

Samenvatting

Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom

December 2011

Werkgroep Downsyndroom
Sectie EAA van de NVK
aangevuld met leden van de
NVAVG en AJN

Kernredactie

Drs. R. Borstlap¹, kinderarts n.p.

Drs. H.B.M. van Gameren-Oosterom², arts

Dr. C. Lincke³, kinderarts EAA

Drs. M.E. Weijerman⁴, kinderarts

Drs. H. van Wieringen⁵, kinderarts EAA

Dr. J.P. van Wouwe², kinderarts EAA

¹ Stichting Downsyndroom, Meppel, tot 01-10-2009

² TNO, Leiden

³ Maasland ziekenhuis, Rotterdam

⁴ Rijnland ziekenhuis, Leiderdorp

⁵ St. Antonius Ziekenhuis, Nieuwegein/Utrecht

TNO, Leiden

Met medewerking van:
Stichting Downsyndroom, Meppel
MEE Midden Holland, Gouda

TNO innovation
for life

Inhoudsopgave

Inleiding	3
Overzicht contactmomenten en screeningen	4
Onderdeel A – Begeleiding en sociale aspecten.....	5
A.1 Diagnostiek, voorlichting en eerste gesprek.....	5
A.2 Ontwikkeling	7
A.3 Gedragsproblemen en psychiatrie.....	8
A.4 Kindermishandeling	9
A.5 Coördinatie van zorg	9
Onderdeel B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde	10
B.1 Gastro-enterologie.....	10
B.2 Cardiologie	10
B.3 Pulmonologie	11
B.4 Immuniteit.....	11
B.5 Hematologische afwijkingen.....	12
B.6 Endocrinologie	12
B.7 Groei.....	13
B.8 Seksuele voorlichting en anticonceptie	13
Onderdeel C – Medische aandachtspunten, andere specialismen.....	15
C.1 Gezichtsscherpte en oogheelkundige afwijkingen	15
C.2 Keel-, neus- en oorheelkunde	15
C.3 Tandheelkunde	17
C.4 Neurologie.....	18
C.5 Orthopedie	18
C.6 Dermatologie	20
C.7 Urologie.....	20
Afkortingen	21

Inleiding

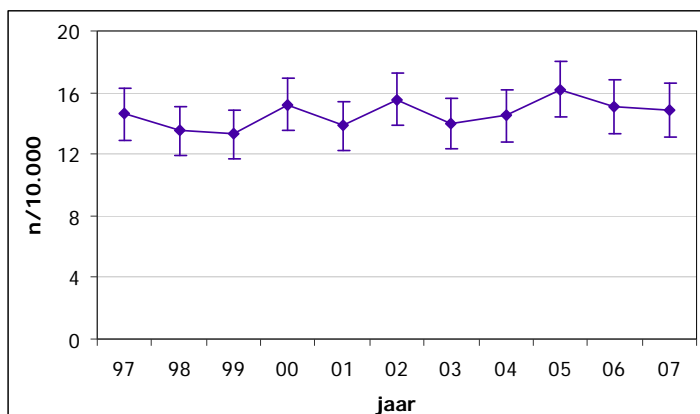
J.P. van Wouwe, H.B.M. van Gameren-Oosterom

Downsyndroom (DS) is de meest herkende chromosomale aandoening. Alle kenmerken bij DS worden veroorzaakt door trisomie (van een deel) van chromosoom 21. Kinderen met DS hebben een verstandelijke handicap en een vertraagde algemene ontwikkeling, zowel cognitief als motorisch. Daarnaast hebben ze bijkomende aandoeningen, zoals aangeboren hartafwijkingen, keel-, neus- en oorproblemen, en voedingsproblemen. Bij ieder kind kunnen andere aandoeningen op de voorgrond staan, die de gezondheid bepalen. Kinderen met DS hebben specifieke ondersteuning en begeleiding nodig om zo goed mogelijk op te groeien.

Het exacte aantal kinderen met DS dat in Nederland geboren wordt is niet bekend. Schattingen lopen uiteen van 220-322 per jaar; 11,0-16,1 per 10.000 geboren.¹⁻⁴ Deze getallen zijn gebaseerd op verschillende registraties, periodes en berekeningen. Over de periode 1997-2007 lijkt het aantal geboorten van kinderen met DS stabiel (zie figuur 1).¹

Voor de begeleiding van kinderen en hun ouders is in 1998 een leidraad ontwikkeld door de werkgroep DS van de Sectie Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (SEAA) van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) onder redactie van dhr. R Borstlap. De hierbij gepresenteerde vernieuwing van deze leidraad heeft tot doel handvatten te bieden voor een optimale (para)medische begeleiding door de kinderarts en andere betrokken hulpverleners. Tijdige opsporing en behandeling van bijkomende medische aandoeningen, het faciliteren van een goede cognitieve en motore ontwikkeling en het begeleiden naar een actieve participatie in de maatschappij zijn de belangrijkste aspecten hierbij. De kinderarts werkt samen met andere medische en paramedische specialisten, zorgverleners in de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), artsen voor verstandelijke gehandicapten (AVG), sociaal pedagogische zorgverleners van MEE en de ouderorganisatie Stichting Downsyndroom (SDS).

De werkgroep DS van de SEAA bestaat uit kinderartsen en vertegenwoordigers van de SDS, AJN, NVAVG en MEE. Onder leiding van de kernredactie heeft deze werkgroep de vernieuwde tekst van de leidraad vastgesteld. Zij werd hierbij ondersteund en begeleid door een arts-onderzoeker, mw. H.B.M. van Gameren-Oosterom, en een documentalist van TNO, mw. L.-M. Ouwehand. In bijlage D.4 zijn de leden van de kernredactie, de werkgroep, de auteurs en adviseurs vermeld. In het kader van de werkzaamheden heeft TNO te Leiden vijf werkconferenties georganiseerd: een voorbereidende op 27 november 2008, en vier vervolgbijeenkomsten 18 juni en 25 november 2009, 10 februari en 30 juni 2010.



Figuur 1: Trend van de prevalentie van DS in Nederland (kinderen met DS per 10.000 levendgeborenen). (Bron: Mohangoo et al, 2009¹)

Overzicht contactmomenten en screeningen

H.B.M. van Gameren-Oosterom, J.P. van Wouwe, M.E. Weijerman

Overzicht van de aanbevolen minimale frequentie van contactmomenten. De contactmomenten op indicatie zijn hierin niet weergegeven.

Zorgverlener	Leeftijd	Frequentie	Opmerkingen
Kinderarts	0-18 jaar	1x per jaar	Coördinatie van zorg voor DS
Downteam/poli*	0-10 jaar >10 jaar	1x per jaar 1x per 2 jaar	
KNO-arts	0-5 jaar >5 jaar	1-2x per jaar 1-2x per 2 jaar	Inclusief gehoorscreening
Oogarts	0-2 maanden	Eenmalig	
Orthoptist	0-6 jaar >6 jaar	Bij 1, 3, 4 en 6 jaar ledere 4 à 5 jaar	
Tandarts	0-18 jaar	2x per jaar	Bij 6, 9, 12 en 15 jaar röntgendiagnostiek
Orthodontist	>6 jaar	Bij 6 jaar	
Fysiotherapeut	<1 jaar		Eerste contact
Logopedist	<1 jaar		Eerste contact
JGZ-team	0-18 jaar	Conform JGZ-basistakenpakket	Inclusief vaccinaties
AVG	≥18 jaar		Reguliere zorg voor DS

*Contact met zorgverleners in gecoördineerd verband, bij voorkeur een multidisciplinair Downteam

Overzicht van de minimaal benodigde specifieke screeningstesten, aangevraagd door de kinderarts. Standaard screenend (lichamelijk) onderzoek is hierin niet weergegeven.

