

Samenvatting

Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom

September 2021

Werkgroep Downsyndroom

Kernredactie

Dr. M.E. Weijerman, kinderarts, NVK
Drs. H. van Wieringen, kinderarts-EAA, NVK
Dr. H.B.M. van Gameren- Oosterom, kinderarts, NVK
Drs. A.M. van Wermeskerken, kinderarts, NVK
Dr. A.M.W. Coppus, arts voor verstandelijk gehandicapten, NVAVG
Drs. R.D. Lamberts, directeur Stichting Downsyndroom

Initiatief

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

In samenwerking met (werkgroep)

Stichting Downsyndroom
Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten

Met ondersteuning van

Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten

Colofon

Deze samenvatting bevat een overzicht van de aanbevelingen vanuit de richtlijn van december 2011, aangevuld met de herschreven richtlijnmodules van september 2021.

Bronnen:

- Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom © december 2011;
- Richtlijnmodules medische begeleiding van kinderen met downsyndroom © september 2021.

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
Mercatorlaan 1200, 3528 BL Utrecht
Tel. 088 282 33 06
nvk@nvk.nl
www.nvk.nl

Inhoudsopgave

Inleiding	3
Overzicht contactmomenten en screeningen	4
Onderdeel A – Begeleiding en sociale aspecten	5
A.1 Diagnostiek, voorlichting en eerste gesprek	5
A.2 Ontwikkeling.....	7
A.3 Gedragsproblemen en psychiatrie	9
A.4 Verstoorde slaap en OSA.....	9
A.5 Kindermishandeling.....	14
A.6 Organisatie van zorg	14
Onderdeel B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde	15
B.1 Gastro-enterologie	15
B.2 Cardiologie.....	15
B.3 Pulmonologie.....	16
B.4 Immunitet.....	17
B.5 Hematologische afwijkingen: transiënte abnormale myelopoïese en leukemie	18
B.6 Endocrinologie.....	18
B.7 Groei	20
B.8 Seksuele voorlichting en anticonceptie.....	21
Onderdeel C – Medische aandachtspunten, andere specialismen	24
C.1 Gezichtsscherpte en oogheelkundige afwijkingen	24
C.2 Keel-, neus- en oorheelkunde	24
C.3 Tandheelkunde.....	26
C.4 Neurologie	27
C.5 Orthopedie	28
C.6 Dermatologie.....	29
C.7 Urologie	30
Afkortingen	32

Inleiding

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

Het exacte aantal kinderen met downsyndroom dat in Nederland geboren wordt is niet bekend. Naar schatting worden er jaarlijks circa 180 kinderen met downsyndroom geboren in Nederland.

Deze richtlijn heeft tot doel handvatten te bieden voor een optimale (para)medische begeleiding door de kinderarts en andere betrokken hulpverleners. Tijdige opsporing en behandeling van bijkomende medische aandoeningen, het faciliteren van een goede cognitieve en motorische ontwikkeling en het begeleiden naar een actieve participatie in de maatschappij zijn de belangrijkste aspecten hierbij. De kinderarts werkt samen met andere medische en paramedische specialisten, zorgverleners in de Jeugdgezondheidszorg, artsen voor verstandelijke gehandicapten, sociaalpedagogische zorgverleners van MEE en de ouderorganisatie Stichting Downsyndroom.

Overzicht contactmomenten en screeningen

Vastgesteld september 2021

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

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

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

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

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

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

Onderdeel A – Begeleiding en sociale aspecten

A.1 Diagnostiek, voorlichting en eerste gesprek

A.1.1 Prenatale voorlichting

Vastgesteld december 2011

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

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

A.1.2. De diagnose na de geboorte

Vastgesteld december 2011

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

- ➞ Gebruik bij verdenking op downsyndroom de kenmerken genoemd in bijlage D.1. Hoe meer kenmerken hoe terechter het vermoeden op downsyndroom.
 - ➞ Laat bij een vermoeden op downsyndroom chromosoomonderzoek verrichten, zodat gezorgd wordt dat de uitslag zo snel mogelijk bekend is.
 - ➞ Bij vaststellen van downsyndroom wordt de diagnose gemeld bij de NSCK.
- Aanvulling vanuit werkgroep september 2021: Deze registratie is komen te vervallen.*

A.1.3 Het meedelen van de diagnose

Vastgesteld december 2011

Het diagnosegesprek komt meestal onverwacht voor de kinderarts en de benodigde kennis is niet altijd paraat. Omdat de manier waarop (het vermoeden van) de diagnose downsyndroom

wordt verteld, veel invloed heeft op ouders, is het belangrijk dat dit zo optimaal mogelijk gebeurt. Het meedelen van (het vermoeden van) de diagnose stelt specifieke eisen aan het gesprek.

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

Tabel 1: Aandachtspunten bij het meedelen van de diagnose downsyndroom

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

A.1.4 De begeleiding aansluitend aan het eerste gesprek

Vastgesteld december 2011

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

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

A.2 Ontwikkeling

A.2.1 Algemene ontwikkeling bij kinderen met downsyndroom

Vastgesteld september 2021

Kinderen met downsyndroom hebben een algehele ontwikkelingsachterstand, variërend van een milde tot (zeer) ernstige beperking.

Wat betreft algehele ontwikkeling is het gemiddelde quotiënt 1,9. Dit wil zeggen dat de gemiddelde ontwikkelingsleeftijd factor 1,9 lager is dan de kalenderleeftijd; bijvoorbeeld een ontwikkelingsleeftijd van 5 jaar bij een kalenderleeftijd van 9,5 jaar.

Het is belangrijk dat ouders weten dat hun kind een ontwikkelingsachterstand heeft die zichtbaarder wordt naarmate het kind ouder wordt. Tegelijkertijd is het belangrijk dat ouders weten dat die achterstand per individu kan verschillen en dat er over het algemeen sprake is van een disharmonisch ontwikkelingsprofiel.

