

Down syndroom congres Februari 2024

“Een gezonde geest in een gezond lichaam”

Griet Van Buggenhout, MD, PhD

Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, UZ Leuven

Griet.Vanbuggenhout@uzleuven.be

3-2-2024



“Een gezonde geest in een gezond lichaam”



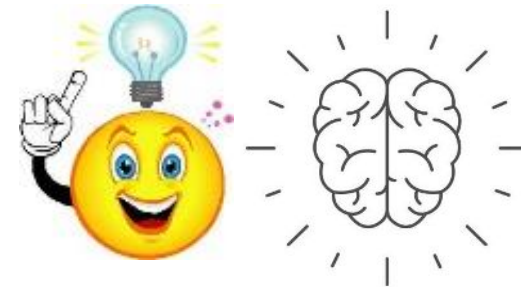
Prof. Annick Vogels



Prof. Griet Van Buggenhout

Gezond lichaam bij personen met Down syndroom

- Inleiding
- {• Medische aspecten
- Adviezen en zorg
- Conclusies



Inleiding

- **Gezondheidsproblemen in de algemene bevolking**
- Cardiovasculaire problemen
- Hypertensie
- Kanker
- Diabetes
- Urineweginfecties
- Dementie
- ...



Inleiding

- **Bijkomende specifieke problemen bij personen met een verstandelijke beperking**
- Verminderd zicht en gehoor
- Bewegingsbeperking
- Epilepsie
- Taalmoeilijkheden
- Emotionele problemen
- Psychiatrische problemen
- Fracturen
- Maagdarmproblemen



Casus Anne

De laatste maanden zijn er bekommernissen: Anne is trager geworden, reageert minder snel en heeft minder interesses. Zij was altijd een hele vrolijke en opgeruimde meid, maar nu lukt het allemaal niet meer goed. Haar ouders en begeleiders zijn bezorgd en zoeken hulp voor dit gewijzigde gedrag. Wat is er toch aan de hand?

Medische aspecten: Algemeen

- Specifieke lichamelijke problemen (co-morbiditeit) is goed beschreven:

Hartproblemen

Maag- en darmproblemen

Immunologische problemen, leukemie

Schildklierfunctie (hypo-en hyperthyroidie)

Verminderd zicht, gehoorsdaling

Orthopedische problemen

Obesitas

Tandafwijkingen

Epilepsie



- Op mentaal gebied:

- Achteruitgang van de cognitieve capaciteiten met de leeftijd
- Alzheimer dementie
- Psychiatrische stoornissen



Medische aspecten, adviezen en zorg

- 1. Groei
- 2. Dermatologische problemen
- 3. Ogen
- 4. Oren
- 5. Mond/tanden
- 6. Hart en longen
- 7. Maagdarm/urologisch
- 8. Endocrinologisch/immunologisch
- 9. Orthopedisch
- 10. Neurologisch
- 11. Specifieke gedragskenmerken

1. Groei: medische aspecten

Voedingsproblemen

Obesitas

Kleine gestalte



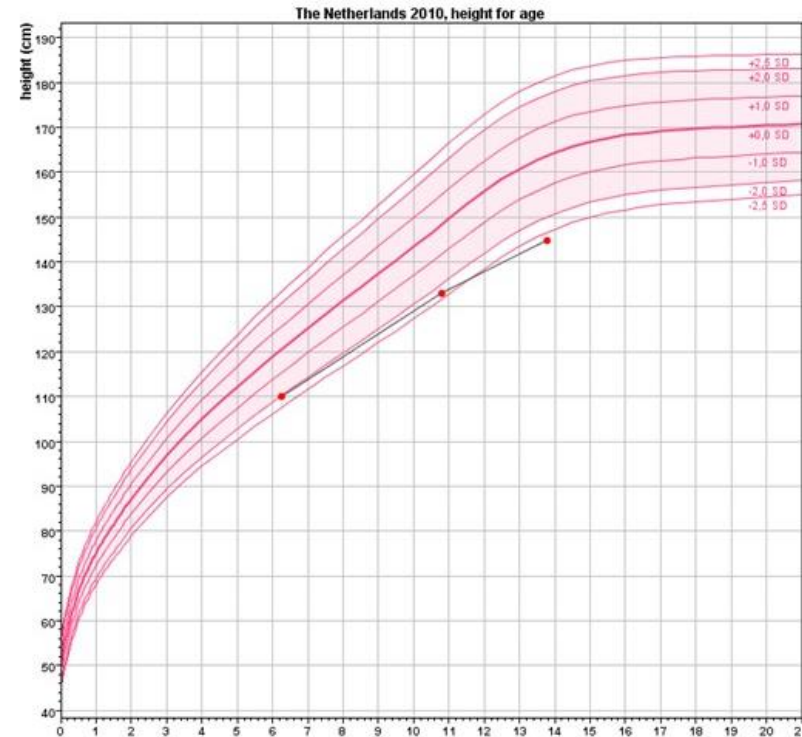
1. Groei: adviezen en zorg: opvolgen door Kinderarts, Huisarts, Down poli

* Voedingsproblemen: aanpassingen ivm allergie, melkproducten, coeliakie etc...



* Obesitas: dieetmaatregelen

* Opvolgen van lengte; indien afbuigende curve: verdere onderzoeken aangewezen



2. Dermatologisch: medische aspecten

Huid: * droge huid (lippen: rhagaden (kloven))



* alopecie



* huiduitslag (tinea) + nagelinfecties:
problemen bij stappen en pijn



* ontsteking van de haarkanalen (lies, oksels, rug)



* laxe huid (zeer soepele huid)/ liesbreuken

2. Dermatologisch: adviezen en zorg

Huid: * droge huid (lippen: rhagaden: crèmes, hydrateren; uitsluiten van schildklierproblemen)



Keratosis pilaris

* alopecie: uitsluiten coeliakie



* huiduitslag + nagelinfecties (tinea-schimmelinfectie):
specifieke therapie (moeilijke therapie)



Tinea pedis and ungulum

*ontsteking van de haarkanalen (lies, oksels, rug):
specifieke therapie langdurig)

