

Informatie voor de huisarts over

Downsyndroom



Inhoud

| | |
|---|-----------|
| INLEIDING | Pagina 1 |
| TOTSTANDKOMING | Pagina 1 |
| DOWNSYNDROOM | Pagina 2 |
| Enkele feiten | Pagina 2 |
| - Vóórkomen | Pagina 2 |
| - Etiologie en erfelijkheid | Pagina 2 |
| - Diagnose | Pagina 2 |
| - Prognose | Pagina 3 |
| Symptomen | Pagina 4 |
| Beleid | Pagina 8 |
| Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap | Pagina 12 |
| Aandachtspunten voor de huisarts | Pagina 13 |
| Consultatie en verwijzing | Pagina 17 |
| LITERATUURLIJST | Pagina 19 |
| BIJLAGE: Screeningsmomenten bij mensen met Downsyndroom | Pagina 20 |
| VERANTWOORDING | Pagina 22 |

Inleiding

Het hebben van een relatief zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met Downsyndroom hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener.⁶ Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met Downsyndroom. De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion, in samenspraak met medisch adviseurs (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.¹³

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Stichting Downsyndroom ([SDS](#)), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties ([VSOP](#)) en het Nederlands Huisartsen Genootschap ([NHG](#)). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures. Deze zijn te raadplegen/downloaden via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Stichting Downsyndroom

De Stichting Downsyndroom behartigt de belangen van mensen met Downsyndroom op een zo breed mogelijke wijze. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.downsyndroom.nl.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.vsop.nl.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nhg.org.

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, september 2016

Downsyndroom

In 1866 publiceerde de Britse arts John Langdon Down een uitgebreide beschrijving van mensen met Downsyndroom. In 1959 werd ontdekt dat Downsyndroom veroorzaakt wordt door een volledige of gedeeltelijke trisomie 21.

Mensen met Downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. Daarnaast hebben zij relatief vaak kleine handen en voeten, scheefstaande ogen en afwijkingen aan hart, schildklier en tractus digestivus. Hoe zij zich ontwikkelen en hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon.

Op de kinderleeftijd is vaak een kinderarts de medische hoofdbehandelaar, bij volwassenen soms een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG). Veel kinderen en sommige volwassenen bezoeken speciale Downpoliklinieken of -teams. De primaire medische zorg is meestal in handen van de huisarts, al dan niet ondersteund door een kinderarts of AVG. Daarnaast spelen paramedici (fysiotherapeuten, logopedisten, ergotherapeuten) en orthopedagogen/psychologen een belangrijke rol bij de ontwikkeling van kinderen en volwassenen met Downsyndroom.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** Jaarlijks worden er in Nederland ongeveer 200-250 kinderen met Downsyndroom geboren. De prevalentie ligt de afgelopen decennia op 11-16 per 10.000 levendgeborenen. In Nederland zijn er ruim 12.500 mensen met Downsyndroom, waarvan ongeveer 35% in de leeftijd van 0-18 jaar. Een huisarts heeft gemiddeld 1-3 mensen met Downsyndroom in zijn praktijk.
- **Geslacht** Downsyndroom komt iets vaker voor bij jongens dan bij meisjes (ratio 1,2:1).
- **Etniciteit** Downsyndroom komt bij alle etnische groepen voor. De prevalentie varieert door factoren die effect hebben op de leeftijd waarop vrouwen kinderen krijgen en door factoren die het gebruik van prenatale diagnostiek en zwangerschapsafbreking beïnvloeden.

Etiologie en erfelijkheid

- **Etiologie** De kans op een kind met Downsyndroom neemt toe met de maternale leeftijd: van kleiner dan 0,1% voor 20-25-jarigen tot 1-4% bij vrouwen boven de 40 jaar. De herhalingskans is rond de 1% bij niet-erfelijke vormen (waar de kans in relatie tot de leeftijd van de moeder nog bij moet worden opgeteld). Wanneer één van de ouders drager is van een translocatie, varieert de herhalingskans tussen 3-100%.
- **Erfelijkheid** 95% van de mensen met Downsyndroom heeft een volledige trisomie 21. Meestal ontstaat dit door een

non-disjunctie tijdens de meiose (I>II) van de eicel (80-95%) of de zaadcel (5-20%), soms tijdens de mitose. Deze vorm van Downsyndroom is niet erfelijk.

Bij 4% is er sprake van een Robertsoniaanse translocatie, waarbij een extra chromosoom 21 vastzit aan een ander chromosoom. Bij een kwart van hen ontstaat dit doordat één van de ouders (meestal de moeder) drager is van een gebalanceerde translocatie. Bij een Robertsoniaanse translocatie kunnen de ouders genetisch onderzoek laten doen om eventueel dragerschap vast te stellen. Ongeveer 1-2% heeft een mozaïek trisomie 21.

Diagnose

Als tijdens de zwangerschap met de combinatietest en/of niet-invasieve prenatale test (NIPT) een verhoogde kans op Downsyndroom is vastgesteld, kan een zwangere kiezen voor vervolgdagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Ongeveer 70-75% van de zwangeren in Nederland doet echter niet mee aan de screening op Downsyndroom met de huidige combinatietest. Het is mogelijk dat het aantal zwangeren dat meedoet aan screening op Downsyndroom toeneemt, wanneer de NIPT wordt aangeboden aan alle zwangeren in Nederland. In de meeste gevallen ontstaat er dus pas na de geboorte een klinisch vermoeden van Downsyndroom, meestal in de eerste levensdagen. De diagnose wordt dan gesteld door chromosomenonderzoek (karyotypering) in bloed.

Prognose

De levensverwachting van mensen met Downsyndroom wordt steeds beter. Baby's met Downsyndroom die nu geboren worden, hebben een gemiddelde levensverwachting van 60 jaar.

Toch is de mortaliteit in het eerste levensjaar hoger dan in de algemene bevolking (in 2003: 4%, versus 0,5% in de algemene bevolking). Luchtweginfecties zijn op alle

leeftijden de meest voorkomende doodsoorzaak bij mensen met Downsyndroom. Sterfte op de vroege kinderleeftijd is vaak gerelateerd aan pre- en dysmaturiteit, asfyxie, congenitale afwijkingen (van onder andere hart en tractus digestivus), leukemie of sepsis.

Boven de 35 jaar is de kans op vervroegde sterfte verhoogd door een vroegtijdige veroudering en een verhoogd risico op de ziekte van Alzheimer.

SYMPTOMEN

Algemeen

Mensen met Downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. Daarnaast hebben zij relatief vaak lichamelijke afwijkingen en gezondheidsproblemen. Hoe zij zich ontwikkelen en hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon.

Groei

- **Lengte** Mensen met Downsyndroom zijn kleiner dan gemiddeld (gemiddelde eindlengte jongens 163 cm, meisjes 152 cm). De eindlengte van kinderen met een ernstige hartafwijking is kleiner (gemiddeld -0,4 SD).
- **Hoofdomtrek** De hoofdomtrek bij Downsyndroom is gemiddeld 1,8 SD kleiner.
- **Gewicht** 25-35% van de kinderen met Downsyndroom heeft overgewicht, 4-5% is obees. Meer dan de helft van de volwassenen, vooral vrouwen, heeft overgewicht. De precieze oorzaak hiervan is onbekend. Mogelijk spelen eetgedrag en gebrek aan beweging een rol.

Intelligentie

De verdeling over IQ-categorieën is bij mensen met Downsyndroom afhankelijk van de leeftijd waarop het IQ wordt gemeten en van de gebruikte test. Bij jonge kinderen liggen de IQ-scores gemiddeld gesproken hoger dan bij tieners of volwassenen.

- 20-30% heeft een lichte verstandelijke beperking (IQ 50-70);
- 40-70% heeft een matige verstandelijke beperking (IQ 35-50);
- 10-35% heeft een (zeer) ernstige verstandelijke beperking (IQ < 35).

Er is een grote variatie in wat mensen met hetzelfde IQ kunnen presteren. Het niveau van de te bereiken vaardigheden hangt niet alleen af van het IQ, maar ook van goed onderwijs, gerichte stimulatie en deelname aan het 'gewone' leven.

Ontwikkeling

- **Algemeen** De ontwikkeling van kinderen met Downsyndroom verloopt trager. Vooral de spraaktaalontwikkeling blijft meestal sterk achter. Het auditieve kortetermijngeheugen voor gesproken taal is vaak zwak. De visuele informatieverwerking en het visueel geheugen zijn meestal relatief goed ontwikkeld. Ouders en hulpverleners kunnen deze relatieve visuele sterkte gebruiken om het leren praten te ondersteunen, met name door bij jonge kinderen gebaren, plaatjes, symbolen en/of geschreven woorden te gebruiken in de communicatie.
- **Wonen** In Nederland wonen de meeste jongvolwassenen met Downsyndroom bij hun ouders: 95% van de 18-jarigen, aflopend tot 30% rond de leeftijd van 30 jaar. Veel

volwassenen wonen in kleinschalige woonvormen voor mensen met een beperking, soms ook begeleid zelfstandig.

- **Dagbesteding** Volwassenen met Downsyndroom maken vaak gebruik van een vorm van dagbesteding. Vaak werken zij in speciaal opgezette projecten, zoals ateliers, theaterwerkplaatsen en horeca. Soms werken mensen ook in reguliere omgevingen. Een klein deel heeft betaald werk, bijvoorbeeld via de Sociale Werkvoorziening of in een woonvoorziening voor ouderen.

