

Het is pas de ziekte van Alz

Bij een man met Downsyndroom van 24 jaar veranderde zijn gedrag en hij leek achteruit te gaan in zijn functioneren. Bij hem werd de diagnose ziekte van Alzheimer gesteld. Er kunnen vraagtekens bij deze diagnose gezet worden, zeker gezien de leeftijd. Alvorens daar verder op in te gaan, is het goed eerst te bezien wat er nu bekend is over de ziekte van Alzheimer en hoe die verloopt bij mensen met Downsyndroom. • Roel Borstlap

Er is een toenemende afbraak van hersencellen, verbindingen tussen hersendelen werken steeds gebrekiger en de hersenactiviteit neemt af. Hierdoor gaat de betrokken persoon dementeren, waarbij hij of zij achteruit gaat in allerlei functies zoals geheugen, denkvermogen, controle over lichaamsfuncties (wordt weer incontinent bijv.), motoriek (gaat moeizamer lopen, verslikt zich meer). Er treden gedragsveranderingen op, zoals een depressieve stemming, de persoon wordt agressief, achterdochtig, dwangmatig, verliest interesses en overzicht en er kan desoriëntatie optreden.

De eetlust kan veranderen, evenals het slaappatroon. En vooral bij mensen met Downsyndroom kunnen er epileptische aanvallen gaan optreden of ontstaan er spiertrekkingen. Deze verschijnselen treden in toenemende mate op en zijn vooral in het begin nog niet allemaal

tegelijk en zeker niet duidelijk aanwezig, zodat het begin moeilijk is vast te stellen.

In het hersenweefsel vindt men na het overlijden dan typische veranderingen, zogenaamde plaques (opeenhoppingen) van bèta-amyloideiwitten tussen de cellen en neurofibrillaire knopen (kluwens vezels) in de hersencellen, waarvan men denkt dat die te maken hebben met de genoemde beschadigingen. In 70 procent van de mensen met dementie is de ziekte van Alzheimer de oorzaak. Andere oorzaken zijn kleine hersenbloedinkjes en de ziekte van Parkinson.

Twintig jaar eerder

Uit onderzoek bij een groot aantal mensen met Downsyndroom, die door diverse oorzaken gestorven waren, blijkt dat bij vrijwel alle mensen met Downsyndroom van ongeveer 35 jaar en ouder de typische plaques, die bij de ziekte van Alzheimer horen, gevonden worden. Er

lijkt dus een nauwe relatie te bestaan tussen het hebben van Downsyndroom en de ziekte van Alzheimer. Dit idee wordt versterkt door het feit dat het gen (drager van een erfelijke factor), dat het ontstaan van de plaques bepaalt, op het chromosoom 21 ligt, waarvan mensen met Downsyndroom er een te veel hebben.

Vanuit deze gegevens concludeerden velen dat alle mensen met Downsyndroom van boven de 35 jaar de ziekte van Alzheimer met de genoemde verschijnselen van dementie krijgen. Maar zo langzamerhand zijn wij erachter gekomen dat het anders is. Brian Chicoine, arts en hoofd van een speciale Downsyndroomkliniek voor ouderen in de VS, vond dat van de ruim 2500 volwassenen met Downsyndroom die hij behandelde, lang niet alle mensen van 35 jaar en ouder verschijnselen hadden van de ziekte van Alzheimer. Hij vond ongeveer hetzelfde percentage als bij de gehele bevolking.

Het verschil was dat de mensen met Downsyndroom gemiddeld 20 jaar eerder verschijnselen gingen vertonen dan die uit de gehele bevolking. Dus het percentage mensen met Downsyndroom van 60 jaar, die verschijnselen ontwik-

tong bekijken met de hechtingen erin. Want dat was toch wel erg interessant!

Woordjes

De eerste paar dagen was Eline wat hangerig en had ze nog pijn. De derde dag na de operatie hadden we het idee dat ze het ergste had gehad. Iedere keer na het eten gaven we haar een paar slokjes water, zodat haar mondje schoonspoele. De zwelling was inmiddels helemaal weg en nu konden we pas goed het resultaat zien: haar tong lag keurig achter haar onderste tandenrij en haar mondje hield ze netjes dicht. Wat een ander gezicht! En wat deed ons helemaal versteld staan? Ze ging echte woordjes zeggen. Dit hadden we toch echt niet durven dromen. Duidelijk zei ze een paar woordjes na en we wisten niet wat ons overkwam. Al zo snel na de ingreep!

Na een week moesten we terug voor controle en Dr. Fresow was zeer tevreden. Uiteindelijk zouden haar tongdelen keurig netjes aan elkaar groeien. Na zes weken moesten we nog een keer voor de laatste controle. Inmiddels waren op een paar na alle hechtingen opgelost. Eline dronk netjes uit een beker, zonder

te knoeien, kon ook prima met een rietje overweg en ging steeds meer praten. Natuurlijk zat er ook veel gebrabbel tussen, maar we konden toch echt concrete woordjes horen. In het ziekenhuis hoefden we niet meer terug te komen.

