

Inleiding en kerndocument

Inleiding.....	2
Kerndocument	2
<i>Tabel 1 – Minimaal geadviseerde contactmomenten in de medische begeleiding van kinderen met downsyndroom</i>	<i>2</i>
Organisatie van zorg	3
Diagnostiek en voorlichting	5
Algemene ontwikkeling.....	6
Paramedische zorg	7
Groei	9
Gedrag en psychopathologie	10
Cardiologie	12
Dermatologie	12
Endocrinologie	14
Gastro-enterologie.....	15
Hematologie	16
Immunologie en infectieziekten	18
KNO-heelkunde.....	19
Neurologie	21
Oogheelkunde	21
Orthopedie	24
Pulmonologie.....	26
Slaap en OSA.....	27
Tandheelkunde	31
Urologie en nefrologie.....	33
Vruchtbaarheid en anticonceptie	35
Bijlagen bij Inleiding en kerndocument.....	38
Referenties	38

Inleiding

Kinderen met downsyndroom (Trisomie 21) hebben (in verschillende gradaties) een verstandelijke beperking en een vertraagde algemene ontwikkeling, zowel cognitief als motorisch. Daarnaast kunnen ze bijkomende aandoeningen, zoals aangeboren hartafwijkingen, oogafwijkingen, keel-, neus- en oorproblemen en voedingsproblemen hebben. Bij ieder kind kunnen andere aandoeningen op de voorgrond staan, die de gezondheid bepalen. Kinderen met downsyndroom hebben specifieke ondersteuning en begeleiding nodig om zo goed mogelijk op te groeien.

Deze richtlijn 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 motorische 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, artsen verstandelijk gehandicapten, sociaalpedagogische zorgverleners van onder andere MEE, scholen en kinderdagcentra, de ouderorganisatie Stichting Downsyndroom en met de ouders en kinderen zelf. Ook voor hen allen is de richtlijn in te zien en te gebruiken.

Kerndocument

Dit onderdeel geeft een kort overzicht van contactmomenten en screenings

Het overzicht van de belangrijke aspecten die spelen bij de medische begeleiding voor kinderen met downsyndroom. Het bevat aanbevelingen voor de minimaal geadviseerde contactmomenten.

Tabel 1 – Minimaal geadviseerde contactmomenten in de medische begeleiding van kinderen met downsyndroom

Zorgverlener	Leeftijd	Frequentie	Opmerkingen
Kinderarts	0 tot 18 jaar	1x per jaar	Coördinatie van zorg voor kinderen met downsyndroom
Downteam/poli*	0 tot 10 jaar >10 jaar	1x per jaar 1x per 2 jaar	
KNO-arts	0 tot 5 jaar > 5 jaar >10 jaar	1x per jaar 1x per 2 jaar 1x per 3 jaar	
Oogarts	0 tot 2 maanden	Eenmalig	
Orthoptist / oogarts	0 tot 6 jaar	Bij 1, 3, 4 en 6 jaar	
Orthoptist / oogarts	> 8 jaar	1x per 2 jaar	
Tandarts	0 tot 18 jaar	2x per jaar	Vanaf 6 jaar röntgenonderzoek
Orthodontist	> 6 jaar	Op indicatie	
(Kinder)fysiotherapeut	< 3 maanden	Op indicatie	
(Preverbaal) Logopedist	< 3 maanden	Op indicatie	
JGZ-team	0 tot 18 jaar	Conform JGZ-basistakenpakket	Inclusief vaccinaties RVP
Arts VG**	≥ 18 jaar		Reguliere zorg voor volwassenen met downsyndroom

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

** Of verpleegkundig specialist, huisarts (biedt het basisaanbod huisartsgeneeskundige zorg), revalidatiearts, internist of internist-ouderengeneeskunde (laatste opties voor gespecialiseerde zorg).

Het overzicht van de minimaal benodigde specifieke screeningstesten, aangevraagd door de kinderarts is te vinden in Tabel 2. Standaard screenend (lichamelijk) onderzoek is hierin niet weergegeven.

Tabel 2 – Minimaal benodigde specifieke screeningstesten

Aandoening	Leeftijd	Frequentie	Screening
Hartafwijking	0 tot 4 weken		Hartecho
Schildklierstoornis	≤1 jaar	In 1 ^e levensmaand, bij 6 en 12 maanden	TSH, vrij T4
Coeliakie	> 1 jaar	1x per jaar	TSH, vrij T4
	< 2 jaar	Optioneel	HLA-DQ2 en -DQ8
	> 2 jaar	1x per 2 jaar*	IgA en IgA tTGA
Heupafwijkingen	Vanaf moment dat het kind stabiel loopt	Eerste keer bij stabiel lopen	X-bekken

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

Organisatie van zorg

Kinderen met downsyndroom hebben levenslang periodieke medische screening nodig. Zij hebben een verhoogd risico op aandoeningen die ook in de gemiddelde populatie voorkomen. Een deel van de zorg heeft een preventief karakter.

In Nederland zijn speciaal voor kinderen met downsyndroom de zogenaamde Downteams of Downpoli's opgericht. Dit zijn multidisciplinaire teams, die de zorg voor de kinderen coördineren met de kinderarts als casemanager. Het hoofddoel van de teams is, door het in multidisciplinair verband aanbieden van medische en paramedische deskundigheid, de lichamelijke conditie van kinderen met downsyndroom te verbeteren en daarmee de voorwaarden te scheppen voor een optimale ontwikkeling. Belangrijk aspect van deze teams is een geïntegreerde en gestructureerde communicatie naar zowel ouders als alle andere zorgverleners, die bij het kind met downsyndroom betrokken zijn (op medisch, educatief en sociaal gebied).

Een lijst van alle Downpoli's in Nederland is te vinden op de website van de Stichting Downsyndroom (<https://downsyndroom.nl/meer-info/downpoli/>).

Systematische primaire preventie (individueel en collectief niveau) is een specifieke taak voor de jeugdgezondheidszorg. Ook voor kinderen met downsyndroom is het van belang door de JGZ gevolgd te worden, naast het traject binnen de kindergeneeskunde. Via de JGZ worden zij ook gevaccineerd.

Aanbeveling

Bied zorg voor kinderen met downsyndroom in gecoördineerd verband aan, 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 minimaal 1x per 2 jaar.

Transitie

Ouders en kinderen met chronische aandoeningen, waaronder downsyndroom, ervaren problemen in de overgang van de kinder- naar volwassengeneeskunde. Het is van belang dat dit goed begeleid wordt.

De huidige kwaliteitsstandaard transitie van kinderen- naar de volwassenzorg sluit niet erg goed aan bij de transitie van kinderen met downsyndroom naar de volwassenengeneeskunde. De enige bruikbare tools op het moment van het schrijven van deze richtlijn (oktober 2024) zijn de Vinkwijzer en de Groeiwijzers LVB. De komende jaren worden de tools verder ontwikkeld voor kinderen met

(Z)EVMB. Mogelijk zullen deze beter geschikt zijn voor de transitie van kinderen met downsyndroom. De verwachting is dat de eerste instrumenten over 2-3 jaar beschikbaar komen.

Aanbeveling

Start de transitie van de kinder- naar de volwassenenzorg rond de leeftijd van 14 jaar. In Tabel 3 staan diverse links naar websites voor handige instrumenten voor de transitie.

Doe, voor zover mogelijk, een warme overdracht vanuit de kindergeneeskunde naar één regiebehandelaar in de volwassenen zorg. Idealiter naar de arts VG en zo mogelijk als onderdeel van een multidisciplinaire adolescenten- of 18+-poli.

Maak lokaal afspraken over de transitie naar huisarts, internist of internist-ouderengeneeskunde als er geen arts VG beschikbaar is. Dit betreft zowel de klinische als poliklinische zorg. Een volledige brief is essentieel voor de overdracht.

Besprek met ouders/vertegenwoordigers dat op een aantal fronten zaken veranderen en evalueer of zij hierbij ondersteuning nodig hebben:

- Van scholing naar (begeleid) werk of dagbesteding
- Woonwensen
- Financiële zaken (zoals WLZ en Wajong)
- Juridische zaken zoals wils(on) bekwaamheid, bewindvoering en mentorschap, curatorschap
- Voor seksualiteit/relaties wordt verwezen naar de modules [Vruchtbaarheid](#) en [Anticonceptie](#) van de richtlijn [Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom](#).
- Medische controles die geadviseerd worden

Afhankelijk van de hoeveelheid en complexiteit van de problemen, kan het voor kind en ouders wenselijk zijn de hulp van een gratis clientondersteuner te zoeken, als deze nog niet betrokken is.

Gebruik onderstaande instrumenten ter ondersteuning van de transitie en attendeer ouders op deze instrumenten.

Tabel 3 – Instrumenten ten behoeve van ondersteuning van transitiezorg

Categorie	Instrument/Ondersteuning	Beschrijving
Transitie-instrumenten	De Vink Wijzer - Schouders	7 tips voor transitie, met bruikbare checklists voor artsen en ouders (pagina's 10-12).
	Kwaliteitsstandaard - Kenniscentrum Zorginnovatie (opeigenbenen.nu)	Meer instrumenten, die meer geschikt zijn voor transitie van kinderen met downsyndroom of verstandelijke beperking verwacht in de toekomst.
	Groeiwijzers voor kinderen met downsyndroom	Groeiwijzer LVB vaardigheden voor kinderen van 7-13 jaar (opeigenbenen.nu). Groeiwijzer LVB Klaar voor de start voor kinderen van 7-13 jaar. Groeiwijzer LVB Hier ben ik voor jongeren van 14-21 jaar.
	Kinderen die 18 worden	Praktische adviezen van de Stichting Downsyndroom voor financiën, school, verzekeringen, bewindvoering/mentorschap, wonen en dagbesteding.
Juridische zaken	Bewindvoering	Informatie over bewindvoering, mentorschap en curatorschap (Stichting Downsyndroom).
	NVAVG-notitie vertegenwoordiging (2020)	Notitie over bewindvoering, mentorschap en curatorschap (online revisie).
Cliëntondersteuning	Jouw Metgezel	Clientondersteuning voor jongeren met WLZ-uitkering (www.jouwmtegezel.nl).
	Ministerie van VWS - Regelhulp	Clientondersteuning voor jongeren zonder WLZ-uitkering, gratis beschikbaar via diverse organisaties (Regelhulp, Ministerie van VWS).

Beschikbaarheid medisch specialisten	Vind een arts VG (Vereniging Gehandicaptenzorg Nederland)	Informatie over medische specialisten in de buurt (vgn.nl). Arts VG poliklinieken in de buurt. (https://www.vgn.nl/nieuws/vind-een-arts-vg-bij-jou-de-buurt)
	Downsyndroom Teams (volwassenen)	Informatie over teams gespecialiseerd in zorg voor volwassenen met downsyndroom (Stichting Downsyndroom).

Diagnostiek en voorlichting

Op basis van prenataal onderzoek of postnataal op basis van uiterlijke kenmerken en klinische presentatie wordt de diagnose downsyndroom vermoed. Hoe meer kenmerken hoe waarschijnlijker de diagnose downsyndroom is. De uitslag van een chromosomenonderzoek maakt de diagnose definitief.

Het was de Engelse arts John Langdon Down die in 1866 een groep mensen beschreef met overeenkomstige uiterlijke kenmerken en zodoende voor het eerst het syndroom onderkende waaraan later zijn naam verbonden werd.

Veel voorkomende uiterlijke kenmerken bij neonaten met downsyndroom zijn: scheefstand van de ogen naar lateraal boven (upslant eyes) (80%), epicanthusplooien (70%), afgeplat achterhoofd en vlak aangezicht (90%), kleine laagstaande oren (60%), korte en dikke nek (40%) en grote tong. Brede handen met korte vingers, doorlopende handlijnen (50%) en sandal gaps (grote ruimte tussen 1^e en 2^e teen) (50%). Sommige kinderen met downsyndroom hebben brushfield spots (5%). Veel kinderen met downsyndroom hebben hypotonie en hyperlaxiteit (80%).

Bij vermoeden op downsyndroom is het belangrijk snel genetische diagnostiek te verrichten. Chromosomenonderzoek met behulp van FISH/QF-PCR is de snelste manier om trisomie 21 te bevestigen. Het is afhankelijk van het laboratorium welke techniek wordt toegepast. Bij positieve bevinding wordt tevens een karyogram verricht en bepaald of er sprake is van een de novo trisomie, translocatie of mozaïcisme.

Aanbeveling

Laat bij een vermoeden op downsyndroom met spoed genetische diagnostiek verrichten (zo nodig in overleg met het genetische laboratorium), zodat gezorgd wordt dat de uitslag zo snel mogelijk bekend is.

Het meedelen van (het vermoeden van) de diagnose downsyndroom is geen gemakkelijke opgave. 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 downsyndroom 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. Hierbij zijn de volgende aandachtspunten van belang:

- Onder ideale omstandigheden voeren de verloskundige/gynaecoloog en de kinderarts het gesprek samen.
- Als men een vermoeden heeft dat een kind downsyndroom 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 downsyndroom is, maar dat hun kind downsyndroom 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 downsyndroom is en waardoor het veroorzaakt wordt.
- Vaak helpt het om te vragen of zij mensen in hun omgeving hebben met downsyndroom, om te begrijpen wat hun referentiekader is.
- Geef een algemeen, actueel beeld over de ontwikkelingsmogelijkheden en sociale mogelijkheden (zie module Algemene ontwikkeling).
- Bespreek dat er een grote individuele spreiding is in ontwikkelingsniveau en dat niet voorspeld kan worden welke potenties een kind met downsyndroom heeft. Maar dat 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.
- Wijs de weg naar andere informatiebronnen, zoals de Stichting Downsyndroom. Zij hebben voor ouders een gratis informatiepakket.
- Zorg ervoor dat er, desgewenst, contact gelegd kan worden met andere ouders van een kind met downsyndroom (eventueel via de Stichting Downsyndroom).
- Zorg ervoor dat de ouders voorlichting krijgen over de eventuele erfelijke aspecten en over de kans op weer een kind met downsyndroom.
- Zorg voor een vervolgspraak.