Centraal zenuwstelsel

- **Psychiatrische problemen** Afhankelijk van de onderzochte leeftijdsgroep en van de gebruikte criteria, heeft 10-25% van de mensen met Downsyndroom een psychiatrische stoornis. De prevalentie van psychiatrische problematiek ligt daarmee lager dan bij mensen met een andere verstandelijke beperking. Het gaat vooral om de volgende stoornissen:
 - autismespectrumstoornissen (5-10%);
 - depressie (6-11%);
 - ADHD (6-8%);
 - oppositioeneel-opstandige stoornissen (5%);
 - obsessief-compulsieve stoornissen.
- **Gedragsproblemen** Afhankelijk van de leeftijdsgroep en gebruikte criteria, heeft 15-40% van de kinderen en volwassenen met Downsyndroom aanzienlijke gedragsproblematiek. Bij kinderen met Downsyndroom zijn dit vaker externaliserende gedragsproblemen, zoals impulsiviteit en overmatig aandacht vragen; bij volwassenen vaker internaliserende gedragsproblemen (zich terugtrekken, depressieve klachten). Omgevingsfactoren kunnen hier een rol bij spelen.
- **Dementie** Bij oudere mensen met Downsyndroom komt dementie vaak voor: 30-55% ontwikkelt de ziekte van Alzheimer voor de leeftijd van 60 jaar. Dementie treedt bij mensen met Downsyndroom gemiddeld 15-20 jaar vroeger op dan in de algemene bevolking. Het kan lastig zijn om de diagnose dementie bij iemand met Downsyndroom te stellen. Specifiek voor mensen met Downsyndroom werden testschalen ontwikkeld (Dementia Scale for Down Syndrome, DSDS). Idealiter doet een psycholoog een basismeting met psychologische testgegevens op de leeftijd van 40 jaar, welke vervolgens wordt herhaald om een achteruitgang in functioneren te kunnen meten. Om de diagnose dementie te kunnen stellen, moeten artsen overige mogelijke oorzaken van een achteruitgang in functioneren uitsluiten, zoals depressie, gehoorverlies, visusstoornissen, schildklierproblemen en een ernstig vitamine B12-tekort.
- **Epilepsie** 6-8% van de kinderen krijgt epilepsie. Bij ongeveer 30% gaat het om het syndroom van West, met infantiele spasmen en salaamkrampen op zeer jonge

leeftijd (< 18 maanden). Ook op volwassen leeftijd is het risico op epilepsie verhoogd. Met het toenemen van de leeftijd neemt de kans hierop aanzienlijk toe. Vrijwel alle volwassenen met dementie ontwikkelen epilepsie. De dementie in de laatste fase gaat gepaard met myoclonieën.

- **Cerebrovasculaire aandoeningen** Hoewel zeldzaam, hebben kinderen met Downsyndroom een verhoogd risico op herseninfarcten. De belangrijkste risicofactoren zijn aangeboren hartafwijkingen en Moyamoya-syndroom (een dubbelzijdige stenose of occlusie van de distale arteria carotis interna en/of grote aftakkingen hiervan). Op volwassen leeftijd komen cerebrovasculaire aandoeningen juist minder vaak voor dan in de algemene bevolking.

Hart

- **Aangeboren hartafwijkingen** Aangeboren hartafwijkingen komen voor bij ongeveer de helft (44-58%) van de neonaten met Downsyndroom. Hiervan komen AVSD (atrioventrikelseptumdefect) en VSD (ventrikelseptumdefect) het meest frequent voor. Ook persisterende pulmonale hypertensie van de neonaat (onafhankelijk van aangeboren hartafwijkingen) komt relatief vaak voor (5-14%).
- **Hartklepproblemen** In de loop van het leven (vooral na de tweede decade) kunnen mensen met Downsyndroom een mitralisklepprolaps of aorta-insufficiëntie krijgen, ongeacht of zij een aangeboren hartafwijking hadden.
- **Hartritmestoornissen** Hartritmestoornissen komen vaker voor.
- **Bloeddruk** Ongeveer 80% van de mensen met Downsyndroom heeft een lage bloeddruk. Door bijkomende orthostatische hypotensie is het valrisico verhoogd. Hypertensie en cardiovasculaire aandoeningen komen minder vaak voor dan in de algemene bevolking.

Luchtwegen

- **Algemeen** Luchtwegproblemen zijn de belangrijkste oorzaak van morbiditeit en mortaliteit bij Downsyndroom, zowel bij kinderen als volwassenen.
- **Luchtweginfecties** Op de kinderleeftijd komen infecties met respiratoir syncytieel virus (RSV) frequent voor en ze verlopen vaak ernstiger. Zo'n 10% wordt in het ziekenhuis opgenomen in verband met RSV, tegenover 1% van de kinderen zonder Downsyndroom.
- **Wheezing** Een piepende ademhaling ('wheezing') komt voor bij 30-36% van de kinderen. Dit piepen is meestal niet gerelateerd aan astma en atopie, maar lijkt samen te hangen met slaptte van de luchtwegen (tracheobronchomalacie), hypotonie, eerder doorgemaakte RSV-infecties, immunologische afwijkingen en anatomische afwijkingen als een klein longvolume

en longcysten. Hypotonie verhoogt het risico op slikproblemen en aspiratiepneumonieën.

Ogen

- **Lichamelijke kenmerken** Mensen met Downsyndroom hebben vaak amandelvormige scheefstaande ogen (70-90%), epicanthusplooien (40-80%) en 'Brushfield spots' (witte of grijze vlekjes op de iris, 30-50%).
- **Visusstoornissen** Refractieafwijkingen komen veel voor (43-90%). Bijna iedereen met Downsyndroom heeft een verminderde gezichtsscherpte en een verminderde contrastgevoeligheid. Dit betekent dat zij minder goed zien, ook na correctie van refractieafwijkingen.
- **Overige oogafwijkingen** Andere veelvoorkomende afwijkingen zijn strabismus (15-47%), nystagmus (6-33%), congenitaal cataract (1-13%), verworven cataract (16% tussen de 50-60 jaar; 63% boven de 60 jaar), blepharitis (4-41%), verstopte ductus lacrimalis (3-36%), keratoconus (1-13%) en glaucoom (0,7-7%).

KNO

- **Infecties** Bovenste-luchtweginfecties, waaronder recidiverende en chronische otitis media, komen veel voor bij kinderen met Downsyndroom, vooral door de nauwe aangezichts-anatomie. Ook otitis media met effusie komt frequent voor en lijkt langer te duren dan bij kinderen zonder Downsyndroom.
- **Gehoorproblemen** Gehoorproblemen komen veelvuldig voor (40-90% boven de 6 jaar) en kunnen de spraaktaalontwikkeling belemmeren. Ouders merken het gehoorverlies vaak niet op. Zich terugtrekken uit sociale interactie kan een teken van gehoorverlies zijn. Slechthorendheid komt bij 70-85% van de volwassenen voor, waarbij perceptief gehoorverlies (ouderdomsslechthorendheid) al in de tweede decade kan optreden. Dit verlies ontstaat onafhankelijk van gehoorproblemen op de kinderleeftijd.

Slaapstoornissen

Van de kinderen met Downsyndroom heeft 60-70% obstructief slaapapneusyndroom (OSAS), onder meer veroorzaakt door relatieve macroglossie en vergrote tonsillen. Ook volwassenen hebben vaak OSAS (tot 95%). Ouders en zorgverleners herkennen OSAS zelden.

Tractus digestivus

- **Aangeboren afwijkingen** Aangeboren maag-darmafwijkingen komen voor bij 4-10%: onder andere duodenumstenose of -atresie (1-5%), ziekte van Hirschprung (1-3%), anusstenose of -atresie (1-4%).
- **Voeding** Voedingsproblemen kunnen ontstaan door een verminderde mondmotoriek, relatief grote tong,

gastro-oesofageale reflux en aangeboren maag-darmafwijkingen. Voedingsproblemen op volwassen leeftijd kunnen veroorzaakt worden door een depressie.

- **Coeliakie** Coeliakie (5-10%) komt vaker voor bij kinderen met Downsyndroom. Circa 20% hiervan is asymptomatisch. Op volwassen leeftijd is de prevalentie van coeliakie niet verhoogd; het is niet duidelijk waar dit verschil door komt.
- **Obstipatie** Obstipatie komt voor bij ongeveer een kwart van de mensen met Downsyndroom. Oorzaken zijn hypotonie van de darm, de ziekte van Hirschprung, hypothyreoïdie en coeliakie.
- **Slikproblemen en gastro-oesofageale reflux** Slikproblemen en reflux komen vaker voor (bij ongeveer 5-20%) en kunnen recidiverende pneumonieën veroorzaken. Reflux kan naast makkelijk braken atypische klachten geven en is daardoor soms moeilijk herkenbaar. Klachten van een opgeblazen gevoel (dyspepsie) en onverklaarde gedragsveranderingen kunnen veroorzaakt worden door een H. pylori-infectie. Het risico hierop is hoger bij veel contact met andere mensen, bijvoorbeeld in een woonvoorziening of dagcentrum.

Immuunsysteem

- **Infecties** Door een suboptimale ontwikkeling van het immuunsysteem komen infecties vaker voor en verlopen zwaarder.
- **Allergieën** Op de kindertijd komen allergieën bijna niet voor. Op volwassen leeftijd komen allergieën even vaak voor als in de algemene bevolking.
- **Auto-immuunziekten** Het risico op auto-immuunziekten (bijvoorbeeld hypothyreoïdie, coeliakie, juveniele idiopathische artritis en alopecia areata) is verhoogd.

Hematologie

- **Neonatale problemen** Neonatale trombocytopenie (66%) en polycythemie (33%) komen regelmatig voor.
- **Leukemie** Het risico op leukemie (zowel acute lymfatische leukemie (ALL) als acute myeloïde leukemie (AML)) op de kindertijd is 20 keer verhoogd (absoluut risico 1-3%). Ook het risico op leukemie bij volwassenen is licht verhoogd. Leukemie bij Downsyndroom verschilt van leukemie bij kinderen zonder Downsyndroom, wat onder andere blijkt uit een veel betere prognose bij AML (> 85% overleving). Deze vorm van leukemie ontstaat vaak sluipend met een langdurige trombocytopenie als voorfase.
- **Transiënte leukemie** Bij 5-10% van de kinderen komt een transiënte leukemie of myeloproliferatief syndroom voor. Dit kan ongemerkt verdwijnen. Er kunnen ook ernstige symptomen ontstaan (hydrops foetalis, pleuraal pericardieffusies, organomegalie, cholestase). Er loopt

een Nederlands onderzoek waarin wordt nagegaan of behandeling van transiënte leukemie zinvol is.

