



Syndroom van Down

Wat is het syndroom van Down?

Het syndroom van Down is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met één of meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van het drie maal aanwezig zijn van chromosoom 21.

Hoe wordt het syndroom van Down ook wel genoemd?

Down is een van de artsen die dit syndroom voor het eerst beschreven hebben.

Trisomie 21

Het woord trisomie geeft aan dat chromosoom 21 in plaats van de gebruikelijke twee maal, drie maal aanwezig is. Tri betekent drie.

Mosaïcisme

Een klein deel van de kinderen heeft een mosaïcisme chromosoom 21. Dit houdt in dat kinderen in een deel van lichaamscellen drie keer chromosoom 21 hebben en in een ander deel van de lichaamscellen de gebruikelijker twee keer chromosoom 21. Hoe minder lichaamscellen trisomie 21 hebben, hoe milder de klachten zullen zijn.

Hoe vaak komt syndroom van Down voor?

Het syndroom van Down is een geen zeldzaam voorkomende aandoening, het is de meest voorkomende chromosoomafwijking bij kinderen.

Een deel van de kinderen met het syndroom van Down komt te overlijden tijdens de zwangerschap. Eén op de 5000-1000 geboren kinderen blijkt het syndroom van Down te hebben. In Nederland worden jaarlijks ongeveer 250 kinderen met het syndroom van Down geboren.

Bij wie komt het syndroom van Down voor?

Het syndroom van Down is al vanaf de bevruchting aanwezig. Vaak wordt tijdens de zwangerschap al duidelijk dat er sprake is van syndroom van Down. Syndroom van Down komt vaker voor wanneer de moeder een hogere leeftijd heeft tijdens de bevruchting. Zowel jongens als meisjes kunnen syndroom van Down krijgen.

Waar wordt het syndroom van Down door veroorzaakt?

Extra chromosoom

Het syndroom van Down ontstaat wanneer een kind in plaats van twee chromosomen 21 (een van de vader en een van de moeder) drie keer chromosoom 21 krijgt.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal waardoor chromosoom 21 drie keer aanwezig is, bij het kind zelf ontstaan bij samensmelten van de eicel en zaadcel. De zaadcel of de eicel bevat dan per ongeluk twee keer chromosoom 21 in plaats van een keer chromosoom 21 wat gebruikelijk is. Op die manier krijgt een kind na samensmelting van de eicel met de zaadcel drie keer chromosoom 21. Hogere leeftijd van de moeder maakt de kans op aanwezigheid van twee keer chromosoom 21 in de eicel groter. Oudere moeders hebben daarom een verhoogde kans om een kindje met syndroom van Down te krijgen.

Mosaïcisme trisomie 21



Het merendeel van de kinderen met Down syndroom heeft drie chromosomen 21 in alle lichaamscellen. Bij een klein deel van de kinderen met het syndroom van Down is het foutje niet direct na de bevruchting ontstaan, maar iets later. Bij deze kinderen bevat een deel van de lichaamscellen drie keer chromosoom 21 en een ander deel van de lichaamscellen de gebruikelijke twee keer chromosoom 21. Dit wordt mocaïsisme genoemd. Een op de veertig kinderen met het syndroom van Down heeft mocaïsisme trisomie 21.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft een extra deel van chromosoom 21 geërfd van een van de ouders. Bij deze ouder heeft een breuk in chromosoom 21 plaats gevonden, waarna een deel van chromosoom 21 aan een ander chromosoom is vast geplakt. Dit wordt een translocatie genoemd. Bij vorming van een eicel of een zaadcel kan dit extra stukje chromosoom 21 naast het gewone chromosoom 21 in een eicel of zaadcel terecht komen. Hierdoor krijgt het kind een deel van chromosoom 21 in drievoud. Deze vorm van het Down syndroom komt bij een op de dertig kinderen met het Down syndroom voor.

Informatie van de aanleg van het lichaam

Op chromosoom 21 ligt erfelijk materiaal die belangrijk is voor het goed aanleggen van de hersenen en van andere organen van het lichaam. Kinderen met syndroom van Down hebben vaak een ontwikkelingsachterstand omdat hun hersenen anders zijn aangelegd en anders werken dan bij kinderen die dit syndroom niet hebben. Ook zijn diverse organen waaronder hart, nieren en darmen anders aangelegd dan gebruikelijk.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Down?

Variatie

Het ene kind met het syndroom van Down zal meer symptomen hebben dan het andere kind. Het valt van te voren niet te voorspellen welke symptomen een kind zal krijgen. Sommige symptomen komen bij elk kind met het syndroom van Down voor, andere symptomen maar bij een deel van de kinderen.