Wat de beste begeleiding na het eerste gesprek is, ligt niet vast. Wel blijkt dat actuele, realistische informatie waarin positieve aspecten van downsyndroom naar voren komen en waarbij ook praktische adviezen gegeven worden, een goede start bevordert en ouders tot steun is. Veel ouders hebben behoefte aan hulp bij het aanpassen aan de nieuwe situatie, aan continuïteit van consistente zorg, aan praktische begeleiding in de dagelijkse zorg en aan hulp bij het zoeken van verdere noodzakelijke hulpverleners en bij het leggen van contact met andere ouders of ouderverenigingen. Ook is goede begeleiding bij de verwerking van het levend verlies belangrijk.

Aanbevelingen

- 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 van het levend verlies, 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 downsyndroom.

Algemene ontwikkeling

Kinderen met downsyndroom hebben een ontwikkelingsachterstand, variërend van een milde tot (zeer) ernstige algehele ontwikkelingsachterstand. Ook is er een grote variatie in wat kinderen met

hetzelfde IQ kunnen presteren (IQ geeft maar beperkt aan welke dagelijkse en schoolse vaardigheden bereikt kunnen worden).

Zie module '[Algemene ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom](#)' voor een uitgebreide beschrijving van de ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom.

Wat betreft algehele ontwikkeling is het gemiddelde quotiënt 1,9. Dit wil zeggen dat de gemiddelde ontwikkelingsleeftijd factor 1,9 lager is dan de kalenderleeftijd; bijvoorbeeld een ontwikkelingsleeftijd van 5 jaar bij een kalenderleeftijd van 9,5 jaar. De ontwikkelingsachterstand wordt zichtbaarder naarmate het kind ouder wordt, deze kan sterk per individu verschillen en vaak is er sprake van een disharmonisch ontwikkelingsprofiel.

Aanbevelingen

- Wees bewust van de gemiddelde van, en de spreiding in de algehele ontwikkelingsachterstand van kinderen met downsyndroom.
- Maak ouders attent op de specifieke ontwikkelingsmogelijkheden van hun kind.

Paramedische zorg

Motorische ontwikkeling

De motorische ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom verloopt trager en anders dan bij kinderen zonder downsyndroom. Voor uitgebreide beschrijving hiervan, zie de module '[Algemene ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom](#)'. 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.

Zie module 'Paramedische zorg' voor een uitgebreide beschrijving van de ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom.

Aanbevelingen

- Wijs ouders op het belang dagelijks de basismotorische vaardigheden te oefenen zoals men dat bij alle kinderen doet, maar dat hun kind met downsyndroom meer oefening en herhaling nodig zal hebben.
- Verwijs binnen de eerste drie maanden naar een kinderfysiotherapeut met ervaring met downsyndroom, om de motorische ontwikkeling te volgen en de ouders te begeleiden in het stimuleren en bijsturen hiervan. Verwijs zo nodig naar een ergotherapeut en/of revalidatiearts.
- 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.

Early intervention

Early Intervention programma's als 'Kleine Stapjes' zijn vroeg stimuleringsprogramma's, waarbij met ouders wordt samengewerkt aan de ontwikkeling van het kind en het versterken van de opvoedrol van de ouder. Stimulering van de ontwikkeling is belangrijk, omdat de ontwikkeling van een kind met downsyndroom 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.

Het is niet bekend of er verschil in effect zit tussen een Early Intervention programma als 'Kleine stapjes' en reguliere kinderfysiotherapie en/of (preverbale) logopedie. Voor meer informatie zie de module 'Early Intervention'.

Aanbevelingen

Geef uitleg en benadruk het belang van vroegtijdige en goed afgestemde stimulatie van de ontwikkeling op de verschillende ontwikkelingsdomeinen.

Verwijs binnen de eerste drie levensmaanden naar een kinderfysiotherapeut en/of (preverbale) logopedist met ervaring met downsyndroom, om de ontwikkeling te volgen en de ouders te begeleiden in het stimuleren en bijsturen hiervan. Hierbij kan ook gebruik gemaakt worden van Early Intervention Programma 'Kleine Stapjes'.

Mondmotorische ontwikkeling

Vroege (preverbale) logopedische begeleiding voor kinderen met downsyndroom en hun ouders (vanaf de leeftijd van 3 maanden) bij de verschillende vaardigheden rond eten en drinken is aangewezen. Hierbij is o.a. aandacht voor lepelvoeding en leren kauwen en slikken. De frequentie waarmee de logopedische begeleiding moet worden ingezet, hangt sterk af van het individuele kind met downsyndroom en zijn/haar mondmotorische problemen.

Een goede slikreflex is essentieel ter preventie van (stille) aspiratie. Er zijn kinderen die een verhoogde drempel hebben bij deze reflex en daarbij meer kans hebben op aspiratie tijdens voeding. Bij recidiverende pneumonieën moet hier dan ook aan gedacht worden. Slikvideo's kunnen bij de diagnostiek behulpzaam zijn.

Aanbevelingen

- Verwijs binnen de eerste drie maanden naar een (preverbale) logopedist met ervaring met downsyndroom, om de mondmotoriek optimaal te ontwikkelen en eetproblemen te voorkomen. De frequentie van de behandeling is individueel verschillend.
- Wees alert op slikproblemen.

Taalspraakontwikkeling

Een vertraagde of verstoorde taalontwikkeling, het laat op gang komen van de gesproken taal en een verminderde spraakverstaanbaarheid zijn belangrijke redenen om bij kinderen met downsyndroom te kiezen voor ondersteunende communicatie. De keuze van best passende vormen van ondersteunende communicatie is voor elk kind met downsyndroom verschillend.

Het is belangrijk dat zowel het kind als alle communicatiepartners ondersteunende communicatie gebruiken.

De ervaring is dat gebruik van gesproken taal in combinatie van verschillende vormen van communicatieve ondersteuning, zoals gebaren en lichaamshouding, met behulp van non-technische hulpmiddelen (gebruik van verwijzers, geschreven woorden/tekst, pictogrammen of foto's) en met behulp van technische hulpmiddelen (zoals spraakknop, spraakcomputer of tablet), van groot belang is voor de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met downsyndroom.

Zie de module 'Communicatieve ondersteuning' voor meer informatie.

Aanbevelingen

- Stimuleer de communicatie van kinderen met downsyndroom door gebruik te maken van verschillende vormen van ondersteunende communicatie. Gebruik een op het kind en zijn communicatiepartners afgestemde (unieke) set van communicatievormen, met behulp van één of meer van de gestandaardiseerde methoden van communicatieve

ondersteuning die in Nederland beschikbaar zijn. Denk hierbij aan gesproken taal in combinatie met ondersteunende communicatie zonder hulpmiddelen (zoals gebaren en lichaamshouding), met non-technische hulpmiddelen (gebruik van verwijzers, geschreven woorden/tekst, pictogrammen of foto's) en met technische hulpmiddelen (zoals spraakknop, spraakcomputer of tablet).

- Stem de keuze voor een bepaalde strategie, communicatievorm of hulpmiddel af op de vaardigheden en mogelijkheden van het kind en zijn belangrijkste communicatiepartners.
- Start bij voorkeur vroeg met logopedische begeleiding voor kinderen met downsyndroom om de spraaktaalontwikkeling en (non-verbale) communicatie te stimuleren. Hierbij gaat de voorkeur uit naar een logopedist, die ervaring heeft met en kennis van kinderen met downsyndroom.
- Wees alert op een gehoor- en/of visusstoornis, aangezien een goed gehoor en visus essentieel is voor de spraaktaalontwikkeling en gebruik van ondersteunende communicatie.

Groei

Kinderen met downsyndroom hebben een afwijkend groeipatroon. Voor hen zijn specifieke referentie groeidiagrammen voor lengte, gewicht en hoofdomtrek beschikbaar waarmee de groei van de individuele kinderen juist beoordeeld kan worden (Van Gameren 2012a). Voor het gewicht van kinderen met downsyndroom ouder dan 15 maanden worden normatieve diagrammen gebruikt, die ook voor de kinderen uit de algemene populatie gelden.

Lengte

De gemiddelde eindlengte van de kinderen met downsyndroom is 163,4 cm voor jongens en 151,8 cm voor meisjes. Kinderen met downsyndroom met een ernstige hartafwijking zijn kleiner (gemiddeld -0,4 SD, overeenkomend met 2,5-3 cm). In vergelijking met de algemene Nederlandse populatie groeien de kinderen met downsyndroom langs de -2,2 SD-lijn met een afbuiging vanaf de leeftijd van 12 jaar naar -3,0 SD op 18-jarige leeftijd. Voor kinderen met downsyndroom is een passende berekening van de Target Height (TH) beschikbaar, zie de onderstaande tabel 4.

Tabel 4 Formules van de Target Height (TH) voor jongens en meisjes met downsyndroom (DS)

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

Hoofdomtrek

Specifieke Nederlandse groeidiagrammen voor hoofdomtrek zijn beschikbaar voor de leeftijd van 0-15 maanden. Bij geboorte is de hoofdomtrek van kinderen met downsyndroom gemiddeld 33 cm. In vergelijking met de algemene Nederlandse populatie is de hoofdomtrek van kinderen met downsyndroom 1,8 SD kleiner.

Gewicht

In de eerste levensjaren komen voedingsproblemen vaker voor wat bij een deel van de kinderen met downsyndroom leidt tot verminderde gewichtstoename. Na de kleuterperiode ontstaat vaak een te snelle toename van het gewicht en de BMI. Gemiddeld heeft 25% van de Nederlandse jongens met

downsyndroom en 32% van de meisjes overgewicht of obesitas, wat significant meer is dan in de algemene populatie (Van Gameren 2012b). Kinderen met downsyndroom hebben doorgaans een lagere energiebehoefte, zie [module Energiebehoefte](#). Het is belangrijk om obesitas zoveel mogelijk te voorkomen en adequaat te behandelen, zie module Groeifwijkingen.

Aanbevelingen

Screen minimaal één keer per jaar op ondergewicht en overgewicht bij kinderen met downsyndroom. Zet de metingen uit en beoordeel ze op de specifieke groeidiagrammen voor kinderen met downsyndroom (TNO, 2010; verkrijgbaar via www.tno.nl/groei).

Informeer ouders vanaf de kleuterleeftijd over de verhoogde kans op overgewicht en obesitas, en het belang van een goed bewegings- en eetpatroon, ter preventie van overgewicht en obesitas.

Aanbevelingen

Zet bij kinderen met downsyndroom met overgewicht of obesitas behandeling in, volgens de algemene richtlijnen voor kinderen. Maak hierbij, indien beschikbaar, gebruik van methoden geschikt voor kinderen met downsyndroom.

Houdt hierbij rekening met de verminderde caloriebehoefte en het verminderd bewegingspatroon, dat kinderen met downsyndroom vaak hebben.

Begeleid, zo nodig met diëtetiek, de ouders/begeleiders en het kind vanaf de kleuterleeftijd in het kiezen van gezonde voeding om het risico op obesitas te verkleinen

Stimuleer voldoende beweging, zo nodig met professionele begeleiding. Zie ook richtlijn voor gezonde beweging, o.a. [Beweegrichtlijnen 2017 | Advies | Gezondheidsraad](#).

Voor stimuleren van het bewegen zijn speciale sportclubs voor kinderen met een verstandelijke en/of motorische beperking aan te raden. Op www.unieksporten.nl is het landelijke aanbod van sporten voor mensen met een beperking te vinden.

Gedrag en psychopathologie

Kinderen met downsyndroom hebben vanaf jonge leeftijd aanzienlijke kans op een groot scala aan gedragsproblemen, zoals concentratiezwakte, impulsiviteit, verminderd sociaal functioneren, in zichzelf praten, verstorend gedrag (disruptive behaviour), of vastzitten aan rituelen en repetitief gedrag. Daarbij worden deze gedragingen vaak in het kader van een DSM diagnose als autisme spectrumstoornis (ASS), ADHD of obsessieve compulsieve stoornis (OCD) geclassificeerd. Ook angst en depressie worden gerapporteerd.

Het is van belang dat kinderartsen die kinderen met downsyndroom behandelen hiervan goed op de hoogte zijn. Vaak wordt moeilijk gedrag geïnterpreteerd als nu eenmaal horend bij downsyndroom en als zodanig geaccepteerd. Bij uitblijven van geschikte interventie blijven problemen bestaan of kunnen sterk toenemen, met negatieve invloed op de ontwikkeling, schoolkeuze en kwaliteit van leven van kind en gezin.

De getallen van voorkomen lopen sterk uiteen, afhankelijk van de onderzochte populatie, leeftijd, methode van classificeren en gekozen diagnostische methode/vragenlijst. ASS-kenmerken worden vaker gezien bij een lager niveau terwijl ADHD symptomen niet gebonden zijn aan IQ. Vaak is (probleem)gedrag te verklaren vanuit een jongere ontwikkelingsleeftijd met mede door overvragen meer angst en gevoel van onzekerheid, en het onvermogen om zich adequaat in taal uit te drukken. Inzicht in het mentale ontwikkelingsniveau, zowel cognitief als sociaal-emotioneel, en met name ook

de adaptieve leeftijd (inclusief het sociaal functioneren) is nodig om het gedrag goed te kunnen begrijpen en van daaruit naar oplossingen te zoeken. Een aangrijpingspunt wordt vaak gevonden in de aanpak van problemen in de sensorische informatieverwerking (onder- en/of overprikkeling). Kinderartsen hebben een taak bij het signaleren van probleemgedrag en behandelen dan wel doorverwijzen daarvoor. Eventueel veroorzakende factoren in het lichamelijk functioneren moeten worden weggenomen (o.a. obstructieve slaapapneu, obstipatie, visus- of gehoorproblematiek, infecties, auto-immuunziekten). Als daarin niet de oorzaak ligt, kunnen kinderartsen samen met ouders vaststellen of er sprake is van echt storend gedrag, en of ouders er zelf mee aan de slag kunnen of dat professionele hulp nodig is. Ook kunnen zij (laten) beoordelen of medicatie voor impulsief of ongeconcentreerd gedrag geïndiceerd is.

