

Het Down Syndroom Team. Evaluatie van de bevindingen

Samenvatting

Om na te gaan welke medische aandoeningen door het Down Syndroom Team (DST) te Voorburg bij kinderen met Down-syndroom (DS) werden opgespoord, werd aan alle 146 ouders onder behandeling van het DST toestemming gevraagd het medische dossier van hun kind in te zien. Toestemming gaven 106 (73%) ouders. Uit de analyse bleek dat 24% van de kinderen niet onder controle van een kinderarts was. Door de kinderarts van het DST werd bij 29% van de DS-kinderen één of meerdere afwijkingen opgespoord. De meest voorkomende aandoeningen opgespoord door de KNO-arts waren otitis media met effusie (30%) en een vlak tympanogram (26%). Door de cardioloog werd bij 7% van de totale onderzoekspopulatie een te voren nog niet bekende afwijking gevonden. Geconcludeerd wordt dat systematisch opsporen van veel voorkomende afwijkingen bij kinderen met DS van groot belang is. Het is wenselijk dat er voor Nederland een richtsnoer wordt ontwikkeld voor de begeleiding en behandeling van DS-kinderen.

Down-syndroom (DS) is één van de meest voorkomende congenitale oorzaken van een verstandelijke handicap.¹ Jaarlijks worden ca. 235 kinderen geboren met het syndroom van Down. Ruim 60% van de ouders van deze kinderen neemt contact op met de in 1988 opgerichte Stichting Down's Syndroom (SDS). De Stichting, sinds 1989 lid van de 'European Down's Syndrome Association', stelt zich tot doel de kansen op een optimale ontwikkeling van het kind met DS te bevorderen, door onder andere het bevorderen van deskundigheid van artsen en hulpverleners t.a.v. gezondheidsproblemen van deze kinderen. Een van de kenmerken van kinderen met Down-syndroom is dat zij een verhoogd risico hebben op de aanwezigheid of het verkrijgen van een aantal lichamelijke afwijkingen. Hart- en darmafwijkingen, luchtweginfecties, visus- en gehoorstoornissen en schildklierafwijkingen komen bij kinderen met het syndroom van Down relatief vaak voor.^{2,3}

Kennis omtrent deze aanleg voor afwijkingen en aandoeningen is niet altijd aanwezig bij jeugdartsen, de lokale huisartsen en specialisten. Bovendien moet een aantal van deze aandoeningen actief worden opgespoord. Daarnaast krijgen de meeste artsen gedurende hun loopbaan slechts een enkele persoon met het syndroom van Down in hun praktijk zodat zij weinig er-

varing opdoen met deze groep patiënten.

Uit gesprekken die de Stichting Down's Syndroom voerde met ouders van kinderen met Down-syndroom, bleek dat ouders behoefte hadden aan een centraal punt waar medische en paramedische voorlichting en behandeling op basis van gecoördineerd en gestructureerd onderzoek wordt aangeboden. Naar analogie van de 'Preventive Medicine Clinics' in de Verenigde Staten van Noord Amerika en de door de Duitse kinderarts Storm opgerichte 'Vorsorge-Ambulanz' voor kinderen met DS, werd in 1991 in Voorburg het eerste Down Syndroom Team (DST) in Nederland opgericht. Het DST bestaat uit medisch-specialisten en hulpverleners met belangstelling voor DS. Het team bestaat uit een kinderarts, kno-arts, cardioloog, fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, orthopedagoog, tandarts, gynaecoloog en een contactouder. Door systematische, periodieke onderzoeken te verrichten wil het team komen tot vroegtijdige diagnostiek van de bij DS vaker voorkomende afwijkingen, die onbehandeld een extra belemmering in de ontwikkeling betekenen.

Het DST heeft als belangrijke doelstelling: 'door het bevorderen van medische en paramedische deskundigheid, de lichamelijke conditie van kinderen met Down-syndroom te verbeteren en daarmee voorwaarden te scheppen voor een optimale ontwikkeling.' Door de multidisciplinaire aanpak beoogt het team te komen tot een beter gefundeerd en meer gecoördineerd gezondheidsadvies aan zowel de ouders van de kinderen als hun reguliere behandelaars ('eigen' huisarts, 'eigen' kinderarts, etc.). Om na te gaan in welke mate het team de doelstellingen verwezenlijkt hebben wij een evaluatieonderzoek verricht. In dit artikel worden de resultaten van de evaluatie van de opgespoorde afwijkingen door de medisch-specialisten besproken. De vraagstelling van dit onderzoek luidde: 'Welke bijkomende aandoeningen worden door het DST opgespoord en wat is het belang daarvan?'

