

## De zorg voor kinderen met downsyndroom

### INLEIDING

De geboorteprevalentie van downsyndroom in Nederland is in 2013 naar schatting 14 per 10.000 levendgeborenen.<sup>1-3</sup> In een normpraktijk van 2350 patiënten worden jaarlijks ongeveer 0,04 kinderen met downsyndroom geboren. De geboorteprevalentie steeg in twintig jaar van 10,8 in 1981 (Noord-Nederland) via 12,8 in 1991 tot 16 per 10.000 levendgeborenen in 2003, en heeft zich daarna gestabiliseerd. Een deel van de stijging tussen 1981 en 2003 kan worden verklaard door de gemiddeld hogere leeftijd van zwangere vrouwen (ruim 20% is ouder dan 36 jaar). Een andere reden is de geringe deelname aan prenataal onderzoek (combinatietest) in Nederland.<sup>4</sup> Volgens schattingen van de Stichting Downsyndroom ([www.downsyndroom.nl/professionals](http://www.downsyndroom.nl/professionals)) hebben 12.500 mensen in Nederland het downsyndroom, van wie de helft jonger dan 18 jaar.

#### Prenatale diagnostiek

Voor de screening op downsyndroom gebruiken we in Nederland de combinatietest; die bestaat uit een bloedonderzoek in week 9-14 en een echo in week 11-14 van de zwangerschap. Bij het bloedonderzoek worden *pregnancy-associated plasma protein A* (PAPP-A) en vrij bèta-humaan choriongonadotrofine (fβ-hCG) gemeten. Met deze test is het mogelijk om vroeg in de zwangerschap te onderzoeken of de kans op een kind met downsyndroom verhoogd is. In Nederland wordt de combinatietest alleen aangeboden aan zwangeren boven de 36 jaar. Sinds 2007 krijgen vrouwen onder de 36 jaar voorlichting over de test, maar ze krijgen hem niet actief aangeboden (zij kunnen de test wel op eigen kosten laten uitvoeren). Slechts een kwart van alle Nederlandse zwangere vrouwen laat zich echter tes-

#### Samenvatting

Weijerman ME. De zorg voor kinderen met het downsyndroom. *Huisarts Wet* 2013;56(10):534-9.

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Down is sterk verbeterd en de prevalentie is in het afgelopen decennium stabiel gebleven. Mensen met het downsyndroom vormen thans een gevarieerde groep qua klinisch beeld, sociaal en cognitief ontwikkelingsniveau, leefwijze en plaats in de maatschappij. De comorbiditeit is veranderd en preventieve zorg op de kinderleeftijd is belangrijker geworden. De meeste kinderen met downsyndroom groeien thuis in het gezin op en daardoor komen de hulpvragen vaker bij de huisarts terecht. Onlangs is de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met het downsyndroom van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) herzien. In deze nascholing worden de belangrijkste aandachtspunten voor de huisarts onder de aandacht gebracht.

ten, een aandeel dat stabiel is sinds 2006.<sup>5,6</sup> De 20-wekenecho, die alle zwangeren in Nederland sinds 2007 krijgen aangeboden, kent een hoger deelnamepercentage (> 90%) maar is niet geschikt om het downsyndroom aan te tonen of uit te sluiten. De 20-wekenecho is bedoeld om structurele afwijkingen op te sporen, al doen veel ouders er vooral aan mee om te weten te komen wat het geslacht is van hun kind.<sup>7</sup> Inmiddels is er ook een niet-invasieve prenatale test, waarmee trisomie 21 is vast te stellen aan de hand van foetaal DNA of RNA in het bloed van de moeder.<sup>7,8</sup> Deze test is in Nederland echter nog niet beschikbaar.

Kinderen met het downsyndroom komen even vaak thuis ter wereld als kinderen zonder downsyndroom: 70% in het ziekenhuis en 30% thuis. De geboorte geeft meestal geen specifieke problemen; apgarscore, zwangerschapsduur en geboortegewicht zijn niet afwijkend.<sup>9</sup> Als de verloskundige of gynaecoloog downsyndroom vermoedt, wordt in bijna alle gevallen de kinderarts geconsulteerd. Deze bevestigt dan de diagnose door een karyotypering, die meestal binnen twee dagen bekend is.

Het eerste gesprek met de ouders vraagt om duidelijkheid, deskundigheid en openheid over het te verwachten beeld. Als de ouders slechte herinneringen hebben aan dit eerste gesprek, kan bij hen de verdere verwerking van het hebben van een kind met downsyndroom stagneren. Hoe de arts dit gesprek voert, is dus belangrijk.<sup>10</sup>

#### Controles in de eerste levensjaren

In principe begeleidt de lokale kinderarts het kind vanaf de diagnose. De aandachtspunten bij de medische begeleiding van kinderen met het downsyndroom [tabel 1] zijn vastgelegd in de multidisciplinaire richtlijn van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde.<sup>10-12</sup> Het is overigens niet bekend of alle kinderen met downsyndroom onder controle zijn bij een kinderarts.

