

Interdisciplinaire opvolging van de gezondheidsproblemen bij kinderen met het Down syndroom

Francke C¹, Kluiver MF¹, Wojciechowski M², Kenis S³, Lebeer J⁴

©2010



¹ Student Master Geneeskunde, Universiteit Antwerpen

² Algemeen pediatr, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, coördinator Down Team

³ Neuropediatr, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Down Team

⁴ Universiteit Antwerpen, Vakgroep Eerstelijns-, Geriatrische en Interdisciplinaire Zorg, Handicapstudies

INLEIDING

Een Europees georganiseerde registratie van aangeboren afwijkingen, waarin ook de provincie Antwerpen participeert (de zgn. Eurocat-registratie), vond in de periode 1989-2007 een incidentie van 12/10000, hetzij 1/833 trisomie 21, met ongeveer 1/1400 levendgeborenen (Nelen et al, 2008). Daar deze kinderen vaker bepaalde gezondheidsproblemen vertonen, is op verschillende plaatsen, in en door de Universitaire Ziekenhuizen, een initiatief opgezet om meer gespecialiseerde interdisciplinaire zorg aan te kunnen bieden. Sinds 2003 heeft zich een Down-poli gevestigd in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen (UZA). Na deze beginperiode is de vraag gerezen wat de outcome is van opvolging door het Down syndroom (DS) team en wat de verwachtingen en behoeften van ouders zijn. Wij hebben deze vraag opgesplitst in verschillende delen: (1) 'welke zorg moet geboden worden?'; (2) 'welke specialisten moeten in het team en hoe dienen die specialisten samen te werken?'; (3) 'verbetert de levenskwaliteit bij opvolging door een DS-team?' en (4) 'wordt er voldaan aan de verwachtingen en behoeften van ouders?'.

METHODE

Met het oog op het doel van deze literatuurstudie is de zoektocht opgesplitst in twee delen. Ten eerste werd er gezocht naar richtlijnen voor begeleiding van kinderen met het Down syndroom: er werd gekeken naar de literatuur waar het Down syndroom team in Antwerpen haar handelen op baseert en de daarin vernoemde referenties. Naar aanleiding van deze uitgebreide basis aan artikelen werd er een duidelijker beeld gevormd van de noodzakelijke zoekstrategie. De zoektermen "Children", "Down syndrome" en "Health problems" gaf in OvidSP 10458 artikelen. Met behulp van de zoektermen "Down syndrome" en "Guidelines" (en gerelateerde termen) kwamen we op 273 artikelen. Daaruit hebben we er 20 geselecteerd. Na verdere bestudering bleven er nog 13 relevante artikelen over. In totaal hebben we 9 verschillende richtlijnen gebruikt voor de opvolging van kinderen met DS. Onze recentste richtlijn was van 2008. Daarom zijn we later voor specifieke orgaanaandoeningen, artikelen gaan zoeken van na 2007. Als er geen consensus was tussen verschillende richtlijnen, hebben we verder gezocht naar recente (na 2007) artikelen over dit onderwerp (bijv. screening voor hypothyreoïdisme en atlanto-axiale instabiliteit).

Ten tweede is er het aspect van de organisatie van de (multidisciplinaire) zorg. Hiertoe is in eerste instantie gezocht op de termen "Down syndrome" en "Patient Care Teams" (beide MeSH-termen). In PubMed leverde dit 32 resultaten op, waarvan

sommige sterk verouderd en veelal niet bruikbaar. OvidSP daarentegen gaf 3103 artikelen, waarvan 120 reviews die geen van allen waren wat we zochten. Verder onderzoek naar referenties en gerefereerde artikelen in bestaande richtlijnen leverde wel enkele artikelen op. We zochten ook naar vergelijkingen tussen systemen uit diverse landen. Ook maakten we gebruik van adviezen van experts uit het Down Team en van de Stichting Down Syndroom (SDS) Nederland.

Wat betreft de levenskwaliteit en waardering van het team door ouders hebben wij via de online medische databanken geen specifieke literatuur over dit onderwerp kunnen vinden. Via één van onze contacten echter hebben wij echter enkele rapporten en onderzoeken gevonden aangaande dit onderwerp.

RESULTATEN

Groei

Kinderen met DS hebben een lager lichaamsgewicht, kortere lengte en kleinere hoofdomtrek dan kinderen zonder DS (Cremers et al, 1996). De oorzaak van de geringe lengtegroei wordt gezocht in een te kort aan IGF-1 (Anneren et al, 1999). Uit onderzoek van Anneren et al (1999) is gebleken dat toedienen van groeihormonen normalisatie van de lengtegroei geeft, maar geen invloed heeft op de mentale ontwikkeling. Omdat er over de lange termijn effecten van groeihormoon nog weinig bekend is wordt het gebruik niet aangeraden (Borstlap, 1998). Myrelid et al (2010) deed onderzoek naar de lange termijn effecten van groeihormonen. Ze onderzocht, met een gecontroleerde follow-up studie daarvoor 12 personen van gemiddeld 17 jaar, die vanaf dat ze 7 maanden waren 3 jaar groeihormoon hadden gekregen. Dit waren de zelfde jongeren die Anneren et al (1999) 15 jaar daarvoor onderzocht had. Ze concludeerden uit hun onderzoek dat vroege behandeling met groeihormoon wel verbetering geeft van de cognitieve en motorische functie, op oudere leeftijd. Het gewicht en de lengte van kinderen met DS moeten bij elk consult geplot worden op de Downsyndroom-specifieke groeicurve en de standaard groeicurve. Bij een afbuigende groeicurve moet gedacht worden aan congenitale hartziekten, hypothyreoïdie, leukemie en voedingsfactoren (Borstlap, 1998; Cohen, 1999; Van Cleve et al, 2006; Davidson, 2008).

Voeding

Bij kinderen met DS moet, zoals bij alle kinderen, de borstvoeding gestimuleerd worden. Dit is beter voor de gezondheid van het kind, geeft een betere band tussen kind en moeder en is beter voor de orale ontwikkeling, wat later belangrijk is voor het spreken. Kinderen met DS hebben door de hypotonie van de orale spieren en vertraagde

ontwikkeling van de mondmotoriek vaak problemen met drinken, kauwen, slikken en articuleren. Bij problemen kan de hulp van een (pre-)logopedist of lactatiedeskundige ingeroepen worden (Van Cleve et al, 2006). Kinderen met DS hebben een lagere basaal metabolisme graad (Cohen, 1999). Samen met hun korte gestalte zorgt dit er voor dat veel kinderen met DS obees zijn. Er moet al vroeg aandacht besteed worden aan gezonde voeding (caloriearme voeding) en het stimuleren van bewegen. Als er voedingsadvies gegeven wordt moet dit gebaseerd zijn op zowel het lichaamsgewicht als de ontwikkeling van het kind (Borstlap, 1998; DSMIG, 2000; Davidson, 2008).

Cardiale aandoeningen

Aangeboren hartafwijkingen komen voor bij 40-60% van de kinderen met DS. Meest voorkomende zijn: AVSD⁵ (45%) of een VSD⁶ (35%). Andere aandoeningen zijn: geïsoleerd ASD⁷ (8%); geïsoleerde persisterende ductus arteriosus (7%) en geïsoleerde tetralogie van Fallot (4%) (Davidson, 2008). Door de verhoogde vasculaire weerstand geven deze afwijkingen vaak weinig symptomen. Bij de geboorte moet daarom verwezen worden naar een cardioloog voor een volledig cardiologisch onderzoek en een echocardiogram. Dit moet voor de 3^e maand gebeuren (Cunniff et al, 2001; Van Cleve et al, 2006; De Graaf & Borstlap, 2009). Een AVSD en groot VSD moeten binnen de 6 maanden chirurgisch hersteld worden om pulmonale hypertensie te voorkomen (Cohen, 1999; DSMIG, 2007; Roizen & Stark, 2009). De Werkgroep Down Syndroom Nederland raadt aan om de screening pas na enkele maanden te doen omdat kort na de geboorte vaak nog een foramen ovale of een open ductus aangetroffen wordt, hetgeen alleen maar extra onrust bij de ouders te weeg brengt (Borstlap, 1998). Op volwassen leeftijd treden vaker klepdeficiënties op, vooral mitralisklepprolaps (57%) en aorta insufficiëntie (10%) (Borstlap, 1998; Cohen, 1999; Davidson, 2008). Op 18-jarige leeftijd moet daarom weer een volledig cardiologisch onderzoek gebeuren (Borstlap, 1998; Cohen, 1999). Zorgvuldig jaarlijks klinisch hartonderzoek wordt aanbevolen. Aangeraden wordt ook om voor chirurgische en dentale ingrepen, bij jongvolwassenen en adolescenten zonder gekende hartafwijkingen, altijd een hartecho te doen (Cohen, 1999). Bij verdachte bevindingen moeten hartecho en cardiale consultatie herhaald worden (Davidson, 2008). Vatbare personen moeten Subacute Endocarditis (SBE) profylaxis krijgen, met amoxicilline als eerste keuze. (Van Cleve, 2006; Wilson et al, 2007). Vatbare personen zijn: personen met prothetische hartkleppen (of

prothetisch materiaal gebruikt voor hartklep herstel), personen die eerdere een infectieuze endocarditis hebben gehad, personen met een congenitale hartaandoening en personen wachtend op harttransplantatie die klepafwijkingen ontwikkelen. Alleen bij deze aandoeningen is er ook profylaxis nodig bij dentale procedure. Hier onder verstaan we: alle tandheelkundige procedures die manipulatie van tandvleesweefsel inhouden of het periapicale gebied van tanden of perforatie van het mondslijmvlies (Wilson et al, 2007). Ook moet er veel aandacht zijn voor de dentale hygiëne om endocarditis te voorkomen (Davidson, 2008).

Gastro-intestinale problemen

5% van de kinderen met DS heeft anomalieën van de gastro-intestinale tractus (Davidson, 2008). Deze omvatten duodenale stenose of atresie, pancreas annulaire, een niet-aangelegde anus en oesophagus-atresie met tracheo-oesophageale fistels. Direct na de geboorte moet dit onderzocht worden (Davidson, 2008; De Graaf & Borstlap, 2009).

