

## Syndroom van down



Het syndroom van Down is een ongeneeslijke, chromosomale afwijking, die bij de bevruchting ontstaat. In de meeste gevallen is er sprake van een extra chromosoom 21 in alle lichaamscellen. Het leidt tot een aandoening waarbij er sprake is van een vertraagde geestelijke ontwikkeling. Ook zijn er lichamelijke kenmerken en afwijkingen.

Het syndroom van down wordt ook wel trisomie-21 of mongolisme genoemd.

## Symptomen

Baby's met het syndroom van Down worden meestal herkend aan hun uiterlijk en gedrag, hoewel het niet altijd direct na de geboorte zichtbaar is. Kinderen met deze aandoening hebben bepaalde gemeenschappelijke kenmerken, ze zijn niet identiek en vertonen ze evenveel persoonlijkheidsverschillen als kinderen die deze aandoening niet hebben.

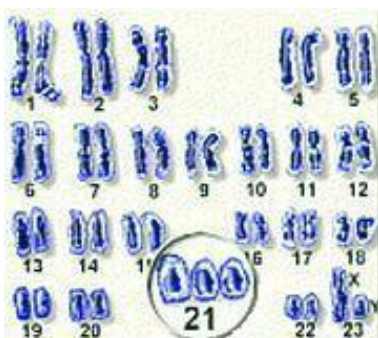


figuur 1

- kinderen met het syndroom van down zijn over het algemeen 'slapper' dan andere baby's.
- hun lichamelijke ontwikkeling verloopt trager.
- smalle, amandelvormig en scheefstaande ogen,
- een smalle neusbrug waardoor de neus omhoog wipt. Hierdoor kan de baby een nasaal stemgeluid hebben.
- de tong is over het algemeen groot en hangt daardoor vaak uit de mond.
- meestal is er een dwarse doorlopende lijn in de handpalm. (fig. 1)
- de handen worden later vaak kort en breed en ook kan het kind achterblijven in de groei.
- er kan extra veel ruimte zijn tussen de grote teen en de teen daarnaast.
- één op de drie baby's met het syndroom van Down heeft een hartafwijking. Operatief ingrijpen is hierbij nodig.
- ook komen oor- en oogproblemen veel voor.
- er is een kans op de ontwikkeling van een hernia.
- er kunnen problemen ontstaan met het spijsverteringskanaal, wat tot langdurige obstipatie kan leiden.

## Oorzaken

Het Down Syndroom wordt veroorzaakt doordat er van het chromosoom nummer 21 geen twee, maar drie (vandaar de naam trisomie 21) aanwezig zijn. Dit kan op drie verschillende manieren zijn ontstaan.



figuur 2

### 1. Non-disjunction (95%):

Non-disjunction betekent letterlijk: het niet uit elkaar zijn gegaan van de twee helften van een chromosomenpaar, zoals normaal hoort te gebeuren bij de vorming van elke eicel en elke zaadcel. (fig. 2) Wanneer de twee helften van een chromosomenpaar daarbij niet uit elkaar gaan, bevat die eicel of zaadcel twee in plaats van een van een bepaald

chromosoom. Na samensmelting bij de bevruchting zitten er dan in de bevruchte eicel drie in plaats van twee van dat bepaalde chromosoom. In het geval het gaat om chromosoom nummer 21 wordt er een kindje geboren met het syndroom van Down. Het niet uit elkaar gaan van een chromosomenpaar gebeurt vaker vlak voor het vrijkomen van een rijpe eicel (80%), dan bij de vorming van een zaadcel (20%). Naarmate een moeder of vader ouder is, is de kans op het niet uit elkaar gaan van een chromosomenpaar groter. De herhalingskans na de geboorte van een baby met het syndroom van Down is ongeveer 1 tot 2%.

### **Translocatie (3 - 4%)**

Translocatie betekent letterlijk: verplaatsing. Soms breekt er een stuk van een chromosoom af en blijft dat kleven aan een ander chromosoom. Wanneer er een stuk van chromosoom 21 afbreekt en vast zit aan een ander chromosoom (meestal is dit chromosoom 14), is de hoeveelheid erfelijkheidsmateriaal nog net zo groot als voordat het stuk afbrak. Het zit alleen maar vastgeplakt aan een ander chromosoom, maar doet verder 'gewoon' zijn werk. Die persoon is dan 'drager' van een erfelijke afwijking, maar heeft er zelf geen last van.