Endocrinologie

- **Schildklierproblemen** Congenitale hypothyreoïdie (1-4%), verworven hypothyreoïdie (oplopend van 2% bij kinderen, 25% bij jongvolwassenen tot rond de 40% bij ouderen) en verworven hyperthyreoïdie (1% bij adolescenten) komen vaker voor. Veel kinderen hebben in de eerste levensjaren een geïsoleerde TSH-verhoging. Bij 30% van degenen met schildklierautoantistoffen treedt binnen twee jaar een manifeste hypo- of hyperthyreoïdie op.
- **Diabetes mellitus** Diabetes mellitus type 1 en mogelijk ook type 2 (met name bij obesitas) komen vaker voor.
- **Puberteitsontwikkeling** De groeisprint lijkt eerder op te treden, maar de meesten ontwikkelen zich niet volledig tot Tannerstadium 5. Bij meisjes lijken de ontwikkeling van de geslachtsorganen, de menarche en de menstruatie, niet anders te zijn dan in de algemene bevolking. Wel kunnen medicatie (anticonvulsiva, antipsychotica) en schildklieraandoeningen de menstruatiecyclus beïnvloeden. Jongens met Downsyndroom hebben vaker hypospadie en niet-scrotale testes. Zij zijn verminderd vruchtbaar (zie [Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap](#)).

Bewegingsapparaat

- **Lichamelijke kenmerken** Kenmerken die vaker voorkomen bij Downsyndroom zijn een brede korte nek, een vlak achterhoofd, korte armen en benen, korte brede handen, korte kromme pinken, viervingerlijn (doorlopende handplooï), kleine voeten en 'sandal gaps' (grotere ruimtes tussen de eerste en tweede teen).
- **Hypotonie** Hypotonie komt veel voor. Het bewegen is vaak trager en vertoont weinig variatie. Houdingscontrole, evenwicht en doelmatigheid van de motoriek zijn vaak verminderd.
- **Hyperlaxiteit** Hyperlaxiteit van de ligamenten en hypermobiliteit van de gewrichten worden zichtbaar wanneer kinderen gaan lopen. Dit is vooral waarneembaar in de heupen (30% heupluxatie), knieën (10-30% patellofemorale instabiliteit) en voeten (90% pes planovalgus). Vaak is er sprake van een opvallend looppatroon, met externe rotatie van de heupen, gebogen knieën in valgusstand en uitgedraaide tibiae. Artrose ontstaat versneld.
- **Craniocervicale en/of atlanto-axiale instabiliteit** Craniocervicale instabiliteit (5-65%) en/of atlanto-axiale instabiliteit (10-30%) zijn vrijwel altijd asymptomatisch.
- **Osteoporose** Osteoporose komt vaker voor door hypotonie, weinig lichaamsbeweging, coeliakie, hormonale oorzaken zoals een vroege menopauze en

beperkte inname van calcium en vitamine D. Osteoporose ontstaat op jongere leeftijd (vanaf 45 jaar) dan in de algemene bevolking.

Urinewegen

- **Zindelijkheid** Kinderen met Downsyndroom worden over het algemeen later zindelijk. Dit hangt nauw samen met hun verstandelijke ontwikkeling. Veel kinderen worden overdag zindelijk voor urine en ontlasting tijdens de kleuterjaren, meisjes vaak eerder dan jongens. Op de leeftijd van 5-6 jaar is tweederde van de meisjes en 1 op de 6 jongens overdag zindelijk. 's Nachts is 60% droog op de leeftijd van 7-13 jaar (75% van de meisjes en 50% van de jongens). Tieners en volwassenen met Downsyndroom zijn bijna altijd volledig zindelijk. Ongeveer 10% van de volwassenen is onder invloed van stress incontinent voor urine en/of ontlasting.
- **Nierafwijkingen** Anatomische of functionele afwijkingen (onder andere hydronefrose, nieragenesie en cystenieren) komen voor bij 3% van de kinderen met Downsyndroom. Ze vallen echter niet altijd op, omdat ouders en zorgverleners de symptomen (problemen met zindelijkheid en andere urinewegproblemen) ten onrechte toeschrijven aan de ontwikkelingsachterstand.

Huid

Huidproblemen komen vooral voor bij adolescenten met Downsyndroom, met name hardnekkige folliculitis. Vanaf de kinderleeftijd komen seborroïsch eczeem (8-36%), syringomen (12-40%), alopecia areata (3-20%), atopische dermatitis (2-3%) en vitiligo (2%) voor. Op volwassen leeftijd komen psoriasis (0,5-8%), constitutioneel eczeem en onychomycosen vaker voor.

Kanker

Het risico op testiscarcinoom is licht verhoogd, met name bij niet-scrotale testes. Het risico op alle andere vormen van kanker is verlaagd, met uitzondering van leukemie (zie [Symptomen, Hematologie](#)).

Algemeen

- **Screening** Een overzicht van de screening die wordt geadviseerd voor mensen met Downsyndroom is weergegeven in [Bijlage 1, Tabel 1](#).
- **Multidisciplinaire samenwerking** De primaire medische zorg is meestal in handen van de huisarts, al dan niet ondersteund door een kinderarts of AVG. In principe begeleidt de kinderarts het kind vanaf de diagnose en volgt daarbij de NVK-Richtlijn ‘[Multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom](#).’ Op volwassen leeftijd is soms een AVG de hoofdbehandelaar. Veel kinderen en sommige volwassenen bezoeken speciale Downpoliklinieken of -teams. Hierin werken een kinderarts of AVG, (kinder)fysiotherapeut en logopedist samen. Een KNO-arts, oogarts, revalidatiearts, (kinder)cardioloog, orthopedagoog, ergotherapeut en een contactouder kunnen deel uitmaken van het team. Het zorgaanbod op medisch gebied, maar ook op psychosociaal en opvoedkundig vlak, wisselt per Downteam. De adressen zijn te vinden via de Stichting Downsyndroom (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
Kinderen met Downsyndroom gaan daarnaast meestal naar het reguliere consultatiebureau en worden via de jeugdgezondheidszorg gevaccineerd.

Groei

- **Groeidiagrammen** Er zijn speciale groeidiagrammen beschikbaar voor kinderen met Downsyndroom (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Overgewicht** De (huis)arts adviseert een gezonde voeding volgens de [Richtlijnen goede voeding](#) en stimuleert voldoende beweging. Vaak is het lastig om het streefgewicht te halen. De huisarts schakelt laagdrempelig een diëtist in (eventueel via de kinderarts of AVG, zie [Consultatie en verwijzing](#)). Het stippendieet voor mensen met een verstandelijke beperking is een bewezen goede manier om af te vallen. Wanneer overgewicht ontstaat, sluit de (huis)arts specifieke oorzaken als hypothyreoïdie uit.

Neuropsychiatrische problemen

- **Differentiaal diagnose** Wanneer de (huis)arts gedragsproblemen, depressie of dementie vermoedt, sluit hij andere oorzaken voor de symptomen uit, zoals schildklierproblemen, epilepsie, slaapapneu, gehoorverlies, visusstoornissen, sociale veranderingen en langdurig overvraagd worden. Aanvullend psychologisch en psychiatrisch onderzoek door een GZ-psycholoog/orthopedagoog generalist, AVG of (kinder)psychiater met ervaring met mensen met Downsyndroom is aangewezen, inclusief een bepaling van het sociaal-emotioneel ontwikkelingsniveau.
- **Depressie** Depressie kan moeilijk herkenbaar zijn. Aanwijzingen voor depressie zijn apathie, verlies van

vaardigheden, geheugenstoornissen, minder zin hebben in activiteiten en deze trager uitvoeren, méér tegen zichzelf praten dan voorheen, zich terugtrekken en contacten met anderen vermijden. Op jongvolwassen leeftijd kan een depressie gepaard gaan met ernstige regressie. De behandeling van depressie bij mensen met Downsyndroom wijkt af van de [NHG-Standaard Depressie](#). De behandeling bestaat uit antidepressiva (zie [NVAVG-Standaard Voorschrijven van psychofarmaca bij mensen met een verstandelijke beperking](#)). Daarnaast zijn er verschillende aangepaste therapieën voor mensen met Downsyndroom, waaronder cognitieve gedragstherapie, mindfulness, creatieve therapie en bewegingstherapie. Het is belangrijk dat deze therapieën gegeven worden door bevoegde en gespecialiseerde therapeuten, bijvoorbeeld via gespecialiseerde diagnostiek- en behandelteams van zorgaanbieders in de zorg voor mensen met verstandelijke beperkingen.

- **Dementie** Wanneer iemand met Downsyndroom dementie blijkt te hebben, is het belangrijk om de leefomgeving stabiel te houden en de levenskwaliteit zo veel mogelijk te bevorderen. Om iemand met dementie zo zelfstandig mogelijk te houden, kunnen naast en begeleiders kleine aanpassingen in de omgeving aanbrengen om de veiligheid te verbeteren. De huisarts of een neuroloog kan hierover advies geven (zie [NHG-Standaard Dementie](#)). Ook in de folder ‘Down en oud’ van de Stichting Downsyndroom staan veel nuttige tips over het omgaan met dementie (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Neurologische aandoeningen

- **Epilepsie** De behandeling van epilepsie bij Downsyndroom is niet anders dan die in de algemene bevolking. Mensen met Downsyndroom zijn wel gevoeliger voor de effecten en de bijwerkingen van anti-epileptica. Epilepsie die op latere leeftijd ontstaat kan een eerste teken van dementie zijn. Myoclonieën, voorkomend bij dementie, zijn vaak moeilijk te behandelen.
- **Cerebrovasculaire aandoeningen** Bij (het vermoeden van) cerebrovasculaire aandoeningen verwijst de (huis)arts de patiënt direct naar een (kinder)neuroloog. De behandeling van CVA bij Downsyndroom is hetzelfde als in de algemene bevolking.

Hartafwijkingen

- **Aangeboren hartafwijkingen** De kindercardioloog onderzoekt alle neonaten met Downsyndroom in de eerste levensmaand op aangeboren hartafwijkingen. Hierbij wordt ook een echo gemaakt, omdat de afwezigheid van afwijkingen bij lichamelijk onderzoek een hartafwijking niet uitsluit. Operatieve correctie van hartafwijkingen (nodig bij ongeveer de helft van de patiënten) vindt meestal plaats in de eerste vier levensmaanden.

Voor overig beleid en aandachtspunten, zie de [Huisartsenbrochure Aangeboren hartafwijkingen](#).

