

# De zorg voor volwassenen met downsyndroom

## INLEIDING

Het downsyndroom komt in Nederland voor bij 1 op de 750 levendgeborenen en het is daarmee de meestvoorkomende oorzaak van een verstandelijke beperking.<sup>1</sup> Het syndroom wordt veroorzaakt door een volledige of gedeeltelijke verdrievoudiging van chromosoom 21.

De levensverwachting van mensen met downsyndroom is de laatste tientallen jaren enorm toegenomen doordat ernstige congenitale afwijkingen en luchtweginfecties beter behandeld worden.<sup>2,3</sup> Ook de-institutionalisatie, integratie in de maatschappij en grotere mobiliteit hebben bijgedragen aan de toegenomen levensverwachting.<sup>3</sup> Het ouder worden gaat echter niet zonder problemen. Naast syndroomspecifieke gezondheidsproblemen [tabel] begint ook de veroudering bij mensen met downsyndroom vroeger en verloopt zij sneller, met een aanzienlijk risico op de ziekte van Alzheimer.<sup>3</sup> Aan de andere kant hebben mensen met downsyndroom minder arteriosclerose dan leeftijdsgenoten<sup>4</sup> en minder kans op tumoren, met uitzondering van testistumoren.<sup>2</sup> De meeste volwassenen met downsyn-

**Tabel 1** De meestvoorkomende aandoeningen bij volwassenen met downsyndroom

Gehoortstoornissen	72%
Visusafwijkingen	66%
Schildklierafwijkingen	40%
Obesitas	
- BMI > 25 kg/m <sup>2</sup>	69%
- BMI > 30 kg/m <sup>2</sup>	29%
Huidproblemen	72%
Polyfarmacie	50%
Gedragsproblemen	72%
Depressie	
- in het verleden	21%
- nu	14%
Dementie	11%

Follow-upgegevens (2007-2013) van 100 deelnemers aan het healthwatch-programma van de multidisciplinaire downpolikliniek in Deurne, gemiddelde leeftijd 36 jaar (bereik 18 tot 64 jaar).

## Samenvatting

Coppus AMW, Wagemans AMA. De zorg voor volwassenen met downsyndroom. *Huisarts Wet* 2014;57(8):420-4.

De levensverwachting van mensen met downsyndroom is enorm toegenomen, velen worden inmiddels wel zestig tot zeventig jaar oud. Het ouder worden brengt echter zijn eigen problemen met zich mee. Bij mensen met downsyndroom begint het verouderingsproces vroeger, verloopt het sneller en zijn er meer complicaties, waaronder een groot risico op dementie. In de loop van het leven komen bovendien vaker aandoeningen voor die samenhangen met het downsyndroom, zoals sensorische problemen, schildklier-aandoeningen, stoornissen in het bewegingsapparaat, huidaandoeningen en psychiatrische problemen.

Kinderen met downsyndroom zijn meestal in behandeling bij een kinderarts, maar volwassenen met downsyndroom zullen bij gezondheidsproblemen in eerste instantie naar de huisarts gaan. Aangezien de meeste huisartsen slechts enkele patiënten uit deze bijzondere groep in hun praktijk hebben, zullen zij daar niet altijd voldoende op voorbereid zijn. Bij vragen over diagnostiek en behandeling kan verwezen worden naar een arts voor verstandelijk gehandicapten of een multidisciplinaire downpolikliniek. Adressen zijn te vinden op de website van de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (<http://www.nvavng.nl>).

droom wonen thuis bij ouders of andere familieleden, in kleine wooneenheden of op een terrein met voorzieningen voor mensen met een verstandelijke beperking. Thuis en in de meeste kleine voorzieningen is de medische zorg in handen van de huisarts, al dan niet ondersteund door een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG).