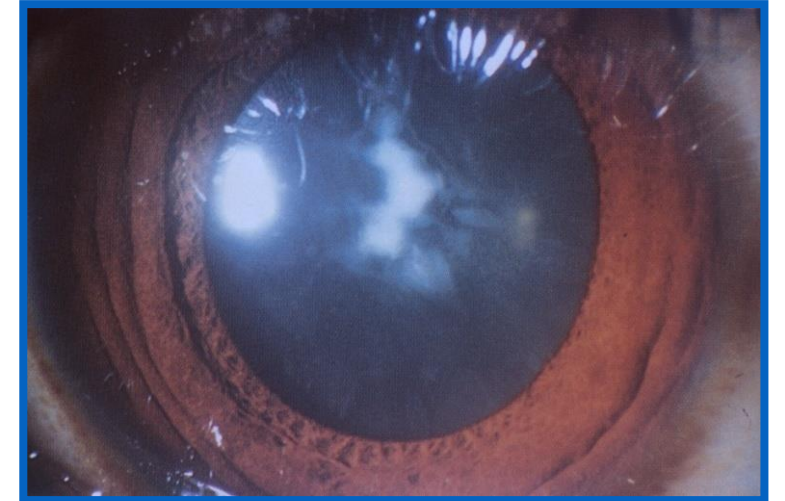


Hidradenitis suppurativa
folliculitis

3. Ogen: medische aspecten/adviezen en zorg

Oogproblemen:

- myopie (bijziendheid) (5-50%) (24.6%)
- astigmatisme (70%)
- strabisme (scheelzien)(40-70%)
- blefaritis (2-46%) (ontsteking oogrand)
- cataract (9-17%) (40%)
- Keratoconus (5-15) (17%)
- Nystagmus (30%)



→ Tweejaarlijks onderzoek bij de oogarts



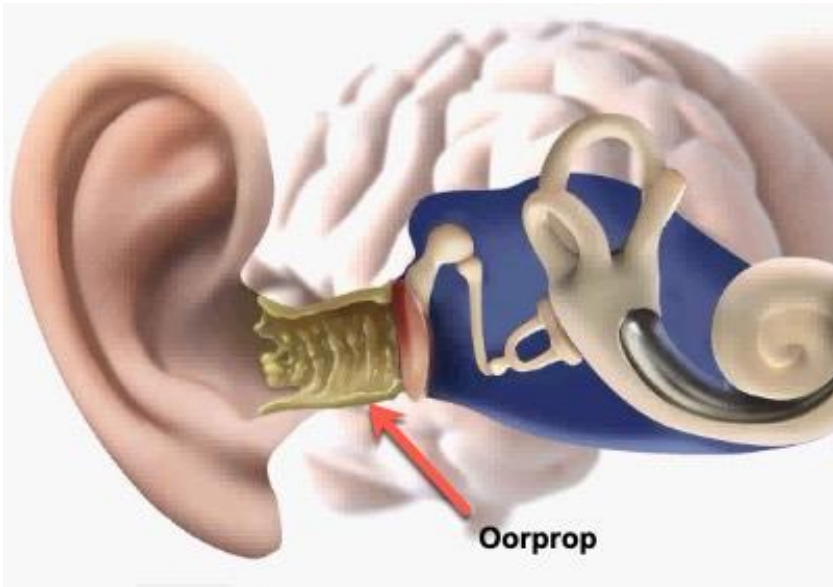
4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

Gehoorsproblemen:

vertraagde taalontwikkeling / op latere leeftijd gedragsveranderingen

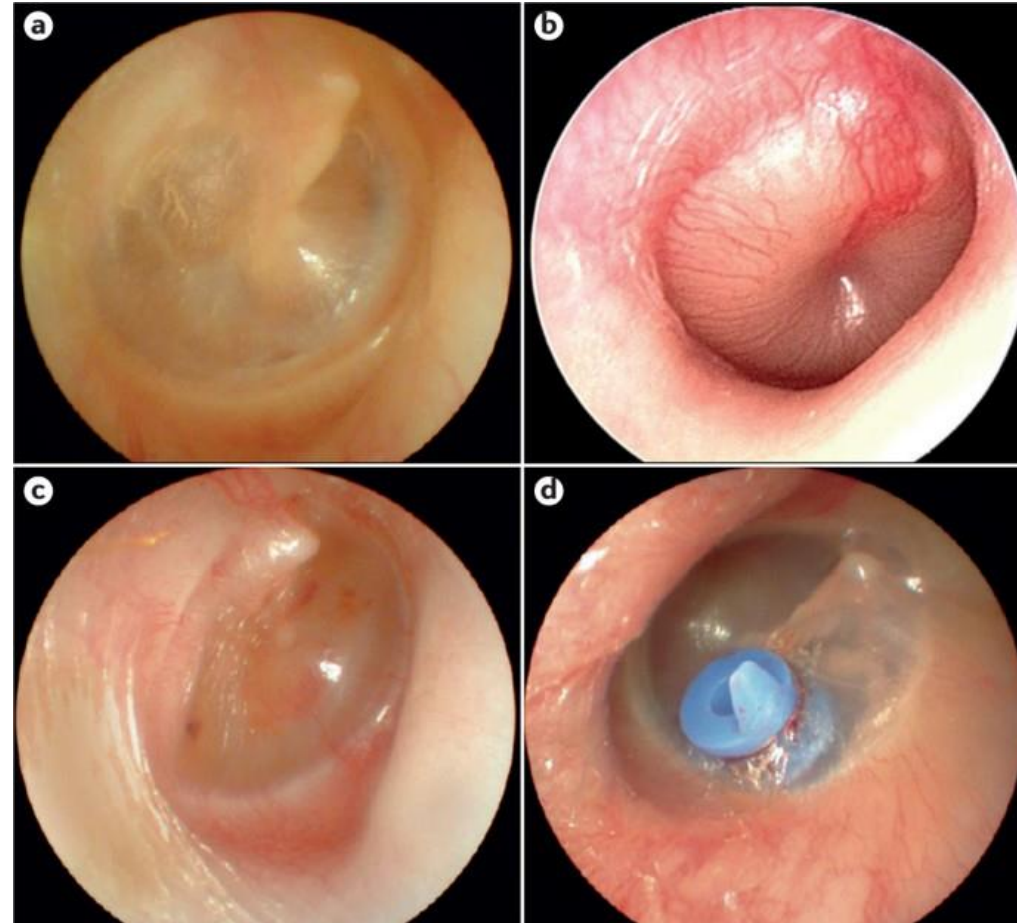
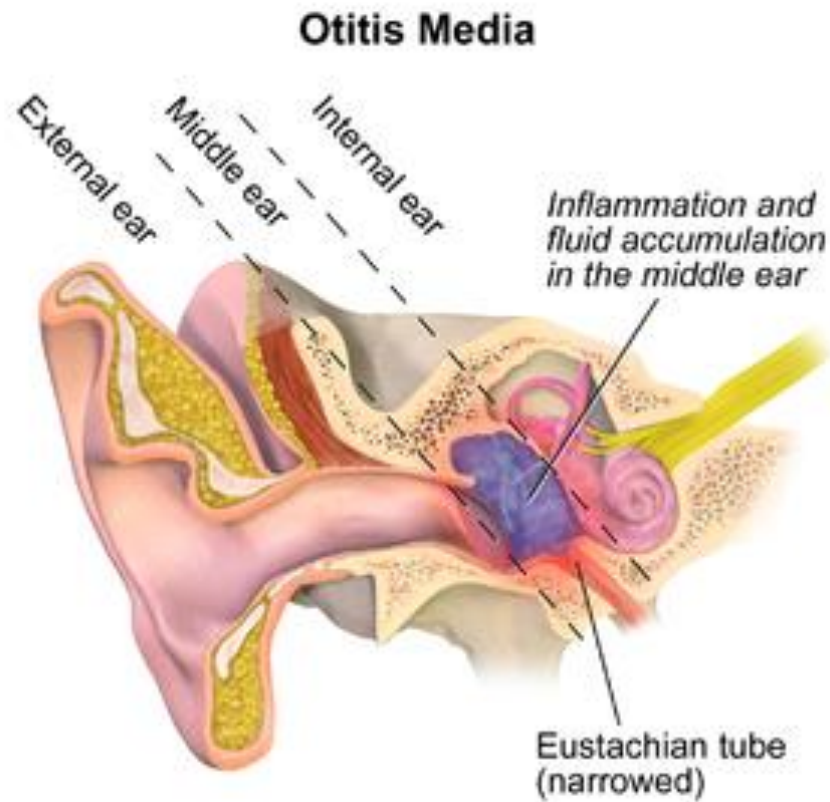