Kinderen met mocaïsisme voor het syndroom van Down en kinderen waarbij een gedeelte van chromosoom 21 drie keer aanwezig is, hebben minder symptomen dan kinderen die heel chromosoom 21 drie keer aanwezig hebben.

Achterblijven groei in de baarmoeder

Een deel van de kinderen met het syndroom van Down groeit tijdens de zwangerschap minder goed. Tijdens controles valt dan op dat het kindje klein is voor de zwangerschapsduur. Dit wordt intra-uteriene groeivertraging genoemd. Moeders die al eerder zwanger en bevallen zijn geweest valt vaak op dat dit kindje in hun buik minder beweeglijk is dan gebruikelijk. Een deel van de moeders heeft een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk.

Geboorte

De meeste kinderen met dit syndroom hebben een lager geboortegewicht dan gebruikelijk. Ook zijn kinderen met dit syndroom meestal wat minder lang en hebben zij een kleiner hoofdje dan kinderen zonder dit syndroom.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met Syndroom van Down hebben een lage spierspanning. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastiger om hun hoofd op te tillen. De gewrichtjes in de



armen en benen kunnen door de lage spierspanning gemakkelijker overstrekt worden. Ook hebben veel kinderen met het syndroom van Down zogenaamde platvoetjes.

Problemen met drinken

Een groot deel van de baby's met het syndroom van Down heeft problemen met drinken. Kinderen drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het syndroom van Down ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit uiteindelijk wel allemaal. Gemiddeld gaan kinderen met Down syndroom los lopen tussen de leeftijd van twee en drie jaar. Het lopen gaat vaak houterig. Kinderen kunnen gemakkelijk vallen.

Ook hebben kinderen met syndroom van Down vaak meer moeite met knippen en met schrijven of het dichtdoen van knoopjes.

Spraaktaalontwikkeling

Ook het leren praten, verloopt bij kinderen met het syndroom van Down vaak langzamer dan bij anderen kinderen. De eerste woordjes en zinnetjes komen op latere leeftijd dan bij leeftijdsgenoten. Vaak praten kinderen in korte zinnen. Het maken van langere zinnen is voor veel kinderen moeilijker. Kinderen vinden het vaak moeilijk om te vertellen hoe ze zich voelen.

Kinderen met dit syndroom hebben ook vaak een lagere spierspanning in het gezicht, waardoor ze de woorden en zinnen minder duidelijk uitspreken en voor onbekende soms moeilijker verstaanbaar zijn.

Problemen met leren

Kinderen met het syndroom van Down hebben vaak problemen met leren. De mate waarin kan sterk verschillen, sommige kinderen volgen regulier onderwijs of speciaal basisonderwijs. Een ander deel van de kinderen bezoekt een school voor kinderen die moeilijk (MLK) of zeer moeilijk (ZMLK) kunnen leren. Het IQ van kinderen met het syndroom van Down ligt meestal tussen de 35 en 80. Een klein deel van de kinderen, vooral kinderen met mocaïsisme voor syndroom van Down hebben een hoger IQ. Het werkgeheugen van kinderen met het syndroom van Down is beperkter dan dat van kinderen zonder het syndroom van Down. Kinderen kunnen een beperktere hoeveelheid tegelijkertijd leren en hebben meer herhaling van het geleerde nodig om dit te onthouden.

Aandachts- en concentratieproblemen

Problemen met de aandacht- en concentratie komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Vaak kunnen zijn kinderen snel afgeleid en vinden ze het moeilijk om lang stil te zitten en meteen een werkje bezig te zijn. Kinderen kunnen heel impulsief zijn, eerst doen en dan pas nadenken. Veel kinderen met het syndroom van Down krijgen ook de diagnose ADHD.

Omgaan met emoties

Kinderen met het Down syndroom hebben vaak moeite in het omgaan met emoties. Ze vinden het moeilijk om aan te geven dat ze verdriet hebben en waarom ze verdrietig zijn. Ook vinden veel kinderen het moeilijk om met boosheid om te gaan. Kinderen kunnen ineens heel boos worden en vinden het moeilijk om dan weer kalm te worden. Kinderen met het



syndroom van Down kunnen heel koppig zijn en moeilijk aannemen dat wat zij denken niet klopt.