Er zijn ook speciale downpoli's en downteams. Daarin werken een kinderarts, kinderfysiotherapeut en logopedist samen. Aan de teams verbonden zijn vaak ook een kno-arts,

#### De kern

- De deelname aan prenatale screening in Nederland is laag.
- De mortaliteit van kinderen met het downsyndroom is fors gedaald en hun levensverwachting is gestegen. Daardoor neemt de behoefte aan levensfasegerichte begeleiding toe.
- De meeste kinderen met downsyndroom groeien thuis in het gezin op, waardoor hulpvragen vaker bij de huisarts terechtkomen.
- Bij kinderen met downsyndroom is extra aandacht nodig voor comorbiditeit van met name hart, schildklier, longen, gehoor, visus en gedrag.

**Tabel 1** Aandachtspunten bij de begeleiding van kinderen met downsyndroom

Controles	Door	Aandachtspunten
Genetisch advies	klinisch geneticus	na de geboorte erfelijkheidsvoorlichting en kansberekening voor eventuele volgende zwangerschappen
Echo hart	kindercardioloog	eerste echo binnen 1 maand na geboorte, ook bij ontbrekende klinische verschijnselen; overige controles op indicatie van de afwijking
Ogen	oogarts, orthoptist	in maand 0-2 controle op cataract, daarna bij 12, 36, 54 en 72 maanden en vervolgens steeds na 4-5 jaar, vooral op refractiestoornissen en strabismus
Gehoor	kno-arts, audioloog	bij de geboorte landelijke neonatale gehoorscreening, daarna op indicatie, liefst jaarlijks
Obstructief slaapapneusyndroom	kinderarts	op basis van anamnese verwijzen voor eventuele kno-problematiek en zo nodig polysomnografie
Gebit	tandarts	in verband met verlate tandontwikkeling, mondhygiëne en standafwijkingen in principe regulier tandartsbezoek elke 6 maanden, zo nodig speciale kindertandarts
Obstipatie	kinderarts	aandacht voor de defecatie en zindelijkheid; zo nodig laagdrempelig behandelen met laxantia
Coeliakie	kinderarts	eerste jaar screening op HLA-DQ2 en -DQ8; indien positief elke 3 jaar serologie op anti-tTG-antilichamen
Groei/overgewicht	kinderarts	groeiagrammen voor kinderen met downsyndroom,* cave overgewicht en groeiachterstand
Bloed	kinderarts	eerste weken postpartum bloedbeeldcontrole in verband met transiënt myeloproliferatief syndroom; controle op leukemie vooral in de leeftijd 1-5 jaar
Schildklier	kinderarts	na de landelijke hielprik bij de geboorte jaarlijkse bepaling van FT4, TSH en anti-TPO-antistoffen; geïsoleerde TSH-verhoging met concentraties < 10 mU/l niet behandelen
Heupen/patellae	kinderarts	jaarlijks, let op tekenen van hypermobiliteit/instabiliteit ten gevolge van (sub)luxaties van de gewrichten
Atlantoaxiale instabiliteit	kinderarts	jaarlijks, voornamelijk neurologisch onderzoek, foto's helpen niet ter screening; cave narcose/intubatie en trauma.
Kinderfysiotherapie	kinderfysiotherapeut	begeleiding vanaf de eerste maanden en de meeste impact in de leeftijd 0-4 jaar
(Pre)logopedie	(pre)linguïstische logopedist	vroeghulp bij voedingsproblemen, mondmotoriek en afwennen van sondevoeding, later vooral spraaktaalbegeleiding
Huid	kinderarts	alopecia en eczeem, vooral bij pubers: folliculitis

FT4 = vrij thyroxine; HLA = humaan leukocytenantigeen; TPO = thyroïdperoxidase; TSH = thyroïdstimulerend hormoon; tTG = weefseltransglutaminase.

\* Groeiagrammen voor Nederlandse kinderen met downsyndroom zijn te verkrijgen via [www.tno.nl](http://www.tno.nl) (PDF Groeiagrammen).

orthopedagoog, ergotherapeut, oogarts, revalidatiearts, MEE-consulent (maatschappelijke ondersteuning voor mensen met een beperking), een contactouder (als ervaringsdeskundige) en soms een kindercardioloog. Er zijn momenteel 24 down-teams in Nederland, waaronder vier voor 18-plussers (zie [www.downsyndroom.nl/downsyndroomteams](http://www.downsyndroom.nl/downsyndroomteams)). Ruim 60% van de kinderen met downsyndroom in Nederland bezoekt een downpoli.

