

Down-, edwards- en patausyndroom

Elsbeth van Vliet- Lachotzki MD

Beleidsmedewerker erfelijkheidsvraagstukken en perinatale zorg
VSOP, 70 organisaties : voor zeldzame en genetische aandoeningen

Scholingsbijeenkomst NIPT

Disclosure belangen sprekers

(potentiële) belangenverstrengeling	VSOP, circa 75 patiëntenorganisaties, waaronder de Stichting downsyndroom
Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven	
<ul style="list-style-type: none">• Sponsoring of onderzoeksgeld• Honorarium of andere (financiële) vergoeding• Aandeelhouder• Andere relatie, namelijk ...	De VSOP zal een bijdrage leveren aan de TRIDENT 2 studie, onderdeel: “ervaringen van zwangeren”, waarvoor een financiële vergoeding is opgenomen.

NOG MEER INFORMATIE.....



Gezondheidsraad

Het **doel** van prenatale screening is om zwangeren die daar prijs op stellen tijdig te informeren over de **eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen**, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende handelingsopties.

Handelingsopties

- Geen routinisering
- Maatschappelijke acceptatie
- Optimale zorg
- Kwaliteit van leven
- Actuele gebalanceerde informatie

Inhoud

- **Downsyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Ontwikkeling
 - Levensverwachting
 - Communicatie
- **Edwardssyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Levensverwachting
- **Patausyndroom**
 - Meest voorkomende problematiek
 - Levensverwachting

Downsyndroom



Prevalentie

1980-1990: 10

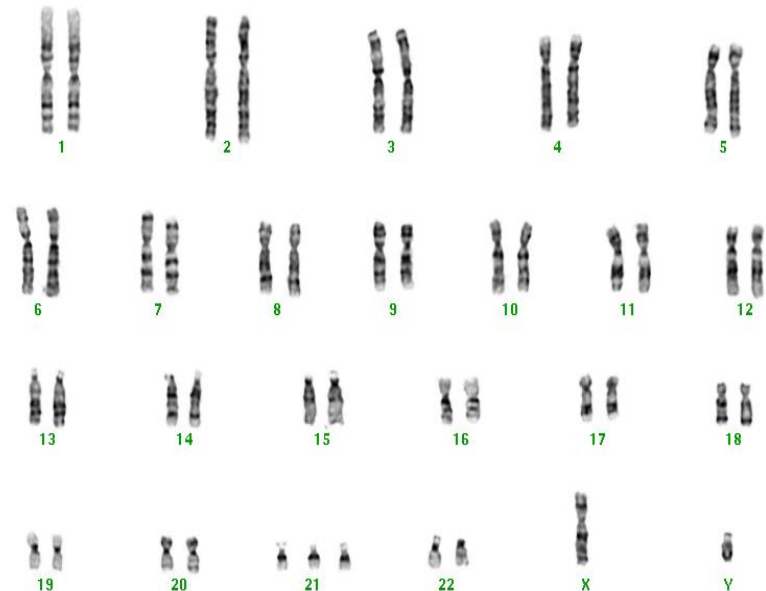
2003-2013: 14

per 10.000 levendgeborenen

240 per jaar/NL

Downsyndroom

- **Trisomie 21:** Meest voorkomende, niet erfelijke vorm (95%)
- **Translocatie:** Meestal een deel van chromosoom 21 en 14 met elkaar verbonden, helft is erfelijk (3.5%)
- **Mozaïek:** Slechts een deel van de lichaamscellen afwijkend, ander deel niet (mildere vorm) (1.5%)



Downsyndroom

Verstandelijke Beperking	Percentage
Licht	20%
Matig	40%
Ernstig	30%
Zeer ernstig	10%

BRON: nog toevoegen

Downsyndroom

	Voorkomen (%)
Aangeboren hartafwijking	44-58
Oogafwijkingen bv congenitaal cataract	38-80
Obstructief slaapapnoesyndroom	57
Piepende ademhaling	30-36
Aangeboren maag-darmafwijkingen	4-10
Schildklierafwijkingen	28-40
Gedragsproblemen	18-38

Downsyndroom

Motoriek

- Motoriek een belangrijke factor voor een achterstand in de ontwikkeling
- Belangrijker dan dementale component
- ‘Wel snappen, maar niet kunnen’
- Motoriek ontwikkelen -> belangrijk aandachtspunt voor de ontwikkeling
- Mijlpalen wel bereikt, maar later

Downsyndroom

Spraaktaalproblemen & woonsituatie

Spraak- en taalproblemen zijn heel specifiek downsyndroom gerelateerd:

- Kortetermijngeheugen zwak
- Orale dyspraxie (een onvermogen om de spraakmusculatuur te programmeren voor de bewuste productie van woorden en/of zinnen)
- Hypotone mondmusculatuur en tong

→ Niet goed praten geeft veel problemen in de ontwikkeling. Taal en spraak heel belangrijk aandachtspunt in de ontwikkelingsbegeleiding, bv via zien van het woord (leren lezen helpt om beter te gaan praten).

