

## ALGEMEEN

Het Syndroom van Down of Down Syndroom (DS) is een aangeboren ontwikkelingsstoornis met karakteristieke gelaatskenmerken en een lichte tot zeer ernstige verstandelijke beperking, welke wordt veroorzaakt door een trisomie 21.<sup>1,2</sup> DS is één van de meest voorkomende oorzaken van een verstandelijke beperking.

In 1866 werd de aandoening voor het eerst beschreven door de Engelse arts John Langdon Down. In 1960 werd de genetische afwijking (trisomie van chromosoom 21) ontdekt.<sup>1,2,3,4,5,6</sup>

## VOORKOMEN

Jaarlijks worden er circa 275 kinderen met het DS geboren in Nederland. De prevalentie is ongeveer 1 op 650 levend geborenen met wereldwijd grote lokale verschillen, afhankelijk van gemiddelde leeftijd van moeder en beschikbaarheid en gebruik van prenatale screeningsprogramma's.<sup>3,7</sup> In Nederland kunnen zwangere vrouwen vanaf 1 april 2017 kiezen voor een NIPT (Niet-Invasieve Prenatale Test), een bloedonderzoek bij de zwangere waarbij via DNA getest wordt op DS en het Edwards- en Patau-syndroom (resp. trisomie 18 en trisomie 13). De NIPT is nauwkeuriger dan de al langer bestaande combinatietest, welke bestaat uit een (eenvoudiger) bloed- en een echo-onderzoek van het kind.<sup>7</sup> Het voorkomen van dit syndroom is gerelateerd aan de leeftijd van de moeder en neemt met het stijgen van haar leeftijd, ten tijde van de zwangerschap, langzaam toe.<sup>1,2,3,4,5,6</sup>

Te weinig inname en/of een afwijking in de foliumzuurstofwisseling als gevolg van een bepaalde gen mutatie (deze mutatie wordt vaker gevonden bij moeders van kinderen met DS dan in de algehele bevolking) kan een oorzaak van non-disjunctie zijn. Foliumzuur suppletie voor de conceptie kan, naast het verkleinen van de kans op Spina Bifida, mogelijk ook de frequentie van DS verminderen.<sup>8,9</sup>

Volgens schattingen van de Stichting Downsyndroom (SDS) hebben 12.500 mensen in Nederland DS, van wie de helft jonger dan 18 jaar.<sup>4,6,10</sup>

Over de periode 1997-2007 lijkt het aantal geboorten van kinderen met DS zich te stabiliseren: 11-16 per 10.000 geborenen.<sup>6</sup>

# 1 MEDISCH

## 1.1 KARAKTERISTIEKEN

### GENOTYPE

De oorzaak van dit syndroom is drie in plaats van de gebruikelijke twee chromosomen nummer 21 (= trisomie). Deze trisomie kan op drie verschillende manieren zijn ontstaan.

Ruim 95% heeft een standaard (losse) trisomie (door non disjunction). 2-4% is een translocatie van deel chromosoom 21 op ander chromosoom (vaak op nr. 14); dit is de enige erfelijke vorm. En 1-3% heeft een mozaïektrisomie 21, zowel normale cellen met twee, als cellen met drie chromosomen 21. Dit kan een mildere verschijningsvorm geven, afhankelijk van de hoeveelheid normale cellen, terwijl bij de eerste twee vormen deze klinisch niet te onderscheiden zijn.<sup>1,2,3,4</sup>

### FENOTYPE

Het DS wordt gekenmerkt door een karakteristiek uiterlijk, een vertraagde ontwikkeling, bijna altijd een verstandelijke beperking of leerproblemen, een verhoogde kans op een aantal congenitale en/of verworven afwijkingen aan diverse organen en een versnelde veroudering.<sup>1,2,3,4,6,10</sup>

### Uiterlijke kenmerken

- ▶ Algehele spierslakte (hypotonie; 80%), bij de geboorte lijken veel baby's met het DS op een 'lappenpop'
- ▶ Kleine schedelomvang en de achterkant van het hoofd is afgeplat (Brachycefalie; 90%)
- ▶ Korte nek met verdikte nekplooi (80%)
- ▶ Sluik en dun haar, ook is soms sprake van pleksgewijze haaruitval (alopecia areata)
- ▶ Gezicht lijkt vlak, doordat de neusrug meestal laag en de jukbeenderen vrij hoog zijn. Hierdoor lijkt de neus ook klein, kort en dik (57-83%)
- ▶ Oogspleten lopen schuin omhoog (upslant), zijn vaak smal en kort (palpebrale fissuur) en binnen de ooghoeken een extra huidplooi (epicanthus; 28-79%), waardoor ronde ooghoeken ontstaan (80%)
- ▶ Witte vlekjes aan de rand van de iris (Brushfield spots; 35-75%)
- ▶ Kleine oren en laag ingeplant (60%), soms topje omgevouwen, vaak ook ontbreken van de oorlellen
- ▶ Kleine mond, tong lijkt hierdoor groot (32-89%), door de slappere mond-/kaakspieren hangt de tong soms naar buiten (protrusie), de tong is dik en gegroefd
- ▶ Vrij dunne lippen en mondhoeken licht naar beneden gebogen
- ▶ Korte thorax en verminderde tepelafstand
- ▶ Armen en benen zijn kort in verhouding tot de romp en kleine gestalte (90%)
- ▶ Brede handen met korte vingers (brachydactylie; 51-77%) en de pink kan een beetje naar binnen krommen (clinodactylie 43-77%)

- ▶ Vaak ontbrekend kootje van de ringvinger
- ▶ Doorlopende dwarse handlijn in de handpalm (viervingerplooi, 45%)
- ▶ Voeten vaak breed en de tenen vrij kort en veel ruimte tussen de grote teen en de tweede teen (sandal gap toe, soms vliezen)

## Motorische kenmerken

De motorische ontwikkeling is vertraagd en zelfs langzamer dan de mentale ontwikkeling. Ook verloopt deze motorische ontwikkeling heel anders. Er is een functioneel motorisch probleem. <sup>4,10</sup>

Het motorische gedrag van kinderen met DS wordt gekenmerkt door symmetrische bewegingspatronen, weinig variatie en het bewegen kan trager zijn. Er is een beperkte ontwikkeling van evenwichtsreacties en een verminderde doelmatigheid van de motoriek. Tevens is er vaak sprake van hypotonie en hypermobiliteit. <sup>6,11,12,13</sup> Ook bij jong volwassenen wordt nog steeds een afwijkende motoriek gevonden met o.a. een tekortkoming van houdingscontrole met als gevolg problemen met het evenwicht. Er lijkt een specifiek ontwikkelingsprofiel te bestaan. De ontwikkeling verloopt vertraagd, de motorische mijlpalen worden later en met een grotere spreiding bereikt. Ook de volgorde, waarin motorische vaardigheden worden bereikt, verloopt anders dan bij kinderen zonder DS. Er zijn problemen met de houdingscontrole en houdingsreacties komen later en in andere volgorde. <sup>6,11,12,13,14</sup>

De motorische vaardigheid is zelfs een betere voorspeller voor zelfredzaamheid (zelfstandig kunnen eten, aankleden, verplaatsen, spelen, communiceren en sociale vaardigheden) dan het verbaal (talig) en perfoormaal (ruimtelijke en praktische vaardigheden) mentaal niveau. Ook gezondheidsproblemen, cognitieve en sociale beperkingen spelen een rol in de motorische ontwikkeling. Stimuleren van activiteiten in het dagelijks leven, spel en sport, m.b.v. ouders en/of verzorgers is belangrijk, naast de op ontwikkeling gerichte (kinder)fysiotherapie. <sup>6,13,14,15</sup>

Afwijkingen aan het bewegingsapparaat komen veel voor. Hoofdzakelijk door de zwakte van het steunweefsel.

Er is sprake van dunne fascies (bindweefsel), dunne spieren en peesaanhechtingen, gepaard gaande met een slechte kwaliteit van gewrichtskapsels. Eén en ander leidt tot symptomen van algemene bandslapt (hyperlaxiteit, 80%). <sup>6,11</sup>

Ongeveer 25-30% van de mensen met DS heeft een orthopedische afwijking die behandeld moet worden. <sup>6</sup>

Afwijkingen aan het bewegingsapparaat (orthopedisch) <sup>1,3,6</sup>:

- ▶ Korte nek met atlanto-occipitale- axiale instabiliteit, waarbij een abnormaal grote onderlinge beweeglijkheid van de bovenste halswervels bestaat (10-20% <sup>3</sup>). Hierdoor kan het ruggenmerg beschadigd worden, zodra de hals onder belasting extreem voor of achterover wordt gebogen. De meesten krijgen echter nooit klachten, daarom hoeven (risico)sporten en gymnastiek (ook de koprol) niet afgeraden te worden, mits goed begeleid <sup>6</sup>
- ▶ Verhoogde kans op misvormde aanleg van het heupgewricht (heupdysplasie) en abnormale beweeglijkheid heupgewricht (habituele heupluxatie)
- ▶ Zijwaarts wegglijden van knieschijf bij buigen en strekken (habituele patella luxatie)
- ▶ Abnormaal grote hoek tussen de bovenste 'arm' van het dijbeen en het dijbeen zelf (coxa valga)
- ▶ X-benen (genu valgum)
- ▶ Platvoeten (pedes planus)
- ▶ Zijwaarts gekromde rug (scoliose; 7-9%)
- ▶ Juveniele reumatische artritis komt vaker voor bij kinderen met DS <sup>6</sup>
- ▶ Spieren kunnen zich minder goed verkorten
- ▶ Reactiesnelheid is geringer (tragere bewegingen)
- ▶ Reflexen zijn zwakker en minder gemakkelijk op te wekken (baby, 85%)
- ▶ Osteoporose komt bij mensen met DS meer én op jongere leeftijd voor dan bij anderen. Verminderde testosteronproductie, vroege menopauze, gebruik van anti-epileptica, immobiliteit, kunnen en rol spelen bij het ontstaan ervan <sup>3,16,17</sup>

## Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Oor- en gehoorproblemen: nauwe gehoorgang en daardoor snel verstopt, waardoor sneller (midden)oorontsteking en lijmoor (otitis media met effusie), waarbij zich vocht ophoopt in het middenoor, geleidings slechthorendheid <sup>3,4,6,18</sup>
- ▶ Mogelijk vanwege het slechte gehoor en door de hypotonie van de mond en aangezichtsspieren is er vaak een (zeer) slechte ontwikkeling van de spraak <sup>4,10</sup>
- ▶ Oog- en visusproblemen: 40-60% van de kinderen tussen 2 maanden en 19 jaar oud heeft één of meer oogafwijkingen. De meest voorkomende afwijkingen zijn: refractieafwijkingen (ver- of bijziend, 35%), scheel zien (strabismus; 27%, waarbij het meest binnenwaarts scheelzien met afwijkende oogstand, esotropie) en onwillekeurige ritmische bewegingen van de oogbollen (nystagmus; 20%). Soms aangeboren staar (congenitaal cataract; 4%) of afwijkingen aan het hoornvlies (keratoconus). Ook de ontwikkeling van het detail zien blijft achter, ook al wordt verziendheid of bijziendheid met een bril adequaat gecorrigeerd of zijn er helemaal geen oogafwijkingen. Daarbij is bij ongeveer 70% van de kinderen met DS het accommodatievermogen niet optimaal. <sup>3,6,19</sup>  
Kinderen met DS blijken tevens vaak het bacteriedodend enzym (lysozym) in het traanvocht te missen, waardoor ze eerder last hebben van oogontsteking, echter ook (het gebrek aan) hygiëne speelt hierbij soms een belangrijke rol (bijv. met vieze handjes door de oogjes wrijven). <sup>4,10</sup>  
Bij het ouder worden gaan gehoor en zicht sneller achteruit. Tevens vormt zich vaker staar, ouderdoms-verziendheid en netvliesproblemen. <sup>1,4,16,17,19</sup>

## Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Verhemelte is vlakker, met een hoge boog in het midden (hoog palatum) <sup>1,2,3,6,20</sup>
- ▶ Kinderen met DS hebben vaak een hypoplastisch en onregelmatig gebit, maar cariës komt minder vaak voor dan in de algemene populatie. Ook tandenknarsen (bruxisme) komt frequent voor (42-67 % van de jonge kinderen). Erosies (door reflux dan wel frisdranken) in combinatie met bruxisme kunnen snel glazuurschade aanrichten. Doordat de glazuurkap dun is, komt het veel zachtere dentine snel bloot te liggen. <sup>3,6,18,20</sup>  
Vanaf het 15e jaar wordt parodontale afbraak gezien, die vaak gepaard gaat met horizontaal botverlies en toenamen van pocketvorming. Op latere leeftijd ontstaan er angulaire defecten met ernstige parodontitis. Verlies van gebitselementen wordt bespoedigd door de geringe wortellengtes. De mondhygiëne is soms lastig uitvoerbaar, maar zeer belangrijk <sup>3,6</sup>
- ▶ Een grove tong met fissuren komt bij 20-95% voor. Door de grootte van de tong in de kleinere mondholte, kan de mond vermoedelijk niet altijd goed gesloten worden, waardoor meer kans op een droge pijnlijke mond, luchtweginfecties, cariës en voedingsproblemen <sup>1,3,6</sup>
- ▶ Vroeger werd de tong van kinderen met DS als te groot beschouwd. Tegenwoordig denken we dat de problemen in de orale fase met de tong aan meerdere factoren zijn toe te schrijven. Naast hypotonie en een vertraagde ontwikkeling wat betreft de bewegingen van de tong, is er ook sprake van tongprotrusie (zie onder *Fenotype, Uiterlijke kenmerken*) door een teveel aan spanning van de tong, terwijl de lippen een te lage tonus hebben. Deze combinatie maakt dat de lippen als het ware de tong niet tegen kunnen houden. Verder spelen een kleinere mondholte en onderontwikkeling van de bovenkaak een rol <sup>3, 21,22,23</sup>
- ▶ Afsluiting twaalfvingerige darm (duodenumatresie), afsluiting slokdarm (oesophagusatresie), afsluiting van de anus (anusatresie) en fistels aan de luchtpijp en slokdarm (tracheo-oesophageale fistels) zijn de meest voorkomende aangeboren afwijkingen (10-15%). Behandelingen zijn operatief. <sup>3</sup>  
Kinderen met DS die een operatie hebben ondergaan in verband met een oesofagusatresie hebben vaak problemen met leren eten en drinken door een tekort aan ervaring (latere start van orale voeding), negatieve ervaringen (meer spugen), maar ook ten gevolge van de slechte motiliteit van de slokdarm en mogelijke vernauwingen. Een achalasia van de onderste slokdarmsfincter of een beperkte motiliteit van de slokdarm kan voorkomen bij zowel kinderen als volwassenen met DS. <sup>6</sup> Deze problemen kunnen in de loop van de jaren gepaard gaan met duidelijke gedragsproblemen rond het eten. Bij eetproblemen kan onder andere gebruik worden gemaakt van Sensorische Integratie therapie. <sup>22,23</sup> Daarnaast is het belangrijk om somatische problemen uit te sluiten. <sup>6</sup>
- ▶ (Chronische) obstipatie, mogelijk t.g.v. hypotonie van de buikspieren en verstoorde darmmotiliteit. Ook kan de chronische obstipatie veroorzaakt worden door hypothyreoïdie, ziekte van Hirschsprung, coeliakie, medicatie (bijwerkingen) of te weinig lichaamsbeweging <sup>3,6</sup>
- ▶ Ziekte van Hirschsprung, waarbij de zenuwen die voor de peristaltiek van (een deel van) het colon zorgen, niet aanwezig zijn of niet goed functioneren. Dit leidt tot vertraagde meconiumlozing bij de pasgeborene met DS, obstipatie, braken en uiteindelijk tot een bolle buik door een vergroot colon (megacolon congenitum = aangeboren vergroting van de dikke darm) <sup>1,2,4</sup>
- ▶ Gastro-oesofageale reflux (GORZ) komt vaak voor, t.g.v. (hiatus) hernia diafragmatica (middenrifbreuk) of verstoorde maaglediging. Dit kan door reflux van voeding en maagzuur pijn (op de borst), misselijkheid, dysfagieklachten, slechter eten (door gevoel van brok in de keel) tot gevolg hebben. En kan indien onbehandeld ontsteking van het onderste deel van de slokdarm veroorzaken en op termijn mogelijk verandering van het slijmvlies (Barrett oesophagus) en verhoogd risico op maligne onttaarding. <sup>3,6</sup>
- ▶ Schildklierfunctiestoornissen (aangeboren en verworven) komen vaker voor: <sup>3,6</sup>
  - Hypothyreoïdie (klinische en subklinische): 30-50% van de kinderen/adolescenten en 10-20 % van de volwassenen met DS heeft een traag werkende schildklier, hierdoor tragere groei, huidaandoeningen, obstipatie, gebrekkige ontwikkeling van de hersenen, obesitas
  - Hyperthyreoïdie komt ook vaker voor (2,5%) dan in de gewone populatie
- ▶ Kinderen met DS hebben verhoogde kans op coeliakie (= glutenovergevoeligheid 5-8 %, dit is ruim tien keer hoger dan in de totale bevolking) en hierdoor weer meer risico op botontkalking (osteoporose). <sup>4</sup>  
20% van de kinderen met DS en coeliakie hebben geen symptomen (silent coeliac disease). <sup>6,24</sup> De ziekte begint niet altijd op kinderleeftijd, verloopt vaak lange tijd subklinisch en kan pas op volwassen leeftijd manifest worden. <sup>3</sup>  
Op volwassen leeftijd is de prevalentie van coeliakie echter niet verhoogd <sup>16</sup>
- ▶ Diabetes Mellitus type I komt ruim vier keer vaker voor dan in de algehele populatie. Met het verhoogde risico op obesitas bij mensen met DS bestaat er wellicht tevens (door de obesitas) een verhoogd risico op DM II, maar hier zijn geen gegevens over bekend <sup>6,25</sup>
- ▶ Bewezen koemelkeiwitallergie komt voor bij ca. 4% van de mensen met DS <sup>3</sup>
- ▶ Pancreas annulare, hierbij omvat het klierweefsel van de pancreaskop ringvormig een deel van het duodenum, wat hierdoor vernauwd of geobstrueerd kan worden <sup>1,3,4,10</sup>
- ▶ Een aantal (ernstige) afwijkingen aan de urinewegen komt vaker voor (2-3%) en kan indien niet tijdig opgemerkt en behandeld, nierbeschadiging veroorzaken <sup>3,6</sup>