In de eerste twee levensjaren zijn de contacten met kinderarts of downteam vaak frequenter (om de drie maanden), vooral vanwege de advisering rondom het oefenen en het stimuleren van de ontwikkeling. Daarna zijn controles jaarlijks of tweejaarlijks. Ouders krijgen na een bezoek aan het downteam vaak een advies mee voor hun eigen kinderarts, maar niet alle teams werken op dezelfde wijze. Sommige downteams geven alleen adviezen, andere behandelen ook actief, maar alle volgen zij de in [tabel 1] genoemde aandachtspunten uit de richtlijn.<sup>9</sup>

De kinderen gaan in het eerste jaar vaak naar het reguliere consultatiebureau van de jeugdgezondheidszorg voor hun vaccinaties en ze bezoeken verder subspecialisten, zoals kindercardioloog, kno-arts en oogarts voor specifieke ziekten en vaccinaties (bijvoorbeeld tegen RS-virus bij kinderen met een hartafwijking). Als het kind in een dagcentrum verblijft, kan het op indicatie een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG) zien, maar dit gebeurt niet regulier.

De rol van de huisarts is vaak ad hoc en per probleem wisselend. Omdat de meeste kinderen met downsyndroom thuis wonen, zal de eerste opvang van incidentele klachten vaak aan hem toevallen: bij acute problemen wordt in eerste instantie altijd de huisarts geconsulteerd. Kinderen met downsyndroom hebben vaak ook problemen die niet direct met

het syndroom samenhangen. Zo hebben zij vooral veel vaker luchtwegklachten. De belangrijkste problematiek na de geboorte is een congenitale hartafwijking, waarvoor op korte termijn (binnen de eerste maand) consult van een kindercardioloog moet plaatsvinden. Ook de oogarts wordt in een vroeg stadium ingeschakeld.

### Benadering en beoordeling

De benadering van kinderen met downsyndroom vraagt om geduld en de kinderen moeten vaak wennen aan nieuwe situaties. Verder is het belangrijk duidelijkheid en regels te bieden, en vooral vaste patronen. Wat de beoordeling mogelijk moeilijk maakt, is dat kinderen met downsyndroom een verhoogde pijndrempel lijken te hebben. Dat kan ervoor zorgen dat men de ernst van de klachten onderschat. Recent onderzoek heeft aangetoond dat kinderen met downsyndroom wel normaal pijn ervaren, maar dit minder goed kunnen aangeven door hun gebrek aan communicatievaardigheden.<sup>13</sup>

### Abstract

Weijerman ME. Caring for children with Down's syndrome. *Huisarts Wet* 2013;56(10):534-9. The life expectancy of children with Down's syndrome has improved substantially and the prevalence of the disorder has stabilized in the last 10 years. People with Down's syndrome form a heterogeneous group, with different clinical symptoms, social and cognitive development, life style, and social position. The nature of comorbidity has changed and preventive care during childhood has become more important. Most children with Down's syndrome grow up at home with their families, and for this reason families often approach general practitioners with their questions about care and assistance. The Netherlands Paediatrics Association has recently revised its multidisciplinary guideline on the medical management of children with Down's syndrome, and this article reviews the main points for general practitioners.

**Tabel 2** De meest voorkomende comorbiditeit bij downsyndroom

Aangeboren hartafwijkingen	44-58%
Oogafwijkingen	38-80%
Gehoortoornissen	38-78%
Obstructief slaapapneusyndroom	57%
Piepende ademhaling	30-36%
Aangeboren maag-darmafwijkingen	4-10%
Coeliakie	5-7%
Obesitas	30-35%
Transient myeloproliferatief syndroom	10%
Schildklierafwijkingen	28-40%
Atlanto-axiale instabiliteit	10-30%
Urinewegafwijkingen	3%
Huidproblemen	2-39%
Gedragsproblemen	18-38%

### COMORBIDITEIT

[Tabel 2] toont de voornaamste comorbide aandoeningen bij het downsyndroom. Wij behandelen ze hierna kort.

#### Hart

Dat de mortaliteit van kinderen met het downsyndroom sterk is gedaald, is voornamelijk te danken aan de aanpak van aangeboren hartafwijkingen. Van de 820 in Nederland tussen 2003 en 2006 geboren kinderen met downsyndroom was de mortaliteit 3,3% in totaal; 1,5% bij kinderen zonder en 5,8% bij kinderen met hartafwijking. In Noord-Nederland was het sterftepercentage na het eerste, vijfde en tiende levensjaar in de periode 1981-1991 respectievelijk 17%, 20% en 25%.<sup>4,14</sup> Een aangeboren hartafwijking had toen nog veel invloed op de tienjaarsoverleving: op de leeftijd van 10 jaar was de mortaliteit onder kinderen zonder hartafwijking nog 16% en bij de kinderen met een aangeboren hartafwijking zelfs 42%. De mortaliteit is dus vooral bij die laatste groep opvallend gedaald, van 42% naar 5,8%.<sup>4,14</sup> Dit is vooral het positieve gevolg van vroegdiagnostiek door middel van harteografie en van vroeg opereren, nog voordat er irreversibele schade is opgetreden aan hart of bloedvaten. Bevindingen bij normaal lichamelijk onderzoek, zoals het ontbreken van ruis in de eerste weken postpartum, sluiten een ernstige hartafwijking niet uit;<sup>14</sup> het nut van de vroege harteografie is inmiddels bewezen. Het huidige beleid maakt dat er na deze fase weinig kinderen met symptomen overblijven. Bij het ontstaan van symptomen kunnen voedingsproblemen, inspanningsintolerantie, afvallen of snel aankomen een rol spelen, maar ook virusinfecties van de luchtwegen.

