

# **Webinar**

# **Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom**

## **Revisie 2021**

### **Programma**

**19.00u: What's new**

*Helma van Gameren*

**19.30u: Obstructief slaapapneu**

*Hester van Wieringen en Daan Caudri*

**20.00u: Seksualiteit en sterilisatie**

*Concetta Salvatore*



**Webinar**  
**Medische begeleiding van**  
**kinderen met downsyndroom**  
**Revisie 2021**

**What's new**

*Helma van Gameren*  
*kinderarts*





# Richtlijn downsyndroom (NVK)

- 1988: 1<sup>e</sup> leidraad
- 2011: een update
- 2021: revisie van 18 modules

**Een update van de multidisciplinaire  
richtlijn voor de medische  
begeleiding van kinderen met  
Downsyndroom**

---

December 2011

---

Medische begeleiding van  
kinderen met downsyndroom

---

September 2021



# Inhoud richtlijn

- Overzicht contactmomenten en screeningen
- A – Begeleiding en sociale aspecten
- B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde
- C – Medische aandachtspunten, andere specialismen

## Inhoudsopgave

|                                                                                    |           |
|------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| Inleiding .....                                                                    | 3         |
| Overzicht contactmomenten en screeningen .....                                     | 4         |
| <b>Onderdeel A – Begeleiding en sociale aspecten .....</b>                         | <b>5</b>  |
| 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        |
| <b>Onderdeel B – Medische aandachtspunten, kindergeneeskunde .....</b>             | <b>15</b> |
| 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        |
| <b>Onderdeel C – Medische aandachtspunten, andere specialismen .....</b>           | <b>24</b> |
| 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        |
| <b>Afkortingen .....</b>                                                           | <b>32</b> |



# Richtlijn online

- [Richtlijn database](#)
- [NVK website](#)

## Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom

Initiatief: NVK Aantal modules: 48

[+ VOLGEN](#)

[Bijlagen](#) [Download richtlijn](#)

### Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom

Zoeken binnen deze richtlijn

Alles openklappen

1. Startpagina - Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom
2. Onderdeel A - Begeleiding

### Startpagina - Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom

Beeoordeeld: 10-11-2021

| Wat is nieuw?                                                                                            | Publicatiedatum |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| <a href="#">Startpagina - Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom</a>                         | 17-11-2021      |
| <a href="#">Onderdeel A - Begeleiding van kinderen met downsyndroom</a>                                  | 17-11-2021      |
| <a href="#">Onderdeel B - Medische aandachtspunten (kindergeneeskunde) bij kinderen met downsyndroom</a> | 17-11-2021      |
| <a href="#">Onderdeel C - Medische aandachtspunten (andere specialismen) bij kinderen met</a>            | 17-11-2021      |

NVK Richtlijn | laatst update: 10 nov 2021

## Downsyndroom, medische begeleiding van kinderen met

✓ Algemene informatie

Snel naar

Documenten

[Samenvatting Richtlijn Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom](#)



# Revisie 18 modules

- Algemene ontwikkeling
- Spraaktaalmethodes/ondersteunende communicatie
- Indicatie van RSV-profylaxe
- Antibioticaprofylaxe voor recidiverende luchtweginfecties
- Hematologie
- Schildklierafwijkingen
- Vruchtbaarheid
- Anticonceptie
- Verstoorde slaap en OSA
- Orthopedie
- Urologie en nefrologie
- Energiebehoefte



# Algemene ontwikkeling

- Kinderen met downsyndroom (DS) hebben een algehele ontwikkelingsachterstand, variërend van een milde tot zeer ernstige beperking
- Algehele ontwikkeling: gemiddelde quotiënt 1,9
  - Bijv. ontwikkelingsleeftijd van 5 jaar bij een kalenderleeftijd van 9,5 jaar



# Communicatieve ondersteuning

- Vertraagde of verstoorde taalontwikkeling
- Verminderde spraakverstaanbaarheid
- Beste vorm van ondersteunende communicatie is voor elk kind verschillend
- Vaak een combinatie nodig
  - Bijv. Nederlands met gebaren en gebruik van visuele ondersteuning (foto's, picto's en geschreven taal)
- Goede afstemming belangrijk
- Logopedie <1 jaar starten



# Pulmonologie

- Respiratoire problemen zijn verantwoordelijk voor het grootste deel van de morbiditeit en ziekenhuisopnames bij kinderen met downsyndroom
- RSV-infectie
- Recidiverende luchtweginfecties



# Pulmonologie

- Vatbaarder voor RSV-infecties en significant meer kans op ernstiger beloop (onafhankelijk van een congenitale hartafwijking)
- Indicatie van RSV-profylaxe
- Adviseer alle kinderen met DS  $\leq 24$  maanden profylaxe met palivizumab
  - Op dit moment niet standaard vergoed door alle zorgverzekeraars