Angst

Kinderen met het Down syndroom kunnen gemakkelijk angstig worden in onbekende en nieuwe situaties. Veel kinderen hebben voortdurend behoefte aan nabijheid van een bekende volwassene (vaak de moeder). In angstige situaties gaan kinderen vaak steeds dezelfde handelingen verrichten (bijvoorbeeld handen wassen, voorwerpen op een rijtje zetten) om zo controle over de angst te krijgen.

Stereotypieën

Veel kinderen maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het Down syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn dan meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag en vinden het lastig wanneer hiervan af geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen zijn. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Epilepsie

Een op de twaalf kinderen met het syndroom van Down krijgt last van epilepsieaanvallen. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen van verstijven of aanvallen met schokken. Jonge kinderen met het syndroom van Down hebben een vergrote kans om het epilepsiesyndroom syndroom van West te krijgen. Hierbij maken kinderen aanvallen waarbij ze een aantal maal achter elkaar als het ware in elkaar duiken.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Down syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker.

Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

OSAS

Kinderen met het Down syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnlachten wakker



Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met Syndroom van Down hebben vaak een plat achterhoofd. Ook het gezicht heeft vaak een vlakke vorm. De ogen zijn vaak wat kleiner en hebben een zogenaamde amandelvormige vorm. De ogen lopen in de richting van de oren wat omhoog. Naast de ogen aan de kant van de neus wordt een extra plooitje gezien (epicanthus genoemd). De oren zijn vaak klein, hebben weinig windingen en staan vaak laag op het hoofd. De mondholte is vaak klein waardoor de tong gemakkelijk uit de mond komt.

Haren

Kinderen met het Down syndroom hebben vaak dunne haren. Sommige kinderen hebben last van plaatselijke haaruitval waardoor kale plekken op het hoofd ontstaan.

Handjes en voetjes

Kinderen met Syndroom van Down hebben vaak korte en brede handen. Vooral de pink is vaak kort. Over de breedte van de hand loopt vaak een lijn, een zogenaamde viervinger handlijn.

Gevoelige huid

Kinderen met het syndroom van Down hebben een gevoeliger huid. Zij krijgen gemakkelijker last van eczeem. Kinderen met syndroom van Down hebben vaak een losse huid. Vaak is de huid in de nek lossere dan gebruikelijk. Vanaf de puberteit kunnen ontkleurde witte plekken op de huid ontstaan, dit wordt vitiligo genoemd. Steenpuisten komen vaker voor. Veel kinderen met het syndroom van Down hebben rood gekleurde wangen.

Lengte

De meeste kinderen met dit syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Gemiddeld zijn kinderen met het Down syndroom 25% kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Er bestaan ook speciale groeicurves voor kinderen met het syndroom van Down. Jongens bereiken gemiddeld een eindlengte van 163 cm, meisjes een eindlengte van 152 cm.

Hoofdomtrek

Kinderen met het syndroom van Down hebben een kleinere hoofdomtrek dan kinderen zonder het syndroom van Down.

Overgewicht

Kinderen met het syndroom van Down krijgen gemakkelijker last van overgewicht. Een op de drie kinderen met het syndroom van Down heeft last van overgewicht. Vaak ontstaat dit overgewicht al op de peuter-/kleuterleeftijd.

Gebit

Veel kinderen met het syndroom van Down hebben een klein onder- en bovenkaak waardoor er weinig ruimte is voor de tanden. De tanden komen dan ook vaak scheef in de mond te staan. Doordat kinderen met hun tong tegen de voortanden aandrukken, staan de voortanden vaak naar voren toe.



Tandenknarsen

Kinderen met het syndroom van Down doen vaker aan tandenknarsen dan kinderen zonder het syndroom van Down.

Aangeboren hartafwijking

De helft van de kinderen met Syndroom van Down heeft een aangeboren hartafwijking.

Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide kamers van het hart, dit wordt een VSD genoemd. Of een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook kan de verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslager die voor de geboorte normaal aanwezig is, na de geboorte aanwezig blijven. Dit wordt een persisterende ductus arteriosus genoemd. Ook kunnen combinaties van afwijkingen aan het hart voorkomen, zoals de zogenaamde tetralogie van Fallot.

Kinderen met syndroom van Down hebben vaak last van hun aangeboren hartafwijking. Dit is te zien doordat zij erg moeten zweten met drinken, vaak dan bleek van kleur worden met blauwe lippen. Ook ademen kinderen sneller als gevolg van de aangeboren hartafwijking.

