

Een loopprofiel opstellen en de fysiotherapeutische ervaringen bij kinderen met het Pitt Hopkins syndroom



Inleiding

Pitt Hopkins syndroom is een relatief onbekend syndroom dat zorgt voor een verstandelijk en motorische beperking. Het syndroom is gediagnosticeerd bij 500 mensen wereldwijd, waarvan 40 in Nederland. Er is niet veel onderzoek naar gedaan. Vanuit de ouderstichting Pitt Hopkins Nederland is naar voren gekomen dat er loopproblemen zijn. In de literatuur is hier weinig informatie over bekend, evenals de invloed van fysiotherapie bij het Pitt Hopkins syndroom.

Bekend is dat de mijlpalen later behaald worden en dat de kinderen een houderig en instabiel looppatroon hebben. Het is relevant om te weten wat voor loopprofielen aanwezig zijn bij mensen met PTHS zodat vervolg onderzoek gedaan kan worden naar een aansluitende behandeling voor fysiotherapeuten.

Doelen

'Een loopprofiel maken vanuit het gangpatroon en loopproblemen voor mensen met Pitt Hopkins Syndroom.'

'Een inzicht krijgen in de ervaring van de fysiotherapeutische hulpverlening bij mensen met Pitt Hopkins Syndroom.'

Methode

Kwalitatief onderzoek waarbij semi-structureerde interviews zijn afgenomen bij de ouders met kinderen die PTHS hebben. Via de literatuur zijn topics naar voren gekomen die het interview sturing geven: de motorische ontwikkeling, het loopproces, de loopproblemen en de fysiotherapeutische interventies. Door middel van transcriberen, coderen en axiaal coderen zijn thema's ontstaan die antwoord geven op de doelstellingen.

De ouders van de kinderen zijn geïnterviewd, de kinderen hebben een leeftijd tussen de 8 en 34 jaar.

Stichting

Pitt Hopkins Syndroom



Resultaten

Uiteenlopende fysiotherapeutische interventies

Motorische ontwikkeling en loopprofiel volgens de ouders

Factoren die van invloed zijn op de ontwikkeling

Er worden in de interviews 3 methodes aangegeven. Daarin wordt gezegd dat de ouders en therapeuten doelstelling opstellen en positief zijn over de fysiotherapeut. Het kind stopt met fysiotherapie naarmate de doelstellingen zijn bereikt

"... ja weet je op een gegeven moment als je kind uhh een bepaalde ontwikkeling heeft gemaakt dan kom je ook niet meer bij een fysiotherapeut."

In de interviews vertellen de ouders over vertraagde ontwikkeling. Grote motivatie bij de kinderen. Verschil qua kinderen op motorische ontwikkeling. Een houderig en instabiel looppatroon.

"... als hij begint met lopen dan gaat het eerst heel houderig en langzaam en op een gegeven moment heeft hij tempo te pakken en dan gaat het heen weer he."

Volgens de ouders wordt er veel geoefend thuis maar is er een angst voor trap af lopen. Er is een instabiliteitsprobleem en de kinderen hebben oogproblemen dat kan leiden tot valgevaar. De ouders geven aan dat de kinderen sterk zijn.

"Toen ze 5 was begon ze een beetje te lopen, ze heeft geen evenwicht dus loslaten kunnen we ze niet."

Interpretatie

Overeenkomsten met de literatuur en de resultaten zijn dat het looppatroon van de kinderen houderig is en dat er problemen zijn in het evenwicht en de balans. Opvallend is dat de kinderen in de literatuur als hypotoon worden neergezet, terwijl de ouders juist zeggen dat de kinderen sterk zijn, vooral buik en benen.^{1,2,3} Dit kan komen doordat in dit onderzoek alle kinderen fysiotherapie hebben gehad.

Fysiotherapie begint op vroege leeftijd bij de kinderen en wordt gedaan totdat de mijlpalen bereikt zijn. De ouders en therapeuten vinden dit vaak voldoende terwijl er nog instabiliteitsklachten zijn. Doordat de therapie na het behalen van het einddoel wordt stopgezet kan het zijn dat er nog steeds een onveilig looppatroon is.

De hydrotherapie, Bobath en Vojta zijn methodes die bij vergelijkbare syndromen goed lijken te werken maar hier is nog geen informatie over voor PTHS.

Conclusie & Aanbeveling

Het loopprofiel van kinderen met PTHS is houderig en instabiel. De kinderen beginnen te lopen wanneer ze 4 tot 6 jaar oud zijn. Factoren die de motorische vooruitgang belemmeren zijn de instabiliteitsklachten, visuele problematiek en in mindere mate de hypotonen musculatuur.

Fysiotherapie is van meerwaarde voor de kinderen met het Pitt Hopkins syndroom. De therapeuten dragen bij aan een versnelde motorische ontwikkeling en helpen de ouders.

1. De kinderen zo snel mogelijk naar het constateren van een motorische beperking fysiotherapie aanbieden.
2. Na het bereiken van de mijlpalen, dient de fysiotherapie voortgezet te worden voor de verdere ontwikkeling.
3. Verbeteren van de communicatie tussen fysiotherapeut en ouders en vice versa.
4. Het thuis trainen door de ouders dient gestimuleerd te worden ook na het behalen van alle mijlpalen.
5. Vervolg onderzoek naar welke fysiotherapeutische methode geschikt is voor PTHS, dit in relatie met de Bobath, Vojta en hydrotherapie.
6. Nader onderzoek moet worden gedaan of angst van de ouders een belemmerende factor is voor de motorische ontwikkeling bij het Pitt Hopkins syndroom.

Bronnen:

1. Elizabeth A. Sellars, Bonnie R. Sullivan, Whole exome sequencing reveals EP300 mutation in mildly affected female: expansion of the spectrum. Clin Case Rep. 2016 Jul; 4(7): 696-698
2. Amanda Faith Casey, Vanessa Pickard, Claire Ullrich and Zachary MacNeil. An adapted walking intervention for a child with Pitt Hopkins syndrome: 15 Nov 2016. Department of Human Kinetics, St. Francis Xavier University, Antigonish, NS, Canada: 5-6
3. Ozgun Kaya Kara, Akmer Mutlu, Mintaze Kerem Gunel, Do the physiotherapy results make us happy in a case with 'happy puppet' (Angelman) syndrome. BMJ Case Rep. 2010;

Speciaal dankwoord voor alle ouders en de voorzitter van de Pitt Hopkins stichting Nederland die hebben bijgedragen aan dit onderzoek. Een dank voor de mede-onderzoekers en aan Msc Forra Cornelis voor de prettige samenwerking.