Aandoening	Leeftijd	Frequentie	Screening
Hartafwijking	0-4 weken		Hartecho
Schildklierstoornis	>1 jaar	1x per jaar	TSH, vrijT4
Coeliakie	<2 jaar >2 jaar	optioneel eenmalig* 1x per 2 jaar*	HLA-DQ2 en -DQ8 IgA IgA tTGA

* Indien HLA-DQ2 of -DQ8 positief of niet verricht is

Onderdeel A – Begeleiding en sociale aspecten

A.1 Diagnostiek, voorlichting en eerste gesprek

A.1.1 Prenatale voorlichting

De kinderarts kan gevraagd worden algemene en medische informatie te geven over DS aan (aanstaande) ouders. Doel van de informatie is zo objectief mogelijk inzicht te geven in wat het betekent voor het kind en zijn omgeving.

- Voorlichting wordt op een non-directieve manier, zonder waardeoordeel over DS gegeven.
Vertel wat DS is en hoe het veroorzaakt wordt.
Geef een algemeen, actueel beeld over de ontwikkelingsmogelijkheden en sociale mogelijkheden (zie bijlage D.1 voor informatie hierover).
Bespreek dat er een grote individuele spreiding is in ontwikkelingsniveau en dat niet voorspeld kan worden welke potenties een kind met DS heeft, maar dat wel door goede medische- en opvoedkundige begeleiding, programma's voor de stimulering van de ontwikkeling en adequaat onderwijs de mogelijkheden van ieder kind optimaal benut kunnen worden.
Geef een beeld van de mogelijke medische problemen en de behandelmogelijkheden.
- Wijs de weg naar andere informatiebronnen: Stichting Downsyndroom (heeft een gratis informatie pakket) en literatuur (zie ook bijlage D.1). Zorg ervoor dat desgewenst contact gelegd kan worden met andere ouders van een kind met DS, eventueel via de Stichting Downsyndroom.

A.1.2. De diagnose na de geboorte

Er bestaat geen manier om op grond van uiterlijke kenmerken betrouwbaar de diagnose te stellen. Meerdere kenmerken moeten aanwezig zijn om de diagnose te vermoeden. Hoe meer kenmerken hoe waarschijnlijker de diagnose DS is. De uitslag van een chromosomenonderzoek maakt de diagnose definitief.

- Gebruik bij verdenking op DS de kenmerken genoemd in bijlage D.1. Hoe meer kenmerken hoe terechter het vermoeden op DS.
- Laat bij een vermoeden op DS chromosoomonderzoek verrichten, zodat gezorgd wordt dat de uitslag zo snel mogelijk bekend is.
- Bij vaststellen van DS wordt de diagnose gemeld bij de NSCK.

A.1.3 Het meedelen van de diagnose

Het diagnosegesprek komt meestal onverwacht voor de kinderarts en de benodigde kennis is niet altijd paraat. Omdat de manier waarop (het vermoeden van) de diagnose DS wordt verteld, veel invloed heeft op ouders, is het belangrijk dat dit zo optimaal mogelijk gebeurt. Het meedelen van (het vermoeden van) de diagnose stelt specifieke eisen aan het gesprek.

- Omdat de manier waarop (het vermoeden van) de diagnose DS wordt verteld veel invloed heeft op ouders, is het belangrijk dat dit optimaal gebeurt. Hierbij zijn de aandachtspunten van belang, zoals beschreven in tabel 1.

Tabel 1: Aandachtspunten bij het meedelen van de diagnose DS

- Onder ideale omstandigheden voeren de verloskundige/gynaecoloog en de kinderarts het gesprek samen. De verloskundige/gynaecoloog en de kinderarts stemmen de te geven informatie onderling af en zorgen dat er een plan in het ziekenhuis ligt hoe te handelen in deze situatie.
- Als men een vermoeden heeft dat een kind DS heeft, zal men – zo gauw de moeder daar toe in staat is – beide ouders tegelijkertijd informeren.
- Het gesprek vindt plaats in een afzonderlijke ruimte met alleen de ouders en het kind.
- Noem het kind bij de naam en bedenk dat het geen DS *is*, maar dat hun kind DS *heeft*.
- Na het gesprek zullen de ouders tijd krijgen om ongestoord samen te zijn. Kan de vader er niet bij zijn, dan wordt, in overleg met de moeder, een tweede gesprek met de vader erbij afgesproken.
- Begin het gesprek op een positieve manier door hen bijvoorbeeld te feliciteren met de geboorte van hun pasgeboren baby. Vermijd sombere of negatieve woorden zoals 'slecht nieuws' of 'het spijt mij', maar zeg bijvoorbeeld 'onverwacht nieuws'.
- Geef de ouders ruimte voor verdriet en teleurstelling.
- Vertel wat DS is en waardoor het veroorzaakt wordt.
- Geef een algemeen, actueel beeld over de ontwikkelingsmogelijkheden en sociale mogelijkheden (zie bijlage D.1 'Korte informatie over leven met Downsyndroom').
- Bespreek dat er een grote individuele spreiding is in ontwikkelingsniveau en dat niet voorspeld kan worden welke potenties een kind met DS heeft. Maar dat wel door goede medische- en opvoedkundige begeleiding, programma's voor de stimulering van de ontwikkeling en adequaat onderwijs de mogelijkheden van ieder kind optimaal benut kunnen worden.
- Geef een beeld van de mogelijke medische problemen die voor de eerste periode relevant zijn en schets de behandelingsmogelijkheden daarvan.
- Zorg ervoor dat er, desgewenst, contact gelegd kan worden met andere ouders van een kind met DS (eventueel via de Stichting Downsyndroom).
- Wijs de weg naar andere informatiebronnen: Stichting Downsyndroom (heeft een gratis informatie pakket) en literatuur (zie ook bijlage D.1).
- Zorg ervoor dat de ouders voorlichting krijgen over de eventuele erfelijke aspecten en over de kans op weer een kind met DS.
- Zorg voor een vervolgspraak.

A.1.4 De begeleiding aansluitend aan het eerste gesprek

Het lijkt erop dat actuele, realistische informatie waarin ook positieve aspecten van DS naar voren komen en waarbij vooral praktische adviezen gegeven worden, een goede start bevordert en ouders tot steun is.