- ➔ Wees bewust van de algehele ontwikkelingsachterstand van kinderen met downsyndroom.
- ➔ Maak ouders attent op de specifieke ontwikkelingsmogelijkheden van hun kind.

A.2.2 Early Intervention

Vastgesteld december 2011

Early Intervention kan belangrijk zijn, omdat de ontwikkeling van een kind met downsyndroom trager en onevenwichtiger verloopt, de kinderen minder actief zijn, minder initiatief tonen, het geleerde niet vanzelfsprekend beklijft en er vaak in mindere mate taakgericht gedrag is. Early

Intervention gericht op ouders en gezin, heeft een positief effect op de vaardigheden van het kind en het zelfvertrouwen en welbevinden van de ouders. Ouders kunnen zeker in de eerste jaren ondersteuning gebruiken, omdat zij moeten wennen aan een kind met een belemmering en adequate opvoedingsvaardigheden moeten ontwikkelen.

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

A.2.3 Fysiotherapie

Vastgesteld december 2011

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

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

A.2.4 Communicatieve ondersteuning

Vastgesteld september 2021

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

De ervaring is dat gebruik van een combinatie van verschillende vormen van communicatieve ondersteuning, bijvoorbeeld in de vorm van Nederlands met gebaren en gebruik van visuele ondersteuning (in de vorm van foto's, picto's en geschreven taal), van groot belang is voor de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met downsyndroom.

- Stimuleer de communicatie van kinderen met downsyndroom door gebruik te maken van verschillende vormen van ondersteunende communicatie. Gebruik een op het kind en zijn communicatiepartners afgestemde (unieke) set van communicatievormen, met behulp van één of meer van de gestandaardiseerde methoden van communicatieve ondersteuning die in Nederland beschikbaar zijn. Denk hierbij aan gesproken taal in combinatie met ondersteunende communicatie zonder hulpmiddelen (zoals gebaren en

lichaamshouding), met non-technische hulpmiddelen (gebruik van verwijzers, geschreven woorden/tekst, pictogrammen of foto's) en met technische hulpmiddelen (zoals spraakknop, spraakcomputer of tablet).

- Stem de keuze voor een bepaalde strategie, communicatievorm of hulpmiddel af op de vaardigheden en mogelijkheden van het kind en zijn belangrijkste communicatiepartners.
- Start bij voorkeur vroeg (< 1 jaar) met logopedische begeleiding voor kinderen met downsyndroom om de spraaktaalontwikkeling en (non-verbale) communicatie te stimuleren. Hierbij gaat de voorkeur uit naar een logopedist, die ervaring heeft met en kennis van kinderen met downsyndroom.
- Wees alert op een gehoor- en/of visusstoornis, aangezien een goed gehoor en visus essentieel is voor de spraaktaalontwikkeling en gebruik van ondersteunende communicatie.

A.2.5 Zindelijkheid

Vastgesteld december 2011

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

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

A.3 Gedragsproblemen en psychiatrie

Vastgesteld december 2011

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

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

A.4 Verstoorde slaap en OSA

A.4.1 Slaappatroon bij kinderen met downsyndroom

Vastgesteld september 2021

Verstoorde slaap kan leiden tot uiteenlopende klachten, zoals concentratieproblemen, gedragsproblemen, vermoeidheid en slaperigheid. Naast gedragsmatige en opvoedingsaspecten zijn hiervoor ook lichamelijke oorzaken aan te wijzen. Er is een sterk vermoeden dat de prevalentie van slaapproblemen verhoogd is bij kinderen met downsyndroom. Voor obstructief slaap apneu (OSA) wordt geschat dat de helft van de kinderen met downsyndroom hiermee te maken krijgt.

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

A.4.2 Behandeling van obstructief slaap apneu (OSA)

Vastgesteld september 2021

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

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

OSA kan behandeld worden middels ATE of nachtelijke CPAP. Ten aanzien van behandeling met CPAP is een belangrijke overweging dat deze alleen effectief kan zijn wanneer deze door kind en familie langdurig worden geaccepteerd en toegepast. Er is in Nederland thans geen expertisecentrum dat zich specifiek toelegt op de diagnostiek en chirurgische behandeling van multilevel luchtwegobstructie bij kinderen met downsyndroom, en er is weinig informatie in de literatuur ten aanzien van het effect ervan op OSA bij downsyndroom.

- Bespreek in het overleg met ouders ATE als eerste behandeloptie bij het vermoeden van OSA:
 - op grond van symptomen van OSA;
 - bij matig tot ernstig OSA (AHI >5/uur) aangetoond met polysomnografie (PSG) en/of ernstige desaturaties bij PSG of oximetrie;
 - bij mild OSA (AHI 1-5/uur) aangetoond met PSG met duidelijke symptomen.

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

- ➔ Bij kinderen met downsyndroom
 - met persisterende matige tot ernstige OSA na ATE; of
 - met milde OSA met blijvende significante symptomen na ATE; of
 - bij wie van ATE werd afgezien
 is overleg over behandeling met CPAP met een ervaren multidisciplinair team danwel een centrum gespecialiseerd in slaapstoornissen bij kinderen geïndiceerd.