Vooruitgang

Nu zijn we drie maanden verder. Niet alleen wij zijn verrast door het snelle resultaat, maar ook onze logopediste. Eline gaat steeds meer praten, en in combinatie met de ondersteunende gebaren maakt ze veel vooruitgang. Het drinken is absoluut geen probleem meer en ze hoeft eigenlijk geen slabber om. Haar kleding is de hele dag door droog omdat ze niet meer zo kwijlt. 's Nachts houdt ze nu ook haar mondje dicht. Verder heeft ze ook een ander snoetje gekregen omdat haar kaaklijn smaller is geworden.

Het eten gaat nog niet zoals wij het willen, maar geduld is een schone zaak. We zijn tenslotte nog maar drie maanden verder; alles zal niet in één keer anders gaan. Wel probeert ze steeds meer dingen in haar mondje te stoppen om te proeven en dat is voor ons al een hele vooruitgang. Ze begint langzamerhand

door te krijgen dat er echt wel vast voedsel in haar mondje past.

Al met al dus hele positieve resultaten. Eline is zeer gebaat geweest bij deze ingreep en we zijn dan ook heel erg blij dat we dit hebben gedaan. In het Jeroen Bosch Ziekenhuis hebben ze de meeste ervaring hiermee en we kunnen dan ook niets anders doen dan mensen aan te raden naar dit ziekenhuis te gaan. Een verwijzing van de huisarts is niet nodig. De naam van de verzekering en het polisnummer doorgeven is voldoende, het ziekenhuis zorgt voor de afwikkeling. Jeroen Bosch Ziekenhuis, 's-Hertogenbosch, (073) 699 60 15.

Naschrift:

Ja, een prachtig resultaat voor Eline en haar ouders, een genot om dit te lezen. Voor alle mensen met Downsyndroom zou het echter van groot belang zijn als Dr. Fresow al zijn ervaring met de al behandelde kinderen zou inbrengen in een goed opgezet onderzoek, om zo tot een wetenschappelijk onderbouwde beoordeling van zulke resultaten te komen. De Stichting Downsyndroom ziet uit naar de publicatie van zo'n onderzoek in de medische pers. (Red.)

heimer als...

kelden was hetzelfde als bij de 80-jarigen zonder Downsyndroom. Dat werd in de VS geschat op 40 procent.

In Nederland wordt het aantal 80-jarigen met de ziekte van Alzheimer geschat op rond de 11 procent! En in een onderzoek onder ouderen met Downsyndroom in enkele Nederlandse instituten vindt men bij de 60-jarigen een percentage van 70 met de ziekte van Alzheimer. De jongste persoon met Downsyndroom, die verschijnselen begon te vertonen in de groep van Chicoine was 35 jaar en in de Nederlandse groep zelfs 42,5 jaar.

Nogal verschillende cijfers dus, maar duidelijk is dat niet alle oudere mensen met Downsyndroom de klinische verschijnselen van de ziekte van Alzheimer hebben. Hoe dat te rijmen is met de bevinding dat vrijwel allen wel de plaques hebben, is nog niet geheel duidelijk. Er zijn kennelijk goedaardige vormen, die geen beschadigingen veroorzaken en vormen die wel beschadigen. Mogelijk speelt het al of niet aanwezig zijn van de genoemde knopen hier een rol in.

Verschijnselen herkennen

Bij mensen met een verstandelijke beperking is het moeilijk de eerste, meestal lichte verschijnselen, te herkennen. Het begint meestal met geheugenproblemen, minder actief zijn, trager zijn en sneller moe worden. Hoe groter de beperking hoe moeilijker de eerste veranderingen te herkennen zijn. Vaak wordt de diagnose pas in een gevorderd stadium gesteld. Toch is een vroege diagnose belangrijk omdat de snelheid van het ziekteproces met behulp van een gerichte begeleiding en medicatie enigszins te beïnvloeden is.

Om de diagnose tijdig te kunnen stellen is het belangrijk om vanaf de leeftijd van 30 jaar periodiek een test te doen. Hiervoor is een vragenlijst ontwikkeld, een checklist voor vroege tekenen van dementie. Daarnaast zijn er schalen, waarop men zaken als denkvermogen, sociale interactie en dergelijke kan inschatten.

Als deze testen periodiek worden uitgevoerd kan men vaststellen of de betreffende persoon achteruit gaat. Als dit uitgesproken is, is dat een duidelijke aanwijzing dat zich dementie ontwikkelt. Dit kan nog ondersteund worden door regelmatig een EEG te maken, waarop specifieke veranderingen te zien kunnen zijn als er sprake van dementie is.

Ook een afwijkende CTscan of MRI (soor-

ten foto's) van de hersenen geeft ondersteuning van de diagnose. Daarnaast moeten andere oorzaken van de achteruitgang in functies worden uitgesloten. Als men niets anders vindt, dan pas kan men de diagnose ziekte van Alzheimer stellen. Deze is niet te genezen, wel zijn er enkele medicijnen, die het proces in het vroege stadium kunnen vertragen.