Constipatie komt vaak voor bij kinderen met DS; de hypotonie van de buikspieren speelt hier een grote rol in. Er moet gezorgd worden voor voldoende inname van vocht en vezels, fysieke activiteit, goede toiletgewoontes en -training en evt. buikmassage. Bij constipatie die niet verandert onder deze behandeling moet gedacht worden aan de ziekte van Hirschsprung, coeliakie en hypothyreoïdie (Borstlap, 1998; Cohen, 1999; Davidson, 2008; De Graaf & Borstlap, 2009). Door afwijkende peristaltiek van de slokdarm kan gastro-oesofagiale reflux aanwezig zijn. Dit treedt niet meer op bij kinderen met DS dan bij kinderen zonder DS (Cohen, 1999). Behandeling bestaat uit houdingsadviezen, het indikken van de voeding, maagzuurremmers zoals H₂-antihistaminica of protonenpompinhibitoren. Spugen komt ook regelmatig voor bij kinderen met DS. Dit kan veroorzaakt worden door inadequate afsluiting van slokdarm naar maag. Als er geen groei problemen zijn is dit geen gezondheids-, maar een gedragsprobleem (De Graaf & Borstlap, 2009).

Coeliakie komt onder kinderen met DS vaker voor dan kinderen zonder DS. De aandoening is ondergediagnosticeerd doordat de symptomen van coeliakie vaak worden verweten aan het DS (George et al, 1996). Daarom moet er gescreend worden op coeliakie. Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) beveelt aan om personen met DS klinisch te screenen door anamnese en onderzoek voor aanwijzingen van coeliakie. Aanwijzingen zijn: verstoorde darm functie, met diarree of constipatie, groeivertraging, abdominale opzetting, algemene onwel zijn, arthritis en rash met vermoeden van dermatitis herpetiformis. Daarbij vinden we het wel verstandig om alle

⁵ atrioventriculair septumdefect

⁶ ventriculair septumdefect

⁷ atriaal septumdefect

personen met schildklieraandoening, diabetes of anemie wel te testen. Bij deze aanwijzingen dient direct een bloedtest te worden gedaan voor controle van anti-endomysium en/of antiweefsel transglutaminase antilichamen. Om kosten te besparen kan ook vooraf nog getest worden voor HLA DQ2/DQ8 (Dennis, 2000; De Graaf & Borstlap, 2009). Ook Swigonski et al (2006) vonden geen kosten/effectiviteit voordeel voor de screening van asymptomatische kinderen. De Werkgroep Down Syndroom Nederland adviseert om te screenen met IgA-anti-endomysium-antilichamen (EmA), 1 jaar na het begin van het eten van tarwe(brood). Als deze test negatief uitvalt, kan voor de zekerheid IgA-antigliadine bepaald worden (Borstlap, 1998). Voor de definitieve diagnose is een darmbiopsie nodig. Glutenvrij dieet geeft een volledig herstel (Hill et al, 2005).

Keel- neus- en oorproblemen

Gehoorverlies kan al op zeer jonge leeftijd voorkomen. Vaak betreft het bij jongere kinderen geleidingsverlies, door de nauwe gehoorgangen en middenoorproblemen (Borstlap, 1998; De Graaf & Borstlap, 2009). Omdat het gehoor belangrijk is voor de taalontwikkeling moeten de oren en het gehoor al vanaf jonge leeftijd gecontroleerd worden (Cohen, 1999; Cunniff et al, 2001; Van Cleve, 2006; Davidson, 2008). Omdat het trommelvlies door de nauwe gehoorgang vaak niet te zien is met een otoscoop moet dit vanaf de tweede helft van het eerste levensjaar jaarlijks gebeuren door de KNO-arts. Na het 4^e levensjaar wordt controle om de twee jaar aanbevolen. Het wordt ook aangeraden om 2 keer per jaar op cerumenproppen te controleren (Borstlap, 1998). Bij de controle moet dan onderzoek gedaan worden naar de auditieve threshold en impedantie en moet men een otoscopie doen (DSMIG, 2007). Direct na de geboorte of op 3 maanden moet het gehoor getest worden met otoacoustische emissie (OAE) of auditory brainstem response (ABR) (Cohen, 1999; Cleve et al, 2005). Tussen 6-10 maanden moet er een volledig gehoor onderzoek gedaan zijn (Cunniff et al, 2001; Davidson, 2008; DSMIG, 2007). Het wordt aangeraden om dit te doen in een audiologisch centrum (De Graaf & Borstlap, 2009). Screening moet gebeuren met een combinatie van verschillende audiologische onderzoeken (Borstlap, 1998). Door de midfaciale malformaties zijn kinderen met DS vatbaarder voor sinusitis, pharyngitis en otitis media. Deze moeten adequaat behandeld worden (Cohen, 1998).

Slaapapneu syndroom

Bij klachten van snurken, onrustig slapen en vermoeidheid moet men denken aan het obstructief slaapapneu syndroom. Dit kan veroorzaakt worden door de smallere luchtwegen, vergrote tonsillen,

een grote slappe tong en frequente infecties. Bedenk hierbij dat kinderen met DS gevoeliger zijn voor pulmonale hypertensie (Borstlap, 1998; Cohen, 1998; De Graaf & Borstlap, 2009). Deze symptomen moeten actief nagevraagd worden (Cunniff et al, 2001). Behandeling kan bestaan uit luchtwegverwijdende middelen, Continuous Positive Airway Pressure (CPAP), het verwijderen van de tonsillen en het verkleinen van de tong (De Graaf & Borstlap, 2009). Twee studies toonden het belang aan van kinderen met DS te laten overnachten na tonsillectomie en adenoïdectomie, omdat ze gevoeliger zijn voor postoperatieve respiratoire complicaties (Bower et al, 1995; Goldstein et al, 1998).

Oogafwijkingen

De drie meest voorkomende oogafwijkingen zijn: refractieafwijkingen (35%), strabismus (27%) en nystagmus (20%) (Borstlap, 1998; Davidson, 2008). Bij de geboorte moet er gecontroleerd worden of er een rode reflex aanwezig is om zo cataract uit te sluiten (Cohen, 1999; Cunniff et al, 2001). Dit moet herhaald worden op 6 weken (DSMIG, 2006). Op 6 maanden moet er een volledig oog onderzoek gebeuren en dit moet elk jaar (Cohen, 1999) of om de 2 jaar (Borstlap, 1998; Cunniff et al, 2001; DSMIG, 2006) herhaald worden. Oudere kinderen kunnen keratoconus⁸ ontwikkelen. Blepharitis en conjunctivitis komen ook frequent voor (Davidson, 2008). Ontdekt is dat bij alle kinderen met DS de ontwikkeling van het detailzien achterblijft (John et al, 2004). Ook is bij ongeveer 70 procent het accommodatievermogen niet optimaal (Woodhouse et al, 2000; Cregg et al, 2001).

Endocriene afwijkingen

De meest voorkomende endocriene aandoening is hypothyreoïdie; dit geeft symptomen die gelijk zijn aan klinische verschijnselen van DS. Daarom wordt deze aandoening vaak niet opgemerkt. Deze aandoening heeft ernstige gevolgen voor het ontwikkelen en functioneren en moet daarom tijdig opgespoord worden. Bij de geboorte wordt er gescreend op schildklieraandoeningen door TSH en (vrij) T4 te meten (Cohen, 1999). Deze test wordt na 6 maanden herhaald om zeker geen congenitale vormen te missen (Davidson, 2008). Vanaf dan wordt er jaarlijks gescreend, dit ook door de waarde van TSH en T4 te bepalen (Cunniff et al, 2001; Davidson, 2008; De Graaf & Borstlap, 2009). Borstlap (1998) raadde ook aan om anti-thyroperoxidase (anti-TPO) antistoffen te bepalen. Cohen (1999) raadde aan om alleen bij schoolgaande kinderen anti-TPO antistoffen te bepalen. Daarnaast komt er ook nog subklinische hypothyreoïdie voor. Hierbij is de TSH waarde

⁸ niet-inflammatoire verdunning van de cornea

verhoogd en de T4 waarde normaal. Er is geen eenduidig antwoord wat het nadelige effect is van subklinische hypothyreoïdie. Rubello et al (1995) toonde aan dat er bij subklinische hypothyreoïdie met aantoonbare antistoffen tegen schildklierweefsel in het bloed, er meer kans is op het ontwikkelen van hypothyreoïdie, dan bij subklinische hypothyreoïdie zonder antistoffen. Personen met subklinische hypothyreoïdie moeten daarom vaker getest worden (DSMIG, 2001).

Nederlands onderzoek (Van Trotsenburg, 2006) toonde aan dat er een klein voordeel is op de lengtegroei en motorische ontwikkeling bij het toedienen van extra schildklierhormonen aan kinderen met DS tot hun tweede levensjaar.

Hyperthyreoïdie komt minder voor bij kinderen met DS, maar komt wel nog meer voor dan in de algemene populatie. Deze wordt bijna altijd veroorzaakt door de ziekte van Graves (Goday-Arno et al, 2009).

Kinderen met DS hebben een verhoogd risico op diabetes mellitus. Screening moet gebaseerd worden op klinische tekenen (Cohen, 1999; Davidson, 2008).