Kinderen met een hartafwijking (met of zonder downsyndroom) hebben in Nederland een indicatie voor preventieve behandeling met palivizumab, ter voorkoming van infecties door het respiratoir syncytieel virus (RSV). De injecties worden maandelijks gegeven van oktober tot maart.

#### Longen

Meer dan 30% van de kinderen met het downsyndroom heeft last van een piepende ademhaling. Dat is meer dan vergelijkbare kinderen zonder downsyndroom, en ook meer dan hun broertjes en zusjes.<sup>11,15-19</sup> Het piepen is niet gerelateerd

aan astma en/of atopie, maar lijkt samen te hangen met de afwijkingen die bij het syndroom horen, zoals slapte van de luchtwegen (tracheobronchomalacie), spierslapte, immunologische afwijkingen die de kans op een virusinfectie verhogen en anatomische afwijkingen, zoals een klein longvolume en longcysten.<sup>15-19</sup> Preventieve astmamedicatie bij een piepende ademhaling is niet geïndiceerd voor kinderen met downsyndroom, bronchusverwijders zijn in een enkel geval te overwegen.<sup>18</sup> Virusinfecties, vooral RSV-infecties, verlopen heftiger bij alle kinderen met downsyndroom, niet alleen bij de kinderen met een hartafwijking. De RSV-vaccinatie wordt nog niet standaard vergoed voor kinderen zonder hartafwijking, maar het valt te overwegen alle kinderen met downsyndroom te vaccineren tegen RSV-infecties.<sup>15</sup>

#### Ogen

Oogafwijkingen komen vaak voor en vragen om opsporing en behandeling. Vooral refractieafwijkingen zijn zeer frequent op de kinderleeftijd, maar kinderen met downsyndroom hebben ook vaker cataract, aangeboren of verworven strabismus, nystagmus, blefaritis, verstopte traanbuizen, keratoconus en glaucoom.

#### Kno-gebied

Vooral vanwege de nauwe aangezichts-anatomie hebben kinderen met downsyndroom vaker kno-problemen. Gehoorverlies komt veelvuldig voor, en dan vooral geleidingsverlies. Een verminderd gehoor belemmert de spraak-taalontwikkeling.

Ook het obstructief slaapapneusyndroom (OSAS) komt relatief vaak voor bij mensen met downsyndroom. Dit is niet altijd makkelijk te herkennen en op te lossen. In eerste instantie kan het helpen de luchtwegen vrij te maken door bijvoorbeeld een adenotomie.

#### Schildklier

De prevalentie van verworven schildklierafwijkingen – zowel hypo- als hyperthyreoïdie – zijn bij kinderen met downsyndroom meer dan vijftig maal hoger dan bij kinderen zonder downsyndroom. Vooral hypothyreoïdie is lastig te herkennen bij mensen met downsyndroom omdat de symptomen overlappen met die van het downsyndroom zelf, zoals trage ontlasting, een dikke tong en hypotonie. Veel kinderen met downsyndroom hebben in de eerste levensjaren een 'geïsoleerde TSH-verhoging', maar hun aantal neemt af met het ouder worden. De oorzaak is meestal mild en als de schildklierautoantistoffen negatief blijven, verdwijnt de TSH-verhoging vanzelf.<sup>9,11</sup> Bij bijna 30% van degenen die wél schildklierautoantistoffen hebben, treedt binnen twee jaar manifeste hypo- of hyperthyreoïdie op. De oorzaak is vrijwel altijd schildklierautoimmunititeit.

#### Huid

Pubers met downsyndroom hebben vaak last van hardnekkige huidafwijkingen, vooral folliculitis. In de praktijk zien we de downtieners met 'steenpuisten' op de billen, de bovenbenen en rond de liezen.<sup>9-11</sup>

### Vruchtbaarheid

Meisjes met het downsyndroom zijn vruchtbaar en lijken een normaal ovulatiepatroon te hebben. Zwangerschap is beschreven maar komt zelden voor, waarschijnlijk als gevolg van anticonceptie. In de meeste gevallen geeft de prikpil de beste compliance.

Jongens zijn sterk verminderd vruchtbaar, hoewel hun hormoonconcentraties en hun primaire en secundaire seksuele kenmerken niet afwijkend zijn. De verminderde vruchtbaarheid is het gevolg van gonadale insufficiëntie bij een verhoogde productie van follikelstimulerend hormoon (FSH).<sup>9-11</sup>

De ministeries van VWS en Justitie hebben een gezamenlijk advies uitgebracht ten aanzien van de sterilisatie van mensen met een verstandelijke handicap. Bij een verzoek tot sterilisatie is het belangrijk om eerst de wilsbekwaamheid van de persoon in kwestie goed in kaart te brengen.