- Zorg voor continuïteit van consistente zorg in de eerste periode in het ziekenhuis en/of thuis.
- Let er op of de ouders zo nodig hulp krijgen bij het verwerken van hun verdriet en teleurstelling, en het accepteren van de verstandelijke beperking van hun kind en bij de aanpassing aan de nieuwe situatie.
- Zorg zo nodig voor begeleiding bij het zoeken naar verdere informatie en contact leggen met andere ouders of ouderverenigingen. Er zijn ouders die weten dat er een oudervereniging met verdere informatie is en contact willen, maar er aanvankelijk zelf niet toe komen.
- Zorg voor begeleiding bij het vinden van de noodzakelijke andere hulpverleners met ervaring met DS. Adviseer of zorg voor contact met MEE voor praktische informatie en begeleiding bij het leven met en verzorgen van een kind met DS.

A.2 Ontwikkeling

A.2.1 Algemene ontwikkeling

Kinderen met DS hebben een tragere motorische ontwikkeling, waarbij er een grote spreiding in functioneren is tussen de kinderen. Het niveau van de te bereiken schoolse vaardigheden, evenals dagelijkse praktische vaardigheden is ook in belangrijke mate afhankelijk van goed onderwijs en deelname aan het “gewone” leven en gerichte stimulatie.

- Maak ouders attent op de specifieke ontwikkelingsmogelijkheden van hun kind.

A.2.2 Early Intervention

Early Intervention kan belangrijk zijn, omdat de ontwikkeling van een kind met DS trager en onevenwichtiger verloopt, de kinderen minder actief zijn, minder initiatief tonen, het geleerde niet vanzelfsprekend beklijft en er vaak in mindere mate taakgericht gedrag is. Early Intervention gericht op ouders en gezin, heeft een positief effect op de vaardigheden van het kind en het zelfvertrouwen en welbevinden van de ouders. Ouders kunnen zeker in de eerste jaren ondersteuning gebruiken, omdat zij moeten wennen aan een kind met een belemmering en adequate opvoedingsvaardigheden moeten ontwikkelen.

- Overleg in de eerste maanden na de geboorte met de ouders wat hun behoefte aan ondersteuning is en maak hen attent op de mogelijkheid Early Intervention te starten.
- Bied hulp bij het zoeken naar adequate ondersteuning indien daar behoefte aan is.

A.2.3 Fysiotherapie

Er is een voor DS specifiek ontwikkelingsprofiel. De motorische ontwikkeling bij kinderen met DS verloopt trager en anders dan bij kinderen zonder DS. Op de voorgrond staan problemen met de houdingscontrole en balans, ook op latere leeftijd. Stimuleren van activiteiten in het dagelijkse leven, spel en sport, met behulp van de ouders is, naast de op ontwikkeling gerichte fysiotherapie, belangrijk.

- ➔ Wijs ouders op het belang dagelijks de basismotorische vaardigheden te oefenen zoals men dat bij alle kinderen doet, maar dat hun kind met DS meer oefening en herhaling nodig zal hebben.
- ➔ Verwijs zo vroeg mogelijk (<1 jaar) naar een kinderfysiotherapeut met ervaring met DS (liefst BVK gecertificeerd), om de motorische ontwikkeling te volgen en de ouders te begeleiden in het stimuleren en bijsturen hiervan. Verwijs zo nodig naar een ergotherapeut.
- ➔ Wijs ouders op het nut de motoriek gedurende het hele leven te blijven activeren door dagelijkse handelingen te oefenen, en wijs hen op het belang hierbij van spel en sport.

A.2.4 Logopedie

Bij DS is sprake van een vertraagde spraak- en taalontwikkeling, dat bijdraagt aan de vertraagde cognitieve, mentale en sociale ontwikkeling. Vroege logopedische begeleiding voor kinderen met DS is van groot belang om de mondmotoriek optimaal te ontwikkelen, eetproblemen te voorkomen en de spraak-taalontwikkeling te stimuleren.

- ➔ Logopedische begeleiding voor kinderen met DS dient vroeg gestart te worden (<1 jaar), om de mondmotoriek optimaal te ontwikkelen en eetproblemen te voorkomen.
- ➔ Decommunicatie dient gestimuleerd te worden door gebruik te maken van totale communicatie in de vorm van Nederlands met gebaren en visuele ondersteuning met foto's, picto's en/of geschreven taal (op jonge leeftijd leren lezen).

A.2.5 Zindelijkheid

Kinderen met DS worden later zindelijk. Het tijdstip is nauw gerelateerd aan hun bereikte ontwikkelingsniveau.

- ➔ Wijs ouders op het feit dat de zindelijkheid later kan optreden. Met creativiteit en geduld kunnen de gangbare methoden om zindelijk te worden, toegepast worden, vooral via instructie met visuele ondersteuning (zoals picto's).
- ➔ Wees zeker bij uitblijven van de zindelijkheid na een ontwikkelingsleeftijd van 3-4 jaar bedacht op het meer voorkomen van anatomische en functionele afwijkingen (zie B.1 Gastro-enterologie en C.7 Urologie).
- ➔ Bij aanhoudende zindelijkheidsklachten kan verwezen worden naar een instelling die hulp biedt aan mensen met een handicap (zoals Pluryn; www.pluryn.nl).

A.3 Gedragsproblemen en psychiatrie

Kinderen met DS hebben meer dan kinderen zonder DS externaliserende gedragsproblemen zoals impulsiviteit, koppigheid, overmatig aandacht vragen, concentratieproblemen, snel afgeleid zijn (aandacht tekort), spraak-/taalproblemen en oppositioneel gedrag. Daarnaast hebben ze vaker een bijkomende psychiatrische diagnose: 5-10% heeft autisme, 6-8% ADHD, en 1,2% Gilles de la Tourette syndroom.

- ➔ Wanneer een kind met DS overmatige gedragsproblemen heeft en/of wanneer gedacht wordt aan een mogelijke psychiatrische nevendiagnose als ADHD of autisme, dient nader psychologisch en psychiatrisch onderzoek te worden verricht, inclusief een bepaling van het ontwikkelingsniveau.

A.4 Kindermishandeling

Het is niet precies bekend hoe vaak kindermishandeling bij kinderen met DS voorkomt. Signalering is een taak van alle betrokken (para)medische professionals betrokken bij de zorg voor kinderen met DS. Het is van belang dat taken en acties afgestemd worden. Primaire preventie met betrekking tot kindermishandeling (individueel en collectief niveau) is een specifieke taak voor de jeugdgezondheidszorg.

- Primaire preventie met betrekking tot kindermishandeling (op individueel en collectief niveau) wordt als een specifieke taak door de jeugdgezondheidszorg uitgevoerd.
- Vroegsignalering (secundaire preventie) is een taak van alle betrokken (para)medische professionals bij kinderen met DS.
- Per casus moet worden afgesproken wie de zorgcoördinator is.
- Zolang er geen specifieke kennis voorhanden is over effectieve interventie bij kindermishandeling bij DS, wordt geadviseerd de richtlijnen voor de algemene populatie te gebruiken.

A.5 Coördinatie van zorg

Kinderen met DS hebben levenslange zorgbehoefte. Gecoördineerde zorg is belangrijk voor de patiënt en leidt tot gezondheidswinst.

De transitie van jongeren met DS en hun ouders/verzorgers van pediatrie naar hulpverlening voor volwassenen, kent zeven kernprincipes en is een taak van kinderarts en arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG).

