

ALGEMEEN

Cornelia de Lange syndroom (CdLS), ook bekend als Brachmann-de Lange syndroom, is een zeldzame genetische aandoening welke zorgt voor verschillende lichamelijke, cognitieve en medische problematieken. Het is een aangeboren ontwikkelingsstoornis met bepaalde lichamelijke kenmerken (welke verschillen per persoon), vaak in combinatie met een matige tot ernstige verstandelijke beperking. De oorzaak is een verandering in het DNA.

Het syndroom wordt veelal ingedeeld in twee vormen: ^{1,2}

1. De klassieke vorm, met uitgesproken lichamelijke kenmerken en een duidelijke verstandelijke beperking.
2. De milde vorm, met minder herkenbare kenmerken en een milde of geen verstandelijke beperking.

Het syndroom kan niet worden genezen. De behandeling richt zich op het verminderen of voorkomen van lichamelijke klachten en het stimuleren van communicatie en ontwikkeling. ³

VOORKOMEN

CdLS komt voor bij 1 op de 10.000 tot 30.000 pasgeborenen in Nederland. Jaarlijks worden ongeveer 5 tot 10 kinderen met CdLS geboren en Nederland kent ruim honderd families met een kind met CdLS^{1,2,4}. Het syndroom komt zowel bij jongens als meisjes voor. CdLS kenmerkt zich in verschillende types, waarbij opvalt dat type 2 en 5 vaker bij jongens voorkomt (geassocieerd gen op X-chromosoom, zie onder Genotype). ¹ Het voorkomen heeft geen voorspelbaar patroon, het kan het oudste, middelste of jongste kind in het gezin treffen. ^{1,2,4}

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

CdLS wordt veroorzaakt door een verandering in verschillende genen, wat het cohesine proteïne complex (celdeling) beïnvloedt. Er zijn zeven verschillende fouten op genen in het DNA ontdekt die in staat zijn CdLS te veroorzaken. Elk van deze genen zorgt voor een ander type CdLS. De zeven met CdLS geassocieerde genen zijn: ^{1,3,5}

- ▶ NIPBL (type 1: op chromosoom 5)
- ▶ SMC1A (type 2: op X-chromosoom)
- ▶ SMC3 (type 3: op chromosoom 10)
- ▶ RAD21 (type 4: op chromosoom 10)
- ▶ HDAC8 (type 5: op X-chromosoom)
- ▶ ANKRD11 (type 6: op chromosoom 16)
- ▶ BRD4 (type 7: op chromosoom 19)

De helft van de kinderen met CdLS heeft type 1. Bij een aantal patiënten komt de genverandering maar in een deel van de cellen voor (mozaïcisme). Hierdoor is het mogelijk dat de genverandering niet in bloed zichtbaar is, maar enkel in ander weefsel. ³ Het lukt bij 1 op de 6 kinderen met kenmerken van CdLS niet om de fout op het DNA aan te tonen. ¹

CdLS erft (theoretisch) over op een autosomaal dominante of (zeer zelden) X-gebonden wijze. Wanneer een ouder zelf CdLS heeft, is er 50% kans dat het wordt doorgegeven op kinderen. Echter komt het (nagenoeg) niet voor dat mensen met CdLS kinderen krijgen, waardoor het bijna altijd gaat om een spontane mutatie ontstaan in het DNA van het kind zelf. Het risico op herhaling is laag, minder dan 1%. Wanneer ouders geen klinische kenmerken vertonen, is de kans voor broers of zussen op dragerschap zeer klein. Alleen bij de zeer zeldzame X-gebonden vorm, die vrijwel alleen voorkomt bij de lichte vorm, kan deze kans duidelijk groter zijn. Prenatale testen zijn mogelijk bij een aangetoonde mutatie in de familie. ^{1,3}

FENOTYPE

De meeste kenmerken kunnen bij de geboorte of kort daarna worden vastgesteld, niet alle genoemde kenmerken zijn bij ieder kind aanwezig en de ernst van de afzonderlijke kenmerken kan sterk variëren. Het grote verschil in lichamelijke kenmerken, ontwikkeling en mogelijkheden heeft onder andere te maken met: ⁴

