

## Voet- en loopproblemen bij het Pitt Hopkins Syndroom: een kwalitatief onderzoek

### - Inleiding -

Het Pitt Hopkins syndroom (vanaf nu genoemd PTHS) is een relatief nieuw syndroom, en is voor het eerst beschreven in 1978<sup>1</sup>.

PTHS geeft zowel mentale als fysieke beperkingen. De huidige literatuur geeft vooral informatie over het mentale aspect. De ouderstichting van PTHS Nederland heeft de Fontys Paramedische Hogeschool benaderd met de vraag of er onderzoek gedaan kan worden naar de voet- en loopproblematiek bij PTHS.

Dit kwalitatieve onderzoek wordt benaderd vanuit podotherapeutisch perspectief en heeft de volgende onderzoeksvraag met deelvragen:  
**Wat zijn de ervaringen van ouders op het gebied van voet- en loopproblemen bij een kind met het Pitt Hopkins syndroom?**

- Wat zijn de problemen bij deze kinderen op het gebied van de onderste extremiteit in het algemeen dagelijks leven?
- Welke specialisten hebben zij gezien op het gebied van de onderste extremiteit?
- Welke therapieën zijn er toegepast met betrekking tot de onderste extremiteit?
- Wat zijn de ervaringen met het dragen en aanschaffen van schoeisel?

### - Methode -

- Kwalitatief onderzoek
- Veertien interviews
- Dataverzameling met mede studenten
- Gezamenlijk interviewschema
- Gezamenlijk getranscribeerd
- Discussie met open coderen

### - Resultaten -

#### - Voetproblematiek

De meerderheid van de ouders gaf aan dat de voeten van hun kind er anders uit zien dan normaal. Qua uiterlijk valt op dat het vaak smalle, kleine voeten betreffen waarbij een of beide voeten er doorgezakt uitziet, wat tijdens het lopen ook tot uiting komt.

*"Ja de voetproblemen zijn eigenlijk zijn voet zijn eigenlijk over de lengte doorgezakt dus hij loopt eigenlijk op de ja op de bal van zijn voet eigenlijk zeg maar." (deelnemer 11)*

#### - Loopproblematiek

De meerderheid van de ouders geeft aan dat hun kind kan lopen, wel later als bij een normale ontwikkeling. Het lopen ziet er over het algemeen houterig uit, en de meeste kinderen lopen met hun voeten naar buiten (outtoeing). Het verschilt heel sterk per kind welke afstand zij kunnen lopen. Hierbij speelt de mentale beperking een grote rol.

*"hij heeft niet het besef van ik kan nu van a naar b lopen en ik moet wel om die stoel heen lopen, of, en ligt er een tegel omhoog dan stoot ie ertegen aan en dan valt ie dus ja het risico is te groot om hem alleen te laten lopen." (deelnemer 1)*

#### - Impact op activiteiten en dagelijks leven

De meeste kinderen zijn zowel mentaal als fysiek afhankelijk van de omgeving. In veel huizen van de gezinnen zijn aanpassingen gedaan om alles makkelijker te maken. Alles is ingespeeld op de beperkingen.

*"Dat zijn eigenlijk de dagelijkse dingen, eigenlijk op dat gebied 24 uur per dag zorg. Je kon haar op een gegeven moment wel laten zitten alleen ze ging niet zelf eh ze ging niet zelf naar dingen toe dus speelgoed ofzo weet je wel. Dat moest je echt naar haar toe brengen" (deelnemer 12)*

#### - Ervaringen met specialisten

De meerderheid van de kinderen heeft fysiotherapie en ergotherapie. Geen van hen heeft podotherapie gehad. Over het algemeen zijn de ouders wel te spreken over de specialisten. Wel zijn veel ouders zelf erg gemotiveerd om zoveel mogelijk te oefenen met hun kind. Dit botst weleens met de specialisten.

*"Want wij hopen eigenlijk gewoon dat ze blijft lopen en school zegt gewoon je moet blij zijn met de pasjes die ze zet. In verband met haar slechte ogen, met de ijzeren pinnen in haar rug. Je komt geen stap, wij komen als ouders zijnde loop je daar echt wel tegen aan" (deelnemer 2)*

#### - Ervaringen met therapieën

De meeste kinderen dragen (semi-)orthopedisch schoeisel. De meeste ouders hebben hier goede ervaringen aan over gehouden en zien een groot verschil tussen het lopen met en zonder orthopedisch schoeisel.

*"...ze heeft ook een hele tijd niet kunnen lopen zonder haar schoenen. Ze kan nu tegenwoordig stukken beter lopen op blote voeten en op sokken maar loopt veel beter met orthopedische schoenen." (deelnemer 9)*

*"...weet je wij vinden toch wel belangrijk dat ze beter kunnen lopen en als je daarvoor moet opereren oke, ja dan moet je dat doen. Dus, ik kijk dan liever naar de kwaliteit van leven op langere termijn dan het ene moment." (deelnemer 10)*

#### - Ervaringen met confectieschoeisel

De meeste kinderen dragen nooit confectieschoeisel of alleen in de zomer als het niet anders kan. De meeste kinderen hebben de fixatie en steun van een (semi-)orthopedische schoen/hulpmiddel wel nodig.

*"Nee op een moment dat ze begonnen met therapie om echt te lopen toen zeiden ze van joh, ze is zo flexibel en ze heeft die hypermobiliteit, ze is flexibel in haar enkels, we moeten direct naar therapeutisch schoeisel." (deelnemer 5)*

### - Discussie & Conclusie -

- Ervaringen bij eerder onderzoek bij vergelijkbaar syndroom
- Voetproblematiek bij vergelijkbaar syndroom vs PTHS

- Voet- en loopproblemen bij alle deelnemers
- Standsafwijkingen, hypermobiliteit, houterig looppatroon, moeite met lange afstanden lopen
- Groot verschil in mate van voet- en loopproblematiek
- Groot verschil in ervaringen van ouders op het gebied van specialisten, therapieën en schoeisel
- Fysiotherapie zinvol
- (semi-)Orthopedisch schoeisel zinvol
- Aandachtspunten bij aanschaf confectieschoenen

### - Aanbevelingen -

Dit onderzoek geeft de onderlinge verschillen tussen de kinderen met PTHS weer, op het gebied van de voet- en loopproblematiek, maar ook op het gebied van zelfredzaamheid. Vervolgonderzoek kan in kaart brengen waardoor deze verschillen ontstaan, hoe het mogelijk is dat een paar kinderen gemakkelijk een paar kilometer kunnen lopen, terwijl anderen rolstoelafhankelijk zijn.

Wellicht kan er onderzocht worden of dit verschil te maken heeft met externe factoren (zoals fysiotherapie, hulpmiddelen of motivatie vanuit thuis) en kan er in de toekomst een beter advies gegeven worden bij behandelen van een kind met PTHS met voet- en loopproblemen.