

Ouder worden met trisomie 21

**Gert Van Goethem, Peter Dieleman &
Marek Wojciechowski**

Bijblijven

ISSN 0168-9428

Volume 32

Number 1

Bijblijven (2016) 32:40-51

DOI 10.1007/s12414-016-0112-y



Genetica

Your article is protected by copyright and all rights are held exclusively by Bohn Stafleu van Loghum. This e-offprint is for personal use only and shall not be self-archived in electronic repositories. If you wish to self-archive your article, please use the accepted manuscript version for posting on your own website. You may further deposit the accepted manuscript version in any repository, provided it is only made publicly available 12 months after official publication or later and provided acknowledgement is given to the original source of publication and a link is inserted to the published article on Springer's website. The link must be accompanied by the following text: "The final publication is available at link.springer.com".

Ouder worden met trisomie 21

Gert Van Goethem¹ · Peter Dieleman² ·
Marek Wojciechowski³

Samenvatting

De levensverwachting van personen met trisomie 21 is spectaculair toegenomen. Meer volwassenen leven langer. De opvolging van kinderen met trisomie 21 gebeurt op systematische en gecoördineerde manier om op gezondheidsproblemen te anticiperen en tijdig te herkennen. Dat is bij volwassenen minder het geval. Gecoördineerde, systematische opvolging van de gezondheid van volwassenen met trisomie 21 wordt wel in de literatuur aanbevolen en kan een belangrijke impact hebben op de gezondheidstoestand en kwaliteit van leven. De huisarts bekleedt een ideale positie om deze zorg te coördineren. Deze bijdrage geeft een beknopt overzicht van de verschillende gezondheidsproblemen en een stelt een schema voor opvolging voor.

Inleiding

De levensverwachting van personen met trisomie 21 is sterk toegenomen, van gemiddeld 9 jaar in 1929 tot gemiddeld 60 jaar en meer in het afgelopen decennium [1]. Verschillende ontwikkelingen hebben daaraan bijgedragen: chirurgie van congenitale hartgebreken, preventie van infecties op de kinderleeftijd onder andere door de-institutionalisering, systematische en preventieve opvolging van kinderen

✉ Prof. dr. M. Wojciechowski
marek.wojciechowski@telenet.be

¹ dienst Neurologie, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Universiteit Antwerpen, Edegem, België

² Centrum Huisartsgeneeskunde Universiteit Antwerpen, Wilrijk, België

³ dienst Kindergeneeskunde, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Universiteit Antwerpen, Edegem, België

met trisomie 21. Een groter aantal volwassenen met trisomie 21 zal gedurende langere tijd medische zorg nodig hebben.

Gezondheidsproblemen bij volwassenen zijn het gevolg van het voortzetten van aandoeningen die in de kindertijd ontstonden, leeftijdsafhankelijke expressie van genen en vroeger optredende, sneller verlopende veroudering [2–4]. Personen met trisomie 21 verouderen bijna tweemaal sneller dan de algemene bevolking [5]. Klinische tekenen van vroegtijdige veroudering zijn onder andere op jonge leeftijd grijs worden van het haar, haarverlies, rimpels in de huid, vroege menopauze, degeneratieve aandoeningen zoals cataract, presbycusis, osteoporose, degeneratieve osteoarthritis en auto-immuunaandoeningen zoals thyreoïditis, alopecia areata en vitiligo [6, 7].

Volwassen personen met trisomie 21 hebben ieder gemiddeld vijf gezondheidsproblemen, vaak beginnend voor de derde levensdecade [3]. Soms worden symptomen van (behandelbare) organische aandoeningen ten onrechte toegeschreven aan de trisomie 21 zelf. Vroegtijdig herkennen ervan kan de kwaliteit van leven significant verbeteren. Dat is niet altijd gemakkelijk, vooral wanneer de communicatie moeizaam verloopt. Verslechtering van de gezondheid kan zich uiten door toename van gedragsproblemen. Systematische, multidisciplinaire opvolging is nodig om gezondheidsproblemen tijdig te herkennen en te behandelen. De huisarts bekleedt de ideale positie om deze complexe zorg te coördineren. Men verwacht dat de huisarts de gezondheidsproblemen kent, de symptomen herkent, de patiënt – indien nodig – naar de specialist verwijst, het overzicht houdt en informatie over gezondheid en ziekte geeft aan de persoon met trisomie 21, zijn familie en verzorgers. Er zijn verschillende publicaties met richtlijnen verschenen voor zorg aan volwassenen met trisomie 21 [8–10]. Het is niet duidelijk in hoeverre deze richtlijnen bij de huisarts bekend zijn. Uit de literatuur komt naar voren dat de zorg voor volwassenen met trisomie 21 niet optimaal is. Henderson et al. beschrijven dat 48% van de volwassenen geen arts gezien heeft in de voorgaande twaalf maanden en 38% in de voorgaande 36 maanden [11]. Bertoli et al. vermelden dat 50% van de 35-jarigen niet opgevolgd wordt [12]. Deze bijdrage wil een overzicht geven van gezondheidsproblemen bij volwassenen met trisomie 21 en een schema van opvolging voorstellen.