Methode en populatie

Via het DST is naar alle 146 ouders, die onder behandeling zijn (geweest) van het Down Syndroom Team te Voorburg, een brief gestuurd waarin toestemming werd gevraagd om het medische dossier van hun zoon of dochter in te zien. Van de 146 ouders gaven er 106 (73%) toestemming. Van de 106 statussen was er 1 niet compleet en 4 waren onvindbaar. Er bleven zodoende 101 statussen voor analyse over (69%). In deze statussen is retrospectief nagegaan welke medische afwijkingen de kinderen hadden en welke door het DST waren opgespoord. Van de 101 patiënten waren 56 van het mannelijke en 45 van het vrouwelijke geslacht. Het grootste gedeelte van de patiënten (87) was geboren tussen 1988 en 1994. De oudste patiënt was geboren in 1976 en de jongste in 1994. De in de statussen vermelde diagnoses waren de volgende:

- Mozaïek: 3 (3%)
- Non-disjunctie: 74 (73%)
- Translocatie: 7 (7%)
- Onbekend: 17 (17%)

Resultaten

Van de 101 kinderen bezochten (97%) de kinderarts van het Down Syndroom Team. Van deze 98 kinderen was bekend dat 70 al onder controle van een kinderarts

Dr R.A. Hirasing, kinder-/jeugdarts, J. Spanjersberg, arts, M. Fekkes, psycholoog, dr G.H.W. Verrips, psycholoog, TNO Preventie en Gezondheid, Leiden. R. Borstlap, kinderarts, Wilhelmina Ziekenhuis, Assen. Th.A. Nijenhuis, kinderarts, St. Antoniusshove, Leidschendam.

Correspondentieadres: Dr R.A. Hirasing, TNO Preventie en Gezondheid, Divisie Collectieve Preventie, Postbus 2215, 2301 CE Leiden.

waren, bij 4 was dat niet uit de status te halen en 24 kinderen waren niet onder controle van een kinderarts. In tabel 1 is weergegeven welke aandoeningen of stoornissen door de kinderarts van het DST zijn opgespoord bij de 98 kinderen. Ook staat aangegeven welke adviezen zijn gegeven. Bij 28 kinderen (29%) werden één of meerdere afwijking(en) gevonden die niet eerder bekend waren. In totaal werd bij 38 kinderen de schildklierfunctie bepaald. Uit tabel 1 blijkt dat deze bij 15 afwijkend was (39%). Dit is 15% van de totale onderzoekspopulatie. Bij 11 van de 98 kinderen (11%) werd een afwijking aan de ogen gevonden. Bij 4 kinderen betrof dat strabismus, bij 4 nystagmus, bij 2 ontstoken ogen en bij 1 kind tranende ogen. In totaal werd 89 maal een advies gegeven (tabel 1).

In tabel 2 zijn de door kno-arts opgespoorde afwijkingen weergegeven. De kno-arts onderzocht 81 van de 101 kinderen. Bij 56 van de 81 patiënten werden afwijkingen opgespoord die niet eerder bekend waren. Bij sommige patiënten werden meerdere afwijkingen gevonden en soms werd er alleen een advies gegeven. De meest voorkomende opgespoorde aandoeningen en stoornissen waren: OME en vlak tympanogram. De opgespoorde afwijkingen bij 7 van de 32 door de kindercardioloog onderzochte patiënten staan in tabel 3. 36 kinderen waren reeds bekend met een afwijking aan het hart.

Door de kindercardioloog van het DST werd bij 7 patiënten een niet eerder geconstateerde afwijking gevonden. Dit is bij 7% van de totale onderzoekspopulatie. In totaal hadden dus 43 patiënten van de 101 een afwijking aan het hart (43%). Bij één patiënt werd een VSD met lichte mitralisinsufficiëntie en afwijkende mitralisklep gevonden en bij één patiënt werd een ASD II met L-R shunt met verwijde RV en paradox bewegend interventriculair septum gevonden. Bij één patiënt werd een operatie op korte termijn gepland (patiënt met VSD) en bij één patiënt zou zo nodig in de toekomst een operatie moeten plaatsvinden (patiënt met ASD II met L-R shunt, verwijde RV en paradox bewegend interventriculair septum).

Bespreking

De gegevens over opgespoorde afwijkingen door het DST zijn retrospectief ontleend uit de medische dossiers. De volledigheid van deze dossiers kan niet gegarandeerd worden. De gevonden opgespoorde afwijkingen zijn dan ook een ondergrens.