### Bewegingsapparaat

De motoriek wordt gekenmerkt door laxiteit van ligamenten, hypermobiliteit van gewrichten en hypotonie. Ook de motorische ontwikkeling is vertraagd.

De laxiteit is vooral waarneembaar in de 'losse heupen' (30% heeft een verworven heupluxatie) en de platvoet (90% heeft een pes planovalgus). Die laatste moet vanwege de hypotone motoriek ondersteund worden met behulp van inlays en supramalleolaire spalken.

Ook de instabiliteit van het atlantoaxiale gewricht (10-30%) behoeft aandacht. Een trauma is vaak de oorzaak van klachten door beklemming of beschadiging van het ruggenmerg (1-2%).

Sporten en gymnastiek, inclusief de koprol, hoeven niet afgeraden te worden, mits goed begeleid.<sup>9-11</sup>

### Zenuwstelsel

Epilepsie komt voor bij 8% van de kinderen met downsyndroom. Bij 40% van de getroffen kinderen ontstaat de epilepsie al op zeer jonge leeftijd in de vorm van het syndroom van West, met spasmen en salaamkrampen.<sup>9-11</sup>

### Spijvertering

Coeliakie komt bij mensen met downsyndroom ongeveer tien keer zo vaak voor als in de algemene Nederlandse bevolking. Als men kinderen met downsyndroom al vroeg in het eerste levensjaar screent op HLA-DQ2 en -DQ8 (in de huidige leidraad is dit nog niet als expliciete aanbeveling opgenomen), is er nog gelegenheid voor preventieve maatregelen om coeliakie te voorkomen, terwijl een negatieve uitslag onzekerheid bij de ouders kan wegnemen. Er zijn aanwijzingen dat borstvoeding in combinatie met het geven van kleine hoeveelheden gluten (100 mg per dag) in de vierde tot zesde maand de ontwikkeling van coeliakie kan voorkomen.<sup>20-22</sup> Borstvoeding heeft bovendien een gunstig effect op de mondmotoriek, op de spraaktaalontwikkeling en op de immuniteit, die bij kinderen met downsyndroom vaak minder goed is ontwikkeld.<sup>1,11</sup>

Kinderen met downsyndroom krijgen minder vaak borst-

voeding dan kinderen zonder downsyndroom. Dat is niet altijd goed te verklaren; in het licht van het voorgaande is het een gemiste kans. Uit eigen onderzoek in de periode 2003-2006 bleek dat kinderen met downsyndroom direct na de geboorte minder vaak startten met borstvoeding (48%) ten opzichte van de referentiepopulatie (78%).<sup>1</sup> Bijna een kwart van de kinderen kreeg vanaf het begin sondevoeding; het betrof 32% van kinderen met een hartafwijking en 16% van de kinderen zonder hartafwijking.<sup>1</sup> Het heeft dus zeker zin om al vroeg een lactatiedeskundige of een prelinguïstische logopedist in consult te vragen om het geven van borstvoeding te stimuleren. Maar ook het zo snel mogelijk omzetten van sondevoeding naar voeding via de mond is van groot belang.

Mensen met downsyndroom zijn vaak obees. Eetgedrag, onverzadigbaarheid en gebrek aan beweging spelen daarbij zeker een rol.<sup>11,23</sup> Verder bleek uit eigen onderzoek bij 98 kinderen met downsyndroom van 7 jaar en ouder dat meer dan de helft nog niet geheel zindelijk was. De sporadische literatuur hierover bevestigt dit.

## ONTWIKKELING

### Zuigeling, peuter en kleuter

De ontwikkeling van kinderen met downsyndroom verloopt ongeveer normaal, maar trager. De vertraging is ongelijk verdeeld over de diverse ontwikkelingsgebieden, met een kenmerkend patroon van sterke en zwakke punten. De motorische ontwikkeling kan gestimuleerd worden door vroeg te starten met een *early intervention*-programma. Het programma 'Kleine stapjes', verkrijgbaar via de Stichting Downsyndroom ([www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)), geeft speciaal op het downsyndroom gerichte begeleiding- en stimuleringsadviezen. In de meeste gevallen is het nuttig een in downsyndroom gespecialiseerde kinderfysiotherapeut bij de zorg te betrekken, soms ook een ergotherapeut.