- Geadviseerd wordt dat zorg voor kinderen met DS in gecoördineerd verband wordt aangeboden, bij voorkeur in een multidisciplinair team (Downpoli of Downteam), met een minimale frequentie van 1x per jaar tot de leeftijd van 10 jaar, en daarna 1x per 2 jaar.
- Alle kinderen met DS zullen daarnaast worden gevolgd door de jeugdgezondheidszorg.
- De transitie van pediatrie naar volwassen hulpverlening (AVG) dient met een gestructureerde begeleiding en overdracht te gebeuren.

Onderdeel B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde

B.1 Gastro-enterologie

B.1.1 Algemene gastro-enterologie

Aangeboren maag- en darmafwijkingen zijn bij kinderen met DS in 4-10% aanwezig en spelen een belangrijke rol in de eerstejaars morbiditeit. Het meest voorkomend zijn: oesofagus atresie/tracheo-oesophageale fistels, pylorus stenose, duodenum stenose/web/atresie, de ziekte van Hirschsprung en anus stenose/atresie. Ook obstipatie is een groot probleem bij kinderen met DS. Borstvoeding heeft specifieke voordelen voor kinderen met DS (stimuleert de mondmotoriek en bevordert de afweer).

- ➔ Wees in de eerste maanden bedacht op aangeboren afwijkingen van de maag en darm, ook die met late symptomen zoals duodenumweb of malrotatie.
- ➔ Vraag naar obstipatie en begeleid bij klachten, en wees bedacht op de ziekte van Hirschsprung.
- ➔ Raad borstvoeding aan als de situatie dat toestaat. Bij de voedingsproblemen kan verwezen worden naar een lactatiedeskundige of pre-logopedist.

B.1.2 Coeliakie

De prevalentie bij kinderen met DS is 5-8%; ruim tien keer hoger dan in de totale bevolking. 20% van de kinderen met DS hebben geen symptomen van de coeliakie (silent coeliac disease). Daarom is screening aangewezen.

- ➔ Alle kinderen met DS worden gescreend op coeliakie. De behandelende kinderarts is verantwoordelijk voor de uitvoering. Screening kan door bepaling van HLA-DQ2 en -DQ8. Indien HLA-DQ2 of -DQ8 negatief is, stopt de screening. Indien HLA-DQ2 en/of -DQ8 positief is of niet verricht is, wordt vanaf het tweede levensjaar - na minimaal 6 maanden gluten intake - totaal IgA en IgA tTGA bepaald. Daarna zal elke twee jaar IgA tTGA herhaald worden.
- ➔ In geval van IgA-deficientie (<0,07 g/L) wordt aangeraden IgG tTGA en IgG EMA aanvullend te bepalen om coeliakie op te sporen.
- ➔ Bij klinische verdenking of optreden van andere auto-immuunziekten is opnieuw diagnostiek geïndiceerd.

B.2 Cardiologie

Aangeboren hartafwijkingen komen bij ongeveer de helft van de pasgeborenen met DS voor (43-58%). Meestal betreft het een AVSD of VSD. Door de vroege diagnosticering, de verbeterde resultaten van de hartoperaties bij kinderen met het DS en de klinische zorg eromheen, is de eerstejaars mortaliteit (die vooral door de aangeboren hartafwijkingen werd beïnvloed) van kinderen met DS aanmerkelijk gedaald. Operatieve correctie van de meest ernstige aangeboren hartafwijkingen, gebeurt bij voorkeur in het eerste levensjaar.

- ➔ Tijdige opsporing van een aangeboren hartafwijking in de eerste 4 weken na de geboorte is aangewezen, met name ter voorkoming van pulmonale hypertensie en ter vaststelling van het optimale tijdstip voor interventie. De opsporing van een hartafwijking, ook zonder klachten of afwijkingen, wordt met een echocardiogram – uitgevoerd door een kindercardioloog – verricht.

B.3 Pulmonologie

Respiratoire problemen zijn verantwoordelijk voor het grootste deel van de morbiditeit en ziekenhuisopnames bij kinderen met DS. Belangrijke DS specifieke afwijkingen aan de luchtwegen zijn vooral de anatomische onderste luchtweg afwijkingen en deze staan niet altijd klinisch op de voorgrond. Een RSV infectie speelt vaker een rol en kan een ernstiger beeld (een verhoogde kans op ziekenhuisopname) geven bij kinderen met DS, zowel bij kinderen met als zonder aangeboren hartafwijking.

- Extra aandacht dient besteed te worden aan respiratoire problemen.
- Gedurende het eerste jaar kan RSV profylaxe overwogen worden, ook bij kinderen met DS zonder hartafwijkingen. Hierbij moet de vergoeding afgestemd worden met de zorgverzekeraar.

B.4 Immuniteit

B.4.1 Immuunsysteem – (patho)fysiologie

Auto-immuunziekten, hematologische maligniteiten en – met name respiratoire – infecties komen vaker voor bij DS. Het immuunsysteem bij DS is afwijkend, maar er is tot nu toe geen relatie aangetoond tussen de immunologische bevindingen per individu met DS en zijn/haar klinische problemen.

- Het is niet zinvol routinematig te screenen op immunologische laboratoriumafwijkingen (lymfocytensubpopulaties, immuunglobulinen, antistof respons).
- Alleen bij een voor DS ongewone klinische presentatie die past bij vermoeden van een afweerstoornis is het zinvol daar verdere diagnostiek naar te verrichten, bij voorkeur volgens het Europees diagnostisch protocol.

B.4.2 Vaccinaties

Gezien de reeds bekende afwijkingen in het immuunsysteem bij DS is het zeer wel mogelijk dat de effectiviteit van één of meer van de vaccinaties uit het Rijksvaccinatieprogramma of van de reizigersvaccinaties bij DS verminderd is.

- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn verdient het aanbeveling hetzelfde vaccinatiebeleid te hanteren als in de algemene bevolking, met uitzondering van vaccinatie voor HBV, die al sinds 1999 aan alle kinderen met DS wordt aangeboden in het Rijksvaccinatieprogramma.
- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn verdient het geen aanbeveling routinematig de bereikte titer na vaccinatie voor HBV te bepalen.

B.4.3 Aan het immuunsysteem gerelateerde ziektebeelden

Infecties komen bij DS vaker voor, en tonen vaker een ernstig beloop. Het is niet bekend of langdurig voorschrijven van antibiotica of immuunglobulinen zinvol is om infecties bij DS te voorkomen dan wel minder ernstig te laten verlopen. Diverse auto-immuunziekten worden bij DS vaker gezien: hypothyreoïdie, Diabetes Mellitus type I, Juvenile Idiopathische Artritis (JIA), alopecia areata en coeliakie.

- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn verdient het aanbeveling bij DS hetzelfde beleid bij het voorkomen respectievelijk behandelen van infecties te hanteren als in de algemene bevolking.
- Het is zinvol extra alert te zijn op (de ernst van) infecties, auto-immuunziekten en hemato-oncologische maligniteiten.