- **Hartkleproblemen** Op volwassen leeftijd wordt regelmatige screening op hartkleproblemen met auscultatie door een huisarts of AVG (screening door cardioloog op indicatie) aanbevolen.
- **Cardiovasculaire risicofactoren** De (huis)arts behandelt risicofactoren voor hart- en vaatziekten conform de [NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement](#).

Luchtwegproblemen

- **Wheezing** Preventieve astmamedicatie bij een piepende ademhaling is niet geïndiceerd voor kinderen met Downsyndroom.
- **Luchtweginfecties** De (huis)arts behandelt luchtweginfecties laagdrempelig, omdat deze vaak ernstiger verlopen. De behandeling van luchtweginfecties is verder hetzelfde als in de algemene bevolking. Het is nog niet duidelijk of het gebruik van langdurige antibioticaprofylaxe bij frequent recidiverende luchtweginfecties effectief en veilig is. In overleg met de kinderarts/AVG kan de huisarts overwegen om antibioticaprofylaxe voor te schrijven.

Slaapstoornissen

- **Screening** Obstructief slaapapneusyndroom (OSAS) wordt zelden herkend door ouders en zorgverleners. De (huis)arts vraagt daarom bij ieder kind en iedere volwassene met Downsyndroom eens in de 1-2 jaar naar symptomen van OSAS: vermoeidheid of slaperigheid of ongeconcentreerd druk gedrag overdag, snurken, onrustige slaap, apneu en zittende slaaphouding of slapen met het hoofd ver in de nek gevouwen. De (huis)arts let bij lichamelijk onderzoek op een openmond-ademhaling. De (huis)arts laat laagdrempelig een polysomnografie verrichten bij persisterende symptomen na adenotonsillectomie of onduidelijke symptomen (zoals vermoeidheid) zonder duidelijke oorzaak. Hiervoor verwijst de (huis)arts de patiënt naar een centrum voor slaapstoornissen.
- **Behandeling** Bij luchtweginfecties is behandeling met NaCl en kortdurend methazoline geïndiceerd om slaapapneu te verminderen. Adenotonsillectomie is aangewezen als duidelijk is dat OSAS door vergroting van adenoid en tonsillen veroorzaakt wordt.

Vaccinaties

- **Algemeen** Het standaard Rijksvaccinatieprogramma en de gebruikelijke reizigersvaccinaties gelden ook voor mensen met Downsyndroom. Na vaccinatie is de respons lager en zakt de titer eerder weg, vooral bij vaccinatie op oudere leeftijd. Het is niet bekend of deze lagere respons klinisch relevant is.

- **Hepatitis A** Hepatitis-A-vaccinatie wordt aangeraden voor iedereen die in een voorziening verblijft. Bij mensen die in een dagcentrum verblijven kan de (huis)arts overwegen om hepatitis-A-vaccinaties te adviseren.
- **Hepatitis B** Sinds 2011 worden alle kinderen in Nederland gevaccineerd tegen hepatitis B. Ouderen met Downsyndroom zijn niet altijd gevaccineerd. Het is aan te raden dit, afhankelijk van de verblijfsomstandigheden, alsnog te doen.
- **RSV** Ter preventie van RSV-infecties hebben kinderen met een hartafwijking (met of zonder Downsyndroom) in Nederland een indicatie voor preventieve maandelijkse vaccinatie met palivizumab in en vlak voor het RSV-seizoen. De (huis)arts kan overwegen om kinderen met Downsyndroom in het eerste levensjaar te vaccineren tegen RSV, ook als ze geen hartafwijking hebben. De ouders moeten de vergoeding afstemmen met de zorgverzekeraar.
- **Griep** Jaarlijkse griepvaccinatie wordt aangeraden voor iedereen die ouder is dan 50 jaar, in een voorziening verblijft en/of een comorbide chronische aandoening heeft (zie [NHG-Standaard Influenza en influenzavaccinatie](#)).
- **Pneumokokken** Pneumokokkenvaccinatie wordt aangeraden voor iedereen die ouder is dan 65 jaar en vanaf 50-jarige leeftijd bij mensen met chronische longziekten, aangeboren hartafwijkingen en congestief hartfalen. Pneumokokkenvaccinatie kan overwogen worden bij mensen met andere chronische aandoeningen.

Oogafwijkingen

- **Controle** Regelmatig oogonderzoek door een oogarts, vanaf kort na de geboorte, is belangrijk om oogproblemen op te sporen en zo vroeg mogelijk te behandelen. De (huis)arts verwijst de patiënt bij nieuwe visusklachten, strabismus en/of nystagmus direct naar de orthoptist of oogarts. Zo nodig kan de huisarts de patiënt rechtstreeks verwijzen naar een regionale instelling voor blinden en slechtzienden. Hier beschikt men over teams die gespecialiseerd zijn in oogheelkundig onderzoek bij mensen met een verstandelijke beperking (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Visusafwijkingen** De (huis)arts informeert de ouders/begeleiders over de minder goede gezichtsscherpte, verlaagde contrastgevoeligheid en minder goede accommodatie, die blijven bestaan na correctie van refractieafwijkingen. Er zijn aanwijzingen dat kinderen en volwassenen kunnen profiteren van een bifocale bril.
- **Beschadiging** De (huis)arts wijst de ouders/begeleiders op het belang van het schoonhouden van de ooglidranden om schade aan het oog bij wrijven te voorkomen.
- **Infecties** De (huis)arts behandelt ooginfecties laagdrempelig.
- **Staar** De (huis)arts is alert op het optreden van ouderdomsstaar, al op de leeftijd vanaf 20-30 jaar.

Gehoorproblemen

- **Controle** Vanaf kort na de geboorte controleert een KNO-arts of audioloog regelmatig het KNO-gebied en het gehoor. Dit is belangrijk gezien het frequent voorkomen van vernauwde gehoorgangen met cerumenophoping en recidiverende otitiden. Vanwege eveneens vernauwde gehoorgangen en het vroeg optreden van presbycusis blijft regelmatige gehoorscreening ook op volwassen leeftijd noodzakelijk. Omdat gehoorscreening lastig kan zijn bij mensen met Downsyndroom, is het belangrijk dat degene die de screening verricht ervaring heeft met gehoorscreening bij mensen met een verstandelijke beperking.
- **Infecties** De indicatie en afweging voor trommelvliesbuisjes is dezelfde als in de algemene bevolking. Wel moeten artsen bij mensen met Downsyndroom een intensievere medicamenteuze en laagdrempelige chirurgische behandeling toepassen. Kort na het plaatsen van trommelvliesbuisjes verricht de KNO-arts of audioloog gehoortesten.
- **Gehoorverlies** Wanneer trommelvliesbuisjes niet effectief of niet mogelijk zijn (bijvoorbeeld door de nauwe gehoorgang) en gehoorverlies persisteert, verwijst de (huis)arts de patiënt laagdrempelig naar een audiologisch centrum voor hoorrevalidatie (bijvoorbeeld gehoorapparaten, Baha-band, ondersteuning met gebaren).

Gastro-intestinale problemen en voeding

- **Aangeboren afwijkingen** De (huis)arts is in de eerste maanden bedacht op aangeboren afwijkingen van de maag en darmen, inclusief afwijkingen met late symptomen (tot in de adolescentie) zoals een duodenumweb of malrotatie.
- **Coeliakie** Voor alle kinderen met Downsyndroom wordt screening op coeliakie geadviseerd. Meestal wordt dit uitgevoerd door de kinderarts.
- **Obstipatie** De huisarts geeft bij obstipatie in eerste instantie leefstijladviezen (voldoende drinken en vezelinname, voldoende beweging). Hij vraagt eventuele angst voor ontlasten uit en behandelt die zo nodig. De medicamenteuze behandeling van obstipatie is hetzelfde als in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Obstipatie](#)). Wel schrijft de huisarts laxantia laagdrempelig voor, eventueel in overleg met de kinderarts of AVG. De (huis)arts gaat bij kinderen na of er sprake kan zijn van nog niet vastgestelde ziekte van Hirschsprung of hypothyreoïdie. Ook coeliakie kan obstipatie veroorzaken.
- **Voeding** Bij voedingsproblemen kan een (pre-)logopedist de ouders en het kind ondersteuning bieden. Op oudere leeftijd kan de toestand van het gebit bepalend zijn voor de voedselintake en kan het nodig zijn om de consistentie van voeding aan te passen.
- **Sondevoeding** Een kwart van de kinderen met Downsyndroom krijgt als baby sondevoeding, in enkele

gevallen via een PEG-sonde. Het is belangrijk dat de behandelend arts de sondevoeding gericht afbouwt op het moment dat hiervoor geen medische noodzaak meer is. Soms is goed begeleide hongerprovocatie daarbij effectief.

Schildklierdysfunctie

- **Congenitale hypothyreoïdie** Screening op congenitale hypothyreoïdie vindt plaats via de neonatale screening (hielprik). De behandeling is hetzelfde als in de algemene bevolking.
- **Screening** Vanaf de leeftijd van 1 jaar controleert de (huis)arts de schildklierfunctie jaarlijks. Ook bij klachten die wijzen op schildklierdysfunctie controleert de (huis)arts het TSH-gehalte. Het valt te overwegen om anti-TPO aan de screening toe te voegen, omdat de aanwezigheid van autoantistoffen bij 30% van de mensen met Downsyndroom binnen twee jaar leidt tot manifeste hypo- of hyperthyreoïdie. De behandeling is hetzelfde als in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Schildklieraandoeningen](#)).
- **Geïsoleerde TSH-verhoging bij kinderen** Geïsoleerde TSH-verhoging komt veel voor in de eerste levensjaren. Meestal komt dit door een milde Downsyndroomgerelateerde schildklieraandoening. Het is niet zinvol om kinderen met een milde geïsoleerde TSH-verhoging (TSH < 10 mE/L) met T₄ te behandelen. Als de TSH-concentratie bij herhaling ≥ 10 mE/L is, of als er schildklierautoantistoffen worden gevonden, kan de (huis)arts behandeling wel overwegen.
- **Subklinische hypothyreoïdie bij volwassenen** Artsen hoeven een subklinische hypothyreoïdie (verhoogd TSH, normaal T₄) bij volwassenen niet te behandelen, tenzij de TSH-concentratie bij herhaling ≥ 10 mE/L is, of als er schildklierautoantistoffen worden gevonden. Klinische schildklierafwijkingen op volwassen leeftijd behandelt de huisarts conform de [NHG-Standaard Schildklieraandoeningen](#).