- ▶ De ernst waarin het syndroom zich openbaart
- ▶ Familiaire achtergrond
- ▶ De mogelijkheden voor stimulatie in de omgeving van het kind

Uiterlijke kenmerken ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Kleine hoofdomtrek (microcefalie)
- ▶ Plat achterhoofd
- ▶ Korte nek
- ▶ Kleine gestalte
- ▶ Dunne gebogen wenkbrauwen, vaak doorlopend boven de neus

- ▶ Lange gekrulde wimpers
- ▶ Overhangende oogleden (Ptosis)
- ▶ Laaggeplaatste (vaak behaarde) oren met een dikke rand
- ▶ Neus
 - Lage neusbrug
 - Kleine opgewipte neus
 - Lang stukje tussen de neus en de lippen (philtrum)
- ▶ Mond
 - Naar beneden gebogen mondhoeken
 - Dunne bovenlip
 - Hoog gehemelte
 - Gespleten lip of gehemelte (Schisis)
 - Geringe kaakontwikkeling (micrognatie)
 - Kleine kin
 - Kleine, uit elkaar staande tanden (*spacing*)
 - Extra of ontbrekende tanden
 - Irregulair gebit
 - Grotere of juist kleinere tanden dan normaal (macro- of microdentitie)
- ▶ Aanlegstoornis
 - Achterblijven van de ontwikkeling van organen of ledematen (Agnésie)
 - Kleine en smalle handen
 - Korte en kromme pinken
 - Het ontbreken van één of meerdere vingers (Oligodactylie)
 - Korte duimen met een onderontwikkelde duimmuis
 - Duim begint lager aan de hand
 - Ontbreken van (een deel van) de ellepijp
 - Vastgroeien van spaakbeen en ellepijp, waardoor extensiebeperking van de ellebogen
 - Kleine voeten
 - Gedeeltelijk samengaan van de tweede en derde teen
 - Ontbreken van (gedeelte van) ledematen (vingers, hand, onderarm)
- ▶ Onderontwikkeling van bovenste extremiteiten (Phocomelie)
- ▶ Overmatige lichaamsbehaaring, vooral op gezicht, oren en rug
- ▶ Gemarmerde, droge huid
- ▶ Kleine, weinig gepigmenteerde tepels

Motorische kenmerken ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Zwakke zuigreflex
- ▶ Trage motorische ontwikkeling
- ▶ 50% van de kinderen met CdLS loopt op 2-jarige leeftijd, vrijwel alle kinderen leren uiteindelijk zelfstandig te lopen
- ▶ Hypertonie en hypotonie
- ▶ Hyperreflexie
- ▶ Extensiebeperking van de ellebogen
- ▶ Scoliose

Zintuiglijke kenmerken ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Gehoor
 - Slechthorend door verminderde werking van de gehoorzenuw
 - Sneller last van middenoorontsteking
 - Nauwe gehoorgangen, waardoor extra gevoelig voor verstoppingen
- ▶ Visus
 - Overhangende oogleden (Ptosis)
 - Bijziendheid (Myopie)
 - Scheel zien (Strabismus)
 - Regelmatig terugkerende infecties
 - Verstopte traanklieren
 - Schokkende bewegingen van de ogen (Nystagmus)
 - Diameter van het hoornvlies is kleiner dan gemiddeld. Verkeerd groeiende wimpers kunnen irritatie en (kleine) krasjes op het hoornvlies veroorzaken. Dit kan leiden tot littekenvorming en een beschadigd gezichtsvermogen.
 - Vanaf 18 jaar komt staar (cataract) voor
 - Soms netvliesloslatingen

- ▶ **Tast/Neurologisch:**
 - Veel kinderen met CdLS lijken niet graag te worden vastgehouden
 - Veel kinderen met CdLS hebben een hoge pijngrens
 - Veel kinderen met CdLS zijn hypersensitief voor temperatuur