## Co-morbiditeit

- ▶ Hartafwijkingen: 40-60% van de baby's heeft een aangeboren hartafwijking (10-15% hiervan zelfs ernstig). De meest voorkomende hartgebreken (45%) zijn AVSD (Atrium Ventrikel Septum Defect) en VSD (ventrikel septum defect). Minder voorkomend, maar wel ernstig, zijn de open ductus botalli en de tetralogie van Fallot <sup>1,3,4</sup>
- ▶ Gevoeliger voor pulmonale hypertensie. Dit betekent een verhoogde bloeddruk in de longslagaders, waardoor de vaatwanden geleidelijk aan verdikken en zelfs dichtgroeien, waardoor vermoeibaarheid, snelle kortademigheid en cyanose kunnen ontstaan. Aanvankelijk alleen bij inspanning, maar bij toenemende ernst ook in rust. <sup>4,6</sup>
- ▶ Afwijkingen van het immuunsysteem. Mensen met DS zijn gevoeliger voor infecties door een afwijkend functioneren van het immuunsysteem (kleinere thymus, verminderd aantal en verminderd functioneren van T-lymfocyten) en verhoogde kans op het krijgen van auto-immuunziekten <sup>5,6</sup>
- ▶ Het risico op (dragerschap van) Hepatitis B is verhoogd (preventieve vaccinatie) <sup>4,6</sup>
- ▶ Luchtweginfecties: hoesten, verkoudheden, vaak ook door snel verstopt raken van slecht ontwikkelde neusbijholten. Het verstoorde immuunsysteem speelt hierbij ook een belangrijke rol. Gevolg is meer mondademhaling, tongprotrusie en meer kans op lip- en mondhoeekkloofjes en infecties. Luchtweginfecties bij ouderen met DS verlopen ernstiger en genezen trager dan bij mensen zonder DS <sup>4,6,16,17</sup>
- ▶ Op de kinderleeftijd (tot 10 jaar) is er een verhoogde kans op leukemie (zowel de acute lymfatische leukemie als de acute myeloïde leukemie). Daarnaast komt in 5-10% een pre-leukemie (transiente leukemie) voor. Terwijl kanker, m.u.v. testiscarcinoom, minder vaak voorkomt) <sup>1,4,6,18</sup>
- ▶ Bloedtesten leveren vaker dan normaal afwijkende waarden op, die niet op een ziekte wijzen: ureum, creatinine en urinezuur vaker verhoogd, zonder dat dit wijst op een nieraandoening. Ook zijn de rode bloedcellen iets groter dan normaal. Bij de geboorte is er soms sprake van hyperviscositeit (strokerigheid) van het bloed en ook op latere leeftijd komt een verhoogd hemoglobinegehalte vaker voor <sup>3,17</sup>
- ▶ Huidproblemen: de huid is minder elastisch en kan op bepaalde plaatsen vrij hard, droog en ruw zijn. Toch geven recente studies aan dat er geen hogere incidentie is van bacteriële of schimmelinfecties van de huid bij DS, zoals aanvankelijk aangenomen werd. <sup>26</sup> Bepaalde (zeldzame) huid- en haarafwijkingen komen wel vaker voor bij mensen met DS, vooral vanaf de puberteit. <sup>6</sup> Huidinfecties kunnen leiden tot milde ontstekingen van de kleine haarzakjes of talgklieren (folliculitis) en steenpuisten (furunculose). Vitiligo, seborrhoisch eczeem, zweetkliergezwollen (syringomen), droge schilferende huid (xerosis), gemarmerde huid (cutis marmorata) en ontsteking van het lipslimvlies (cheilitis) worden vaker gezien. <sup>4,6</sup> Ontsteking rondom de haarwortels, waardoor kaalheid (alopecia areata) komt voor bij 6-10%, zowel bij jonge kinderen als bij volwassenen. <sup>4,6</sup> Bij 10-66% van de mensen met alopecia areata worden ook nagelafwijkingen gezien in één of meerdere nagels. <sup>6</sup>  
In tegenstelling tot de algemene populatie wordt bij alopecia areata bij DS wel aanbevolen om te screenen op schildklierproblemen, anemie of coeliakie, i.v.m. de grotere prevalentie van deze auto-immuunziekten bij DS <sup>6</sup>
- ▶ Slaapstoornissen komen regelmatig voor (20%). <sup>3,4,6</sup> Er is een verhoogde kans op het Obstructief Slaap-Apnoe Syndroom (OSAS). Dit is een belemmerde en (meestal tijdens de slaap) af en toe stokkende ademhaling. Waarschijnlijk door de smallere luchtwegen bij mensen met DS in combinatie met meer slijmsecretie (vaak als gevolg van infecties), vergrote tonsillen, en een (relatief) grotere slappe tong, die in de slaap naar achter valt, in combinatie met veel voorkomend overgewicht. <sup>3,4,6</sup> De verschijnselen van luchtwegobstructie zijn hoorbaar ademen, snurken, stokkende ademhaling, in zittende positie slapen, onrustig slapen en vaak wakker worden. Hierdoor is men overdag moe, functioneert men slechter en kunnen er eerder gedragsproblemen optreden. Bij een co-morbide autismespectrumstoornis of beginnende ziekte van Alzheimer kan het slaappatroon gefragmenteerd zijn (momenten wakker, dwalen) <sup>4,16,17</sup>
- ▶ Epilepsie komt bij 6-8 % van de kinderen met DS voor en heeft een trifasische leeftijdsverdeling: bij jonge kinderen vaak absences en in 30% van de gevallen het Syndroom van West (meestal beginnend rond 6-8 maanden met de kenmerkende salaamkrampen), rond 30-40 jaar kunnen tonisch-clonische aanvallen ontstaan en bij ouderen wordt meer epilepsie gezien (o.a. LOMEDS, late-onset myoclonic epilepsy in Down syndrome) door de ziekte van Alzheimer <sup>3,6,16,17,18</sup>
- ▶ Vroegtijdige veroudering en meer risico op de ziekte van Alzheimer, de meest voorkomende vorm van dementie. De ziekte van Alzheimer kan vanaf het 35-40e levensjaar optreden. De prevalentie is 8% in de leeftijdsgroep 35 tot 45 jaar, neemt toe tot 55% in de leeftijdsgroep tot 60 jaar en stijgt tot 75% onder 60-plussers. <sup>3,16</sup>  
De lokalisatie van het Alzheimer-gen (amyloïdprecursorproteïne; APP) op chromosoom 21 (locus21q22) duidt op oorzakelijk verband met DS. <sup>1</sup> De over expressie van dit gen is dus verantwoordelijk voor de overproductie van het amyloïd, dat vanaf de kinderleeftijd in de hersenen wordt opgeslagen. Op de leeftijd van 35 tot 40 jaar vindt men in de hersenen van alle mensen met downsyndroom het neuropathologische beeld van de ziekte van Alzheimer. De ziekte ontwikkelt zich pas in een later stadium tot een klinische dementie.  
De dementie gaat vrijwel altijd gepaard met korte, onvrijwillige samentrekkingen van een spier of groep spieren (myoklonieën) die het functioneren ernstig beperken en die vrijwel niet reageren op anti-epileptica of andere medicatie. De dementie ontstaat niet alleen op jongere leeftijd maar heeft meestal ook een sneller beloop. <sup>16,17</sup>  
Medicatie bij dementie (dementieremmende medicatie, zoals acetylcholinesteraseremmers) worden nauwelijks toegepast en lijken bij DS ook niet echt effectief. <sup>27,28,29,30</sup> Bijkomend probleem is dat deze middelen vooral bij een beginnende dementie helpen en het bij mensen met DS vaak lastig is om tijdig de diagnose te kunnen stellen.
- ▶ Verhoogd risico op depressies <sup>3,4,6,16,17</sup>



- ▶ Meisjes met DS beginnen gemiddeld iets eerder aan de puberteitsgroeisput, maar hebben vaak geen volledige ontwikkeling van alle primaire en secundaire geslachtskenmerken.<sup>6</sup> De vruchtbaarheid en menstruele cyclus lijken normaal,<sup>6</sup> anderen spreken ook van verminderde vruchtbaarheid (50-80%).<sup>3,4</sup> Gemiddelde leeftijd bij menopauze is 46 jaar. Vrouwen met vroegere menopauze hebben grotere kans op Alzheimerdementie.<sup>3</sup> Bij jongens met DS komen vaker een aangeboren afwijking van de penis, waarbij de urinebuis niet helemaal bij de uiterste punt van de penis uitkomt (hypospadie) en niet ingedaalde testis voor. Ze zijn verminderd vruchtbaar. Het risico op testiscarcinoom (kanker van de teelbal) is bij mannen met DS verhoogd.<sup>3,4,6</sup>

## Kenmerkend gedrag en gedragsproblemen

Het is tegenwoordig duidelijk dat oude stereotypen, zoals “mensen met DS zijn altijd goed gehumeurd, vrolijk, aanhankelijk, maar wel koppig en eigenwijs”, lang niet altijd in overeenstemming zijn met de realiteit. Mensen met DS hebben dezelfde variaties in stemmingen, humeur en gedrag als anderen (*zie ook onder Ontwikkelingsfasen; baby-oudere*).<sup>1,4</sup> Enkele gedragsproblemen komen vaker voor: impulsiviteit, koppigheid, overmatig aandacht vragen, concentratieproblemen, snel afgeleid zijn en psychiatrische problemen o.a. ASS (autisme spectrum stoornis 5-10%), ADHD (6-8%), klinische depressie, oppositioneel opstandige stoornis (OD) en obsessief compulsieve stoornis (OCD).<sup>6,31,32</sup> Het is belangrijk om bij gedrags- of psychiatrische problemen altijd na te gaan of er geen onderliggende lichamelijke problemen aan ten grondslag liggen. Door bijvoorbeeld achterstand in taal- en spraakontwikkeling, gehoorproblemen, slaapproblemen, buikpijn door obstipatie kan het gedrag (negatief) beïnvloed worden.<sup>6</sup> Autisme komt bij 5-10% van de mensen met DS voor. Bij een beperkt aantal hiervan is er tevens sprake van het optreden van tics in de vorm van het syndroom van Gilles de la Tourette (1,2%).<sup>3,6</sup>

## COMMUNICATIE

De spraak wordt, behalve door het niveau van functioneren en motorische problemen, vaak belemmerd door het hoge gehemelte, een (relatief) grote tong en gehoorstoornissen.<sup>3,6</sup> Voor de spraak- en taalontwikkeling is een goed gehoor essentieel; bij slecht gehoor kunnen ook communicatieproblemen ontstaan. Bij DS is sprake van een vertraagde spraak- en taalontwikkeling, wat bijdraagt aan de vertraagde cognitieve, mentale en sociale ontwikkeling.<sup>6,33</sup> Algemeen dagelijkse vaardigheden kunnen sterk variëren, evenals taalbegrip en praten.<sup>1,3,6</sup> Vroege logopedische begeleiding voor kinderen met DS is van groot belang om de mondmotoriek optimaal te ontwikkelen, eetproblemen te voorkomen en de spraak-taalontwikkeling te stimuleren.<sup>6,33</sup> Totale communicatie in de vorm van Nederlands met gebaren en gebruik van visuele ondersteuning (in de vorm van foto's, picto's en geschreven taal) dragen sterk bij aan de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met DS.<sup>33,34</sup>

## NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Tijdens de eerste levensjaren blijkt dat de cognitieve, lichamelijke en motorische ontwikkeling vertraagd verlopen. Oogcontact is vertraagd.<sup>1</sup> De meeste kinderen met DS kunnen tussen de 2½ en 3 jaar lopen. De verstandelijke beperking varieert sterk van IQ 20-80. De motorische vaardigheid is een betere voorspeller voor zelfredzaamheid (zelfstandig kunnen eten, aankleden, verplaatsen, spelen, communiceren en sociale vaardigheden) dan het perfoormaal mentaal niveau (*zie onder Fenotype, Motorische kenmerken*).<sup>6,11,12,13</sup> Zowel de grove als fijne motorische ontwikkeling is uiteindelijk meestal in overeenstemming met het cognitieve niveau van functioneren. De visuele informatieverwerking, het taalbegrip en de non-verbale communicatie zijn relatief goed ontwikkeld.<sup>1,6,11</sup> Het niveau van functioneren wordt niet alleen bepaald door het feitelijke IQ, maar ook door belemmerende co-morbiditeit, zoals hierboven benoemd.<sup>3</sup> Het niveau van de te bereiken schoolse vaardigheden, evenals dagelijkse praktische vaardigheden is ook in belangrijke mate afhankelijk van goed onderwijs en deelname aan het 'gewone' leven en gerichte stimulatie.<sup>4,5,6,10,17</sup>

## 1.2 ANTROPOMETRIE

### LENGTE / GROEICURVE

Nederlandse kinderen met DS hebben een specifiek groeipatroon voor lengte. Ze zijn kleiner ten opzichte van de algemene Nederlandse populatie. Lichaamslengte en –gewicht zijn bij de geboorte 2-4 SD onder het gemiddelde, de lengte blijft daarna 2-4 SD onder het gemiddelde en ze bereiken daardoor een mindere eindlengte dan de gemiddelde mens.<sup>1,3</sup>

De groeisnelheid bij kinderen met DS kan in diverse levensfasen variëren. Voor de geboorte is de groeisnelheid ongeveer gelijk aan die van kinderen zonder DS, terwijl vooral in de fase tussen 6 maanden en 3 jaar de groeisnelheid minder is.