Woonsituatie:

- Kinderen met downsyndroom wonen bijna allemaal thuis i.t.t. vroeger
- Bij het ouder worden gaan ze begeleid wonen, niet naar een instelling i.t.t. vroeger

Wat kunnen jongeren met DS als ze 18 jaar zijn?

Onderzoek betreft een populatie die tussen 1992 – 1994 geboren is (n=300).
Van Gameren, 2013



80% van de jongeren kan zelfstandig:

- zich uitkleden
- eten met mes en vork
- zwemmen



60% van de jongeren kan zelfstandig:

- opstaan (aankleden, gezicht wassen, toilet bezoek)
- ontbijt klaarmaken
- drinken pakken
- tafel dekken



40% van de jongeren kan zelfstandig:

- fietsen op een gewone fiets
- een eenvoudig briefje schrijven of lezen
- een eenvoudige optelsom (onder de 10) maken
- iemand opbellen
- schoenveters strikken



20% van de jongeren kan zelfstandig:

- naar een bekend adres gaan
- alleen fietsen op bekende routes
- met begeleiding een maaltijd klaarmaken
- gevaarlijke situaties herkennen

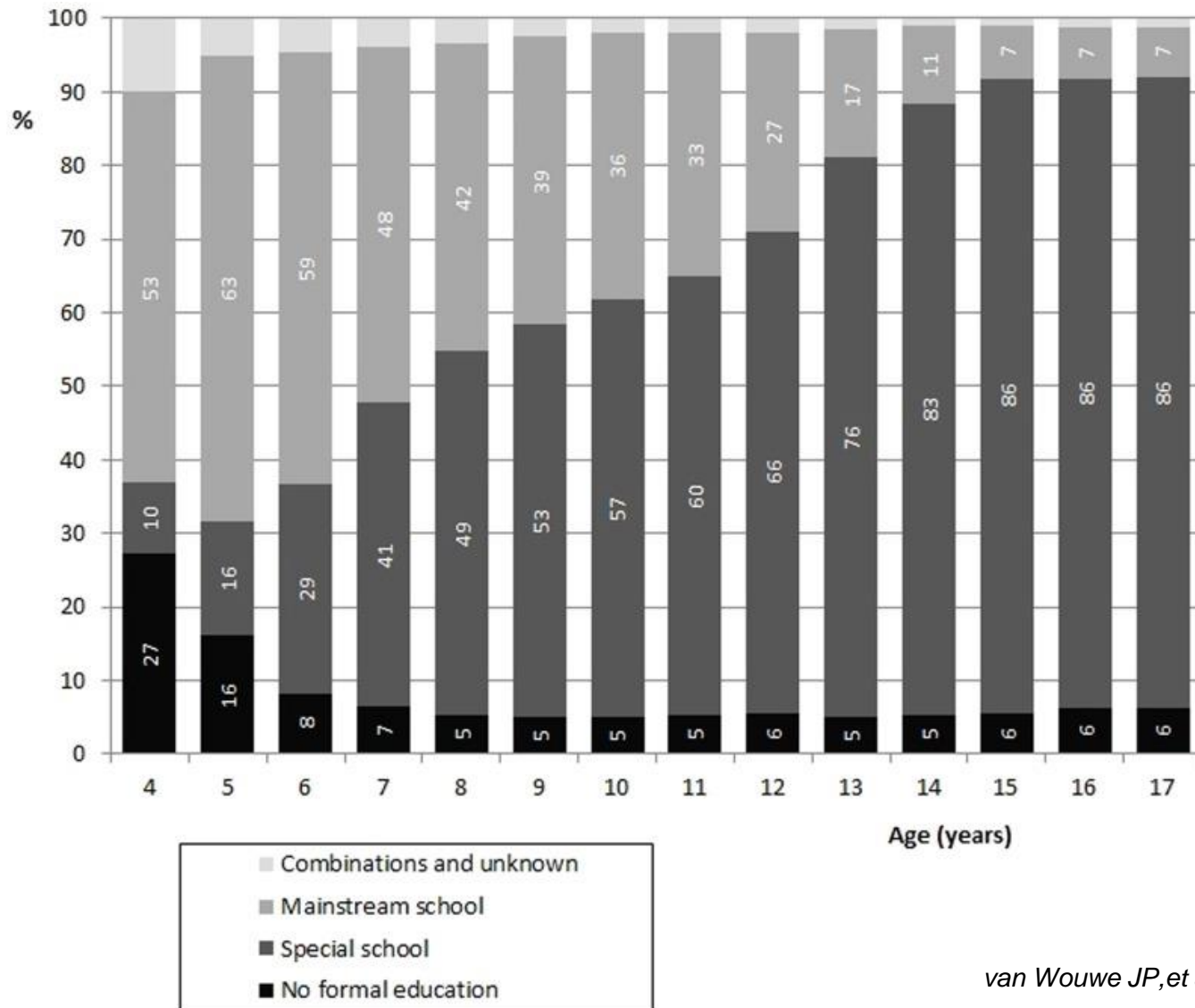


≤ 10% van de jongeren kan zelfstandig:

- een eenvoudige maaltijd koken
- betalen in een winkel
- op tijd zijn (bijv. om 6 uur eten)
- een bekende rit met het openbaar vervoer maken

Schoolsituatie: Nederlands onderzoek kinderen geboren 1992-1994, opgeschreven 2000

Meeste gewoon naar BS, slechts 5 % doet dat niet



Vragenlijst onderzoek per mail: 1961 Ouders/verzorgers, 766 broers/zusters en 283 mensen met DS die lid waren van een DS patiënten organisatie

- Kwaliteit van leven afgelopen decennia sterk toegenomen, voor de groep als geheel
- Medische aandoeningen goed behandeld
- Communicatievaardigheid en leesvaardigheid beter ontwikkeld dan vroeger
- Volwassenen vaker werk
- Meer zeggenschap over hun eigen leven
- Ouders geven na periode van verwerking aan dat leven anders is dan gedacht, maar zeker niet slechter.

Downsyndroom

- Levensverwachting sterk toegenomen
- Door vroege herkenning en aanpak van hartafwijkingen

Leeftijd	Percentage
60 jaar	44%
68 jaar	14%

Downsyndroom

In gesprek met ouders do's en don'ts

- De uitspraken tijdens de geboorte hebben impact op de verwerking en acceptatie (bij ouders)