Een infrequente maar gevreesde aandoening specifiek bij adolescenten en jong volwassenen met Downsyndroom is DSRD (Down Syndrome Regression Disorder). Het is een ernstige subacute regressie, variërend van teruggetrokken gedrag en stemmingsproblemen, met verminderen of zelfs verdwijnen van spraak, slapeloosheid, tot verlies van ADL vaardigheden, depressie en wanen; het kan uitmonden in een toestand van catatonie. De begeleiding ervan moet liggen in handen van een ervaren artsteam (bijvoorbeeld kinderarts EAA, arts VG, neuroloog en/of psychiater), en behelst het uitsluiten van een onderliggende somatische oorzaak, en voor de behandeling onder andere psychofarmaca en/of immunotherapie.

Zie module '[Gedrag en psychopathologie](#)' voor een uitgebreide beschrijving van het gedrag en psychopathologie bij kinderen met downsyndroom.

Aanbevelingen

Wees alert op gedragsproblemen bij kinderen met Downsyndroom.

Besprek gedragsproblemen van jongs af aan met ouders, waarbij de Vragenlijst voor Ontwikkeling en Gedrag (VOG) een handvat kan bieden.

Onderzoek of er onderliggende somatische problemen of complicaties bestaan bij storend gedrag, zeker wanneer dit plotseling ontstaat (zoals obstipatie, visus- of gehoorproblematiek, infecties of auto-immuunproblemen).

Verwijs bij vermoeden van een Downsyndroom Regressie Disorder naar behandelaars met ervaring (bijvoorbeeld kinderarts EAA, arts VG, neuroloog en/of psychiater).

Weeg de ontwikkelingsleeftijd (met name en communicatievaardigheden en sociaal-emotioneel niveau) mee in de beoordeling van gedrag omdat bij een jongere ontwikkelingsleeftijd gedrag anders begrepen moet worden.

Overweeg om gedurende de kinderleeftijd het adaptatief functioneren, inclusief de sociale vaardigheden, te meten met de Vineland-S of Vineland-3NL vragenlijst.

Betrek in overleg met ouders bij het in kaart brengen van probleemgedrag ook de gedragsdeskundige en begeleiders verbonden aan school of kinderdagcentrum.

Overweeg verwijzing voor onderzoek en behandeling van problemen in de sensorische informatieverwerking.

Overweeg medicatie bij belemmerende ADHD symptomen.

Verwijs zo nodig naar een arts VG of de gespecialiseerde jeugd-GGZ voor begeleiding en behandeling van gedragsproblemen, en het eventueel starten van medicatie.

Cardiologie

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

Kinderen met downsyndroom hebben ook een risico op Persisterende Pulmonale Hypertensie van de Neonaat (PPHN) (5-14%). Deze afwijking (PPHN) komt onafhankelijk van de aangeboren hartafwijking voor.

Na de tweede decade kan zich een mitraalklep prolaps of aorta insufficiëntie ontwikkelen, dit gebeurt ongeacht of er een aangeboren hartafwijking bestond.

Zie module [Hartafwijkingen](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbeveling

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.

Dermatologie

Bij mensen met het syndroom van Down komen bepaalde dermatologische problemen (vaker) voor:

Infecties (met name dermatomycose, onychomycose, bacteriële infecties en scabiës)

Inflammatoire huidziekten (met name: hidradenitis, psoriasis, eczeem, cheilitis) en auto-immuun huidziekten (alopecia areata, vitiligo)

Cutane neoplasmata en deposities (onder andere: syringoma, dermatofibromen, calcinosis cutis, elastosis perforans serpiginosa).

Overige (onder andere: xerosis cutis, keratosis pilaris, acanthosis nigricans, cutis marmorata)

Zie module [Dermatologie](#) voor een uitgebreide beschrijving van dermatologie bij kinderen met downsyndroom.

Aanbevelingen

Diagnostiek dermatologische problemen:

- Kijk bij lichamelijk onderzoek de hele huid na
- Besteed hierbij ook aandacht aan nagels en haren
- Indien geen zekere diagnose: verwijs door naar dermatoloog
- Denk bij vesiculopustuleuze huidafwijkingen bij de neonaat met downsyndroom ook aan transiënte abnormale myelopoiesis (TAM), zie module [Hematologie](#)

Zelf (be)handelen bij dermatologische problemen:

- Behandel xerosis cutis met emolliens (bijv. unguentum leniens, paraffine/vaseline in gelijke delen of vaseline 20% in lanettecreme)
- Behandel dermatomycose met lokale antimycotica (bijv. miconazolcreme 2%)
- Alopecia areata: houdt bij de voorlichting rekening met een ernstiger beloop
- Bespreek algemene huidverzorging

- Stel een diagnose bij nagelafwijkingen alvorens te behandelen
- Constitutioneel eczeem: behandel allereerst met lokale corticosteroïden en emollientia. Volg daarbij de [richtlijn Constitutioneel eczeem](#) en de [leidraad Dermatocorticosteroïden](#)
- Psoriasis: behandel allereerst met lokale corticosteroïden en/of vitamine-D-analogen en emollientia. Volg hierbij de [richtlijn Psoriasis](#).

Verwijs naar dermatoloog bij:

- Therapieresistent eczeem of psoriasis (cave scabies crustosa)
- Therapieresistente papulopustuleuze afwijkingen/folliculitis: cave hidradenitis suppurativa

Nagelproblemen:

- Toon onychomycose aan alvorens nagelafwijkingen te behandelen (mycologisch onderzoek)
- Behandel onychomycose met orale antimycotica in reguliere (kinder)dosering, terbinafine bij Trichophyton species, en itraconazol bij Candida, Trichophyton of andere dermatofyten species.
- Overweeg verwijzing naar dermatoloog indien geen onychomycose

Hidradenitis suppurativa

Hidradenitis suppurativa komt vaak voor bij mensen met syndroom van Down. Het klinisch beeld wijkt af van klinisch beeld in de algemene populatie en de aandoening begint op jongere leeftijd. Inflammatoire laesies zitten niet alleen in de plooien vaak ook op de billen, boven- en soms ook onderbenen. Keratosis pilaris en kleinere folliculiden gaan vaak vooraf. Zonder behandeling kunnen folliculiden leiden tot abscessen met litteken- en fistelvorming.

Aanbevelingen

Signaleer hidradenitis suppurativa vroegtijdig:

- Vraag actief naar huidafwijkingen in plooigebieden, op de billen en de anogenitale regio
- Licht ouders voor over folliculitis en hidradenitis suppurativa (symptomen en risicofactoren)
- Kijk bij lichamelijk onderzoek de hele huid na: met name billen, liezen en oksels.

Volg de richtlijn [Hidradenitis suppurativa](#). Besteed aandacht aan kwaliteit van leven, mate van pijn/jeuk, gedrag en seksualiteit. Denk aan leefmaatregelen (afvallen bij adipositas). Pas doseringen eventueel aan volgens het Kinderformularium.

Zelf (be)handelen:

- Adviseer het dragen van luchtige kleding die niet strak zit in de plooien
- Bij kleine papels en pustels: start met clindamycine lotion 2 dd en evalueer het effect na 2 -3 maanden
- Bij aanwezigheid van comedonen: start met resorcinolcreme 15%. Laat dit geleidelijk opbouwen: eerst 1x per 3 dagen (1 week), dan 1x per 2 dagen (1 week), daarna 1x daags als onderhoud.

Als dit onvoldoende effect heeft, verwijs dan naar een dermatoloog: behandeling van hidradenitis behoeft een totaalaanpak en maatwerk.

Besteed in de transitiefase (naar volwassenheid) aandacht aan zelfredzaamheid/zelfmanagement. Overweeg in dit kader eventueel biologics.

Endocrinologie

Schildklierafwijkingen

Schildklierafwijkingen bij downsyndroom komen vaak voor, zowel congenitale hypothyreoïdie (tot 7%) als verworven hypothyreoïdie (tot 7%) en hyperthyreoïdie (tot 3%). Een deel wordt verklaard door auto-immuniteit, organificatie stoornis en/of schildklier hypoplasie of andere aanlegstoornis. Hyperthyreoïdie wordt vrijwel altijd veroorzaakt door de ziekte van Graves.

Detectie van hypothyreoïdie bij kinderen met downsyndroom op basis van klinische symptomen is niet goed mogelijk, omdat klachten van koude intolerantie, obstipatie, droge huid en droog haar en moeheid specifiek zijn en bovendien vaak voorkomen bij kinderen met downsyndroom die euthyreoot zijn. In tegenstelling tot hypothyreoïdie vindt detectie van hyperthyreoïdie bij kinderen met downsyndroom nagenoeg altijd plaats op basis van klinische symptomen, zoals gejaagdheid, gewichtsverlies, hartkloppingen, diarree, zweten en in mindere mate exophthalmus.

Bij een aanzienlijk percentage (20-35%) kinderen met downsyndroom wordt subklinische hypothyreoïdie, een plasma-TSH-concentratie boven het leeftijdsspecifieke referentie interval, in combinatie met een vrij T4-concentratie (net) binnen het referentie interval, gevonden. Het is onbekend of het zinvol is deze subklinische hypothyreoïdie te behandelen.

aTPO antistoffen komen heel vaak voor bij kinderen met downsyndroom. De incidentie van positieve antilichamen lijkt gestaag toe te nemen met de leeftijd. Vanaf het moment dat aTPO aantoonbaar is, bestaat het risico om een relevante hypothyreoïdie te ontwikkelen, maar hoe groot dit risico is bij kinderen met downsyndroom en binnen welk tijdsbestek dit ontstaat is niet duidelijk.

Zie module [Endocrinologie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Verricht screenend laboratoriumonderzoek op afwijkende schildklierfunctie bij kinderen met downsyndroom:

- In de 1e levensmaand (buiten de hielprik om) op de leeftijd van 6 maanden en leeftijd van 1 jaar
- Vanaf de leeftijd van 1 jaar: jaarlijks (indien geen behandeling met thyroxine plaatsvindt)
- Bepaal bij reguliere screening: TSH en vrij T4
- Herhaal laboratoriumonderzoek indien afwijkend en overwogen wordt behandeling te starten
- Bepaal bij herhaling laboratoriumonderzoek, naast TSH en vrij T4 ook anti-TPO en eventueel anti-TG antistoffen; in overleg met ouders en patiënt bepalen welke afname methode de voorkeur heeft (capillair of veneus). De keuze hangt af van voorkeur patiënt en ouders en of voldoende materiaal kan worden afgenomen voor alle gewenste bepalingen door middel van capillaire bloedafname.

Indien sprake is van TSH 5 tot 10 mU/l, en vrij T4 binnen referentiewaarde:

- Behandeling wordt niet standaard aanbevolen.
- Geef een behandeling bij klachten passend bij hypothyreoïdie.
- Overweeg behandeling in overleg met ouders, waarbij men bespreekt dat er onvoldoende onderbouwing vanuit de literatuur gegeven kan worden voor een solide behandelingsadvies. Theoretisch zou het gebruik van thyroxine bij een persisterende subklinische hypothyreoïdie een positief effect kunnen hebben op groei of ontwikkeling, alhoewel de effecten waarschijnlijk klein zijn. Er zijn geen aanwijzingen voor bijwerkingen van thyroxine indien optimaal gedoseerd*, behoudens mogelijk voorbijgaande klachten in de eerste weken na start behandeling. Enkele jaren na start

behandeling kan overwogen worden om thyroxine af te bouwen dan wel te staken (onafhankelijk van de leeftijd).

* Voor begindoseringen: zie Kinderformularium. Echter, de ervaring van de werkgroep is, dat kinderen met downsyndroom vaak een lagere dosering schildkliermedicatie nodig hebben. Goede monitoring is van belang.

Indien sprake van TSH > 10 mU/l, en vrij T4 binnen referentiewaarde:

- Herhaal altijd laboratoriumonderzoek voordat je behandeling start op bovenstaande indicaties omdat de waarde van TSH fluctueert. Als TSH bij deze herhaling < 5 mU/l is, handel naar eigen inzicht.
- Bij persisteren TSH > 10 mU/l: Start behandeling met thyroxine.
- Indien gekozen wordt om te behandelen: behandel zoals manifeste hypothyreodie volgens richtlijnen hypothyreodie bij kinderen zonder downsyndroom. Er zijn geen aanwijzingen voor bijwerkingen van thyroxine indien optimaal gedoseerd, behoudens mogelijk voorbijgaande klachten in de eerste weken na start behandeling. Voor begindoseringen: zie Kinderformularium. Echter, de ervaring van de werkgroep is, dat kinderen met downsyndroom vaak een lagere dosering schildkliermedicatie nodig hebben. Goede monitoring is van belang. Enkele jaren na start behandeling kan overwogen worden om thyroxine af te bouwen dan wel te staken (onafhankelijk van de leeftijd).
-

Diabetes Mellitus

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

Aanbeveling

- 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 downsyndroom hetzelfde beleid te hanteren als in de algemene bevolking.
- Aanbevolen wordt voor (de preventie van) DM II bij downsyndroom hetzelfde beleid te voeren als in de algemene bevolking.

Gastro-enterologie

Aangeboren gastro-intestinale afwijkingen komen vaker voor bij downsyndroom (3-13%) in vergelijking met de algemene bevolking (15 per 10.000 geboortes) en zijn geassocieerd met aanzienlijke morbiditeit en mortaliteit. De meest voorkomende afwijkingen zijn duodenum atresie/stenose/web (1-5%), anus atresie/stenose (1-4%), ziekte van Hirschsprung (1-3%), oesophagus atresie/tracheo-oesophageale fistel (0,3-0,8%) en pylorus stenose (0,3%).

Ook obstipatie komt veel voor bij kinderen met downsyndroom.

Borstvoeding heeft specifieke voordelen voor kinderen met downsyndroom, zoals stimulatie van de mondmotoriek en bevordering van de afweer.

Zie module [Gastro-enterologie](#) voor een uitgebreide beschrijving van gastro-enterologie bij kinderen met downsyndroom.