De oorzaak van deze geringere lengtegroei wordt gezocht in een dysfunctie van de hypothalamus en een tekort aan insulineachtige groeifactoren (met name IGF-1). Behandeling met groeihormoon van jonge kinderen met DS blijkt tot normale IGF-concentraties te leiden en tot normalisatie van de lengtegroei en de groei van de schedelomvang. Er is echter nog te weinig bekend over langetermijneffecten en mogelijke complicaties (met name een wellicht verhoogde kans op leukemie) om groeihormoontherapie te adviseren.<sup>1,4,10</sup>

Uiteindelijk zal de lichaamslengte bij een jonge man met het DS variëren van  $\pm 156$  tot  $174$  cm., met een gemiddelde van  $\pm 163$  cm. en bij de jonge vrouwen van  $\pm 148$  tot  $161$  cm met een gemiddelde van  $\pm 152$  cm.<sup>3</sup>

Dat betekent dat de gewone groeicurves voor hen niet geschikt zijn. Er zijn speciale groeicurves voor kinderen met DS (Groeicurves; Nederlandse kinderen met Down Syndroom 2010, TNO).<sup>35,36</sup>

Voor kinderen met DS is een passende berekening van de Target Height (TH) beschikbaar (TNO Groei).<sup>35,36</sup> De TH wordt berekend volgens de methode van Hermanussen en Cole<sup>37</sup>, waarbij een correctie is toegepast voor de eindlengte van kinderen met DS.<sup>6</sup>

Ook bestaan er Amerikaanse groeicurves bij DS. De Amerikaanse curves 'liggen echter lager' dan de Nederlandse, omdat Amerikaanse kinderen over de hele lijn kleiner zijn dan de Nederlandse kinderen.<sup>4,10,38</sup>

## GEWICHT / BMI

BMI is hoger dan gemiddeld. Kinderen met DS in Nederland hebben twee keer zo vaak overgewicht als kinderen zonder DS: 26% van de jongens met DS heeft overgewicht en 32% van de meisjes.<sup>6,35</sup>

Van obesitas (ernstig overgewicht) is sprake bij 4% van de jongens en 5% van de meisjes. Overgewicht bij kinderen met DS is al vanaf jonge leeftijd (2-6 jaar) aanwezig. Het is belangrijk om te voorkómen dat kinderen met DS overgewicht ontwikkelen en ervoor te zorgen dat kinderen met DS en overgewicht afvallen.<sup>6,18,35,36</sup>

Mogelijke determinanten van obesitas zouden kunnen zijn verhoogde leptinesecretie bij kinderen met DS, lager basaal/rustmetabolisme bij kinderen met DS, co-morbiditeit zoals hypothyreoïdie, medicatie (bv. bepaalde antidepressiva, antipsychotica, anti-epileptica) of obstructief slaap apneu, te veel of verkeerd eten (te hoge energie-intake) en te weinig lichaamsbeweging.<sup>4,6,39,40,41,42</sup>

Uit onderzoeken blijkt soms een lagere energiebehoefte bij kinderen met DS, andere onderzoeken spreken dit echter weer tegen.<sup>6</sup> (zie verder onder Voeding, Energiebehoefte bij DS).

Een gezonde leefstijl met goede volwaardige (relatief caloriearme) voeding wordt aangeraden in combinatie met het aanmoedigen van meer recreatieve en sportieve activiteiten.<sup>4,9,40,41,42,43</sup> (zie verder onder Voeding, Voedingsproblematiek en (Dieet)behandeling).

## 1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

Van de levend geboren kinderen met DS overleed tussen 1981 en 1991 nog 25% vóór het 10e levensjaar. Een aangeboren hartafwijking had toen nog veel invloed op de tienjaars-overleving: op de leeftijd van 10 jaar was de mortaliteit onder kinderen zonder hartafwijking nog 16% en bij de kinderen met een aangeboren hartafwijking zelfs 42%. De verbeterde behandelingsmogelijkheden (vroegdiagnostiek, cardiochirurgie, antibiotica) en opvang en begeleiding hebben echter een positieve invloed gehad op de overleving. De mortaliteit is vooral bij de groep met kinderen met aangeboren hartafwijkingen door deze effectieve diagnostiek en vroegbehandeling opvallend gedaald, van 42% naar 5,8% (2013).<sup>18</sup>

De levensverwachting is gestegen van onder de 9 jaar in 1920 tot net boven de 60 jaar in 2017. Ook de ontwikkelingskansen zijn in de laatste tientallen jaren aanzienlijk verbeterd.<sup>16,17</sup>

## BABY / KIND / ADOLESCENT

Wann In de baarmoeder kunnen bij echoscopie een groeiachterstand, een verdikte nekplooi, een afwezig neusbotje, vertraagde skeletrijping en afwijkingen van hart en darmen gevonden worden.<sup>6</sup> Baby's worden vaak één of twee weken eerder geboren dan verwacht, met vaak een lager geboortegewicht dan de gemiddelde baby ( $\pm 3$  kg.). Bij de geboorte hebben de meeste baby's slappe spieren (hypotonie) en slappe gewrichten (hypo-flexibiliteit), zodat ze doen denken aan een lappenpop. Reflexen zijn bij de pasgeboren baby's met het DS zwakker en minder gemakkelijk op te wekken. Ook huilen de meeste baby's zwakker, minder en korter, ze zijn rustiger en slapen meer.<sup>3,4</sup> Door de hypotonie, snellere vermoeidheid, vorm van de tong en de mond, gaat de borst- of flesvoeding minder effectief.<sup>1,20</sup>

(Zie verder onder Voeding, Voedingsproblematiek en (Dieet)behandeling)

Wanneer één-, twee- en driejarigen met het DS nog een erg lage spierspanning hebben, wordt dit in verband gebracht met een trage ontwikkeling. Dus niet het aanvankelijk lage niveau is een aanwijzing voor de latere ontwikkeling (zie onder Fenotype, Motorische kenmerken).<sup>11,12,13</sup>

De meeste orthopedische afwijkingen worden pas zichtbaar wanneer de kinderen met DS gaan lopen (2½-3 jaar).

De afwijkingen zijn vooral gelokaliseerd in de voeten, knieën, heupen en rug.<sup>6,11,14,15</sup>

Tanden komen later door dan normaal (tussen de 12-20 maanden, i.p.v. tussen de 4-6 maanden) en er zijn grote verschillen in het tempo van doorbreken. Vaak breken de kiezen eerder door dan de voortanden. Het kan 4-5 jaar duren voor het melkgebit compleet is en ook het doorbreken van het blijvende gebit duurt vaak langer. Dit kan ook negatief beïnvloed worden door een hypothyreoïdie. De leeftijd waarop vast voedsel (hard fruit, brood, warme maaltijd van grove consistentie) wordt geïntroduceerd is bij kinderen met het DS hoger dan bij andere kinderen. Variërend van 6-18 maanden later. Deze latere introductie hoeft geen gevolgen te hebben voor de volwaardigheid van de voeding.<sup>21,22,23,41,44</sup>

Bij het bepalen van de energiebehoefte van een kind met DS in de leeftijd van 0-4 jr. dient men rekening te houden met het lagere lichaamsgewicht.<sup>41,42</sup>

Co-morbiditeit komt relatief vaak voor (*zie onder Fenotype, Co-morbiditeit*). In de meeste gevallen zijn, zeker in de jeugd, veel medische problemen aanwezig. In Nederland wordt door middel van een gestructureerd screeningsprogramma ('Healthwatch') gestreefd naar het vroeg opsporen en behandelen van deze co-morbiditeit. De meeste kinderartsen in ons land werken volgens de zogeheten 'Multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom', de update December 2011 (laatste tekstuele wijziging nov.2013).<sup>6</sup> Wanneer het nodig is kan de kinderarts verder verwijzen naar een Downsyndroomteam of een Downpolikliniek.<sup>45</sup>

De verstandelijke beperking kan variëren van zeer licht tot ernstig. In vergelijking met normaal ontwikkelende leeftijdsgenoten hebben kinderen van 4-18 jaar met DS vaker externaliserende gedragsproblemen, zoals impulsiviteit, koppigheid, overmatig aandacht vragen, concentratieproblemen, snel afgeleid zijn (aandacht tekort), spraak- en taalproblemen en oppositioneel gedrag. In de adolescentie en op volwassenleeftijd nemen de externaliserende gedragsproblemen vaak af. Wel worden dan vaker internaliserende gedragsproblemen beschreven (zoals niet willen spreken, veel alleen willen zijn, depressieve klachten). Daarnaast blijkt uit de huidige literatuur dat 18-23% van de kinderen met DS significante psychiatrische problematiek heeft. Kinderen met DS hebben dus in vergelijking met normaal ontwikkelende kinderen in de algemene populatie vaker een bijkomende psychiatrische diagnose, in tegenstelling tot de vroegere gedachte dat deze psychiatrische problemen een onderdeel van het syndroom vormden (*zie ook onder Kenmerkend Gedrag en Gedragsproblemen*).<sup>6,31,32</sup>

In Nederland wonen de meeste kinderen tot 20 jaar met DS nog bij hun ouders (± 80-95%). In de leeftijd 21-30 jaar is dit nog 55%, daarboven 22%. De jongvolwassenen die niet meer thuis zijn, wonen in de meeste gevallen begeleid zelfstandig of in een kleinschalige woonvorm, zoals één van de 106 Thomashuizen in Nederland.<sup>18</sup> Sommige kinderen kunnen in het normale onderwijs terecht (met extra begeleiding, een zogenaamd 'rugzakje'), de meesten zullen een speciale school nodig hebben. Sommigen zullen op latere leeftijd bijna normaal kunnen functioneren in de maatschappij, anderen zullen permanente begeleiding nodig hebben.<sup>4,10</sup>

Een goede opvang en begeleiding zijn van jongs af aan dus uiterst belangrijk voor de intellectuele, sociale, emotionele en motorische ontwikkeling van het kind. Er bestaan gespecialiseerde diensten voor thuisbegeleiding, waar ouders terecht kunnen met al hun vragen in verband met de ontwikkeling en opvoeding van hun kind met DS.<sup>4,17,46</sup> Onder de naam Early Intervention of Vroeghulp, zijn programma's verkrijgbaar in de vorm van (thuis)begeleiding<sup>46</sup>, waarbij ouders leren om hun kind vanaf de eerste levensmaanden spelenderwijs te stimuleren, goed te observeren en krijgen ze suggesties aangereikt om daar in kleine stapjes op voort te bouwen (evt. aangevuld met multidisciplinaire hulpverleningsvormen). De Early Intervention-programma's die de SDS in Nederland introduceerde zijn beide afkomstig van de Macquarie Universiteit in Australië. Het bekendste is het Macquarie Program, maar dit is intussen vervangen door het meer oudervriendelijke 'Kleine Stapjes'.<sup>6,46,47</sup>

## VOLWASSENE / OUDERE

Vanaf de leeftijd van 16-18 jaar stopt de begeleiding van de kinderarts en kan deze worden overgenomen door de huisarts of een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG).<sup>16,17</sup>

Normale verouderingsverschijnselen, die al op de leeftijd van veertig jaar kunnen voorkomen, zijn op lichamelijk gebied een afnemende conditie, moeheid, afnemende weerstand en problemen met de bloedsomloop. Daarnaast komen visus- en gehoorstoornissen aanmerkelijk vaker voor (*zie onder Fenotype, Kenmerken en Co-morbiditeit*). Op het psychische vlak vallen trager worden, minder kunnen hebben, een toename van gedragsproblemen en slecht verdragen van veranderingen op. Het verlies aan zelfredzaamheid en mobiliteit brengt een (nog) grotere afhankelijkheid teweeg.<sup>1,16,17</sup> Het zoveel mogelijk handhaven van het bestaande niveau van zelfredzaamheid zorgt voor een behoud van eigenwaarde van de oudere. Veel mensen met DS krijgen de ziekte van Alzheimer, deze vorm van dementie ontstaat bij hen niet alleen op jongere leeftijd maar heeft meestal ook een sneller beloop.<sup>16,17,48,49</sup> (*zie onder Fenotype Co-morbiditeit*).