Gezondheidsproblemen bij volwassenen met trisomie 21

Een overzicht van gezondheidsproblemen bij volwassenen met trisomie 21 is weergegeven in tab. 1. De beschreven prevalenties lopen soms sterk uiteen. Dat kan een gevolg zijn van variatie in de studiepopulaties, selectie, andere diagnostische definities of aandachtspunten. Soms wordt geen prevalentie vermeld. Hierna worden de belangrijkste aandoeningen beschreven (referenties worden in tab. 1 gegeven).

Gezichtsverlies en gehoorverlies zijn zeer frequente problemen. Refractiestoornissen, keratoconus, cataract (dat eerder ontstaat dan in de algemene bevolking) en sensorineuraal gehoorverlies komen veel voor (zie tab. 1). Vanwege de impact die sensorisch verlies heeft op de functionele mogelijkheden, zijn tijdige diagnose,

Tabel 1 Gezondheidsproblemen bij volwassenen met trisomie 21.

<i>orgaan/systeem</i>	<i>ziekten</i>	<i>beschreven prevalentie (referentie)</i>
oog	refractieafwijkingen	25–67 % [3, 6, 8, 9]
	strabisme	23–37 % [6, 9, 11]
	cataract	11–33 % [3, 9, 29]
	keratoconus	7–15 % [3, 6, 8, 9]
	glaucoom	8 % [11]
	blindheid	8 % [11]
oor	sensorineuraal gehoorverlies	12–72 % [6, 9, 11]
	recurrente otitis media	13 % [3]
	recurrente cerumenproppen	19 % [3]
huid	xerosis	
	palmoplantaire hyperkeratosis	
	recurrente folliculitis	17 % [3]
	onychomycose, tinea pedis	
	eczema	22–23 % [3, 11]
	alopecia areata	6–18,4 % [3, 6]
	vitiligo	
	acne	2 % [3]
endocrien stelsel	hypothyreoïdie	15–52 % [3, 8, 10, 11, 29]
	hyperthyreoïdie	1,6–8 % [3, 6, 29]
	diabetes type 1	3–5 % [11, 29]
	diabetes type 2	7,3 % [29]
obesitas		45–79 % (m), 56–96 % (v) [6]
centraal zenuwstelsel	epilepsie	8–46 % [3, 6, 9, 11, 29]
	dementie	8–75 % (toename met leeftijd) [3, 8, 9, 11, 29]
	CVA	2,2 % [27]
	moyamoyaziekte	0,1 % [27]
gedrag, psychiatrisch	depressie	10–26 % [3, 9, 11]
	angststoornis	9 % [3]
	agressiviteit	10 % [3]
	fobie	1–3 % [29]
	autismespectrumstoornis	24 % [32]
	ADHD	5 % [32]
	obsessief-compulsieve stoornis	

Tabel 1 (vervolg)