* Smalle gehoorskanalen (53%): cerumenproppen!
(verwijderen / product dat oorsmeer zachter maakt zoals cerulyx)



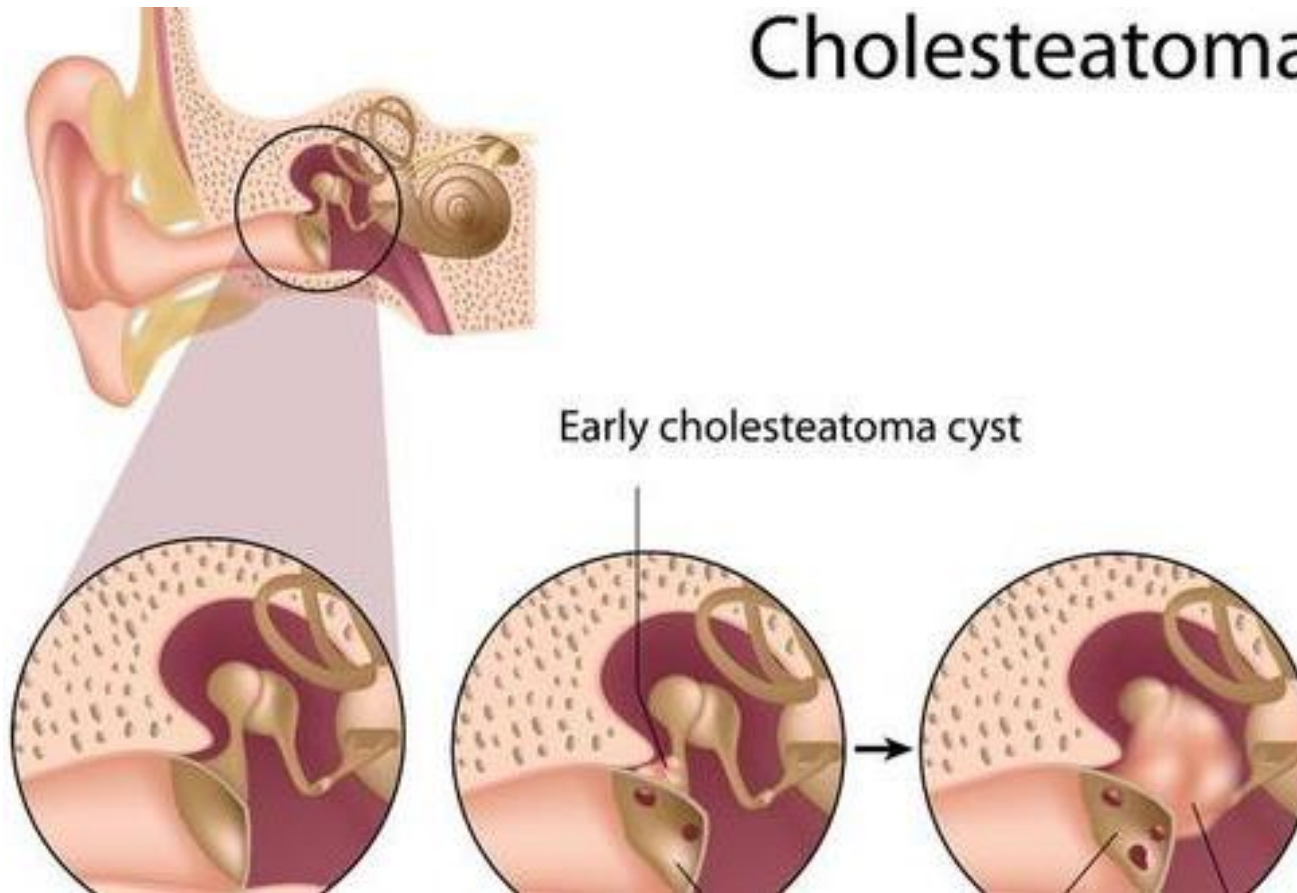
4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

* **Chronische middenoorontstekingen** (40-60%), cholesteatoma, presbycusis
Plaatsen van diabolos ("buisjes")