A.4.3 Screening op slaapproblemen en OSA

Vastgesteld september 2021

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

- ➔ Maak gebruik van een combinatie van onderzoeken om kinderen met downsyndroom te screenen op mogelijk onderliggend obstructief slaap apneusyndroom (OSA). Doe dit aan de hand van onderstaand screeningsvoorstel:
 - vraag bij ieder regulier follow up consult naar symptomen suggestief voor OSA, in ieder geval;
 - (luid en/of regelmatig) snurken;
 - schokkende of stokkende ademhaling;
 - onrustige slaap;
 - overmatige slaperigheid overdag.
- ➔ Verwijs bij een positieve respons en sterke verdenking op OSA direct naar de KNO-arts, ter overweging van adenotomie en/of tonsillectomie en/of aanvullende behandeling. Verricht een polysomnografie (PSG) indien bij suggestieve symptomen niet wordt overgegaan tot een ingreep.
- ➔ Verricht bij milde verdenking (bijvoorbeeld bij slechts 1 van bovengenoemde symptomen) laagdrempelig een nachtelijk saturatieprofiel.
- ➔ Overweeg in overleg met de ouders een standaard screening op OSA door middel van een nachtelijk saturatieprofiel, tenminste 1x/per 2 jaar. Doe dit vanaf een leeftijd van 1 jaar tot 8 jaar en daarna nog ten minste een keer na inzetten van de puberteit. Doe de meting zo mogelijk buiten een periode met tekenen van een virale infectie.
- ➔ Overweeg bij een saturatieprofiel sterk verdacht voor ernstige OSA (McGill score 3 tot 4, zie tabel 2) rechtstreeks naar de KNO-arts te verwijzen of verricht aanvullend een PSG. Indien adenotonsillectomie al plaatsgevonden heeft, verwijzen naar gespecialiseerd centrum.
- ➔ Bij anderszins afwijkend saturatieprofiel overweeg verwijzing voor PSG:
 - McGill score 2 (zie tabel 2);
 - >4 desaturaties per uur van tenminste 4% (ODI4% >4);
 - langdurige (> 2 minuten) desaturaties <90%;
 - anderszins visueel afwijkend saturatieprofiel.

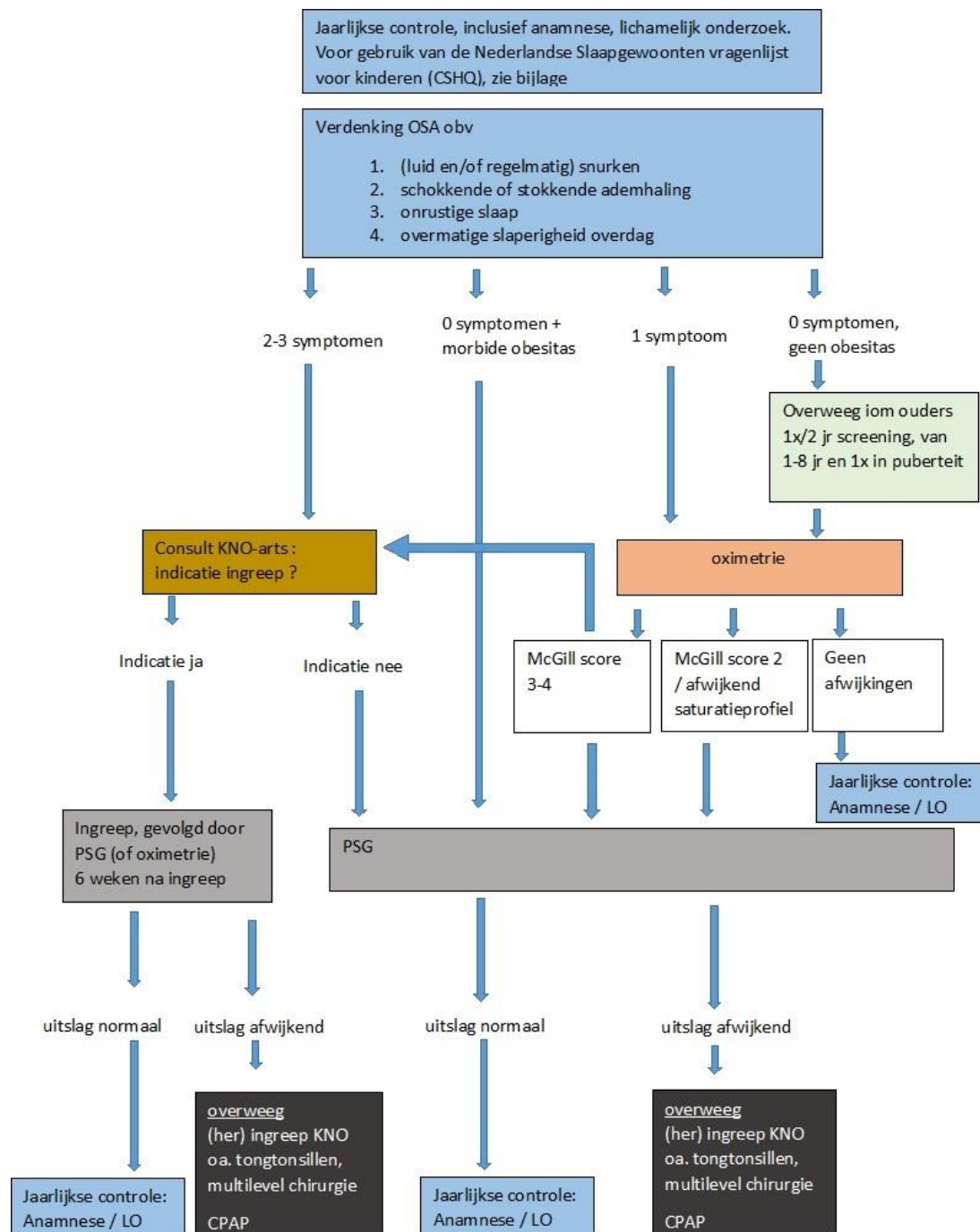
Tabel 2: McGill score beoordeling nachtelijk saturatieprofiel

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

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

- Verricht een polysomnografie (PSG) in de volgende additionele situaties:
 1. na verrichten van ATE in verband met matig/ernstig OSA (ten minste 6 weken na ingreep);
 2. bij het bestaan en/of ernstige toename van (morbide) obesitas;
 3. na opstarten van CPAP-ondersteuning ter controle van het effect.
 Eventueel kan voor punt 1 t/m 3 volstaan worden met een oximetrimeting.
- Heb bij de jaarlijkse anamnese aandacht voor problemen van insomnie, gefragmenteerde slaap en matige slaapefficiëntie, waarbij gebruik gemaakt kan worden van de voor kinderen gevalideerde slaapgewoonten vragenlijst (CSHQ), eventueel tezamen met actigrafie. Start zonodig gedragsgerichte en/of pedagogische interventies.