Aangeboren nierafwijking

Een klein deel van de kinderen met Syndroom van Down heeft een aangeboren afwijking van de nieren. De twee nieren kunnen samengesmolten zijn en de vorm van een hoefijzer hebben. In de nieren kunnen meerdere cystes worden gezien. De nier kan op een andere plek dan gebruikelijk zijn. Uit de nieren kunnen twee urineleiders komen in plaats van een. Door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen krijgen kinderen gemakkelijker een blaasontsteking. Ook kan er te veel vocht in de nieren aanwezig blijven, waardoor de nieren niet goed hun werk kunnen doen bij het ontgiften van het bloed.

Aangeboren darm afwijking

Een deel van de kinderen heeft aangeboren afwijkingen van de darm. De slokdarm, de maag of de twaalfvingerige darm kunnen onderontwikkeld zijn of zelfs helemaal afgesloten zijn van de rest van de darmen. Dit wordt een slokdarmatresie, pylorusstenose of duodenumatresie genoemd. Het zorgt er voor dat het eten vanuit de maag niet naar de darmen toe kan gaan en kinderen moeten spugen na het eten. Ook kan het poepgaatje onvoldoende of niet open zijn. Dit zorgt er voor dat kinderen moeilijk of helemaal niet kunnen poepen. De poep blijft in de buik, waardoor deze bol wordt en kinderen buikpijn krijgen. Een andere reden waarom kinderen met het syndroom van Down moeilijk kunnen poepen is een aandoening die de ziekte van Hirschsprung

wordt genoemd. Hierbij bewegen de darmen te weinig waardoor de poep ook niet uit het lichaam kan komen.

Verstopping van de darm

Ook zonder aangeboren afwijking van de darmen komt verstopping van de darmen vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down. Zij kunnen minder gemakkelijk poepen, poepen vaak niet elke dag. Daardoor kan de poep hard worden, waardoor kinderen de poep nog gemakkelijker kwijt kunnen raken.

Coeliakie

De aandoening coeliakie komt vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down.

Ongeveer een op de 20 kinderen met het syndroom van Down heeft coeliakie. Kinderen reageren dan heftig op gluten die in allerlei graanproducten voorkomen (brood, macaroni, koekjes). Hiervan krijgen kinderen buikpijn, diarree, verstopping en een opgeblazen buik. ‘



Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Down syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Niet ingedaalde balletjes

Bij jongentjes met Syndroom van Down zijn de balletjes vaker niet ingedaald in het balzakje.

Puberteitsontwikkeling

Meisjes en jongens met het syndroom van Down beginnen op dezelfde leeftijd aan de puberteit als kinderen zonder het syndroom van Down. Meisjes worden normaal en regelmatig ongesteld. Wel zijn meisjes verminderd vruchtbaar. Jongens zijn meestal, op enkele uitzonderingen na, niet vruchtbaar.

Rug

De verbinding tussen de eerste en de tweede halswervel (atlas en axis) is bij kinderen met het syndroom van Down vaak los, waardoor zij hier meer beweeglijkheid hebben. Meestal geeft dit geen klachten. Soms ontstaan nekkachten doordat het hoofd voortdurend scheef staat en de nekspieren scheef belast worden. Een enkele keer ontstaat er, vaak na een val, druk op het ruggenmerg door forse scheefstand van deze twee wervels. Druk op het ruggenmerg geeft problemen met het ophouden van de plas of de ontlasting, spierstijfheid en bewegen van de benen.

Scoliose

Een op de vijftien kinderen met het syndroom van Down krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Meestal geeft dit geen klachten.

Heupdysplasie

Het bekken van kinderen met het syndroom van Down is vaak smal. De heupkom is niet altijd goed ontwikkeld waardoor de heupkop gemakkelijker uit de heupkom kan raken. Onderontwikkelde heupkom wordt een heupdysplasie genoemd.

Hyperlaxiteit

De gewrichten van kinderen met het syndroom van Down zijn vaak erg soepel. Gewrichten kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Hierdoor kan een gewricht ook gemakkelijker verzwikt raakt. Kinderen met het syndroom van Down hebben gemakkelijker last van een verzwikte enkel. De knieschijf kan gemakkelijker van zijn plek schieten en knieklachten veroorzaken.

Slechtziend

Een deel van de kinderen met Syndroom van Down is bijziend. Zij hebben een bril nodig om goed te kunnen zien. Kinderen met het syndroom van Down vinden het moeilijk om over te schakelen van dichtbij naar veraf zien. Dit kost bij hen meer tijd. Staar, het troebel zijn van de ooglenzen komt vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down. Bij een op de tien kinderen is de staar al aanwezig vanaf de geboorte, bij een op de tien kinderen ontstaat de staar pas in de eerste levensjaren. Staar zorgt voor slechtziendheid.