<i>orgaan/systeem</i>	<i>ziekten</i>	<i>beschreven prevalentie (referentie)</i>
musculoskeletaal	degeneratieve osteoartritis (inclusief wervelzuil)	14–70 % [9–11]
	inflammatoire artritis	[33]
	osteoporose	15–40,7 % [7, 32]
	cervicale instabiliteit	10–19 % [9, 32]
	scoliose	8,7–52 % [9]
	hallux valgus	7–12 % [3, 32]
mond/gebit	cariës, parodontose, orthodontische problemen, ontbrekende tanden	49 % [32]
gastro-intestinaal stelsel	slikproblemen/aspiratierisico	25 %/50 % [10]
	functionele problemen (GER, constipatie)	14–33 % [3, 9]
	coeliakie	8–11 % [3, 11]
	chronische HBV-infectie	5 % [3]
cardiovasculair stelsel	congenitaal hartgebrek (al dan niet geopereerd)	30–60 % [3, 10]
	mitralisprolaps	45–57 % [6, 8, 10]
	aortaregurgitatie	17 % [8]
	pulmonale hypertensie	3,7 % [27]
	hartfalen	3,4 % [29]
ademhalingsstelsel	pneumonie, aspiratiepneumonie	7,5–55,2 % [9, 29]
	respiratoire insufficiëntie	2,5 % [29]
uro-renaal stelsel	recurrente urineweginfecties	25 % [9]
	chronische nierziekte	2,9 % [29]
	nierfalen	1,8 % [29]
	incontinentie	7 % [32]
hemato-oncologisch	testistumoren	
	leukemie	
immunologisch stelsel	verhoogde vatbaarheid voor infectieziekten auto-immuunpathologie	
slaapapneu	OSAS	tot 94 % [9]

regelmatige opvolging en behandeling nodig. Sensorisch verlies kan aanleiding geven tot gedragsstoornissen en verward worden met dementie.

Huidproblemen komen frequent voor en hebben een belangrijke impact op de kwaliteit van leven. Gegeneraliseerde xerose, eczeem, recurrente folliculitis, alopecia areata zijn frequent. Schimmelinfectie (onychomycose, tinea pedis) komt even-

eens veel voor. Zoals eerder beschreven, is de huid onderhevig aan een versneld verouderingsproces.

Schildklierlijden heeft een hoge prevalentie bij personen met trisomie 21. Meestal gaat het om hypothyreoïdie, congenitale of auto-immuun(hashimoto)thyreoïditis, die kan beginnen op de kinderleeftijd, maar waarvan de incidentie met de jaren toeneemt (43 % < 30 jaar, 61 % > 50 jaar) [2, 3]. Regelmatige controle door middel van schildkliertesten is nodig. De differentiële diagnose hypothyreoïdie moet ook overwogen worden bij symptomen van depressie en dementie en bij ongewone gewichtstoename. Auto-immuunhyperthyreoïdie (ziekte van Graves) komt ook voor, maar minder.

Personen met trisomie 21 hebben een groter risico dan de algemene bevolking op diabetes type 1 (1,4–10,4 % tegen 0,18–0,3 %) en het risico neemt toe met de leeftijd [6, 13]. Periodieke controle van het bloedsuikergehalte wordt dan ook aanbevolen. Type 2-diabetes komt ook voor, maar zou minder dan in de algemene bevolking voorkomen [9].

De menopauze treedt vroeger in bij vrouwen met trisomie 21 (mediane leeftijd 45,8 jaar versus 51,3 jaar in de algemene bevolking) [14]. Postmenopauzale vrouwen vertonen cognitieve achteruitgang, die meer aan oestrogeendeficiëntie gerelateerd blijkt dan aan de leeftijd [15]. Verder is de menopauze een risicofactor voor osteoporose, depressie en dementie.

Obesitas is een belangrijk probleem (45–73 % van de mannen, 56–96 % van de vrouwen) [9]. Verblijf bij de ouders thuis is een risicofactor evenals verminderde fysieke activiteit, wat met de leeftijd toeneemt [3, 16]. Speciale aandacht moet dus gaan naar dieet en fysieke activiteit.

Wellicht is pathologie van het centraal zenuwstelsel, vooral het risico op vroegtijdige dementie, het meest zorgwekkend voor de patiënt en zijn omgeving. Terwijl autopsie bij mensen met trisomie 21 typisch neuropathologische tekenen van de ziekte van Alzheimer toont bij alle personen van 35–40 jaar, worden wisselende prevalenties van klinische dementie gerapporteerd. Volgens één onderzoek stijgt de prevalentie van dementie van 8 % tussen 35 en 49 jaar tot 75 % na 60 jaar [17]. Dementie begint vroeger bij vrouwen en is bij hen ook ernstiger, vooral bij een vroeger beginnende menopauze [18].

