

Over kinderen die men mongooltjes noemt

J. M. BAKS*

Er zijn in Nederland enkele duizenden mongooltjes – kinderen en volwassenen met het syndroom van Down. De afgelopen decennia is hun aantal sterk afgenomen, voornamelijk als gevolg van de geboortenbeperking. In deze bijdrage worden enkele frequent voorkomende lichamelijke afwijkingen besproken, en wordt ingegaan op de normale levensloop van een mongooltje. Wil men in een specifiek geval uitspraken doen over de erfelijkheid van de aandoening, dan zal men altijd het chromosomenpatroon van het mongooltje moeten kennen. Is dat het geval, dan is de huisarts zeker in staat tot het geven van een erfelijkheidsadvies. Tevens worden de indicaties voor vruchtwaterpunctie en de vlokcentest besproken.

Inleiding

Iedere huisarts in Nederland heeft wel een mongooltje in zijn praktijk, hetzij als kind in een gezin, hetzij als volwassene wonend in een gezinsvervangend tehuis.

Over de kinderen is veel bekend; er zijn duidelijke uitspraken te doen over hun ontwikkelingsmogelijkheden, over veel voorkomende afwijkingen en over de erfelijkheid.

Men kan de ouders van een zuigeling vertellen dat de meeste kinderen thuis opgevoed kunnen worden; meestal is het niet nodig dat ze uit huis worden geplaatst. Bovendien zijn er speciale onderwijsvoorzieningen. De meeste mongooltjes zullen met 1½ jaar wel gaan zitten, met 3 jaar gaan lopen en met 4 jaar zindelijk zijn.

Mongooltjes zijn meestal erg sociaal ingesteld. Eenvoudige werkzaamheden kunnen vaak aangeleerd worden. Zelfstandig in de maatschappij staan is echter een te hoog gegrepen ideaal.

De erfelijkheidsadvisering rondom deze kinderen is niet moeilijk en kan meestal door de huisarts geschieden. Bij een onderzoek onder zwangere vrouwen van 38 jaar en ouder, die voor de beslissing stonden om al of niet een vruchtwaterpunctie te laten doen, bleek 65 procent het „praten met de dokter”

als bron van voorlichting bij dit probleem te verkiezen.¹ Dit is een veel hogere score dan een voorlichtingsprogramma op de televisie of een krante- of tijdschriftartikel.

Aantallen

In 1983 werden er 170.117 kinderen geboren in Nederland. Eén op de 600 tot 800 geboorten is een mongooltje;^{2,3} er zullen toen dus ongeveer 250 mongooltjes geboren zijn.

Het is algemeen bekend dat de kans op het krijgen van een mongooltje toeneemt met de leeftijd (tabel 1). De frequentie in de tabel is hoger dan men in de meeste leerboeken zal vinden; recente artikelen geven deze hoge frequentie aan.^{2,3}

Er worden veel minder mongooltjes geboren dan 10 tot 15 jaar geleden. Veel

Tabel 1. Leeftijd moeder en kans op het krijgen van een mongooltje.^a

| Leeftijd | Kans |
|------------|--------|
| < 30 jaar | 1/1000 |
| 30-34 jaar | 1/600 |
| 35-39 jaar | 1/100 |
| 40-44 jaar | 1/20 |
| 45+ jaar | 1/10 |

^a Er zijn aanwijzingen dat ook de leeftijd van de vader (ouder dan 50 à 55 jaar) een rol zou spelen.

mensen denken dat dit komt door de vruchtwaterpunctie en de eventueel daarop volgende abortus. Dit levert echter een marginale bijdrage aan dit resultaat. De daling wordt namelijk hoofdzakelijk veroorzaakt door de geboortenbeperking.

In 1956 had 20 procent van de kinderen een moeder die 35 jaar was of ouder. In 1982 had 5,4 procent van de geborenen een moeder van 35 jaar of ouder. Er zijn dus veel minder kinderen dan 20 jaar geleden die een oudere moeder hebben. Bovendien neemt het aantal geborenen ook nog steeds af. In 1956 werden er 231.204 kinderen geboren en in 1983 170.117 kinderen.

Uit deze cijfers kan men globaal berekenen dat het aantal mongooltjes dat per jaar wordt geboren, bijna met de helft is verminderd.