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down. Het traanbuisje kan gemakkelijk verstopt gaan zitten en zo een ontsteking van het ooglid veroorzaken.

Een klein deel van de kinderen heeft een verhoogde oogbaldruk, ook wel glaucoom genoemd.



Bij een deel van de kinderen maken de ogen schokkende bewegingen, dit wordt nystagmus genoemd. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Slechthorend

Een deel van de kinderen met Syndroom van Down is slechthorend. Voor een deel komt dit voor vocht achter het trommelvlies. Bij een ander deel van de kinderen komt dit doordat de gehoorzenuw niet goed werkt. Slechthorendheid kan de spraaktaalontwikkeling vertragen.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het syndroom van Down zijn heel vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor. Jonge kinderen met de ziekte van Down zijn vatbaar voor het krijgen van een RS-infectie. Zij kunnen als gevolg van deze infectie ernstige benauwd raken. Ook zijn kinderen met het syndroom van Down gevoeliger voor het krijgen van schimmelinfecties aan de nagels.

Aangeboren afwijking aan de long

Een klein deel van de kinderen met het syndroom van Down heeft een verbinding tussen de luchtpijp en de slokdarm, een tracheaoesofageale fistel genoemd. Hierdoor kunnen kinderen vatbaarder zijn voor luchtweginfecties. Ook hebben kinderen met het syndroom van Down gemakkelijker last van een piepende ademhaling tijdens het uitademen. Bij een heel klein deel van de kinderen zijn de longen onderontwikkeld, longhypoplasie genoemd. Dit zorgt voor kortademigheid bij inspanning.

Leukemie

Kinderen met het syndroom van Down hebben een verhoogde kans om leukemie te krijgen. Dit is een kankervorm die ontstaat vanuit witte bloedcellen. Er bestaan verschillende vormen van leukemie. Kinderen met het syndroom van Down kunnen zowel de ALL vorm als de AML vorm van leukemie krijgen. Ook komt zogenaamde acute megakaryocyten leukemie vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down. Een op de tien tot twintig kinderen heeft een zogenaamde pre-leukemie een voorstadium van leukemie, die ook weer spontaan kan verdwijnen.

Schildklier

Bij een deel van de kinderen met het syndroom van Down heeft een te traag werkende schildklier. Dit geeft klachten zoals moeheid, verstopping van de darmen, aankomen in gewicht, toegenomen slaapbehoefte. Veel minder vaak komt een te snel werkende schildklier voor. Dit geeft juist klachten van hartkloppingen, gejaagdheid, niet kunnen slapen, diarree en afvallen.

Reuma

Kinderen met het syndroom van Down zijn gevoeliger voor het ontwikkelen van jeugdreuma, ook wel juveniele idiopathische artritis genoemd.

Suikerziekte

Kinderen met het syndroom van Down hebben een groter kans om suikerziekte (diabetes mellitus type I) te krijgen.

Moya moya syndroom

Afsluiting van de halsvaten die bloed toevoeren naar de hersenen in combinatie met de ontwikkeling van allerlei kleine bloedvaten die er voor zorgen dat er toch voldoende bloed



naar de hersenen toe gaat, wordt het moya moya syndroom genoemd. Dit komt vaker voor bij kinderen met het syndroom van Down. Kinderen met het moya moya syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van een herseninfarct.

Hoe wordt de diagnose Syndroom van Down gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een lage spierspanning, een laag geboorte gewicht en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Soms zal direct herkend wordt dat er sprake is van Syndroom van Down, soms kan dit ook lastig zijn en zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen.

Prenatale diagnostiek

Bij een deel van de kinderen wordt tijdens de zwangerschap al vast gesteld dat er sprake is van Syndroom van Down. Dit kan bijvoorbeeld vast gesteld worden door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Ook kan de NIPT aantonen dat er sprake is van Syndroom van Down. De 20 weken ECHO kan laten zien dat het kindje te klein is voor de zwangerschapsduur, een verdikte nekplou heeft in combinatie met een aangeboren hartafwijking.

Chromosomenonderzoek

Chromosomen onderzoek kan aantonen dat chromosoom 21 drie keer aanwezig is, in plaats van de gebruikelijke twee keer.