Aanbevelingen

- 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.

Chirurgische interventie is geïndiceerd en vaak geassocieerd met verschillende postchirurgische complicaties, zoals voedingsproblemen, obstipatie, enterocolitis. Aangezien deze complicaties belangrijke consequenties hebben voor de morbiditeit en mortaliteit bij kinderen met downsyndroom is het van belang om deze zorgvuldig in kaart te brengen om de gevolgen van gastro-intestinale aandoeningen en chirurgie beter te begrijpen en de alertheid van medici te verhogen.

Aanbevelingen

Zorg in het preoperatieve traject voor een zo optimaal mogelijke pre-operatieve conditie.

Wees alert op postoperatieve complicaties, gezien het verhoogde risico hierop bij kinderen met downsyndroom.

Bespreek dit risico ook met ouders, met onder andere aandacht voor enterocolitis, voedingsproblemen, obstipatie en fecale incontinentie, met het doel deze problemen vroegtijdig te signaleren en behandelen.

Coeliakie

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

Aanbevelingen

Alle kinderen met downsyndroom 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-deficiëntie (<0,2 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.

Hematologie

Downsyndroom is geassocieerd met verschillende hematologische afwijkingen. Op de neonatale leeftijd komt vooral linksverschuiving voor (80% heeft neutrofielen boven de normaalwaarde),

trombocytopenie (66% heeft $<150 \times 10^9/l$ trombocyten, en 6% $< 50 \times 10^9/l$), en polycytemie (tot 33%). De trombocytopenie verdwijnt meestal spontaan in enkele weken en dan ontstaat meestal een matige trombocytose.

Naast deze benigne afwijkingen, hebben kinderen met downsyndroom een verhoogde kans op leukemie, zowel acute lymfatische leukemie (ALL) als acute myeloïde leukemie (AML).

Transiënte abnormale myelopoïese

Ongeveer 5% tot 30% van de neonaten met downsyndroom heeft een transiënte abnormale myelopoïese (TAM), waarbij een GATA1 mutatie tezamen met de trisomie 21 kan zorgen voor een verhoogd aantal blasten in de differentiatie; een “silent TAM” is de combinatie van een GATA1 mutatie met minder dan 10% blasten. Wanneer er meer dan 10% blasten in de differentiatie gezien worden, al of niet met klinische verschijnselen, noemt men dit TAM.

TAM zelf kan op de neonatale leeftijd ernstige symptomen veroorzaken, zoals hydrops foetalis of pleura- of pericardeffusies, organomegalie of cholestase. De huid van de neonaat kan vesicopustuleuze erupties tonen, waarbij uit de vesikels blasten kunnen worden aangetoond. De mortaliteit van TAM is ongeveer 10%. De myeloïde blasten zijn meestal kort na de geboorte aantoonbaar in het bloed en na 4 weken is bij 80% van de kinderen het bloedbeeld spontaan genormaliseerd.

Daarnaast krijgt 10% tot 20% van alle kinderen met een GATA1 mutatie (ook degenen met een laag aantal blasten) later myeloïde leukemie (ML-DS), vrijwel altijd binnen de eerste 5 jaar van het leven.

Zie module [Hematologie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

- Er is geen consensus over het bepalen van het bloedbeeld. Overweeg een bloedbeeld met differentiatie, in het eigen ziekenhuis, op dag 0 tot 28 (bij voorkeur dag 3 tot 8) na de geboorte om te screenen op TAM bij kinderen met downsyndroom. Een alternatief is om alleen bij symptomen het bloedbeeld te controleren.
- Elke neonaat met een percentage blasten $>10\%$, leucocytose $>26 \times 10^9/L$ en/of klinisch beeld suggestief voor TAM moet worden overlegd met het Prinses Maxima centrum voor kinderoncologie voor diagnostiek en beoordeling of er een behandelingsindicatie bestaat.
- Een GATA1 mutatie bevestigt de diagnose TAM. Bij afwezigheid van de GATA1 mutatie is er geen sprake van TAM en geen verhoogd risico op het later krijgen van ML-DS.
- Als er blasten $<10\%$ gevonden worden kan afgewacht worden indien het kind klinisch geen tekenen van TAM heeft. Geadviseerd wordt om het bloedbeeld te vervolgen.
- Bespreek met ouders op een rustig moment het verhoogde risico op leukemie bij downsyndroom. Er is een mogelijkheid om te screenen op een verhoogde kans op myeloïde leukemie door middel van GATA1 mutatie bepaling, maar vooralsnog is er geen evidentie dat dit onderkenning van het ontstaan van myeloïde leukemie en de behandeling ervan verbetert; nadeel van screening is de zorg die een positieve uitslag kan opleveren voor relatief veel ouders ten opzichte van de werkelijke incidentie van myeloïde leukemie. Een ALL heeft geen relatie met de GATA1 mutatie.
- Heb aandacht voor symptomen van leukemie (AML- ML-DS -ALL) gezien het verhoogde risico op het ontwikkelen van zowel AML - ML-DS (<5 jaar) als ALL op de kinderleeftijd bij downsyndroom.

Immunologie en infectieziekten

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

Voor RSV-infecties en recidiverende luchtweginfecties, zie de module [Pulmonologie](#).

Aanbevelingen

- Het is niet zinvol routinematig te screenen op immunologische laboratoriumafwijkingen (lymfocytensubpopulaties, immuunglobulinen, antistof respons).
- Alleen bij een voor downsyndroom 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.

Vaccinaties

Er is geen reden om de reguliere vaccinaties uit het RVP te ontraden. Raad dus ook HPV vaccinatie aan, tenzij de verwachting is dat het individu met downsyndroom niet seksueel actief gaat worden.

Het RIVM adviseert influenza vaccinatie aan te bieden aan kinderen met psychomotore aandoeningen (algehele ontwikkelingsachterstand) en mensen met een verstandelijke beperking. Het onderliggende advies van de gezondheidsraad nuanceert dit advies. Ze adviseren alleen de vaccinatie aan te bieden aan iedereen die verblijft in een intramurale voorziening. De (huis)arts krijgt ruimte om de vaccinatie ook aan te bieden aan individuele patiënten die buiten een instelling wonen omdat zij mogelijk ook een toegenomen risico lopen op complicaties door griep.

Vanwege de frequent voorkomende luchtweginfecties bij kinderen met downsyndroom, de predisponerende anatomische afwijkingen en de gestoorde immuniteit ondersteunen wij de adviezen uit de buitenlandse richtlijnen om PPV23, als het kind ouder dan 2 jaar is, te overwegen als kinderen frequent luchtweginfecties (inclusief recidiverende otitis) hebben. Zodra het 20 valente pneumokokken conjugaat vaccin (prevenar20) vergoed wordt, kan dit als alternatief voor PPV23 gebruikt worden.

De incidentie van opname bij kinderen met downsyndroom met een corona-infectie is laag. Als kinderen met downsyndroom opgenomen worden met een corona-infectie is de ernst van ziekte, ligduur en het risico op mortaliteit hoger dan bij kinderen zonder downsyndroom, maar het absolute risico blijft laag.

Zie de module [Vaccinaties](#) voor uitgebreide informatie.

Aanbevelingen

Adviseer om vaccinaties volgens het Rijksvaccinatieprogramma (RVP) te geven.

Raad dus ook HPV vaccinatie aan, tenzij de verwachting is dat het individu met downsyndroom niet seksueel actief gaat worden. Weeg af of de HPV vaccinatie toegevoegde waarde heeft voor het individu met downsyndroom.

Influenzavaccinatie:

- Raad influenzavaccinatie aan voor alle kinderen met downsyndroom, die in een intramurale instelling wonen.

- Bespreek met ouders influenzavaccinatie voor individuele patiënten die buiten een instelling wonen, vanwege een mild verhoogd risico op ernstiger beloop van influenza.

PPV23:

- Overweeg pneumokokken polysacharide vaccinatie (PPV23) bij kinderen met downsyndroom ouder dan 2 jaar en frequente of ernstige luchtweginfecties (inclusief recidiverende otitis). De vaccinatie wordt elke 3 jaar herhaald indien dit klinisch nog geïndiceerd is. Als het kind nog niet eerder een conjugaat vaccin gekregen heeft, dient dit eerst gegeven te worden.
- Geef het 20-valente pneumokokken conjugaatvaccin (prevenar20) in plaats van de PPV23 zodra het vergoed wordt. Deze vaccinatie is eenmalig.
- Beide vaccinaties kunnen voorgeschreven en gegeven worden door de behandelend arts. Vermeld op het recept dat er sprake is van een immuunstoornis.

COVID-19

- We ondersteunen het advies van het RIVM om geen vaccinatie tegen COVID-19 aan kinderen met downsyndroom aan te bieden.

Meningococcen B

- We kunnen geen advies geven over meningococcen B-vaccinatie bij kinderen met downsyndroom.

Waterpokken

- We kunnen geen advies geven over waterpokkenvaccinatie bij kinderen met downsyndroom.

Vaccinatie	Waar is deze beschikbaar	Kosten voor patiënt
Rijksvaccinatieprogramma	Centrum Jeugd en Gezin	-
HPV	Tot 18 jaar via Rijksvaccinatieprogramma Na 18 jaar huisarts of via de GGD	- € 175 (2024)
Influenza	Huisarts	-
PPV23	Medisch specialist	-
Prevenar 20	Medisch specialist	Nog niet beschikbaar
Corona	GGD	-

KNO-heelkunde

Gehoorscreening

Gehoorverlies komt veel voor bij kinderen met downsyndroom. 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.

Het is belangrijk deze optimaal te behandelen zodat het gehoor geen extra belemmering vormt voor de taal/spraakontwikkeling en daarmee voor de cognitieve en sociaal- emotionele ontwikkeling.

In Nederland worden alle neonaten gescreend op gehoorverlies in de eerste 4 tot 7 dagen na de geboorte door het CJG; ook de kinderen met downsyndroom. Het doel is om bij kinderen met een permanent gehoorverlies binnen 6 maanden na de geboorte te beginnen met een passende interventie.

Frequente KNO- en gehoorscreening, ook na de neonatale periode, lijkt raadzaam gezien het veelvuldig voorkomen van vernauwing van de uitwendige gehoorgangen met cerumenimpactie, otitis media met effusie (OME) en recidiverende otitis media.

Zie module [KNO-heelkunde](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Screen bij kinderen met downsyndroom op gehoorverlies middels:

- tot de leeftijd van 5 jaar minimaal één keer per jaar controle door de KNO-arts en een gehoortest;
- na de leeftijd van 5 jaar minimaal elke twee jaar controle door de KNO-arts en op indicatie een gehoortest;
- na de leeftijd van 10 jaar minimaal elke drie jaar controle door de KNO-arts en op indicatie een gehoortest.

Verwijs moeilijk testbare kinderen naar een audiologisch centrum.

Stem de gehoortest af op de ontwikkelingsleeftijd. Vrije veldaudiometrie kan verricht worden bij een ontwikkelingsleeftijd van 7-15 maanden, speeldiometrie 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.

Otitis media met effusie

Otitis media met effusie (OME) komt frequent voor bij kinderen met downsyndroom en lijkt langer te duren dan bij kinderen zonder downsyndroom. Waarschijnlijk draagt de persisterende OME bij aan het gehoorverlies dat frequent gevonden wordt bij kinderen met downsyndroom.

Ervaring is dat intensieve medicamenteuze en chirurgische behandeling van otitis media bij kinderen met downsyndroom leidt tot minder gehoorverlies, wanneer ingebed in een omvattend screeningsprogramma.

Aanbevelingen

Behandel kinderen met downsyndroom met dezelfde indicatie voor trommelvliesbuisjes (MOB) als de algemene bevolking.

Behandel otitis media met effusie met dezelfde indicatie als de algemene bevolking. Pas wel een intensievere medicamenteuze en chirurgische behandeling toe bij kinderen met downsyndroom.

Verricht voor en na plaatsen van MOB gehoortesten.

Start laagdrempelig met gehoorrevalidatie wanneer MOB niet effectief of niet mogelijk zijn.

Bied gehoorondersteuning aan bij persisteren van gehoorverlies (>25 dB) ([bone conduction device \[BCD\]](#), gehoorapparaten, solo-apparatuur, ondersteuning van de communicatie met bijvoorbeeld gebaren).

Neurologie

Bij 6-23% van de kinderen met downsyndroom komt epilepsie voor. Het meest voorkomend is het syndroom van West met de – voor dit syndroom kenmerkende – salaamkrampen, die meestal beginnen op de leeftijd van 6-8 maanden (range 2-18 maanden). Hoewel zeldzaam, komen arterieel ischemische herseninfarcten bij kinderen met downsyndroom vaker voor dan in de algemene populatie. Tumoren van het centraal zenuwstelsel komen minder vaak voor dan in de algehele populatie.

Zie module [Neurologie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Wees alert op het voorkomen van epilepsie bij kinderen met downsyndroom.

Syndroom van West:

- Overweeg ouders in de eerste levensmaanden uit te leggen dat tot de leeftijd van 1,5 jaar er een kleine, maar verhoogde kans is op het ontwikkelen van infantiele spasmes (salaamkrampen). Adviseer om een filmopname te maken en spoedig contact te zoeken met behandelend kinderarts wanneer deze spasmes optreden.
- Start zo spoedig mogelijk met diagnostiek en optimale behandeling bij infantiele spasmes, in overleg met een kinderneuroloog.
- Overweeg het Syndroom van West bij kinderen met downsyndroom te behandelen met ACTH als eerste keuze in plaats van vigabatrine. Ook ketogeen dieet is een beschreven behandel mogelijkheid.

Verwijs naar een kinderneuroloog bij (verdenking op) cerebrovasculaire problematiek. 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.

Verwijs naar een kinder-neuro-oncoloog bij verdenking op een tumor van het centraal zenuwstelsel.

Oogheelkunde

Zie module [Oogheelkunde](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Zie het screeningsschema hieronder (Tabel 5) voor de frequentie van verwijzing naar de oogarts en orthoptist.

Verwijs tussentijds bij nieuwe visusklachten, strabismus, nystagmus en toename astigmatisme naar de orthoptist of oogarts.