Stroomschema: Kind met downsyndroom en verdenking OSA



A.5 Kindermishandeling

Vastgesteld december 2011

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

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

A.6 Organisatie van zorg

Vastgesteld september 2021

Kinderen met downsyndroom hebben levenslang periodieke medische zorg nodig. Een deel van de zorg heeft een preventief karakter.

In Nederland zijn speciaal voor kinderen met downsyndroom de zogenaamde downteams of downpoli's opgericht. Het hoofddoel van deze teams is, door het in multidisciplinair verband aanbieden van medische en paramedische deskundigheid, de lichamelijke conditie van kinderen met downsyndroom te verbeteren en daarmee de voorwaarden te scheppen voor een optimale ontwikkeling. Belangrijk aspect van deze teams is een geïntegreerde en gestructureerde communicatie naar zowel ouders als alle andere zorgverleners

Systematische primaire preventie (individueel en collectief niveau) is een specifieke taak voor de jeugdgezondheidszorg. Ook voor kinderen met downsyndroom is het van belang door de JGZ gevolgd te worden.

- Bied zorg voor kinderen met downsyndroom in gecoördineerd verband aan, bij voorkeur in een multidisciplinair team (downpoli of downteam), met een minimale frequentie van 1x per jaar tot de leeftijd van 10 jaar, en daarna 1x per 2 jaar.

Onderdeel B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde

B.1 Gastro-enterologie

B.1.1 Algemene gastro-enterologie

Vastgesteld december 2011

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

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

B.1.2 Coeliakie

Vastgesteld december 2011

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

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

B.2 Cardiologie

Vastgesteld december 2011

Aangeboren hartafwijkingen komen bij ongeveer de helft van de pasgeborenen met downsyndroom voor (43-58%). Meestal betreft het een AVSD of VSD. Door de vroege diagnosticering, de verbeterde resultaten van de hartoperaties bij kinderen met het

downsyndroom en de klinische zorg eromheen, is de eerstejaars mortaliteit (die vooral door de aangeboren hartafwijkingen werd beïnvloed) van kinderen met downsyndroom aanmerkelijk gedaald. Operatieve correctie van de meest ernstige aangeboren hartafwijkingen, gebeurt bij voorkeur in het eerste levensjaar.

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

B.3 Pulmonologie

B.3.1 Algemene pulmonologie

Vastgesteld december 2011

Respiratoire problemen zijn verantwoordelijk voor het grootste deel van de morbiditeit en ziekenhuisopnames bij kinderen met downsyndroom. Belangrijke downsyndroom specifieke afwijkingen aan de luchtwegen zijn vooral de anatomische onderste luchtweg afwijkingen en deze staan niet altijd klinisch op de voorgrond.

- ➔ Extra aandacht dient besteed te worden aan respiratoire problemen.

B.3.2 RSV-immunoprofylaxe met palivizumab

Vastgesteld september 2021

Kinderen met downsyndroom, met en zonder een congenitale hartafwijking, zijn vatbaarder voor RSV-infecties en lopen significant meer kans op een ernstiger beloop hiervan.

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

B.3.3 Antibiotica profylaxe voor recidiverende luchtweginfecties

Vastgesteld september 2021

Gedurende de eerste 5 levensjaren krijgen 15 tot 20% van de kinderen met downsyndroom terugkerende luchtweginfecties (meer dan 6 tot 8 episodes per jaar). Het effect van antibiotica profylaxe ter voorkoming van luchtweginfecties bij kinderen met downsyndroom is onbekend.

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

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

- onderliggende KNO-pathologie is uitgesloten;

- het ontbreken van bewijs en de mogelijk optredende bijwerkingen expliciet met de ouders worden besproken;
- het effect na 4-6 weken wordt geëvalueerd. Behandeling wordt gestaakt indien het gewenste effect niet is bereikt;
- dit bij voorkeur voor de winterperiode is, gezien er dan de hoogste infectiedruk is. De behandeling van voorkeur is cotrimoxazol.

B.4 Immunititeit

B.4.1 Immuunsysteem – (patho)fysiologie

Vastgesteld december 2011

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

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

B.4.2 Vaccinaties

Vastgesteld december 2011

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

- ➔ Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn, verdient het aanbeveling hetzelfde vaccinatiebeleid te hanteren als in de algemene bevolking, met uitzondering van vaccinatie voor HBV, die al sinds 1999 aan alle kinderen met downsyndroom wordt aangeboden in het Rijksvaccinatieprogramma.
Aanvulling vanuit werkgroep september 2021: Vaccinatie tegen hepatitis B is in 2011 toegevoegd aan het Rijksvaccinatieprogramma voor alle kinderen.
- ➔ Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn, verdient het geen aanbeveling routinematig de bereikte titer na vaccinatie voor HBV te bepalen.

B.4.3 Aan het immuunsysteem gerelateerde ziektebeelden

Vastgesteld december 2011

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

- Zolang geen verdere gegevens beschikbaar zijn, verdient het aanbeveling bij downsyndroom hetzelfde beleid bij het voorkomen respectievelijk behandelen van infecties te hanteren als in de algemene bevolking.
Aanvulling vanuit werkgroep september 2021: Deze aanbeveling komt te vervallen en is vervangen door de aanbevelingen van module B.3.3.
- Het is zinvol extra alert te zijn op (de ernst van) infecties, auto-immuunziekten en hematologisch-maligniteiten.

B.5 Hematologische afwijkingen: transiënte abnormale myelopoïese en leukemie

Vastgesteld september 2021

Kinderen met downsyndroom hebben een verhoogde kans op leukemie, zowel ALL als AML. Daarnaast komt in 5 tot 30% een transiënte abnormale myelopoïese (TAM) voor die bij een deel van de kinderen symptomatisch is en behandeling met cytarabine behoeft. GATA1 mutaties in het bloed in de neonatale periode geven een verhoogd risico op het ontwikkelen van ML-DS voor de leeftijd van 5 jaar. Leukemie bij downsyndroom verschilt van de sporadische ALL en AML die voorkomen bij kinderen zonder downsyndroom.