Bloedonderzoek

Kinderen met het syndroom van Down krijgen met regelmaat bloedonderzoek om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een te langzaam of te traag werkende schildklier (TSH, vT4, anti-TPO). Na de geboorte wordt vaak gekeken of kinderen het HLA-DQ2-DQ8 kenmerken op hun afweersysteem hebben zitten. Als dit het geval is, wordt ook regelmatig bloed gecontroleerd op het mogelijke ontstaan van coeliakie. (IgA anti-gliadine en TGA). Kinderen met het syndroom van Down kunnen een hoge hoeveelheid rode bloedcellen, witte bloedcellen en bloedplaatjes in hun bloed hebben.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Wanneer duidelijk is dat er sprake is van Syndroom van Down wordt vanwege de kwetsbaarheid van deze kinderen er lang niet altijd meer voor gekozen om een MRI scan van de hersenen te maken. Dit geeft dan te weinig aanvullende informatie in verhouding tot de belasting van het ondergaan van een MRI scan. Op de MRI scan kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor het ontwikkelen van een moya moya syndroom.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met Syndroom van Down worden hierbij geen bijzonderheden gezien. Het stofwisselingsonderzoek wordt ook vaak niet verricht wanneer meteen al duidelijk is dat er sprake is van Syndroom van Down.

Kindercardioloog



De kindercardioloog kan door middel van het maken van een ECHO van het hart beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking en de ernst van deze aangeboren hartafwijking vast stellen.

Oogarts

Kinderen met het Down syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. De oogarts zal met regelmaat controleren of er nieuwe problemen met zien (zoals staar) zijn ontstaan.

KNO-arts

Kinderen met het Down syndroom worden een keer gezien door de KNO-arts te onderzoeken of hun gehoor normaal is.

ECHO buik

Kinderen met dit syndroom kunnen een keer een ECHO van buik krijgen om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren en of van andere organen in de buik.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor syndroom van Down, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Op volwassen leeftijd kan het vertragen van het zogenaamde alfaritme op het EEG wijzen op de ontwikkeling van de ziekte van Alzheimer.

Polysomnografie

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of dit nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

Kinderorthopeed

Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of voor een verkromming van de wervelkolom (scoliose) nodig is.

Hoe wordt syndroom van Down behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die syndroom van Down kan genezen. De behandeling is erop gericht om de het kind zo goed mogelijk te ondersteunen in zijn of haar ontwikkeling en klachten of problemen vroegtijdig op te sporen en te behandelen.

Downpolikliniek

Kinderen met het syndroom van Down worden vaak vervolgd in hun ontwikkeling via een zogenaamde Down polikliniek. Dit is een polikliniek met behandelaars die allemaal veel ervaring hebben met kinderen met het syndroom van Down. Vaak een kind op een dag gezien worden door meerdere behandelaars, zodat het kind niet al te vaak naar het ziekenhuis toe hoeft te gaan. Op verschillende plekken in Nederland zijn Downpoliklinieken.



Regelmatig bewegen

Het is voor alle kinderen, maar zeker ook voor kinderen met het syndroom van Down belangrijk om regelmatig te bewegen. Alle vormen van bewegen zijn goed.

Voorkom overgewicht

Kinderen met het Down syndroom krijgen gemakkelijk last van overgewicht. Het is belangrijk dit te voorkomen door te letten op gezonde en gevarieerde voeding in normale hoeveelheden in combinatie met voldoende beweging. Een diëtiste kan berekenen hoeveel voeding een kind per dag nodig heeft en de ouders adviezen geven over de voeding.

Bril

Kinderen die bijziend zijn kunnen een bril nodig hebben om beter te kunnen zien. Vaak gaat het om een bril met plus glazen.

Staaroperatie

Wanneer kinderen staar blijken te hebben, dan kan het nodig zijn om de ooglenzen die troebel is te vervangen door een helder kunstlens zodat kinderen weer goed kunnen zien.

Horen

Kinderen die slechthorend zijn als gevolg van vocht achter het trommelvlies, kunnen baat hebben bij trommelvliesbuisjes die het overtollige vocht afvoeren. Sommige kinderen hebben een gehoorapparaatje nodig om goed te kunnen horen. Een KNO-arts en een audioloog kunnen bekijken op welke manier het kind het beste kan horen.

Stevige schoenen

Kinderen met het syndroom van Down zijn soepel in hun gewrichten. Kinderen hebben daarom baat bij stevige schoenen waar ze goed op kunnen lopen. Een deel van de kinderen heeft baat bij steunzolen die platvoeten corrigeren.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt. Omdat kinderen met Down syndroom soepel zijn in hun gewrichten, helpt spierkracht trainen om de gewrichten stabiel te houden. Ook is het belangrijk om te werken aan een goede houding om overbelasting klachten door een verkeerde houding te voorkomen.