Met name de spraak-taalontwikkeling blijft bij kinderen met downsyndroom meestal sterk achter en verloopt ook anders. Vroege interventie op dit gebied is van groot belang en er zijn speciale methodieken ontwikkeld om de communicatie te stimuleren. Het kortetermijngeheugen van kinderen met downsyndroom is gebrekkig, maar hun non-verbale cognitie is juist relatief sterk en kan worden ingezet om te leren praten. Eerst leren lezen werkt beter dan meteen leren praten. Voorafgaand aan het leren lezen zijn plaatjes en gebarentaal handig als ondersteuning. Het juiste startmoment (tussen 2-4 jaar) is hier cruciaal en begeleiding door een prelinguïstisch logopedist is gewenst.<sup>10-12</sup>

### Schoolleef tijd en onderwijs

Zowel in het regulier als het speciaal onderwijs kunnen kinderen met downsyndroom vooruitgang boeken in spraak, taal, sociale vaardigheden en algemene dagelijkse verrichtingen. De kinderen die regulier onderwijs volgden gingen relatief meer vooruit in spreken (expressief taalgebruik), lezen en schrijven dan de kinderen die speciaal onderwijs volgden.<sup>24</sup>

In een Nederlands cohort van 322 jongeren met downsyn-

droom, geboren tussen 1993 en 1995, is het IQ onderzocht. Ongeveer 20% had een lichte (IQ 50-70), 40% een matige (IQ 35-50), 30% een ernstige (IQ 20-35) en 10% een (zeer) diepe verstandelijke beperking (IQ < 20).<sup>23</sup> Een IQ-meting heeft natuurlijk beperkingen en geeft niet aan welke dagelijkse en schoolse vaardigheden bereikbaar zijn. Voor ditzelfde cohort is ook in kaart gebracht welk type onderwijs zij volgden toen zij 16-19 jaar oud waren. Over de hele schoolperiode had 75% van deze kinderen ooit regulier onderwijs gevolgd.<sup>23</sup>

In de voorschoolse periode verblijven de kinderen overdag meestal thuis of op een reguliere kinderopvang, soms in een gespecialiseerd dagcentrum. De helft start op 4-jarige leeftijd met regulier basisonderwijs, op 6-jarige leeftijd volgt tweederde regulier basisonderwijs en eenderde speciaal onderwijs. Het aantal kinderen dat naar het speciaal basisonderwijs gaat, neemt toe naarmate ze ouder worden: op hun 8<sup>e</sup> is het de helft en op hun 10<sup>e</sup> bijna tweederde. Van de kinderen die 15 jaar of ouder waren, volgde 7% regulier voortgezet onderwijs en 86% speciaal voortgezet onderwijs. Een kleine groep (5-6%) is nooit naar school gegaan, maar verbleef overdag in een instelling dan wel dagopvang, of kreeg individueel onderwijs.

Van de kinderen die ooit regulier basisonderwijs volgden, deed 81% dit drie jaar of langer. De kinderen die op 5-jarige leeftijd minder vaardigheden hadden op het gebied van zindelijkheid, functioneel begrip, expressieve communicatie, probleem oplossen en initiatief nemen voor eenvoudige huishoudelijke taken, bleken ook later gestart te zijn op school.<sup>23</sup>

Juist bij het downsyndroom heeft starten in een reguliere setting voordelen, omdat deze kinderen een sociale inslag hebben en een neiging tot kopieergedrag. Een groot aantal van hen (ruim 80%) volgde uiteindelijk een eenvoudige vakopleiding; een enkeling (15%) ging naar het regulier voortgezet onderwijs.

### Puberteit

Over het algemeen kunnen pubers met downsyndroom wat teruggetrokken, gesloten en verlegen zijn; ze moeten eerst op hun gemak zijn alvorens ze ergens aarden. Ze kunnen ook plotselinge stemmingswisselingen vertonen, soms uitgelokt door kleine veranderingen of gebeurtenissen, of ze blokkeren als iets niet volgens een vast ritueel gaat.

Kinderen met downsyndroom hebben tweemaal zo vaak (ongeveer 7%) last van stoornissen in het aandachtsspectrum, zoals ADHD, ADD of een oppositionele gedragsstoornis, als kinderen zonder downsyndroom. De gedragsproblemen hangen samen met de ernst van de verstandelijke beperking: hoe ernstiger de beperking, des te groter de gedragsproblemen.<sup>1,23</sup>

De prevalentie van autisme en autismespectrumstoornissen is met 7% naar schatting tienmaal hoger dan bij kinderen zonder downsyndroom. De diagnose is vaak moeilijk te stellen, vooral vanwege overlap met gedrag dat kenmerkend is voor het downsyndroom zelf, zoals herhalen, zich terugtrekken, rituelen en vasthouden aan een vast patroon.

In Nederland wonen de meeste kinderen met downsyndroom nog bij hun ouders. Naar schatting 95% van de 17-jari-

gen woont nog thuis, van de 18-jarigen ongeveer 90% en van de 19-jarigen ongeveer 80%.<sup>23</sup> In de leeftijd 21-30 jaar is dit nog 55%, daarboven 22%. De jongvolwassenen die niet meer thuis zijn, wonen in de meeste gevallen begeleid zelfstandig of in een kleinschalige woonvorm, zoals een van de 106 Thomas-huizen in Nederland.