Na het vroegtijdig begin, vordert de dementie snel. De eerste tekenen zijn gedragsveranderingen, een bedrukte stemming, en stoornissen in sociaal functioneren, wat men bij personen zonder trisomie 21 veel vaker ziet bij frontotemporale dementie (ziekte van Pick) dan bij alzheimerdementie. Bij trisomie 21 komen de cognitieve stoornissen dus pas na de gedragsveranderingen [19]. Na visueel geheugenverlies volgen stoornissen in het verbale kortetermijngeheugen en in het expliciete (bewuste) langetermijngeheugen. Visueel ruimtelijk kortetermijngeheugen, associatief leren en impliciet (onbewust) langetermijngeheugen blijven daarentegen goed intact [20]. Er is geen klinisch bruikbare test voor de ziekte van Alzheimer bij trisomie 21. Aanvullend onderzoek dient om andere medische oorzaken van de gedragsveranderingen uit te sluiten. Aangezien de differentiële diagnose met depressie lastig is, wordt soms een proefbehandeling met antidepressiva gestart.

Er zijn ook problemen met het meten van de cognitieve achteruitgang. De testen voor de algemene bevolking zijn niet bruikbaar. Specifiek ontworpen testen zijn vaak onvoldoende gevalideerd, op een enkele uitzondering na [21, 22]. Ook is een meting alleen maar zinvol als voorafgaand aan de symptomen al een vergelijkbare meting van cognitief functioneren heeft plaatsgevonden. Daarom is herhaald psychometrisch testonderzoek bij trisomie 21 aan te bevelen vanaf de leeftijd van 40 jaar, hoewel er financiële en praktische bezwaren kunnen zijn. Een meetbare daling van het cognitief niveau van functioneren objectificeert wel de klachten, maar is op zichzelf nog geen bewijs voor dementie. Het cognitief niveau kan dus het best pas worden gemeten, nadat andere aandoeningen voldoende zijn uitgesloten. Naarmate de oorspronkelijke verstandelijke beperking ernstiger is, wordt het moeilijker om een beginnende dementie vast te stellen.

Bij het vorderen van de dementie komen vaak epileptische aanvallen (in 84%) en incontinentie voor, ook verslechtering van spraak en motoriek, met gangstoornissen door apraxie, komt voor. In het geval van epileptische aanvallen verloopt de cognitieve achteruitgang duidelijk sneller [23]. Ten slotte gaat de zelfredzaamheid achteruit en volgen rolstoelafhankelijkheid tot bedlegerigheid en afhankelijkheid van anderen voor eten en drinken. Dit resulteert in een vegetatief stadium dat lang kan duren, tot zelfs meerdere jaren, wanneer vanwege slikstoornissen en risico op aspiratie op enterale voeding (maagsonde) werd overgeschakeld. Uiteindelijk worden ook de vitale functies aangetast door hersenstamdegeneratie [24].

De impact van de ziekte van Alzheimer op familie en andere mantelzorgers is uiteraard zeer groot, ook gezien de familieomstandigheden op dat ogenblik.

Behalve dementie is epilepsie een groot probleem. De prevalentie neemt toe met de leeftijd (46% na 50 jaar) [9]. Verschillende aanvalstypen komen voor: tonisch-clonisch, enkelvoudig partieel, complex partieel. Het optreden van dementie is geassocieerd met het ontstaan van 'late onset myoclonic epilepsy' [3, 6, 25]. Na het begin van de epilepsie treedt er snelle cognitieve achteruitgang op [26].

Het risico op CVA is groter bij personen met trisomie 21 (2,2% versus 0,8% in de algemene bevolking) en accidenten treden vroeger in het leven op (gemiddelde leeftijd van 41,8 versus 57,1 jaar) [27]. Er is een risico op trombo-embolie bij een al dan niet geopereerd congenitaal hartgebrek, maar dat vormt maar een gedeeltelijke verklaring voor het probleem.

Depressie komt, met een gemiddelde beginleeftijd van 29 jaar, vroeg in het leven voor van 10–16% van de volwassenen met trisomie 21 [9]. Het is van belang om organische aandoeningen, zoals hypothyreoïdie, slaapapneu, mitralisprolaps, uit te sluiten voordat de diagnose gesteld wordt. Ontwikkelingsstoornissen, zoals autismespectrumstoornis, ADHD en agressieve gedragsstoornis komen eveneens vaker voor. Ook bij gedragsstoornissen is het belangrijk om een organische oorzaak te evalueren.