Afwijkingen immuunsysteem

Afwijkingen van het immuunsysteem zijn: kleinere thymus, afwijking van bouw en functie van de thymus, verminderd aantal en functioneren van de T-lymfocyten, afwijkingen in de antilichaam-gemedieerde immuniteit en afwijkingen in de antistofrespons na vaccinatie (De Graaf & Borstlap, 2009). Kinderen met het Down syndroom zijn hierdoor gevoeliger voor infecties. Cellulaire immuunproblemen zijn vooral verantwoordelijk voor het voorkomen van gingivitis en periodontale ziekten bij oudere kinderen en volwassenen. Er kan een deficiëntie zijn van IgG-subklassen, voornamelijk klasse 2 en 4. Deze zijn verantwoordelijk voor de terugkerende sino-pulmonaire infecties (Cohen, 1999; Davidson, 2008). Nederlands onderzoek toonde aan dat luchtweginfecties met het RS-virus ernstiger verlopen en er vaker een ziekenhuisopname nodig is (Bloemers et al, 2007). Bacteriële infecties moeten agressief behandeld worden met een geschikt antibioticum (AB). Het kan in sommige gevallen overwogen worden om een onderhoudsdosis AB te geven tijdens de wintermaanden (De Graaf & Borstlap, 2009). Het is belangrijk om kinderen met Down syndroom dezelfde vaccinaties te geven als kinderen zonder DS (Davidson, 2008). De Graaf en Borstlap (2009) bevelen aan om kinderen met DS te vaccineren tegen hepatitis B omdat ze gevoeliger zijn voor de infectie, ze gemakkelijker drager worden en meer kans hebben dat de ziekte chronisch wordt, met leverschade tot gevolg. Uit onderzoek van Lohiya

et al (1986) blijkt dat kinderen met DS die in een instituut wonen gemiddeld vaker besmet zijn met hepatitis B dan mensen in de algemene populatie. Poeschel et al (1991) hebben onderzoek gedaan bij niet geïnstitutionaliseerde kinderen met DS en vonden dat er geen verschil was met kinderen die geen DS hadden. Zij hebben dit onderzocht door te testen op de aanwezigheid hepatitis B surface antigenen (HBSA's) en antilichamen tegen HBSA's. Van Ditzhuijsen et al (1988) hebben ook op basis van detectie van HBSA geconcludeerd dat geïnstitutionaliseerde kinderen met DS vaker drager zijn van het virus dan geïnstitutionaliseerde kinderen met een andere verstandelijke beperking.

Hematologische stoornissen

Polycythemie werd in 33% van de pasgeborenen gezien, evenals neutrofilie (80%) en thrombocytopenie (66%) (Henry et al, 2007). Meestal heeft het geen klinische gevolgen. Het wordt aangeraden om een algemeen bloedbeeld bij de pasgeborene te onderzoeken (Cunniff et al, 2001). In 5% van de kinderen met DS wordt bij de geboorte transiënte leukemie (TL) gezien. Het aantal blasten in het perifere bloed is verhoogd, maar niet in het beenmerg. 25% van de kinderen met TL is asymptomatisch. Bij de meeste kinderen (85%) zijn de blasten na 4 weken verdwenen uit het perifere bloed. Na gemiddeld 1,5 jaar ontwikkelt ongeveer 20% van de kinderen acute myeloïde leukemie (AML), ook wel ML-DS genoemd (Zwaan et al, 2008). ML-DS is zeer gevoelig voor chemotherapie; daarom hebben kinderen met DS een betere uitkomst voor AML dan kinderen zonder DS. Er wordt nu in Nederland nog onderzoek gedaan of ML-DS voorkomen kan worden door TL te behandelen.

Ook acute lymfoïde leukemie (ALL) komt voor bij kinderen met DS, maar heeft geen verhoogde sensitiviteit voor chemotherapie. Er is dan ook geen duidelijk verschil in uitkomst bij kinderen met en zonder DS (De Graaf & Borstlap, 2009). Bij behandeling moet de afweging gemaakt worden tussen anti-leukemische effecten en toxische neveneffecten.

De enige andere kanker die ook meer voorkomt bij DS is testikelkanker (Satgé e.a., 1998). Diagnose wordt meestal gesteld rond de leeftijd van 30 jaar. Jongens met DS hebben vaak hypogonadisme en cryptorchidisme. Testiculair onderzoek moet beginnen in de jeugd en jaarlijks op volwassen leeftijd (Davidson, 2008).

Orthopedische problemen

Kinderen met het Down syndroom hebben algemene band-, gewrichts- en spierslape. Hierdoor komen afwijkingen van het bewegingsapparaat meer voor (De Graaf & Borstlap, 2009). Ongeveer 90% van de kinderen met DS heeft een platvoet,

behandeling hiervan is afwachtend. Bij duidelijke overbelastingsklachten valt een steunzool te overwegen. In extreme gevallen is een operatieve behandeling noodzakelijk. Bij een valgus-/varusstand is enkel operatieve behandeling te overwegen als het lopen belemmerd wordt (Borstlap, 1998).

30-40% van de kinderen met DS heeft een abnormale beweeglijkheid van het patello-femoraal gewricht. Door de laxiteit gaat de patella bij flexie en extensie lateraal sporen. Onder de 4 jaar moet dit sporen manueel beoordeeld worden, omdat vooral in deze periode de intercondylaire groeve gevormd wordt. Hiervoor is een juiste stand van de patella noodzakelijk. Is deze niet aanwezig, dan is operatieve behandeling aangewezen. Boven 4 jaar is pas stabiliserende operatie aangewezen als het lopen belemmerd wordt (Borstlap, 1998).

Ongeveer 10% van de kinderen met DS heeft abnormale beweeglijkheid van het heupgewricht. Rond de 5% van de kinderen krijgt tussen het 3^e en het 10^e levensjaar luxatie van de heup of heupgewricht (Gokce, 2008). Als dit regelmatig optreedt is het aan te raden om de heup operatief te stabiliseren, om beschadiging van het acetabulum te voorkomen (Borstlap, 1998).

Scoliose komt vaker voor, maar is meestal zo beperkt dat er geen behandeling nodig is (Borstlap, 1998).

Atlanto-axiale instabiliteit komt bij ongeveer 10-30% van de personen met DS voor. Dit leidt in 1-2% van het totaal aantal kinderen met DS tot neurologische afwijkingen, zoals nekpijn, spierzwakte, toegenomen spierspanning, loopstoornissen en incontinentie. Bij deze symptomen wordt het ruggenmerg gecompriëerd en is operatieve fixatie nodig (Borstlap, 1998; Gokce et al, 2008; De Graaf & Borstlap, 2009). Over screening naar atlanto-axiale instabiliteit is geen overeenstemming. The Committee on Genetics adviseerde screening tussen 3 en 5 jaar met laterale cervicale XR in neutrale, flexie en extensie positie (Cunniff et al, 2001). The American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness concluderen dat XR geen effectieve screening is en niet nodig is in asymptomatische personen. Wel eisen ze een screeningsradiografie voor deelname in risicovolle sporten. Ook de DSMIG (2001) bevelen geen radiografische screening aan. Jaarlijkse neurologische screening geeft meer informatie (Roy et al, 1990). Bij symptomatische personen moet een MRI gemaakt worden in flexie en extensie (DSMIG, 2001; Roizen & Stark, 2009). Wel moet men erop bedacht zijn dat hyperextensie of hyperflexie van de nek schade aan het ruggenmerg kan geven, zoals gebeurt bij intubatie (DSMIG, 2001). Daarom kan overwogen worden om een

preoperatieve screening te doen (Borstlap, 1998; Cohen, 1999).

Begeleiding door een fysiotherapeut lijkt nuttig te zijn voor de ontwikkeling van de motoriek. Vanaf de 2^e of 3^e maand is controle door een deskundige jeugdfysiotherapeut gewenst voor de beoordeling van de motorische ontwikkeling en voor eventuele verdere begeleiding en adviezen (Borstlap, 1998; Gokce et al, 2008).

Gebitsproblemen

Bij kinderen met DS komen de melktanden en het blijvend gebit later door. Soms worden niet alle melktanden vervangen, daarom is een goede verzorging, ook van de melktanden al, belangrijk. Eventueel kan op de leeftijd van 8 jaar een orthopantomogram gemaakt worden, om te kijken naar de gebitsontwikkeling. Kinderen met DS vormen een parodontale risicogroep; een perfecte en strikte mondhygiëne is dan ook belangrijk. Vanaf 2-3 jaar is er om de 6 maanden een controle van de tandarts nodig (Borstlap, 1998; Cohen, 1999; De Graaf & Borstlap, 2009; Roizen & Stark, 2009).

Epilepsie

Epilepsie komt vaker voor bij kinderen met DS. Het ontstaat vooral in het eerste en na het 30^{ste} levensjaar (Pueschel, 1991; Davidson, 2008). In de kinderleeftijd betreft het vooral infantiele spasmen. Dit begint meestal in het eerste levensjaar (De Graaf & Borstlap, 2009). De epilepsie is gewoonlijk goed te controleren met steroïden of anti-epileptica (Cohen, 1999).

Gedrags- en psychiatrische problemen

Een aantal gedrags- en psychiatrische problemen komt vaker voor (18-38%) bij kinderen met DS, dan in de algemene populatie (Coe et al, 1999; Capone, 2006). Het is belangrijk om altijd na te gaan of er geen onderliggende lichamelijke problemen aan de gedrags- of psychiatrische problemen ten grondslag liggen, zoals hyperthyreoidisme, slaapapneu, gehoorverlies, slaapstoornissen en nevenwerkingen van medicatie (Capone, 2006; De Graaf & Borstlap, 2009). In vergelijking met andere kinderen met verstandelijke beperkingen hebben kinderen met Down syndroom minder gedragsproblemen (Dykens, 2007; De Graaf & Borstlap, 2009). In een onderzoek van Coe et al (1999) werden er bij kinderen met DS meer gedragsproblemen gevonden dan bij kinderen zonder verstandelijke beperking. Volgens de ouders bij 30% van de kinderen. Het ging dan voornamelijk over aandachtsproblemen, ongehoorzaamheid en teruggetrokken gedrag.

Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) wordt gediagnosticeerd in de aanwezigheid van aandachtsproblemen, impulsiviteit en hyper-

activiteit, die niet overeenkomt met de leeftijd. Dit gedrag resulteert in verminderd leren en socialiseren (Capone, 2006). Behandeling bestaat uit begeleiden van gedrag en medicatie, zoals methylphenidaat (De Graaf & Borstlap, 2009).

