



Scholingsbijeenkomst NIPT

Down-, Edwards- en Patausyndroom

Naam: Marjon de Boer

Functie: gynaecoloog

Datum 20-3-2017



Disclosure belangen sprekers

(potentiële) belangenverstremgeling	GEEN
Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven	
<ul style="list-style-type: none">• Sponsoring of onderzoeksgeld• Honorarium of andere (financiële) vergoeding• Aandeelhouder• Andere relatie, namelijk ...	

Inhoud

- **Downsyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Ontwikkeling
 - Levensverwachting
 - Communicatie
- **Edwardssyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Levensverwachting
- **Patausyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Levensverwachting

Downsyndroom



Prevalentie

1980-1990: 10

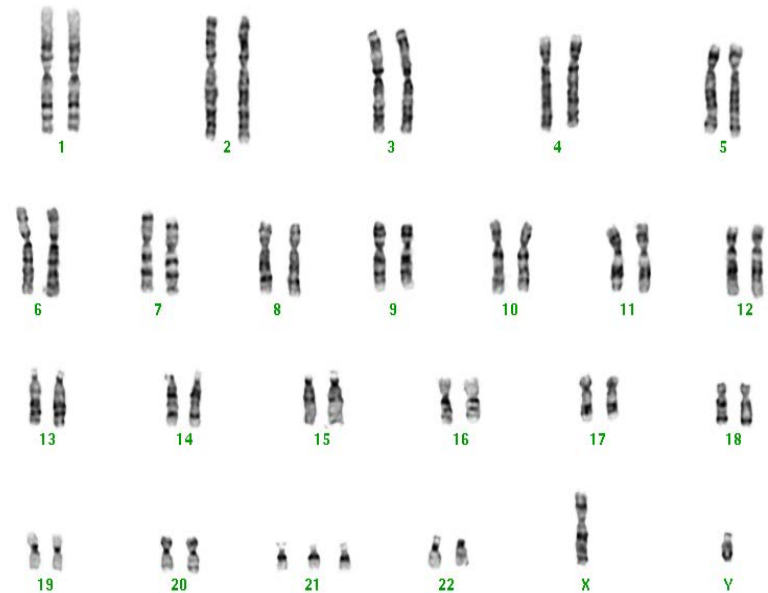
2003-2013: 14

per 10.000 levendgeborenen

240 per jaar/NL

Downsyndroom

- **Trisomie 21:** Meest voorkomende, niet erfelijke vorm (95%)
- **Translocatie:** Meestal een deel van chromosoom 21 en 14 met elkaar verbonden, helft is erfelijk (3.5%)
- **Mozaïek:** Slechts een deel van de lichaamscellen afwijkend, ander deel niet (mildere vorm) (1.5%)





Downsyndroom

Verstandelijke Beperking	Percentage
Licht	20%
Matig	40%
Ernstig	30%
Zeer ernstig	10%

Downsyndroom

	Voorkomen (%)
Aangeboren hartafwijking	44-58
Oogafwijkingen	38-80
Obstructief slaapapnoesyndroom	57
Piepende ademhaling	30-36
Aangeboren maag-darmafwijkingen	4-10
Schildklierafwijkingen	28-40
Gedragsproblemen	18-38



Downsyndroom

Motoriek

- Motoriek een belangrijke factor voor een achterstand in de ontwikkeling
- Belangrijker dan het mentale component
- ‘Wel snappen, maar niet kunnen’
- Motoriek ontwikkelen -> belangrijk aandachtspunt voor de ontwikkeling



Downsyndroom

Spraaktaalproblemen & woonsituatie

Spraak- en taalproblemen (specifiek downsyndroom gerelateerd):

- Kortetermijngeheugen zwak
- Orale dyspraxie
- Hypotone mondspiermusculatuur en tong

→ Niet goed praten geeft veel problemen in de ontwikkeling. Taal en spraak heel belangrijk aandachtspunt in de ontwikkelingsbegeleiding.