Bij 38 kinderen werd door de kinderarts van het DST de schildklierfunctie bepaald. Geen van deze kinderen hadden een manifeste hypothyreoïdie. Echter, bij 15 van deze kinderen werd een verhoogd TSH gevonden (39%). De klinische betekenis van deze bevinding is nog niet duidelijk. Bij kinderen met DS kunnen de TSH en de vrije T4-waarden in korte tijd sterk fluctueren. Echte hypothyreoïdie komt al op jonge leeftijd voor. Een aantal van deze kinderen wordt al met de CHT-screening opgespoord. Door het regelmatig controleren van de schildklierfuncties zal bij een aantal kinderen tijdig de diagnose hypothyreoïdie worden gesteld. Dit is belangrijk ter voorkoming van een stagnatie in de ontwikkeling.

Bij 11 van de 98 kinderen werd een afwijking aan de ogen gevonden, waarvan bij 4 strabismus (5%). Amblyopie komt veel voor als een begeleidend symptoom van strabismus. Daar het risico van blindheid voor de amblyope patiënt hoger is dan voor de totale bevol-

Tabel 1. Opgespoorde afwijkingen door de kinderarts en adviseringen (n = 98)

	Aantal	Percentage
TSH verhoogd	15	15
Afwijking aan de ogen	11	11
Afwijkend defeacatiepatroon	3	3
Luier dermatitis	2	2
Geen nieuwe afwijkingen	70	71
<i>Adviezen</i>		
Controle schildklierfuncties	18	18
Consult oogarts	35	36
Consult cardioloog	5	5
Consult tandarts	15	15
Onderzoek naar abnormale aanleg	1	1
Onderzoek naar ziekte Van Hirschsprung	2	2
Onderzoek naar coeliakie	1	1
Bepalen Hb, Ht	1	1
Gehoortest	2	2
X-hals	8	8
X-colon	1	1

king, is het van belang dat de afwijking zo vroeg mogelijk opgespoord wordt. Hoe vroeger de afwijking opgespoord wordt, des te gunstiger kunnen de behandelingsresultaten zijn.⁴ Uit ons onderzoek blijkt dat de kinderarts met name kinderen met een mogelijke schildklierafwijking opspoorde en regelmatig adviezen uitbrengt.

Cardioloog

Door de cardioloog werd bij 7% van de totale onderzoekspopulatie een tevoren nog niet bekende afwijking aan het hart gevonden. Bij twee patiënten werd

Tabel 2. Opgespoorde afwijkingen en adviezen door de kno-arts (n = 81)

	Aantal	Percentage
OME/vocht achter trommelvlies (tv)	24	30
Post nasal drip	2	2
Purulente secretie in de neus/rhinitis	10	12
Vergroot adenoid/vergroete tonsillen	3	4
Tv dof	1	1
Granulaties op tv	1	1
Loopoor	3	4
Matige spraakontwikkeling	2	2
Slappe epiglottis	1	1
Slaapapnoe	1	1
Gehoortest (BERA)	5	6
Vlak tympanogram	21	26
Geen nieuwe afwijkingen	25	31
<i>Adviezen</i>		
Gehoortest/audiometrie/spelaudiogram	17	21
Tv-buisjes	13	16

Tabel 3. Opgespoorde afwijkingen en adviezen door de cardioloog (n = 32)

	Aantal	Percentage
Klein ASD	1	3
ASD II met L-R shunt	3	9
VSD	2	6
Lichte mitralisinuffic. met afwijkende mitralisklep	1	3
Verdenking sterke ontw. RV:echo	1	3
Verwijde RV, paradox bew. interventr. septum	1	3
Geen nieuwe afwijkingen	25	78
<i>Adviezen</i>		
Tzt nog echo doen (nog niet ivm angst pat.)	1	3

een operatie geadviseerd en bij de andere patiënten endocarditisprofylaxe op indicatie. Op een in aanleg abnormaal deel van het hart kunnen bacteriekolonies een vegetatie vormen. Daar de vegetaties veel fibrine bevatten, hetgeen als een barrière werkt voor infiltreren de leukocyten, is de behandeling tijdrovend. Met endocarditisprofylaxe kan dit worden voorkomen.⁵

Kno-arts

Door de kno-arts werd bij 56 van de 81 kinderen een afwijking gevonden. Het belang van het opsporen van OME ligt in het gehoorverlies wat kan leiden tot een achterstand in de spraak/taalontwikkeling die van groot belang is bij een kind met DS.⁶ De spraakgevoelige leeftijd valt in de eerste twee levensjaren. Als bij het kind het taalverwervingsproces niet (volledig) tot ontplooiing kan komen betekent dit een bedreiging voor zijn ontwikkeling. In een periode van minder horen verliest het jonge kind de belangstelling voor geluid waardoor het na herstel van het gehoor weer moet leren luisteren. Zowel een goed gehoor als goed kunnen luisteren zijn voorwaarden voor het leren lezen. Slecht horen kan ook tot afwijkend gedrag leiden.⁴