Musculoskeletale aandoeningen (zie tab. 1) vinden hun oorsprong in het zwakke bindweefsel met ligamentaire laxiteit, die kenmerkend is voor trisomie 21, en in degeneratieve veranderingen, die met de leeftijd toenemen. Daarnaast komt inflammatoire artritis voor. Deze aandoeningen kunnen een grote impact hebben op de kwaliteit van leven vanwege de pijn en vermindering van mobiliteit en autonomie.

Het is daarom belangrijk bij de periodieke controles actief te zoeken naar pijn, bewegingsbeperking, zwakte of gevoelsstoornissen en abnormale reflexen (door aanraking van het cervicale ruggenmerg bij hoogcervicale instabiliteit).

Regelmatige controle door de tandarts en een goede orale hygiëne zijn van belang, omdat er verschillende tandheelkundige problemen kunnen optreden bij personen met trisomie 21. Oraal motorische problemen en mondademhaling leiden tot accumulatie van voedselresten, tandsteenvorming, en verminderde protectieve functie van speeksel, wat, naast dysplasie van de tanden, cariës bevordert. Daarnaast komen bij personen met trisomie 21 gingivitis en destructieve periodontitis vaker voor.

Slikproblemen en risico van aspiratie komen frequent voor (prevalentie respectievelijk 25 en 50%), maar worden vaak niet onderkend. Bij symptomen van aspiratie, zoals verslikken en hoesten, keelschrapen tijdens voeding, zuchten bij slikken (dysfagie), is evaluatie van de slikfunctie aangewezen (logopedisch advies en radiografisch onderzoek van de slikfunctie) [10]. Functionele gastro-intestinale problemen, zoals constipatie en gastro-oesofageale reflux, komen veel voor. Coeliakie begint meestal op de kinderleeftijd, maar kan ook nog ontstaan op volwassen leeftijd. In Nederland wordt met HLA DQ2 en HLA DQ8 bepaald wie vatbaar is voor coeliakie en bij wie verdere opvolging door periodiek bepalen van anti-tissue-transglutaminase IgA-antistoffen zal plaatsvinden. In België wordt een HLA-bepaling niet vergoed en worden bij kinderen periodiek antistoffen bepaald. Dat wordt ook bij volwassenen aanbevolen. Bepaling van antistoffen maakt het ook mogelijk om te controleren of het glutenvrij dieet correct wordt gevolgd bij bekende coeliakie.

Congenitale hartafwijkingen komen voor bij 40–60% van de kinderen met trisomie 21. Ongeveer 60% daarvan is ernstig en wordt op jonge leeftijd geopereerd. De andere zijn hemodynamisch niet-belastende atriale of ventriculaire septale defecten, waarvan een deel spontaan sluit. Cardiale opvolging moet op de volwassen leeftijd voortgezet worden. Los van congenitale afwijkingen bestaat er bij volwassenen een belangrijk risico van mitralisklepprolaps (tot 57%). Dit kan asymptomatisch zijn of symptomen geven als vermoeidheid, prikkelbaarheid, duizeligheid, hartkloppingen, gewichtstoename. Regelmatige cardiale opvolging wordt aanbevolen.

Pneumonie en respiratoire infecties komen frequent voor en zijn de belangrijkste oorzaak van mortaliteit bij personen met trisomie 21 [2, 28, 29]. Bijdragende factoren zijn een verhoogde vatbaarheid voor infecties en chronische aspiratie. Verder is er een neiging om snel pulmonale hypertensie te ontwikkelen bij respiratoire infecties en vermindering van de pO_2 . Het is van belang bijzondere aandacht te hebben voor slikproblemen en infecties die zijn te voorkomen door vaccinatie (griep, pneumokokken).

25% van de volwassenen, vooral degenen die bedlegerig zijn, heeft recurrente urineweginfecties. Dit moet ook een aandachtspunt zijn in de zorg.

Behalve leukemie, die vooral op de kinderleeftijd voorkomt, en testiskanker, waarvan de incidentie bij mannen groter is dan in de algemene bevolking, is de incidentie van maligniteit kleiner bij personen met trisomie 21.

Verskillende factoren verhogen het risico van obstructieve slaapapneu (OSA): maxillaire hypoplasie, nauwe nasofarynx, hypotonie van de bovenste luchtwegen,

Tabel 2 Aanbevelingen voor de periodieke opvolging van volwassenen met trisomie 21.