Als de groep jongeren met Downsyndroom wordt vergeleken met een groep ouderen met DS, dan zijn er veel verschillen. De jongeren sporten, hebben fysiotherapie, Early Intervention, logopedie etc. gehad. Ze doen het in alle opzichten beter, juist omdat ze zo gestimuleerd zijn.<sup>16,17</sup>

## DOWNSYNDROOM TEAM EN DOWNPOLIKLINIEKEN

Kinderen en volwassenen met DS hebben levenslange zorgbehoefte. Gecoördineerde zorg is belangrijk en leidt tot gezondheidswinst. Er zijn Downsyndroomteams en/of Downpoliklinieken (Downteams en/of Downpoli's) voor kinderen (18-) en voor volwassenen (18+).<sup>41</sup> In beide teams zitten specialisten op meerdere aandachtsgebieden bij DS (multidisciplinair). Het kind (tot 10 jaar) bezoekt minimaal jaarlijks deze poli en vanaf 10 jaar en volwassenen minimaal één keer per twee jaar.<sup>6</sup> Op één dag kunnen alle specialisten geconsulteerd worden om te kijken waar het lichaam of de ontwikkeling mogelijk hapert. Bij problemen staan de teams klaar om alle invalshoeken die mogelijkwijs een rol spelen bij de klachten, te bekijken.

De specialisten bespreken de verschillende onderzoeken van één cliënt gezamenlijk (healthwatch-programma). Er zijn op dit moment ruim 22 Down teams voor kinderen (18-), en slechts 6 voor volwassenen (18+) met DS.<sup>45</sup>

De transitie van jongeren met DS en hun ouders/verzorgers van pediatrie naar hulpverlening voor volwassenen kent zeven kernprincipes en is een taak voor kinderarts en Arts voor Verstandelijk Gehandicapten (AVG).<sup>6</sup> De meeste volwassenen met DS zijn voor de directe medische zorg echter vaak aangewezen op hun huisarts. Volwassenen met DS kunnen hun gezondheidsklachten vaak moeilijk verwoorden, daarom is alertheid van de arts geboden. Waar de expertise van de huisarts tekortschiet kan deze een verwijzing schrijven voor de AVG in de Downpoli

voor volwassenen (18+) <sup>6,16,17</sup> of naar een AVG polikliniek (zie [www.NVAVG.nl](http://www.NVAVG.nl)). Meer informatie over Downpoli's in Nederland op de SDS site ([www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl) Downteams; site voor het laatst geraadpleegd juli 2018) <sup>45</sup>

## 1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Antibiotica
- ▶ Antidepressiva
- ▶ Antidiuretica
- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Anti-psychotica
- ▶ Anticonceptiva
- ▶ Anxiolytica
- ▶ Bloedglucose verlagende middelen
- ▶ Corticosteroïden/inhalatiecorticosteroïden
- ▶ Laxantia
- ▶ Middelen bij ADHD
- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen (o.a. protonpompremmers)
- ▶ Pijnmedicatie
- ▶ Slaapmedicatie en sedativa
- ▶ Thyreomimetica
- ▶ 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. <sup>50,51</sup> Bij de ouder wordende mensen met DS en beginnende dementie kan een cumulatie van sederende middelen een groot effect hebben op helderheid en bewustzijn. <sup>16,17,50</sup>

## 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. <sup>52</sup>

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. <sup>53</sup> Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, gedragkundige en ouders/ persoonlijk begeleider/cliëntsysteem.

### ENERGIEBEHOEFTE BIJ DS

De energiebehoefte kan niet goed worden berekend met behulp van de gangbare methodieken zoals de WHO formule of de formule van Harris & Benedict voor volwassenen en die van Schofield voor kinderen. <sup>54</sup> Deze formules geven slechts een indicatie; de werkelijke energiebehoefte zal op basis van ervaring en door het vervolgen en evaluatie van het lichaams/gewichtsverloop tijdens de behandeling kunnen worden vastgesteld. <sup>1,3</sup>

Uit onderzoeken blijkt soms een lagere energiebehoefte bij kinderen met DS <sup>39,41,56,57</sup>, andere onderzoeken spreken dit echter weer tegen. <sup>6,58</sup>

Over de mogelijke oorzaak van een lagere energiebehoefte, bestaan hoofdzakelijk 3 theorieën:

- 1) Leptine resistentie (leptine is een hormoon dat de eetlust remt) <sup>1</sup>  
De rol van leptine secretie in het ontstaan van overgewicht bij kinderen met DS is onduidelijk. Een enkele studie toont dit aan. <sup>55</sup> Ook is onduidelijk of er een oorzakelijk verband is tussen de leptine secretie en de hoge prevalentie van overgewicht onder kinderen met DS <sup>57</sup>
- 2) Verlaagd basaalmetabolisme  
In enkele studies is onderzocht of het basaalmetabolisme van kinderen met DS anders is dan bij kinderen uit de algemene populatie. Sommige studies vinden een lager basaalmetabolisme (ca -15%) <sup>39,41,56,57</sup>, echter andere studies ontkrachten dit weer. <sup>58</sup> Het is niet duidelijk of dit een rol speelt in het gewichtspatroon van kinderen met DS. <sup>6</sup>
- 3) Kinderen met DS vertonen vaak minder lichamelijke activiteit (door neiging tot passieve levensstijl), immobiliteit of een beperkte mobiliteit. <sup>4,18,39,40,42</sup> Dit kan een belangrijke rol spelen bij een verlaagd energieverbruik bij DS. Daarnaast hebben sommige kinderen met DS geen rem bij het eten. Ze eten door terwijl hun lichaam eigenlijk al lang genoeg heeft gehad <sup>39,41,42</sup>



Goede voeding bij kinderen met DS zal in ieder geval een hoge voedingswaarde (relatief veel vitaminen e.d.) moeten hebben in combinatie met relatief weinig calorieën. <sup>4,41,42,59,60,61</sup>

Het is goed om gezond en gevarieerd te eten, om voldoende bouwstoffen binnen te krijgen. Onderzocht wordt of extra vitaminen en mineralen een gunstig effect hebben, maar er is nog geen eensluitend advies over het wel of niet geven ervan. <sup>17,40,42,66,61</sup>

Een praktisch hulpmiddel bij de behandeling van overgewicht bij mensen met DS kan het Happy Weight stippenplan zijn (of onderdelen hieruit), een programma gebaseerd op vier pijlers: voeding, beweging, gedrag en intensieve participatie van ouder/begeleider/cliëntsysteem. <sup>3,62</sup>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie <i>Informatorium Voeding &amp; Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (sept 2014) Hfd.1., Bohn Stafleu &amp; Van Loghum, Houten, ISBN: 978-90-368-0697-8 59</i></p>		
<p><b>Borstvoeding</b> bij baby's Minder effectief drinken en snellere vermoeidheid door de lage spierspanning (hypotonie). Door de vorm van de tong en de mond, meer moeite met het vasthouden van de tepel. Aan de borst in slaap vallen en zich niet melden voor een volgende voeding.</p> <p>Borstvoeding (BV) verdient de voorkeur bij kinderen met DS, niet alleen om psycho-emotionele redenen of de voordelen van de immuniteitsopbouw, maar juist vanwege de stimulatie van de mondmotoriek. <sup>4,6</sup></p>	<p>DS is een indicatie om borstvoeding te promoten. <sup>4,6</sup> Adviezen (pre)logopedie en/of lactatiedeskundige t.a.v. wijze van aanleggen en houding bij het drinken aan de borst en adviezen lactatiekundige. <sup>21,23,44</sup></p>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
	<p>Voedingsadvies baseren op zowel lichaamsgewicht/groeicurves als mond-motorische ontwikkeling van het kind. <sup>42,59,60,61</sup></p>	<p>EB</p>
<p><b>Flesvoeding</b> bij baby's Zie problemen met borstvoeding.</p>	<p>Zie hierboven, maar ook gebruik van soort speen is belangrijk. (Pre)logopedisch advies gebruik van soort speen/fles. <sup>21,23,44</sup></p>	<p>PB</p> <p>EB en PB</p>
<p><b>Failure to thrive</b> (wanneer het kind significant naar beneden afwijkt in de groeicurve bij DS van de verwachte waarden wat betreft gewicht of lijn van gewichtstoename naar lengte).</p>	<p>Korte frequente voedingen zijn effectiever dan lange voedingen minder vaak. Moeder in een meer achteroverleunende positie, zodat het hoofdje en de nek van de baby hoger zijn dan de tepel. Ook kan de baby in de 'onder-de-arm' houding, in plaats van liggen op de zij, juist meer rechtop zitten (waardoor aanhappen gemakkelijker wordt). Wanneer de baby bij het aanhappen de tong omhoog duwt tegen het gehemelte, is het extra belangrijk om met de tepel de onderlip te stimuleren. Lichte druk op kin kan helpen. <sup>21,23,44</sup> <i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>: • Ondervoeding <i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>: • Afbuigende groeicurve/groeiachterstand</p>	<p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Sondevoeding</b> bij baby's</p> <p>Vanwege de sondevoeding mist de baby de motorische ervaring van het drinken en de sensorische ervaring van het voelen dat er iets in de mond komt, waardoor het aanvankelijke hongergevoel niet gekoppeld wordt aan het (langdurig) drinken. <sup>20,21,22,43</sup></p> <p>Problemen bij afbouw sondevoeding, overgang naar oraal voedsel.</p>	<p>Soort en hoeveelheid (kinder)sondevoeding aanpassen aan gewicht-/groei-curve van het kind en evt. co-morbiditeit.</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Enterale en parenterale voeding</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Voedingsstoffen kunstmatig toegediend</li> <li>• Afbuigende groei-curve/groei-achterstand</li> </ul> <p>(Pre)logopedische ondersteuning: <sup>44</sup></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Bij het geven van sondevoeding (in bolus) gelijktijdig op een speentje laten zuigen</li> <li>• Hierna bij elke te geven sondevoeding proberen iets te laten drinken</li> <li>• Wanneer drinken niet gaat (vanaf 3 mnd.) met lepeltje (ingedikt)</li> </ul> <p>Multidisciplinaire aanpak: diëtist, logopedist, gedragskundige.</p> <p>Indien nodig specifieke eettherapie. <sup>65,66,67,68,69</sup></p>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
<p>Vaak is er een <b>afwijkend kauwpatroon</b> omdat de tong meer voor-achterwaarts beweegt dan links-rechts.</p> <p>Ook zijn wang- en lipspieren slapper, waardoor het moeilijker is om tijdens het slikken de lucht- of neusweg af te sluiten. Voedsel of vocht komt dan terug door de neus of loopt de luchtpijp in (aspiratie). <sup>21,22,23,44</sup></p> <p>Dit kan leiden tot longontsteking (aspiratiepneumonie).</p>	<p>(Pre)logopedische ondersteuning bij het geven van eten en drinken: <sup>21,22,23,44</sup></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Houding bij eten/drinken (rechttop houden of zitten bij het drinken/eten)</li> <li>• Verstoorde mondmotoriek (mondcontrole, versterken mond- en kaakspieren, lepel-gewenning, aangepast eet- en drink-materiaal)</li> <li>• Soms eten en drinken verdikken, dikte afhankelijk van slikproblematiek (stage I, II of III)</li> </ul> <p>Aandacht voor voldoende vocht, voedingsvezels en vitaminen en mineralen.</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikstoornissen door neurologische aandoeningen</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikstoornissen,</li> <li>• Neurologische aandoeningen</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
<p><b>Open monddrag met tongprotrusie</b>, waardoor niet goed gedronken, gekauwd en geslikt wordt. <sup>21</sup></p> <p>Kans op verslikken, waardoor luchtweginfecties kunnen ontstaan.</p>	<p>Logopedische/prelogopedische ondersteuning met als doel het versterken van mond- en kaakspieren, het bevorderen van neusademhaling, op een goede manier leren drinken, kauwen en slikken. <sup>21,22,23,44</sup></p> <p>Aangepaste consistentie: gemalen, verdikte dranken of vocht (stage I, II of III).</p> <p>Gebruik aangepaste drinkbeker en /of aangepast bestek (ergotherapie, logopedie).</p> <p>Aandacht voor voldoende vocht, voedingsvezels, vitaminen en mineralen.</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikstoornissen door neurologische aandoeningen</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikstoornissen,</li> <li>• Neurologische aandoeningen</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Onvoldoende voedselinname</b> kan leiden tot ondervoeding of failure to thrive</p> <p>Hartafwijkingen, vaker groeistoornissen en tragere groei. Indien geen interventie, grote kans op hartfalen <sup>3,4,6</sup></p>	<p>Volgen van de groei. Specifieke (baby)voeding met hoge voedingstoffendichtheid.</p> <p>Evt. afwijkende consistentie of via sonde (volledig of aanvullend).</p> <p>Meerdere eet-/drinkmomenten verdeeld over de dag. Voeding bij afbuigende groeicurve of groeiachterstand:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Energie volgens A.D.H. of -verrijkt</li> <li>• Eiwit volgens A.D.H. of -verrijkt</li> <li>• Vocht evt. vochtbeperkt bij hartfalen</li> <li>• Evt. vitaminen- en mineralensuppletie</li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ondervoeding</li> <li>• Hartfalen</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Afbuigende groeicurve/groeiachterstand</li> <li>• Hartfalen</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB EB en PB</p>
<p><b>Tanden</b> komen later door (melk- en blijvend gebit) of blijken in aanleg te ontbreken. <sup>3,6,18,20</sup></p> <p>Minder kans op cariës (tandglazuur anders van samenstelling), echter meer kans op parodontale afbraak en parodontitis. <sup>3,6,18,20</sup></p> <p>Tanderosie (door reflux dan wel frisdranken) in combinatie met bruxisme kunnen snel glazuurschade aanrichten, doordat de glazuurkap dun is, komt het veel zachtere dentine gauw bloot te liggen. <sup>3,6,18,20</sup></p>	<p>Latere introductie vast voedsel (rond 12-20 maanden) zorgen voor volwaardige voeding. <sup>21</sup></p> <p>Goede (preventieve) mondhygiëne. <sup>71</sup></p> <p>Regelmatig mondhygiënist- en tandartsbezoek</p> <p>Tanderosie voorkomen/beperken door: <sup>71</sup></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Het gebruik van zure dranken en zuur voedsel beperken. Alternatief: water, melk, koffie (zonder suiker) of gewone thee (zonder suiker), dus géén vruchten- of kruidenthee</li> <li>• Zure producten kort in de mond houden. Zure dranken evt. met een rietje drinken, niet rondspoelen in de mond</li> <li>• Gebruik 3 maaltijden per dag en daarnaast niet meer dan 4 keer iets tussendoor</li> <li>• Fluoride vertraagt het oplossen van tandglazuur. Tandem tweemaal per dag poetsen met fluoridetandpasta</li> <li>• Het oppervlak van tanden en kiezen wordt zachter door de inwerking van zuur. Dus niet direct (1 uur) na het eten of drinken van zuur tanden poetsen</li> </ul>	<p>PB</p> <p>EB + PB EB</p> <p>EB + PB</p>

