



## Het gebruik van orthopedische hulpmiddelen bij het Pitt-Hopkins syndroom

Auteur: Lisanne van der Zwet Begeleider: Anouk Konings-Pijnappels Opdrachtgever: Stijn Deckers  
Fontys Paramedische Hogeschool, Eindhoven

### Inleiding

Het Pitt-Hopkins syndroom (PTHS) is een zeldzaam syndroom dat veroorzaakt wordt door een afwijking op chromosoom 18.<sup>1</sup> Dit leidt tot een mentale maar ook een motorische achterstand. Naast onderscheidende gelaatstrekken, een milde postnatale groeivertraging, een afwijkende ademhaling en een zware spraakachterstand, blijkt er een ernstige psychomotorische vertraging te zijn.<sup>2</sup>

In Nederland en België zijn er zo'n 40 patiënten met het Pitt-Hopkins syndroom en blijkt er een grote vraag te zijn naar meer informatie naar dit syndroom. Hoewel er veel onderzoek is gedaan naar het mentale aspect van het syndroom, is er nog weinig onderzoek gedaan naar de motorische problemen die PTHS met zich mee brengt. Als er meer onderzoek hiernaar gedaan is, kan dit richtlijnen opleveren die de volgende generatie patiënten met PTHS kan helpen in de ondersteuning van deze aandoening. Eén van deze richtlijnen kan gaan over het gebruik van orthopedische hulpmiddelen bij een patiënt met het Pitt-Hopkins syndroom. Wegens het ontbreken van geschikte literatuur, zijn de ouders van kinderen met PTHS als ervaringsdeskundigen gevraagd naar hun ervaringen met verschillende orthopedische hulpmiddelen.

**Het doel van dit onderzoek is om inzicht te krijgen in de ervaringen die ouders van kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom hebben met orthopedische hulpmiddelen voor de onderste extremiteit ten behoeve van de mobiliteit van hun kinderen.**

### Methode

- Kwalitatief onderzoek
- Semigestructureerde interviews
- Werving via Stichting Pitt Hopkins Syndroom
- **Deelnemers:** 13 ouders van kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom die lid zijn van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom
- Interviewen en coderen in samenwerking met drie collega onderzoekers

### Resultaten

- **Lopen**  
Gemiddeld leren de kinderen lopen rond een jaar of zes. Dit gebeurt in bijna alle gevallen na jaren oefenen en met behulp van orthopedische hulpmiddelen. Ze hebben een aangepast looppatroon.  
*“Ja zonder (spalken) loopt ze ook maar dan loopt ze anders. Dan loopt ze zeg maar zoals ze nu loopt en als je die orthopedische schoenen en die spalk hebt dan ja dan loop je gecorrigeerd. En beide zijn denk ik wel noodzakelijk want ja, ik denk dat als je alleen maar, als je alleen maar spalken zou gebruiken dat je in verloop van tijd toch wel steeds meer gaat inzakken.”* (Deelnemer 3)
- **Externe en interne invloeden**  
Bij het krijgen en gebruiken van orthopedische hulpmiddelen zijn de externe en interne invloeden erg groot en die bepalen voor een groot deel welk hulpmiddel er gekozen wordt. Zo heeft de voorkeur van de specialist, de verzekering maar ook het proces van aanmeten en aanpassen invloed op de oplossingsrichting die gekozen wordt.  
*“Naja het is eh vaak wel een hoop werk laat maar zeggen om om die schoenen moeten aangemeten worden dus eh moeten proefschoenen gemaakt worden eh veel bezoek aan de orthopeed en de de orthopedisch schoenmaker dus eh dan ga je daardoor wel een aantal keer op en neer.”* (Deelnemer 9)
- **Hulpmiddelen**  
Binnen de patiëntengroep wordt er gebruik gemaakt van OSA, OSB en verschillende orthoses in combinatie met OSA of OSB. Orthoses worden in sommige gevallen gebruikt voordat de kinderen kunnen lopen voor het oprekken van de kuitmusculatuur. De overige orthopedische hulpmiddelen worden gebruikt voor het verkrijgen van stabiliteit tijdens het lopen.