Corrigeer zo goed mogelijk de refractieafwijking voor veraf en nabij:

- Controleer het kind op refractieafwijkingen, zie voor frequentie Tabel 5.
- Bepaal of er een accommodatietekort is, bij voorkeur met dynamische skiascopie.

- Corrigeer bij accommodatietekort de volledige refractieafwijking, ook kleine refractieafwijkingen.
- Schrijf vanaf 2 jaar (als kind zittend een taakje kan doen) een bifocale bril voor
 - bij accommodatietekort en/of
 - esotropie (convergent scheelzien).

Schrijf bij bovenstaande indicaties bifocale glazen voor met volledige correctie voor veraf en additie (+2,5 dioptrie) hoog in het glas, met de grenslijn op het midden van de pupil.

Informeer de ouders over de minder goede gezichtsscherpte, verlaagde contrastgevoeligheid en accommodatietekort. Hiermee dient rekening gehouden te worden (materiaal uitvergroten, zorgen voor goed contrast, boek met platen dichterbij houden bijvoorbeeld tijdens kringgesprek).

Wijs ouders op het belang van schoonhouden van ooglidranden om wrijven te voorkomen in verband met schade aan het oog.

Screen bij de routine oogheelkundige/orthoptische controles vanaf 12 jaar op keratoconus.

Controleer jaarlijks indien keratoconus vermoed wordt en verwijs tijdig door naar een specialistisch centrum bij bewezen verandering van de cilinder, toename corneale kromming of afname corneale dikte in verband met behandelbaarheid (crosslinking).

Voer het visueel functieonderzoek bij kinderen met downsyndroom indien mogelijk uit zoals in de richtlijn '[Cerebral Visual Impairment \(CVI\)](#)' beschreven staat.

Voor non-verbale onderzoeksmethoden of algemeen oogheelkundig onderzoek bij moeilijk testbare kinderen, voor een brilgewenningstraject en/of visuele revalidatie kan altijd rechtstreeks verwezen worden naar een regionale instelling voor blinden en slechtzienden.

Tabel 5 – Schema voor preventieve oogheelkundige controles bij downsyndroom

Leeftijd	Controle op	Door wie
0-2 maanden	cataract	Oogarts
12-14 maanden	oogbewegingen, strabismus, amblyopie, refractie, nystagmus, indien mogelijk visus, cataract en aanvullende screening bij vermoeden CVI (zie richtlijn CVI)	Orthoptist / oogarts *
2-3 jaar	idem als bij 12-14 maanden en visus en accommodatie (dynamische skiascopie)	Orthoptist / oogarts *
4-4,5 jaar	idem als bij 3 jaar	Orthoptist / oogarts *
6 jaar	idem als bij 3 jaar	Orthoptist / oogarts *
8-18 jaar: iedere 2 jaar	Visus, refractie, accommodatie (dynamische skiascopie), cataract, en vanaf 12 jaar ook op keratoconus (zo mogelijk met keratometrie/topografie) en aanvullende screening bij vermoeden van CVI (zie richtlijn CVI)	Orthoptist / oogarts *

*Bij non-verbale of moeilijk testbare kinderen is verwijzing naar een regionale instelling voor blinden en slechtzienden te overwegen. Hier beschikt men over teams die gespecialiseerd zijn in onderzoek bij kinderen met een verstandelijke en/of meervoudige beperking.

Bifocale bril en refractieafwijkingen

Kinderen met downsyndroom hebben een verlaagde gezichtsscherpte.

50 tot 90% van de kinderen met downsyndroom heeft een accommodatiestoornis; er bestaat een accommodatietekort. De fysieke mogelijkheid is er wel maar de neuronale controle is niet goed afgesteld. De geleverde accommodatie is altijd en bij alle soorten en maten van refractieafwijkingen te laag. De gezichtsscherpte (visus) nabij is daardoor lager dan de verafvisus en verbetert nauwelijks als de refractieafwijking voor veraf door een bril wordt gecorrigeerd. Dit geldt zelfs bij myopie

(bijziendheid). Daar komt nog bij dat bij kinderen met downsyndroom vaak cerebrale visuele stoornis (CVI) beschreven wordt (zie [richtlijn CVI](#)). Bij CVI komt een accommodatietekort ook vaak voor. Omdat jonge kinderen het meest leren van de naaste omgeving en het dichtbij bekijken van speeltjes, afbeeldingen, letters en dergelijke, heeft dit accommodatietekort invloed op hun ontwikkeling.

Een kind met downsyndroom met een goede refractiecorrectie voor veraf en dichtbij in een bifocale bril ontwikkelt een betere visus zowel veraf als nabij. Bovendien vermindert hiermee bij hen het scheelzien; met name de esotropie neemt af. Er blijkt dus veelal een relatie te bestaan tussen de esotropie en de mate waarin de accommodatie aangesproken wordt. Doordat het scheelzien voorkomen of gereduceerd wordt met een bifocale bril, krijgt het kind de kans om binoculair zien (met twee ogen samen kijken) en stereozien (dieptezien) te ontwikkelen en te gebruiken. Daarnaast verbeteren bij hen ook de executieve functies na het gebruik van een bifocale bril. Ook is er een verband gevonden tussen een betere visus en beter ontwikkelde executieve functies.

Bij downsyndroom komt bij 65% van de kinderen tot 5 jaar hypermetropie voor en astigmatisme (cilinderafwijking), meestal met een schuine as, bij 79% á 85 % van de kinderen tot 19 jaar. Voor myopie worden percentages van rond de 13% genoemd. Myopie neemt vaker toe tot extreme waarden. Anders dan bij andere kinderen vindt er geen emmetropisatie plaats. Emmetropisatie is het spontaan verminderen van de refractieafwijking tijdens de jonge jaren van het kind. Bij kinderen met downsyndroom kunnen bestaande refractieafwijkingen snel verergeren en bij aanvankelijk emmetrope kinderen kunnen refractieafwijkingen alsnog ontstaan (vandaar het advies voor periodieke screening).

Het belangrijkste is dat refractieafwijkingen tijdig gecorrigeerd worden om een refractie-amblyopie te voorkomen. Naast de nabijcorrectie is het belangrijk om bij kinderen met een accommodatietekort zoals bij bijna alle kinderen met downsyndroom (ook kleine) refractieafwijkingen volledig te corrigeren om het accommodatietekort maximaal te compenseren. Een bifocale bril is blijvend nodig omdat het accommodatietekort niet verbetert.

Keratoconus

De incidentie van keratoconus is bij mensen met downsyndroom sterk verhoogd (tot 13%). Zij hebben op jonge leeftijd al een dunnere cornea, die (waarschijnlijk daardoor) een steilere vorm heeft en zo vooraf kan gaan aan de symptomen van keratoconus. Mensen met downsyndroom zullen de symptomen als lagere visus, halo's en/of glare laat rapporteren. Een beginnende keratoconus is op te sporen doordat bij retinoscopie een abnormale reflex gezien wordt of bij refractie/skiascopie een hoge en/of wisselende cilinder. Klachten beginnen vaak vanaf de puberteit en nemen met de tijd in ernst toe, vaak sluipend. De aandoening is niet reversibel en zal levenslang consequenties hebben. Een behandeling door middel van crosslinking verstevigt de cornea en voorkomt ziekteprogressie bij keratoconus. Bij crosslinking wordt, na toediening van vitamine B2 oogdruppels, het oog met UV-licht behandeld. Bij een gevorderde keratoconus kan een Kammerwassereinbruch ontstaan, ook wel hydrops genoemd. Dit is te zien aan een plotseling troebele cornea, roodheid en ernstig verlies van de gezichtsscherpte. Crosslinking is na een Kammerwassereinbruch/hydrops niet meer mogelijk. Tijdig verwijzen naar een gespecialiseerd behandelcentrum is geïndiceerd ter voorkoming van ziekteprogressie.

Cerebrale visuele inperking (CVI)

Bij veel kinderen met downsyndroom ontwikkelt het vermogen tot details zien zich langzamer en minder goed, ook al worden refractieafwijkingen en accommodatietekort adequaat gecorrigeerd. Ditzelfde geldt voor een verlaagde contrastgevoeligheid en een concentrisch beperkt gezichtsveld. Daarnaast is er relatief veel crowding voor de leeftijd. Crowding is het verschijnsel waarbij een object niet herkend kan worden, wanneer er andere objecten (bijvoorbeeld andere letters) omheen staan. Bij kinderen met downsyndroom wordt vaak cerebrale visuele inperking (CVI) beschreven. Dit zijn visuele problemen die passen bij een suboptimale cerebrale verwerking van visuele signalen, bijvoorbeeld door een aanlegstoornis van de hersenen.

Dit betekent dat de meeste kinderen met downsyndroom, ondanks optimale correctie van eventuele refractieafwijkingen, een accommodatietekort en een verminderde gezichtsscherpte en contrastzien hebben.

Cataract

Een klein aantal pasgeborenen met downsyndroom heeft een ernstig cataract dat de visuele ontwikkeling kan belemmeren. Voor een optimaal behandelresultaat wordt bij dit type cataract binnen 3 maanden geopereerd. Daarnaast kan bij oudere kinderen en jong volwassenen ook soms cataract vastgesteld worden.

Strabismus en amblyopie

Strabismus komt veelvuldig voor bij downsyndroom. Esotropie treedt veel vaker op dan exotropie (verhouding 9:1) en ontstaat vaak pas na het tweede jaar mogelijk ten gevolge van een accommodatiestoornis en refractieafwijkingen. Het dragen van een bifocale bril kan bij veel kinderen de (verworven) esotropie binnen een paar weken verhelpen of reduceren. Bij sommige kinderen kan een scheelziensoperatie overwogen worden bijvoorbeeld om het binoculairzien te herstellen. Door het scheelzien (juist ook door een kleine, onopvallende scheelzienshoek) en/of de onderliggende refractieafwijking kan amblyopie ontstaan, die zoveel mogelijk behandeld moet worden in de eerste kinderjaren. Een orthoptist is de aangewezen behandelaar hiervoor.

Overige afwijkingen

Afwijkingen zoals nystagmus, blepharitis, verstopte ductus lacrimalis en glaucoom komen vaker voor bij downsyndroom en rechtvaardigen verwijzing naar de oogarts.

Orthopedie

Bij kinderen met downsyndroom komen veel orthopedische afwijkingen voor die zowel discomfort als bewegingsbeperkingen en ernstig functieverlies kunnen geven. Ook zonder klachten kunnen deze orthopedische afwijkingen verergeren en vaak lastig op te sporen zijn. Musculaire hypotonie en laxiteit liggen ten grondslag aan de orthopedische afwijkingen die bij downsyndroom (DS) frequent voorkomen. Niet per se in volgorde van incidentie maar meer praktisch gekozen van algemeen naar topografisch, van craniaal naar caudaal en van proximaal naar distaal gerubriceerd:

- Arthropathie
- Wervelkolom: Cervicale instabiliteit, scoliose.
- Heup: Epifysiolysis capitis femoris, heupinstabiliteit en –dysplasie.
- Knie: Patellofemorale instabiliteit, genu valgum, exotorsio tibiae.
- Voet: Pes plano valgus, metatarsus primus varus en hallux valgus.

Er bestaat onduidelijkheid over of en de wijze waarop men precies zou moeten screenen op orthopedische afwijkingen bij kinderen met DS. Wel is het duidelijk dat deze afwijkingen een grote impact kunnen hebben op de kwaliteit van leven van deze groep patiënten en vroege onderkenning van de orthopedische afwijkingen en behandeling erger kunnen voorkomen en daardoor een positief effect hebben op de kwaliteit van leven van de patiënt.

Zie de module [Orthopedie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Orthopedische screening bij kinderen met downsyndroom:

- Wees alert op symptomen van het bewegingsapparaat en controleer dat jaarlijks.

- Roep zo nodig hulp in van deskundigen, zoals een (kinder)fysiotherapeut, een kinderorthopedisch chirurg of een kinderrevalidatiearts, bij voorkeur met expertise op het gebied van downsyndroom.
- Wees alert op symptomen van arthropathie (zwellen, pijn en vermindering van activiteit van gewrichten), met name voorkomend in de metacarpophalangeale gewrichten, in de cervicale wervelkolom, heupen, patellofemorale gewrichten en enkels.
- Wees alert op symptomen van atlantoaxiale instabiliteit en CO-C1 instabiliteit: nekpijn, gevoelsstoornissen, incontinentie voor urine, verminderde tolerantie voor activiteiten, verandering in het looppatroon of verlies van mobiliteit; en bijpassende afwijkingen bij lichamelijk onderzoek: breedbasisch lopen, afwijkende nekpositie, verminderde nekbewegingen, hyperreflexie, Babinski reflexen, clonus van de triceps surae of zwakte.
- Bij een vermoeden op scoliose bij een positieve bukttest, vraag x-scoliose staand aan en verwijs laagdrempelig naar de kinderorthopedisch chirurg.

Screening van de heupen: dit onderzoek wordt belangrijk vanaf de leeftijd dat kinderen met downsyndroom gaan lopen.

- Dit is het moment van de 1e röntgenfoto van het bekken in voor-achterwaartse richting in belaste toestand om de uitgangswaarde vast te leggen.
- Maak laagdrempelig een röntgenfoto van de heupen.
- Bij enige twijfel over instabiliteit, vermindering van activiteitsniveau en in ieder geval bij afwijkende radiologische bevindingen, verwijzen naar een kinderorthopedisch chirurg met expertise op het gebied van downsyndroom.

Wees alert op epifysiolyse capitis femoris:

- Bij enig vermoeden vraag röntgenfoto's van het bekken in voor-achterwaartse richting en de heupen in Lauenstein aan bij afwijkingen in het looppatroon en verminderd belasten.
- Bij verdenking directe consultatie van een kinderorthopedisch chirurg.
- Controleer de schildklierfunctie bij bewezen epifysiolyse capitis femoris.
- Wees alert op overbeweeglijkheid van de patellae en valgus deformiteit van de benen (X-benen).
- Wees alert op voetstandsafwijkingen, zoals de pes planovalgus, metatarsus primus varus en hallux valgus.