Diabetes mellitus

De huisarts is alert op symptomen die op diabetes mellitus wijzen. De preventie en behandeling zijn hetzelfde als in de algemene bevolking (zie [NHG-Standaard Diabetes mellitus type 2](#)).

Osteoporose

De huisarts adviseert maatregelen om osteoporose en fracturen te voorkomen conform de [NHG-Standaard Fractuurpreventie](#). Bij risicofactoren (weinig beweging, onder- en overgewicht, premature menopauze, langdurig gebruik van corticosteroiden en/of anti-epileptica) kan screening met DEXA-scans overwogen worden. Medicamenteuze behandeling van osteoporose bij een matig en hoog fractuurrisico vindt plaats conform de [NHG-Standaard Fractuurpreventie](#).

Atlanto-axiale instabiliteit

- **Voorlichting** De (huis)arts licht de ouders goed voor over de mogelijke aanwezigheid van instabiliteit van de nekwerfels. Daarbij is het belangrijk om te communiceren dat sporten en gymnastiek, inclusief de koprool, niet worden afgeraden, mits goed begeleid.
- **Lichamelijk onderzoek** De (huis)arts voert jaarlijks neurologisch onderzoek uit. Bij afwijkingen en/of tussentijdse klachten (nekpijn, torticollis, spierzwakte, toegenomen spierspanning, loopstoornissen, verminderde controle over blaas- en/of anussfincter, hyperreflexie, clonus, positieve Babinski) verwijst arts de patiënt naar een (kinder)neuroloog, orthopeed of neurochirurg.
- **Röntgenonderzoek** Screening met röntgenfoto's is niet zinvol, omdat ze geen voorspellende waarde hebben voor het optreden van schade aan het ruggenmerg. Röntgenfoto's kunnen wel informatie geven over de anatomie van het atlanto-occipitale gewricht.
- **Operaties** Bij preoperatief onderzoek verricht de anesthesioloog neurologisch onderzoek. Bij intuberen moet de anesthesioloog erop bedacht zijn dat hyperextensie of -flexie van de nek schade aan het ruggenmerg kan veroorzaken. Het is wenselijk dat de (huis)arts de anesthesioloog erop attendeert dat hij bij intubatie een dunnere endotracheale buis moet gebruiken dan men zou verwachten op grond van de leeftijd.

Aandoeningen van de onderste extremiteiten

- **Screening** De (huis)arts vraagt bij volwassenen met Downsyndroom jaarlijks naar klachten van artrose, zowel bij de persoon zelf als bij de ouders/verzorgers. De huisarts besteedt aandacht aan klachten als vallen, pijn en een afwijkend looppatroon. Bij lichamelijk onderzoek let de huisarts extra op (sub)luxaties van de patellae en heupen.
- **Heupluxatie** Bij de meeste kinderen zijn de klinische verschijnselen van (sub)luxatie van de heup pas in een laat stadium zichtbaar. De huisarts kan overwegen om periodieke bekkenfoto's (iedere 2 jaar) van het kind te laten maken in de groeiperiode (vanaf het 4^e jaar).
- **Voetproblemen** De (huis)arts behandelt voetproblemen op dezelfde manier als in de algemene bevolking. Laagdrempelige toepassing van conservatieve behandelingen (steunzolen, (semi-)orthopedisch schoeisel) kan nodig zijn. Beoordeling van de patiënt door een (kinder)orthopeed, podotherapeut of revalidatiearts is wenselijk.

Zindelijkheid

Ouders kunnen bij de meeste kinderen vanaf de leeftijd van 3-4 jaar starten met zindelijkheidstraining. Bij aanhoudende zindelijkheidsklachten kan de huisarts of kinderarts de patiënt verwijzen naar een diagnostiek- en behandelteam van een zorgaanbieder voor mensen met een verstandelijke beperking.

Aandoeningen van de urinewegen

De (huis)arts is alert op (aangeboren) afwijkingen aan de urinewegen en overweegt, ook als er geen klachten zijn, als initiële screening een echo van nieren en blaas te laten maken.

Dermatologische aandoeningen

- **Algemeen** De huisarts is, vooral vanaf de puberteit, alert op afwijkingen aan huid, haar en nagels. Verwijs laagdrempelig naar de dermatoloog voor aanvullende diagnostiek en behandeling.
- **Voetverzorging** Wanneer de voeten en nagels moeilijk te verzorgen zijn, kan een pedicure uitkomst bieden.
- **Schimmelinfecties** Schimmelinfecties van de huid, nagels en slijmvliezen komen vaker voor. Goed afdrogen van alle huidplooien, regelmatig verwisselen van sokken en dragen van goed luchtend schoeisel kan dit voorkomen.
- **Alopecia areata** Het beloop van alopecia areata is meestal ernstiger bij mensen met Downsyndroom. Gezien de therapieresistentie, terugval, bijwerkingen en de kans op spontaan herstel zijn artsen terughoudend met het behandelen van alopecia areata. Screening op andere auto-immuunziekten (schildklierproblemen, anemie en coeliakie) wordt aanbevolen.
- **Infecties** De huisarts verwijst mensen met Downsyndroom met papulopustuleuze erupties en/of vesiculopapuleuze erupties naar een dermatoloog voor aanvullende diagnostiek en behandeling.
- **Rode wangen** Wanneer behandeling van 'rode wangen' bij kinderen wenselijk is, schrijft de huisarts een emolliens (unguentum leniens, paraffine/vaseline in gelijke delen of vaseline 20% in lanettecrème) voor. De huisarts verwijst de patiënt naar de dermatoloog als deze behandeling onvoldoende effect heeft.
- **Rosacea** Rosacea op volwassenen leeftijd behandelen artsen volgens de algemeen geldende richtlijnen (zie [NHG-Farmacotherapeutische richtlijn Rosacea](#)).

Kanker

- **Leukemie** Bij het vermoeden van (transiënte) leukemie verwijst de huisarts de patiënt naar een (kinder)oncologisch centrum.
- **Testiscarcinoom** Vanwege het verhoogde risico op testiscarcinoom wordt regelmatige screening van de testes aanbevolen. Dit gebeurt met palpatie door de AVG of huisarts.
- **Bevolkingsonderzoek** Deelname aan de bevolkingsonderzoeken (cervixcarcinoom, mammacarcinoom, colorectaal carcinoom) wordt aangeraden. Vrouwen die niet seksueel actief zijn, hoeven niet mee te doen aan de screening op cervixcarcinoom (zie [NVAVG-Richtlijn Screening cervixcarcinoom bij vrouwen met een verstandelijke handicap](#)).

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Vruchtbaarheid

- **Vrouwen** Vrouwen met Downsyndroom hebben een normaal ovulatiepatroon. De menopauze treedt vaak vervroegd op (gemiddeld 45 jaar). Zij zijn verminderd vruchtbaar.
- **Mannen** Mannen met Downsyndroom zijn verminderd of niet vruchtbaar, hoewel hun primaire en secundaire seksuele kenmerken niet afwijkend zijn. De verminderde vruchtbaarheid is het gevolg van gonadale insufficiëntie bij een verhoogde productie van follikelstimulerend hormoon (FSH).

Anticonceptie

- **Indicaties** Tegenwoordig zijn meer jongeren/volwassenen met Downsyndroom seksueel actief en zullen dan ook zelf of via ouders/verzorgers om anticonceptie vragen. Naast preventie van zwangerschap kunnen premenstrueel syndroom, het cyclisch voorkomen van epilepsie en/of gedragsproblemen en niet om kunnen gaan met de noodzakelijke menstruatiehygiëne redenen zijn voor de (huis)arts om anticonceptiva voor te schrijven.
- **Keuze** Meestal geeft de prikpil de beste compliance (zie [NVAVG-Standaard Cyclusregulatie bij vrouwen met een verstandelijke beperking](#)). NSAID's zijn het middel van eerste keus om dysmenorroe te verminderen.
- **Voorlichting** In de puberteit is een op niveau aangeboden voorlichting over lichaamsbeleving, seksualiteit, intimiteit en relaties erg belangrijk, zeker wanneer de jongere seksueel actief is en/of zelf om anticonceptie vraagt. De (huis)arts gaat na of dit voldoende heeft plaatsgevonden. Een overzicht van adressen voor seksuele voorlichting is te vinden in de [NVK-Richtlijn 'Multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom'](#). Ook Rutgers heeft informatiemateriaal (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Sterilisatie** Bij een verzoek om sterilisatie moet naast de indicatie ook worden beoordeeld of de persoon met Downsyndroom wilsbekwaam is. De (kinder)arts of AVG doet dit in overleg met persoon met Downsyndroom en zijn ouders of wettelijke vertegenwoordigers. Er is over sterilisatie bij mensen met een verstandelijke beperking een richtlijn en stappenplan gemaakt in opdracht van het ministerie van VWS (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Seksueel misbruik** Het kan zijn dat dat ouders/verzorgers vragen om anticonceptie, terwijl de indruk bestaat dat dit niet klopt bij de seksuele activiteit van de persoon met Downsyndroom. De (huis)arts zal dan de mogelijkheid van seksueel misbruik moeten overwegen.