> >

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Gastro-oesofageale reflux</b></p>	<p><b>Baby:</b> Klachten bij ongecompliceerde reflux bij baby's kunnen worden beperkt door verdikken voeding.</p> <p><b>Kind/volwassene:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ruime voedingsvezel en vochtinname</li> <li>• Beperken vetconsumptie</li> <li>• Reductie portiegrootte en opvoeren maaltijd frequentie</li> <li>• Spreiding voeding over de dag</li> <li>• Evt. staken gebruik voedingsmiddelen die de druk van de onderste slokdarmsfincter verlagen, zuursecretie en/of zuurgraad</li> <li>• Beperken alcoholconsumptie</li> <li>• Bij te hoog gewicht: zie onder Overgewicht</li> </ul> <p>Verder leefregels als: stoppen met roken, geen knellende kleding, niet direct gaan liggen na maaltijd, bed hoofdeinde in hoek 30-35°, voldoende lichaamsbeweging.</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikstoornissen door neurologische aandoeningen</li> <li>• Voeding bij stoornissen van maag en slokdarm bij volwassenen</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Gastro-oesofageale reflux</li> </ul>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p>
<p><b>(Chronische) obstipatie:</b> habitueel, primair, secundair, t.g.v. mobiliteitsstoornissen/hypotonie. Bij hardnekkige problemen dient de ziekte van Hirschsprung uitgesloten te worden als ook hypothyreoïdie, maar ook coeliakie kan zich presenteren met obstipatie. <sup>6</sup> Als gevolg van medicatie (bv. psychofarmaca) of misbruik van laxantia. <sup>3,6,16</sup></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Voedingsvezelverrijkt: 30 à 40 g/dag (oplosbaar en onoplosbaar), in het begin kan er mogelijk een toename zijn van buikklachten, geleidelijk ophogen voedingsvezels</li> <li>• Voldoende vocht bij voedingsvezelverrijking: 2-2½ liter vocht</li> <li>• Lichaamsbeweging stimuleren: minimaal een half uur dagelijks, indien niet mogelijk zoveel mogelijk</li> <li>• Regelmatig eten, ontbijt erg belangrijk</li> <li>• Gehoor geven aan aandrang, glas water of koffie kan helpen op de nuchtere maag</li> <li>• Vet: volgens voedingsnormen 20-40 en% bij normaal gewicht en 20-35 en% bij te hoog gewicht</li> <li>• Werking pre- en probiotica nog onvoldoende bewezen, individueel uittesten</li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Chronische obstipatie</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Chronische obstipatie</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p>

>>



VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Infecties</b>, waardoor algehele malaise, braken, diarree, gewichtsverlies en mogelijk verlies van eetlust.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Meerdere eet- en drinkmomenten verdeeld over de dag</li> <li>• Aandacht voor voldoende vocht (&gt;2 liter en verliezen door braken/diarree) en mineralen. Bij gewichtsverlies, mogelijk energie- (en eiwit) verrijking</li> <li>• Vitaminen- en mineralen-suppletie</li> <li>• Bij diarree: evt. lactose- en saccharose beperkt</li> <li>• Bij kinderen eventueel ook fructosebeperkt</li> <li>• Streven naar voldoende vet, voedingsvezels en vocht volgens Richtlijnen Goede Voeding</li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Voeding bij stoornissen van maag en slokdarm bij volwassenen</li> <li>• Ondervoeding</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ondervoeding</li> <li>• Functionele diarree</li> </ul>	<p>PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB en PB</p>
<p><b>Overgewicht/obesitas</b> Mogelijke determinanten van obesitas zouden kunnen zijn verhoogde leptine-secretie bij kinderen met DS, lager basaal/rustmetabolisme bij kinderen met DS, co morbiditeit zoals hypothyreoïdie, (bepaalde) medicatie, obstructieve slaap apneu, te veel of verkeerd eten (te hoge energie-intake) en te weinig lichaamsbeweging. <sup>4,6,39,40,41,42</sup></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Richtlijnen Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid <sup>72,73</sup> en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet (dieetadvies visueel maken)</li> <li>• Regelmatig eetpatroon</li> <li>• Leefstijl en stimuleren van beweging.</li> <li>• Happy Weight Stippenplan <sup>62</sup></li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Overgewicht of obesitas bij kinderen en adolescenten (2 – 18 jaar)</li> <li>• Overgewicht en Obesitas (volwassenen)</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• te hoog gewicht bij kinderen</li> <li>• te hoog gewicht bij volwassenen</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
<p><b>Osteoporose</b> (botontkalking) <sup>3, 16,17</sup></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Calcium: 1000-1200 mg afhankelijk van leeftijd en geslacht. Bij coeliakie, levercirrose en vetresorptiestoornissen bij inflammatoire darmziekten: 1500 mg</li> <li>• Richtlijnen goede voeding met extra aandacht voor vitamine D en calcium</li> <li>• Eiwit: volgens aanbevolen hoeveelheid</li> <li>• Aandacht voor matig gebruik van natrium, alcohol, cafeïne en oxaalzuur</li> </ul> <p>Verder aandacht voor het stimuleren van bot belastend bewegen en het dagelijks buiten zijn (15-30 min. 11.00–15.00 uur met in ieder geval hoofd en handen onbedekt in de zon).</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Osteoporose</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Osteoporose</li> </ul>	<p>EB en PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Coeliakie</b> (glutenovergevoeligheid) Vaak samengaand met lactose-intolerantie en osteoporose. Screeningsrichtlijnen NVK bij DS en (vermoeden) Coeliakie <sup>6,24</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Screening kan door bepaling van HLA-DQ2 en -DQ8</li> <li>• Indien HLA-DQ2 of -DQ8 negatief is, stopt de screening</li> <li>• Indien HLA-DQ2 en/of -DQ8 positief is of niet verricht is, wordt vanaf het tweede levensjaar - na minimaal 6 maanden gluten intake - totaal IgA en IgA tTGA bepaald</li> <li>• Daarna zal elke twee jaar IgA, tTGA herhaald worden</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Glutenvrij dieet (evt. ook tarwezetmeelvrij): vrij van tarwe, rogge, gerst, spelt en kamut en producten hiervan bereid. Glutenvrije producten dienen ook niet te zijn gecontamineerd met gluten</li> <li>• Richtlijnen Goede Voeding</li> <li>• Energie volgens behoefte bij groeiachterstand, verminderde voedingstoestand of ondergewicht, voedingsvezel, jodium, vitamine B1, foliumzuur, vitamine B12, ijzer, calcium en vitamine D volgens adviezen Gezondheidsraad</li> </ul> <p>Bij evt. lactose-intolerantie:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lactosebeperkt of Lactosevrij dieet extra aandacht voor voldoende vitamine B2 en calcium en vitamine D en calcium (ter preventie/behandeling osteoporose)</li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Coeliakie/Dermatitis Herpetiformis</li> <li>• Lactose-intolerantie</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Coeliakie en dermatitis herpetiformis</li> <li>• Lactose intolerantie</li> <li>• Osteoporose</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
<p><b>Diabetes mellitus type I</b> <sup>6,25</sup> Bij overgewicht ook type II.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dieet bij Diabetes Mellitus type I of II</li> <li>• En/of medicamenteuze therapie</li> <li>• Leefstijl en stimuleren van beweging</li> <li>• Niet roken of stoppen met roken</li> <li>• Gewichtsreductie bij te hoog gewicht</li> </ul> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Diabetes mellitus type I bij kinderen en tieners</li> <li>• Diabetes mellitus type I en II bij volwassenen</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer Diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Diabetes Mellitus</li> <li>• Idiopathische reactieve hypoglykemie</li> </ul>	<p>EB en PB</p>
<p><b>Autisme</b> en de invloed op voeding en het voedingsgedrag. <sup>3,4,6</sup></p> <p>Voeding als communicatie- en/of machtsmiddel.</p>	<p>Volwaardige voeding afgestemd op eetproblemen (adviezen verstrekken in samenwerking met de gedragskundige).</p> <p><i>Extra info:</i> Autisme en Eetproblemen. <sup>74</sup> Geef me de 5 methode, praktische handvatten bij de opvoeding en begeleiding van kinderen met autisme. <sup>75</sup></p>	<p>PB</p> <p>PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><b>Ziekte van Alzheimer</b> (en ook bepaalde medicatie hierbij) heeft invloed op de intake van eten en drinken, grotere kans op ondervoeding en verhoogd risico op decubitus in eindstadium Alzheimer. <sup>3,16,17,27,28,29,30,48,49</sup></p> <p>Depressies hebben invloed op de intake van eten en drinken, grotere kans op ondervoeding. <sup>3,4,6,16,17</sup></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Basis is Richtlijn Goede Voeding met dieet- en consistentieadviezen op maat</li> <li>• Optimalisering van macro- en micronutriënten zoals vitamine B12, B6, foliumzuur, calcium, ijzer en zink</li> <li>• Vochtintake van minimaal 1,7 liter</li> <li>• Voldoende beweging</li> <li>• Aandacht voor gewichtsverloop</li> <li>• Bij gewichtsverlies, decubitus mogelijk energieverrijking en eiwitverrijking d.m.v. voedingsmiddelen met een hoge voedingsstoffendichtheid en/of aanvullende drinkvoeding</li> <li>• Maaltijdfrequentie: frequent, kleine maaltijden (6 – 8 eetmomenten)</li> </ul> <p>Dieetadvies in beeldvorm (in samenwerking met de gedragskundige).</p> <p><i>Dieetbehandelingsrichtlijn</i> <sup>52</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ondervoeding</li> <li>• Voeding voor ouderen in Nederland</li> <li>• Decubitus</li> </ul> <p><i>Artsenwijzer diëtetiek</i> <sup>64</sup>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Geriatrische en oudere cliënt met co-morbiditeit en voedingsproblemen</li> <li>• Decubitus</li> </ul>	<p>EB en PB</p> <p>PB</p>
<p>Door <b>visusbeperking</b> slechter eten en drinken. <sup>3,4,6,10,19</sup></p>	<p>Ergotherapeutische ondersteuning, aanpassing eet- en drinkmateriaal (bv. werken met kleuren, rood bord op licht tafellaken).</p>	<p>PB</p>