Karakteristieke kenmerken

De meeste mensen zullen een mongooltje direct herkennen: het karakteristieke gezicht, de houding en de manier van lopen. Een silhouet is vaak voldoende. Mongolisme komt voor bij alle rassen.

Men diagnostiseert geen mongolisme, men herkent het.⁴ Vlak na de geboorte kan de herkenning weleens moeilijk zijn. Bij huilen wordt de scheve oogstand vaak wel duidelijk. Ook zou men kunnen letten op de viervingerplooi(en) en de grotere ruimte tussen de grote teen en de tweede teen.

Men beschrijft de babies wel als rustige, weinig eisende kinderen. Elders is een uitvoerige beschrijving gegeven van alle kenmerken.⁵ Hier zullen alleen enige punten die van belang kunnen zijn voor de huisarts, behandeld worden.

Opvallend is dat veel mongooltjes de mond open houden en de tong uitsteken. Vaak is de tong ook te groot. Men denkt dat dit een handicap zou kunnen zijn bij het praten. Plastische chirurgie kan dan toegepast worden. Mogelijk wordt dit in Nederland over enige tijd een standaardoperatie zoals het sluiten van een aangeboren lip- of gehemelte-spleet.⁶

Er kunnen ook vragen van ouders komen om door middel van plastische chirurgie de mongoloïde kenmerken van de kinderen te corrigeren. Ik denk niet dat de kinderen en ouders hierbij gebaat zijn. Door het kinderdagverblijf en de ZMLK-school wordt het kind maximaal gestimuleerd, zodat er uitkomt, wat er genetisch in zit. Een uiterlijke verandering zal hiertoe niet bijdragen. Verder heeft de maatschappij meer begrip voor

* Huisarts te 's-Gravenzande.

een mongool (herkenbare handicap), dan voor een geestelijk gehandicapte aan wie men uiterlijk niets ziet. Zoals een moeder van een geestelijk gehandicapte kind mij eens toevertrouwde: „Ik zou er soms wel eens een sticker op willen plakken.”

Door de open mond, de grote tong en het kwijlen worden de lippen vaak ruw. Dit zou niet genetisch bepaald zijn. Men kan dus een lippenzalf aanbevelen om de lippen vet te houden.

De tanden komen vaak laat door en staan asymmetrisch in het gebit. Een afwijkende vorm ziet men vaak. Caries zou minder vaak voorkomen, parodontitis en gingivitis juist meer.⁷ Oorzaak van dit laatste zou een slechte mondhygiëne kunnen zijn. De mondhygiëniste – momenteel zijn er 700 werkzaam, onder andere in de gehandicaptenzorg – kan hier goed werk doen.

De ogen zijn erg opvallend bij mongooltjes, door de scheve oogspleet en de epicanthus. Van belang voor de huisarts is, te bedenken dat er veel oogafwijkingen voorkomen bij mongooltjes. Myopie en strabismus is een veel voorkomende kwaal. Meestal zal een mongooltje veel baat hebben bij een bril, zeker wanneer deze zo rond het zevende, achtste jaar naar een ZMLK-school gaat. Ongeveer de helft van deze kinderen heeft een hartafwijking. Een operatie is vaak mogelijk; de risico's zijn niet groter voor mongooltjes dan voor andere kinderen met dezelfde hartafwijkingen.⁸

Bronchitis komt frequent voor, mogelijk door de veranderde hemodynamische verhoudingen bij veel voorkomende hartafwijkingen. Ook zonder hartafwijkingen zijn de kinderen echter vaak ziek.

Een stoornis in de immuniteit is niet aangetoond. Men zal echter sneller antibiotica moeten geven dan bij andere kinderen. De vaccinaties kunnen normaal worden gegeven.

De groei en de ontwikkeling van de geslachtsorganen begint op te vallen in de puberteit of adolescentie. De adolescentie begint met de ontwikkeling van de schaamharen en eindigt met het stoppen van de lengtegroei. De puberteit zou men de geestelijke ontwikkeling in deze fase kunnen noemen. Men ontwikkelt zich van afhankelijk kind tot een volwassen mens.

Deze lichamelijke ontwikkeling maakt een mongooltje zeker ook door. Het zich onafhankelijk opstellen in deze maatschappij is echter een niveau, dat

geen enkel mongooltje zal bereiken. De gemiddelde volwassen lengte is voor jongens 154 cm en voor meisjes 144 cm. Jongens zijn steriel; het is niet bekend dat een jongen ooit een kind heeft verwekt.