B.5 Hematologische afwijkingen

DS is geassocieerd met verschillende hematologische afwijkingen. Naast benigne afwijkingen, hebben kinderen met DS een verhoogde kans op leukemie, zowel ALL als AML. Daarnaast komt in 5-10% een pre-leukemie voor, ook wel aangeduid als leukemoïde reactie, of transiente leukemie (TL) of myeloproliferatief syndroom.

- Bij TL of verdenking op leukemie dient verwezen te worden naar een kinderoncologisch centrum om te beoordelen of er een behandelingsindicatie bestaat.
- Geadviseerd wordt ouders te informeren over het feit dat niet bekend is of progressie naar myeloïde leukemie voorkómen kan worden door behandeling van TL, en de mogelijkheid deel te nemen aan een landelijke studie hiernaar bij de NSCK door SKION.

B.6 Endocrinologie

B.6.1 Schildklierziekten

Zowel congenitale hypothyreoïdie (CH) als verworven *hypo*- en *hyper*thyreoïdie komen vaker voor bij kinderen met DS. Daarom wordt geadviseerd vanaf de leeftijd van 1 jaar jaarlijks de schildklierfunctie (vrij T4 en TSH) te controleren. Bij aanwezigheid van schildklierautoantistoffen treedt in bijna 30% binnen 2 jaar manifeste hypo- of hyperthyreoïdie op.

Tijdens de eerste levensjaren heeft een hoog percentage kinderen met DS “geïsoleerde TSH-verhoging”. Dit percentage neemt af met het ouder worden. Het is niet zinvol om kinderen met DS ouder dan 2 jaar die milde, geïsoleerde TSH-verhoging hebben (TSH concentraties < 10 mE/L) met T4 te behandelen.

Op dit moment is er onvoldoende zekerheid dat T4 behandeling van (alle) jonge kinderen met DS (met geïsoleerde TSH verhoging) een substantiële bijdrage levert aan de (lange termijn) motorische en cognitieve ontwikkeling. Daar er echter geen harde aanwijzingen dat T4 behandeling schadelijk is, valt behandeling met T4 te overwegen.

- Bij pasgeborenen met DS en CH dienen dezelfde T4 behandelingscriteria te worden gehanteerd als bij alle pasgeborenen.
- Vanaf de leeftijd van 1 jaar wordt jaarlijks de schildklierfunctie onderzocht (vrij T4 en TSH). Het valt te overwegen hier metingen van de anti-TPO concentratie aan toe te voegen.
- Behandeling met T4 wordt geadviseerd als de TSH-concentratie bij herhaling ≥ 10 mE/l is. Als anti-TPO antistoffen aantoonbaar zijn, wordt T4-behandeling geadviseerd bij TSH-concentraties boven de bovengrens van het leeftijdspecifieke referentieinterval (grens: 4-5 mE/l).
- Behandeling met T4 bij kinderen met DS ouder dan 2 jaar die milde, geïsoleerde TSH-verhoging hebben (TSH concentraties < 10 mE/L) wordt niet aangeraden.
- De beslissing om kinderen met DS van 0-2 jaar wel of niet te behandelen met T4 moet door ouders en kinderarts samen worden genomen na het wegen van de argumenten voor en tegen deze behandeling.

B.6.2 Diabetes Mellitus

Er is een 4,2-maal verhoogde kans voor kinderen met DS op Diabetes Mellitus type I (DM I). Er is geen significant verschil in mediane leeftijd bij het ontstaan van DM I tussen DS patiënten en de algemene populatie. Het verhoogde risico op obesitas bij DS betekent mogelijk een verhoogd risico op Diabetes Mellitus type II (DM II).

- Gezien de 4,2-maal verhoogde kans op DM I, is het zinvol extra alert te zijn op symptomen die op DM wijzen. Echter zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn, verdient het aanbeveling bij DS hetzelfde beleid te hanteren als in de algemene bevolking.
- Aanbevolen wordt voor (de preventie van) DM II bij DS hetzelfde beleid te voeren als in de algemene bevolking.

B.7 Groei

Kinderen met DS hebben een afwijkend groeipatroon. Voor hen zijn specifieke referentie groeidiagrammen voor lengte, gewicht en hoofdomtrek nodig in de zorg, om de groei van de individuele kinderen juist te kunnen beoordelen.

- Regelmatig wordt door de arts (kinderarts én jeugdarts) lengte en gewicht gemeten, en tot de leeftijd van 15 maanden ook de hoofdomtrek. De metingen worden uitgezet en beoordeeld op de specifieke groeidiagrammen voor kinderen met DS, zie bijlage D.3 Groeidiagrammen (TNO, 2010; verkrijgbaar via www.tno.nl/groei).
- Voor elk kind met DS zal de specifieke Target Height berekend worden, zie tabel 2.
- In de praktijk is men alert op het ontstaan van overgewicht en obesitas. Bij elk kind met DS zal aan de hand van het BMI-diagram worden bepaald of een kind ondergewicht, normaal gewicht, overgewicht of obesitas heeft. Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn over overgewicht en obesitas bij kinderen met DS, verdient het aanbeveling bij kinderen met DS hetzelfde beleid bij overgewicht/obesitas te hanteren als in de algemene bevolking.

Tabel 2: Formules van de Target Height (TH) voor jongens en meisjes met DS

TH voor jongen met DS (cm):	$41,8 + 0,328 \times \text{vaderlengte} + 0,359 \times \text{moederlengte}$
95% TH range voor jongen met DS	[TH jongen DS – 10; TH jongen DS + 10]
TH-SD voor jongen met DS:	$(\text{TH jongen DS} - 163,4) / 6,2$
TH voor meisje met DS (cm):	$8,64 + 0,387 \times \text{vaderlengte} + 0,422 \times \text{moederlengte}$
95% TH range voor meisje met DS	[TH meisje DS – 12; TH meisje DS + 12]
TH-SD voor meisje met DS:	$(\text{TH meisje DS} - 151,8) / 7,3$

B.8 Seksuele voorlichting en anticonceptie

B.8.1 Puberteitsontwikkeling en voorlichting

Meisjes met DS beginnen gemiddeld iets eerder aan de puberteitsgroei, maar maken geen volledige ontwikkeling tot Tanner stadium V door. De vruchtbaarheid en menstruele cyclus zijn normaal. Bij jongens met DS komen vaker hypospadie en niet-scrotale testes (NST) voor. Ze zijn verminderd vruchtbaar. Seksuele voorlichting en het trainen van weerbaarheid is belangrijk gezien de kwetsbaarheid van de jongere met DS.

- Geadviseerd wordt seksuele voorlichting en het trainen van weerbaarheid aan de jongeren met DS aan te bieden (bijvoorbeeld via MEE).

B.8.2 Anticonceptie

Het niet kunnen omgaan met de noodzakelijke menstruatie hygiëne, voorkómen van zwangerschap of het cyclisch voorkomen van epilepsie of gedragsproblemen, kunnen redenen zijn te kiezen voor anticonceptiva. Bij een verzoek tot sterilisatie is het beoordelen van de wilsbekwaamheid van de jongere een belangrijke stap in het verwijzingsproces.