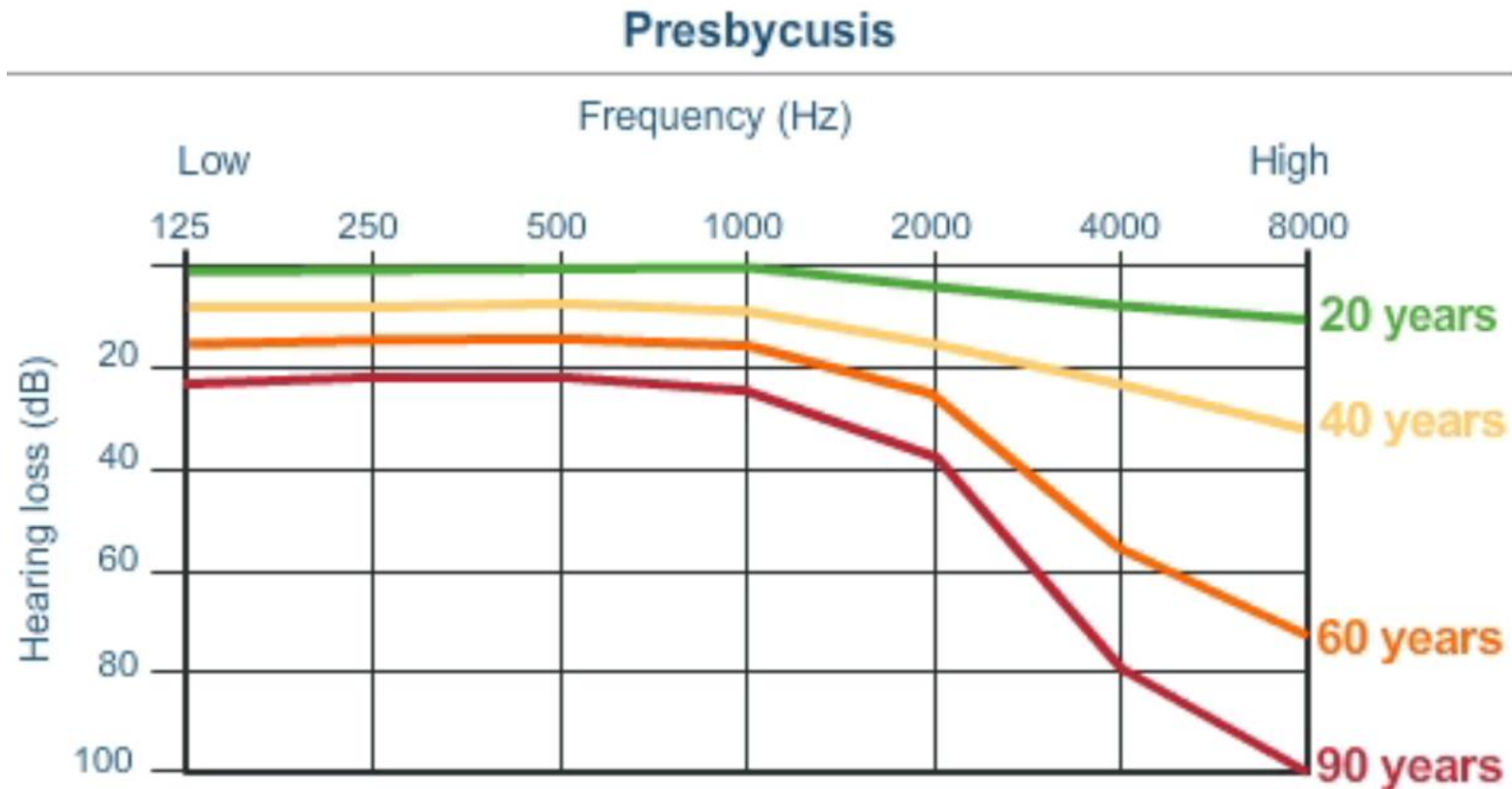
4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

* Chronische middenoorontstekingen (40-60%), **cholesteatoma**, presbycusis



4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

* Chronische middenoorontstekingen (40-60%), cholesteatoma, **presbycusis**
Ouderdomsslechthorendheid (hulpmiddelen)

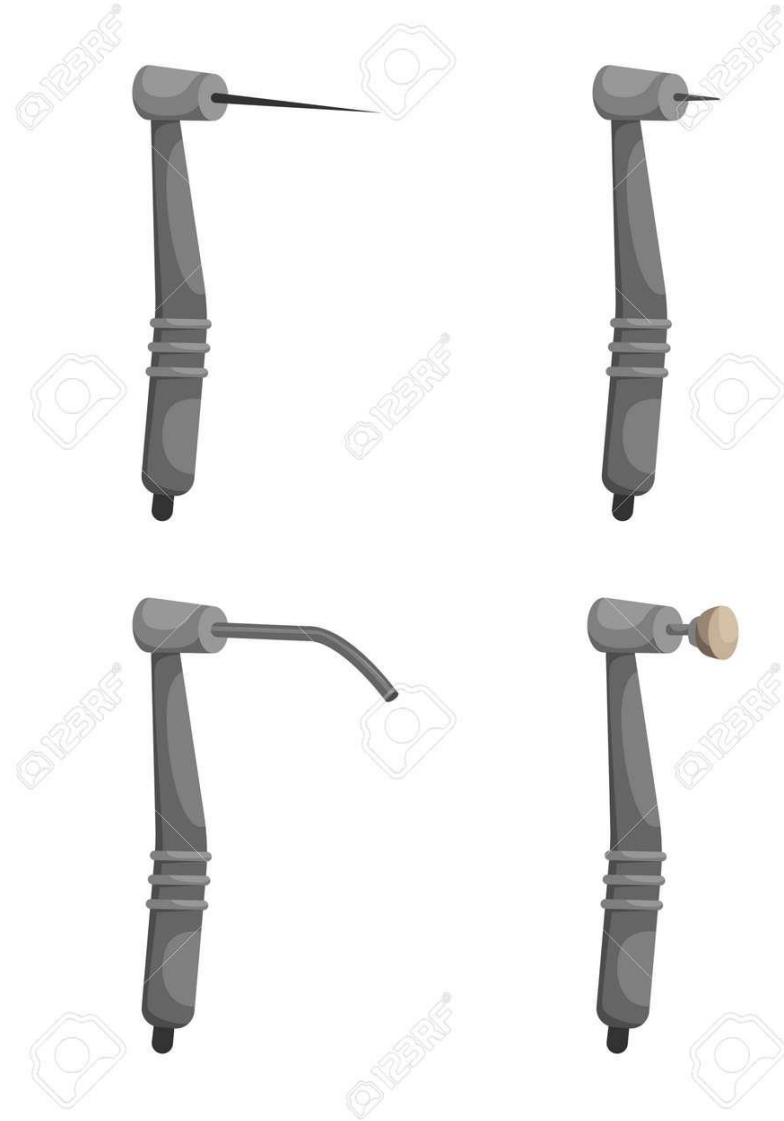


4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

* Overgevoelig voor geluiden (ikv autisme)