Bij meisjes zijn wel zwangerschappen beschreven. In een overzichtsartikel werden 30 zwangerschappen beschreven: Er werden 10 mongooltjes geboren, 18 andere kinderen en 3 eindigden in een abortus. Bij de 18 andere kinderen kwamen veel niet-specifieke aangeboren afwijkingen voor.⁹

Men zal dus met deze mogelijkheid rekening moeten houden. De opvattingen over seksualiteit bij geestelijk gehandicapten zijn duidelijk veranderd, vergeleken met enige jaren geleden. Veel mongolen wonen nu ook „zelfstandig” op oudere leeftijd in een gezinsvervangend tehuis. Een goede anticonceptie is gewenst. De prikpil lijkt een goede mogelijkheid.

Levensloop

De levensloop van een kind kan men als volgt karakteriseren.

Hij wordt geboren uit jongere ouders, die meestal twee, soms drie kinderen wensen. Wanneer hij 3 jaar is, mag hij naar de peuterschool, hetzij om contact te hebben met andere kinderen, hetzij omdat zijn moeder werkt. Op vierjarige leeftijd gaat hij naar de kleuterschool en wanneer hij zes is, naar de lagere school. Hier brengt hij zes volle jaren door. Vanwege de leerplicht mag hij nog niet ophouden met leren. Tot zijn zeventiende jaar en binnenkort waarschijnlijk tot zijn achttiende moet hij nog voortgezet onderwijs volgen.

Ook van een mongooltje is een karakteristieke beschrijving te geven. Hij wordt ook uit jonge ouders geboren. Het zal vaak hun eerste of tweede kind zijn, dit in tegenstelling tot vroeger. Toen was het mongooltje het onverwachte nakomertje, wanneer de moeder de 40 jaar gepasseerd was. Door de verbeterde anticonceptie en veranderde opvattingen komt dit nu minder voor.

Na de onderkenning van de diagnose, zal men waarschijnlijk moeite hebben met de acceptatie. Veel ouders denken dat hij net die uitzondering is, die wel gewoon onderwijs kan volgen. Op een gegeven moment, zal men ontdekken dat men zich beter kan richten op de speciale voorzieningen voor geestelijk gehandicapten.

Vanaf het derde jaar kan het kind naar het kinderdagverblijf voor geestelijk gehandicapten. De toelatingsprocedure is

eerder beschreven in dit tijdschrift,¹⁰ een mongooltje komt zonder meer in aanmerking voor deze voorziening. Bij een gemiddeld IQ (30-60) zal hij op zeven- of achtjarige leeftijd naar de ZMLK-school kunnen. Hier kan hij blijven tot hij 17 of 18 jaar is. Daarna bestaat de mogelijkheid om het dagverblijf voor ouderen te bezoeken of de sociale werkplaats.

Vruchtwaterpunctie

Op het spreekuur komt mevrouw X met een van haar kinderen in verband met oorpijn. U weet dat zij ook een mongooltje heeft.

Tijdens uw onderzoek vertelt ze terloops dat ze weer in verwachting is. Ze is erg blij met deze nieuwe zwangerschap. Op de vraag, of ze weet dat ze een verhoogd risico loopt weer een mongooltje te krijgen, antwoordt ze bevestigend. Ze is zich hiervan volkomen bewust. Ze weet dat haar zoontje een trisomie-21 heeft; dit is haar destijds door de kinderarts meegedeeld. Ze weet ook dat ze in aanmerking komt voor een vruchtwaterpunctie en dat ze eventueel abortus kan aanvragen. Al voordat ze in verwachting raakte, heeft ze dit probleem met haar man besproken en samen hebben ze besloten het risico te aanvaarden. Vanwege hun religieuze overtuigingen zouden ze nooit kiezen voor abortus.

Voor een vruchtwaterpunctie kan men verwijzen naar het Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Als de zwangerschap 12 weken is, wordt er een echo gemaakt. Met 16 weken kan men de vruchtwaterpunctie doen; met 18 weken heeft men dan de uitslag. *Tabel 2* geeft een overzicht van de indicaties.