Aangezien er bij kinderen met downsyndroom specifieke aandoening gezien worden, de anatomische verhoudingen vaak net iets anders zijn en er vaak sprake is van meervoudige problematiek wordt geadviseerd behandeling te verrichten door professionals met expertise op het gebied van downsyndroom.

Aanbevelingen

Behandeling van orthopedische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom:

- Vraag zo nodig een (kinder)fysiotherapeut, kinderorthopedisch chirurg of een kinderrevalidatiearts met expertise op het gebied van downsyndroom in consult bij kinderen met downsyndroom en orthopedische afwijkingen.
- Vraag expertise van de kinderreumatoloog of kinderorthopedisch chirurg bij arthropathie.
- Cervicale instabiliteit: Overweeg stabilisatie bij symptomatische instabiliteit.
- Bij vermoeden op een scoliose, schakel een kinderorthopedisch chirurg in.

- Heupinstabiliteit en –dysplasie: Verwijs naar een kinderorthopedisch chirurg met expertise op het gebied van downsyndroom voor consultatie in geval van een afwijkende röntgenfoto van het bekken, instabiliteit en progressie van heupklachten bij kinderen met downsyndroom, waarbij opvolging van afwijkingen noodzakelijk is en een goede afweging gemaakt kan worden tussen conservatieve of operatieve behandeling.
- Bij vermoeden op epifysiolyse capitis femoris en/of afwijkend looppatroon vraag x-bekken in voor-achterwaartse richting en de heupen in Lauenstein aan en schakel een kinderorthopedisch chirurg in.
- Herken instabiliteit van de patella(e) en valgusdeformiteit van het been en schakel daarbij een kinderorthopedisch chirurg en (kinder)fysiotherapeut in.
- Behandel bij klachten milde pedes plani met een inlay of (semi-)orthopedisch schoeisel in combinatie met rekoefeningen voor de achillespezen. Schakel voor behandeling van matige en ernstige standsafwijkingen van de voet en enkel de kinderorthopedisch chirurg in.

Pulmonologie

Respiratoire problemen zijn verantwoordelijk voor het grootste deel van de morbiditeit en ziekenhuisopnames bij kinderen met downsyndroom. Recidiverend piepen (recurrent wheeze) komt vaak voor bij kinderen met het downsyndroom – tot 36% is beschreven – en is gerelateerd zowel aan een doorgemaakte RSV infectie als ook aan andere factoren zoals de afwijkende anatomie en afweer. Belangrijke downsyndroom specifieke afwijkingen aan de luchtwegen zijn vooral de anatomische onderste luchtweg afwijkingen, zoals tracheolaryngomalacie, longhypoplasie en subpleurale cysten.

Zie de module [Pulmonologie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbeveling

Extra aandacht dient besteed te worden aan respiratoire problemen.

RSV-infecties

Kinderen met downsyndroom hebben een verhoogd risico op infecties van de lagere luchtwegen, bronchiolitis of longontsteking, geassocieerd met aanzienlijke morbiditeit en mortaliteit. Bepalend hierbij zijn de bij downsyndroom passende hypotonie, immunologische afwijkingen, anatomische afwijkingen, zowel craniofaciale als alveolaire en pulmonale hypoplasie en andere bij downsyndroom geassocieerde pathologie.

Kinderen met downsyndroom (met en zonder aangeboren hartafwijkingen) hebben een hoger risico op RSV-infecties, vergeleken met kinderen zonder downsyndroom, en met een aanzienlijke morbiditeit, met een langere opnameduur en een grotere kans op opname op de intensive care.

Aanbeveling

Adviseer bij alle kinderen met downsyndroom bij een leeftijd ≤ 24 maanden, een profylaxe van RSV-infecties met palivizumab. Hierbij moet er rekening mee gehouden worden dat palivizumab op dit moment nog niet vergoed wordt door alle zorgverzekeraars voor alle kinderen met downsyndroom, waardoor een individuele aanvraag noodzakelijk is.

Recidiverende luchtweginfecties

Gedurende de eerste 5 levensjaren krijgen 15 tot 20% van de kinderen met downsyndroom terugkerende luchtweginfecties, dat betekent meer dan 6 tot 8 episodes per jaar. Dit betreft meestal een infectie in de bovenste luchtwegen, maar ook in 10 tot 30% de onderste luchtwegen. Kinderen met downsyndroom hebben ten opzichte van kinderen zonder downsyndroom vooral in de eerste

levensjaren meer luchtweginfecties en KNO-klachten. We gaan ervan uit dat dat komt, doordat de luchtwegen nauwer zijn en er vaker anatomische afwijkingen zijn, zowel craniofaciaal als van de longen. Ook hypotonie en een afwijkende immunologische afweer is een risico voor het ontstaan van virale en bacteriële infecties. Het is de vraag of het zinvol is om een langdurige antibioticumkuur te geven om de frequentie van deze infectieperiodes te verminderen en milder te laten verlopen, gedurende een periode van bijvoorbeeld drie tot zes maanden in najaar en winter, als de infectiedruk hoog is.

Aanbevelingen

De werkgroep heeft geen unanieme mening over het nut van voorschrijven van antibioticaprofylaxe bij recidiverende luchtweginfecties bij kinderen met downsyndroom. Er is geen onderzoek naar effectiviteit van antibioticaprofylaxe. Mocht voor antibioticaprofylaxe gekozen worden, dan dienen de volgende aspecten in acht te worden genomen:

Alleen als sprake is van recidiverende of langdurig voortdurende luchtweginfecties, die een negatief effect hebben op het welzijn van het kind of zijn/haar ontwikkeling zou dit overwogen kunnen worden. Daarbij is het van belang dat:

- dit bij voorkeur voor de winterperiode is, gezien er dan de hoogste infectiedruk is;
- onderliggende KNO-pathologie is uitgesloten;
- het ontbreken van bewijs en de mogelijk optredende bijwerkingen expliciet met de ouders worden besproken;
- het effect na 4-6 weken wordt geëvalueerd. Behandeling wordt gestaakt indien het gewenste effect niet is bereikt;
- als antibioticaprofylaxe wordt gecontinueerd, overweeg dan jaarlijks op proef te staken.

De behandeling van voorkeur is cotrimoxazol.

Slaap en OSA

Slaappatroon

Veel kinderen met downsyndroom hebben een verstoord slaappatroon. Er is vaker sprake van angst en onwil om naar bed te gaan, bij ongeveer een derde co-slapen met een ouder, bij meer dan de helft rusteloze slaap, en vaker tussendoor ontwaken en 's nachts wisselen van bed; parasomnieën als tandenknarsen en praten in de slaap komen ook bij ongeveer een derde van de kinderen met downsyndroom voor. Naast gedragsmatige en opvoedingsaspecten zijn hiervoor ook lichamelijke oorzaken aan te wijzen.

OSA en slaapproblemen komen vaker voor bij kinderen met downsyndroom, waarbij de prevalentie geschat wordt op 20-70%. Een verhoogde kans op het ontwikkelen van OSA bij kinderen met downsyndroom kan goed verklaard worden door verschillende predisponerende factoren: midfaciale hypoplasie, macroglossie, retrognatie, verkorte pharynxgboog, glossoptosis, mandibulaire hypoplasie, laryngomalacie, en bovenal algehele hypotonie. Ook komt hypertrofie van de tongamandelen meer voor. Ook obesitas is een belangrijke risicofactor.

In het algemeen zijn bij kinderen de belangrijkste aanwijzingen voor Obstructief Slaap Apneu (OSA): frequent snurken of zwaar ademen, stokkende of volledig stoppende ademhaling in slaap, onrustige slaap, gedrags- of concentratieproblemen en slaperigheid overdag. Overige symptomen die kunnen wijzen op OSA zijn abnormale slaaphouding, overmatig transpireren in slaap, bedplassen, mondademhaling, en ochtendhoofdpijn. Bevindingen bij het lichamelijk onderzoek die de kans op OSA verhogen zijn vergrote tonsillen, open mondademhaling en in ernstige gevallen failure to thrive.

Helaas wordt slaapapnoe op basis van alleen de anamnese vaak slecht herkend. Bij kinderen met downsyndroom komt OSA vaker voor zonder dat er duidelijke klinische symptomen zijn, soms met ernstige desaturaties. Symptomen van OSA worden vaak onvoldoende onderkend door ouders, met name als deze mild en specifiek zijn. Ook door behandelaars wordt bij klachten in het functioneren overdag niet altijd gedacht aan evaluatie van de nachtslaap. Een verstoorde slaap door OSA is geassocieerd met verminderde cognitie, verstoorde spraaktaalontwikkeling, en toegenomen gedragsproblematiek. Adequate behandeling is van belang.

Zie de module [Slaap en OSA](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

- Wees er alert op dat kinderen met downsyndroom een risico op slaapstoornissen, en in het bijzonder obstructief slaapapneusyndroom (OSA), kunnen hebben. Heb bij kinderen met downsyndroom in de anamnese en in de follow-up aandacht voor de slaap (inclusief omgevings- en pedagogische factoren), en het mogelijke verband met de ontwikkeling en het functioneren overdag.
- Een afwijkende slaaphouding komt vaak ter sprake tijdens het spreekuurbezoek, maar kan niet gezien worden als een bewijs voor het bestaan van OSA en heeft op zich geen diagnostische of therapeutische waarde.

Behandeling van obstructief slaap apneu (OSA)

In Nederland is bij kinderen adenotonsillectomie (ATE) de behandeling van eerste keuze voor obstructief slaap apneu syndroom (OSA) bij zowel kinderen met als kinderen zonder downsyndroom. Er zijn echter aanwijzingen dat behandeling met ATE bij kinderen met downsyndroom minder effectief is dan bij kinderen zonder downsyndroom, met name uitgedrukt als apneu-hypopneu index (AHI) voor en na de ingreep. Ook na een aanvankelijke goede verbetering na ATE kan bij kinderen met downsyndroom na verloop van tijd OSA opnieuw optreden; risicofactoren voor dergelijke recidieven zijn niet goed bekend en regelmatige evaluatie van symptomen blijft dus belangrijk.

In tegenstelling tot de situatie bij volwassenen is er weinig ervaring met behandeling met Continuous Positive Airway Pressure (CPAP) en andere operatieve technieken.

Bij CPAP-behandeling is het van belang dat deze langdurige en intensieve behandeling wel geaccepteerd wordt door kinderen met downsyndroom. Educatie voorafgaand en ondersteuning tijdens de CPAP-behandeling zal specifiek gericht moeten zijn op kinderen met een verstandelijke beperking.

Voor een inschatting van de ernst van de OSA is de apneu-hypopneu-index (AHI) een belangrijke parameter: Een AHI > 1/uur (ook wel > 1.5 /uur) wordt als pathologisch gezien maar is zonder klachten niet meteen verontrustend; een AHI > 5 wijst op matige OSA waar behandeling zeker moet worden overwogen, een AHI > 10 op ernstige OSA. Voor de indicatiestelling tot behandeling zijn ook andere zaken dan de AHI van belang: de ernst van de klinische klachten 's nachts en overdag; de diepte van desaturaties; de hoogte van de capillair, arterieel transcutaan of end-tidal gemeten CO₂ waarde; de kwaliteit van slaap; het aantal arousals en awakenings; de aanwezigheid van cardiovasculaire comorbiditeit.

Aanbevelingen

Bespreek in het overleg met ouders ATE als eerste behandeloptie bij het vermoeden van OSA:

- op grond van symptomen van OSA;
- bij matig tot ernstig OSA (AHI > 5/uur) aangetoond met PSG en/of ernstige desaturaties bij PSG of oximetrie;
- bij mild OSA (AHI 1-5/uur) aangetoond met PSG met duidelijke symptomen.

Individuele factoren die de kans op succesvolle operatie en het risico op complicaties beïnvloeden moeten hierbij meegewogen worden.

Bij kinderen met downsyndroom:

- met persisterende matige tot ernstige OSA na ATE; of
- met milde OSA met blijvende significante symptomen na ATE; of
- bij wie van ATE werd afgezien

is overleg over behandeling met CPAP met een ervaren multidisciplinair team dan wel een centrum gespecialiseerd in slaapproblemen bij kinderen geïndiceerd.

Screening op slaapproblemen en OSA

Een verstoorde slaap door OSA is geassocieerd met verminderde cognitie, verstoorde spraaktaalontwikkeling, en toegenomen gedragsproblematiek. Er zijn goede behandelmogelijkheden bij kinderen met downsyndroom; derhalve wordt actieve opsporing van OSA middels screening bij kinderen met downsyndroom geadviseerd.

Naast OSA heeft een groot deel van de kinderen met downsyndroom slaapproblemen zoals insomnie, rusteloze slaap, parasomnieën en slaperigheid overdag. Vragenlijsten, zoals de Children's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ), kunnen gedrag gerelateerde insomnie, parasomnieën en slaperigheid overdag goed detecteren.

Aanbevelingen

Maak gebruik van een combinatie van onderzoeken om kinderen met downsyndroom te screenen op mogelijk onderliggend obstructief slaap apneusyndroom (OSA). Doe dit aan de hand van onderstaand screeningsvoorstel:

- vraag bij ieder regulier follow up consult naar symptomen suggestief voor OSA, in ieder geval;
- (luid en/of regelmatig) snurken;
- schokkende of stokkende ademhaling;
- onrustige slaap;
- overmatige slaperigheid overdag.

Verwijs bij een positieve respons en sterke verdenking op OSA direct naar de KNO-arts, ter overweging van adenotomie en/of tonsillectomie en/of aanvullende behandeling. Verricht een polysomnografie (PSG) indien bij suggestieve symptomen niet wordt overgegaan tot een ingreep.

Verricht bij milde verdenking (bijvoorbeeld bij slechts 1 van bovengenoemde symptomen) laagdrempelig een nachtelijk saturatieprofiel.

Overweeg in overleg met de ouders een standaard screening op OSA door middel van een nachtelijk saturatieprofiel, tenminste 1x/per 2 jaar. Doe dit vanaf een leeftijd van 1 jaar tot 8 jaar en daarna nog ten minste een keer na inzetten van de puberteit. Doe de meting zo mogelijk buiten een periode met tekenen van een virale infectie.