Kinderen met downsyndroom worden meestal vanaf hun geboorte gecontroleerd door een kinderarts, vaak in een multidisciplinaire polikliniek voor kinderen. De medische aandachtspunten voor kinderen zijn vastgelegd in de herziene richtlijn van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, waarover Michel Weijerman in 2013 publiceerde in *Huisarts & Wetenschap*.<sup>5</sup>

De meeste volwassenen met downsyndroom zijn voor directe medische zorg aangewezen op hun huisarts. In enkele

## De kern

- Mensen met downsyndroom leven langer dan vroeger, maar krijgen met het ouder worden ook gezondheidsklachten, die ze meestal slecht onder woorden kunnen brengen.
- Ongeveer 40% heeft schildklier-aandoeningen, vooral hypothyreoïdie, die de huisarts goed kan behandelen.
- Mensen met downsyndroom gaan met het ouder worden slechter zien en horen, en een aanzienlijk deel wordt op relatief jonge leeftijd dement.
- Bij de begeleiding van mensen met downsyndroom kan de huisarts de hulp inroepen van een arts voor verstandelijk gehandicapten of van een multidisciplinaire downpolikliniek.

Radboudumc, afdeling Eerstelijngeneeskunde, Geneeskunde voor mensen met verstandelijke beperkingen, Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen; dr. A.M.W. Coppus, arts voor verstandelijk gehandicapten (tevens Dichterbij, centrum voor mensen met een verstandelijke beperking, Gennep). MUMC+, afdeling Klinische genetica, Maastricht; dr. A.M.A. Wagemans, arts voor verstandelijk gehandicapten (tevens Koraalgroep, Maasveld) • Correspondentie: Tonnie.Coppus@Radboudumc.nl • Mogelijke belangenverstremgeling: niets aangegeven.

**Casuïstiek: Jan**

Jan is 54 jaar en heeft downsyndroom. Hij komt naar de downpoli samen met zijn zuster en zijn nichtje, beiden in de rol van mentor. In de woonvoorziening was het vermoeden gerezen dat Jan een beginnende dementie had omdat hij de begeleiders regelmatig niet leek te begrijpen. Jans zuster is het opgevallen dat hij meer in zichzelf gekeerd is dan voorheen en dat hij ook meer in zijn eigen fantasiewereld leeft. Zijn ADL-capaciteiten zijn stabiel, hij is niet angstig en heeft geen spierschokken. Wel is er in het afgelopen jaar een bewustzijnsdaling met incontinentie geweest.

Bij onderzoek blijkt dat Jan in beide ogen, met correctie, een visus heeft van 16% bij een dubbelzijdig cataract en myopie. Ook blijkt hij aan beide zijden ernstig gehoorverlies te hebben, links meer dan 40 dB en rechts 68 dB. Bij een eerder onderzoek op de downpoli zag Jans zuster nog af van een gehoorapparaat, omdat ze dacht dat Jan dit niet zou accepteren. Bij dit bezoek wordt echter vastgesteld dat zijn zeer slechte visus en ernstige slechthorendheid het leven voor Jan wel erg ingewikkeld maken.

Jan stond al op de wachtlijst van de oogarts voor een cataractoperatie aan het amblyope oog; nu wordt ook een proef afgesproken met hoorapparaten. De gedragswetenschapper zal dementielijsten gaan bijhouden om te kunnen vaststellen of er sprake is van dementie dan wel van ouder worden met ernstige beperkingen.

slechtert het gehoor met het ouder worden, tot een percentage van 100% gehoorstoornissen op het eind van hun leven.<sup>6</sup>

**VISUSAFWIJKINGEN**

Afwijkingen aan het oog komen veel vaker voor bij mensen met downsyndroom dan bij de algemene bevolking. De afwijkingen, zoals nystagmus, strabismus, slechte accommodatie, amblyopie en refractiestoornissen, betreffen vrijwel alle structuren van het oog.<sup>7</sup> Cataract en myopie komen vaker voor dan bij andere mensen met een verstandelijke beperking en meer dan bij de algemene bevolking.<sup>8</sup> Ook blefaritis en keratoconus komen frequent voor.

Mensen met een ernstige verstandelijke beperking richten hun interesse in het algemeen vooral op datgene wat zich in hun dichte nabijheid afspeelt. De huisarts moet hier rekening mee houden bij eventuele aanpassingen of ingrepen: datgene wat in de verte zichtbaar is, heeft minder belang en daardoor wordt een bril misschien niet altijd geaccepteerd.

