

**Dit onderzoek is mogelijk gemaakt door:**



Dr. W.M. Phelps-Stichting voor Spastici

## **Dagelijks functioneren van kinderen en (jong) volwassenen met het Sjögren-Larsson Syndroom**

### **Wat is het Sjögren-Larsson Syndroom?**

Het Sjögren-Larsson syndroom werd in de jaren 50 ontdekt in Zweden op grond van het voorkomen van drie opvallende symptomen: een aangeboren schilfering van de huid (congenitale ichthyosis), spasticiteit van armen en benen en mentale retardatie.

Inmiddels is bekend dat SLS een erfelijke ziekte is die wereldwijd voorkomt. SLS wordt veroorzaakt door een stoornis in de vetstofwisseling.

### **Waarom is hier onderzoek naar gedaan?**

Door eerder onderzoek van oa Dr. Willemsen, kinderneuroloog in Nijmegen is inmiddels bekend hoe de diagnose SLS in een vroeg stadium gesteld kan worden. Na een bijeenkomst van kinderen en (jong) volwassenen met SLS en hun ouders werd duidelijk dat veel ouders vragen hebben over het dagelijks leven van hun kind in de toekomst. Het doel van dit onderzoek is het functioneren op het gebied bewegen, communicatie en zelfverzorging van personen met SLS in kaart te brengen. Met deze informatie kunnen artsen in de toekomst ouders die een kind met SLS krijgen beter voorlichten over de gevolgen van SLS voor het dagelijks leven.

### **Wie zijn er bij dit onderzoek betrokken?**

Dit onderzoek wordt verricht door samenwerkende onderzoekers bij UMC St. Radboud te Nijmegen (afdeling kinderneurologie, neuropsychologie en logopedie) en het kenniscentrum revalidatiegeneeskunde Utrecht, Revalidatiecentrum De Hoogstraat te Utrecht.

De onderzoekers zijn:

Drs. J. Verhoog, onderzoeker, Dr. J. W. Gorter, kinderrevalidatiearts, Dr. M. Ketelaar, senior-onderzoeker te Utrecht.

Drs. J. Fuijkschot, kinderarts in opleiding; Dr. M. Willemsen, kinderneuroloog; Prof.dr. J.J. Rotteveel, kinderneuroloog, Dr. B. Maassen, kinderneuropsycholoog en Mw. M. van Gerven, logopedist, allen te Nijmegen.

### **Hoe hebben we het onderzoek aangepakt?**

Voor dit onderzoek hebben we nagenoeg alle patiënten in Nederland bekend met SLS benaderd om mee te doen aan dit onderzoek. Uiteindelijk hebben 17 van de 19 patiënten met SLS meegedaan. Alle deelnemers zijn met hun ouders een dagdeel naar het UMCS t Radboud in Nijmegen gekomen en 1 dagdeel naar revalidatiecentrum De Hoogstraat in Utrecht. In het Radboud-ziekenhuis werd de spraak/taal ontwikkeling getest door de logopedist en neuropsycholoog. In De Hoogstraat werden indien mogelijk de volgende onderzoeken gedaan:

\* lichamenlijk onderzoek waarbij werd gekeken naar standsafwijkingen en bewegingsbeperkingen in rug en ledematen, spasticiteit en spierspanning.

\* test naar de motorische vaardigheden. Hiervoor werd de Nederlandse versie van de "Gross Motor Function Measure (GMFM)" gebruikt. Op grond van de mogelijkheden van elk kind om zich zelfstandig te verplaatsen werden alle kinderen geassocieerd met behulp van de "Gross Motor Function Classification System (GMFCS)".

\* onderzoek naar de competentiebeleving. (Hoe kijken de kinderen/jongeren naar zichzelf en hun vaardigheden). Hiervoor werd gebruik gemaakt van de Competentie Belevingsschaal.

Tot slot werden bij alle ouders 2 vragenlijsten telefonisch afgenomen om het dagelijks functioneren en de mate van zelfredzaamheid op het gebied van zelfverzorging, verplaatsen en sociale vaardigheden te onderzoeken. Dit werd gedaan met de Nederlandse versie van de “Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI-NL) en de Vineland Adaptive Behavior Scales”.

### **Wat zijn tot nu toe de belangrijkste bevindingen?**

Uit ons onderzoek is het volgende gebleken :

- Bij alle deelnemers boven de 7 jaar waren er bewegingsbeperkingen van de benen
- Spasticiteit was bij alle deelnemers voornamelijk aanwezig in beide benen
- Bij alle deelnemers werden beperkingen gezien van de grove motoriek
- De ontwikkelingsleeftijd van alle deelnemers ligt ver onder hun kalenderleeftijd
- Niemand van de deelnemers was in staat om te lopen binnen en buitenshuis zonder beperkingen en de meeste maakten zelfstandig gebruik van een rolstoel om zich buitenshuis voort te bewegen.
- De meeste patiënten bereiken een niveau van dagelijks functioneren dat vergelijkbaar is of lager ligt dan dat van een kind van 12 dat een normale ontwikkeling heeft doorgemaakt.
- In deze studie waren geen aanwijzingen dat er gedurende de ontwikkeling een grote achteruitgang optreedt in het motorisch en dagelijks functioneren

### **Meer lezen?**

De hoofdresultaten van dit onderzoek zijn gepubliceerd in januari 2008:

Verhoog J, Fuijkschot J, Willemsen M, Ketelaar M, Rotteveel J, Gorter JW.

Sjögren-Larsson syndrome: motor performance and everyday functioning in 17 patients.

Dev Med Child Neurol. 2008;50:38-43.

### **Wilt u meer weten?**

Dan kunt u contact opnemen met:

Dr. J.W. Gorter, kinderrevalidatiearts

Revalidatiecentrum De Hoogstraat

Rembrandtkade 10, 3583 TM Utrecht. Tel: 030-2561371

E-mail: [j.w.gorter@dehoogstraat.nl](mailto:j.w.gorter@dehoogstraat.nl)



# NetChild

Network for Childhood Disability  
Research in The Netherlands