Overweeg bij een saturatieprofiel sterk verdacht voor ernstige OSA (McGill score 3 tot 4, zie Tabel 6 – McGill score beoordeling nachtelijk saturatieprofiel) rechtstreeks naar de KNO-arts te verwijzen of verricht aanvullend een PSG. Indien adenotonsillectomie al plaatsgevonden heeft, verwijzen naar gespecialiseerd centrum.

Bij anderszins afwijkend saturatieprofiel overweeg verwijzing voor PSG:

- McGill score 2 (zie Tabel 6);
- >4 desaturaties per uur van tenminste 4% (ODI4% >4);

- langdurige (> 2 minuten) desaturaties <90%;
- anderszins visueel afwijkend saturatieprofiel.

Verricht een polysomnografie (PSG) in de volgende additionele situaties:

- na verrichten van ATE in verband met matig/ernstig OSA (ten minste 6 weken na ingreep);
- bij het bestaan en/of ernstige toename van (morbide) obesitas;
- na opstarten van CPAP-ondersteuning ter controle van het effect.

Eventueel kan voor punt 1 t/m 3 volstaan worden met een oximetrie.

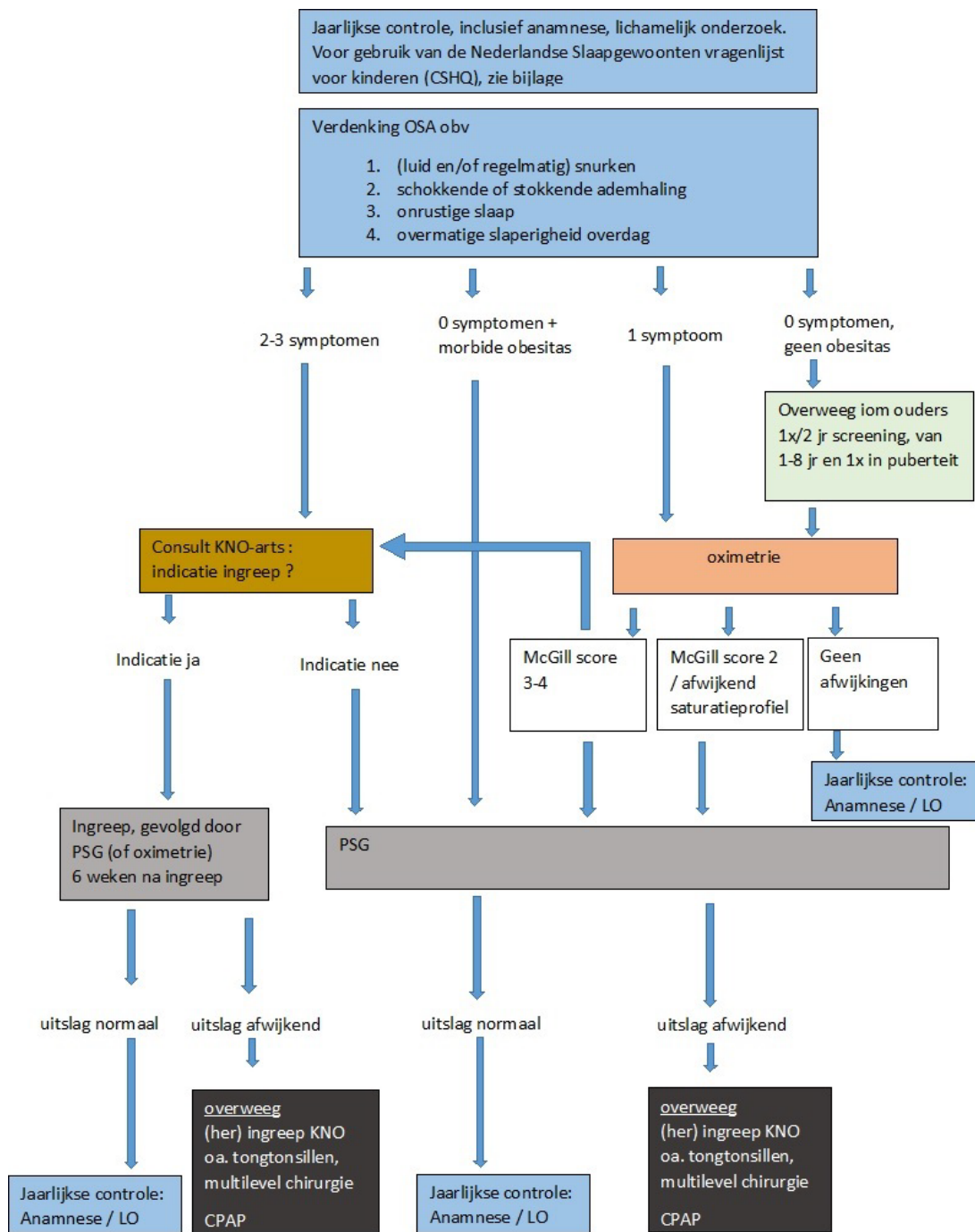
Heb bij de jaarlijkse anamnese aandacht voor problemen van insomnie, gefragmenteerde slaap en matige slaapefficiëntie, waarbij gebruik gemaakt kan worden van de voor kinderen gevalideerde slaapgewoonten vragenlijst (CSHQ), eventueel tezamen met actigrafie. Start zonodig gedragsgerichte en/of pedagogische interventies.

Tabel 6 – McGill score beoordeling nachtelijk saturatieprofiel

Oximetry Score	Comment	Criteria			
		No. of drops* in SaO2 <90%	No. of drops* in SaO2 <85%	No. of drops* in SaO2 <80%	Other
1	Normal study/ inconclusive for OSA	<3	0	0	Baseline: stable (<3 clusters of desaturation) and >95%
2	OSA, mild	≥3	≤3	0	Three or more clusters of desaturation events
3	OSA, moderate	≥3	>3	≤3	Three or more clusters of desaturation events
4	OSA, severe	≥3	>3	>3	Three or more clusters of desaturation events

*Uit Nixon, 2004. *Het aantal "drops" betreft het aantal clusters van saturatiedalingen per nacht.*

Stroomschema: Kind met downsyndroom en verdenking OSA



Tandheelkunde

Afwijkingen van het aangezicht en de mondmusculatuur

Bijna alle mensen met downsyndroom hebben tandheelkundige afwijkingen. Hierbij spelen de afwijkende craniofaciale groei, hypotonie, gebitsontwikkeling, bruxisme en klemmen van de kaken een rol.

Orthodontische interventie kan in een vroeg stadium geïndiceerd zijn. Wanneer interventie nodig is bestaat hiervoor een beperkt tijdspad, namelijk gedurende de groei en tijdens de groeispurt.

De hypotonie in de mondmusculatuur en relatief grote tong zorgt voor een open mondhouding bij tweederde van de kinderen met downsyndroom. Door een aanwezige tongpers kunnen er

behoorlijke krachten op de gebitselementen worden uitgeoefend. Bij slikken kan de tong tussen de elementen worden geplaatst en zo kan er een open beet ontstaan. Open beten kunnen in een groot aantal gevallen behandeld worden door een logopediste met behulp van oromyofunctionele therapie (OMFT).

Afwijkingen aan de tanden en vertraagde eruptie

De melkelementen – behalve de tweede melkmolaar (melkkies) – zijn groter bij kinderen met downsyndroom, terwijl er in het blijvende gebit sprake is van microdontie. Naast de microdontie zijn de klinische kronen vaak korter en conisch. Kegeltandjes en schepvormige incisieven (snijtanden) worden vaak gezien.

De eruptie van de melkelementen kan vertraagd zijn en de volgorde wat afwijkend.

60% van de kinderen met downsyndroom heeft 1 of meer agenesieën in het blijvende gebit. De elementen zijn vooral symmetrisch afwezig. De prevalentie van oligodontie bij downsyndroom is 11% (afwezigheid van 6 of meer elementen). 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.

Wanneer er meer dan 6 maanden verschil is bij de eruptie van het blijvende gebit is röntgendiagnostiek raadzaam om te verifiëren of het element agenetisch of geïmpacteerd is, of een infauste ligging heeft. Impactie (niet doorkomen) van cuspidaten (hoektanden) en premolaren (kleine kiezen) in de nauwe bovenkaak komt veel voor. In deze gevallen kan extractietherapie geïndiceerd zijn.

Kortere wortels worden vaker gezien bij kinderen met DS.

Gebitsverzorging

Kinderen met downsyndroom vormen een parodontale risicogroep. Dit komt onder andere door open monddrag maar ook vaker weerstand tegen mondverzorging onder andere vanuit sensorische informatieverwerking. Periodieke preventieve zorg is een effectief middel om het ontstaan en progressie van parodontitis tegen te gaan. Kinderen met downsyndroom hebben een geringer risico op cariës. De incidentie van caries in de downsyndroom populatie is 49,9%, tegenover 63,4% in de controle populatie. Erosies komen wel vaker voor. Dit in combinatie met bruxisme kunnen ernstige gebitsslijtage veroorzaken. Doordat de glazuurkap dun is, komt het veel zachtere dentine gauw bloot te liggen en dient tijdig afgedekt te worden met composiet of een mondplaat.

Bruxisme

Bruxisme (tandenknarsen) komt bij 42%-67% van de jonge kinderen met downsyndroom 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.

Zie de module [Tandheelkunde](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Aanbevelingen

Laat kinderen vanaf jonge leeftijd minimaal elk half jaar naar de tandarts gaan voor periodieke controle en om angstreductie te bewerkstelligen. Wees alert op het ontstaan en de progressie van parodontitis.

Verwijs naar de tandarts-pedodontoloog of tandarts gehandicaptenzorg indien goed mondonderzoek en preventieve begeleiding bij een reguliere tandarts niet lukt vanwege angst of gedragsproblemen of de behandeling complex is.

De groeiontwikkeling van de boven- en onderkaak en de doorbraak van de elementen wordt door de tandarts beoordeeld. Daarbij hoort het vastleggen van de kaakrelatie, occlusie, eruptie, agenesieën, crowding en slijtage.

Volg de eruptie van de blijvende elementen nauwkeurig. Begin met tandheelkundig röntgenonderzoek op de leeftijd van 6 jaar.

Voer tandheelkundig röntgenonderzoek uit bij meer dan 6 maanden verschil tussen wisselen van symmetrische elementen, om te verifiëren of het element agenetisch is, geïmpacteerd, of een infauste ligging heeft.

Verwijs wanneer nodig tijdig naar de orthodontist. Meestal rond de leeftijd van 8-9 jaar.

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.

Verwijs een kind met hypotonie van de mondspieren, open monddrag en interdentaal tongplaatsing naar gespecialiseerde logopedie voor oromyofunctionele therapie (OMFT).

Adviseer ouders/verzorgers om gebruik te maken van een elektrische tandenborstel, afhankelijk van de individuele mogelijkheden en voorkeuren. Een driekopstandenborstel kan ook een goede optie zijn. Door de vaak verminderde senso-motoriek hebben kinderen met downsyndroom altijd ondersteuning bij het tandenpoetsen nodig van hun verzorgers (ouders en/of personeel).

Besteed rond het 13^e levensjaar extra aandacht aan tandvleesontstekingen. Plaquebeheersing is uitermate belangrijk; 3-maandelijke controleafspraken bij een mondhygiëniste met scaling en rootplaning (reinigen boven en onder het tandvlees) kunnen de parodontitis beperken.

Verwijs bij bruxisme met slijtage voor het maken van een mondplaat en het (herhaaldelijk) afdekken van blootliggend dentine met composiet als slijtlaag, afhankelijk van de behoeften en mogelijkheden van het individu.

Urologie en nefrologie

Zie de module [Urologie en nefrologie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Urologische en nefrologische afwijkingen

De gemiddelde prevalentie van congenitale nefrologische en urologische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom is 2%. Deze worden grotendeels bij het structureel echoscopisch onderzoek (SEO) bij 20 weken zwangerschap opgespoord of bij lichamelijk onderzoek gedetecteerd (niet scrotale testis en hypospadie/epispadie). Daarom wordt niet geadviseerd om screenend echografisch onderzoek te doen naar afwijkingen.

De volgende nefrologische en urologische afwijkingen kunnen gevonden worden: UPJ stenose, urethra kleppen, anterieure urethra obstructie, nieragenesie/dysplasie, cysteuze nier, hoefijzernier, mega-ureter, prune belly syndroom, hypospadie, epispadie en niet scrotale testis. Er werd geen verhoogd risico gevonden op VUR, ectopische nier of meatus urethra stenose.

Kinderen met downsyndroom hebben vaker dysfunctional voiding dan leeftijdsgenoten zonder downsyndroom.

Aanbevelingen

- Wees alert op nefrologische en urologische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom gezien deze vaker voorkomen.

- Beoordeel bij alle jongens met downsyndroom of er sprake is van niet scrotale testis en/of hypospadie/epispadie. Behandeling dient plaats te vinden volgens richtlijnen geldend in de algehele populatie.

Microlithiasis en testiskanker

Testiculaire microlithiasis is een beeld waarbij multiële kleine calcificaties aanwezig zijn in de ductuli seminiferi. De pathogenese van testiculaire microlithiasis is nog onduidelijk. Testiculaire microlithiasis wordt gedefinieerd als klassiek als 5 of meer microcalcificaties van 1 tot 3 mm gezien worden op een echografische doorsnede in één of beide testes. Patiënten die één of meer microcalcificaties hebben maar niet voldoen aan de criteria voor klassieke testiculaire microlithiasis hebben focale testiculaire microlithiasis.

De prevalentie van microlithiasis in jongens en mannen met downsyndroom is aanzienlijk hoger dan in de algemene populatie (22,8 tot 36%). Dit is niet geheel te verklaren door het vaker voorkomen van niet-scrotale testis met of zonder orchidopexie. Het is nog onduidelijk of testiculaire microlithiasis een onafhankelijke risico factor voor testis kanker is of dat beiden ook bij mannen met downsyndroom een symptoom zijn van andere onderliggende afwijkingen.