### ALGEMEEN

Voor het algemeen welbevinden is het van belang de met downsyndroom samenhangende aandoeningen op tijd te herkennen en te behandelen. De mate waarin die aandoeningen optreden is zeer wisselend; geen kind is hetzelfde. Het is dan ook moeilijk te voorspellen hoe het downsyndroom zich bij het individuele kind zal ontwikkelen.

In een Amerikaans onderzoek zeiden de meeste ouders van downkinderen dat zij gelukkig waren met hun kind, en nagenoeg alle ouders gaven aan trots te zijn op hun kind.<sup>25</sup> De meerderheid (79%) had het gevoel dat hun kind op het leven positiever was geworden door hun kind. Uit onderzoek bij broertjes en zusjes komt hetzelfde beeld naar voren.<sup>26</sup> Relatieproblemen in het gezin treden niet vaker op dan elders, mogelijk juist minder vaak.

### AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

De huisarts die een kind met downsyndroom op het spreekuur krijgt, zal vooral de specifieke comorbiditeit van deze kinderen op het netvlies moeten hebben. Daarnaast zal ook algemene kinderproblematiek vaker naar voren treden bij deze kinderen. Een rustige en geduldige houding, en het serieus nemen van de verzorgers, kan helpen bij het nemen van de juiste beslissing.

Zie voor algemene informatie over de zorg aan kinderen met downsyndroom:

- Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, *Richtlijn Down-Syndroom*, [www.nvk.nl](http://www.nvk.nl).
- Stichting Down Syndroom, [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl).
- Downpoliklinieken en downteams, [www.downsyndroom.nl/downsyndroomteams](http://www.downsyndroom.nl/downsyndroomteams).
- Stichting MEE, ondersteuning bij leven met een beperking, [www.mee.nl](http://www.mee.nl).
- Cyberpoli, syndroom van Down, <https://www.cyberpoli.nl/downsyndroom>.
- VIM, [www.vim-online.nl](http://www.vim-online.nl).
- *Downsyndroom, alle medische problemen op een rij*,<sup>27</sup> ook als app voor iPad en Android, <http://downsyndroom.artsenvoor-kinderen.nl>. ■

### LITERATUUR

- 1 Weijerman ME. Consequences of Down syndrome for patient and family [dissertation]. Amsterdam: Vrije Universiteit, 2011.
- 2 De Graaf G, Haveman M, Hochstenbach R, Engelen J, Gerssen-Schoorl K, Poddighe P, et al. Changes in yearly birth prevalence rate of children with Down syndrome in the period 1986-2007 in the Netherlands. *J Intellect Disabil Res* 2011;55:462-73.
- 3 Van Gameren-Oosterom HB, Buitendijk SE, Bilardo CM, Van der Pal-de Bruin KM, Van Wouwe JP, Mohangoo AD. Unchanged prevalence of Down syndrome in the Netherlands: results from an 11-year nationwide birth cohort. *Prenat Diagn* 2012;32:1035-40.