<i>schema</i>	<i>frequentie follow-up</i>
algemeen klinisch onderzoek	jaarlijks + opvolgen gewicht
bloedonderzoek	om de 2 jaar: bloedbeeld en formule, schildkliertesten (TSH, FT4, anti-TPO-antistoffen, eventueel anti-TSH-receptor antistoffen), nierfunctie verder op indicatie
gedrag	vraag naar gedragsproblemen bij jaarlijkse opvolging
centraal zenuwstelsel	evaluatie van cognitieve functies/dementie: tussen 20 en 30 jaar basale evaluatie na 40 jaar: om de 3 jaar
oogonderzoek en gezichtsvermogen	om de 2 jaar
kno- en gehooronderzoek	jaarlijks otoscopie (verwijderen cerumen) ten minste om de 2 jaar audiologisch onderzoek
tandheelkunde	om de 6 maanden
obstructieve slaapapneu	evalueer jaarlijks OSA-symptomen
hart	bij congenitale hartproblematiek follow-up op advies cardioloog indien geen congenitaal hartgebrek: ECG en echocardiografie bij 18 jaar en daarna om de 5 jaar
musculoskeletaal stelsel	jaarlijks evaluatie van symptomen van atlanto-axiale instabiliteit en degeneratieve osteoartritis denk aan osteoporose, vooral na menopauze
gastro-intestinaal stelsel	anti-tissue transglutaminase IgA (indien IgA-deficiëntie anti-gedeamineerd antigliadine IgG) bij symptomen suggestief voor coeliakie eventueel voor controle van bekende coeliakie bij geplande bloedafname
nieren	urinesediment om de 2 jaar en op indicatie om de 2 jaar nierfunctie bij bloedonderzoek
gynaecologisch onderzoek	PAP-uitstrijkje om de 1–3 jaar bij seksueel actieve vrouwen borstkankerscreening na 50 jaar volgens algemene richtlijnen
testes	jaarlijks onderzoek

obesitas, gastro-oesofageale reflux, hypothyreoïdie. OSA komt zeer frequent voor: abnormale polysomnografie werd tot bij 94% van volwassenen met trisomie 21 gevonden [30]. Ongewone slaperigheid, snurken, ongewone slaaphoudingen, onrustige slaap met ontwaken zijn symptomen die aan OSA moeten doen denken. Een belangrijk gevolg is ook cognitieve disfunctie (die reversibel is met CPAP) [31]. De neiging om bij pO_2 -vermindering snel pulmonale hypertensie te ontwikkelen werd al vermeld.

Bij trisomie komt ook een aantal aandoeningen minder voor dan in de algemene bevolking: coronair lijden, hypertensie, hyperlipidemie en vaste epitheliale tumoren.

Schema voor periodieke opvolging van volwassenen met trisomie 21

In 2012 werden, op basis van de prevalentie van aandoeningen, richtlijnen in de literatuur en het Vlaams gezondheidssysteem, aanbevelingen voor de opvolging van volwassenen met trisomie 21 gepubliceerd [9]. Dit schema is weergegeven in tab. 2. Deze aanbevelingen dienden ook als basis voor een project ‘downpas 18+’, waarvan een proefversie getest werd bij 44 volwassenen met trisomie 21 en hun gezin [32]. Vanwege problemen om een definitieve versie te financieren, heeft dit project stilgelegen, maar wij verwachten dat het binnenkort weer opgenomen zal kunnen worden.

Casus Jan

Jan ken ik een kleine tien jaar. Hij is nu 61 jaar oud en verblijft sinds het overlijden van zijn ouders in het zorgtehuis. Nooit heb ik met hem een gesprek kunnen voeren. Jan heeft van die twinkeloogjes, die je zo kunnen aanstaren, maar emotie of ‘begrijpen’ kan ik er niet in vinden. De enig andere lichaams-taal is een handdruk, die soms wat krachtiger aanvoelt. Met de heteroanamnese van de begeleider in het zorgtehuis, probeer ik min of meer te begrijpen wat er gaande is.

Jan heeft heel wat kwaaltjes, zoals alle bewoners daar. Hij heeft een trisomie 21, hij is obees, heeft diabetes type 2 en een matig verhoogde bloeddruk. We denken dat hij niet meer goed hoort en de oogarts heeft cataract vastgesteld.

