig ontspannen, maar hebben altijd een zekere spanning en stijfheid. Bij een baby met hypotonie is er weinig spierspanning en zijn de spieren erg slap.

'Ik ben zo blij dat we in Nederland wonen. Nafas krijgt hier de beste zorg.'

Doordat Nafas al na 31 weken werd geboren, dachten we dat dat de reden was dat ze achterliep. Maar tijdens haar eerste maanden haalde ze niks van die achterstand in. "Ze bleef slap en ook heel klein." Uiteindelijk komen Amir Hossein en zijn vrouw met Nafas in het Amsterdam UMC terecht. "Daar werd een uitgebreide DNA test gedaan. Toen Nafas 13 maanden oud was kregen we de diagnose: het Prader-Willi syndroom."



Nog nooit van Prader-Willi syndroom gehoord

Amir Hossein en zijn vrouw zijn op dat moment blij dat duidelijk is wat er met hun dochter aan de hand is, maar ze hebben nog nooit van het **Prader-Willi syndroom** gehoord. "In het Amsterdam UMC kregen we een hele goede uitleg over wat het inhoudt. Maar later bekeken we video's op YouTube over het syndroom en toen zijn we wel geschrokken. We vonden het moeilijk om te accepteren dat dit ook met Nafas aan de hand was. Later bleek dat alleen de erge gevallen op YouTube staan, dus dit is niet representatief voor het Prader-Willi syndroom."

Slappe spieren en onbedwingbare eetlust

Het Prader-Willi syndroom is een genetische aandoening die zowel bij jongens als meisjes voorkomt. Het wordt veroorzaakt door het ontbreken van een stukje informatie dat normaal aanwezig is in het chromosoom nummer 15. Door het ontbreken van dit stukje informatie werkt een deel van de hersenen dat invloed heeft op de eetlust, slaap, groei en energieniveau's niet goed. Baby's met het Prader-Willi syndroom hebben vaak een laag geboortegewicht en drinken tijdens hun eerste maanden meestal moeilijk. Soms is dan zelfs sondevoeding nodig.



Een kind met het Prader-Willi syndroom heeft meestal een ernstige aangeboren spierslapte (hypotonie). Het beweegt weinig en huilt zwak. Meestal is het kind ook niet erg beweeglijk en worden de motorische mijlpalen later dan gewoonlijk bereikt. Soms zijn er zelfs problemen met het evenwicht.

Onbedwingbare eetlust en een groeiachterstand zijn ook symptomen van het Prader-Willi syndroom. Tevens is er vaak sprake van kleine en/of smalle handen en voeten, met een rechte lijn tussen pink en pols. Een smal voorhoofd is ook een uiterlijk kenmerk van kinderen met het Prader-Willi syndroom.

De jonge ouders worden met Nafas doorgestuurd naar het expertisecentrum Prader-Willi syndroom in Rotterdam en de Stichting Kind en Groei. "Daar zijn wij en Nafas ontzettend goed begeleid, dat heeft ons geholpen bij de acceptatie. Nu Nafas zeven jaar is, komen we nog steeds zeker een keer per jaar bij het expertisecentrum voor controle. Soms zelfs vaker als we meedoen met onderzoeken, want we vinden het belangrijk om bij te dragen aan de kennis rondom het Prader-Willi syndroom."



'Ze zegt alleen ja, nee, papa en mama'

Trots praat Amir Hossein over zijn dochter. "Nafas is heel vrolijk, blij, enthousiast, ondernemend en gemotiveerd. Maar doordat ze het Prader-Willi syndroom heeft, lopen we met haar tegen een aantal problemen aan. Daarvan is het grootste probleem dat ze niet kan praten."

De vader legt uit dat niet kunnen praten niet iets is dat typisch bij het Prader-Willi syndroom hoort. "Soms kunnen deze kinderen moeilijker praten, maar Nafas kan nu ze zeven is alleen nog maar ja, nee, papa en mama zeggen. De logopediste denkt dat Nafas verbale dyspraxie heeft." Verbale dyspraxie is een spraakstoornis die te maken heeft met beweging: de mond wil niet op de juiste manier bewegen. Een kind met verbale dyspraxie heeft problemen met het programmeren, afstemmen en controleren van de bewegingen die nodig zijn om te praten.



"Het taalbegrip van Nafas is heel goed, ze begrijpt alles. Ook als wij thuis in het Perzisch spreken. Maar als ze zelf iets wil zeggen, dan gebruikt ze ondersteunende gebaren, geluiden of een spraakcomputer." Met een lach voegt hij toe: "En Nafas is een doorzetter, ze vindt altijd een manier om zichzelf duidelijk te maken."