Tabel 2. *Indicaties voor vruchtwateronderzoek.*

- Zwangeren van 38 jaar en ouder (waarschijnlijk dit jaar 36 jaar en ouder)
- Ouders die reeds een mongooltje hebben
- Zwangerschap waarbij van de ouders bekend is, dat een van hen drager is van een chromosomenafwijking
- Verhoogde kans op een kind met een stofwisselingsziekte die momenteel kan worden aangetoond
- Verhoogde kans op een kind met een open neurale buis
- Verhoogde kans op een kind met een door middel van ultrageluid aantoonbare misvorming
- Verhoogde kans op een zoon met een geslachtsgebonden erfelijke ziekte
- Leeftijd van de man 55 jaar of hoger

Momenteel laat 25 procent van de vrouwen van 38 jaar en ouder dit onderzoek doen. Bij een optimale voorlichting zou deelname van 75 procent bereikbaar zijn.¹ Het grote probleem voor veel vrouwen zal toch de abortus zijn in dit late stadium van de zwangerschap. Nieuwe ontwikkelingen kondigen zich aan op dit gebied. Men kan in de achtste à negende week van de zwangerschap wat chorionweefsel afzuigen en hieruit het chromosomenpatroon bepalen. In enige dagen is de uitslag dan bekend.¹¹ Is er een afwijking vastgesteld, dan kan in een vroeger stadium een zuigcurette worden uitgevoerd. Hoewel ethisch het probleem hetzelfde blijft, zal het toch voor veel mensen wel verschil uitmaken. Het risico van de nieuwe methode moet echter nog worden vastgesteld. Voorgesteld is om deze nieuwe onderzoeksmethode de *vlokkentest* te noemen. Voor de vlokkentest zou de patiënte dus in een vroeg stadium moeten worden verwezen. Momenteel is dit onderzoek alleen nog in Rotterdam mogelijk, waarschijnlijk over enige tijd ook in Amsterdam en Groningen.

Erfelijkheidsadvies

Mevrouw Y, 28 jaar, komt op het spreekuur. Zij wil zwanger worden. Ze heeft echter een broer in een inrichting, volgens haar een mongool. Zij vraagt of zij nu ook een grotere kans heeft om een mongooltje te krijgen.

De gegevens van deze broer worden opgevraagd bij het internaat. Het chromosomenpatroon is bepaald; het is een trisomie-21. Het antwoord is dus dat mevrouw Y geen grotere kans heeft dan iedere andere jonge vrouw om een mongooltje te krijgen.

Mevrouw Z, 40 jaar, is na een scheiding enige jaren geleden hertrouwd met een jongere man. Deze wilde graag kinderen. Zij komt bij u, omdat ze 14 dagen over tijd is. De zwangerschapsreactie is positief. Ze is hier erg blij mee, maar ze weet ook dat ze een grotere kans heeft op aangeboren afwijkingen op deze leeftijd. Zij vraagt uw advies.

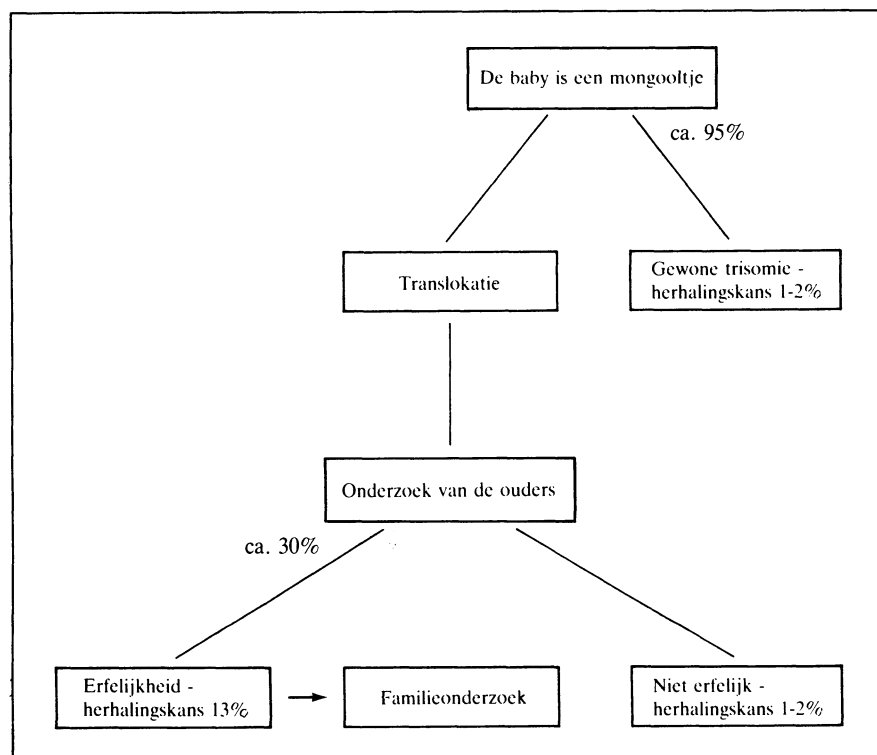
U vertelt haar van de mogelijkheid van een vruchtwaterpunctie. Zij wil graag naar een centrum verwezen worden, waar dit gedaan kan worden.