Vanwege de lage frequentie van testiskanker bij mannen met downsyndroom, de goede prognose van testiskanker en de onduidelijkheid over de relatie tussen microlithiasis en testiskanker acht de werkgroep screening op microlithiasis bij mannen met downsyndroom niet geïndiceerd. Om dezelfde redenen wordt echografische screening van de testes na vastgestelde microlithiasis bij mannen met downsyndroom niet geadviseerd.

Mannen met downsyndroom hebben vanaf hun 15^e een grotere kans op testiskanker, maar de kans hierop is ook voor hen nog steeds klein. Bekende risico factoren voor testis kanker, zoals componenten van het testiculair dysgenesie syndroom (niet-scrotale testis, hypospadie, verminderde spermatogenese, sub- of infertiliteit), komen vaker voor bij mannen met downsyndroom. Screening middels lichamelijk (zelf)onderzoek is belangrijk.

Aanbevelingen

- Screening op testiculaire microlithiasis middels echografisch onderzoek wordt niet aanbevolen in kinderen met downsyndroom.
- Maak het onderzoek van de testes een vast onderdeel van de jaarlijkse screening door de arts; in ieder geval vanaf de leeftijd van 15 jaar.
- Overleg met ouders/verzorgers de mogelijkheid dat een vertrouwd persoon elke 3 maanden manueel testis onderzoek verricht bij kinderen met downsyndroom. Dit onderzoek start op de leeftijd van 15 jaar.

Zindelijkheid

Kinderen met downsyndroom worden later zindelijk, met een grote spreiding. Het is nauw gerelateerd aan hun ontwikkelingsniveau. Incontinentie voor urine op grond van een anatomische of functionele afwijking komt vaker voor bij kinderen met downsyndroom.

Aanbevelingen

- 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.
- Bij aanhoudende zindelijkheidsklachten kan verwezen worden naar een instelling die hulp biedt aan mensen met een verstandelijke beperking.

Vruchtbaarheid en anticonceptie

Zie de modules [Vruchtbaarheid](#) en [Anticonceptie](#) voor een uitgebreide beschrijving.

Vruchtbaarheid

Meisjes met downsyndroom hebben gemiddeld op dezelfde leeftijd menarche als meisjes uit de algemene bevolking. Mogelijk maken ze niet allemaal een volledige puberteit ontwikkeling door. De vruchtbaarheid is waarschijnlijk verminderd, mogelijk ten gevolge van hypergonadotroop normogonadisme, al hebben ze meestal een normale menstruele cyclus met enige aanwijzingen dat ovulatie optreedt.

Jongens zijn waarschijnlijk sterk verminderd vruchtbaar. De oorzaak hiervan is niet duidelijk. Er is sprake van frequent voorkomen hypergonadotroop normogonadisme en mogelijk ook verminderde spermatogenese. Het testis volume is vanaf de puberteit kleiner dan in de algemene populatie met een normale penislengte.

Aanbevelingen

- Bespreek met kinderen en hun begeleiders dat de ontwikkeling van puberteit en menstruatie bij mensen met downsyndroom niet anders is dan in de algemene populatie.
- Bespreek met begeleiders en zo mogelijk mensen met downsyndroom, op voor hen passend niveau, dat mannen sterk verminderd vruchtbaar lijken te zijn en vrouwen minder vruchtbaar. We kunnen niet voorspellen of iemand al dan niet vruchtbaar is.
- Beoordeel samen met begeleiders wat de kansen zijn op zwangerschap en de noodzaak om dit te voorkomen. Hierbij mag voorlichting ter voorkoming van geslachtsziekten niet ontbreken.
- Geef een, op niveau, aangeboden voorlichting over lichaamsbeleving, seksualiteit, intimiteit en relaties. Gezien de kwetsbaarheid ten aanzien van seksueel misbruik is het trainen van de weerbaarheid in deze aan te raden. Nuttige websites zijn vermeld in Tabel 7.

Tabel 7 – Nuttige adressen voor voorlichting over seksualiteit aan verstandelijk gehandicapten; voor ouders, kinderen en zorgverleners

Begrensde liefde/Rutgers+ movie	www.begrensdeliefde.nl
MEE Nederland	www.mee.nl
Stichting Klos media	lieflijfenleven.nl Audiovisuele informatie voor mensen met een verstandelijke beperking over relaties en seksualiteit.
COC	zonderstempel.coc.nl Een website van en voor LHBTI's met een verstandelijke beperking.
ABCDate	abcdate.nl Dating site voor mensen met een beperking.
Expertisebureau Lifeline	https://expertisebureaulifeline.nl/ Biedt advies en eerste ondersteuning aan ouders, verzorgers en professionals bij de meest uiteenlopende zaken die met loverboyproblemen en de gevolgen daarvan te maken hebben.
Rutgers	www.zanzu.nl Algemene informatie over relaties, anticonceptie en seksualiteit.

Soa Aids Nederland, Rutgers, de GGD/Centra voor Seksuele Gezondheid en RIVM	sense.info Algemene informatie over relaties en seksualiteit
Stichting Stras	www.meerdanliefde.nl Eenvoudige informatie over relaties, seksualiteit en weerbaarheid voor mensen met een verstandelijke beperking.
Nederlands Centrum Jeugdgezondheid (NCJ)	Richtlijn Seksuele ontwikkeling (2014)
Nu niet zwanger (GGD)	Nunietzwanger.nl Biedt hulpverleners praktische en concrete tips om open en eerlijke gesprekken te voeren over kindwens, seksualiteit en anticonceptie met mensen in een kwetsbare positie.

Reversibele anticonceptie bij vrouwen

Het niet kunnen omgaan met de noodzakelijke menstruatiehygiëne en voorkómen van zwangerschap, kunnen bij vrouwen reden zijn te kiezen voor anticonceptie. Ook het voorkomen van het premenstrueel syndroom, of het cyclisch voorkomen van epilepsie en/of gedragsproblemen kunnen aanleiding zijn tot het voorschrijven van hormonale anticonceptiva bij vrouwen met downsyndroom.

Het is belangrijk om na te gaan of seksuele voorlichting heeft plaats gevonden als jongeren met downsyndroom om anticonceptie vragen. Bedenk ook dat seksueel misbruik vaak plaats vindt bij kinderen met een verstandelijke beperking. Onderzoek toont dat 61% van de vrouwen en 23% van de mannen met een verstandelijke beperking ooit seksueel geweld en/of misbruik hebben meegemaakt; dit gebeurt vaak al op jonge leeftijd. Overweeg dat de vraag om anticonceptie hierop kan wijzen.

Een amenorroe kan middels anticonceptie met continu orale anticonceptie en de prikpil bereikt worden in 55%. Een hormoonspiraal geeft in 35% en een hormoonstaafje geeft slechts in 22% geen menstruatie. Van de combinatiepillen (progestageen en oestrogeen) hebben de 2^{de} generatie pillen het laagste trombose risico. Overgewicht komt bij kinderen met downsyndroom vaak voor en is een extra risico voor trombose, waardoor dit een relevant risico is.

Als orale anticonceptie gecontra-indiceerd is, anticonceptiestafje Implanon NXT® en/of LNG-IUS 20 niet het gewenste resultaat geven wat betreft amenorroe, zou NovaSure®, een vorm van endometriumablatie, nog een optie kunnen zijn. Amenorroe wordt bereikt in 30 tot 75% bij vrouwen die gemiddeld net boven de 40 jaar waren. Theoretisch zou een NovaSure® bij jonge vrouwen een beter resultaat kunnen geven, zij hebben nog geen adenomyosis of myomen. Vrouwen moeten wel anticonceptie blijven gebruiken na de NovaSure®. Het voordeel van NovaSure® boven een hysterectomie is dat de vascularisatie van de uterus intact blijft.

Reversibele anticonceptie bij mannen

Bij mannen is er zeer waarschijnlijk een sterk verminderde vruchtbaarheid. Er wordt geadviseerd om, samen met de jongere en ouders/verzorgers, te bespreken wat de kansen zijn op zwangerschap en de noodzaak om dit te voorkomen.

Sterilisatie

De mate van wilsbekwaamheid op het punt van een sterilisatiewens wordt beoordeeld door de (kinder)arts (Van wet naar praktijk: handreiking voor de beoordeling van wilsbekwaamheid, 2007). De arts doet dit in overleg met de jongere, zijn of haar ouders, dan wel wettelijke vertegenwoordiger. Indien een kinderarts zich hiertoe niet bekwaam voelt, kan altijd een beroep gedaan worden op een arts voor verstandelijk gehandicapten, die gebruik kan maken van een multidisciplinair team om de wilsbekwaamheid ter zake te beoordelen.

Een jongere kan wilsbekwaam worden geacht indien:

Aan hem/haar de nodige informatie is gegeven voor het nemen van de beslissing tot sterilisatie.

De informatie is afgestemd op het bevattingvermogen.

Hij/zij blijkt/geeft aan dat hij/zij de informatie heeft begrepen.

Indien een jongere mogelijk wilsonbekwaam is, zal de (kinder)arts de 'wilsbekwaamheid ter zake' moeten beoordelen. De arts gaat het gesprek aan met de jongere, zijn/haar ouders dan wel wettelijk vertegenwoordigers en beoordeelt in hoeverre de jongere zelf een stem heeft in deze beslissing en min of meer kan overzien wat een sterilisatie zal inhouden.

De jongere met downsyndroom moet op begrijpelijke en inzichtelijke wijze informatie krijgen om hem/haar mee te nemen in de (on)wenselijkheid van het stichten van een gezin. Een voorbeeld van goed materiaal en goede handleidingen om hierbij te gebruiken staan op [Kinderwens en ouderschap - ASVZ](#) en in de [Handreiking kinderwens en anticonceptie \(NVAVG\)](#).

Aanbevelingen

Besprek met ouders/verzorgers en de jongere met downsyndroom, op passend niveau, de voor- en nadelen van de verschillende vormen van anticonceptie en menstruatieregulatie bij kinderen met downsyndroom.

Bij vrouwen gaat de voorkeur voor anticonceptie uit naar de volgende methoden, in volgorde van wenselijkheid (afhankelijk van mogelijke contra-indicaties):

- orale anticonceptie
- hormoonstaafje
- LNG-IUS 20 (Mirena®)
- endometriumablatie en sterilisatie (NovaSure®)
- sterilisatie (geen cyclusregulatie)

Wegens het ongunstige bijwerkingsprofiel en de hoge dosering medroxyprogesteronacetaat moet Depot-Provera® worden ontraden.

Bij mannen is er zeer waarschijnlijk een sterk verminderde vruchtbaarheid. Er wordt geadviseerd om, samen met de jongere en ouders/verzorgers, te bespreken wat de kansen zijn op zwangerschap en de noodzaak om dit te voorkomen.

Volg de procedures in het Stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie mensen met een verstandelijke handicap 2001 tot 2011. Een korte samenvatting hiervan staat in Tabel 8.

Tabel 8 – Procedure zoals geadviseerd door Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport waarbij altijd de toestemming van een multidisciplinair team noodzakelijk is (Stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie mensen met een verstandelijke handicap 2002-2011)

- De kinderarts beoordeelt de (ten dele) wilsbekwaamheid van de jongere in gesprek met ouder/vertegenwoordigers en kind.
- De kinderarts schat de wenselijkheid in van een sterilisatie, hierbij wordt rekening gehouden met de adviezen zoals geformuleerd door de Gezondheidsraad (Gezondheidsraad 2002). Sterilisatie zal onder de 18 jaar alleen plaatsvinden indien dit nadrukkelijk geïndiceerd is.
- De kinderarts verwijst eventueel voor nadere beoordeling naar een Arts VG (voor adressen zie website: nvavg.nl).
- Aangezien naast de toestemming van ouders of wettelijk vertegenwoordigers ook een verklaring van een multidisciplinair zorgverleningsteam nodig is, zal gevraagd worden aan de ouders hiervoor contact op te nemen met de school. Aan de schoolleider en pedagoog of psycholoog van school wordt gevraagd een verklaring te ondertekenen van geen bezwaar tegen sterilisatie.

- Bij verwijzing naar gynaecoloog of uroloog worden medische en psychosociale gegevens bijgevoegd. In deze rapportage moet de mening van de psycholoog of de pedagoog en de schoolleiding afzonderlijk tot uiting worden gebracht (zie ook stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie).

De gezondheidsraad geeft aan dat tot sterilisatie onder het 18de jaar alleen kan worden overgegaan indien voldaan wordt aan de volgende drie criteria:

1. De jongere is nooit tot een verantwoord ouderschap in staat
2. Wachten tot na het 18^e jaar is onverantwoord
3. Een multidisciplinair team is het eens met bovenstaande twee punten (stappenplan (2001-2011))

Bijlagen bij Inleiding en kerndocument

Referenties

(NB, dit zijn enkel de referenties die niet in de modules zelf zijn gebruikt)

Bertrand P, Navarro H, Caussade S, Holmgren N, Sanchez I. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Pediatr Pulmonol*. 2003;36:137-141.

Biko DM, Schwartz M, Anupindi SA, Altes TA. Subpleural lung cysts in Down syndrome: prevalence and association with coexisting diagnoses. *Pediatr Radiol*. 2008;38:280-284.

Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, van den EK, Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis--a prospective birth-cohort study. *Pediatrics*. 2007;120:e1076-e1081.

Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, Kimpen JL. 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

Cooney TP, Thurlbeck WM. Pulmonary hypoplasia in Down's syndrome. *N Engl J Med*. 1982;307:1170-11731

Van Gameren 2012a: Van Gameren, Van Dommelen, Oudesluys-Murphy, Buitendijk, Van Buuren,

Van Gameren 2012b: Van Gameren-Oosterom, Van Dommelen, Schonbeck, Oudesluys-Murphy, Van Wouwe, Buitendijk. Prevalence of overweight in Dutch children with Down syndrome. *Pediatrics* 2012; 130: e1520-6

Van Wouwe. Healthy growth in children with Down syndrome. *PLOS ONE* 2012; 7:e31079