'Ze heeft een keer alle koekjes opgegeten'

Naast het onvermogen om te praten is de ongeremde eetlust van Nafas ook een probleem. "Nafas heeft altijd honger en zou ook altijd kunnen eten. Dus zijn wij als ouders heel strikt en hebben we een vast rooster voor de eetmomenten. We proberen duidelijkheid te bieden aan Nafas door haar vooraf uitleg te geven over het eten." Hij geeft een voorbeeld: "Nafas heeft geleerd dat we tussen lunch en avondeten één tussendoortje eten. Dan laat ik haar zien: dit is voor jou en dit is voor je broertje. Dan weet ze dat ze niet alles mag opeten."

'Nafas heeft geleerd dat we tussen lunch en avondeten één tussendoortje eten.'

De duidelijkheid rondom het eten werkt goed voor Nafas, maar toch merkt Amir Hossein dat ze steeds meer interesse in eten gaat vertonen. "Dan gaat ze bijvoorbeeld in de keuken staan kijken naar koekjes. Ze heeft zelfs een keer alle koekjes opgegeten toen wij boven waren. En Nafas heeft geen verzadigingsgevoel. We moeten dus altijd opletten wat ze eet en hoeveel ze eet."

Behalve thuis wordt het eetgedrag van Nafas op school ook goed gemonitord. "Nafas zit op speciaal onderwijs en de leerkrachten en behandelaren hebben veel expertise op het gebied van kinderen met een beperking. Bovendien hebben we veel voorlichting over het Prader-Willi syndroom en over omgaan met de eetlust van Nafas gekregen van Stichting Kind en Groei, daar heeft ook de school wat aan."



'Dan gaat ze schreeuwen en gillen'

"Wat voor Nafas ook moeilijk is, is haar evenwicht en haar capaciteit om activiteiten te ondernemen. Vaak valt ze als ze enthousiast iets onderneemt en ze bijvoorbeeld wil rennen en dan beziet ze zich. We zijn zo vaak naar het ziekenhuis gegaan met haar, dan had ze weer een open wond onder haar kin of open knieën. Dat vallen komt ook doordat ze hypotoon is", legt Amir Hossein uit. "En Nafas kan situaties niet inschatten en ziet daardoor geen gevaar. Ze fietst op een speciale fiets, maar ze kijkt daarbij niet om zich heen. We moeten er altijd bij zijn als ze fietst."

Omgaan met emoties is volgens vader ook lastig voor Nafas. "Ze uit zich vaak heftig, bijvoorbeeld als haar broertje iets pakt en zij dat ook wil. Dan gaat ze schreeuwen en gillen en moeten wij erbij komen om haar rustig te maken. En ze heeft niet veel begrip voor emoties zoals verdriet van andere mensen."

'Groeihormoon injecteren stelt niks voor. Tandenpoetsen kost meer moeite'

Mede vanwege de groeiachterstand die bij het Prader-Willi syndroom hoort, krijgt Nafas elke avond een injectie met groeihormoon. Amir Hossein vertelt dat dit altijd heel soepel gaat. "Wij geven de injectie aan Nafas en zij ondergaat dit probleemloos. Nee, dit stelt echt niks voor, tandenpoetsen en naar de wc gaan kosten meer moeite."



'Wij geven de injectie aan Nafas en zij ondergaat dit probleemloos'

Nafas krijgt groeihormoonbehandeling vanaf haar tweede jaar. "Toen was er een groeiachterstand. Inmiddels loopt ze lichamelijk niet meer achter. Wij zijn als ouders ook niet groot en lang, dus daar wordt rekening mee gehouden met het groeischema van Nafas. Twee keer per jaar wordt dit gecontroleerd, dan wordt haar lengte en gewicht gemeten en wordt er een DEXA-scan (een botdichtheidsmeting) gemaakt."

Paardrijden, hydrotherapie en judo

"Nafas is heel enthousiast en speels," Amir Hossein glimlacht en vervolgt: "Ze vindt echt alles leuk, puzzelen, knutselen, tekenen en bewegen."

Elke week gaat Nafas naar paardrijles. "Dat is speciaal voor kinderen met een beperking, maar wel op een echt paard hoor! Met een begeleider eraanst natuurlijk." Maar Nafas doet nog meer sporten: op school zit ze op judo-les, ze krijgt hydrotherapie (een soort zwemles met oefeningen) en wekelijks gaat ze naar peuter- en kleutersport. "Dat vindt ze heel leuk, want daar doen ze elke week een nieuwe sport, en als de sport bevalt dan komt het nog een keer terug."

Amir Hosseins ogen stralen als hij over zijn dochter vertelt. "Ik ga heel graag met haar naar alle activiteiten. Zij geniet daarvan en ik ook." Nafas heeft nog een broertje van bijna drie jaar en een zusje van zes maanden, vertelt de vader trots. "Ik geniet van elk moment met mijn kinderen. Ze zijn mijn leven."