### 3 BRONNEN

#### GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

##### LITERATUUR

1. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition 2010; p 309-335, Hfd.23 Down Syndrome, ISBN 978-0-470-19141-5.
2. Cunningham, C., *Syndroom van Down*, De Kern, Baarn, vijfde, ongewijzigde herdruk (1999), ISBN- 90 325 0675 7.
3. Braam W., Duinen-Maas van M.J., Festen D.A.M., Gelderen van I., Huisman S.A., Tonino M.A.M., *Medische Zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking*, p 449-460. Uitgever Prelum Houten, 2014 ISBN 978085621249 NUR 887
4. Graaf, G.W. de, Borstlap, R., *Downsyndroom Vademecum*, SDS, p 1-40, 1e dr., 2009, Veldhuis Media Bv. Raalte
5. Weijerman M.E., Furth A.M. van, Vonk Noordegraaf, A., Wouwe, J.P. van, Broers, C.J., Gemke, R.J., Prevalence, 'Neonatal Characteristics, and First-Year Mortality of Down Syndrome: A National Study', *The Journal of Pediatrics*, 2008; 152 (1): 15-19
6. *Werkgroep Downsyndroom Sectie Erfelijke en Aangeboren aandoeningen* van de NVK en TNO, aangevuld met leden van de NVAVG, AJN Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom, December 2011 (laatste tekstuele wijziging 20-11-2013) Utrecht (website: [www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/downsyndroom/downsyndroom.pdf](http://www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/downsyndroom/downsyndroom.pdf); laatst geraadpleegd juli 2018)
7. *Screening op Down-, Edwards- en Patauysyndroom* (website [www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zwangerschap-en-geboorte/vraag-en-antwoord/wat-is-de-nipt-test](http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zwangerschap-en-geboorte/vraag-en-antwoord/wat-is-de-nipt-test); [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/screening-op-down-edwards-en-patauysyndroom](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/screening-op-down-edwards-en-patauysyndroom); beide voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
8. Eskes T.K.A.B. 'Abnormal folate metabolism in mothers with Down syndrome offspring: Review of the literature'. *European Journal of Obstetrics and Gynecology*, February, 2006, p130-133
9. James S.J. et al: 'Abnormal folate metabolism and mutation in the methylenetetrahydrofolate reductase gene may be maternal risk factors for Down syndrome'. *American Journal of Clinical Nutrition* 1999; 70: 495-501
10. Graaf, E. de, 'Medische aspecten bij Downsyndroom', *Down + Up* 92, Meppel; SDS 2010
11. Louteslager, P.E.M., *Kinderen met het syndroom van Down; motorische ontwikkeling en behandeling*. 2000, Amersfoort: 's Heeren Loo Zorggroep.
12. Heuvel, M.E. van den, Jong, I. de, 'Landelijk onderzoek naar motorische ontwikkeling en mentaal functioneren bij jonge kinderen met Downsyndroom'. *Down Up*, 2007, 77, 41-43.
13. Heuvel van den ME, de J, I, Louteslager PE, Volman MJ. 'Responsiveness of the Test of Basic Motor Skills of Children with Down Syndrome'. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2009;29:71-85.
14. Louteslager, P.E.M., Bakker B.A., Heuvel, M.E. van den (2008). 'Fysiotherapie voor jonge kinderen met Downsyndroom'. *Signaal*, 63, 4-26.
15. Louteslager P, Vermeer A, Helders P. 'Het effect van fysiotherapie op de ontwikkeling van basismotorische vaardigheden van kinderen met het syndroom van Down'. *Ned Tijdsch Fysiotherapie*. 2000;110:12-21
16. Coppus T., Wagemans A., 'De zorg voor volwassenen met Downsyndroom', *Huisarts en Wetenschap*, Nr8 aug 2014, p420-424
17. [www.cyberpoli.nl/downsyndroom/](http://www.cyberpoli.nl/downsyndroom/) (geraadpleegd juli 2018)
18. Weijerman M.E., 'De zorg voor kinderen met Downsyndroom', *Huisarts en Wetenschap*, Editie nr 10, okt 2013 p 534-p 539
19. Gunther, F. *Diagnostiek en behandeling van mensen met een visuele en verstandelijke beperking*. Bartiméus, Doorn, 2004.
20. Vegelin M, Mostart P, Winkler L, Weijerman M. 'Downsyndroom, alle medische problemen op een rij'. Amsterdam: *Stichting Artsen voor Kinderen*; 2012. <http://downsyndroom.artsenvoorkinderen.nl/>, geraadpleegd juli 2018.
21. Engel-Hoek Van den L. 'Downsyndroom en slikken. Problemen in de orale, faryngeale en oesofageale fase van het slikken'. *Tijdschrift voor Logopedie en Foniatrie*. 2005;77:374-379.
22. Van Akkeren W. 'Sensorische integratie principes en Downsyndroom. Persoonlijke ervaringen uit de praktijk'. *Tijdschrift voor Logopedie en Foniatrie*. 2005;77:388-394.
23. Mitchell RB, Call E, Kelly J., 'Nose and throat disorders in children with Down syndrome'. *Laryngoscope*. 2003; 113:259-263.
24. Carnicer J, Farre C, Varea V, Vilar P, Moreno J, Artigas J. 'Prevalence of coeliac disease in Down's syndrome'. *Eur J Gastroenterol Hepatol*. 2001;13:263-267.
25. Bergholdt R, Eising S, Nerup J, Pociot F. 'Increased prevalence of Down's syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: A nationwide population-based study'. *Diabetologia*. 2006;49:1179-1182.
26. Madan V, Williams J, Lear JT. 'Dermatological manifestations of Down's syndrome'. *Clin Exp Dermatol*. 2006;31:623-629.