# Pulmonologie

- 15-20% van de kinderen met DS <5 jaar heeft recidiverende luchtweginfecties
- Effect van antibioticaprofylaxe ter voorkoming van luchtweginfecties bij kinderen met DS is onbekend
- Antibioticaprofylaxe is ter overweging (geen unaniem advies), mits
  - KNO pathologie is uitgesloten
  - Ontbreken van bewijs en bijwerkingen besproken zijn met ouders
  - Effect na 4-6 weken geëvalueerd wordt
  - Het winterperiode is



# Hematologie – TAM en leukemie

- Verhoogde kans op leukemie, zowel ALL als AML
- 5-30% heeft transiënte abnormale myelopoïese (TAM)
  - = transient myeloproliferative disorder (TMD)
  - = transiënte myeloproliferatieve ziekte (TMZ)
- Silent TAM: blasten <10%, symptomeloos, spontane remissie
- TAM: blasten > 10%, +/- symptomen
  - Deel symptomatisch en behandeling met cytarabine nodig
  - Mortaliteit 10%
  - GATA1 mutatie



# Hematologie – TAM en leukemie

- GATA1 mutatie
  - Verhoogd risico op pre-leukemie en ML-DS in de jaren daarna (10-20%)
  - ML-DS niet te voorkomen door behandeling TAM
  - Neonataal blasten, maar geen GATA1 mutatie = geen verhoogd risico op ML-DS
- Symptomen TAM
  - Hydrops foetalis of pleura- of pericardeffusies
  - Organomegalie
  - Cholestase
  - Huidafwijkingen met vesicopustuleuze erupties (blasten in vesikels)



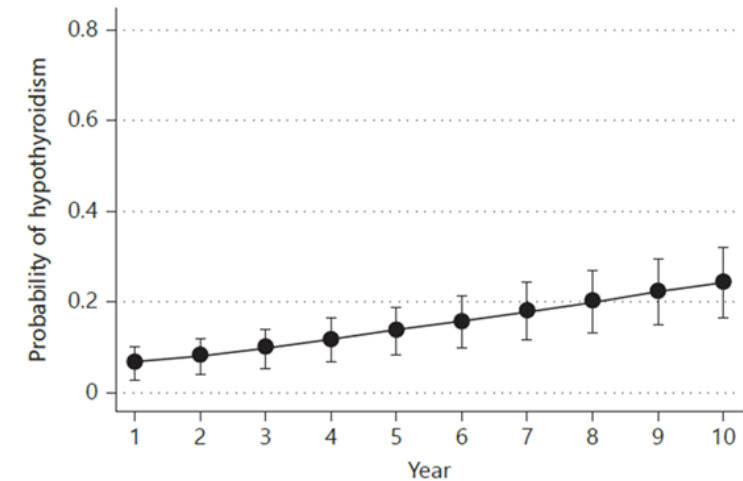
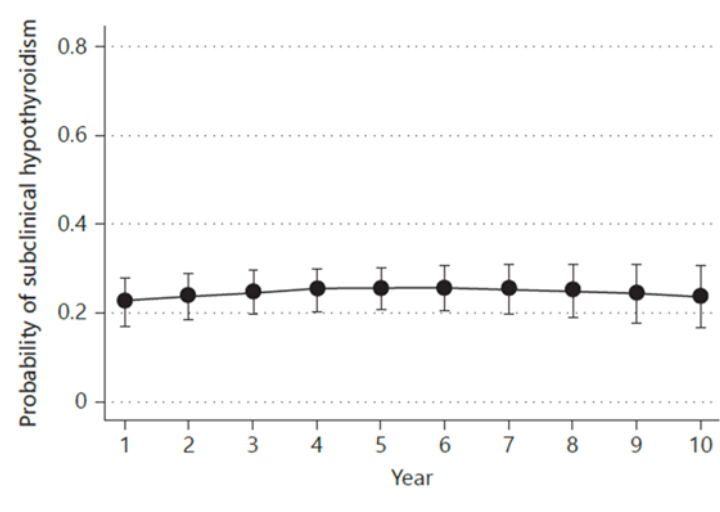
# Hematologie – TAM en leukemie

- Adviezen:
  - Neonaat met  $>10\%$  blasten, leukocytose  $>26 \times 10^9/L$  en/of klinische beeld van TAM overleggen met PMC voor verdere diagnostiek
  - Neonaat met  $<10\%$  blasten zonder symptomen: bloedbeeld vervolgen
- Adviezen screening:
  - Overweeg screening bloedbeeld met diff op dag 0-28 (voorkeur dag 3-8) of bepaal bij symptomen bloedbeeld met diff
  - Geen standaard screening op GATA1 mutatie
- Wees alert op ontstaan van leukemie