Kinderen met DS vertonen vaak tegendraads gedrag; afwijzend, opstandig, tegenwerkend, geagiteerd, agressief en/of verstorend gedrag kunnen voorkomen. Soms treedt dit gedrag enkel op in speciale omstandigheden of situaties en is het zelflimiterend. Gedrag dat resulteert in verslechtering van het leren en socialiseren, of gevaarlijk gedrag, is altijd een oorzaak voor ongerustheid (Capone, 2006; Dykens, 2007). Kinderen met DS zijn vaak erg goed in het manipuleren van hun verzorgers, door het gebruik van tegendraads gedrag. Een patroon van onacceptabel gedrag kan lang bestaan en is dan heel moeilijk te veranderen. Behandeling bestaat uit cognitieve gedragstherapie, psychotherapie en/of medicatie (De Graaf & Borstlap, 2009; Capone, 2006).

Autistisch spectrum stoornis (ASS) wordt gekenmerkt door problemen in de communicatie, problemen met sociale vaardigheden, verminderde interesse en herhaalde bewegings- of gedragspatronen. Kinderen met een geschiedenis van moeilijk te controleren infantiele spasmen of myoclonische epilepsie hebben een verhoogd risico op de ontwikkeling van ASS (Capone, 2006). De behandeling is zoals bij personen zonder DS en bestaat uit het structureren en begeleiden van de opvoeding, het gedrag en de ontwikkeling (De Graaf & Borstlap, 2009).

McCarthy en Boyd (2001) concludeerden uit hun onderzoek dat er weinig bewijs is voor continuïteit van stoornissen in de jeugd naar psychiatrische problemen op volwassen leeftijd. Stoornissen in de kinderjaren hebben dus een gunstige prognose.

McCarthy en Boyd (2001) deden onderzoek naar de predisponerende factoren voor psychiatrische aandoeningen tijdens het volwassen leven. Ze vonden geen relatie met mentale stoornissen van vader en moeder. Op jonge leeftijd was er een link tussen het functioneren en psychiatrische stoornissen, maar op oudere leeftijd was dit niet meer aantoonbaar. Kinderen met depressieve, emotionele en gemengde gedragsstoornissen hebben een grotere gevoeligheid voor het ontwikkelen van stemmingsstoornissen op latere leeftijd. De huiselijke situatie heeft weinig invloed op de uitkomst van stoornissen in de jeugd. De sociale achtergrond is de voornaamste factor in het ontstaan van psychiatrische stoornissen op volwassen leeftijd.

Ontwikkelingsproblemen

In recent onderzoek worden er hogere IQ scores gerapporteerd dan vroeger. Men geeft de volgende factoren als verklaring: meer thuisopvoeding, de toepassing van early intervention-programma's, veranderingen in het verwachtingspatroon ten aanzien van de betreffende kinderen, betere medische zorg en verbeteringen van het onderwijs (De Graaf en Borstlap, 2009). Early intervention verhoogt de vroege ontwikkeling. Het geeft kinderen een goede start, om zo hun maximale intelligentie en adaptief functioneren te bereiken. Opgroeien in een zo gewoon mogelijke situatie is goed voor de sociale ontwikkeling. Onderwijs volgen op een reguliere school verdient dan ook de voorkeur boven onderwijs op een speciale school. De Graaf (2007) toonde aan, dat onderwijs op een reguliere school positieve effecten heeft op de ontwikkeling van schoolse vaardigheden van kinderen met DS (Buckley et al, 2006). De IQ scores nemen af met de leeftijd, wat wijst op afnemende ontwikkelingstempo, maar op alle leeftijden is er sprake van aanzienlijke individuele spreiding. Personen met DS ontwikkelen zich langer door dan personen zonder DS. Onderwijs moet daarom voortgezet worden in de volwassen jaren (De Graaf en Borstlap, 2009; Chapman en Hesketh, 2001).

De volgorde van senso-motorische ontwikkeling is gelijk bij kinderen met en zonder DS. Kinderen met DS hebben vooral moeite met de overgang van de ene fase naar de andere. Ook zijn ze gekend met ontwikkelingsinstabiliteit. Men moet zich bij een nieuwe vaardigheid afvragen, hoe goed het echt is aangeleerd. Kinderen met DS kennen vooral grotere vertraging en verslechtering in cognitieve en communicatieve vaardigheden, meer dan in sociaal en adaptief gedrag (Spiker en Hopmann, 1997). Ouders van kinderen met DS moeten de ontwikkeling van hun kinderen begeleiden, maar niet te gefocust zijn op de resultaten. Een te opdringerige opvoedingsstijl kan ten koste gaan van de ontwikkelingsvoortgang van het kind (Spiker en Hopmann, 1997).

Supplementen en medicatie voor de verbetering van de cognitieve functie

Er wordt in de media veel gesproken over voedingssupplementen die de cognitieve functie zouden verbeteren. Het gaat dan om vitamines, mineralen, aminozuren, enzymen en hormonen. Tot nu toe is er nog geen enkele studie in geslaagd om een positief effect op de cognitieve functie aan te tonen. (Cohen, 1999; Salman, 2002; Roizen & Stark, 2009). Een medicijn dat veel aandacht krijgt is Piracetam. Dit is een nootropisch medicament. Dubbel-blind placebo-gecontroleerd onderzoek heeft echter geen positief effect op de cognitieve functie aangetoond. Er werden zelfs enkele neveneffecten gezien, zoals: agressief of

gewelddadig gedrag, agitatie en irritatie (Lobaugh et al, 2001).

Organisatie

Het voorgaande deel maakte al duidelijk dat er op meerdere vlakken (preventieve) zorg nodig is. Over het algemeen lijkt hierover een consensus te zijn bereikt. De organisatie van deze zorg is echter een ander geval.

Zo schreven Wexler et al (2009) dat er in Israel, dat slechts enkele multidisciplinaire centra heeft, veel kinderen werden opgevolgd door de algemene gemeenschapsgezondheidsdiensten. In hetzelfde artikel benadrukten zij de noodzaak van *early intervention*, zoals uit de vorige sectie ook bleek. Uit het onderzoek bleek tevens dat de onderzoeken die beschreven zijn in de gebruikte richtlijnen⁹ niet allemaal werden uitgevoerd, of niet regelmatig genoeg. Het ging hierbij vooral om screening van endocrinologische en sensorische organen. Aangaande de gebieden met het meeste risico, de cardiovasculaire problemen en anatomische gastro-intestinale aandoeningen, leek het bewustzijn bij medisch personeel groter: hier was men attenter op problemen. Wexler et al besluiten hun artikel er dan ook mee dat het grootste probleem de kennis van het medisch personeel was en het gebrek aan duidelijke richtlijnen bij instanties (tabel 1). Ook zou er te weinig gebruikt gemaakt worden van de gespecialiseerde DS-centra. De ouders getuigden soms ook over weinig kennis te beschikken. De oplossing leek het (para)medisch personeel beter te scholen (en die op hun beurt ouders vollediger voor te laten lichten).

In Calgary, Canada, heeft samenwerking van ouders, begeleidingsdiensten en gezondheidsinstellingen ook geleid tot een multidisciplinair DS-team (Heerensperger, 2006). Uitgaande van de richtlijnen van Cohen (1999), werken in het Alberta Children's Hospital verschillende specialisten samen: een kinderarts (ontwikkelingsstoornissen), klinisch verpleegkundige, fysio- en ergotherapeut, logopedist, maatschappelijk werker, audioloog, diëtist en KNO-arts. In het ACH worden personen met DS behandeld tot een leeftijd van 18 jaar vanuit een gezinsgerichte benadering. Het ziekenhuis handelt ook vanuit het idee dat kinderen thuis beter genezen dan in een ziekenhuis en tracht dan ook voornamelijk poliklinische zorg aan te bieden. Desalniettemin is ziekenhuisverblijf mogelijk. Ook zijn voor zowel poliklinische als opgenomen patiënten zogeheten Parent Services advisors beschikbaar om tijd door te brengen met families, te helpen met het verminderen van eventuele zorgen en algemene informatie en steun te geven. Tevens is

⁹ Gebruikte richtlijnen zijn van de American Academy of Pediatrics (AAP)

Tabel 1: Surveillance of individuals with Down syndrome (Wexler, 2009)

Factors related to inadequate surveillance of individuals with DS

1. Lack of caregiver awareness regarding medical needs of DS individuals
2. Testing done but parents unaware
3. Medical professionals not cognizant of special requirements of DS
4. Health care systems not structured to provide appropriate DS care
5. Non-allocation of resources for DS surveillance programs
6. Negative caregiver attitudes towards DS
7. Negative attitude of health care professionals regarding DS

Potential interventions

1. Educational programs targeting care givers and health care providers
2. Adoption of a DS surveillance and follow-up program by pediatric associations and dissemination to health care providers
3. Provision of a health card to individuals with DS listing testing schedule and results
4. Greater utilization of multidisciplinary centers providing DS care

Tabel 2: Doelen geformuleerd in *Closing The Gap*

1. Integrate Health Promotion into Community Environments
2. Increase Knowledge and Understanding
3. Improve Quality of Health Care
4. Train Health Care Providers
5. Ensure Effective Health Care Financing
6. Increase Sources of Health Care

er een speciale "ouderkamer" aanwezig ter ontspanning en als baken van rust. Contact met de Down syndroom steungroep wordt onderhouden om de gelimiteerde middelen maximaal te benutten en te beantwoorden aan de vraag van de gemeenschap. Het is ook de steungroep die één werkdag in de week de klinisch verpleegkundige financiert en het jaarlijks mogelijk maakt dat de DS-teamleden naar de Canadese DS Society Conference kunnen gaan.

Heerensperger gaf aan dat het belangrijk is om gezondheidsproblemen uit te sluiten, alvorens men begint aan ontwikkelings- of gedragsonderzoeken. Een ander aandachtspunt leek communicatie tussen ouders, familie, verzorgers, leraren, artsen, therapeuten en communautaire programma's. Onderling contact is nodig voor een betere gezondheid van het kind, correcte behandelingen en een sterker sociaal vangnet.