Gastro-intestinale kenmerken ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Een hoog gewelfd of gespleten gehemelte
- ▶ Tandem/kiezen komen later door dan normaal (vertraagde eruptie)
- ▶ Hoge botdichtheid en bolvormige wortels waardoor extracties vaak moeilijk zijn
- ▶ Brede acellulaire zone met dunne vezels rondom de bloedvaten in het tandvlees (gingiva)
- ▶ Een grotere dan normale pulparuimte in de tanden (taurodontie), waardoor moeizame tandheelkundige zorg
- ▶ Tanderosie als gevolg van zure reflux
- ▶ Kwijlen, door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond
- ▶ Hoge prevalentie van (aangeboren) gastro-intestinale problemen, vooral gastro-oesofageale reflux (o.a. door hernia diafragmatica)
- ▶ Naar boven in de slokdarm groeiend maagslijmvlies (Barret's oesofagus), vanaf 18 jaar
- ▶ Onbewust/bewust scheef houden van 't hoofd waardoor maagzuur niet terug kan stromen (Sandifer complex)
- ▶ Een deel heeft een vernauwing van de uitgang van de maag (pylorusstenose)
- ▶ Malrotatie van de darmen of darmkronkel (volvulus)
- ▶ Obstipatie
- ▶ Afsluiting twaalfvingerige darm (Duodenum atresie)
- ▶ Pancreas annulaire; hierbij omvat het klierweefsel van de pancreaskop ringvormig een deel van het duodenum, wat hierdoor vernauwd of geobstrueerd kan worden
- ▶ Ook overgevoeligheid van het maag-darmkanaal komt vaak voor: lactose-intolerantie, koemelkeiwit-allergie en glutenallergie (coeliakie) worden vaker gezien bij mensen met CdLS

Kenmerkend gedrag ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Gedragsproblemen komen zeer frequent voor
 - Vooral kenmerken passend binnen het autistisch spectrum (met eigen CdLS kleuring) worden vaak gezien. De persoon heeft veel behoefte aan structuur en regelmaat, kan sterke eigen gewoontes en rituelen ontwikkelen, heeft vaak moeite met aanpassingen en is moeilijk te sussen.
 - AD(H)D
 - Vooral tijdens en na de puberteit
- ▶ Automutilatie komt vaker voor dan gemiddeld, hierbij wordt *selfrestraint* gedrag beschreven (tegengaan automutilatie door bv. op de handen te gaan zitten)
- ▶ Agressie
- ▶ Slaapstoornissen
- ▶ Ontwikkelingsachterstand
 - Problemen met praten
 - Problemen met leren
 - Sociaal-emotionele ontwikkeling
- ▶ Knarsen (bruxisme)
- ▶ Geregeld zijn de gedragsproblemen herleidbaar naar lichamelijke klachten (vooral gastro-oesophageale reflux, maar ook tandpijn en oorontstekingen) of naar problemen in de communicatie

COMMUNICATIE ^{1,2,6,7,8}

- ▶ De grootste achterstand doet zich voor op het gebied van het verbale begrip en de expressieve taal
- ▶ Spraak blijft sterk achter bij taalbegrip
- ▶ Typisch huiltje; een soort laag zacht grommend geluid als een baby
- ▶ Negatieve factoren voor spraakontwikkeling zijn: laag geboortegewicht (<1500 gram), gehoorverlies, uitgesproken afwijkingen van de bovenste extremiteiten, zwakke sociale interacties en psychomotorische ontwikkelingsachterstand
- ▶ Het visueel-ruimtelijk geheugen en de perceptuele organisatie zijn relatief sterk ontwikkeld. Daarom kan het gebruik van pictogrammen of computer in de ondersteuning van de communicatie aangewezen zijn
- ▶ Belangrijk is dat op individueel niveau gezocht wordt naar de meest passende communicatievorm, totale communicatie is daarbij een goed hulpmiddel/methode

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN ^{1,2}

Vrijwel alle kinderen met CdLS hebben een matige tot ernstige verstandelijke beperking (klassiek beeld). Er zijn echter kinderen met slechts lichte beperkingen op verstandelijk gebied die wel alle kenmerken van het syndroom hebben. Bij kinderen met het milde beeld varieert dit van een lichte verstandelijke beperking tot matige leerproblemen. Kinderen met de klassieke vorm varieert het IQ tussen 30 en 45, bij de lichte vorm ligt het tussen de 45 en 100.