De laatste maanden gaat hij gestaag achteruit. Hij is nog aanwezig in de leefgemeenschap, maar rolstoelgebonden. Lopen of actief deelnemen kan hij niet meer, de transfers verlopen moeizaam, hij is incontinent geworden. Eten laat hij zich nog welgevallen, de aandacht van de medebewoners ook. Toch is hij steeds meer afwezig tot zelfs apathisch. Er is minder oogcontact, er is beven. De neuroloog spreekt van neurodegeneratief verval en vermoedt een dementieel beeld. Jan ontwikkelt epilepsie met vooral myoklonieën, en wordt ingesteld op anti-epileptica. Vanwege de verdere achteruitgang, met steeds meer klonieën en spasmen wordt clonazepam toegevoegd, wat zijn alertheid nog sterker vermindert.

Uiteindelijk is het zoeken naar wat de kwaliteit van leven van Jan nog is, en in welke mate de medische problemen adequate verzorging toelaten (eten, drinken, verslikken). De begeleiding krijgt het steeds moeilijker om Jan te ‘interpreteren’, en de zorg goed te richten. In overleg met de voogd, met het palliatieve team, en met alle begeleiders wordt beslist om alleen nog comfort-zorg te geven.

Casus Bea

Bea is op dit moment 56 jaar oud. Zij is geboren met het syndroom van Down, in een familie met verder een gezonde broer en zus. Zij volgt het klassieke parcours van bijzonder onderwijs en op 27-jarige leeftijd gaat ze naar een dagverblijf voor personen met een matig fysieke en mentale beperking. Bea functioneert haast normaal in de leefomgeving, zij is altijd opgewekt, doet veel aan sport (haar kamer hangt vol met medailles die ze gewonnen heeft). Je kunt een gesprek met haar voeren, een anamnese is dus ook redelijk mogelijk. Ze heeft hypothyreoïdie, een vitamine D-tekort en verhoogde cholesterolwaarden. Dat controleren we regelmatig. Acht jaar geleden liep ze bij een val een bekken- en heupbreuk op, waarvoor een heupprothese werd geplaatst. Ze is goed gerevalideerd, en weer volop aan het sporten.

Ik hoef slechts zelden op bezoek bij Bea. Zonder de trisomie (en de intrinsieke aandoeningen die ermee is verbonden) was zij een 56-jarige zoals er wel meer zijn in de praktijk.

Besluit

De levensverwachting van personen met trisomie is nu gemiddeld 60 jaar. Meer dan vroeger het geval was zullen volwassenen met trisomie 21 een beroep doen op de huisarts, die de ideale positie bekleedt om multidisciplinaire zorg te coördineren. Met deze bijdrage trachten we een leidraad te geven, waarmee de huisarts aan de slag kan, en de coördinerende rol voor patiënt, familie, en begeleiders kan vervullen.

Literatuur

1. Bittles AH, Glasson EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 2004;46:282–6.
2. Bittles AH, Bower C, Hussain R, Glasson EJ. The four ages of Down syndrome. *Eur J Public Health* 2007;17:221–5.
3. Real de Asua D, Quero M, Moldenhauer F, Suarez C. Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *Eur J Intern Med.* 2015;26:385–91.
4. Gardiner K. Transcriptional dysregulation in Down syndrome: predictions for altered protein complex stoichiometries and post-translational modifications, and consequences for learning/behavior genes ELK, CREB, and the estrogen and glucocorticoid receptors. *Behav Genet.* 2006;36:439–53.
5. Nakamura E, Tanaka S. Biological ages of adult men and women with Down's syndrome and its changes with aging. *Mech Ageing Dev.* 1998;105:89–103.
6. Esbensen AJ. Health conditions associated with aging and end of life of adults with Down syndrome. *Int Rev Res Ment Retard.* 2010;39:107–26.