* Neus: sinusitis



4. Oren: medische aspecten/adviezen en zorg

- Gemengd gehoorsverlies: 45%
- Perceptief gehoorsverlies: 43.8%
- Geleidingslechthorendheid: 10%



→ Tweejaarlijks onderzoek door oorarts



5. Mond: medische aspecten/adviezen en zorg

Mondproblemen:

- * Tandbederf

- * Tandafwijkingen (23-47%):

vertraagde doorbraak (schildklierfunctie na te kijken!)

andere volgorde:

melktanden: 6-9 mnd later; volwassen tanden 8-18 mnd later

- vormafwijkingen (wortels korter, kleinere tanden)

- verminderd aantal tanden (agenesie)

van de tanden

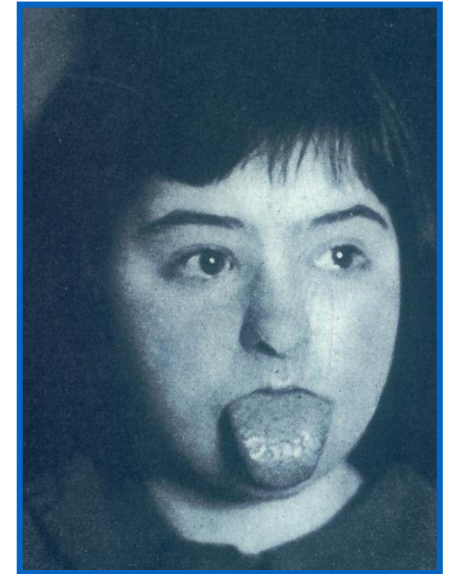
- * Parodontale afwijkingen (hartproblemen en immunologische stoornissen)

- * Grote tong / slaapapneu (31%) (moe overdag - slaaponderzoek)

- * Open mond (hypotonie)



- stand



Tandpijn !!!



➡ Regelmatig onderzoek bij tandarts (tot 4x per jaar terugbetaling mogelijk)



6. Hart en longen: medische aspecten/adviezen en zorg

- Cardiale afwijkingen (40-50% tot 60%)

Truncus communis (1/3)
(1/3)

Tetralogie van Fallot (1/4)

ASD (16%)

Ductus arteriosus (3%)

- Hartfalen

- Atherosclerose (aderverkalking) en CVA (hartinfarct)

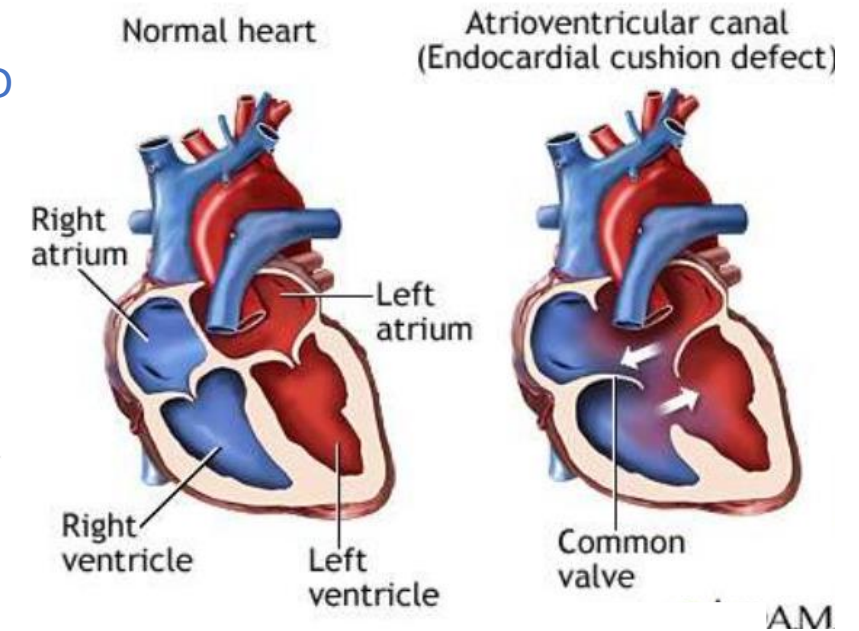
- Pulmonale hypertensie (5-34%)

- Respiratoire infecties: frequenter en ernstiger (winterperiode!)

- Slaapapnoe



VSD



➡ Regelmatig onderzoek bij cardioloog/kinderarts in functie van voorgeschiedenis/bloedonderzoek

7. Maagdarm/urologisch: medische aspecten/adviezen en zorg

- * Neonatale geelzucht (60%)