CO-MORBIDITEIT ^{1,2,6,7,8}

- ▶ Middenrifbreuk (Hernia diafragmatica)
- ▶ Gastro-oesofageale reflux
- ▶ Aangeboren hartafwijkingen/cardiovasculaire aandoeningen
- ▶ Aangeboren afwijkingen van de darmen
- ▶ Epilepsie (25%)
- ▶ Ademhalingsproblemen
- ▶ Bijholteontsteking (chronische sinusitis) met poliepen
- ▶ De vorming van kleine holtes (sinusitiden)
- ▶ Traag werkende schildklier
- ▶ Obstipatie
- ▶ Liesbreuk
- ▶ Aangeboren afwijkingen van de nieren
 - Vesico-urethrale reflux (terugvloeien van urine uit de blaas naar de nieren)
 - Nierfunctiestoornissen bij niet gediagnosticeerde reflux vanaf 2 jaar
 - Congenitale nierafwijking (hoefijzernier)
 - Bijnierschorsfunctiestoornissen
 - De nieren kunnen anders van vorm zijn of op een andere plaats liggen dan gebruikelijk. Dit hoeft geen klachten te geven.
- ▶ Urineweginfectie
- ▶ Geslachtsorganen
 - Mannen: Niet ingedaalde testes (cryptorchisme), aangeboren afwijking waarbij de plasbuis van mannen niet uitmondt aan de top van de penis (Hypospadie) en micropenis.
 - Vrouwen: Hoornvormige baarmoeder (uterus bicornus) en/of de baarmoeder kan een tussenschot hebben en uit 2 delen bestaan.
- ▶ Temperatuurregulatieproblemen
- ▶ Botgroei is vertraagd; meestal is de volgorde van ontwikkeling van de verschillende centra van ossificatie verstoord
- ▶ Heupdysplasie
- ▶ Laag aantal bloedplaatjes, waardoor sneller last van blauwe plekken of bloedneuzen

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

- ▶ Vrijwel altijd intra-uteriene groeiachterstand, die echografisch herkenbaar kan zijn
- ▶ Klein bij de geboorte en achterblijvende lengtegroei
- ▶ Er is wel een groeispuurt in de puberteit
- ▶ Uiteindelijke gemiddelde lichaamslengte van een persoon met CdLS is veel lager dan gemiddeld. (>-4/-5 SD)
- ▶ De gemiddelde eindlengte van de man met CdLS is ± 150 cm. en van de vrouw met CdLS ± 132 cm

GEWICHT

- ▶ Vrijwel altijd intra-uteriene groeiachterstand, die echografisch herkenbaar kan zijn
- ▶ Laag geboortegewicht (meestal <2500 gram)
- ▶ Achterblijvend gewicht

GROEICURVE

De hoofdomtrek is vaak > -2 SD en microcefalie (te kleine schedelomvang) komt voor. Een specifieke groeicurve voor kinderen met CdLS is beschikbaar (www.cdlsworld.org).