Woonsituatie:

- Kinderen met downsyndroom wonen bijna allemaal thuis i.t.t. vroeger
- Bij het ouder worden gaan ze begeleid wonen, niet naar een instelling i.t.t. vroeger

**Wat kunnen jongeren met DS als ze 18
jaar zijn?**



80% van de jongeren kan zelfstandig:

- zich uitkleden
- eten met mes en vork
- zwemmen



60% van de jongeren kan zelfstandig:

- opstaan (aankleden, gezicht wassen, toilet bezoek)
- ontbijt klaarmaken
- drinken pakken
- tafel dekken



40% van de jongeren kan zelfstandig:

- fietsen op een gewone fiets
- een eenvoudig briefje schrijven of lezen
- een eenvoudige optelsom (onder de 10) maken
- iemand opbellen
- schoenveters strikken



20% van de jongeren kan zelfstandig:

- naar een bekend adres gaan
- alleen fietsen op bekende routes
- met begeleiding een maaltijd klaarmaken
- gevaarlijke situaties herkennen

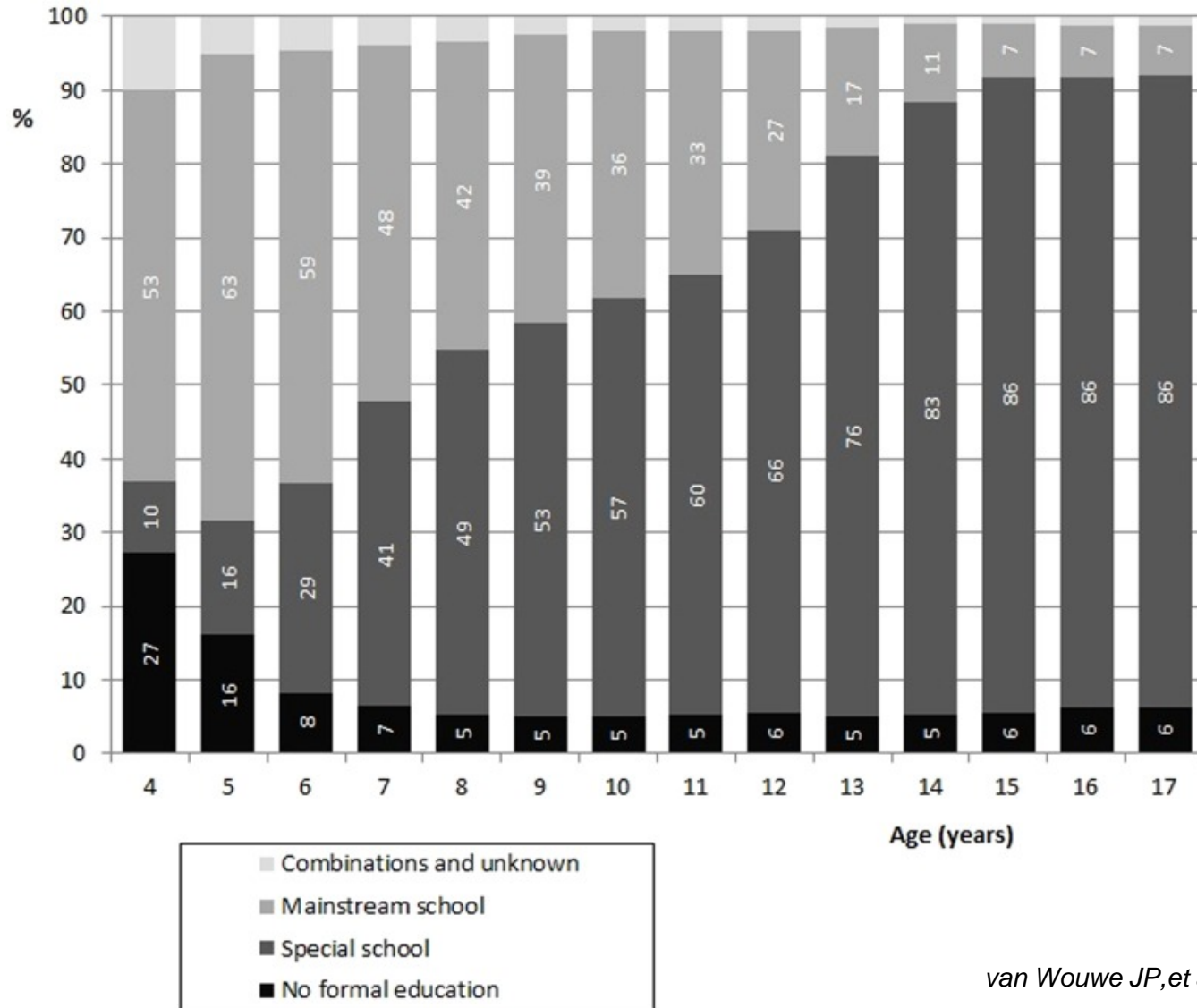


≤ 10% van de jongeren kan zelfstandig:

- een eenvoudige maaltijd koken
- betalen in een winkel
- op tijd zijn (bijv. om 6 uur eten)
- een bekende rit met het openbaar vervoer maken

Downsyndroom

Schoolsituatie





Downsyndroom

- Kwaliteit van leven afgelopen decennia sterk toegenomen
- Medische aandoeningen goed behandeld
- Communicatievaardigheid en leesvaardigheid beter ontwikkeld dan vroeger
- Volwassenen vaker werk
- Meer zeggenschap over hun eigen leven
- Ouders geven na periode van verwerking aan dat leven anders is dan gedacht, maar zeker niet slechter.