- * Anale stenose

- * **Obstipatie** (30%): buikpijn

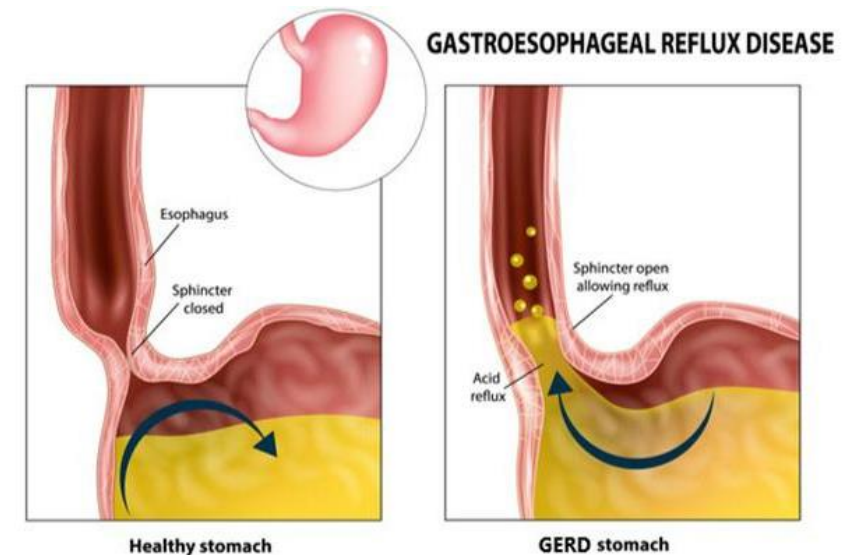
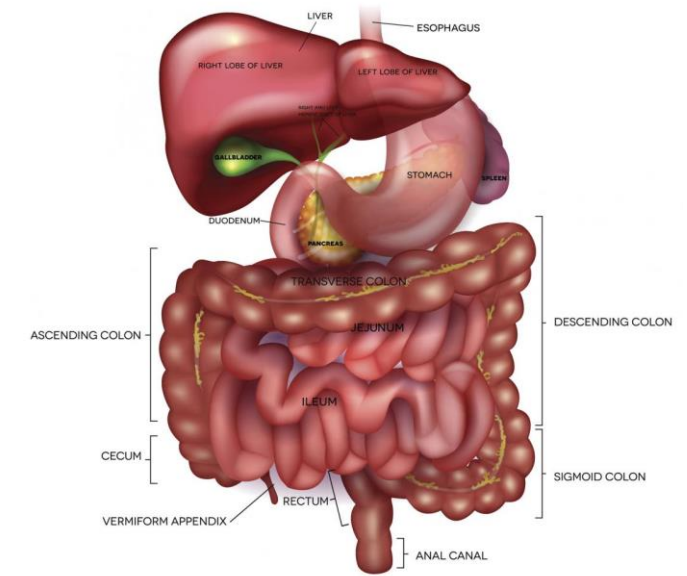


- * Gastro-intestinale afwijkingen (10-18%)
Pyloorstenose
Duodenumatresie

- * **Gastro-oesofagale reflux** (brandend gevoel in slokdarm, tandknarsen)



➡ Regelmatig onderzoek bij huisarts

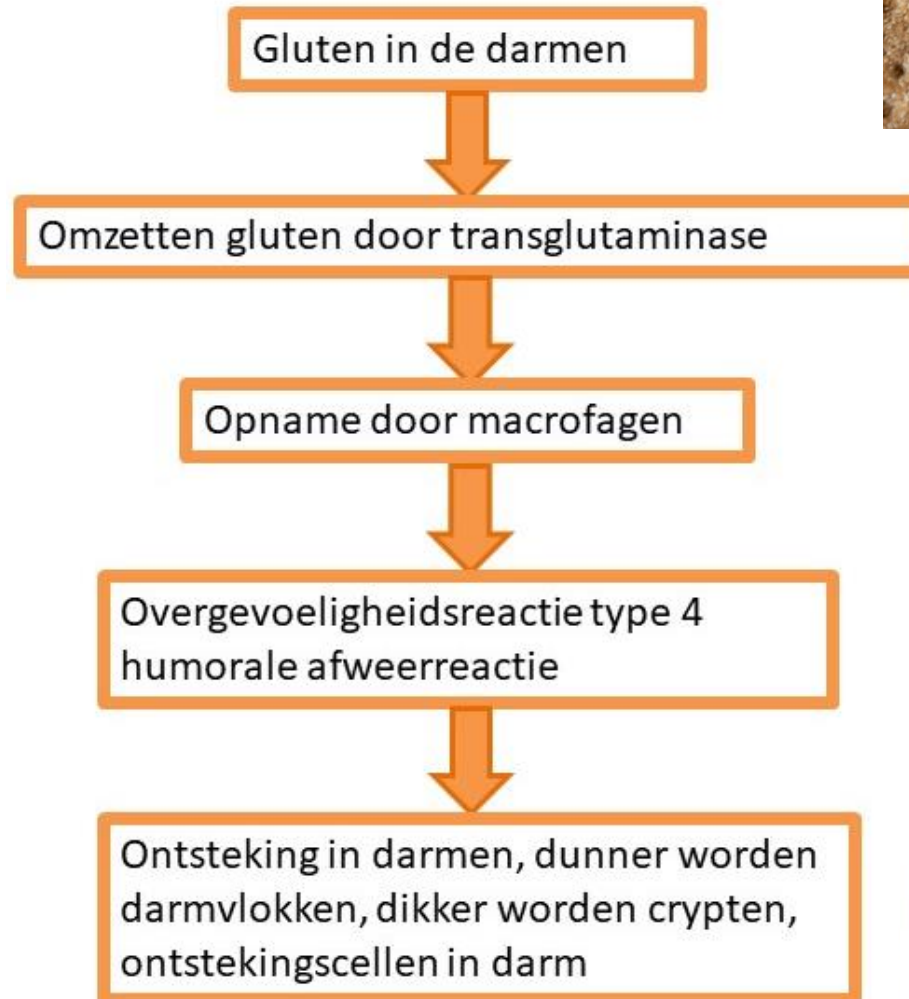


7. Maagdarm/urologisch: medische aspecten/adviezen en zorg

* **Coeliakie:** diarree, constipatie, groeiachterstand, vermoeidheid, buikpijn, weinig eetlust, huilen, alopecia areata, depressie



→ Regelmatig bloedonderzoek bij huisarts (**tissue IgA**)