27. Prasher VP, Huxley A, Haque MS and the Down syndrome dementia Group. 2002. 'A 24-week, double-blind, placebocontrolled trial of donepezil in patients with Down syndrome and Alzheimer's disease-Pilot study'. *Int J Geriatr Psychiatry* 17: 270–278.
28. Prasher, V. P; Adams, C; Holder, R, and The-Down-Syndrome-Research-Group. 'Long term safety and efficacy of donepezil in the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: Open label study'. *International-Journal-of-Geriatric-Psychiatry*. 2003; Vol 18(6):549-551.
29. Lott IT, Osann K Doran E Nelson L. 'Downs Syndrome and Alzheimer Disease'. *Arch Neurol* July 2002; 59 :1133–1136.
30. Prasher, V. P; Fung, N, and Adams, C. 'Rivastigmine in the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome'. *International-Journal-of-Geriatric-Psychiatry*. 2005; Vol 20(5):496-497.
31. Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. 'Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome'. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006;142C:158-172.
32. Dykens EM. 'Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome'. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007; 13:272-278.
33. Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie, VBVC vroegbegeleiding voeding en communicatie; *Richtlijnen voor de logopedische behandeling van jonge kinderen met het syndroom van down van 0-4 jaar*; Assen maart 2009
34. te Kaat-vanden Os D. 'Samen leren communiceren. Het effect van gebaren op de woordontwikkeling bij kinderen met Downsyndroom'. *Logopedie en Foniatrie*.2007;7/8.
35. Gameren-Oosterom van HBM. 'Downsyndroom Groeistudie'. *Leiden: TNO*; 2010.
36. Talma H, Schönbeck Y, Bakker B, Hirasing RA, Buuren van S. 'Groeidiagrammen 2010: handleiding bij het meten en wegen van kinderen en het invullen van groeidiagrammen'. *Leiden: TNO Kwaliteit van Leven*; 2010.
37. Hermanussen M, Cole J. 'The calculation of target height reconsidered'. *Horm Res*.2003;59:180-183.
38. [www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/growth-charts.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/growth-charts.html) (Amerikaanse groeicurves bij Syndroom van Down (voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
39. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasis S, Guerra-Junior G. 'Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review'. *Research in Developmental Disabilities* 57 (juni 2016) 181–192 Elsevier Ltd
40. Artioli, T., 'Understanding Obesity in Down's Syndrome Children' *Journal of Obesity and Metabolism*, Irmandade da Santa Casa de Misericordia de Sao Paulo, Brazil December 11, 2017 (verlaagd basaal metabolisme, leptine)
41. [www.ds-health.com/metab.htm](http://www.ds-health.com/metab.htm) (site van Jean Medlen, gespecialiseerd diëtist DS, geraadpleegd juli 2018)
42. Medlen, J.E.G. e.a., *The Down Syndrome Nutrition Handbook: A Guide to Promoting Healthy Lifestyles*, 2nd Edition. Lake Oswego USA, Phronesis Publishing, 2006., 431 pg., ISBN-13: 978-0-978-6118-0-4 ISBN-10:0-9786118-0-2.
43. Knijff-Raeven, A. van, Jansen-jacobs J., Freens, P., Hoekman, J.& Maaskant, M.A (2005). 'Body Mass Index (BMI) bij mensen met een verstandelijke handicap'. *Nederlands Tijdschrift voor de Zorg voor verstandelijk gehandicapten*, 3 I, 3-17.
44. Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2.
45. Lijst van Downteams/poli's in Nederland;  
<http://www.downsyndroom.nl/cms/publish/content/showpage.asp?pageid=296>; (voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
46. Graaf, E. de, Graaf, M. de, (1996), *Early intervention, gewoon een alerte manier van opvoeden*; V&V-Producties, Amersfoort, 179 blz., ISBN- 90 75704 10 0.
47. *Kleine Stapjes, Early Intervention-program, suppl. Schoolse Vaardigheden en instructievideo*. Bussum: V&V Producties; 2010.
48. Strydom A, Livingston G, King M, Hassiotis A. 'Prevalence of dementia in intellectual disability using different diagnostic criteria'. *Br J Psychiatry* 2007;191:150-7.
49. Moran J., *Down en oud; oud worden met Downsyndroom*; (Oorspronkelijke titel: *Aging and Down Syndrome*; National Down Syndrome Society), Harvard Medical School, Boston VS; (Vertaling en uitgave: Stichting Downsyndroom/T. Coppus) 2015
50. Brink, G. van den, 'Interacties tussen voeding en geneesmiddelen', uit *Informatorium voor Voeding & Dietetiek*, december 2013. Bohn Stafleu van Loghum, Houten, ISBN- 90-6500-2018-7.
51. [www.farmacotherapeutischkompas.nl](http://www.farmacotherapeutischkompas.nl) (voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
52. [www.dietbehandelingsrichtlijnen.nl](http://www.dietbehandelingsrichtlijnen.nl) (voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
53. [www.dietistvg.nl](http://www.dietistvg.nl) (website van de vereniging van diëtisten in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking; voor het laatst geraadpleegd juli 2018)
54. Kruijenga, H., Wierdsma, N.; *Zakboek diëtetiek*, juli 2014, 1e druk VU uitgeverij, Amsterdam ISBN 9789086596744
55. Magge SN, O'Neill KL, Shults J, Stallings VA, Stettler N. 'Leptin levels among prepubertal children with Down syndrome compared with their siblings'. *J Pediatr*. 2008;152:321-326.
56. Luke A1, Roizen NJ, Sutton M, Schoeller DA. 'Energy expenditure in children with Down syndrome: correcting metabolic rate for movement', *J Pediatr*. 1994 Nov;125(5 Pt 1):829-38.
57. Hill DL1, Parks EP, Zemel BS, Shults J, Stallings VA, Stettler N. 'Resting energy expenditure and adiposity accretion among children with Down syndrome: a 3-year prospective study'. *Eur J Clin Nutr*. 2013 Oct;67(10):1087-91.
58. Schapiro MB, Rapoport SI. 'Basal metabolic rate in healthy Down's syndrome adults'. *J Ment Defic Res* 1989;33:211-9)

59. Rooymans, P.G., 'Voeding bij mensen met een verstandelijke Beperking', uit *Informatorium voor Voeding en Dietetiek*, december 2005, uitgeverij Bohn Stafleu van Loghum, Houten, ISBN 90-6500-2018-7. (wordt op dit moment herzien!)
60. Medlen, J.E.G. 'Food, Feeding and Family: On the Road to Healthy Lifestyles'. In: W. Cohen, L. Nadel, M., Madnick, eds, *Down Syndrome: Visions for the 21st Century*. New York: Wiley-Liss, Inc.; 2002: pg.317-325.
61. Medlen, J.E.G. 'Down Syndrome Fact Sheet'. DDPD Update: *A Newsletter of the Dietitians in Developmental Disabilities and Psychiatric Disorders Practice Group*, 2003.
62. [www.happyweight.nl/happy-weight-stippenplan](http://www.happyweight.nl/happy-weight-stippenplan) (geraadpleegd juli 2018)
63. *Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek*, dr. N.M. de Roos (sept 2014); Hfd.1, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN: 978-90-368-0697-8
64. [www.artsenwijzerdietetiek.nl](http://www.artsenwijzerdietetiek.nl)
65. Seys, D., Rensen, H. & Obbink, M. (2000). *Behandelingsstrategieën bij jonge kinderen met voedings- en eetproblemen*. (2000) Bohn Stafleu van Lochem, Houten. ISBN 90-313-3275-5
66. De Moor, J.M.H., Reinders, A.J.M., Seys, D.M. 'Voedselweigerig bij een meervoudig gehandicapt kind'. *Logopedie en Foniatrie: Orgaan van de Nederlandsche Vereniging voor Logopedie en Foniatrie*, (2000). 72, 29-34.
67. Dumont, E.L.M. Moonen, X. 'Behandeling van chronische voedselweigerig van meervoudig gehandicapten in de dagelijkse woonomgeving'. *Tijdschrift v orthopedagogiek, kinderpsychiatrie en klinische kinderpsychologie*, (2000). Acco Leuven 2,73-94,
68. Dumont, E.L.M. (2001). *Analyse en behandeling van voedselweigerig. Een multidisciplinaire benadering. Handboek Mogelijkheden* (Ter Horn, et al. eds), deel III,9.1-1 tot 9-36, Elsevier gezondheidszorg, Maarssen
69. Seys, D.M., Duker P.C., Rensen, J.H.M. 'Effect van het SLIK-programma op voedselinname bij kinderen met voedselweigerig'. *Nederlands Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*, (2010). 78, 184-189.
70. Stichting Down syndroom, *Voeding & Verzorging van jonge kinderen met Down syndroom*, 1996, Red.:Ausems-Habes, H.
71. [www.ivorenkruis.nl/index.cfm?t=keyword.cfm&folder=65](http://www.ivorenkruis.nl/index.cfm?t=keyword.cfm&folder=65) (laatst geraadpleegd juli 2018)
72. CBO. *Multidisciplinaire behandelrichtlijn obesitas*. Utrecht, 2008.
73. *Guideline for the Management of insulin resistance* - Govers E, Slof E, Verkoelen H, Ten Hoor-Aukema NM, KDOO (2015)
74. Fondelli T., *Autisme en Eetproblemen*, Lannoo Campus, april 2016, ISBN 9789401435093
75. Bruin de C., *Geef me de 5, een praktisch houvast bij de opvoeding en begeleiding van kinderen met autisme*, Graviant Educatieve november 2009 ISBN 9789075129649

## RELEVANTE WEBSITES

- ▶ [www.artsenwijzerdietetiek.nl](http://www.artsenwijzerdietetiek.nl)
- ▶ [www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)
- ▶ [www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/growth-charts.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/growth-charts.html) (Amerikaanse groeicurves bij Syndroom van Down)
- ▶ [www.cyberpoli.nl/downsyndroom](http://www.cyberpoli.nl/downsyndroom).
- ▶ [www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl](http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl)
- ▶ [www.dietistvg.nl](http://www.dietistvg.nl)
- ▶ [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)
- ▶ [www.downsyndroom.nl/home/levensloop/professionals/downsyndroom-teams/](http://www.downsyndroom.nl/home/levensloop/professionals/downsyndroom-teams/)
- ▶ [www.down-syndrome.org](http://www.down-syndrome.org)
- ▶ [www.downsyndroom.nl/download/boeken/VADEMDS2009v.pdf](http://www.downsyndroom.nl/download/boeken/VADEMDS2009v.pdf) (Graaf G., Downsyndroom vademecum, SDS 2009)4
- ▶ [www.downsyndromenutrition.com](http://www.downsyndromenutrition.com) (site Joan Guthrie Medlen, gespecialiseerd diëtist DS)
- ▶ [www.dsrf-uk.org](http://www.dsrf-uk.org)
- ▶ [www.edsa.eu](http://www.edsa.eu)
- ▶ [www.erefelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-down-trisomie-21](http://www.erefelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-down-trisomie-21)
- ▶ [www.farmacotherapeutischkompas.nl](http://www.farmacotherapeutischkompas.nl)
- ▶ [www.happyweight.nl/happy-weight-stippenplan](http://www.happyweight.nl/happy-weight-stippenplan)
- ▶ [www.kennispleingehandicaptensector.nl/gehandicaptenzorg](http://www.kennispleingehandicaptensector.nl/gehandicaptenzorg)
- ▶ [www.kennispleingehandicaptensector.nl/gehandicaptenzorg/Gewoon-Bijzonder-Nationaal-Programma-Gehandicaptten.html](http://www.kennispleingehandicaptensector.nl/gehandicaptenzorg/Gewoon-Bijzonder-Nationaal-Programma-Gehandicaptten.html)
- ▶ [www.kngf.nl/vakgebied/specialismen/fysiotherapie-voor-verstandelijk-gehandicaptten.html](http://www.kngf.nl/vakgebied/specialismen/fysiotherapie-voor-verstandelijk-gehandicaptten.html)
- ▶ [www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/](http://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/)
- ▶ [www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/downsyndroom/downsyndroom.pdf](http://www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/downsyndroom/downsyndroom.pdf) (NVK Richtlijnen)
- ▶ [www.nvlborstvoeding.nl](http://www.nvlborstvoeding.nl) ;
- ▶ [www.ncj.nl/richtlijnen/alle-richtlijnen/richtlijnborstvoeding](http://www.ncj.nl/richtlijnen/alle-richtlijnen/richtlijnborstvoeding) (Richtlijn borstvoeding bij DS)
- ▶ [www.prelogopedie.nl](http://www.prelogopedie.nl)
- ▶ [www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)
- ▶ [www.seyscentra.nl/eetproblemen-en-voedselweigerig-kinderen](http://www.seyscentra.nl/eetproblemen-en-voedselweigerig-kinderen)
- ▶ [www.syndroom.info/syndroom-van-down/](http://www.syndroom.info/syndroom-van-down/)

- ▶ [www.tno.nl/nl/aandachtsgebieden/gezond-leven/roadmaps/youth/groeidiagrammen-in-pdf-formaat/](http://www.tno.nl/nl/aandachtsgebieden/gezond-leven/roadmaps/youth/groeidiagrammen-in-pdf-formaat/) (Nederlandse groeicurves Down Syndroom)
- ▶ [www.tno.nl/media/4892/folder\\_downsyndroom\\_voor\\_professionals.pdf](http://www.tno.nl/media/4892/folder_downsyndroom_voor_professionals.pdf)
- ▶ [www.vgn.org](http://www.vgn.org)
- ▶ [www.zakboekdiëtetiek.nl](http://www.zakboekdiëtetiek.nl)

## REALISATIE

---

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Syndroom van Down is gerealiseerd door Trea Harperink (2010), herzien door een lid van DVG (2014) en wederom herzien door Mieke Klaassen en Trea Harperink (2018), leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG) met dank aan Gerard Asma (AVG De Twentse Zorgcentra).

## REDACTIE

---

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