- Er is geen consensus over het bepalen van het bloedbeeld. Overweeg een bloedbeeld met differentiatie, in het eigen ziekenhuis, op dag 0 tot 28 (bij voorkeur dag 3 tot 8) na de geboorte om te screenen op TAM bij kinderen met downsyndroom. Een alternatief is bij symptomen het bloedbeeld te controleren.
- Elke neonaat met een percentage blasten >10%, leucocytose $>26 \times 10^9/L$ en/of klinisch beeld suggestief voor TAM moet worden overlegd met het Prinses Maxima centrum voor kinderoncologie voor diagnostiek en beoordeling of er een behandelingsindicatie bestaat.

Een GATA1 mutatie bevestigt de diagnose TAM. Bij afwezigheid van de GATA1 mutatie is er geen sprake van TAM en geen verhoogd risico op het later krijgen van ML-DS.

Als er blasten <10% gevonden worden kan afgewacht worden indien het kind klinisch geen tekenen van TAM heeft. Geadviseerd wordt om het bloedbeeld te vervolgen.
- Bespreek met ouders op een rustig moment het verhoogde risico op leukemie bij downsyndroom. Er is een mogelijkheid om te screenen op een verhoogde kans op myeloïde leukemie door middel van GATA1 mutatie bepaling, maar vooralsnog is er geen evidentie dat dit onderkenning van het ontstaan van myeloïde leukemie en de behandeling ervan verbetert; nadeel van screening is de zorg die een positieve uitslag kan opleveren voor relatief veel ouders ten opzichte van de werkelijke incidentie van myeloïde leukemie. Een ALL heeft geen relatie met de GATA1 mutatie.
- Heb aandacht voor symptomen van leukemie (AML-ALL) gezien het verhoogde risico op het ontwikkelen van zowel AML (<5 jaar) als ALL op de kinderleeftijd bij downsyndroom.

B.6 Endocrinologie

B.6.1 Schilddklierafwijkingen

Vastgesteld september 2021

Schildklierafwijkingen bij downsyndroom komen vaak voor, zowel congenitale hypothyreoïdie als verworven *hypo*- en *hyper*thyreoïdie. Een deel wordt verklaard door auto-immuniteit, organificatie stoornis en/of schildklier hypoplasie of andere aanlegstoornis.

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

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

- Verricht screenend laboratoriumonderzoek op afwijkende schildklierfunctie bij kinderen met downsyndroom:
 - in de 1e levensmaand (buiten de hielprik om) op de leeftijd van 6 maanden en leeftijd van 1 jaar
 - vanaf de leeftijd van 1 jaar: jaarlijks (indien geen behandeling met thyroxine plaatsvindt)
 - bepaal bij reguliere screening: TSH en vrij T4
 - herhaal laboratoriumonderzoek indien afwijkend en overwogen wordt behandeling te starten
 - bepaal bij herhaling laboratoriumonderzoek, naast TSH en vrij T4 ook anti-TPO en eventueel anti-TG antistoffen; in overleg met ouders en patiënt bepalen welke afname methode de voorkeur heeft (capillair of veneus). De keuze hangt af van voorkeur patiënt en ouders en of voldoende materiaal kan worden afgenomen voor alle gewenste bepalingen door middel van capillaire bloedafname.
- Indien sprake van TSH 5 tot 10, vrij T4 binnen referentiewaarde:
 - Behandeling wordt niet standaard aanbevolen.
 - Geef een behandeling bij klachten passend bij hypothyreoïdie.
 - Overweeg behandeling in overleg met ouders, waarbij men bespreekt dat er onvoldoende onderbouwing vanuit de literatuur gegeven kan worden voor een solide behandelingsadvies. Theoretisch zou het gebruik van thyroxine bij een persisterende subklinische hypothyreoïdie een positief effect kunnen hebben op groei of ontwikkeling, alhoewel de effecten waarschijnlijk klein zijn. Er zijn geen aanwijzingen voor bijwerkingen van thyroxine indien optimaal gedoseerd*, behoudens mogelijk voorbijgaande klachten in de eerste weken na start behandeling. Enkele jaren na start behandeling kan overwogen worden om thyroxine af te bouwen dan wel te staken (onafhankelijk van de leeftijd).

* Voor begindoseringen: zie Kinderformularium. Echter, de ervaring van de werkgroep is, dat kinderen met downsyndroom vaak een lagere dosering schildkliermedicatie nodig hebben. Goede monitoring is van belang.
- Indien sprake van TSH > 10, vrij T4 binnen referentiewaarde:

- Start behandeling met thyroxine. Enkele jaren na start behandeling kan overwogen worden om thyroxine af te bouwen dan wel te staken op geleide van laboratoriumwaarden (onafhankelijk van de leeftijd).
 - Herhaal altijd laboratoriumonderzoek voordat je behandeling start op bovenstaande indicaties omdat de waarde van TSH fluctueert. Als TSH bij deze herhaling < 5 is, handel naar eigen inzicht.
- ➔ Indien gekozen wordt om te behandelen: behandel zoals manifeste hypothyreodie volgens richtlijnen hypothyreodie bij kinderen zonder downsyndroom.

B.6.2 Diabetes Mellitus

Vastgesteld december 2011

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

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

B.7 Groei

B.7.1 Groeipatroon

Vastgesteld december 2011

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

- ➔ Regelmatig wordt door de arts (kinderarts én jeugdarts) lengte en gewicht gemeten, en tot de leeftijd van 15 maanden ook de hoofdomtrek. De metingen worden uitgezet en beoordeeld op de specifieke groeidiagrammen voor kinderen met downsyndroom, zie bijlage D.3 Groeidiagrammen (TNO, 2010; verkrijgbaar via www.tno.nl/groei).
- ➔ Voor elk kind met downsyndroom zal de specifieke Target Height berekend worden, zie tabel 3.