- 4 De Walle HE, Cornel MC. Overlevingskansen van kinderen met Downsyndroom in Noord-Nederland, 1981-1991. Tijdschr Kindergeneesk 1995;63:40-4.
- 5 Schielen PC, Koster MP, Elvers LH, Loeber JG. First-trimester combined test screening for Down syndrome 2006-2008. RIVM rapport 230083001/2010. Bilthoven: RIVM, 2010.
- 6 Schielen PC. Quality control parameters of the Dutch Down syndrome screening laboratories. 2010. RIVM rapport 230083003/2012. Bilthoven: RIVM, 2012.
- 7 Skotko BG. With new prenatal testing, will babies with Down syndrome slowly disappear? Arch Dis Child 2009;94:823-6.
- 8 Schoonen M. Prenatal screening for Down syndrome and for structural congenital anomalies in the Netherlands [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 2011.
- 9 Weijerman ME, Van Furth AM, Vonk Noordegraaf A, Van Wouwe JP, Broers CJ, Gemke RJ. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: A national study. J Pediatr 2008;152:15-9.
- 10 Borstlap R, Van Gameren-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.
- 11 Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice: The care of children with Down syndrome. Eur J Pediatr 2010;169:1445-52.
- 12 Weijerman M, Broers CJ, Van der Plas. Nieuwe inzichten voor de begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. Ned Tijdschr Geneesk 2013;157:A5330.
- 13 Valkenburg B. Without uttering a word [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 2012.
- 14 Weijerman ME, Van Furth AM, Van der Moeren MD, Van Weissenbruch MM, Rammeloo L, Broers CJM, et al. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. Eur J Pediatr 2010;169:1195-9.
- 15 Bloemers BL, Van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, Van den Ende K, et al. Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis a prospective birth cohort study. Pediatrics 2007;120:e1076-e81.
- 16 Broers CJ, Gemke RJ, Weijerman ME, Kuik DJ, Van Hoogstraten IM, Van Furth AM. Frequency of lower respiratory tract infections in relation to adaptive immunity in children with Down syndrome compared to their healthy siblings. Acta Paediatr 2012;101:862-7.
- 17 Bloemers BL, Van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, Kimpen JL, et al. High incidence of recurrent wheeze in children with down syndrome with and without previous respiratory syncytial virus lower respiratory tract infection. Pediatr Infect Dis J 2010;29:39-42.
- 18 Weijerman ME, Brand PL, Van Furth AM, Broers CJ, Gemke RJ. Recurrent wheeze in children with Down syndrome: Is it asthma? Acta Paediatr 2011;100:e194-7.
- 19 Bloemers BL, Broers CJ, Bont L, Weijerman ME, Gemke RJ, Van Furth AM. Increased Risk of respiratory tract infections in children with Down syndrome: the consequence of an altered immune system. Microbes Infect 2010;12:799-808.
- 20 Agostoni C, Braegger C, Decsi T, Kolacek S, Koletzko B, Michaelsen KF, et al. Breast-feeding: A commentary by the ESPGHAN Committee on nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2009;49:112-25.
- 21 Hogen Esch CE, Rosén A, Auricchio R, Romanos J, Chmielewska A, Putter H, et al.; PreventCD Study Group. The PreventCD Study design: Towards new strategies for the prevention of coeliac disease. Eur J Gastroenterol Hepatol 2010;22:1424-30.
- 22 Wouters J, Weijerman ME, Van Furth AM, Schreurs WJ, Crusius JB, Von Blomberg ME, et al. Prospective human leukocyte antigen, endomysium immunoglobulin A antibodies, and transglutaminase antibodies testing for celiac disease in children with Down syndrome. J Pediatr 2009;154:239-42.
- 23 Van Gameren-Oosterom HBM. Growth, development and social functioning of individuals with Down syndrome [proefschrift]. Leiden: LUMC, 2013.
- 24 De Graaf G, Van Hove G, Haveman M. More academics in regular schools? The effect of regular versus special school placement on academic skills in Dutch primary school students with Down syndrome. J Intellect Disabil Res 2013;57:21-38.
- 25 Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a son or daughter with Down syndrome: Perspectives from mothers and fathers. Am J Med Genet Part A 2011;155:2335-47.
- 26 Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a brother or sister with Down syndrome: Perspectives from siblings. Am J Med Genet Part A 2011;155:2348-59.
- 27 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.

## Vacature H&W

### Gevraagd een gewoon lid voor de Raad van Advies van Huisarts en Wetenschap

De Raad van Advies bemoeit zich gevraagd en ongevraagd met H&W. De Raad ziet toe op de hoofdredacteur en redactie van H&W. De Raad adviseert over het gevoerde en te voeren inhoudelijke beleid en kan tevens het bestuur adviseren over belangrijke beleidsbesluiten van en ten aanzien van de redactie. Zij functioneert als klankbord voor de hoofdredacteur en bewaakt inhoudelijk de koers van het blad.

De Raad vergadert in principe tweemaal per jaar, maar vaker als omstandigheden daartoe dwingen. Zij treedt op bij conflicten tussen de redactie van H&W en het bestuur van het NHG. Een van de leden van de Raad van Advies is betrokken bij de sollicitatieprocedure van nieuwe redactieleden. De Raad bestaat uit zeven leden. In verband met het reguliere rooster van aftreden is de Raad op zoek naar nieuwe leden.

#### Eisen

- Affiniteit met (wetenschappelijk) publiceren
- Enig inzicht in hetgeen zoal beschikbaar is in de wetenschappelijke literatuur
- Affiniteit met de toepassing van moderne media (internet)
- Enige bestuurlijke ervaring
- Instemming met de missie van H&W en het NHG
- Goede contactuele eigenschappen
- Creativiteit

In verband met een evenwichtige samenstelling van de Raad zoeken we een ervaren huisarts. Bestuurlijke en/of universitaire ervaring strekt tot aanbeveling.

Op de leden van Raad van Advies H&W is de regeling 'Vacatie- en bestuursvergoeding' van het NHG van toepassing.

#### Procedure

De sollicitatiecommissie bestaat uit de hoofdredacteur, een door de verenigingsraad aangewezen lid en een lid namens de directie van het NHG. Leden van de Raad van Advies hebben een zittingstermijn van drie jaar die ingaat na officiële benoeming door de algemene ledenvergadering. Verdere informatie kunt u krijgen bij hoofdredacteur Just Eekhof (telefoon 030-2823551 of per e-mail: [j.eekhof@nhg.org](mailto:j.eekhof@nhg.org)). Sollicitatiebrieven voorzien van een curriculum vitae kunt u voor 1 november 2013 sturen aan: Redactie H&W, Postbus 3231, 3502 GE Utrecht of per e-mail: [redactie@nhg.org](mailto:redactie@nhg.org). ■