- Wanneer gevraagd wordt om anticonceptie zal altijd de mogelijkheid van seksueel misbruik overwogen moeten worden.
- Is het meisje of jongen met DS seksueel actief en/of vragen zij zelf om anticonceptie, dan is seksuele voorlichting op zijn plaats. Er dient altijd nagegaan te worden of dit voldoende heeft plaatsgevonden.
- Bij een sterilisatiewens dient naast de indicatie, ook beoordeeld te worden of de jongere wilsbekwaam is.

Onderdeel C – Medische aandachtspunten, andere specialismen

C.1 Gezichtsscherpte en oogheelkundige afwijkingen

Oogafwijkingen komen vaak voor. Meest voorkomend zijn cataract, verlaagde gezichtsscherpte en verlaagde contrastgevoeligheid, minder goed accommoderen en refractieafwijkingen. Tijdige screening hierop is noodzakelijk, om onnodige slechtzienheid te voorkomen.

- Volg het algemene verwijsschema voor preventieve controles (zie tabel 3).
- Verwijs tussentijds bij nieuwe visusklachten, strabismus en/of nystagmus direct naar de orthoptist of oogarts.
- Voor non-verbale onderzoeksmethoden of algemeen oogheelkundig onderzoek kan altijd rechtstreeks verwezen worden naar een regionale instelling voor blinden en slechtzienden. Hier beschikt men over teams die gespecialiseerd zijn in onderzoek bij kinderen met een verstandelijke en/of meervoudige beperking.
- Corrigeer zo goed mogelijk de refractieafwijking voor veraf en nabij.
- Wijs ouders op het belang van schoonhouden van ooglidranden om wrijven te voorkomen in verband met schade aan het oog.
- Informeer de ouders over de minder goede gezichtsscherpte, verlaagde contrastgevoeligheid en minder goede accommodatie. Hiermee dient zo nodig wat betreft de “leeromgeving” rekening gehouden te worden (materiaal uitvergrooten, zorgen voor goed contrast, boek met platen dichterbij houden bijvoorbeeld tijdens kringgesprek).

Tabel 3: Schema voor preventieve oogheelkundige controles bij DS

Leeftijd	Controle op	Door wie
0-2 maanden	cataract	oogarts
12-14 maanden	oogbewegingen, strabismus, amblyopie, refractie, nystagmus	orthoptist
3 jaar	idem als bij 12-14 maanden en visus en accommodatie	orthoptist
4-4,5 jaar	idem als bij 3 jaar	orthoptist
6 jaar	idem als bij 3 jaar	orthoptist
>6 jaar: iedere 4 à 5 jaar	refractie, cataract, visus en keratoconus	orthoptist of AVG-arts

C.2 Keel-, neus- en oorheelkunde

C.2.1 Gehoorscreening

Gehoorverlies komt veel voor bij kinderen met DS. Op de kinderleeftijd gaat het vooral om conductieve verliezen als gevolg van aangeboren afwijkingen aan het gehoororgaan, chronische en recidiverende middenoorontstekingen, en/of cerumen impactie in vaak vernauwde gehoorgangen.

- Kinderen met DS krijgen tot de leeftijd van 5 jaar *minimaal* 1 keer per jaar controle door de KNO-arts en een gehoortest afgestemd op de ontwikkelingsleeftijd; 2 keer per jaar wordt aangeraden. Na de leeftijd van 5 jaar vindt *minimaal* elke 2 jaar controle door de KNO-arts plaats en wordt een gehoortest uitgevoerd; 1 keer per jaar wordt aangeraden. In beginsel zal de gehoortest bestaan uit herhaling van de OAE. Wanneer bij de neonatale gehoorscreening geen voldoende gehoor kan worden aangetoond aan beide

oren dient een kind verwezen te worden naar een audiologisch centrum.

- ➔ Vrije veldaudiometrie kan verricht worden bij een ontwikkelingsleeftijd van 7-15 maanden, speldaudiometrie en spraakaudiometrie vanaf een verbale ontwikkelingsleeftijd van respectievelijk 2 en 3 jaar.
- ➔ De KNO-arts dient speciale aandacht te hebben voor:
 - Vernauwde uitwendige hoorgangen met cerumen impactie. Aanwezig cerumen dient verwijderd te worden.
 - Otitis media met effusie.
 - Recidiverende otitis media.
 - Bij persisterend gehoorverlies dient een interventie aangeboden te worden.
- ➔ Het is essentieel dat de gehoorscreening wordt uitgevoerd door iemand met ervaring met het meten van het gehoor bij kinderen met een verstandelijke handicap. Er moeten lokaal afspraken zijn gemaakt over de taakverdeling tussen de KNO-arts en het audiologisch centrum. De begeleiding voor oorproblemen wordt verricht door een KNO-arts die ervaring heeft met DS.

C.2.2 Middenoordrainage voor OME

Otitis media met effusie (OME) komt frequent voor bij kinderen met DS en lijkt langer te duren. Er zijn aanwijzingen dat intensieve medicamenteuze en chirurgische behandeling van otitis media bij kinderen met DS leidt tot minder gehoorverlies.

- ➔ De indicatie voor trommelvliesbuisjes (MOB) is dezelfde als in de algemene bevolking. Echter, experts raden aan bij kinderen met DS een intensievere medicamenteuze en chirurgische behandeling toe te passen. Gehoortests dienen zo mogelijk kort na plaatsen van MOB verricht te worden. De effectiviteit van buisjes bij DS is nog onduidelijk. Het plaatsen van MOB lukt soms niet door de nauwe gehoorgang.
- ➔ Er dient laagdrempelig overgegaan te worden tot gehoorrevalidatie wanneer MOB niet effectief of niet mogelijk zijn: bij persisteren van gehoorverlies (>25 dB) dient gehoorondersteuning (BAHA, gehoorapparaten, solo-apparatuur, ondersteuning van de communicatie met bijvoorbeeld gebaren) aangeboden te worden.

C.2.3 Obstructief slaap apneu syndroom

Obstructief slaap apneu syndroom (OSAS) en verstoorde slaapcycli worden gevonden bij 57-100% van de kinderen met DS. Naast anatomische problemen dragen algehele hypotonie, verhoogde secreties en overgewicht of obesitas bij aan het voorkomen van OSAS

- ➔ Bij ieder kind moet gevraagd worden naar symptomen van OSAS: snurken, onrustige slaap, apneu, zittende slaaphouding en vermoeidheid overdag. Bij lichamelijk onderzoek dient men speciale aandacht te besteden aan open mond ademhaling. De KNO arts dient bij iedere controle lichamelijk onderzoek te verrichten naar obstructie van bovenste luchtwegen.
- ➔ Behandeling met NaCl en kortdurend xylomethazoline is belangrijk bij intercurrente luchtweginfecties. Bij persisteren van klachten is een ATE aangewezen indien duidelijk is dat OSAS op het niveau van adenoid en tonsillen veroorzaakt wordt. Bij onduidelijke symptomen (zoals vermoeidheid) of persisteren van klachten zonder duidelijke oorzaak, dient een polysomnografie verricht worden.

C.3 Tandheelkunde

C.3.1 Afwijkingen van het aangezicht en de mond musculatuur

Bijna alle mensen met DS hebben tandheelkundige afwijkingen. Een belangrijk aspect is de aangezichtsafwijking, waarbij onder andere de gebitsontwikkeling, knarsen en klemmen de situatie compliceren. Wanneer interventie nodig is bestaat hiervoor een beperkt tijdspad, namelijk gedurende de groei en tijdens de groeispurt.