In 2001 is vanuit de U.S. Department of Health and Human Services een "blauwdruk" verschenen met adviezen over hoe de gezondheid van personen met een verstandelijke beperking te verbeteren (U.S. Public Health Service, 2001). De Surgeon General, de overheidsinstantie die de publieke

gezondheidssector in de Verenigde Staten van Amerika beheert, formuleerde zes doelen (tabel 2).

Om deze doelen te bereiken werden ze onderverdeeld in diverse actiestappen. Dit resulteerde in een multidisciplinair actieplan: voor het eerste doel, het integreren van gezondheidsbevordering in gemeenschapsomgeving, dienden de individuen met DS zelf, alsook hun familie, zorgverleners, werkcoaches, werkverleners en inspecteurs van arbeidsgezondheid getraind te worden op het uitvoeren van gezondheidsmaatregelen. Met het verbeteren van kennis en begrip, het tweede doel, doelde men voornamelijk op onderzoek en studie, maar ook op het duidelijk ventileren van eventuele vondsten. Het verbeteren van de kwaliteit van de gezondheidszorg (doel 3) wilde men graag bereiken door zorgstandaarden in te voeren die een zekere *quality of life* garanderen. De uitvoering, financiering en organisatie moest tevens een verbetering van de zorg tot gevolg hebben. Het vierde doel, het trainen van zorgverleners, moest onder andere bestaan uit het toevoegen van educatie over mentale retardatie in de reeds bestaande opleidingen. Ook moesten er modules worden georganiseerd om interdisciplinair te leren samenwerken in medische kringen, maar ook maatschappelijk werkers, familie, leraren et cetera moesten hierin betrokken worden. Wat betreft financiën, het vijfde doel, wilde men dat er gezorgd werd dat de basisbehoeften gedekt werden, dus dat men moest oppassen niet te breed te gaan financieren om te zorgen dat de basisnoden van de doelgroep nog gedekt konden worden. Het laatste doel, het verbeteren van de toegankelijkheid, had men voor ogen te bereiken via het creëren van meer specialistische kennis op unieke locaties, maar ook bij de algemene gezondheidsinstanties zelf.

In Nederland zijn al een twintigtal DS-teams opgezet. Als richtlijn wordt de “Leidraad voor medische begeleiding van kinderen met het Down syndroom” (Borstlap, 1998) gebruikt (zie eerder). In de tekst “Het Downsyndroom Team” geeft kinderarts Borstlap hier een meer praktisch beeld van. Het team wijst zoveel mogelijk terug naar de eigen behandelaars van de patiënten en streeft vier doelen na: (1) de invoering en toetsing van preventief onderzoek; (2) de voorlichting en begeleiding van ouders; (3) het informeren van behandelaars (terugrapportage) en (4) het publiceren van resultaten en ervaringen van systematisch en periodiek onderzoek. In het team zit een klinisch geneticus, kinderarts, logopedist, KNO-arts, kinderfysiotherapeut, maatschappelijk werker, contactouder, oogarts, kindercardioloog en tandarts. Eventueel kan een ergotherapeut hulp bieden en samenwerking met een orthopedisch chirurg, audiologisch centrum, dermatoloog en neuroloog is dikwijls gewenst. Bovendien hebben sommige teams een (ortho)pedagoog opgenomen in

het team (Gelre Ziekenhuizen, 2010; St. Antonius Ziekenhuizen, 2007). Het is de bedoeling dat het team eens in de maand in zijn geheel samenkomt op één locatie. De nodige onderzoeken worden dan uitgevoerd, de kinderarts maakt een verslag en stuurt dit naar de ouders en huisarts van het kind. De teams worden niet gefinancierd: de contactouder is een vrijwilliger, de secretaresse wordt ter beschikking gesteld door het ziekenhuis en de maatschappelijk werker door de organisatie MEE¹⁰. De andere disciplines kunnen een consult declareren na verwijzing door de kinderarts. Ouders kunnen een team vinden door verwijzing door de eigen (huis)arts of kinderarts. Aanmelding op eigen initiatief is ook mogelijk.

In het boek *Down syndrome behind the dykes* publiceerden Fekkes et al (1998) een studie die de effectiviteit van de eerste twee DS-teams in Nederland evalueerde. Hoewel aan de hand van de cijfers niet definitief kon worden besloten dat de opvolging door een DS-team de levenskwaliteit verbeterde, werd aangegeven dit in perspectief te plaatsen; daar de Nederlandse teams zich voornamelijk bezighouden met adviseren, is het maar de vraag of advies ook daadwerkelijk werd opgevolgd. Overigens wezen de cijfers uit dat deelname aan een *early intervention program* wél gunstig was voor de levensstandaard. De kwaliteit van leven werd gemeten met behulp van de zogeheten Health-Related Quality Of Life (HRQOL).

Vermoed werd dat de Nederlandse Down Syndroom Stichting zo’n 70% van de geboortes met Down syndroom registreerde. Van deze populatie had 17% een bezoek gebracht aan een DS-team, daargelaten of ook iets met de adviezen werd gedaan.

Harris (1980) stelde een *transdisciplinaire* aanpak voor: de interdisciplinaire aanpak moest worden aangevuld door een “ontwikkelingstherapeut”. Dit is een fysiotherapeut met ervaring op het gebied van vertraagde ontwikkeling. Harris gaf aan dat deze ontwikkelingstherapeut de sleutelfiguur in het team moest zijn, de *facilitator*, daar deze het meeste contact zou hebben met het gezin. De bedoeling was om deze therapeut de benodigde interventies uit te laten voeren. Wel moesten de ouders gezien worden als primaire leraren en moesten zij ondersteund worden in het doorvoeren van interventies.

¹⁰ MEE: Nederlandse organisatie (gefinancierd vanuit de Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten) die gratis hulp biedt bij vragen op het gebied van onderwijs, opvoeding, wonen, werken, sociale voorzieningen, inkomen, vervoer en vrije tijd

Gezin

Uit de meeste onderzoeken blijkt de belangrijke functie van de ouders. Te meer omdat de ouders worden gezien als de sleutel in een kind zijn gezondheid: begrip bij de ouders betekent een betere opvoeding voor het kind. Een goede gezondheid van moeders in het bijzonder wordt dan ook belangrijk geacht bij kinderen met DS.

Bourke et al (2008) vroegen zich af of het hebben van een kind met DS-eigenschappen ook invloed heeft op de gezondheid van de moeder door te selecteren op kinderen met een actueel hartprobleem, een hoger BMI en hogere (slechtere) scores op de Developmental Behavior Checklist. Dit onderzoek resulteerde in de conclusie dat moeders met kinderen die geen hulp of toezicht nodig hadden bij het leren van nieuwe vaardigheden en huiselijke taken, betere fysieke gezondheidsscores bleken te hebben. De belangrijkste voorspellers van de moederlijke gezondheid bleken gedragsmoeilijkheden, het alledaags functioneren en de actuele gezondheidsstatus van het kind. Moeders van kinderen met DS leken een slechtere mentale gezondheid te hebben en hadden mogelijk meer ondersteuning nodig bij het verbeteren van vaardigheden ten aanzien van gedragsmanagement en het verbeteren van het eigen psychologisch welzijn.

In een redactioneel artikel in hetzelfde tijdschrift schreef arts Rosenbaum (2008) dat de waardering van ouders voor *family-centered care* altijd groot is geweest. Overigens benadrukte hij dat alle betrokken hulpverleners niet dienen op te treden als maatschappelijk werker, maar dat aandacht voor de familie desalniettemin noodzaak is.

Evaluaties

Uit een evaluatie van het DS-team in Voorburg (NL) bleek dat kinderen die het team bezochten aangaande hun kwaliteit van leven niet veel beter af waren dan kinderen die het niet hadden bezocht (Verrips et al, 1995). Het uitvoeren van een *early intervention* bleek daarentegen wel effect te hebben op de kwaliteit van het leven. In het rapport werd nadruk gelegd op de praktische kant voor ouders (specialisten die op één dag en één plaats gezien kunnen worden) en de integratie van de onderzoeksresultaten met behulp van het multidisciplinair overleg. Bovendien valt op dat ouders vonden dat ze goede tips hadden gekregen en gaf bijna de helft van de ouders (46%) aan dat hun klachten serieus genomen waren en 18% gaf aan dat de gezondheid van hun kind verbeterd was door het bezoek aan het DS-team. Meer dan de helft van de ouders vond het na afloop opgestuurde verslag informatief (53%) en duidelijk (56%).

In het jaarverslag DS-team Helmond (Bolz et al, 2007) werd aan het team gemiddeld een rapportcijfer 7,9 (op 10) toegekend – ruim voldoende dus. Bovendien vond 91% van de ouders dat de mate van beantwoording van hun vragen door de professionals genoeg of te veel was. De deskundigheid werd daarbij door 93,5% beoordeeld met “goed” en door 6,5% met “redelijk”.

DISCUSSIE

We hebben in dit literatuuronderzoek veel verschillende richtlijnen met elkaar vergeleken. Er is gebleken dat er op heel veel vlakken een overeenkomst is tussen de verschillende richtlijnen. Het gebruik van groeihormonen wordt in geen enkele richtlijn aanbevolen. Uit onderzoek van Anneren et al (1999) bleek dat er geen positieve cognitieve effecten zijn van groeihormoon. Myrelid, (2010) toonde echter aan dat er op langer termijn wel positieve effecten zijn op de motorische en cognitieve functie. Omdat deze beide onderzoeken in een kleine populatie gedaan zijn (12-15 personen), kunnen we nu nog niet concluderen dat groeihormoon aan kinderen met DS toegediend moet worden. Uit deze onderzoeken blijkt wel dat verder onderzoek naar de lange termijn effecten van groeihormoon nodig is.