BMI

Geen bijzonderheden.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN ^{1,2,6,7,8,9}

BABY

- ▶ Kinderen zijn kleiner dan op grond van de zwangerschapsduur verwacht wordt (intra-uteriene groeiretardatie)
- ▶ Klein gewicht bij de geboorte (< 2500 gram) bij een normale duur van de zwangerschap
- ▶ Langzamere ontwikkeling dan andere kinderen

- ▶ Hierdoor kunnen lengte, gewicht en hoofdomtrek achterblijven
- ▶ Vertraagde botgroei en volgorde van ontwikkeling van verschillende centra van ossificatie verstoord
- ▶ Ernstige voedingsproblemen
 - Zwak zuigen
 - Heftig spugen
 - Afwijkende of vertraagde kauw- en slikfunctie
 - Veel kwijlen door hypotonie
 - Aangeboren (slok)darmafwijkingen; voornamelijk gastro-oesofageale reflux
- ▶ Problemen door schisis; het niet kunnen slikken, drinken en zuigen omdat er geen drukverandering mogelijk is
- ▶ Meer kans op luchtweginfecties en middenoorproblematiek door schisis
- ▶ Kinderen worden in het eerste jaar vaak als rustig of gemakkelijk beschreven.

KIND

- ▶ Kinderen met CdLS kunnen op jonge leeftijd overlijden. Na het eerste levensjaar is de levensverwachting goed
- ▶ In de eerste levensjaren is de gezondheid en ontwikkeling vooral afhankelijk van de ernst en de mogelijkheid tot behandelen van bijkomende aandoeningen, zoals cardiovasculaire aandoeningen en ademhalings- en voedingsproblemen (vooral gastro-oesophageale reflux ziekte, hernia diafragmatica en malrotatie van de darmen)
- ▶ Vertraagde spraak- en taalontwikkeling
- ▶ De meeste kinderen hebben een blij en opgewekt karakter, veel doorzettingsvermogen en zijn goed in staat om anderen voor zich te winnen. Tevens lijken ze het plezierig te vinden om heen en weer te bewegen en ritmisch samen te spelen.
- ▶ Er is vaak sprake van een disharmonieus ontwikkelingsprofiel. De verstandelijke ontwikkeling, de zelfredzaamheid en het begrijpen van taal zijn verder dan de sociaal-emotionele ontwikkeling. Het gevolg is dat het kind veel begrijpt, maar daarnaast gemakkelijk vastloopt in rituelen en patronen wat angst en een gebrek aan overzicht kan betekenen. Dat zou kunnen komen doordat het kind meer ziet en hoort dan emotioneel kan verwerken. Dit kan leiden tot overvraging en uiteindelijk tot een sterk wisselend stemmingspatroon

ADOLESCENT

- ▶ Begin en verloop van de puberteitsontwikkeling is meestal normaal tot iets vertraagd.
- ▶ Veel meisjes en vrouwen hebben last van premenstrueel syndroom; meestal uit zich dt in extra prikkelbaar gedrag en/of buikpijn en/of onrust
- ▶ Er kan sprake zijn van sterke stemmingswisselingen, irritatie, onverklaarbare pijn of huilbuien, dwars gedrag en of agressieve buien. De persoon doet nog erg 'kinderlijk' aan
- ▶ Slokdarmreflux kan verergeren tijdens de adolescentie en volwassenheid. Hierop dient ieder persoon met CdLS regelmatig te worden onderzocht

VOLWASSENE / OUDERE

- ▶ Het gedrag wordt veelal stabiel op volwassen leeftijd. Problemen die zich voordoen hebben vaak te maken met onzekerheid, wisselingen in begeleiding, onrustige woonomstandigheden, onduidelijkheid bij dagactiviteiten en dergelijke.
- ▶ Tijdens de volwassenheid gaat de ontwikkeling en het leerproces door.
- ▶ Epilepsie kan zich bij jongvolwassenen voor het eerst openbaren, of dit kan terugkeren nadat er jaren geen aanvallen zijn geweest.
- ▶ Op latere leeftijd kunnen chronische sinusitis, obstipatie en staar problemen geven. Het lijkt verstandig om preventief onderzoek te doen naar osteoporose en hormonale schommelingen.
- ▶ Volwassenen met CdLS krijgen vaak jonger dan volwassenen zonder dit syndroom verouderingsklachten, zoals grijze haren, rimpelige huid en osteoporose.
- ▶ De oorzaak van overlijden op volwassen leeftijd kan samenhangen met complicaties van aangeboren problemen, zoals aangeboren hartafwijkingen, problemen met spijsverteringskanaal (bv. verstopping/afknelling van de darmen), aspiratiepneumonie of een onbekende infectie.
- ▶ Er zijn (ook in Nederland) mensen met CdLS van zestig en zeventig jaar oud