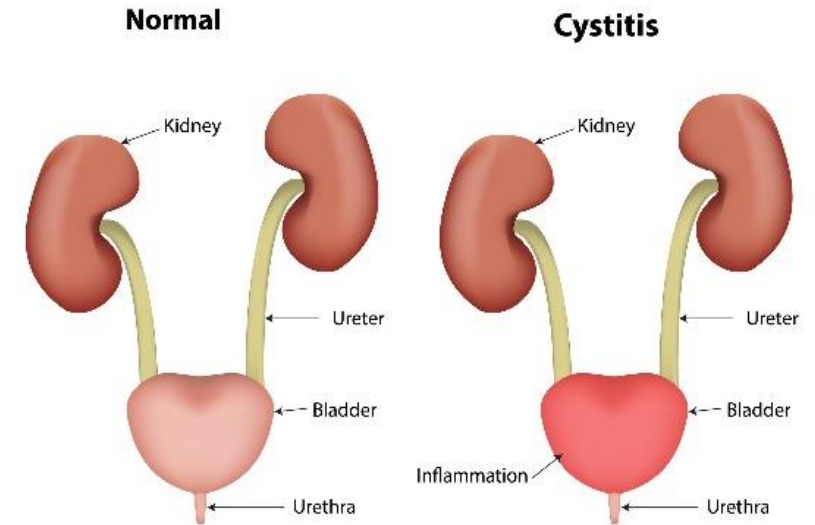


7. Maagdarm/urologisch: medische aspecten/adviezen en zorg

- * **Cystitis:** brandend gevoel in de blaas, incontinentie

- * Nierafwijkingen

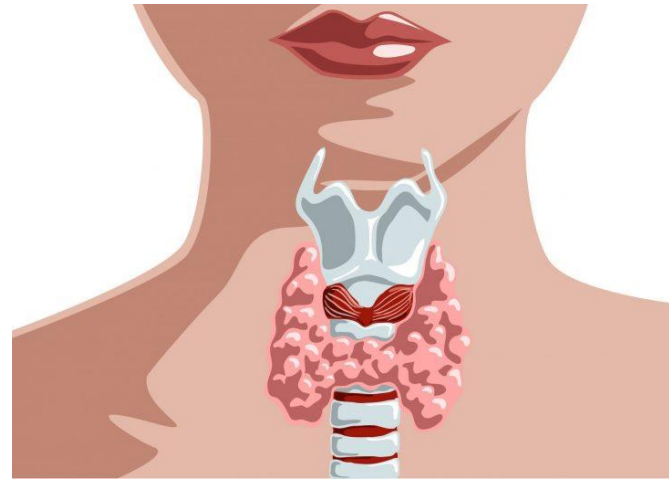
- * **Infertiliteit/sexualiteit:** ikv aangaan van een relatie



➡ Regelmatig urine-onderzoek bij huisarts

8. Endocrinologisch /immunologisch: medische aspecten/adviezen en zorg

- * **Hypothyroidie** (trage schildklierwerking) (22-40%) (o.a. droge huid, moeheid, vertraagde tanddoorbraak)
Diagnostiek: jaarlijks bloedonderzoek // aandacht voor sub-klinische hypothyroidie (25-60%)



- * Diabetes type 1
- * Frequentie infecties (12x hoger)
- * Neonatale leucemoide reacties, leucemies

➡ Regelmatig onderzoek bij huisarts (jaarlijks uitgebreid bloedonderzoek met schildklierfunctie)

9. Orthopedisch: medische aspecten/adviezen en zorg

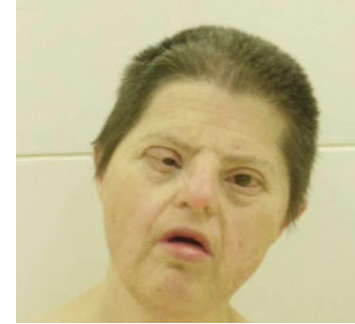
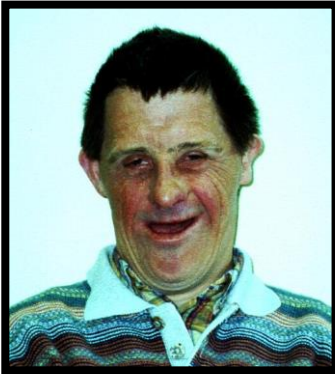
Craniaal: (occipito-) atlanto-axiale instabiliteit (2-5%): klinisch onderzoek met inbegrip van neurologisch onderzoek (nekpijn, gevoelsstoornissen, incontinentie voor urine, verminderde tolerantie voor activiteiten, verandering in het looppatroon of verlies van mobiliteit).



Extremiteiten: heupen (wegglijden femorale epifyse), artritis, gewrichtsdislocaties (ontwrichting-pijn), overbeweeglijkheid van de patella en X-benen, osteoporose (femurhalsfractuur)



10. Neurologisch: medische aspecten/adviezen en zorg



- **CZS:** vroegtijdige veroudering, dementie, Alzheimer dementie
 - Uitsluiten van medische en psychiatrische oorzaken (indien ook epilepsie: prognose minder gunstig)
 - Objectivering dmv vragenlijsten:
Zelfredzaamheidsschalen, Dementie vragenlijst voor verstandelijk gehandicapten, Observatielijst voor ouderwordende Bewoners
- **Motorisch:** hypotonie, verminderde mondmotoriek, motorische achterstand
- **Epilepsie**
- **Sensorieel:** visus- en gehoorsverlies (50-70%) (cfr. supra)



11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

- 1. Cognitief
- 2. Taalontwikkeling
- 3. Motoriek
- 4. Sociaal-emotioneel



11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

Cognitieve functie

- Verstandelijke beperking: matig- ernstig
- Trage reactietijd: meer tijd nodig om boodschap te verwerken en om te reageren
- Visuele functies beter ontwikkeld dan auditieve functies: pictogrammen
- Leren van nieuwe vaardigheden: extra stimulatie, extra inoefening nodig
- Schoolse vaardigheden: lezen>rekenen
- Vaak interesse voor muziek en kunst



Vanaf 40j:

Neuropathologische veranderingen in de hersenen:

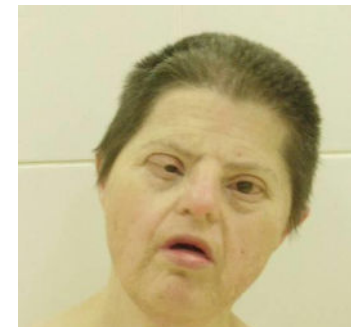
Epilepsie

Veranderingen in persoonlijkheid en gedrag

Vermindering van sociale en communicatieve vaardigheden

Vermindering van aandachts- en geheugenfunctie

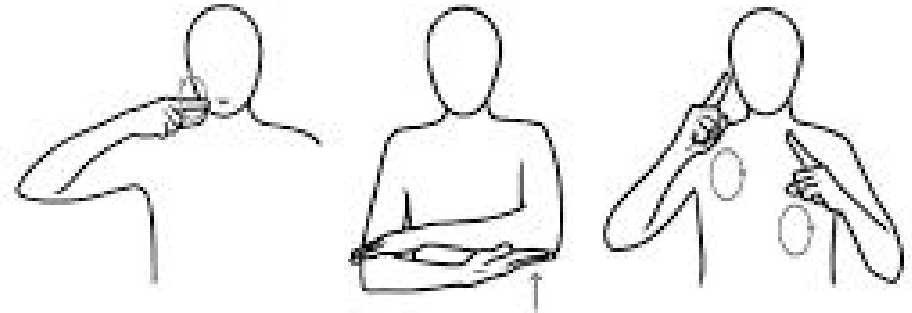
Vermindering van zelfredzaamheid



11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

Taalontwikkeling

- Taal en spraak: traag in verhouding tot algemene mentale ontwikkeling. SMOG
- Actieve taal zwakker dan passieve taal: beperkte zinslengte, telegramstijl (beperkt gebruik van lidwoorden, voegwoorden, verbuigingen, voornaamwoorden), stereotype uitdrukkingen
- Articulatieproblemen, moeilijk verstaanbaar
- Stotteren: verhoogde incidentie
- Stem: ruwe stem, wilde lucht
- Gehoorsverlies!