Het belang van DST

Men kan zich afvragen of de afwijkingen die door het team zijn opgespoord niet door de eigen artsen opgespoord kunnen worden. Vrijwel alle kinderen die met het DS geboren worden, worden direct of binnen enkele dagen gezien door een kinderarts. Volgens de Preventief geneeskundige checklist van de SDS moeten er in de periode van nul tot twee maanden, de oren onderzocht worden op OME en moet er onderzoek door een kindercardioloog plaatsvinden.⁷ Het onderzoek door een kindercardioloog is essentieel omdat aangeboren hartafwijkingen bij het syndroom van Down makkelijk gemist kunnen worden. Door de screening op congenitale hypothyreoïdie wordt het schildklieronderzoek in ons land al op de leeftijd van 5-7 dagen verricht.

In de periode van twee tot twaalf maanden moet er o.a. op OME gelet worden, ook wordt audiologisch onderzoek met behulp van BERA aanbevolen. Het kind zou in deze periode dus door een kno-arts gezien moeten worden of eventueel door een kinderarts. Onderzoek van de ogen wordt in deze periode ook aanbevo-

len met name wanneer er sprake is van nystagmus, strabismus en bij aanwijzingen voor een slechte visus. Ook onderzoek door een kinderfysiotherapeut, logopedist en ergotherapeut wordt aanbevolen vóór het tweede levensjaar.

Vanaf de leeftijd van een jaar wordt aanbevolen jaarlijks het TSH en vrije T4 te bepalen en audiometrisch onderzoek te doen. Verder wordt geadviseerd wanneer er geen afwijkingen aan de ogen zijn, eens in de twee jaar oogheelkundig onderzoek te verrichten (anders frequenter). Het routinematig uitvoeren van een röntgenfoto van de hals is omstreden. Het onderzoek om atlanto-axiale instabiliteit op te sporen wordt alleen op indicatie geadviseerd.⁸ Ook al zijn er ogenschijnlijk geen klachten het is van groot belang dat men regelmatig en systematisch afwijkingen opspoor die veel voorkomen bij kinderen met Down-syndroom. De klachten kunnen door het DS zelf gemaskeerd worden. Als een kind met DS matig groeit, wat dik is en obstipatie heeft, bestaat de kans dat men dit aan het DS toe schrijft en een hypothyreoïdie over het hoofd ziet. Een lokale kinderarts zou veel van de afwijkingen zelf kunnen opsporen. Gezien echter de veelheid aan specialisten die het kind moet bezoeken voordat het 2 jaar is, lijkt het alleen al om praktische redenen van belang een DST te bezoeken. Inmiddels bestaan er naast het DST te Voorburg ook teams in Assen, Apeldoorn, Amersfoort en Zwijndrecht. Door kinderartsen worden momenteel diverse checklisten of protocollen gebruikt. Het is wenselijk dat er voor Nederland een uniform richtsnoer komt dat de jeugdarts, de huisarts en kinderarts tot steun kan zijn in het adequaat begeleiden en behandelen van deze kinderen. Een aanzet daartoe is reeds gegeven door de Werkgroep Down Syndroom van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde.

Literatuur

1. Wildhagen ME, Christiaens GCML, Habbema JDF. Serumscreening bij zwangeren voor Down-syndroom en open neurale-buisdefecten; toetsing aan de Gezondheidsraadcriteria voor genetische screening. Ned Tijdschr Geneesk 1996; 140: 85-9.
2. Hayes AH, Batshaw ML. Down Syndrome, *Pediatr Clin North Am* 1993; 40: 523-35.
3. Cooley WC, Graham JM. Common syndromes and management issues for primary care physicians, Down syndrome - An update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr* 1991; 30: 233-52.
4. Schaapveld K, Hirasig RA. Preventiegids. Een praktisch overzicht van preventieprogramma's voor huisartsen, verloskundigen en medewerkers in de Jeugdgezondheidszorg.
5. Ottenkamp J, Harms MM. Hartafwijkingen bij het syndroom van Down, *Tijdschr Kindergeneesk* 1994; 62: 198-203.
6. Evenhuis HM. Epidemiologie, diagnostiek en behandeling van slechthorendheid bij verstandelijk gehandicapten. Nederlandse Vereniging van artsen in de zwakzinnigenzorg. Utrecht, 1995.
7. Stichting Down's syndroom. Preventief geneeskundige checklist voor kinderen en volwassenen met Down's syndroom, 1989.
8. Cremers MJG, Roos F de, Gijn J van. Het risico van sport voor kinderen met het syndroom van Down en atlanto-axiale instabiliteit. *Modern Med* 1994; 18: 543-9.