Tabel 3: Formules van de Target Height (TH) voor jongens en meisjes met downsyndroom (DS)

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

B.7.2 Energiebehoefte

Vastgesteld september 2021

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

- Screen minimaal één keer per jaar op ondergewicht en overgewicht bij kinderen met downsyndroom.
- Begeleid en beoordeel de techniek van drinken en eten en het voedingspatroon in de eerste jaren, zo nodig samen met logopedie en diëtetiek om ondervoeding te voorkomen. Hierbij gaat de voorkeur uit naar een logopedist en/of diëtist, die ervaring heeft met en kennis van kinderen met downsyndroom
- Begeleid, zo nodig met diëtetiek, de ouders/begeleiders en het kind vanaf de kleuterleeftijd in het kiezen van gezonde voeding om het risico op obesitas te verkleinen
- Stimuleer voldoende beweging, zo nodig met professionele begeleiding. Zie ook richtlijn voor gezonde beweging, o.a. [Beweegrichtlijnen 2017 | Advies | Gezondheidsraad](#).

B.8 Seksuele voorlichting en anticonceptie

B.8.1 Vruchtbaarheid

Vastgesteld september 2021

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

Jongens zijn waarschijnlijk sterk verminderd vruchtbaar. De oorzaak hiervan is niet duidelijk. Er is sprake van frequent voorkomen hypergonadotroop normogonadisme en mogelijk ook verminderde spermatogenese.

- Bespreek met kinderen en hun begeleiders dat de ontwikkeling van puberteit en menstruatie bij mensen met downsyndroom niet anders is dan in de algemene populatie.
- Bespreek met begeleiders en zo mogelijk mensen met downsyndroom, op voor hen passend niveau, dat mannen sterk verminderd vruchtbaar lijken te zijn en vrouwen minder vruchtbaar. We kunnen niet voorspellen of iemand al dan niet vruchtbaar is.
- Beoordeel samen met begeleiders wat de kansen zijn op zwangerschap en de noodzaak om dit te voorkomen. Hierbij mag voorlichting ter voorkoming van geslachtsziekten niet ontbreken.
- Geef een, op niveau, aangeboden voorlichting over lichaamsbeleving, seksualiteit, intimiteit en relaties. Gezien de kwetsbaarheid ten aanzien van seksueel misbruik is het trainen van de weerbaarheid in deze aan te raden. Nuttige websites zijn vermeld in onderstaande tabel 4.

Tabel 4: Nuttige adressen voor voorlichting over seksualiteit aan verstandelijk gehandicapten; voor ouders, kinderen en zorgverleners

Begrensde liefde/Rutgers+ movisie	www.begrensdeliefde.nl
MEE Nederland	www.mee.nl
Stichting Klos media	lieflijvenleven.nl Audiovisuele informatie voor mensen met een verstandelijke beperking over relaties en seksualiteit.
COC	zonderstempel.coc.nl Een website van en voor LHBTI's met een verstandelijke beperking.
ABCDate	abcdate.nl Dating site voor mensen met een beperking.
Expertise bureau Helse liefde	www.helseliefde.nl Biedt advies en eerste ondersteuning aan ouders, verzorgers en professionals bij de meest uiteenlopende zaken die met loverboyproblemen en de gevolgen daarvan te maken hebben.
Rutgers	www.zanzu.nl Algemene informatie over relaties, anticonceptie en seksualiteit.
Soa Aids Nederland, Rutgers, de GGD/Centra voor Seksuele Gezondheid en RIVM	sense.info Algemene informatie over relaties en seksualiteit
Stichting Stras	www.meerdanliefde.nl Eenvoudige informatie over relaties, seksualiteit en weerbaarheid voor mensen met een verstandelijke beperking.
Nederlands Centrum Jeugdgezondheid (NCJ)	Richtlijn Seksuele ontwikkeling (2014)

B.8.2 Anticonceptie

Vastgesteld september 2021

Het niet kunnen omgaan met de noodzakelijke menstruatiehygiëne en voorkómen van zwangerschap, kunnen reden zijn te kiezen voor anticonceptie. Ook het voorkomen van het premenstrueel syndroom, of het cyclisch voorkomen van epilepsie en/of gedragsproblemen kunnen aanleiding zijn tot het voorschrijven van hormonale anticonceptiva bij vrouwen met downsyndroom. Bij een verzoek tot sterilisatie is het beoordelen van de wilsbekwaamheid van de jongere een belangrijke stap in het verwijzingsproces.

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

- Bij vrouwen gaat de voorkeur voor anticonceptie uit naar de volgende methoden, in volgorde van wenselijkheid (afhankelijk van mogelijke contra-indicaties, bijvoorbeeld: anti-epileptica):
 - orale anticonceptie
 - hormoonstaafje
 - LNG-IUS 20 (Mirena®)
 - endometriumablatie en sterilisatie (NovaSure®)
 - sterilisatie (geen cyclusregulatie)

Wegens het ongunstige bijwerkingsprofiel en de hoge dosering medroxyprogesteronacetaat moet Depot-Provera® worden ontraden.
- Bij mannen is er zeer waarschijnlijk een sterk verminderde vruchtbaarheid. Er wordt geadviseerd om, samen met de jongere en ouders/verzorgers, te bespreken wat de kansen zijn op zwangerschap en de noodzaak om dit te voorkomen.
- Volg de procedures in het Stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie mensen met een verstandelijke handicap 2001 tot 2011. Een korte samenvatting hiervan staat in tabel 5.