Preconceptieadvies

- **Algemeen** Er kunnen verschillende redenen zijn waarom ouders willen weten of zij (een grotere kans op) een

(volgend) kind met Downsyndroom hebben:

- Om zich voor te bereiden op de extra zorg die een kind met Downsyndroom vaak nodig heeft. Zo nodig kan de bevalling in een gespecialiseerd perinataal centrum plaatsvinden.
- Om de zwangerschap af te laten breken. In Nederland kiest 85% van de paren voor zwangerschapsafbreking als zij weten dat de foetus Downsyndroom heeft.
- **Voorlichting** Aanstaaende ouders worden meestal voorgelicht door de verloskundige, gynaecoloog, klinisch geneticus en/of kinderarts. Doel van de informatie is zo objectief mogelijk inzicht te geven in wat het betekent voor het kind en zijn omgeving om te leven met Downsyndroom. De arts maakt duidelijk dat er een grote spreiding is voor wat betreft de ernst van de verstandelijke beperking en de medische problemen. Deze onzekerheid kan de keuze moeilijk maken en is een veel voorkomende reden voor zwangerschapsafbreking. De aanstaande ouders kunnen in contact worden gebracht met een ouder van een kind met Downsyndroom als zij dat wensen. Dit kan via de Stichting Downsyndroom (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Herhalingskans

- **Voorlichting** Een klinisch geneticus kan erfelijkheidsvoorlichting en informatie over de herhalingskans geven. De herhalingskans wordt bepaald door de chromosomale oorzaak van de trisomie en de leeftijd van de moeder.
- **Niet-erfelijke vorm** Bij de niet-erfelijke vorm van Downsyndroom is de herhalingskans ongeveer 1%, waar de kans passend bij de leeftijd van de moeder nog bij opgeteld moet worden.
- **Erfelijke vorm** Als er sprake is van een translocatie (4% van de gevallen) kan de herhalingskans variëren tussen 1% wanneer de ouder geen drager is en 3-100% bij dragerschap. Dit is afhankelijk van welk ander chromosoom onderdeel vormt van de translocatie en of het dragerschap bij de vader of moeder is. Bij translocaties kan de klinisch geneticus dragerschapsonderzoek bij de ouders en eventueel ook bij overige familieleden verrichten.

Prenatale diagnostiek

- **Combinatietest** Voor screening op Downsyndroom krijgen zwangeren in Nederland de combinatietest aangeboden. Bloedonderzoek in de 9^e-14^e week ('pregnancy-associated plasma protein A' (PAPP-A) en vrij β -humaan choriongonadotrofine (β -HCG)) wordt hierbij gecombineerd met een echografische nekplooi meting van de foetus in de 11^e-14^e week. De combinatietest geeft een kans op de aanwezigheid van Downsyndroom bij de foetus als uitslag. Bij een kans van meer dan 1 op 200 biedt de verloskundige of gynaecoloog

de zwangere vervolgonderzoek (niet-invasieve prenatale test (NIPT), vlokcentest of vruchtwaterpunctie) aan.

De combinatietest wordt meestal niet vergoed door de zorgverzekeraars, ongeacht de leeftijd van de zwangere, behalve als er sprake is van een medische indicatie (bijvoorbeeld een eerder kind met Downsyndroom). Ongeveer 25-30% van de vrouwen maakt gebruik van de combinatietest.

- **NIPT** Sinds 2015 kunnen zwangeren, na een positieve uitslag op de combinatietest of als er om andere redenen een medische indicatie is, kiezen voor de niet-invasieve prenatale test (NIPT). Hierbij kan foetaal DNA in het bloed van de moeder worden gedetecteerd en onder andere trisomie 21 worden vastgesteld. De kosten voor de NIPT worden momenteel uit het basispakket vergoed. In de toekomst wordt de NIPT mogelijk als eerste test aan alle zwangeren aangeboden. Over de vergoeding hiervan is nog niet beslist.
- **Vlokcentest en vruchtwaterpunctie** Bij een afwijkende uitslag van de combinatietest of de NIPT kan de zwangere kiezen voor een vlokcentest (11^e-14^e zwangerschapsweek) of vruchtwaterpunctie (16^e-18^e zwangerschapsweek), waarbij de diagnose Downsyndroom definitief gesteld wordt met chromosoomonderzoek. Het risico op een miskraam bij deze procedures is 0,3-0,5%. De kosten worden uit het basispakket vergoed.
- **Structureel echoscopisch onderzoek (SEO, 20-wekenecho)** Alle zwangeren in Nederland krijgen sinds 2007 een SEO aangeboden. Hiervan maakt meer dan 90% van de vrouwen gebruik. Deze echo is niet bedoeld om Downsyndroom aan te tonen of uit te sluiten, maar kan door het opsporen van afwijkingen wel in de richting van Downsyndroom wijzen. De kosten hiervoor worden volledig vergoed en gaan niet ten koste van het eigen risico.

Zwangerschap

- **Miskraam** Naar schatting 75% van alle concepties waarbij een vrucht met Downsyndroom is gevormd, eindigt in een spontane miskraam, vaak in de eerste dagen of weken van de zwangerschap. Het risico op een intra-uteriene vruchtdood tussen de tiende week van de zwangerschap en de geboorte ligt rond de 30-35%.
- **Zwangerschap bij een vrouw met Downsyndroom** Zwangerschappen bij vrouwen met Downsyndroom zijn beschreven maar komen zeer zelden voor, door verminderde vruchtbaarheid, de leefsituatie, het gebruik van anticonceptie en omdat een aanzienlijke groep niet seksueel actief is. De theoretische kans op een kind met Downsyndroom is ongeveer 50% bij de conceptie maar veel lager bij de geboorte. Dit komt doordat miskramen veelvuldig optreden als de foetus Downsyndroom heeft. Wanneer vrouwen met Downsyndroom een kinderwens hebben of al zwanger zijn, komen vragen over wilsbekwaamheid en ouderschapscompetenties naar

voren. De huisarts verwijst de vrouw in dat geval naar een AVG, die zo nodig een orthopedagoog en/of psycholoog consulteert.

Bevalling

De geboorte van een kind met Downsyndroom geeft meestal geen specifieke problemen: apgarscore, zwangerschapsduur en geboortegewicht zijn niet afwijkend. Wel komt hypotonie vaker voor. Kinderen met Downsyndroom worden even vaak thuis geboren als andere kinderen (70% in het ziekenhuis, 30% thuis). De huisarts of verloskundige verwijst pasgeborenen met Downsyndroom op korte termijn naar de kinderarts. Een acute opname is meestal niet nodig.

Borstvoeding

Borstvoeding heeft een gunstig effect op de mondmotoriek en spraakontwikkeling van kinderen met Downsyndroom. Daarnaast heeft moedermelk een positieve invloed op de immuniteit, die bij deze kinderen verminderd kan zijn. Door de zwakke mondmotoriek kan extra ondersteuning nodig zijn van een lactatiedeskundige of prelinguïstisch logopedist.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met Downsyndroom.^{6,13}

- Benader de ouders van de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de ouders is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de ouders en andere naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende het leven om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.
- Vraag na welke afspraken met de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de ouders ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de persoon met Downsyndroom en zijn naasten bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de ouders wie de hoofdbehandelaar is.¹³
- Pas indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen de contactgegevens in het huisartsinformatiesysteem aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.

- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.¹³
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-Richtlijn](#).
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt en zijn ouders, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de persoon met Downsyndroom en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke syndroomgebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en het syndroom onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van het syndroom op andere klachten of behandelingen (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*). Overleg bij twijfel met de hoofdbehandelaar.
- Let op de extra syndroomgebonden risico's en attendeer de ouders van de patiënt daarop (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Specifieke aandachtspunten

- **Communicatie** Een rustige en geduldige houding en het serieus nemen van ouders/verzorgers en van de persoon met Downsyndroom zelf zijn belangrijk. Mensen met Downsyndroom gebruiken verschillende communicatievormen, afhankelijk van hun verstandelijke mogelijkheden, gehoor en spraak.
- **Beoordeling** Uit onderzoek blijkt dat mensen met Downsyndroom net zo gevoelig of gevoeliger zijn voor pijn, maar dit moeilijk kunnen uiten en lokaliseren. Het gevaar van onderschatting van klachten ligt daarmee op de loer.
- **Wilsbekwaamheid** Om te beoordelen of iemand met een verstandelijke beperking wilsbekwaam is, zal het heel vaak nodig zijn dat de huisarts anderen erbij betreft die de patiënt goed kennen. Wilsbekwaamheid is gebonden aan specifieke situaties: iemand die ernstig verstandelijk beperkt is, kan heel goed (non-)verbaal aangeven wat hij

wil eten, maar zal niet in staat zijn een behandeling te overzien. Vaak wordt bij het meerderjarig worden van een kind met Downsyndroom daarom een mentor of curator benoemd, vaak de ouder, die de belangen van de persoon met Downsyndroom kan behartigen.

- **Gedrag** Mensen met Downsyndroom zijn over het algemeen hartelijk, sensitief en sociaal bewust. Wel nemen ze vaak minder initiatief, hebben ze minder doorzettingsvermogen en reageren ze bij interacties soms op een minder voorspelbare manier. Ook kunnen hun non-verbale signalen moeilijker leesbaar zijn. Mensen met Downsyndroom zijn gevoeliger voor stress en kunnen zich minder goed aanpassen aan grote veranderingen (bijvoorbeeld een verhuizing, het overlijden van een dierbare of andere belangrijke levensgebeurtenissen). Ook het besef dat ze Downsyndroom hebben kan stress veroorzaken en leiden tot gedragsveranderingen. Een goede voorbereiding op voorspelbare veranderingen, op zowel de korte als de wat langere termijn, is wenselijk. Een structurele dag-/werkbesteding is belangrijk voor mensen met Downsyndroom.
- **Motorische ontwikkeling**
 - Fysiotherapie is al op zeer jonge leeftijd (< 3 maanden) geïndiceerd. 'Fysiotherapie voor jonge kinderen met Downsyndroom' is een speciale oefentherapeutische interventie, waarbij de (kinder)fysiotherapeut kinderen stimuleert zich zo goed mogelijk motorisch te ontwikkelen. Ook op latere leeftijd kan fysiotherapie nodig zijn. Er zijn fysiotherapeuten die zich gespecialiseerd hebben in de behandeling en begeleiding van kinderen en volwassenen met Downsyndroom (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
 - Ergotherapeuten richten zich vooral op de ondersteuning van de fijne motoriek en zelfredzaamheid. Zij geven ouders adviezen voor de ontwikkeling van handelingen als zelf eten, aan- en uitkleden, schrijven et cetera. Meestal schakelt de (huis)arts, in overleg met de behandelend fysiotherapeut, een ergotherapeut in.
- **Taal- en spraakontwikkeling** Begeleiding door een (pre-)logopedist is al op de babyleeftijd (< 3 maanden) geïndiceerd. Mensen met Downsyndroom hebben vaak relatief goede visuele vaardigheden, terwijl de auditieve vaardigheden zwak kunnen zijn. Door het gebruik van gebaren, plaatjes, foto's en/of geschreven woorden kan de communicatie worden ondersteund. Ouders en hulpverleners kunnen starten met het aanbieden van geschreven woorden ter ondersteuning van het leren praten bij peuters en kleuters met Downsyndroom (soms al vanaf 2 jaar). Bij het stimuleren van de mondmotoriek en van de communicatieve ontwikkeling is begeleiding door een prelinguïstisch logopedist wenselijk. Voor de verstaanbaarheid is het raadzaam de logopedische