Downsyndroom

- Levensverwachting sterk toegenomen
- Door vroege herkenning en aanpak van hartafwijkingen

Leeftijd	Percentage
60 jaar	44%
68 jaar	14%

DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler
medisch advies: Michel Weijerman



DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler
medisch advies: Michel Weijerman



<https://www.cyberpoli.nl>

STICHTING **Down** syndroom



Downsyndroom

In gesprek met ouders do's en don'ts

- De uitspraken tijdens de geboorte hebben impact op de verwerking en acceptatie (bij ouders)
- Feliciteer ouders altijd eerst met de geboorte van hun kind.
- Voorkom waardeoordelen
- Zorg voor een gebalanceerd perspectief, met zowel de positieve aspecten als de uitdagingen
- De basisinformatie is: er is een kindje geboren dat qua ontwikkeling achter zal lopen



Edwardssyndroom (trisomie 18)

- Zeer kwetsbare gezondheid.
- Zeer ernstige verstandelijke beperking.
- Bij de geboorte groeiachterstand, laag geboortegewicht.
- Klein gezicht met een grote schedel.
- De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig, maar de aard en de ernst verschillen van kind tot kind.
- Jaarlijks wordt ongeveer 1 op de 10.000 kinderen geboren met trisomie 18.

Edwardssyndroom (trisomie 18)

Afwijking	Percentage
Congenitale hartafwijking	80%
Centraal zenuwstelsel aandoening	21%
Oesofagus atresie	8%
Schizis	8%





Patau-syndroom (trisomie 13)

- Zeer kwetsbare gezondheid.
- Ernstige verstandelijke beperking.
- Vaak al bij de geboorte groeiachterstand. Laag geboortegewicht.
- De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig maar de aard en ernst verschillen van kind tot kind.
- Jaarlijks wordt ongeveer 1 op de 10.000 kinderen geboren met trisomie 13.

Patausyndroom (trisomie 13)

Afwijking	Percentage
Congenitale hartafwijking	57%
Centraal zenuwstelsel aandoening	39%
Oogafwijkingen	30%
Polydactyly	44%
Schizis	45%



Referenties (1)

- Borstlap R, Van Gameraen-Oosterom HBM, Lincke C, Weijerman ME, Van Wieringen H, Van Wouwe JP. Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met het Down syndroom. Utrecht: Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2011.
- Coppus A, et al. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. J Intellect Disabil Res 2006;50:768-77.
- Gameraen van HBM, Leven met downsyndroom – brochure voor (para)medische en pedagogische professionals , TNO, 2013
- De Groot-van der Mooren MD, Gemke RJ, Cornel MC, Weijerman ME. Neonatal diagnosis of Down syndrome in The Netherlands: suspicion and communication with parents. 2014 J Intellect Disabil Res. Oct;58:953-61
- Maurike de Groot- vander Mooren (J Intel Disab Research) 2014
- Weijerman ME. Consequences of Down syndrome for patient and family [dissertation]. Amsterdam: Vrije Universiteit, 2011.
- De Walle HE, Cornel MC. Overlevingskansen van kinderen met Downsyndroom in Noord-Nederland, 1981-1991. Tijdschr Kindergeneeskd 1995;63:40-4. .

Referenties (2)

- Skotko B. G., et al (2009b) Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics* 149, 2361–7.
- Springett A, et al. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 European countries, 2000-2011. *Am J Med Genet* 2015 Part A Vol 167, Issue 12 3062-3069
- Vegelin M, Mostart P, Winkler L, Weijerman M. Downsyndroom, alle medische problemen op een rij. Amsterdam: Stichting Artsen voor Kinderen; 2012. <http://downsyndroom.artsenvoorkinderen.nl/>, geraadpleegd augustus 2013.
- Weijerman ME, et al. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: A national study. *J Pediatr* 2008;152:15-9.
- Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice: The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2010;169:1445-52.
- Weijerman M, Broers CJ, Van der Plas. Nieuwe inzichten voor de begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. *Ned Tijdschr Geneeskd* 2013;157:A5330
Weijerman ME. De zorg voor kinderen met downsyndroom. *Huisarts en Wetenschap*. 2013 534-39
- Van Wouwe JP, et al. Mainstream and special school attendance among a Dutch cohort of children with Down Syndrome. *Plos One* 2014 Mar 9 e91737.

Vragen?