Tabel 5: Procedure zoals geadviseerd door Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport waarbij altijd de toestemming van een multidisciplinair team noodzakelijk is (Stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie mensen met een verstandelijke handicap 2002-2011)

- De kinderarts beoordeelt de (ten dele) wilsbekwaamheid van de jongere in gesprek met ouder/vertegenwoordigers en kind.
- De kinderarts schat de wenselijkheid in van een sterilisatie, hierbij wordt rekening gehouden met de adviezen zoals geformuleerd door de Gezondheidsraad (Gezondheidsraad 2002). Sterilisatie zal onder de 18 jaar alleen plaatsvinden indien dit nadrukkelijk geïndiceerd is.
- De kinderarts verwijst eventueel voor nadere beoordeling naar een AVG (voor adressen zie website: nvavg.nl).
- Aangezien naast de toestemming van ouders of wettelijk vertegenwoordigers ook een verklaring van een multidisciplinair zorgverleningsteam nodig is, zal gevraagd worden aan de ouders hiervoor contact op te nemen met de school. Aan de schoolleider en pedagoog of psycholoog van school wordt gevraagd een verklaring te ondertekenen van geen bezwaar tegen sterilisatie.
- Bij verwijzing naar gynaecoloog of uroloog worden medische en psychosociale gegevens bijgevoegd. In deze rapportage moet de mening van de psycholoog of de pedagoog en de schoolleiding afzonderlijk tot uiting worden gebracht (zie ook stappenplan indicatiestelling en uitvoering sterilisatie).

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

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

Onderdeel C – Medische aandachtspunten, andere specialismen

C.1 Gezichtsscherpte en oogheeskundige afwijkingen

Vastgesteld december 2011

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

- Volg het algemene verwijsschema voor preventieve controles (zie tabel 6).
- Verwijs tussentijds bij nieuwe visusklachten, strabismus en/of nystagmus direct naar de orthoptist of oogarts.
- Voor non-verbale onderzoeksmethoden of algemeen oogheeskundig onderzoek kan altijd rechtstreeks verwezen worden naar een regionale instelling voor blinden en slechtzienden. Hier beschikt men over teams die gespecialiseerd zijn in onderzoek bij kinderen met een verstandelijke en/of meervoudige beperking.
- Corrigeer zo goed mogelijk de refractieafwijking voor veraf en nabij.
- Wijs ouders op het belang van schoonhouden van ooglidranden om wrijven te voorkomen in verband met schade aan het oog.
- Informeer de ouders over de minder goede gezichtsscherpte, verlaagde contrastgevoeligheid en minder goede accommodatie. Hiermee dient zo nodig wat betreft de “leeromgeving” rekening gehouden te worden (materiaal uitvergroten, zorgen voor goed contrast, boek met platen dichterbij houden bijvoorbeeld tijdens kringgesprek).

Tabel 6: Schema voor preventieve oogheeskundige controles bij downsyndroom

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

C.2 Keel-, neus- en oorheeskunde

C.2.1 Gehoorscreening

Vastgesteld december 2011

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

- Kinderen met downsyndroom krijgen tot de leeftijd van 5 jaar *minimaal* 1 keer per jaar controle door de KNO-arts en een gehoortest afgestemd op de ontwikkelingsleeftijd; 2 keer per jaar wordt aangeraden. Na de leeftijd van 5 jaar vindt *minimaal* elke 2 jaar controle door de KNO-arts plaats en wordt een gehoortest uitgevoerd; 1 keer per jaar wordt aangeraden. In beginsel zal de gehoortest bestaan uit herhaling van de OAE. Wanneer bij de neonatale gehoorscreening geen voldoende gehoor kan worden aangetoond aan beide oren dient een kind verwezen te worden naar een audiologisch centrum.
- Vrije veldaudiometrie kan verricht worden bij een ontwikkelingsleeftijd van 7-15 maanden, speldaudiometrie en spraaudiometrie vanaf een verbale ontwikkelingsleeftijd van respectievelijk 2 en 3 jaar.
- De KNO-arts dient speciale aandacht te hebben voor:
 - Vernauwde uitwendige hoorgangen met cerumen impactie. Aanwezig cerumen dient verwijderd te worden.
 - Otitis media met effusie.
 - Recidiverende otitis media.
 - Bij persisterend gehoorverlies dient een interventie aangeboden te worden.
- Het is essentieel dat de gehoorscreening wordt uitgevoerd door iemand met ervaring met het meten van het gehoor bij kinderen met een verstandelijke handicap. Er moeten lokaal afspraken zijn gemaakt over de taakverdeling tussen de KNO-arts en het audiologisch centrum. De begeleiding voor oorproblemen wordt verricht door een KNO-arts die ervaring heeft met downsyndroom.

C.2.2 Middenoordrainage voor OME

Vastgesteld december 2011

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

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

C.2.3 Obstructief slaap apneu syndroom

Deze module is vervangen door de module A.4; vastgesteld september 2021

C.3 Tandheelkunde

C.3.1 Afwijkingen van het aangezicht en de mondmusculatuur

Vastgesteld december 2011

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

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

C.3.2 Afwijkingen aan de tanden en vertraagde eruptie

Vastgesteld december 2011

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

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

kan het een overweging zijn om een tandarts-gehandicapten zorg en/of tandarts-pedodontoloog in de zorg te betrekken.

C.3.3 Gebitsverzorging

Vastgesteld december 2011

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

- Blootliggend dentine veroorzaakt door erosies dient tijdig afgedekt te worden met composiet.
- Doordat kinderen met downsyndroom behoren tot een parodontale risicogroep, dient een goede mondhygiëne op zeer jonge leeftijd te worden aangeleerd. Een elektrische tandenborstel verdient de voorkeur.
- Na het 13^{de} jaar dient extra aandacht te worden besteed aan tandvleesontstekingen. Plaque beheersing is uitermate belangrijk; 3 maandelijks controleafspraken bij een mondhygiënist kunnen de parodontitis met scaling en rootplaning beperken.
- Elementen met de langste wortels dienen zo mogelijk behouden te worden, als er om orthodontische redenen extracties nodig zijn. Bij orthodontische behandeling wordt beoogd de elementen zoveel mogelijk midden in het bot te laten migreren, zodat er minder risico voor gingivarecessies ontstaat.
- Melkelementen in het front hebben een infauste prognose en zullen vrijwel altijd verloren gaan. Het verdient aanbeveling om eruptie van de geïmpacteerte blijvende elementen te bewerkstelligen.