- ondersteuning ook op volwassen leeftijd regelmatig te herhalen.
- **Ontwikkelingsprogramma** Ouders en hulpverleners kunnen de ontwikkeling stimuleren door in de eerste levensmaanden te starten met een 'early intervention'-programma. Het programma 'Kleine Stapjes', verkrijgbaar via de Stichting Downsyndroom, geeft speciaal op Downsyndroom gerichte begeleidings- en stimuleringsadviezen (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Dergelijke programma's hebben een positief effect op de vaardigheden van het kind en het zelfvertrouwen en welzijn van de ouders. Er zijn aanwijzingen dat de programma's ook op lange termijn effectief zijn.
 - **Schoolkeuze** Jonge kinderen kunnen naar een regulier of gespecialiseerd kinderdagverblijf gaan. Het overgrote deel van de kinderen met Downsyndroom gaat naar reguliere kinderopvang. Ongeveer 55% van de kinderen met Downsyndroom begint in het reguliere onderwijs. Door imitatie nemen zij sociale en verbale vaardigheden van andere kinderen over. Verder blijkt dat de kinderen met Downsyndroom die meer jaren regulier onderwijs hebben gevolgd, meer hebben geleerd op het gebied van lezen, schrijven en rekenen dan hun tegenhangers in het speciaal onderwijs, ook na correctie voor verschillen in IQ. Van de kinderen die starten op een reguliere school, maakt zo'n 40% deze helemaal af. Medewerkers van de school passen daarbij het leerprogramma individueel aan. Extra ondersteuning op school kunnen ouders regelen via de samenwerkingsverbanden voor Passend Onderwijs, en - waar het om persoonlijke zorg gaat - door de gemeente of soms via de Wet Landelijke Zorg. Na de basisschool gaan de meeste kinderen naar een school voor Zeer Moeilijk Lerenden, in een enkel geval naar een VMBO-school of naar praktijkonderwijs. Volwassenen moeten hun lees- en schrijfvaardigheden blijven oefenen, anders gaan deze verloren.
 - **Misbruik** Mensen met Downsyndroom zijn vaker slachtoffer van seksueel, emotioneel of financieel misbruik. Dit kan zich uiten in gedragsveranderingen (onder andere stemmingsschommelingen, agressie, automutilatie) en/of somatische klachten. De huisarts is hier extra alert op. Weerbaarheidstraining is aan te raden (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
 - **Begeleiding van het gezin** De impact van een kind met Downsyndroom op het gezin is sterk individueel bepaald en hangt af van veel factoren.
 - De diagnose Downsyndroom komt voor de meeste ouders als een verrassing. Na veelal een periode van rouw en het wennen aan hun kind, pakken de meeste ouders hun normale leven weer op. De huisarts biedt actief begeleiding aan bij het vinden van de noodzakelijke andere zorgverleners voor het verwerken van hun teleurstelling en verdriet, het accepteren van de beperkingen van hun kind en bij de aanpassing aan de nieuwe situatie. Ook de Stichting Downsyndroom kan helpen, bijvoorbeeld bij het contact leggen met andere ouders (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
 - De meeste mensen met Downsyndroom leiden een gelukkig, volwaardig leven. Hun mogelijkheden voor ontplooiing worden niet alleen bepaald door het syndroom zelf, maar ook door de bejegening vanuit de omgeving. De meerderheid van ouders, broers en zussen geeft aan dat hun kijk op het leven positiever is geworden door het kind met Downsyndroom.
 - Een deel (10-15%) van de gezinnen heeft het wel moeilijk, zeker als het kind een ernstige ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen of gezondheidsproblemen heeft. Ook sociale en psychologische factoren bij de ouders kunnen daarbij een rol spelen.
 - Een goede ondersteuning van formele netwerken (artsen, maatschappelijk werkers, casemanagers, ondersteunend personeel) en informele netwerken (familie, verzorgers/begeleiders, vrijwilligers) zijn belangrijk om goed om te gaan met Downsyndroom en eventuele bijkomende problemen. Ouders voelen zich over het algemeen gesteund door contacten met andere ouders van kinderen met Downsyndroom, maar niet iedere ouder heeft daar behoefte aan.
 - **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen, aanpassingen en ambulante begeleiding kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. Wanneer kinderen met een verstandelijke beperking geen gebruik maken van reguliere voorzieningen, zijn er speciale voorzieningen: gespecialiseerde kinderdagverblijven, speciale scholen, logeerhuizen en vervangende woonruimte. Voor al deze vormen van opvang geldt dat dit voor ouders een ingrijpende beslissing kan zijn. De huisarts kan wijzen op mogelijke vergoedingen en verwijzen naar instanties, waaronder de gemeente (CJG), CIZ en MEE (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Ook mantelzorgondersteuning is voor veel ouders van groot belang. Denk hierbij aan het persoonsgebonden budget (PGB) of zorg in natura via bijvoorbeeld de (kinder)thuiszorgorganisaties. Daarnaast kan een website als www.wehelpen.nl ook uitkomst bieden (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Voor de volwassen jaren moeten ouders beslissen of zij mentorschap, bewindvoering en/of curatele aanvragen.
 - **Veroudering** Volwassenen met Downsyndroom hebben te maken met een versnelde veroudering op fysiek, emotioneel en functioneel niveau. Familieleden en verzorgers/begeleiders zien vaak dat mensen met Downsyndroom lijken te 'vertragen' vanaf hun 40^e-50^e levensjaar. De kans op het ontwikkelen van dementie is zeer groot: deze loopt op van 9% op 45-50-jarige leeftijd tot meer dan 80% boven de 60 jaar. Het is belangrijk dat de huisarts de veroudering nauwgezet volgt en zo nodig helpt om ondersteuning te regelen.

- **Lotgenotencontact** Mensen met Downsyndroom, (aanstaande) ouders en andere naasten kunnen terecht bij de Stichting Downsyndroom en de Cyberpoli voor informatie en lotgenotencontact (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Zorg rondom het levenseinde** Bespreek tijdig met de persoon met Downsyndroom en de naaste(n) hoe men wil dat de huisarts handelt in een bepaalde situatie,

zoals voedingsproblemen, reanimatie of opname in een ziekenhuis en/of verpleeghuis. Leg dit alles goed vast. Bij Downsyndroom zijn de algemeen geldende richtlijnen over palliatieve zorg van toepassing. De NVAVG heeft standaarden voor zorg rondom het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Medische begeleiding**
 - *Downteams* In verschillende ziekenhuizen in heel Nederland zijn speciale Downteams, waar mensen met Downsyndroom terecht kunnen voor medische en psychologische begeleiding.
 - *Expertisecentra* Het VUmc (DCN-Down Centrum Nederland) en het Jeroen Bosch ziekenhuis zijn erkende expertisecentra voor kinderen met Downsyndroom. Voor volwassenen met Downsyndroom is het Radboudumc erkend als expertisecentrum. In de expertisecentra wordt zorg aangeboden en onderzoek gedaan. De meest actuele stand van zaken met betrekking tot de erkende expertisecentra is te vinden op www.zichtopzeldzaam.nl/expertisecentra.
- **Diagnostiek en erfelijkheidsadvies** De diagnose wordt meestal gesteld door een kinderarts. Advies en diagnostiek door een klinisch geneticus kan vanuit één van de acht klinisch genetische centra plaatsvinden.
- **Fysiotherapie** Ouders kunnen een (kinder)fysiotherapeut met ervaring met Downsyndroom vinden via het lokale Downteam of via de website www.downdevelopment.nl.
- **Voedingsadvies** Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG) is een vereniging van diëtisten met specifieke deskundigheid in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Zij hebben ook informatie over het stippendieet.
- **Groeidiagrammen** voor kinderen met Downsyndroom zijn te vinden bij TNO.
- **Visuele beperking** Stichting Visio biedt informatie en advies over slechtziendheid en blindheid, maar ook verschillende vormen van onderzoek, begeleiding, revalidatie, onderwijs en wonen.
- **Weerbaarheid** Diverse organisaties organiseren weerbaarheidstrainingen voor kinderen en volwassen met Downsyndroom:
 - gemeentelijke instanties, zorgorganisaties en scholen;
 - vereniging LFB, door en voor mensen met een verstandelijke beperking;
 - MEE heeft informatie over weerbaarheid en seksuele voorlichting voor kinderen en jongeren met een verstandelijke beperking;
 - 'Hallo ik' is een training over lichaam, gevoel, seksualiteit, weerbaarheid en sociale vaardigheden voor kinderen en volwassenen met een verstandelijke en auditieve/communicatieve beperking.
- **Artsen voor kinderen** biedt praktische en vernieuwende projecten om de kwaliteit van leven van kinderen en jongeren met een beperking of chronische ziekte te verbeteren. Zo hebben zij onder andere een app: 'Downsyndroom: alle medische problemen op een rij.'
- **Ouderorganisaties**
 - De Stichting Downsyndroom is kenniscentrum over Downsyndroom en streeft ernaar de integratie van mensen met Downsyndroom in de maatschappij te stimuleren en hen een kans te geven een zo normaal mogelijk leven te leiden. Op hun website kan informatie gevonden en opgevraagd worden, onder meer voor (aanstaande) ouders, zorgverleners en leraren. Ook faciliteren zij lotgenotencontact.
 - De VIM is een ouderorganisatie die inclusie van kinderen met Downsyndroom in het reguliere primair en voortgezet onderwijs wil bevorderen.
 - Downsyndroom Vlaanderen is een vrijwilligersvereniging van ouders.
 - De Cyberpoli is een online en interactieve ontmoetingsplaats voor kinderen en jongeren met chronische ziekten.
- **Centra voor Jeugd en Gezin (CJG)** De jeugd- en gezinsteams van de CJG kunnen ouders ondersteuning bieden bij vragen over groei en opvoeding. Tevens is dit in de meeste gemeentes het loket waar indicaties voor ondersteuning vanuit de Jeugdwet kunnen worden aangevraagd.
- **Centrum indicatiestelling zorg (CIZ)** Een eventuele indicatie voor de Wet Langdurige Zorg (WLZ) kan worden aangevraagd bij het CIZ. Ouders hebben recht op ondersteuning bij het invullen van een aanvraag. De gemeente moet ervoor zorgen dat een onafhankelijke cliëntondersteuner beschikbaar is. De WLZ is bedoeld voor mensen die de hele dag intensieve zorg of toezicht dichtbij nodig hebben, bijvoorbeeld omdat er sprake is van een meer aanzienlijke verstandelijke beperking.
- **Ieder(in)** is een vereniging die ernaar streeft dat mensen met een lichamelijke en/of verstandelijke beperking volwaardig mee kunnen doen aan de samenleving.
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke of lichamelijke beperking of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.