7. Carfi A, Antocicco M, Brandi V, Cipriani C, Fiore F, Mascia D, et al. Characteristics of adults with down syndrome: prevalence of age-related conditions. *Front Med. (Lausanne)* 2014;1:51.
8. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician.* 2001;64:1031–8.
9. Delle Chiaie B, Van den Braembussche S, Elsing C, Ent S van der, Leroy R, Callewaert B, et al. Adults with Down syndrome – health/care considerations for health professionals. *Tijdschr Belg Kinderarts.* 2012;14:56–61.
10. Jensen KM, Bulova PD. Managing the care of adults with Down's syndrome. *BMJ.* 2014;349:g5596.
11. Henderson A, Lynch SA, Wilkinson S, Hunter M. Adults with Down's syndrome: the prevalence of complications and health care in the community. *Br J Gen Pract.* 2007;57:50–5.
12. Bertoli M, Biasini G, Calignano MT, Celani G, De Grossi G, Digilio MC, et al. Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *J Intellect Disabil Res.* 2011;55:801–20.
13. Anwar AJ, Walker JD, Frier BM. Type 1 diabetes mellitus and Down's syndrome: prevalence, management and diabetic complications. *Diabet Med.* 1998;15:160–3.
14. Seltzer GB, Schupf N, Wu HS. A prospective study of menopause in women with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2001;45:1–7.
15. Patel BN, Seltzer GB, Wu HS, Schupf N. Effect of menopause on cognitive performance in women with Down syndrome. *Neuroreport.* 2001;12:2659–62.
16. Prasher VP. Overweight and obesity amongst Down's syndrome adults. *J Intellect Disabil Res.* 1995;39 (Pt 5):437–41.
17. Lai F, Williams RS. A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Arch Neurol.* 1989;46:849–53.
18. Schupf N, Pang D, Patel BN, Silverman W, Schubert R, Lai F, et al. Onset of dementia is associated with age at menopause in women with Down's syndrome. *Ann Neurol.* 2003;54:433–8.
19. Ball SL, Holland AJ, Hon J, Huppert FA, Treppner P, Watson PC. Personality and behaviour changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study. *Int J Geriatr Psychiatry* 2006;21:661–73.
20. Lott IT, Dierssen M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *Lancet Neurol.* 2010;9:623–33.
21. Gedye A. *Dementia Scale for Down's Syndrome.* Vancouver: Gedye Research and Consulting; 1995.
22. Strydom A, Hassiotis A. Diagnostic instruments for dementia in older people with intellectual disability in clinical practice. *Aging Ment Health* 2003;7:431–37.
23. Lott IT, Doran E, Nguyen VQ, Tournay A, Movsesyan N, Gillen DL. Down syndrome and dementia: seizures and cognitive decline. *J Alzheimers Dis.* 2012;29:177–85.
24. Evenhuis HM. The natural history of dementia in Down's syndrome. *Arch Neurol.* 1990;47:263–7.
25. De Simone R, Puig XS, Gelisse P, Crespel A, Genton P. Senile myoclonic epilepsy: delineation of a common condition associated with Alzheimer's disease in Down syndrome. *Seizure* 2010;19:383–9.
26. Aller-Alvarez JS, Menendez-Gonzalez M, Ribacoba-Montero R, Salvado M, Vega V, Suarez-Moro R, et al. Myoclonic epilepsy in Down syndrome and Alzheimer disease. *Neurologia* 2015. doi:10.1016/j.nrl.2014.12.008
27. Sobey CG, Judkins CP, Sundararajan V, Phan TG, Drummond GR, Srikanth VK. Risk of Major Cardiovascular Events in People with Down Syndrome. *PLoS One* 2015;10:e0137093.
28. Coppus AM, Evenhuis HM, Verberne GJ, Visser FE, Oostra BA, Eikelenboom P, et al. Survival in elderly persons with Down syndrome. *J Am Geriatr Soc.* 2008;56:2311–16.
29. Uppal H, Chandran S, Potluri R. Risk factors for mortality in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2015;59:873–81.
30. Trois MS, Capone GT, Lutz JA, Melendres MC, Schwartz AR, Collop NA, et al. Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome. *J Clin Sleep Med.* 2009;5:317–23.

31. Lal C, Strange C, Bachman D. Neurocognitive impairment in obstructive sleep apnea. *Chest* 2012;141:1601–10.
32. Elsing C, Ent S van der. Systematische gezondheidsfollow-up van volwassenen met Down-syndroom met een Downpas 18 +. University of Antwerp. Unpublished Work; 2013.
33. Juj H, Emery H. The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. *J Pediatr*. 2009;154:234–8.

Prof. dr. G. Van Goethem MD, PhD, neuroloog, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Universiteit Antwerpen, Edegem, België.

Dr. P. Dieleman, huisarts te Kontich, Centrum Huisartsgeneeskunde, Universiteit Antwerpen, Wilrijk, België.

Prof. dr. M. Wojciechowski, kinderarts, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Universiteit Antwerpen, Edegem, België.