C.3.4 Bruxisme

Vastgesteld december 2011

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

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

C.4 Neurologie

Vastgesteld december 2011

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

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

C.5 Orthopedie

C.5.1 Orthopedische screening bij kinderen met downsyndroom

Vastgesteld september 2021

Orthopedische afwijkingen komen bij kinderen met downsyndroom frequent voor en kunnen discomfort, bewegingsbeperkingen en functieverlies geven.

- Wees alert op symptomen van het bewegingsapparaat en controleer dat jaarlijks. Roep zo nodig hulp in van deskundigen, zoals een (kinder)fysiotherapeut, een kinderorthopedisch chirurg of een kinderrevalidatiearts, bij voorkeur met expertise op het gebied van downsyndroom.
- Wees alert op symptomen van **arthropathie** (zwellen, pijn en vermindering van activiteit van gewrichten), met name voorkomend in de metacarpophalangeale gewrichten, in de cervicale wervelkolom, heupen, patellofemorale gewrichten en enkels.
- Wees alert op symptomen van **atlantoaxiale instabiliteit en CO-C1 instabiliteit**: nekpijn, gevoelsstoornissen, incontinentie voor urine, verminderde tolerantie voor activiteiten, verandering in het looppatroon of verlies van mobiliteit; en bijpassende afwijkingen bij lichamelijk onderzoek: breedbasisch lopen, afwijkende nekpositie, verminderde nekbewegingen, hyperreflexie, Babinski reflexen, clonus van de triceps surae of zwakte
- Bij een vermoeden op **scoliose** bij een positieve buktest, vraag x-scoliose staand aan en verwijz laagdrempelig naar de kinderorthopedisch chirurg.
- Screening van de **heupen**: dit onderzoek wordt belangrijk vanaf de leeftijd dat kinderen met downsyndroom gaan lopen
 - Dit is het moment van de 1e röntgenfoto van het bekken in voor-achterwaartse richting in belaste toestand om de uitgangswaarde vast te leggen.
 - Maak laagdrempelig een röntgenfoto van de heupen
 - Bij enige twijfel over instabiliteit, vermindering van activiteitsniveau en in ieder geval bij afwijkende radiologische bevindingen, verwijzen naar een kinderorthopedisch chirurg met expertise op het gebied van downsyndroom.
- Wees alert op **epifysiolysis capitis femoris**.
 - Bij enig vermoeden vraag röntgenfoto's van het bekken in voor-achterwaartse richting en de heupen in Lauenstein aan bij afwijkingen in het looppatroon en verminderd belasten.

- Bij verdenking directe consultatie van een kinderorthopedisch chirurg
- Controleer de schildklierfunctie bij bewezen epifysiolyse capitis femoris
- ➔ Wees alert op **overbeweeglijkheid van de patellae** en **valgus deformiteit** van de benen (X-benen).
- ➔ Wees alert op **voetstandsafwijkingen**, zoals de pes planovalgus, metatarsus primus varus en hallux valgus.

C.5.2 Behandeling van orthopedische afwijkingen

Vastgesteld september 2021

Behandeling van orthopedische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom moet vaak specifiek gericht zijn op de afwijkingen gerelateerd aan het downsyndroom, o.a. door de andere anatomische verhoudingen die zij hebben en vaak meervoudige problematiek.

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

C.6 Dermatologie

Vastgesteld december 2011

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

- ➔ Wees, vooral vanaf de puberteit, alert op huid- en haarafwijkingen. Verwijs laagdrempelig naar de dermatoloog om waar mogelijk aanvullend onderzoek te verrichten om de juiste diagnose te stellen en adequate therapie in te zetten.

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

C.7 Urologie

C.7.1 Urologische en nefrologische afwijkingen

Vastgesteld september 2021

De gemiddelde prevalentie van congenitale nefrologische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom is 2%. Deze worden grotendeels bij het structureel echoscopisch onderzoek (SEO) bij 20 weken zwangerschap opgespoord of bij lichamelijk onderzoek gedetecteerd (niet scrotale testis en hypospadie/epispadie).

- Wees alert op nefrologische en urologische afwijkingen bij kinderen met downsyndroom gezien deze vaker voorkomen.
- Beoordeel bij alle jongens met downsyndroom of er sprake is van niet scrotale testis en/of hypospadie/epispadie. Behandeling dient plaats te vinden volgens richtlijnen geldend in de algehele populatie.

C.7.2 Microlithiasis-screening bij kinderen met downsyndroom

Vastgesteld september 2021

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

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

Afkortingen

AHI	Apnoe-hypopnoe-index
ALL	Acute lymfatische leukemie
AML	Acute myeloïde leukemie
ATE	Adenotonsillectomie
AVG	Arts voor verstandelijk gehandicapten
AVSD	Atrioventriculair septumdefect
BAHA	Bone anchored hearing aid (botverankerd hoortoestel)
BMI	Body mass index
BVK	Basismotorische vaardigheden van kinderen met downsyndroom
CPAP	Continuous positive airway pressure
DM I	Diabetes mellitus type I
DM II	Diabetes mellitus type II
DS	Downsyndroom
EAA	Erfelijke en aangeboren aandoeningen
HBV	Hepatitis B virus
JGZ	Jeugdgezondheidszorg
KNO	Keel-, neus-, en oorproblemen
ML-DS	Myeloid leukemia in children with Down syndrome
MOB	Trommelvliesbuisjes (middenoorbeluchtingsbuisjes)
NSCK	Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde
NVAVG	Nederlandse Vereniging voor Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
OAE	Oto-akoestische emissie
OME	Otitis media met effusie
OSA	Obstructief slaap apneu
PSG	Polysomnografie
RSV	Respiratoir syncytieelvirus
TAM	Transiënte abnormale myelopoïese
VSD	Ventrikel septum defect