- Gedurende de fase van het melk-/wisselgebit is de tandarts attent op de aanwezigheid van een dwangbeet. Deze kan, indien aanwezig, door middel van inslijpen op de melkelementen opgeheven worden.
- Op 8-9 jarige leeftijd wordt door de tandarts beoordeeld of expansie van de sutuur van het palatum noodzakelijk is.
- Om een goede ontwikkeling van de kaakgroei te waarborgen is het van belang dat de eruptie van de blijvende elementen nauwkeurig gevolgd wordt. Gedurende de halfjaarlijkse controles is het raadzaam tenminste op de leeftijd van 6, 9, 12, 15 en 18 jaar door middel van röntgendiagnostiek dit proces te evalueren. Een eerste bezoek aan de orthodontist wordt op 6 jaar aangeraden om de gebitsontwikkeling goed te kunnen vervolgen.
- De groeiontwikkeling van het craniofaciale complex wordt samen met de orthodontist beoordeeld. Daarbij hoort het vastleggen van de kaakrelatie, occlusie, crowding en beoordeling van het juiste moment binnen de groei, zodat er tijdig behandeling door de orthodontist kan plaatsvinden.
- Bij een openmondhouding is logopedische behandeling geïndiceerd. Deze kan bijdragen aan een goede mondsluiting.

C.3.2 Afwijkingen aan de tanden en vertraagde eruptie

60% van de kinderen met DS heeft 1 of meer agenesieën in het blijvende gebit. De elementen zijn vooral symmetrisch afwezig. De prevalentie van oligodontie bij DS is 11% (afwezigheid van 6 of meer elementen). Dit is een subgroep met een ander phenotype met agenesieën. Wanneer de elementen 31 en 41 (voortanden onder) beide afwezig zijn (op 7-jarige leeftijd vast te stellen), dan is dit een grote voorspeller voor het ontwikkelen van oligodontie.

- De tandarts dient vast te stellen of er sprake is van agenesieën, impacties en crowding, in relatie tot de beschikbare ruimte in de kaken. Ook dient gedurende de kaakontwikkeling gezorgd te worden voor een optimale stand en botopbouw. Gestreefd wordt naar een regelmatige tandstand.
- Bij meer dan 6 maanden verschil tussen wisselen van symmetrische elementen, is röntgendiagnostiek raadzaam, om te verifiëren of het element agenetisch is, geïmpacteerd of een infauste ligging heeft. Gezien de complexiteit van de behandeling kan het een overweging zijn om een tandarts-gehandicapten zorg en/of tandarts-pedodontoloog in de zorg te betrekken.

C.3.3 Gebitsverzorging

Kinderen met DS vormen een parodontale risicogroep, waarbij periodieke preventieve zorg een effectief middel is om het ontstaan en progressie van parodontitis tegen te gaan.

- Blootliggend dentine veroorzaakt door erosies dient tijdig afgedekt te worden met composiet.
- Doordat kinderen met DS behoren tot een parodontale risicogroep, dient een goede

mondhygiëne op zeer jonge leeftijd te worden aangeleerd. Een elektrische tandenborstel verdient de voorkeur.

- Na het 13^{de} jaar dient extra aandacht te worden besteed aan tandvleesontstekingen. Plaque beheersing is uitermate belangrijk; 3 maandelijkse controleafspraken bij een mondhygiëniste kunnen de parodontitis met scaling en rootplaning beperken.
- Elementen met de langste wortels dienen zo mogelijk behouden te worden, als er om orthodontische redenen extracties nodig zijn. Bij orthodontische behandeling wordt beoogd de elementen zoveel mogelijk midden in het bot te laten migreren, zodat er minder risico voor gingivarecessies ontstaat.
- Melkelementen in het front hebben een infauste prognose en zullen vrijwel altijd verloren gaan. Het verdient aanbeveling om eruptie van de geïmpacteerde blijvende elementen te bewerkstelligen.

C.3.4 Bruxisme

Bruxisme (tandenknarsen) komt bij 42%-67% van de jonge kinderen met DS voor, met een piek in het wisselgebit. Bruxeren kan ernstige slijtage aan de gebitselementen veroorzaken. Een mondplaat kan deze slijtage voorkomen, de gewoonte zelf is niet te veranderen.

- Tijdens de halfjaarlijkse controles wordt de slijtage aan het gebit beoordeeld. Composietrestauraties als opbouwlaag dienen tijdig gemaakt te worden om zoveel mogelijk van het aanwezige glazuur te behouden. Het composiet kan als slijtlaag dienen en later bij doorslijten opnieuw worden aangebracht.

C.4 Neurologie

Bij 6-8% van de kinderen met DS komt epilepsie voor. Het meest belangrijk is het syndroom van West met de – voor dit syndroom kenmerkende – salaamkrampen die meestal beginnen op de leeftijd van 6-8 maanden (range 4-18 maanden). Hoewel zeldzaam, komen arterieel ischemische herseninfarcten bij kinderen met DS vaker voor dan in de algemene populatie.

- Bij (verdenking op) salaamkrampen en het syndroom van West dient optimale behandeling zo spoedig mogelijk gestart te worden, zo nodig in overleg met een kinderneuroloog.
- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn verdient het aanbeveling dezelfde medicamenteuze therapie voor een specifiek epilepsiesyndroom bij DS toe te passen als in de algemene bevolking.
- Bij (verdenking op) cerebrovasculaire problematiek dient verwezen te worden naar een kinderneuroloog. Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn verdient het aanbeveling dezelfde medicamenteuze of chirurgische behandeling voor Moyamoya syndroom toe te passen als in de algemene bevolking.

C.5 Orthopedie

C.5.1 Afwijkingen aan de voet, knie en heup

Ongeveer 25-30% heeft een orthopedische afwijking die behandeld moet worden. Veel wordt algemene bandslape (hyperlaxiteit) en hypotonie als oorzaak genoemd. Dit zou de grotere beweeglijkheid veroorzaken met kans op luxaties en beschadiging van gewrichten van voet, knie en heup. Er zijn echter ook onderzoeken waarbij geen relatie tussen bandslape en gewrichtsafwijkingen (halswervels, heup) worden gevonden.