Naar hepatitis B zijn in het verleden veel onderzoeken gedaan, hoofdzakelijk onder geïnstitutionaliseerde populaties. Aangezien uit het onderzoek van Lohiya et al (1986) en Van Ditzhuijsen (1988) blijkt dat er zeker een groter percentage dragers voorkomt in de geïnstitutionaliseerde populatie dan in de niet-geïnstitutionaliseerde populatie, wat evidentie geeft voor het inenten van kinderen met DS die geïnstitutionaliseerd worden. Uit het onderzoek van Puschel bleek echter dat het hebben van DS niet noodzakelijk predisponeert voor dragerschap van het hepatitis B virus. Wij achten verder onderzoek dan ook nodig.

Het diagnosticeren van gedrags- en psychiatrische aandoeningen, voornamelijk ADHD en ASS is moeilijk bij kinderen met DS. Veel kinderen met DS vertonen aandachtsstoornissen en impulsiviteit. Deze kinderen hebben echter niet allemaal ADHD. Alle kinderen met DS hebben taalproblemen, en soms verminderde interesse. Ze zijn daarom nog niet allemaal autistisch. Er moet dus zeer voorzichtig omgegaan worden met de diagnose van ADHD en ASS. Verder onderzoek naar screeningsinstrumenten van ADHD en ASS bij kinderen met DS, is dus zeker nog nodig.

We hebben dit literatuuronderzoek gedaan om te onderzoeken welke zorg er geboden moet worden aan kinderen met DS. Ons verdere onderzoek zal zich vooral richten op het functioneren van de

Down-poli in het Universitair Ziekenhuis van Antwerpen. Bijlage I bevat het schema van medische onderzoeken die deze Down-poli hanteert. Uit ons literatuuronderzoek blijkt dat dit schema overeenkomt met de verschillende richtlijnen. Het team zou kunnen overwegen om enkele onderzoeken te verminderen. Zo blijkt uit ons literatuur onderzoek dat na het 4^e jaar, KNO- en gehooronderzoek maar om de twee jaar aanbevolen wordt. Er kan ook overwogen worden om de bloedname voor coeliakie op 3-4 jaar af te schaffen.

In België en Nederland wordt een zogeheten Down-pas gehanteerd, een pas met een duidelijk overzicht voor de ouders, met bijzonderheden, tips en een overzicht van de aanbevolen onderzoeken. In andere landen is deze nog niet te vinden. Onderzoek lijkt dus belangrijk om de bruikbaarheid en effectiviteit ervan te evalueren..

Organisatie

In de gevonden literatuur werd meermaals gesproken over het grote nut van interdisciplinaire opvolging. In de artikelen handelend over de situatie in Canada, Israël, de Verenigde Staten en Nederland werd hier dan ook nadruk op gelegd. De eerder genoemde aspecten dienen allen opgevolgd te worden in de aangeduide frequentie, maar dit moet praktisch goed georganiseerd worden om het hanteerbaar en overzichtelijk te maken/houden voor de ouders. Uit de literatuur bleek dat daarom in enkele landen het samenbrengen van specialisten een belangrijk actiepunt is: in Canada, Israël en Nederland blijken de specialisten op sommige plaatsen al samen te komen om op een gemeenschappelijke plaats zorg aan te bieden. Dit kan natuurlijk alleen nuttig zijn indien er genoeg plaatsen zijn waar dit gebeurt en het dus toegankelijk is voor ouders om met hun kind langs te komen.

Om dit systeem vlot te laten lopen, moet de samenstelling van het interdisciplinair team overwogen worden. In zowel Canada als Nederland hebben kinderarts, (kinder)fysiotherapeut, logopedist, KNO-arts en maatschappelijk werker plaats in het team. In Canada is er tevens een klinisch verpleegkundige, die hoofdzakelijk de organisatie voor haar rekening neemt en praktische zaken signaleert. Tevens worden diëtist, ergotherapeut en audioloog daar standaard in het team opgenomen. In Nederland daarentegen worden klinisch geneticus, tandarts, oogarts en kindercardioloog standaard in het team gezet en wordt nauw overleg met een audiologisch centrum geadviseerd. Ook hebben sommige teams een pedagoog in het team opgenomen. De Nederlandse methode lijkt onze voorkeur te hebben, aangezien oog- en hartafwijkingen frequent zijn, een klinisch geneticus noodzakelijk is voor opvolging van de ouders met een kinderswens en optimale

audiologische kennis wordt verzekerd door een audiologisch centrum te contacteren. Gezien de frequente klacht van gedragsproblemen is een (ortho)pedagoog ook gewenst in onze ogen. Antwerpen lijkt op dit vlak in grote mate overeen te komen met het Nederlandse systeem.

Ook het opvangen van de familie blijkt erg belangrijk: in Nederland vervult de contactouder deze rol. In Canada is gekozen voor de Parent Services advisor met een soortgelijke functie. Gezien het belang van de (geestelijke en lichamelijke) gezondheid van de familie, en met name de moeder, lijkt ons dit geen overbodige luxe en lijkt het ons belangrijk om te zien hoeveel vraag hiernaar is in Vlaanderen.

Kennis en evaluatie

In het onderzoek van Fekkes et al (1998) werd onderzocht of de DS-teams wel de gehele doelgroep bereikten. Daar dit onderzoek zeer lage cijfers vertoonde, lijkt het niet onbelangrijk om eenzelfde gegeven na te gaan voor het DS-team Antwerpen. Overigens moet rekening gehouden worden met het feit dat op het moment van de studie er nog slechts twee DS-teams in Nederland gevestigd waren, dus dat cijfers over de huidige situatie vermoedelijk al significant hoger zouden uitvallen. Het rapport over het DS-team Voorburg (Verrips et al, 1995) geeft nog eens aan dat er geen verschil lijkt te zitten de levenskwaliteit tussen kinderen die het DS-team bezoeken en kinderen die dat niet doen. Het feit dat een *early intervention* echter wel verschil uit leek te maken, toont aan dat het team wel degelijk een meerwaarde heeft. Bovendien geeft de positieve beoordeling door de ouders eenzelfde signaal. Hetzelfde geldt zeker ook voor het team in Helmond (Bolz et al, 2007) dat zeer positief beoordeeld werd. Het oordeel van ouders is natuurlijk een zeer subjectief gegeven, maar als ouders het team niet positief beschouwen en bezoeken zodoende niet afleggen, is een team sowieso niet in staat zijn doelstellingen te halen.

De toegankelijkheid van de gespecialiseerde zorg is dan ook belangrijk gebleken. Ouders met een kind met DS zouden bij de geboorte van hun kind al duidelijk gewezen moeten worden op het bestaan van deze teams, zodat zij gemakkelijk hun weg kunnen vinden in de wereld van de gezondheidszorg. Wat hiervoor noodzakelijk is, is bewustzijn bij artsen. Zeker gynaecologen, genetici, huisartsen en kinderartsen dienen op de hoogte te zijn van het bestaan van de gespecialiseerde DS-teams, opdat zij ouders kunnen doorverwijzen naar deze plaatsen. Anderzijds is het ook mogelijk om al deze artsen zelf in hun opleiding al een beter beeld te laten krijgen bij het Down syndroom door het nadrukkelijk te integreren in het onderwijs en artsen te laten realiseren waar ze naar moeten zoeken en

waar ze op moeten letten bij een kind met het syndroom van Down.

Volwassenen

Daar dit literatuuronderzoek zich hoofdzakelijk richt op de gezondheid van *kinderen* met het Down syndroom, bleek uit de vele artikelen die wij zijn tegengekomen dat er grote vraag is naar uitbreiding van interdisciplinaire systemen naar de levenslange zorg voor individuen met DS. Dit zou op een aantal punten een voordeel kunnen geven. Ten eerste: bemerkend dat de generatie van mensen met DS die op het moment van de *eerste* DS-teams al volwassen was maar moeilijk toegang lijkt te vinden tot gespecialiseerde zorg, lijkt een goede reden voor speciale teams voor volwassenen met DS. Op die manier zou kennis over de meest gebruikelijke problemen zich ook kunnen verspreiden onder (ouders van) oudere individuen met DS.

Ten tweede vermoedt men dat sommige problemen op latere leeftijd vermoed kunnen worden op jongere leeftijd, of misschien zelfs voorkomen kunnen worden. Uitbreiding van de teams tot alle leeftijden, of het aanstellen van teams voor volwassenen, zou op die manier mogelijk de zorg nog beter kunnen beïnvloeden. Bovendien zouden onderzoeken bij individuen met DS in de toekomst via deze teams worden uitgevoerd, om zo de kennis in de medische wereld nog eens te vergroten. Wij adviseren dan ook onderzoek te doen naar de haalbaarheid en mogelijkheden van DS-teams voor volwassenen.

CONCLUSIE

De Down-poli Antwerpen biedt zorg aan zoals deze voorgeschreven is in de verschillende richtlijnen voor opvolging van kinderen met het Down syndroom. De verschillende vormen van professionele hulp moeten zo veel mogelijk op hetzelfde moment op één plaats bijeen gebracht worden en onderling overleggen zodat goede, grondige en brede zorg kan worden verleend, zoals reeds gebeurt in het UZA. Hoewel de levenskwaliteit niet lijkt te verbeteren door de opvolging door een DS-team, lijkt dit wel te gebeuren door interventies uitgevoerd door het team. De invloed van de Antwerpse Down-poli is in dit licht nog te onderzoeken. Daar ouders de sleutel blijken naar een goede gezondheid is het noodzakelijk dat zij het team als iets positiefs zien en het bezoeken. Tevens moeten zij zelf gezond zijn. De mening van ouders over het team in Antwerpen is dus nog te onderzoeken.

DANKWOORD

Graag willen de auteurs een woord van dank uitspreken naar de volgende mensen: drs. R.

Borstlap; drs. G. de Graaf (medewerker SDS¹¹); P.G.J. Janssen (Down team Helmond) en dr. J.P. van Wouwe (medewerker TNO) voor hun hulp bij het bemachtigen van literatuur, verslagen en adviezen.