Logopedie

Een logopediste kan helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen, zodat kinderen die nog niet kunnen praten zich wel uit kunnen drukken. De logopediste kan ook adviezen geven wanneer er problemen zijn met drinken, kauwen of slikken.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts



Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

Een deel van de kinderen volgt regulier onderwijs of speciaal basisonderwijs. Een ander deel van kinderen gaat naar een school voor moeilijk lerende (MLK) of zeer moeilijk lerende (ZMLK) school toe.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, autisme of angst. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon/aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven. Kinderen met het syndroom van Down zijn gevoelig voor bijwerkingen van deze medicatie zodat gestart moet worden met een extra lage dosering van deze medicijnen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of snel angstig worden.

Melatonine

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht.

OSAS

De eerste stap in de behandeling van OSAS is het verwijderen van de neus en keelamandelen waardoor er meer ruimte ontstaat in de neus- en keelholte. Wanneer OSAS ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijft bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Vaccinatie tegen hepatitis B

Vroeger werd geadviseerd kinderen met het syndroom van Down te vaccineren tegen hepatitis B infectie. Dit omdat deze infectie bij kinderen en volwassenen met het syndroom van Down vaak ernstiger verloopt. Tegenwoordig krijgen alle kinderen in Nederland die het rijksvaccinatie programma volgen een vaccinatie tegen hepatitis B.



Kindercardioloog

De kindercardioloog kan aangeven welke behandelmogelijkheden er zijn voor de aangeboren hartafwijking die het kind heeft. Vaak is dit een ingrijpende en langdurige behandeling. Het is heel belangrijk dat ouders en dokters goed overwegen of deze ingrijpende behandeling te verantwoorden is tegenover het kind. Deze operaties kunnen pas uitgevoerd worden als het kind in staat is om de leeftijd van een paar maanden te bereiken en een bepaald gewicht te halen. Met behulp van medicijnen kan de kindercardioloog het hart zo goed mogelijk ondersteunen in de tijd tot aan de operatie.

Tandarts

Kinderen met het Down syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen. De tanden kunnen het beste drie keer per dag gepoetst worden met een elektrische tandenborstel.

Het is heel lastig om tandenknarsen tegen te gaan. Er bestaan wel speciale gebitsbeschermers maar de meeste kinderen met dit syndroom houden deze gebitsbeschermers niet in hun mond.

Wanneer de tanden scheef in de mond staan kan een behandeling door de orthodontist nodig zijn.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Te traag werkende schildklier

Schildklierhormoon in tabletvorm kan er voor zorgen dat de schildklier weer voldoende werkt zodat de klachten van een te traag werkende schildklier verdwijnen.

Coeliakie

Kinderen met coeliakie volgen een glutenvrij dieet. Tegenwoordig zijn in de winkel steeds meer glutenvrije producten te krijgen, waardoor het gemakkelijker is geworden dit dieet te volgen.

Kinderchirurg

Een kinderchirurg kan door middel van een operatie een afsluiting van de slokdarm, de twaalfvingerige darm of de anus opereren. Vaak is het tijdelijk nodig om een stoma aan te leggen.

Heupdysplasie

Kinderen met een heupdysplasie hebben vaak een spreidbroek nodig om er voor te zorgen dat de heupkop zich voldoende ontwikkeld. Wanneer de spreidbroek onvoldoende helpt kan ook een operatie nodig zijn. Deze operatie wordt uitgevoerd voor de orthopeed.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te



voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Kinderen met het syndroom van Down zijn gevoeliger voor het krijgen van bijwerkingen van medicijnen, daarom moeten de medicijnen langzamer worden opgehoogd dan bij kinderen zonder het syndroom van Down. Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Behandeling leukemie

Om van leukemie te genezen is meestal een behandeling met chemotherapie nodig. Deze behandeling wordt gegeven door een kideroncoloog, een kinderarts die gespecialiseerd is in de behandeling van kanker bij kinderen. De prognose van AML bij kinderen met het syndroom van Down is beter dan bij kinderen zonder het syndroom van Down.

Narcose

Het is belangrijk dat de anesthesist bij kinderen met het syndroom van Down rekening houdt met de losse verbinding tussen de 1^e en de 2^e nekwerfel. De nek mag niet te veel overstrekt worden tijdens het inbrengen van een beademingsbuisje, omdat dit kan zorgen voor beschadiging van het ruggenmerg.