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST) ^{1,10}

-
- ▶ Antidepressiva
 - ▶ Anti-epileptica
 - ▶ Anti-psychotica
 - ▶ Anxiolytica
 - ▶ Laxantia
 - ▶ Middelen bij ADHD
 - ▶ Middelen bij peptische aandoeningen zoals maagzuurremmers

- ▶ Thyreomimetica
- ▶ Medicijnen voor het verminderen van speekselvorming
- ▶ Slaapmedicatie
- ▶ Vitamine en mineralensuppletie

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings)interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is een multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>* EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282</i></p>		
<p>Borstvoeding bij baby's: minder effectief drinken en snellere vermoeidheid door zwakke zuigreflex.</p>	<p>Voedingsadvies baseren op zowel lichaams-gewicht/groecurven CdLS als mondmotorische ontwikkeling van het kind. Adviezen (Pre)Logopedie en lactatiedeskundige t.a.v. wijze van aanleggen en houding bij het drinken aan de borst.</p>	<p>EB EB en PB</p>
<p>Flesvoeding bij baby's: zie problemen met borstvoeding.</p>	<p>Zie hierboven, maar ook gebruik van soort speen is belangrijk. (Pre)logopedisch advies over gebruik van soort speen/fles.</p>	<p>PB PB</p>
<p>Moelijk drinken uit de fles door gehemeltespheet/schisis.</p>	<p>Habermanfles (met afgekolfd borstvoeding of flesvoeding). Evt. inschakeling schisisteam.</p>	<p>PB</p>
<p>Nasale regurgitatie, voeding loopt terug uit neus.</p>	<p>Voeding verdikken, kleine porties.</p>	<p>PB</p>
<p>Kauw- en slikproblemen: kans op verslikken, waardoor luchtweginfecties kunnen ontstaan. Ook wordt voedsel dat met veel moeite gegeten is, soms meteen weer overgegeven.</p>	<p>Logopedische ondersteuning met als doel het versterken van mond- en kaakspieren, het bevorderen van neusademhaling, op een goede manier leren drinken, kauwen en slikken. Aangepaste consistentie: gemalen, verdikt. Aangepaste drinkbeker en/of aangepast bestek (ergotherapie, logopedie). Meerdere eetmomenten verdeeld over de dag. Aandacht voor voldoende vocht, voedings-vezels, vitaminen en mineralen.</p>	<p>PB PB PB EB</p>
<p>Afwijkingen aan het gebit en later doorkomen van tanden en kiezen, tandenknarsen (bruxisme).</p>	<p>Latere introductie vast voedsel (zorgen voor volwaardige voeding). Aangepaste consistentie: gemalen, vloeibaar. Goede (preventieve) mondhygiëne. Regelmatig mondhygiënist- en tandartsbezoek.</p>	<p>PB EB EB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Gastro-oesofageale reflux (bij oudere kinderen en volwassenen).	<p>Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling over de dag (gebruik van frequente kleine maaltijden).</p> <p>Indien nodig energie- en vetgehalte per maaltijd aanpassen.</p> <p>Informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken. Alcohol vermijden.</p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn: Voeding bij stoornissen van maag en slokdarm bij volwassenen</i> ¹²</p>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB</p>
(Chronische) obstipatie: habitueel, primair, secundair, t.g.v. mobiliteitsstoornissen. Vaak ook door onderliggende aandoeningen, bv. door malrotatie van de darmen of hypothyreoïdie of bepaalde medicatie (bv. psychofarmaca) of misbruik van laxantia.	<p>Voedingsvezelverrijkt (30-40 gram vezel) en ruime hoeveelheid vocht (2-2½ liter). Hierbij een gevarieerd gebruik van verschillende soorten voedingsvezels.</p> <p>Regelmatig voedingspatroon, waarbij aandacht voor een groot ontbijt om de gastrocolische reflex te bevorderen. Leefstijl en beweging.</p> <p>Dieetadvies in beeldvorm.</p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische Obstipatie</i> ¹²</p>	<p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p>