Bij de vorming van eicellen of zaadcellen kan het echter misgaan. Hierin zullen immers chromosomen 14 worden doorgegeven met het stuk van chromosoom 21 eraan vastgeplakt. Na de bevruchting ontstaat dan nieuw leven met wellicht twee chromosomen 21 plus nog een stuk chromosoom 21 extra. En dat is bijna hetzelfde als drie chromosomen 21.

De kans op herhaling valt niet zondermeer te voorspellen. Dat hangt erg af van het type translocatie. De klinische geneticus kan op basis van het wel of niet aanwezig zijn van de translocatie bij een van de ouders een schatting maken van de kans op herhaling tijdens een volgende zwangerschap.

### **Mozaïekbeeld (1%)**

Bij een mozaïekbeeld hebben niet alle lichaamscellen drie chromosomen 21, maar slechts een gedeelte. Dit kan gebeuren wanneer het niet uit elkaar gaan van het chromosomenpaar nummer 21 niet bij de vorming van de zaadcel of de eicel is opgetreden, maar pas tijdens de eerste dag na de bevruchting. Wanneer het niet uit elkaar gaan gebeurt als de bevruchte eicel zich al een of twee keer heeft gedeeld, zal er een baby geboren worden met zowel lichaamscellen met het normale aantal chromosomen, als lichaamscellen met een chromosoom nummer 21 teveel (trisomie 21 cellen). De trisomie 21 cellen zijn min of meer egaal over het lichaam verdeeld. Het spreekt voor zich dat een baby waarvan de helft van de lichaamscellen trisomie 21 cellen zijn, veel meer kenmerken van het Down syndroom heeft, dan een baby met een kwart van de lichaamscellen.

Vanwege de zeldzaamheid van Down syndroom met een mozaïekbeeld kunnen er geen precieze cijfers over de kans op herhaling na een volgende zwangerschap worden gegeven. Men neemt echter aan dat deze klein is.

### **Behandeling**

Down syndroom is niet te genezen. Medisch onderzoek en deskundige medische en psychosociale begeleiding zijn heel belangrijk. Daarom zijn multidisciplinaire Down syndroom teams opgericht, die bestaan uit meerdere specialisten die veel ervaring hebben met de zorg en de begeleiding van kinderen met Down syndroom. De DS-teams bestaan uit medici van verschillende specialismen, zoals een kinderarts, een oogarts, een voedingsdeskundigen, een tandarts, een kindercardioloog, een gynaecoloog, een logopedist, een fysiotherapeut en een orthopedagoog.

### **Behandeling van de fysiotherapeut**

Bij kinderen vindt in de eerste levensjaren de ontwikkeling van de basismotorische vaardigheden plaats. Dit kan worden beschreven in totaal 9 ontwikkelingsstappen, te

weten de ontwikkeling van de motoriek in buikligging en rugligging, omrollen, zitten, voortbewegen over de grond, zitten en de zithouding en staan en gaan staan en lopen.

Het is vooral belangrijk dat kinderen deze stappen kwalitatief zo goed als mogelijk ontwikkelen. Dat het snel gebeurd is niet zo belangrijk. Deze stappen leggen namelijk samen de basis voor alle motorische ontwikkelingen die een kind daarna nog moet doormaken. Hoe beter de eerste stappen zijn geweest, hoe beter het daarna weer kan gaan.

Als bij een kind de ontwikkeling van die 9 basisstappen niet helemaal vanzelf goed gaat, is het nodig om in een vroeg stadium met kinderfysiotherapie te starten. Ook bij kinderen met Downsyndroom gaat deze ontwikkeling meestal niet vanzelf. Voor hen is het daarom belangrijk om zo vroeg mogelijk te beginnen met kinderfysiotherapie. Om de 9 basisstappen aan te leren bij kinderen met het syndroom van down wordt er therapie gegeven in spelvorm. Door de basisstappen vaak te herhalen en er een spelletje van te maken kan het worden aangeleerd.

Copyright Pharmeon BV 2005