REFERENTIES

- AAP issues guidelines on health supervision for children with Down syndrome. *American Family Physician* 1994 Sep 1;50(3):695-7.
- Anneren G, Tuvemo T, Carlsson-Skwirut C, Lönnerholm T, Bang P, Sara VR, Gustafsson J. Growth hormone treatment in young children with Down's Syndrome: effects on growth and psychomotor development. *Arch Dis Child* (1999) 80, 334-338
- Anneren, G, Gustavson KH, Sara VR, Tuverno T. Growth retardation in Down syndrome in relation to insulin-like growth factors and growth hormone. *American Journal of Medical Genetics* (1990) 7,59-62.
- Bloemers BL, Furth AM van, Weijerman ME, Gemke R, Broers C, Ende K van den, Kimpfen J, Strengers J, Bont L. Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis a prospective birth-cohort study. *Pediatrics* (2007) 120 (4), 1076-81
- Bolz WEA, Vaessens NAL, Janssen PGJ. Jaarverslag Down syndroom Team 2007. Elkerliek ziekenhuis; Transmuraal centrum Quartz.
- Borstlap R, Hogeman P. Het Downsyndroom Team. Medische en praktische begeleiding bij kinderen met Downsyndroom is teamwork. *Logopedie en Foniatrie* 2005;12:380-386.
- Borstlap R. Leidraad voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom. 1998. Te verkrijgen bij de NVK en bij de SDS.
- Bourke J, Ricciardo B, Bebbington A, Aiberti K; Jacoby P, Dyke P, Msall M, Bower C, Leonard H. Physical and Mental Health in Mothers of Children with Down Syndrome. *The Journal of Pediatrics* 2008 Sep;153(3):320-6.
- Bowen CM, Richomon D. Tonsillectomy and adenoidectomy in patients with Down Syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* (1995) 33, 141-148
- Buckley S, Bird G, Sacks B, Archer T. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down syndrome: Implications for parents and teachers. *Down Syndrome Research and Practice* 2006; 9(3), 54-67
- Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral Disorders in Children, Adolescents, and Young Adults With Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 2006; 142C:158-172
- Centre for Reviews and Dissemination. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. NHS Economic Evaluation Database

¹¹ Stichting Down Syndroom (Nederland)

- (NHSEED). Critically appraised economic evaluations. 2010 Issue 1, John Wiley & Sons, Ltd. Chichester, UK. Division: ST.
- Chapman RS, Hesketh LJ. Language, cognition and short-term memory in individuals with Down syndrome. *Down syndrome research and practice* 2001; 7(1):1-7.
 - Coe DA, Matson JL, Russell DW, Slifer KJ, Capone GT, Baglio C, Stallings S. Behavior Problems of Children with Down Syndrome and Life Events. *Journal of Autism and Developmental Disorders* (1999) 29(2) 149-156
 - Cohen WI, Patterson B. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. Down Syndrome Medical Interest Group. *Down Syndrome Quarterly* 1999;4:1-15.
 - Cregg M, Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders K, Gunter H, Parker M, Fraser W, Sastry P. Accommodation and refractive error in children with Down Syndrome: cross sectional and longitudinal studies. *Investigative Ophthalmology & Visual Science* (2001) 42 (1), 55-63
 - Cremers MJG, Van der Tweel I, Boersma B, Wit JM, Zonderland M. Growth curves of Dutch children with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* (1996) 40 (5), 412-420.
 - Cunniff C, Frias JL, Kaye C, Moeschler JB, Panny SR, Trotter TL. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001 Feb;107(2):442-9.
 - Davidson MA. Primary care for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatric Clinics of North America* 2008 Oct;55(5):1099-111, xi.
 - De Graaf G, Borstlap R. Downsyndroom vademecum. Uitgave van de Stichting Downsyndroom herfst (2009)
 - De Graaf G. Onderwijs aan leerlingen met Down Syndroom. *Down+Up* 2007; 80: 37-54.
 - Dennis J. Down's syndrome celiac disease/gluten sensitivity a DSMIG clinical awareness note. www.DSMIG.org.uk (2000)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, Cardiac disease: congenital and acquired. www.DSMIG.org.uk (2007)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, thyroid disorder. www.DSMIG.org.uk (2007)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, hearing impairment. www.DSMIG.org.uk (2007)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, ophthalmic problems. www.DSMIG.org.uk (2006)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, cervical spine instability. www.DSMIG.org.uk (2001)
 - Down's Syndrome Medical Interest Group. Basic medical surveillance essentials for people with down syndrome, growth. www.DSMIG.org.uk (2000)
 - Dykens EM. Psychiatric and Behavioral Disorders in Persons with Down Syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews* (2007) 13, 272-278
 - Fekkes M, Verrips EH, Hirasing RA. A nationwide study into Health-Related Quality Of Life (HRQOL) in children with Down syndrome. In: De Graaf, EAB, Vermeer A, Heymans HAS, Schuurman MIM, editors. *Down syndrome behind the dykes: research in the Netherlands*. Amsterdam: VU University Press 1998: 67-74.
 - Gelre Ziekenhuizen. Down-polikliniek. www.gelreziekenhuizen.nl (2010)
 - George EK, Mearin ML, Bouguet JM, Blomberg BNE von, Stapel SO, Elburg RM van, Graaf EAB de. High frequency of celiac disease in Down Syndrome. *J. Pediatr.* (1996), 128: 555-557
 - Goday-Arno A, Cerda-Esteva M, Flores-Le-Roux JA, Chillaron-Jordan JJ, Corretger JM, Cano-Pérez JF. Hyperthyroidism in a population with Downsyndrome. *Clinical Endocrinology* (2009) 71, 110-114
 - Gokce M, Purushottam AG, Scher DM, Widmann RF, Green DW. Down Syndrome: orthopaedic issues. *Pediatrics* (2008) 20:30-36
 - Goldstein NA, Armfield DR, Kingsley LA, Borland LM, Allen GC, Post JC. Postoperative complications after tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome. *Archives of Otolaryngology- Head and Neck Surgery* (1998) 124(2):171-176
 - Harris SR. Transdisciplinary Therapy Model for the Infant with Down's Syndrome. *Physical therapy* 1980;60(4):420-423.
 - Heerensperger D. Provision of coordinated care for individuals with Down Syndrome: The Calgary perspective. *Down Syndrome Research and Practice* 2006;10(1):4-9.
 - Henry E, Walker D, Wiedmeier SE, Christensen RD. Hematological abnormalities during the first week of life among neonates with Down syndrome: data from a multihospital healthcare system. *Am J Med Genet A* (2007).143(1):42-50.
 - Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, Colletti RB, Fasano A, Guandalini S, Hoffenberg EJ, Horvath K, Murray JA, Pivor M, Seidman EG. Guideline for the Diagnosis and Treatment of Celiac Disease in Children: Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition* 2005 Jan;40(1):1-19.
 - John FM, Bromham NR, Woodhouse JM, Candy TR. Spatial vision deficits in infants and children with Down Syndrome. *Investigative Ophthalmology & Visual Science* (2004) 45(5),1566-1572
 - Lobaugh NJ, Karaskov V, Rombough V, Rovet J, Bryson S, Greenbaum R, Haslam RH, Koren G. Piracetam Therapy Does Not Enhance Cognitive Functioning in Children With Down Syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2001;155:442-448
 - Lohiya S, Lohiya G, Caires S. Epidemiology of Hepatitis B infection in institutionalized Mentally Retarded Clients. *American Journal of Public Health.* 1986; Vol. 76, No. 7.

- McCarthy J, Boyd J. Psychopathology and young people with Down's syndrome: childhood predictors and adult outcome of disorder. *Journal of Intellectual Disability Research* (April 2001) 45(2):99-105
- Myrelid A, S. Bergman S, Stromberg ME, Jonsson B, Nyberg F, Gustafsson J, Anneren G. Late effects of early growth hormone treatment in Down syndrome. *Acta Paediatrica* (2010) 99(5):763-769
- Nelen V, Thys G, Van Turnhout C, Lommaert MP, D'Hooghe K, Maes N, Van Reempts P, Jacquemyn Y, Van den Ende J, Ban Thienen MN
- Pueschel SM, Bodenheimer HC, Giesswein P, Dean MK. The prevalence of hepatitis B surface antigen and antibody in home-reared individuals with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*. 1991; vol. 12(3):243-249.
- Pueschel SM, Louis S, McKnight P. Seizure Disorders in Down Syndrome. *Arch Neurol*. (1991), 48(3):318-320
- Roizen NJ, Stark AR. Management of Down Syndrome. *UptoDate* (2009)
- Rosenbaum P. Families of Children with Chronic Conditions: Opportunities to Widen the Scope of Pediatric Practice. *The Journal of Pediatrics* 2008 Sep;153(3):304-305.
- Roy A, Roberts I, Norton A, Vyas P. Acute megakaryoblastic leukaemia (AMKL) and transient myeloproliferative disorder (TMD) in Down syndrome: a multi-step model of myeloid leukaemogenesis. *British Journal of Haematology* 2009, 147: 3-12
- Roy M, Baxter M, Roy A. Atlantoaxial instability in Down syndrome--guidelines for screening and detection. *Journal of the Royal Society of Medicine* 1990 Jul;83(7):433-5.
- Rubello D, Pozzan GB, Casara D, Girelli ME, Boccato S, Rigon F, Baccichetti C, Piccolo C, Betterle C, Busnardo B. Natural course of subclinical hypothyroidism in Down's syndrome: prospective study results and therapeutic considerations. *J. Endocrinol Invest* (1995). 18(1), 35-40
- Salman MS. Supplements and drugs on cognitive function in subjects with Down syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology* (2002) 6:213-219
- Satgé D, Sommelet D, Geneix A, Nishi M, Malet P, Vekemans P. A tumor profile in Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 78 (3), 207-216
- Schieve LA, Boulet SL, Boyle C, Rasmussen SA, Schendel D. Health of children 3 to 17 years of age with Down syndrome in the 1997-2005 national health interview survey. *Pediatrics* (2009) Feb;123(2):e253-60.
- Spiker D, Hopmann MR. The effectiveness of early intervention for children with Down syndrome. In: Guralnick MJ, editor. *The effectiveness of Early Intervention*. 1997;chapter 13.
- St. Antonius Ziekenhuis. Syndroom van Down Team - Informatie voor ouders. www.antoniusziekenhuis.nl (2007)
- Swigonski, NL, Kuhlenschmidt HL, Bull MJ, Corkins MR, Downs SM. Screening for Celiac Disease in Asymptomatic Children With Down Syndrome: Cost-effectiveness of Preventing Lymphoma. *Pediatrics* (2006) 118, 594-602
- Torrado C, Bastian W, Wisniewski KE, Castells S. Treatment of children with Down syndrome and growth retardation with recombinant human growth hormone. *The Journal of Pediatrics* (1991), 119,(3):478-483
- Trotsenburg ASP van, Early development and the thyroid hormone state in Down Syndrome. Thesis, University of Amsterdam, The Netherlands (2006)
- U.S. Public Health Service. Closing the Gap: A National Blueprint for Improving the Health of Individuals with Mental Retardation. Report of the Surgeon General's Conference on Health Disparities and Mental Retardation. Washington, D.C. 2002.
- Van Cleve SN, Cohen WI. Part I: clinical practice guidelines for children with Down syndrome from birth to 12 years. *Journal of Pediatric Health Care* 2006 Jan-Feb;20(1):47-54.
- Van Ditzhuijsen TJ, De Witte-Van der Schoot E, Van Loon AM, Rijntjes PJ, Yap SH. Hepatitis B virus infection in an institution for the mentally retarded. *American Journal of Epidemiology*. 1988;128(3):629-638.
- Van Wouwe JP, Siderius EJ, Borstlap R, Nijenhuis TA, Hirasings RA. Optimale zorg voor kinderen met het Down-syndroom en voor hun ouders. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 2001 Aug 25;145(34):1617-21.
- Verrips GH, Hirasings RA, Fekkes M. Evaluatie Down Syndroom Team. 1995(okt);TNO-rapport PG 95.057.
- Wexler ID, Abu-Libdeh A, Kastiel Y, Nimrodi A, Kerem E, Tenenbaum A. Optimizing Health Care for Individuals with Down Syndrome in Israel. *Israel Medical Association Journal* 2009;11:655-659.
- Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, et al. Prevention of endocarditis: guidelines from the American Heart Association. *Circulation* (2007), 116(5):1736-1754
- Woodhouse JM, Cregg M, Gunter H, Sanders D, Saunders K, Pakeman VH, Parker M, Fraser W, Sastry P. The effect of age, size of target and cognitive factors on accommodative responses of children with Down Syndrome. *Investigative Ophthalmology and Visual Science* (2000) 41 (9), 2479-2485
- Zwaan MC, Reinhardt D, Hitzler J, Vyas P. Acute Leukemias in Children with Down Syndrome. *Pediatr Clin N Am* 55 (2008) 53-70.