Het geven van erfelijkheidsadviezen klinkt nogal verheven, in de zin van: dit is iets voor de specialist. Dit zal vaak zo zijn, maar toch zijn bovengenoemde voorbeelden niet zeldzaam en beantwoording door de huisarts is zeker mogelijk.

Het chromosomenpatroon behoort van ieder mongooltje bekend te zijn. Voor het onderzoek is het alleen nodig wat bloed af te nemen. Het Klinisch Genetisch Centrum kan het materiaal hiervoor leveren. De witte bloedcellen worden in het laboratorium gekweekt, in deling gebracht en gefotografeerd. Het chromosomenpatroon is in enige weken bekend.

In 95 procent van de gevallen zal de uitslag een trisomie-21 zijn. De broers en zusters van het mongooltje hebben later geen verhoogde kans om ook een dergelijk kind te krijgen. De ouders hebben een licht verhoogde kans, ongeveer 1 procent, dat een volgende zwangerschap weer een mongooltje zal zijn. In 5 procent van de gevallen is de uitslag translokatie-mongolisme. Dan moet de familie onderzocht worden. Is de vader of moeder drager van een translokatie, dan is het mongolisme erfelijk en kan de kans op herhaling uitlopen tot 100 procent. Het translokatie-mongolisme behoeft echter niet erfelijk te zijn (*figuur*): het is erfelijk in 20-40 procent van de gevallen. Als in een jaar 300 mongooltjes worden geboren, zullen daar dus ongeveer vijf kinderen met erfelijk translokatie-mongolisme bij zijn. De huisarts kan een centrale rol spelen bij het motiveren van ouders om een chromosomenonderzoek te laten verrichten, ook als ze zelf geen verdere gezinsuitbreiding meer wensen, dit in het belang van hun andere kinderen, die daarover vragen zullen gaan stellen.¹²

Figuur. De genetische risico's bij de geboorte van een mongooltje.



¹ Thomassen-Brepols LJ, Duivenvoorden HJ, Verhage F, Galjaard H. Prenataal onderzoek bij vrouwen van 38 jaar en ouder. Med Contact 1983; 38: 1637-40.

² Klinische genetica [themanummer]. Ned Tijdschr Geneesk 1982; 126(49): 2225-76.

³ Anoniem, Cytogenetic diseases. Clinical Symposia Ciba, nr. 1. Arnhem: Ciba Geigy, 1983.

⁴ Vedder R. Mongolisme. Groningen: Wolters, 1962.

⁵ Baks JM. Over kinderen die men mongooltjes noemt. 2e dr. Arnhem: Ciba Geigy, 1984.

⁶ Bouman FG. Esthetische operaties bij kinderen met het syndroom van Down. Ned Tijdschr Geneesk 1983; 127: 2338-9.

⁷ Smith GF, Berg JM. Down's anomaly. London: Churchill Livingstone, 1976.

⁸ Ottenkamp J, Batelaan MA. Een mongooltje met een hartgebrek; welke uitkomst biedt een hartoperatie. Ned Tijdschr Geneesk 1983; 127: 501-5.

⁹ Bovicelli L, Filippo L, Rizzo ON. Reproduction in Down's syndrome. Obstet Gynecol 1982; 59: 13-6.

¹⁰ Baks JM. Het kinderdagverblijf voor geestelijk gehandicapten. Huisarts en Wetenschap 1979; 22: 158-61.

¹¹ Jahoda M, Sachs ES, Kleijer WJ, et al. Eerste ervaringen met prenatale diagnostiek van aangeboren afwijkingen in de achtste-negende week van de zwangerschap door onderzoek van chorionvlokken. Ned Tijdschr Geneesk 1984; 128: 436-41.

¹² Aulbers BJM, Haar BGA ter. Erfelijke aandoeningen. Utrecht: Bunge, 1983.