# Endocrinologie - schildklierafwijkingen

- Epidemiologie:
  - Congenitale hypothyreoïdie: 1-7% (vs. 0,05% in algemene populatie)
  - Subklinische hypothyreoïdie: 20-35% alle leeftijden
  - Manifeste hypothyreoïdie: tot ong. 25%
  - Hyperthyreoïdie: tot 3%





# Endocrinologie - schildklierafwijkingen

- Klinische symptomen aspecifiek: koude intolerantie, obstipatie, droge huid, droog haar en moeheid
- Screening nodig
  - TSH en vrij T4
  - 1<sup>e</sup> maand, 6 mnd, 1 jaar, daarna jaarlijks
  - Bij afwijkende waarde herhalen met anti-TPO
- Screenen op anti-TPO?
  - Grotere kans op hypothyreodie bij positieve aTPO
  - Ook hypothyreodie bij negatieve aTPO
  - Bij remissie positieve aTPO



# Endocrinologie - schildklierafwijkingen

- Subklinische hypothyreoïdie
  - Verhoogd plasma-TSH-concentratie i.c.m. normaal vrij T4-concentratie
  - Het is onbekend of het zinvol is deze subklinische hypothyreoïdie te behandelen.
- Aanbevelingen:
  - Bij TSH 5 tot 10, vrij T4 binnen referentiewaarde: geen behandeling
    - Overweeg behandeling bij klachten of in overleg met ouders
  - Bij TSH > 10, vrij T4 binnen referentiewaarde
    - Lab herhalen, bij persisterende afwijking: behandelen met thyroxine volgens algemene richtlijn hypothyreoïdie



# Orthopedie

- Veel problemen, weinig literatuur
- Wees alert op:
  - Symptomen van het bewegingsapparaat
  - Arthropathie
  - Atlantoaxiale instabiliteit en CO-C1 instabiliteit
  - Scoliose
  - Epifysiolyse capitis femoris
  - Overbeweeglijkheid van de patellae en valgus deformiteit
  - Voetstandsafwijkingen



# Orthopedie

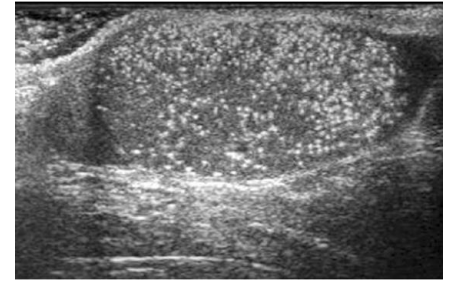
- Heupscreening:
  - X-bekken als kind stabiel loopt
  - X-bekken laagdrempelig bij klachten
  - Afweging tussen conservatieve en operatieve behandeling



# Orthopedie

- Behandeling:
  - Fysiotherapeut of revalidatiearts
  - Schoenen bij problemen met lopen
  - Kinderorthopeed bij overige problemen

# Uro- en nefrologie



- Prevalentie van congenitale nefrologische afwijkingen is 2%
  - Niet-scrotale testis (7-8%)
- Detectie bij SEO of bij lichamelijk onderzoek (NST en hypospadie)
- Mannen >15 jaar hebben verhoogd risico op testiskanker
- Prevalentie van microlithiasis in jongens/mannen is 23-36%
  - Wellicht voorspellend voor testiskanker, echter onvoldoende onderbouwd
- Geen screening middels echo
- Wel >15 jaar jaarlijks testisonderzoek door arts en advies tot zelfonderzoek



# Overzicht contactmomenten en screeningen



# Overzicht contactmomenten

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<br>>10 jaar | 1x per jaar<br>1x per 2 jaar               |                                            |
| KNO-arts               | 0 tot 5 jaar<br>> 5 jaar  | 1 tot 2x per jaar<br>1 tot 2x per 2 jaar   | Inclusief gehoorscreening                  |
| Oogarts                | 0 tot 2 maanden           | Eenmalig                                   |                                            |
| Orthoptist             | 0 tot 6 jaar<br>> 6 jaar  | Bij 1, 3, 4 en 6 jaar<br>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 screenings

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 <sup>e</sup> 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



# Toekomstplannen

- Revisie overige modules
- Jaarlijks overleg met werkgroep downsyndroom
- Geïnteresseerd of vragen? Mail me: [helma.gameren@ghz.nl](mailto:helma.gameren@ghz.nl)

# **Webinar**

# **Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom**

## **Revisie 2021**

### **Programma**

**19.00u: What's new**

*Helma van Gameren*

**19.30u: Obstructief slaapapneu**

*Hester van Wieringen en Daan Caudri*

**20.00u: Seksualiteit en sterilisatie**

*Concetta Salvatore*