'We mogen van geluk spreken'

Amir Hossein benadrukt nog een keer hoe blij hij is met de zorg die Nafas krijgt. "We mogen van geluk spreken dat we hier in Nederland de beste zorg en speciaal onderwijs tot onze beschikking hebben. Nafas krijgt logopedie, ergotherapie, fysiotherapie en groeihormoon. Alles is goed geregeld."

Door al die goede zorg en faciliteiten boekt Nafas nog steeds vooruitgang. "Of ze ooit gaat praten, dat weten we niet. We hopen het natuurlijk wel, maar we hebben het ook geaccepteerd dat het er misschien niet in zit."



Meer lezen over groeihormoonstoornis?

Prader-Willi: slappe spieren en onbedwingbare eetlust >

Groeien, niet groeien en hoe alles werkt >

Wat is een groeihormoonstoornis? >

Bent u Zorgprofessional?

Zorgprofessional? Registreer jezelf vandaag nog.

[INLOGGEN](#)

Deel deze pagina



Pagina Printen



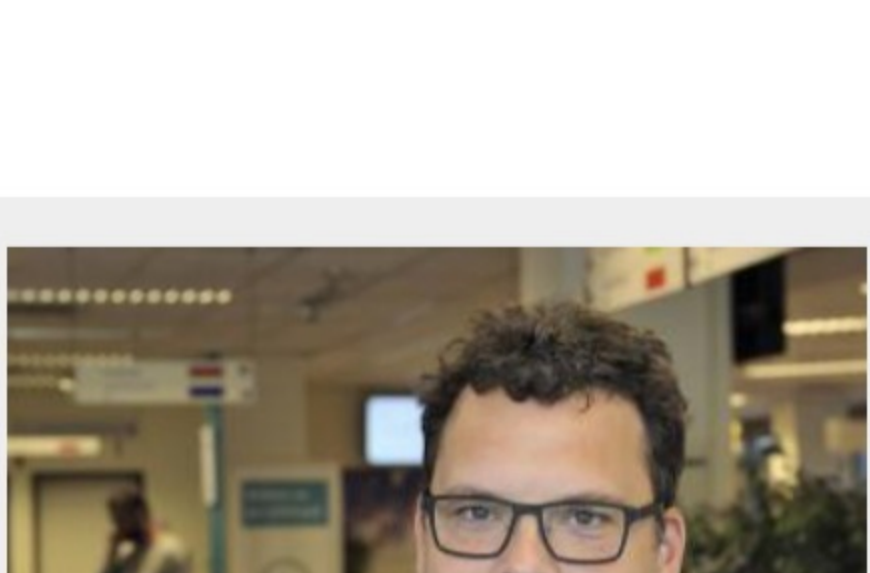
Pagina beoordelen



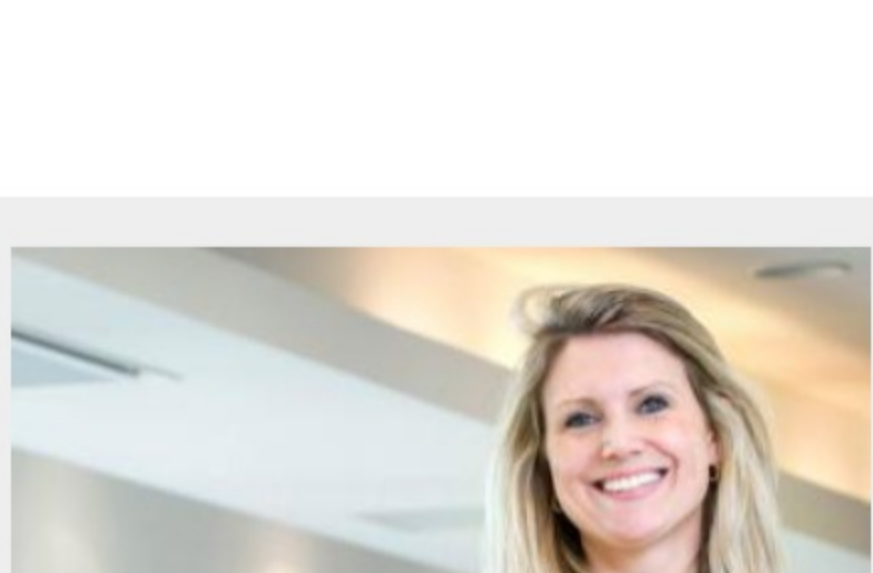
Ook interessant



'Hoe opener je bent over je ziekte, hoe beter het is'



'Ik kan iedereen aanraden om ook stamcel donor te worden'



'Ik ben enorm trots dat CLIK nu zo goed werkt'