- Feliciteer ouders altijd eerst met de geboorte van hun kind.
- Voorkom waardeoordelen
- Zorg voor een gebalanceerd perspectief, met zowel de positieve aspecten als de uitdagingen
- De basisinformatie is: er is een kindje geboren dat qua ontwikkeling achter zal lopen

LEVEN MET DOWNSYNDROOM

BROCHURE VOOR (PARA)MEDISCHE EN PEDAGOGISCHE PROFESSIONALS



INHOUD

Wat leest u in deze brochure?	2
Wat kunnen jongeren met Downsyndroom als ze 18 jaar zijn?	3
Hebben jongeren met Downsyndroom meer sociale en gedragsproblemen?	6
Hoe ervaren ouders, broers en zussen een kind met Downsyndroom?	7
Welk onderwijs volgen kinderen met Downsyndroom?	8
Leren kinderen meer op regulier of op speciaal onderwijs?	9
Achtergrondinformatie over Downsyndroom	10
Adressen voor meer informatie	12

Deze brochure is onderdeel van een driedelige reeks. De andere delen zijn 'Leven met Downsyndroom, brochure voor ouders van kinderen met Downsyndroom' en 'Een kind met Downsyndroom, brochure voor zwangeren en hun partners'. Alle brochures zijn te downloaden op www.tno.nl/downsyndroom en www.ertelijkheid.nl.

TNO

Dr.Helma van Gameren TNO

DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler
medisch advies: Michel Weijerman



DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler
medisch advies: Michel Weijerman

-
- Introductie
- Nieren en urinewegen
- Atweersysteem en vaccinaties
- Tanden
- Zenuwstelsel
- Longen en luchtwegen
- Problemen op volwassen leeftijd
- Bewegingsapparaat
- Huid
- Ogen
- Bloed
- Keel neus oren
- Klieren en hormonen
- Maag-darmkanaal en voeding
- Hart

<https://www.cyberpoli.nl>

STICHTING **Down** syndroom

Edwardssyndroom (trisomie 18)

- Zeer kwetsbare gezondheid.
- Zeer ernstige verstandelijke beperking.
- Bij de geboorte groeiachterstand, laag geboortegewicht.
- Klein gezicht met een grote schedel.
- De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig, maar de aard en de ernst verschillen van kind tot kind.
- Jaarlijks wordt ongeveer 1 op de 10.000 kinderen geboren met trisomie 18.

