

ALGEMEEN

Trisomie 18, ook bekend als Edwards Syndroom. In 1960 is deze afwijking door de Engelse professor John Hilton Edwards voor het eerst beschreven als een afzonderlijk ziektebeeld.

VOORKOMEN

Ongeveer 1 op 6.000 levend geboren baby's wordt geboren met Trisomie 18. Dat wil zeggen dat jaarlijks in Nederland zo'n 35 baby's met Trisomie 18 worden geboren.

Het syndroom komt vaker voor bij meisjes dan bij jongens. Wanneer een jongetje Trisomie 18 heeft, is er meer risico tijdens de zwangerschap op doodgeboorte of een spontane miskraam, ook na de geboorte zijn de levenskansen van jongens lager. De levensverwachting van een kind met Trisomie 18 is erg laag. Ongeveer 50% van de kinderen overlijdt voor de tweede maand en 90% overlijdt in het eerste jaar. Ongeveer 5% van de kinderen wordt ouder dan een jaar.

Niet meer dan 1% wordt ouder dan tien jaar. De kinderen die in leven blijven, zijn verstandelijk beperkt. Ook wordt hun levensduur verkort door lichamelijke aandoeningen. Omdat de levensverwachting laag is, wordt er vaak voor gekozen om de zwangerschap voortijdig af te breken.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

Trisomie 18 is een aangeboren aandoening waarbij een extra chromosoom 18 aanwezig is.

Bij 90-95% van deze kinderen ontstaat Trisomie 18 door een fout in de eicel of soms in de zaadcel. De fout in de eicel ontstaat bij toeval en is niet erfelijk. Hoe ouder de moeder is, hoe groter de kans.

Bij minder dan 1 van de 100 mensen met Trisomie 18 is één van de ouders drager van een chromosoomafwijking die bij het kind kan leiden tot de verschijnselen van Trisomie 18. Het kind heeft dan niet een heel chromosoom 18 extra, maar wel een stukje. Het ontstaan van deze chromosoomafwijking is wel erfelijk. De ouder die drager is, heeft zelf geen Trisomie 18. Maar hij of zij heeft wel een toegenomen kans om opnieuw een kind met de verschijnselen van Trisomie 18 te krijgen.

FENOTYPE

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Relatief smal en hoog voorhoofd
- ▶ Relatief groot achterhoofd
- ▶ Vaker klein hoofdomtrek
- ▶ Fontanel is vaak groot
- ▶ Laag ingeplante, puntige oortjes
- ▶ Smalle ooglidspalten
- ▶ Borstelige wenkbrauwen
- ▶ Lange wimpers
- ▶ Kleine mond
- ▶ Terugwijkende kin
- ▶ Weinig onderhuids vet- en spierweefsel waardoor kinderen erg mager lijken
- ▶ Borstkas en borstbeen zijn kort
- ▶ Bekken is smal
- ▶ Vaker navelbreuk of liesbreuk
- ▶ Over elkaar heen gevouwen vingers, de tweede over de derde vinger en de vijfde over de vierde
- ▶ Vaker kleine nagels aan tenen en vingers
- ▶ Klompvoetjes
- ▶ Achter uitstekende hiel
- ▶ Kleine grote teen
- ▶ Vergroeiing van gewrichten
- ▶ Scoliose vanaf 4-5 jaar
- ▶ Zaadballen meestal niet ingedaald

Motorische kenmerken

- ▶ Slikreflex is nog niet aanwezig

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ De meeste kinderen met Trisomie 18 kunnen niet praten
- ▶ Geheeroverlies bij oudere kinderen
- ▶ Verlies van visus

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Hernia diafragmatica (middenrifbreuk)
- ▶ Moeilijk of ontbrekend zuig- en slikreflex
- ▶ Oesofagus atresie (afwezigheid van (een deel van) de slokdarm)
- ▶ Gastro-oesofageale reflux
- ▶ Aspiratie tijdens de voeding
- ▶ Pylorus stenosis (vernauwing maaguitgang)
- ▶ Anusatresie (niet goed aangelegd, of afwezigheid van anus, niet doorgankelijk)

Kenmerkend gedrag

Er is weinig geschreven over de ontwikkeling van kinderen met Trisomie 18. Kinderen bereiken wel mijlpalen en blijven leren.

COMMUNICATIE

- ▶ Zacht huilen als baby
- ▶ Oudere kinderen herkennen familieleden en kunnen ook lachen

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Ernstige tot zeer ernstige verstandelijke beperking.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ In de eerste dagen of weken na de geboorte kunnen perioden van ademstilstand optreden (apneu)
- ▶ Onderontwikkelde hersenen
- ▶ Spina bifida (open ruggetje)
- ▶ Waterhoofd
- ▶ Bij 90% aangeboren hartafwijking; opening tussen de linker en rechter hartkamer (ventrikel septum defect) of een open verbinding tussen longslagader en lichaamsslagader (open ductus Botalli)
- ▶ Bij 30% aangeboren nierafwijkingen; nieren zijn aan de onderzijde vergroeid (hoefijzernier) of in de nieren zijn tevens veel cystes (cystenier)
- ▶ Darmafwijkingen

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Een kind met Trisomie 18 groeit veel te langzaam, zowel in de baarmoeder als na de geboorte.