Coeliakie (glutenallergie/overgevoeligheid)	<p>Glutenvrij dieet, eventueel ook tarwezetmeelvrij en/of lactosebeperkt.</p> <p>Houdt verder Richtlijnen Goede Voeding aan; voldoende energie, voedingsvezel en vitamines en minealen. Wees bij een groeiachterstand, verminderde voedingstoestand of ondergewicht extra alert op bovenstaand.</p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Coeliakie-/dermatitis herpetiformis</i> ¹²</p>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
Lactose- intolerantie	<p>Lactosevrij of -beperkt dieet, met aandacht voor voldoende eiwit, vitamine B2 en calcium.</p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Lactose-intolerantie</i> ¹²</p>	<p>EB en PB</p>
Koemelk-eiwitallergie	<p>Koemelkeiwitvrij dieet, met aandacht voor voldoende eiwit (uit andere bronnen dan van koemelk), vitamine B2 en calcium.</p> <p>Bij zuigelingen: zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Voedselovergevoeligheid (allergische en niet-allergische voedselovergevoeligheid) bij zuigelingen</i> ¹²</p>	<p>EB en PB</p>
Overgewicht/obesitas De voedingsproblemen kunnen lang aanhouden. Soms verdwijnen ze pas rond de puberteit. En dan is het van belang ervoor te waken dat er geen overgewicht ontstaat.	<p>Richtlijnen Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet.</p> <p>Regelmatig eetpatroon.</p> <p>Leefstijl en stimuleren van beweging.</p> <p>Dieetadvies in beeldvorm.</p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas bij kinderen en adolescenten (2 – 18 jaar)</i></p> <p>Zie <i>Dieetbehandelingsrichtlijn overgewicht en obesitas</i> ¹²</p>	<p>EB en PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB en PB EB/PB *
<p>Ondergewicht</p>	<p>Kinderen met CdLS hebben een eigen tempo als het gaat om aankomen in gewicht. Over het algemeen hebben ze een hoog basaalmetabolisme en een tengere lichaamsbouw. Ze groeien echter langzaam maar zeker, zowel in gewicht als in lengte, maar natuurlijk blijven ze hun hele leven klein. De verhouding tussen lengte en gewicht is belangrijker dan het gewicht zelf. Het is vaak moeilijk om een goede lengte te bereiken. De groeicurves zijn een goede maatstaf om het ideale gewicht bij de lengte te bepalen. Adviezen bij ondergewicht kunnen ingezet worden, maar ga niet overvoeden. Zie <i>dieetbehandelingsrichtlijn: Ondervoeding</i> ¹²</p>	<p>PB</p>
<p>Autisme en de invloed op voeding en het voedingsgedrag. Depressies hebben invloed op de intake van eten en drinken, grotere kans op ondervoeding. Voeding als communicatie- en/of machtsmiddel Mensen met CdLS hebben vaak moeite met aanpassen aan veranderingen en zijn vaak moeilijk af te leiden van lastig gedrag. Het schakelen van de ene naar de andere situatie is vaak moeilijk.</p>	<p>Volwaardige voeding (adviezen verstrekken in samenwerking met de orthopedagoog). Bij gewichtsverlies, mogelijk energieverrijking (en eiwitverrijking), door hoge voedingsstoffen-dichtheid en/of aanvullende drinkvoeding. Dieetadvies in beeldvorm (in samenwerking met de orthopedagoog). Communicatie duidelijk, geen plotselinge veranderingen (ook in eet- en drinksituaties). Verdere aandachtspunten:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Wijze van aanbieden, hoe wordt activiteit uitgelokt • Tijdsduur van de maaltijd • Positieve benadering 	<p>PB EB en PB PB PB PB</p>
<p>(Complete) Voedselweigering</p>	<p>Multidisciplinair eetteam (hierbij kan ook SI ingezet worden)</p>	<p>EB en PB</p>