BIJLAGE I: Schema medisch onderzoek bij kinderen met Down syndroom

	Geboorte	1 mnd	3 mnd	6 – 12 mnd	12 – 18 mnd	18 mnd – 2 jr	2 – 6 jr	6 – 18 jr
Algemeen Kinderneurologie	Algemeen klinisch onderzoek, biometrie, ontwikkeling, vaccinaties				Jaarlijks algemeen klinisch onderzoek (meer indien nodig), biometrie, ontwikkeling			
Cardiologie	Indien klinische aanwijzing, ECG, echo		Klinisch ECG, echo	In functie van kliniek en planning kindercardioloog Denk ook aan mitralisprolaps in adolescentie, pulmonale hypertensie bij OSAS ¹²				
KNO	ALGO ¹³		Klinisch KNO en gehoor	Klinisch KNO en gehoor	Jaarlijks klinisch KNO en gehoor of meer indien nodig		Klinisch KNO en gehoor jaarlijks	
Ophthalmologie	Congenitaal cataract			Ophthalmologisch onderzoek	Jaarlijks ophthalmologisch onderzoek		Ophthalmologisch onderzoek om de 2 jaar	
Gastro-intestinaal	Congenitale afwijkingen	Voeding, obstipatie				Bloedname coeliakie 3-4 jr		
Endocrinologie	TSH Guthrie-kaartje			TSH, T4, anti-TPO	Jaarlijks T4, TSH, anti-TPO			
Voeding	Stimuleren borstvoeding							
			Logopedie Diëtist	Mondmotoriek, communicatie Diëtist				
Orthopedie	Heupdysplasie							
	Patella luxatie							
	Hyperlaxiteit							
						Klinische evaluatie atlanto-axiale instabiliteit		
Fysiologie	Evaluatie en stimulatie ontwikkeling							
Stomatologie							Tanden om de 6 maanden	
Psycholoog Sociaal	Bij eerste raadpleging en indien vraag, noodzaak, enz.							
Genetica	Diagnostiek			Oudergesprek				
Hematologie	Bloedbeeld bij andere bloedafnames en zo nodig							

Schema zoals gehanteerd door de Down-poli in het UZA.

¹² Obstructive Sleep Apnea Syndrome

¹³ Project van Kind & Gezin – maakt gebruik van ABR

ABSTRACT (NL)

INLEIDING – Sinds 2003 komt er op maandelijkse basis een team in het UZA bijeen dat speciale aandacht geeft aan kinderen met het Down syndroom. Na 7 jaar leek het tijd voor een evaluatie van het functioneren van en de tevredenheid over dit team. – *METHODE* – Gebruik makend van een literatuurstudie is dit een verkenning van wat er al bekend is over de aanpak van (preventieve) zorg bij DS. Aangaande de samenstelling van het team is in de databases vooral gezocht naar richtlijnen. Wat betreft de tevredenheid en outcome is voornamelijk gezocht naar evaluaties van andere teams. – *RESULTATEN* – Op het gebied van groei, voeding, cardiologie, gastro-enterologie, KNO, slaap, opthalmologie, endocrinologie, immunologie, hematologie, orthopedie, orthodontie, neurologie, gedrag, psychiatrie en voedingssupplementen lijkt doorgaans grote overeenstemming te zijn bereikt en de verschillen in aanpak zijn slechts klein. Ook wat betreft de organisatie van de zorg lijkt men unaniem in te stemmen met een interdisciplinaire aanpak waarbij de verschillende disciplines regelmatig contact hebben met elkaar. Hoewel de opgerichte teams de levenskwaliteit niet leken te beïnvloeden, leek *early intervention* dat wel te doen. Daar moeders soms te lijden hebben onder de problemen van hun kind met DS is extra aandacht mogelijk gewenst. Als men kijkt naar de waardering van de teams door ouders kunnen we spreken van een heuse toevoeging aan de bestaande perifere zorg. – *DISCUSSIE* – De richtlijnen zoals de Down-poli in het UZA ze gebruikt zijn in overeenstemming met de internationaal bekende richtlijnen, kleine verschillen daar gelaten. Aangaande enkele zaken lijkt nog onderzoek nodig, zoals over het supplementeren van groeihormoon en thyroxine en DS in combinatie met de diagnose ASS. De teams dienen regelmatig samen te komen en goed te communiceren; ook lijkt goede communicatie met de ouders ons van vitaal belang. Het is nog onduidelijk of de levenskwaliteit van kinderen met DS daadwerkelijk verbetert door opvolging door een DS-team, aangezien het enige grondige onderzoek gedaan is toen de DS-teams nog in hun kinderschoenen stonden en de cijfers dusdanig laag uitvielen dat effect uit leek te blijven. Dit combineren met de gegevens dat *early intervention* wel verschil lijkt te maken en dat voor ouders het team een meerwaarde heeft, rechtvaardigt ons inziens het bestaan van de teams. Mogelijk is in de toekomst uitbreiding naar alle leeftijden mogelijk om nog beter inzicht te krijgen in de aandoening. – *CONCLUSIE* – Zowel de zorg in het UZA, als de organisatie ervan, voldoen aan internationale richtlijnen en adviezen. De outcome van follow-up door het DS-team Antwerpen en mogelijke interventies dient te worden onderzocht, evenals het oordeel dat ouders vellen over het team.

ABSTRACT (ENG)

INTRODUCTION – Since 2003, a team in the UZA that gives special attention to children with Down syndrome monthly gathers. After 7 years it seemed time for an evaluation of the operating of and the satisfaction about this team. – *METHOD* – Using a study of the literature, this is a reconnaissance of what is known about the approach of (preventive) care within individuals with DS. There has been especially sought for guidelines in the databases concerning the makeup of the team. As to satisfaction and outcome: searches have mostly been for evaluations of other teams. – *RESULTS* – In growth, nutrition, cardiology, gastroenterology, ENT, sleep, ophthalmology, endocrinology, immunology, hematology, orthopedics, orthodontics, neurology, behavior, psychiatry and dietary supplements, broad agreement seems to have been reached and differences in approach seem to be small. Also, as to the organization of care, people seem to have agreed unanimously with an interdisciplinary approach in which the different disciplines regularly contact each other. Although the set teams did not seem to influence the quality of life, early intervention seemed to do so. For mothers sometimes suffer from the problems of their child with DS, extra attention might be desirable. If the appreciation of the teams by parents is looked at, we can speak of a real addition to existing peripheral care. – *DISCUSSION* – The guidelines as the DS team in the UZA uses them, are in accordance with internationally known guidelines, small differences set aside. Concerning a few affairs research seems necessary, such as supplementing growth hormone and thyroxine and DS in combination with the diagnose of autism spectrum disorders (ASD). The teams need to gather regularly and communicate well; good communication with the parents seems of vital importance to us, too. It is still unclear whether the quality of life of children with DS actually improves by follow-up from a DS team, for the only thorough research has been done while DS teams were still in infancy and numbers were low such that effect seemed to be absent. Combining this with the data that early intervention does make a difference and that the team has value to the parents, we believe justifies the existence of the teams. In the future expansion to all ages might be possible to further enhance our insights in the disorder. – *CONCLUSION* – Both the care in the UZA, as the organization of it, meets the international guidelines and opinions. The outcome of follow-up by the DS team Antwerp and possible interventions needs to be researched, as does the judgment given about the team by parents.