Meer informatie:

http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat_is_downsyndroom/Edwardssyndroom

Edwardssyndroom (trisomie 18)

Meeste kinderen overlijden tijdens de zwangerschap, kort na de geboorte of in het 1e jaar. 1:10/20 ouder dan 1 jaar

Afwijking	Percentage
Congenitale hartafwijking	80%
Centraal zenuwstelsel aandoening	21%
Oesofagus atresie	8%
Schizis	8%

Patausyndroom (trisomie 13)

Meeste kinderen overlijden tijdens de zwangerschap, kort na de geboorte of in het 1e jaar. 1 tot 2 op de 10 ouder dan 1 jaar

- Zeer kwetsbare gezondheid.
- Ernstige verstandelijke beperking.
- Vaak al bij de geboorte groeiachterstand. Laag geboortegewicht.
- De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig maar de aard en ernst verschillen van kind tot kind.
- Jaarlijks wordt ongeveer 1 op de 10.000 kinderen geboren met trisomie 13.

Meer informatie:

http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat_is_downsyndroom/Patausyndroom

Patausyndroom (trisomie 13)

Afwijking	Percentage
Congenitale hartafwijking	57%
Centraal zenuwstelsel aandoening	39%
Oogafwijkingen	30%
Polydactyly	44%
Schizis	45%

Referenties (1)

- Borstlap R, Van Gameren-Oosterom HBM, Lincke C, Weijerman ME, Van Wieringen H, Van Wouwe JP. Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met het Down syndroom. Utrecht: Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2011.
- Coppus A, et al. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. J Intellect Disabil Res 2006;50:768-77.
- Gameren van HBM, Leven met downsyndroom – brochure voor (para)medische en pedagogische professionals , TNO, 2013
- De Groot-van der Mooren MD, Gemke RJ, Cornel MC, Weijerman ME. Neonatal diagnosis of Down syndrome in The Netherlands: suspicion and communication with parents. 2014 J Intellect Disabil Res. Oct;58:953-61
- Maurieke de Groot- vander Mooren (J Intel Disab Research) 2014
- Weijerman ME. Consequences of Down syndrome for patient and family [dissertation]. Amsterdam: Vrije Universiteit, 2011.
- De Walle HE, Cornel MC. Overlevingskansen van kinderen met Downsyndroom in Noord-Nederland, 1981-1991. Tijdschr Kindergeneeskd 1995;63:40-4. .

Referenties (2)

- Skotko B. G., et al (2009b) Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics* 149, 2361–7.
- Springett A, et al. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 European countries, 2000-2011. *Am J Med Genet* 2015 Part A Vol 167, Issue 12 3062-3069
- Vegelin M, Mostart P, Winkler L, Weijerman M. Downsyndroom, alle medische problemen op een rij. Amsterdam: Stichting Artsen voor Kinderen; 2012. <http://downsyndroom.artsenvoorkinderen.nl/>, geraadpleegd augustus 2013.
- Weijerman ME, et al. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: A national study. *J Pediatr* 2008;152:15-9.
- Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice: The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2010;169:1445-52.
- Weijerman M, Broers CJ, Van der Plas. Nieuwe inzichten voor de begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. *Ned Tijdschr Geneeskd* 2013;157:A5330
Weijerman ME. De zorg voor kinderen met downsyndroom. *Huisarts en Wetenschap*. 2013 534-39
- Van Wouwe JP, et al. Mainstream and special school attendance among a Dutch cohort of children with Down Syndrome. *Plos One* 2014 Mar 9 e91737.

Aanbevelingen van de ouders en familieleden

- Respecteer gedurende het hele screeningstraject het doel van deze screening: autonome keuzes en zinvolle handelingsopties.
- Blijf investeren in gebalanceerde informatie en evenwichtige non directieve counseling (inclusief onderzoek).
- Accepteer dat mogelijk niet iedereen bereikt wordt, en doe geen concessies aan de geïnformeerde keuze.
- Voorkom routinisering: simpele en veilige testen kunnen ook tot moeilijke keuzes leiden.
- Een vrije keuze kan alleen in een samenleving met goede condities voor zorg, acceptatie en participatie voor mensen met downssyndroom of een andere aangeboren aandoening.

Vragen?