- Om een goede (ontwikkeling van de) mobiliteit te waarborgen zal er bij regelmatige controles (zowel door de kinderarts als door een kinderfysiotherapeut en/of ergotherapeut), vanaf dat het kind gaat lopen, nauwkeurige aandacht besteed worden aan de voeten, de knieën en de heupen.
- Aandacht moet besteed worden aan klachten als vallen en pijn, en aan een afwijkend looppatroon. Deze kunnen duiden op afwijkingen aan voeten en/of knieën en/of heupen.
- Redenen tot verwijzing naar de orthopeed zijn:
 - niet los kunnen lopen na 3 jaar
 - hallux valgus
 - slechter gaan lopen
 - drukplekken van de schoen en/of abnormale eeltvorming
 - functieverlies van de knie of ernstige luxatie van de patella
 - aanwijzingen voor een heupluxatie
- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn, verdient het aanbeveling voor voetproblemen dezelfde behandeling toe te passen als in de algemene bevolking. Overwogen moet worden om conservatieve behandeling (steunzolen, (semi)orthopedisch schoeisel) wel sneller toe te passen. Hierbij is beoordeling door een kinderorthopeed of revalidatiearts gewenst.
- Let op de stand van de patella bij buigen en strekken van de knie. Bepaal manueel of de patella te luxeren is.
- Onderzoek de beweeglijkheid van de heup. Door een te grote beweeglijkheid van het heupgewricht kunnen vanaf het moment dat het kind gaat lopen beschadiging en misvorming van de heup ontstaan door recidiverende (sub)luxaties. Door een tijdige diagnose is in een aantal gevallen door behandeling verdere beschadiging van het gewricht te voorkomen.
- Bij de meeste kinderen zijn de klinische verschijnselen van (sub)luxatie van de heup pas in een laat stadium zichtbaar. Het verdient daarom de overweging om periodiek een bekkenfoto te maken (bijvoorbeeld iedere 2 jaar) in de periode van groei, dat is voor de heup tussen de 4 en 14 jaar.

C.5.2 Afwijkingen aan de wervelkolom

Grotere beweeglijkheid, instabiliteit, tussen hoofd en bovenste wervels komt bij mensen met DS vaker voor. Er is hierdoor gevaar voor beschadiging van het ruggenmerg. De meeste kinderen met DS krijgen echter geen klachten.

- Doe jaarlijks neurologisch onderzoek, en denk bij stoornissen (nekpijn, torticollis, spierzwakte, toegenomen spierspanning en loopstoornissen, afname van blaas en/of anussfincter controle, hyperreflexie, clonus, of een positieve Babinski) aan een cervical myelopathie ten gevolge van instabiliteit van de cervicale wervels. Verwijs bij klachten naar een kinderneuroloog, orthopeed of neurochirurg.
- Sporten en gymnastiek, inclusief de koprol, hoeven niet afgeraden te worden, mits goed begeleid. Het routinematig maken van een röntgenfoto van de nek wordt niet aangeraden.
- Licht de ouders goed voor over het vóórkomen van instabiliteit van de nekwervels.
- Bij een pre-operatief onderzoek is een neurologisch onderzoek van meer waarde dan een röntgenfoto. Bij intuberen dient men erop bedacht te zijn dat hyperextensie of hyperflexie van de nek schade aan het ruggenmerg kan veroorzaken.

C.5.3. Arthropathie

Juvenile reumatische artritis komt 6 maal vaker voor bij kinderen met DS. Klachten kunnen aanvankelijk lijken op klachten van (sub)luxatie in extremiteiten en wervelkolom.

- Let bij medische controles op klachten en symptomen van juvenile reumatische artritis.
- Denk bij een stoornis in het looppatroon en bij klachten die passen bij instabiliteit van de nekwerfels ook aan juvenile reumatische artritis.

C.6 Dermatologie

Bepaalde huid- en haarafwijkingen komen vaker voor, vooral vanaf de puberteit. Het gaat om de autoimmuunaandoeningen alopecia areata en vitiligo, seborrhoisch eczeem, syringomen, (anetoderma na) folliculitiden, keratosis pilaris, xerosis, cutis marmorata, cheilitis en tongafwijkingen.

- Wees, vooral vanaf de puberteit, alert op huid- en haarafwijkingen. Verwijs laagdrempelig naar de dermatoloog om waar mogelijk aanvullend onderzoek te verrichten om de juiste diagnose te stellen en adequate therapie in te zetten.
- In tegenstelling tot de algemene populatie wordt bij alopecia areata bij DS wel aanbevolen om te screenen op schildklierproblemen, anemie of coeliakie, indien dit niet reeds in het kader van de algemene screening verricht is.
- Houdt bij de voorlichting bij alopecia areata rekening met een ernstiger beloop. Gezien de therapieresistentie en terugval na respons op therapie en ontbreken van gerandomiseerde studies wordt – net als bij andere kinderen – geadviseerd om bij alopecia areata bij DS terughoudend te zijn met behandelen.
- Verwijs patiënten met DS met een papulopustuleuze eruptie naar de dermatoloog. De huidaandoening dient adequaat gediagnosticeerd te worden. Na afronden van de diagnostiek wordt de benodigde therapie gestart.
- Start bij kinderen met “rode wangen” in eerste instantie met een emolliens, bijvoorbeeld unguentum leniens, paraffine/vaseline in gelijke delen of vaseline 20% in lanettecreme. Indien de emollientia onvoldoende effect sorteren, wordt verwezen naar de dermatoloog met de expliciete vraagstelling een diagnose op de ‘rode wangen’ te stellen.
- Indien neonaten met DS een vesiculopustuleuze eruptie ontwikkelen, dient zo spoedig mogelijk (binnen de eerste 3 dagen) een dermatoloog te worden geconsulteerd. Deze dient microscopisch onderzoek te (laten) verrichten om blasten te detecteren of om differentiaal diagnoses van neonatale vesiculopustuleuze erupties hard te maken of uit te sluiten.
- Verwijs bij nagelafwijkingen naar de dermatoloog met de vraagstelling de diagnose te stellen en zo mogelijk ook therapie in te stellen.

C.7 Urologie

Een aantal (ook ernstige) afwijkingen aan de urinewegen komt bij ongeveer 2% van de kinderen met DS voor. Een aantal kan, indien niet tijdig opgemerkt en behandeld, nierbeschadiging veroorzaken.

- Heb aandacht voor het feit dat ernstige afwijkingen aan de urinewegen vaker voorkomen.
- Overweeg, ook als er geen klachten zijn, als initiële screening een echo nieren en blaas te verrichten, en deze alleen op indicatie jaarlijks te herhalen.

Afkortingen

AJN	Artsen Jeugdgezondheidszorg Nederland
ALL	Acute lymfatische leukemie
AML	Acute myeloïde leukemie
ATE	Adenotonsillectomie
AVG	Arts voor Verstandelijk gehandicapten
AVSD	Atrioventriculair septumdefect
BAHA	Bone Anchored Hearing Aid (botverankerd hoortoestel)
BMI	Body mass index
BVK	Basismotorische Vaardigheden van Kinderen met Downsyndroom
CH	Congenitale hypothyreoïdie
DM I	Diabetes Mellitus type I
DM II	Diabetes Mellitus type II
DS	Downsyndroom
EAA	Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen
HBV	Hepatitis B virus
JGZ	Jeugdgezondheidszorg
KNO	Keel-, neus-, en oorproblemen
MOB	Trommelvliesbuisjes (Middenoorbeluchtingsbuisjes)
NSCK	Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde
NVAVG	Nederlandse Vereniging voor Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
OAE	Oto-akoestische emissie
OME	Otitis media met effusie
OSAS	Obstructieve slaap apneu syndroom
RSV	Respiratoir syncytiëelvirus
SDS	Stichting Downsyndroom
SEAA	Sectie Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen
SKION	Stichting Kinderoncologie Nederland
TL	Transiente leukemie
VSD	Ventrikel septum defect