Begeleiding

Het horen dat een kindje Syndroom van Down heeft is voor veel ouders een grote schok. Het kost vaak tijd om dit te verwerken, terwijl er tegelijkertijd vaak op korte termijn belangrijke beslissingen moeten worden genomen over het behandelplan.

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders begeleiding geven om te gaan met het nieuws dat hun kindje Syndroom van Down heeft.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met syndroom van Down.

Wat is de prognose van Syndroom van Down?

Blijvende beperking

De meeste volwassenen met het syndroom van Down houden een blijvende beperking tijdens het leven. De meeste volwassenen met het syndroom van Down zullen ondersteuning nodig hebben van andere volwassenen tijdens hun volwassen leven. Soms is dit veel ondersteuning en wonen volwassenen in een woonvorm waar veel ondersteuning aanwezig is. Een klein deel van de volwassenen met het syndroom van Down kan zelfstandig wonen met ondersteuning op afstand.

Osteoporose

Volwassenen met Down syndroom hebben een vergrote kans om last te krijgen van



botontkalking ook wel osteoporose genoemd. Osteoporose zorgt er voor dat botten gemakkelijker kunnen breken door een val of soms ook spontaan.

Depressie

Volwassenen met het syndroom van Down hebben een grotere kans om depressief te worden. Volwassenen met een depressie zijn stil, verdrietig en hebben geen zin meer om activiteiten te ondernemen.

Alzheimer

Volwassenen met het syndroom van Down hebben een grote kans om de ziekte van Alzheimer, een vorm van dementie te krijgen. Meestal ontstaat dit bij volwassenen met het syndroom van Down rondom de leeftijd van 50 jaar.

Epilepsie

Ook op latere leeftijd kunnen volwassenen met het syndroom van Down epilepsie gaan ontwikkelen. Het ontwikkelen van epilepsie wijst vaak op het voorkomen van de ziekte van Alzheimer.

Levensverwachting

De gemiddelde levensverwachting voor kinderen en volwassenen met het syndroom van Down is 60 jaar. De levensverwachting kan worden verkort als gevolg van een ernstige aangeboren hart- of darmafwijking, een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie, leukemie of het moya moya syndroom.

Kinderen krijgen

Volwassenen met het syndroom van Down zijn vaak verminderd vruchtbaar. De meeste mannen zijn onvruchtbaar, de vrouwen zijn verminderd vruchtbaar. Toch is het wel mogelijk dat zij zelf kinderen gaan krijgen. Het is dus goed om erover na te denken of de volwassene met het syndroom van Down in staat is om een kind op te voeden. Wanneer dit niet het geval is, is het verstandig om na te denken welke maatregelen nodig zijn om te voorkomen dat volwassenen wel een kind gaan krijgen. De prikpil bij vrouwen of sterilisatie kunnen mogelijke behandelingen zijn om een ongewenste zwangerschap te voorkomen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook syndroom van Down te krijgen?

Syndroom van Down ontstaat meestal spontaan doordat een eikel of een zaadcel twee keer chromosoom 21 krijgt. De kans hierop is groter wanneer de moeder al ouders is wanneer zij zwanger raakt. Een broertje of zusje heeft een licht verhoogde kans, 1-2%, dat opnieuw een eikel of zaadcel twee keer chromosoom 21 bevat en broertje of zusje zelf ook syndroom van Down krijgt.

Bij een klein deel van de kinderen heeft een van de ouders een zogenaamde translocatie. Een deel van chromosoom 21 is dan aan een ander chromosoom vast geplakt. In deze situatie hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook zelf syndroom van Down te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gehad met syndroom van Down, nog een kindje willen krijgen dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een NIPT-test, vlokkentest of een vruchtwaterpunctie. Op deze manier kan gekeken worden of dit kindje ook syndroom van Down heeft.



Links

www.downsyndroom.nl

Stichting Down syndroom

Referenties

1. Alzheimer's disease in people with Down's syndrome: the prospects for and the challenges of developing preventative treatments. Castro P, Zaman S, Holland A. J Neurol. 2017;264:804-813
2. Retrospective Study of Obesity in Children with Down Syndrome. Basil JS, Santoro SL, Martin LJ, Healy KW, Chini BA, Saal HM. J Pediatr. 2016;173:143-8
- 3.

Laatst bijgewerkt: 2 april 2017

Auteur: JH Schieving