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Schieving, J. H. (2019). *Het Cornelia de Lange Syndroom*. Geraadpleegd van <https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/Cornelia%20de%20Lange.php>
2. World Federation of CdLS Support Groups. (z.d.). *Cornelia de Lange Syndroom; Een plek om te zien, praten, leren en delen!* Geraadpleegd op <https://www.cdlsworld.org/xwiki/bin/view/Main/>
3. VKGN. (2019). *Informatie over Cornelia de Lange Syndroom*. Geraadpleegd van <https://www.vkgn.org/files/241/Informatie%20over%20Cornelia-de%20Lange%20syndroom.pdf>
4. NHG. (z.d.). *Cornelia de Lange Syndroom*. Geraadpleegd van <https://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/cornelia-de-lange-syndroom>
5. Dowsett, L., Porras, A. R., ... Krantz, I. D. (2019). 'Cornelia de Lange Syndrome in Diverse Populations'. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(2). doi.org/10.1002/ajmg.a.61033
6. Deardorff, M. A., Noon, A. E. & Krantz, I. D. (2016). 'Cornelia de Lange Syndrome'. *GeneReviews*.
7. NVAVG & Platform VG. (2009). *Medische begeleiding van mensen met Cornelia de Lange syndroom, informatie en advies voor (huis)arts en tandarts*. Geraadpleegd van <https://nvavg.nl/wp-content/uploads/2014/upload/adviezen/2009-cornelia-de-lange.pdf>
8. Kline, D. A., Moss, J. F., ... Hennekam, R. C. (2018). 'Diagnosis and Management of Cornelia de Lange Syndrome: First International Consensus'. *Nature Reviews Genetics*, 19, 649-666.
9. Leeuwen van, M., *Cornelia de Lange Syndroom, Federatie van Ouderverenigingen*, Utrecht 2001. ISBN 9074 9436 83
10. NVAG. (2016). *Revisie NVAVG standaard: Voorschrijven van Psychofarmaca*.
11. Iacono, D., Esposito, M., ... Carotenuto, M. (2018). 'Higher Frequency of Food Selectivity and Feeding Disorders in Children with Cornelia De Lange Syndrome vs. Autistic Spectrum Disorder'. *International Journal of Autism & Related Disabilities*, 1. Doi.10.29011/IJARD-105.000005
12. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, Elsevier Gezondheidszorg/2010 Uitgevers BV, Maarsen 2008, ISBN 97 89035 21899 4, Band 1 + 2.
13. Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Van Gorcum, 5e druk, ISBN 97 89023 25550 5.
14. Moor de, J., e.a., *De behandeling van eetproblemen bij jonge kinderen met een lichamelijke of meervoudige handicap*, uitgave van de BOSK, ISBN 90 807537 26.
15. Hees, C.M.C. van, Hoevelaken, R.S., van, Sadeghi A.H. 'Voeding bij mensen met een verstandelijke beperking', in *Informatorium voor Voeding en Diëtetiek*, december 2019, uitgeverij Bohn Stafleu van Loghum, Houten, Print ISBN: 978-90-368-2425-5
16. Seys, D., Rensen, Obbink, *Behandelingsstrategieën bij jonge kinderen met voedings- & eetproblemen*, Bohn Stafleu Van Loghum, ISBN 90 313 3275 5.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.cdlsworld.org
- ▶ www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl
- ▶ www.erfelijkheid.nl
- ▶ www.kinderneurologie.eu
- ▶ www.bosk.nl
- ▶ www.nvavg.nl
- ▶ www.farmacotherapeutischkompas.nl

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Cornelia Syndroom is gerealiseerd door Jeromia Kramer en Trea Harperink (2007 en 2013), en herzien door Isabel Derksen (2020), leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Ivanka Beerepoot, Trea Harperink, Lotte Henskens, Corine Helfrich en Mieke Klaassen, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.