Andere oorzaken

Veel andere oorzaken van achteruitgang in functioneren zijn wel te verhelpen. Het is dus zaak om bij de eerste tekenen onderzoek daarnaar te doen en als men wat vindt, dat dan te verhelpen. Het gaat dan om het slaap-apneusyndroom, schildklierproblemen (hypothyreoïdie), te kort aan vitamine B12, visus- en gehoorstoornissen, inwendige ziekten, het gebruik van anti-epileptica en psychofarmaca (oudere mensen met Downsyndroom blijken hiervoor overgevoelig te kunnen worden, dus moet er lager gedoseerd worden), voorvallen in de omgeving zoals ruzie, overlijden van een dierbare.

Ook een dagprogramma met te weinig uitdaging, of juist een programma dat de persoon overvraagt, kan leiden tot gedragsveranderingen en zelfs een depressie. Chicoine noemt gevallen waarin de persoon overspoeld werd door zijn activiteiten, dat wil zeggen de coördinatie daarvan was te veel gevraagd.

Iedere dagelijkse activiteit afzonderlijk kon men prima aan, maar het plannen, zeker als er variaties in de planning zaten, werd dan te veel. Een reactie kan dan achteruitgang zijn. Bijvoorbeeld ineens geen zin meer hebben in activiteiten die eerder altijd leuk gevonden werden, teruggetrokken gedrag, van een vriendelijk persoon veranderen in een nors ruziemaker, e.d. Op dit soort zaken moeten de begeleiders dus ook letten als er problemen in gedrag ontstaan.

Zoals al eerder aangegeven, is de kans op de ziekte van Alzheimer bij een jongere volwassene met Downsyndroom, zeker onder de leeftijd van 35 jaar, erg klein. Dus bij de man van 24 jaar in het begin van dit artikel is het minder waarschijnlijk dat hij de ziekte van Alzheimer heeft. Des te meer moet dan gezocht worden naar een van de andere oorzaken van het achteruitgaan in functies.

Naast regelmatig de genoemde testen op dementie te doen is het ook belangrijk om bij mensen met Downsyndroom periodiek gezondheidsonderzoek uit te voeren, waarbij onder andere gescreend

wordt op veel voorkomende afwijkingen, zoals de schildklierfunctie, visus en gehoor. Dan kan men in een aantal gevallen problemen voorkomen door deze afwijkingen, die het goede functioneren kunnen belemmeren, op tijd te verhelpen.

Angsten verminderen

Zoals gezegd is de ziekte van Alzheimer niet te genezen. Wel kan men iets doen om het leven zo aangenaam mogelijk te maken door een zodanige benadering dat angsten verminderen en het gevoel van eigenwaarde toeneemt. Bijvoorbeeld door een persoonlijke benadering in plaats van een groepsbenadering, respectvol bejegenen ('U' zeggen in plaats van jijen en jouwen), inleven in de persoon en kennismaken van zijn/haar levenservaringen om de persoon beter te kunnen begrijpen. Ook kan het activiteitenpatroon aangepast worden. Ouderen zijn gesteld op regelmaat en verdragen minder variaties in het leefpatroon naarmate de achteruitgang toeneemt.

Om het samen te vatten: de afwijkingen in de hersenen, de bèta-amyloid plaques, die met de ziekte van Alzheimer samengaan, worden bij vrijwel alle mensen met Downsyndroom gevonden vanaf de leeftijd van ongeveer 35 jaar. De klinische verschijnselen van dementie, die hierdoor veroorzaakt kunnen worden, treden echter niet bij een ieder op en vrijwel nooit voor de leeftijd van 35 jaar.

Wel neemt de kans hierop met de leeftijd toe. En er kunnen andere oorzaken van de betreffende verschijnselen zijn, die eerst uitgesloten en eventueel behandeld moeten worden, alvorens men de definitieve diagnose 'dementie door de ziekte van Alzheimer' kan stellen.

Bronnen:

- Is it Alzheimer's disease?
- Brian Chicoine, MD., Park Ridge, IL
- Down Syndrome News, 2005, vol.7, nr.5, p.73
- www.alzheimer.nl, Internationale Stichting Alzheimer Onderzoek
- Prospective Study of the Prevalence of Alzheimer-Type Dementia in Institutionalized Individuals with Down Syndrome.
- FE Visser, AP Aldenkamp, et al
- Am Journ on Ment Ret, 1997, vol.101, no.4, p.400-12
- Diagnose Alzheimer soms te vlot gesteld.
- Marjolein Voorberg
- Philadelphia Plein, mei/juni 2004.
- Ze hebben recht op rust en die krijgen ze.
- Ronny Vink
- Klik, december 2004.
- Niet alle mensen met Downsyndroom krijgen klinisch Alzheimer
- Update van Down& Up nr 33, lente 1996
- www.downsyndroom.nl/pdfs/Update33.pdf