Spreken **M**et **O**ndersteuning van **G**ebaren

→ Vroegtijdige interventie: logopedie (SMOG)

11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

Motorische ontwikkeling

- Hypotonie
- Verminderde mondmotoriek
- Motorische achterstand



Vroegtijdige interventie (kinesithérapie, ergotherapie)

11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

Sociaal-emotionele ontwikkeling

- Baby en peuter:

- Rustig en passief
- Weinig veeleisend
- Geleidelijk levendiger en meer onderzoekend



- Kleuter en lagere schoolkind:

- Opgewekt en blij
- Driftbuien
- Moeilijk te sturen, dwars
- Grote afhankelijkheid



- Adolescent en volwassene:

- Vriendelijk, humoristisch
- Verdraagzaam en volgzaam
- Grote afhankelijkheid
- Weinig gedragsproblemen, wel eigenzinnig, soms dwangmatig gedrag (cave: meer tijd nodig om boodschap te verwerken en om te reageren)
- (Emotionele problemen: verhoogde incidentie van depressie)



→ Rekening houden met eigenheid // Aanpak van hyperactieve gedrag, uitbarstingen, dementie, depressie en angsten

11. Specifieke gedragskenmerken: adviezen en zorg

Sociaal-emotionele ontwikkeling

- Goed sociaal inzicht
- Vlotte aanpassing, kunnen gemakkelijk omgaan met hun omgeving
- Begrijpen regels van communicatie
- Behoorlijke pragmatische vaardigheden
- Zelfredzaamheid: Overeenkomstig mentaal ontwikkelingsniveau

(Vineland: hoogste niveau voor DLS (daily living skills) en socialisatie, lager niveau voor communicatie)

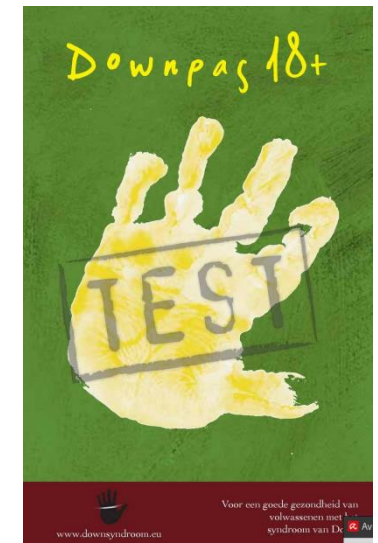
Casus Anne

De laatste maanden zijn er bekommernissen: Anne is trager geworden, reageert minder snel en heeft minder interesses. Zij was altijd een hele vrolijke en opgeruimde meid, maar nu lukt het allemaal niet meer goed. Haar ouders en begeleiders zijn bezorgd en zoeken hulp voor dit gewijzigde gedrag. Wat is er toch aan de hand?

Schildklierfunctie was gestoord!

Conclusies

- Regelmatig (jaarlijks) klinisch onderzoek (kinderarts, huisarts of Down poli (in combinatie met andere specialisten: oogarts, oorarts, cardioloog)
- Aanvullend algemeen bloedonderzoek (+ schildklierfunctie)
- Regelmatig tandartsbezoek
- Indien algemene anesthesie nodig: atlanto-axiale instabiliteit, overstrekbbaarheid, hypotonie (ivm positionering), oppassen met medicatie
- Uitsluiten mentale/cognitieve problemen (dmv. vragenlijsten)





Conclusies

- Bezoek rustig opbouwen: iets nieuws is altijd spannend: kan angst of nieuwsgierigheid geven. Ga voor nieuwsgierigheid: vb. materiaal tonen en laten beschrijven tijdens het onderzoek
- Tijd geven om de boodschap te verwerken, vooraf uitleg geven op zijn/haar niveau (pictogrammen)

Voorbeeld: bezoek aan de tandarts:

- Gecontroleerde keuzes: mee laten beslissen. vb: wil je eerst gaan zitten of eerst even je mond spoelen?
- Bezoek rustig opbouwen (niet traumatisch); bij een eerste bezoek misschien geen specifieke ingreep plannen.
- Zorgen voor een **positieve** ervaring:

vb: NIET zeggen “we gaan kijken of er gaatjes zijn”, maar WEL “we gaan kijken of je mond gezond is”

- **Negatieve** bewoordingen zorgen ervoor dat men zich meer focust op negatieve gewaarwordingen

vb: NIET zeggen “niet schrikken”, “niet bewegen”, “niet bang zijn”, maar WEL opdracht geven zoals “probeer zo stil mogelijk te liggen als een standbeeld”

- Benoem wat je patiënt gaat voelen of horen: vb. Voel je dat je lip gaat slapen?

★ Wat Viktor voelt ★

IK BEN BANG



Aurélie Chien Chow Chine



TEM JE ANGST

Ademhalingsoefening.



- 1 Viktor sluit zijn ogen.
Hij ADEMT IN door zijn neus
en houdt zijn adem vast.
Hij legt zijn handen op zijn hoofd
en... kijk, daar verschijnt een helm.

- 2 Viktor houdt zijn adem nog
steeds vast.
Nu brengt hij zijn armen naar
beneden en tekent een harnas
voor zijn buik.
Helemaal tot aan zijn voeten.



- 3 Wat een mooi harnas heeft Viktor.
Nu blaast hij uit. Heel krachtig.

- 4 Dat doet Viktor drie keer
achter elkaar.
Tot zijn harnas blinkt
als de zon.
Wat voelt Viktor zich sterk.





Dank voor uw aandacht!