GEWICHT

Groeiachterstand, al voor de achttiende zwangerschapsweek. Kinderen worden met een te laag gewicht geboren.

GROEICURVE

Kinderen blijven wat betreft lengte en gewicht ver beneden de groeicurve (<<P3). Er zijn specifieke groeicurves (Baty et al., 1994a) Barnes and Carey (1999, 3rd edition beschikbaar van SOFT, Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders, 2008, zie onder Relevante Websites).

BMI

Vanwege weinig onderhuids vet- en spierweefsel lijken kinderen erg mager. BMI is hierdoor ook waarschijnlijk niet betrouwbaar.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Groeiachterstand, al voor de achttiende zwangerschapsweek. De baby's worden met een te laag gewicht geboren. Een baby met Trisomie 18 is erg kwetsbaar. Ongeveer 10% van de kinderen met Trisomie 18 wordt ouder dan 6 maanden. 5% ouder dan een jaar. Geschat wordt dat niet meer dan 1% ouder wordt dan 10 jaar.

Na de geboorte zijn de baby's meestal slap. Later vaak juist een hoge spierspanning. In de eerste dagen of weken na de geboorte kunnen perioden van ademstilstand optreden (apneu).

Niveau van ontwikkeling is laag en het tempo is langzaam.

Ondanks de vele beperkingen zijn kinderen met Trisomie 18, personen die meestal 'goed in hun vel' zitten. Hun stemming is over het algemeen vrolijk en opgewekt. Ze lijken weinig hinder te hebben van hun beperkingen en ze kunnen erg genieten van contact en samen zijn.

KIND

5% van de kinderen wordt ouder dan een jaar. Geschat wordt dat niet meer dan 1% ouder wordt dan 10 jaar. Vandaar dat er weinig informatie over deze leeftijdsfase bestaat.

ADOLESCENT / VOLWASSENE / OUDERE

Geen informatie beschikbaar.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen
- ▶ Motiliteitsbevorderende medicatie

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 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>		
Slikreflex is nog niet aanwezig. Zwakke zuigreflex .	Sondevoeding. Multidisciplinair team t.a.v. slikken. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Enterale en parenterale voeding.</i>	EB
Oesofagus atresie	Sondevoeding via PEG of PEJ. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Enterale en parenterale voeding.</i>	EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie <i>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>		
Hernia diafragmatica	<p>Informatie over de (sonde)voeding met eisen aan de omvang en verdeling over de dag (verdeling van frequente kleine maaltijden). Indien nodig energie- en vetgehalte per maaltijd aanpassen. Informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux bij zuigelingen, kinderen en volwassenen.</i></p>	EB / PB
Anus atresie	<i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn bij Colonstoma.</i>	EB / PB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

- Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition 2010; p. 807-823, Hfd. 54 Trisomy 18 and Trisomy 13 syndromes, ISBN 978-0-470-19141-5.
- Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: Elsevier Gezondheidszorg/2010 Uitgevers BV, Maarsse 2008, ISBN-9789035218994, Band 1 + 2.
- Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2.
- Farmacotherapeutisch Kompas*: medisch farmaceutische voorlichting/uitgave van de Commissie Farmaceutische Hulp van het College voor zorgverzekeringen – 1982 – Amstelveen, verschijnt jaarlijks, 2009, hoofdred. Loenen A.C. van., uitgave van het College voor zorgverzekeringen (CVZ) te Diemen ISBN- 9789031361151.
- Federatie van Ouderverenigingen, *Trisomie 18/ Trisomie 13*, Informatie voor ouders, familie en belangstellenden na de diagnose 'uw kind heeft Trisomie 18/ trisomie 13'.
- Nijs-Bik de, H., Schrandt-Stumpel, C.T.R.M.D, *Klinische genetica (11): Trisomie 13 en Trisomie 18*, 2001.
- Patiëntenvoorlichting, Universitaire Medische Centra, Klinische genetica (AMC, Erasmus MC, LUMC, MUMC, UMCG, UMCU, Radboud UMC).
- De Priktol: 'Trisomie 18, oftewel Het Edwards Syndroom'.
- Rooymans, P.G., 'Voedingszorg bij mensen met een verstandelijke beperking' in: *Informatorium voor voeding en diëtetiek*, uitgever: Bohn Stafleu van Loghum ISBN-90-6500-2018.
- Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu, 'Edwards Syndroom (Trisomie 18)', *Informatieblad in het kader van zwangerschapsscreening*, Bilthoven, maart 2011.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.emedicine.medscape.com/article/943463-overview
- ▶ www.erfelijkheid.nl
- ▶ www.fk.cvz.nl
- ▶ www.fvo.nl
- ▶ www.ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18
- ▶ www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001661.htm
- ▶ www.orpha.net//consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=3380
- ▶ www.rivm.nl/ (zoeken naar trisomie 18)
- ▶ www.trisomy.org
- ▶ www.trisomy.org/about-the-soft-trisomy-18-or-13-growth-charts/
- ▶ www.trisomy18.org



REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Syndroom Trisomie 18 is gerealiseerd door Lianne van der Veen en Hanneke Waagemans, leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.