Relevante websites

- **Downteams:**
www.downsyndroom.nl/home/levensloop/professionals/downsyndroom-teams
- **Expertisecentra:**
 - VUmc (DCN-Down Centrum Nederland):
www.vumc.nl/afdelingen/dcn
 - Jeroen Bosch ziekenhuis:
www.jbz.nl
 - Radboudumc:
www.radboudumc.nl
- **Ouderorganisaties:**
 - Stichting Downsyndroom:
www.downsyndroom.nl
 - VIM:
www.vim-online.nl
 - Downsyndroom Vlaanderen:
www.downsyndroom.eu
- **Cyberpoli:**
www.cyberpoli.nl/downsyndroom
- **Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG)** Bijvoorbeeld voor standaarden over cyclusregulering en over zorg rondom het levenseinde:
www.nvavg.nl
- **Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)** voor erfelijkheidsadvies:
www.vkgn.org
- **Artsen voor kinderen:**
www.artsenvoorkinderen.nl
- **Fysiotherapie:**
www.downdevelopment.nl
- **Early-intervention programma 'Kleine Stapjes':**
www.downsyndroom.nl/kleinstapjes
- **Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG):**
www.dietistvg.nl
- **TNO** (voor onder andere groeidiagrammen):
www.tno.nl
- **Stichting Visio:**
www.visio.org
- **Rutgers Kenniscentrum seksualiteit:**
www.rutgers.nl/nieuws-opinie/nieuwsarchief/hulp-bij-seksuele-opvoeding-voor-ouders-met-kinderen-met-een-beperking
- **Weerbaarheid:**
 - Vereniging LFB:
www.lfb.nu
 - MEE:
www.mee.nl
 - Kentalis/'Hallo ik':
www.kentalis.nl
- **Kennisplein gehandicaptensector** Website met kennis, informatie, ervaringen en materialen met betrekking tot mensen met verstandelijke beperkingen:
www.kennispleingehandicaptensector.nl
- **Centra voor Jeugd en Gezin (CJG):**
www.jeugdengezinsteams.nl
- **Centrum indicatiestelling zorg (CIZ):**
www.ciz.nl
- **Informatie over het persoonsgebonden budget (PGB):**
www.pgb.nl
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-en-ondersteuning-thuis/vraag-en-antwoord/pgb-aanvragen
www.juisteloket.nl
- **Ieder(in):**
www.iederin.nl
- **MEE:**
www.mee.nl
- **Websites over hulp en hulpmiddelen:**
www.wehelpen.nl
www.thuisarts.nl/zorg-en-ondersteuning
www.regeltante.nl
- **Website - onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen van zeldzame aandoeningen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:**
www.zichtopzeldzaam.nl
- **Objectieve websites over erfelijkheid en erfelijke ziekten:**
www.erfelijkheid.nl
www.huisartsengenetica.nl

Achtergrondinformatie

- Richtlijn 'Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom'. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde.
- Folder 'Down en oud'. Stichting Downsyndroom.
- Richtlijn en stappenplan over sterilisatie bij mensen met een verstandelijke beperking. Inspectie voor de Gezondheidszorg.
- Besluitvorming in de palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking over verhuizingen en medische interventies. Een handreiking voor zorgverleners in de verstandelijk gehandicaptenzorg. Nivel.
- Downsyndroom en sociale veiligheid. Omgaan met weerbaarheid en grensoverschrijdend gedrag. Ieder(in) en Stichting Downsyndroom.
- Huisartsenbrochure Aangeboren hartafwijkingen. Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen, VSOP en NHG.

NHG-Standaarden:

- M01 Diabetes mellitus type 2
- M21 Dementie
- M31 Schildklierandoeningen
- M35 Influenza en influenzavaccinatie
- M44 Depressie
- M69 Fractuurpreventie
- M84 Cardiovasculair risicomanagement
- M94 Obstipatie

Literatuurlijst

1. Bloemers B. Proefschrift: Severe RSV infections in children with Down syndrome: the contribution of an impaired immune system. Utrecht, 2010.
2. Coppus A, Wagemans A. De zorg voor volwassenen met downsyndroom. Huisarts Wet 2014;57:420-4.
3. Coppus A. Proefschrift: Predictors of dementia and mortality in Down Syndrome. Rotterdam, 2008.
4. Downs syndroom Vlaanderen. Downpas - voor een goede gezondheid van volwassenen met het syndroom van Down. 2007.
5. de Graaf G. Proefschrift: Students with Down syndrome in primary education in the Netherlands: Regular or special? Effects of school placement on the development and the social network of children with Down syndrome and conditions for inclusive education. Universiteit Gent, 2014.
6. Hendriks S. [Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014.](#)
7. Moran J. Down en oud - oud worden met Downs syndroom. 2015.
8. Nagel H, Knecht A, Kloosterman M, Wildschut H, Leschot N, Vandenbussche F. Invasieve prenatale diagnostiek in Nederland, 1991-2000: aantallen ingrepen, indicaties, en gevonden afwijkingen. Ned Tijdschr Geneesk 2004;148:1538-1543.
9. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde. [Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downs syndroom. 2011.](#)
10. Stichting Downs syndroom. Vademecum Downs syndroom. 2009.
11. Stichting Downs syndroom. [De grote SDS-enquête 2008-2009 \(rapportage in 2010-2012\).](#)
12. TNO. [Leven met downs syndroom: brochure voor \(para\)medische en pedagogische professionals. 2013.](#)
13. Vajda I. [Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. 2015.](#)
14. Valkenburg A. Proefschrift: Without uttering a word: pain assessment and management in intellectually disabled children. Rotterdam, 2012.
15. Weijerman M, de Winter J. Clinical practice: the care of children with Down syndrome. Eur J Pediatr 2010;169:1445-1452.
16. Weijerman M, Broers C, van der Plas R. Nieuwe inzichten voor de begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. Ned Tijdschr Geneesk 2013;157:A5330.
17. Weijerman M. De zorg voor kinderen met downsyndroom. Huisarts Wet 2013;56:534-539.
18. Weijerman M. Proefschrift: Consequence of Down syndrome for patient and family. Amsterdam, 2011.

Bijlage

| Tabel 1. Screeningsmomenten bij mensen met Downsyndroom | | | |
|---|-------------|------------------------------|---|
| Zorgverlener | Leeftijd | Frequentie | Opmerkingen |
| Kinderarts | 0-18 jaar | 1 x per jaar | Coördinatie van zorg |
| Arts verstandelijk gehandicapten | > 18 jaar | | Coördinatie van zorg |
| Downteam/-poli | 0-10 jaar | 1 x per jaar | |
| | > 10 jaar | 1 x per 1-2 jaar | |
| Klinisch geneticus | < 1 jaar | Eenmalig | Erfelijkheidsvoorlichting en kansberekening voor eventuele volgende zwangerschappen |
| Kindercardioloog | 0-4 weken | Eenmalig | Inclusief echo |
| KNO-arts/audioloog | 0-5 jaar | 1-2 x per jaar | Inclusief gehoorscreening |
| | > 5 jaar | 1 x per 1-2 jaar | |
| Oogarts | 0-2 maanden | Eenmalig | Screening op cataract |
| | > 1 jaar | 1 x per 1-2 jaar | Algehele visusscreening |
| Orthoptist | 0-6 jaar | Bij 1, 3, 4 en 6 jaar | |
| | > 6 jaar | Iedere 4-5 jaar | |
| Tandarts | 0-18 jaar | 2 x per jaar | Bij 6, 9, 12 en 15 jaar röntgendiagnostiek |
| Orthodontist | 6 jaar | Eenmalig | |
| Fysiotherapeut | < 1 jaar | | Eerste contact |
| Logopedist | < 1 jaar | | Eerste contact |
| Team jeugdgezondheidszorg | 0-18 jaar | Conform JGZ-basistakenpakket | Inclusief vaccinaties |

Bron: Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde. *Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom. 2011.*

Notities

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Stichting Downsyndroom (SDS), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Stichting Downsyndroom

De Stichting Downsyndroom streeft ernaar de integratie van mensen met Downsyndroom in de maatschappij te stimuleren en hen een kans te geven een zo normaal mogelijk leven te leiden. Op hun website kan informatie gevonden en opgevraagd worden, onder andere voor (aanstaande) ouders, zorgverleners en leraren. Ook faciliteren zij lotgenotencontact.

Stichting Downsyndroom

Hoogeveenseweg 38 Gebouw U
7943 KA MEPPEL
Telefoon: 052 228 13 37
E-mail: info@downsyndroom.nl
www.downsyndroom.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting (www.thuisarts.nl).

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw dr. N. Dekker, arts-auteur VSOP
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Mevrouw drs. D. Stemkens, arts-vrijwilliger VSOP
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw dr. T. Coppus, arts verstandelijk gehandicapten en epidemioloog Dichterbij en Radboud Universiteit te Nijmegen
De heer dr. M. Weijerman, kinderarts Alrijne ziekenhuis te Leiderdorp
De heer dr. G. de Graaf, pedagoog, wetenschappelijk medewerker Stichting Downsyndroom te Meppel
De heer ir. E. de Graaf, senior consultant Stichting Downsyndroom te Meppel
Mevrouw drs. M.W. Hodes, klinisch psycholoog BIG/orthopedagoog generalist, tevens voorzitter bestuur Stichting Downsyndroom te Meppel

Namens de Stichting Downsyndroom gaven mevrouw drs. R. Lamberts (psycholoog, directeur Stichting Downsyndroom) en mevrouw drs. K. de Geeter (orthopedagoog, ouder) commentaar vanuit het patiëntenperspectief.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, september 2016