*“Toen had hij spalken aan met een scharnier bij de enkel. Dit is echt de allereerste keer dat hij door de woonkamer ging. Dan zie je dat zijn rechter voetje, die staat wat naar buiten en zijn linker voet staat recht. En op een gegeven moment is het weer goed gaan staan door de scharnier.”* (Deelnemer 1)

- **Functie van orthopedische hulpmiddelen**  
De orthopedische hulpmiddelen worden gebruikt voor het creëren van stevigheid, om de voeten te corrigeren, vergroeiingen tegen te gaan, zwakke spieren te ondersteunen en om achillespeesverkortingen op te vangen.

*“...maar hij moet toch echt die kokers hebben om steun te hebben, moet toch wel goed gefixeerd worden om want anders draait hij echt teveel weg gaat hij echt heel veel naar buiten lopen...”* (Deelnemer 2)

- **Complicaties bij het gebruik van orthopedische hulpmiddelen**  
Mensen met het Pitt-Hopkins syndroom hebben vaak een instabiel looppatroon waarbij er verschillende standsafwijkingen zoals exorotatie van de voet, een flinke pronatie- en spitsstand van de enkels en hyperextensie van de knie aanwezig zijn. Echter kunnen de hulpmiddelen ook problemen veroorzaken zoals blaren en eelt- en drukplekken.

*“En we zijn nu aan het oefenen 1 hand los te laten en dan lukt het 1 of 2 pasjes en dan raakt ze haar evenwicht weer kwijt.”* (Deelnemer 6)

- **Raadgeving**  
De deelnemers geven aan dat het van belang is om op tijd te beginnen met orthopedische hulpmiddelen. Dit kan standsafwijkingen voorkomen en mogelijk kan er hierdoor eerder begonnen worden met lopen.  
*“Maar ik denk dat je in ieder geval iets moet hebben wat je ondersteunt en wat je stimuleert om te gaan lopen. En of dat dan een rollator is of en eh trippelstoel of whatever, als het maar dingen zijn die jou helpen om te gaan lopen. En ik denk dat dat per kind verschillend kan zijn.”* (Deelnemer 3)

### Discussie

Dit onderzoek is relevant voor de beroepspraktijk omdat het de kennis over het Pitt-Hopkins syndroom vergroot. Door bekendheid te krijgen met het syndroom binnen de beroepsgroep kan er beter nagedacht worden over het ideale hulpmiddel die deze kinderen echt helpt om beter te gaan lopen of überhaupt te gaan lopen. Door ervoor te zorgen dat dit syndroom meer aandacht krijgt, zullen kinderen eerder gediagnosticeerd worden waardoor het daarna makkelijker is om de zorg te krijgen die ze nodig hebben om zo goed mogelijk te gaan functioneren. Daarnaast is er bij meer bekendheid ook meer kans op hulpmiddelen die ontwikkeld worden speciaal voor dit soort syndromen. Deze vooruitgang kan ervoor zorgen dat kinderen met aandoeningen die minder bekend zijn eerder en beter geholpen kunnen worden.

Daarnaast bleek uit de resultaten dat de behandelaar van de patiënt veel invloed heeft op de keuze voor een hulpmiddel en welke er dan wordt gekozen. Meer openstaan voor andere ideeën is een aanbeveling dat uit dit onderzoek komt dat gericht is aan de beroepsgroep. Ouders en kinderen moeten dagelijks met de hulpmiddelen omgaan waar de instrument- of schoenmaker deze maar een paar keer een korte periode ziet. Door het serieuzer nemen van de voorstellen van de ouders en ruimdenkend te blijven kunnen er mogelijk eerder betere resultaten behaald worden voor het kind.

### Conclusie

- **Algemene tevredenheid over orthopedische hulpmiddelen**
- **Niet altijd meteen de juiste oplossingsrichting**
- **Stabiliteit wordt vergroot door de hulpmiddelen**
- **Op tijd starten met traject**
- **Externe invloeden drukken soms een negatieve stempel erop**
- **Goede ondersteuning sleutel tot veilig looppatroon**