**SCHILDKLIERAANDOENINGEN**

Ongeveer 40% van de volwassen mensen met downsyndroom lijdt aan een schildklieraandoening, in het algemeen als gevolg van een auto-immuunstoornis. Zowel hypothyreoïdie als hyperthyreoïdie komen voor. In Nederland is het gebruikelijk om jaarlijks te screenen op TSH, hoewel dit waarschijnlijk ook minder frequent kan.<sup>9</sup> In principe kan de huisarts klinische hypothyreoïdie ook bij patiënten met downsyndroom behandelen aan de hand van de NHG-Standaard.

**LUCHTWEGEN**

Longproblemen, in de vorm van een terugkerende pneumonie, zijn een belangrijke doodsoorzaak bij mensen met downsyndroom. De problemen ontstaan vooral wanneer de mobiliteit afneemt, zoals in het laatste stadium van dementie.<sup>10</sup> Reflux bij een hiatushernia en ernstige obesitas bevorderen aspiratie.

**Abstract**

Coppus AMW, Wagemans AMA. Caring for adults with Down syndrome. *Huisarts Wet* 2014;57(8):420-4.

The life expectancy of people with Down syndrome has increased considerably, and many individuals live to be 60-70 years old. However, ageing is accompanied by specific problems. Ageing begins earlier, occurs more rapidly, and is accompanied by more complications, including an increased risk of dementia, in individuals with Down syndrome. Individuals also experience disorders that accompany Down syndrome, such as sensory deficits, hypothyroidism, musculoskeletal disorders, skin disorders, and psychiatric problems.

While children with Down syndrome are probably under the care of a paediatrician, adults with health problems will probably visit their general practitioner. However, because most GPs probably have few patients with Down syndrome in their practice, they may miss relevant clinical signs and symptoms. If there are questions about diagnosis or treatment, patients can be referred to doctors specialized in the treatment of individuals with intellectual disabilities or to a multidisciplinary clinic for Down syndrome. Addresses can be found on the website of the Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (Dutch Association for Intellectual Disability; <http://www.nvavg.nl>).

plaatsen (Deurne, Eindhoven, Groningen en Maastricht) zijn multidisciplinaire poliklinieken voor volwassenen met downsyndroom opgericht. Zij bieden een *healthwatch*-programma aan, een screenend onderzoek gericht op de specifieke problematiek van deze doelgroep. Voor de overdracht van de kinderopoli naar de volwassenenpoli is inmiddels een transitieprotocol ontwikkeld. Heeft deze overdracht nog niet plaatsgevonden, dan kan de huisarts een verwijzing schrijven.

In dit artikel bespreken wij de belangrijkste medische aandachtspunten voor de huisarts in de begeleiding van volwassen patiënten met downsyndroom. Een eerste aandachtspunt betreft de diagnostiek. Deze patiënten kunnen hun klachten moeilijk verwoorden. Ze kunnen bijvoorbeeld niet goed uiting geven aan pijn en zullen het ook niet aangeven als ze slechter gaan horen of zien. Bij problemen op het gebied van diagnostiek of behandeling kan de huisarts verwijzen naar een multidisciplinaire downpolikliniek of een AVG in de buurt. De Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten geeft op haar website (<http://www.nvavg.nl>) een overzicht van de verwijsmogelijkheden.

**GEHOORSTOORNISSEN**

De grote meerderheid van volwassenen met downsyndroom heeft last van toenemende slechthorendheid. Slechter horen maakt het leven voor iemand met downsyndroom nog ingewikkelder dan het soms al is, te meer omdat de omgeving de gehoorvermindering vaak niet in de gaten heeft.<sup>6</sup> Voor een deel zijn de problemen het gevolg van anatomische afwijkingen, zoals zeer nauwe gehoorgangen, waardoor regelmatig oorontstekingen optreden en de oren vaak vol cerumen zitten. Daarnaast ontstaat er vaak al op de leeftijd van 20 tot 30 jaar perceptief gehoorverlies (presbycusis of ouderdomsslechthorendheid).

Bij een differentiaaldiagnose dementie of depressie hoort altijd een gehoortest. Bij alle mensen met downsyndroom ver-

Slaapapneu (OSAS), gerelateerd aan overgewicht en hypotonie, komt bij ongeveer de helft van de volwassenen voor.<sup>11</sup> Behandeling van deze problemen is slechts beperkt mogelijk. Doordat de meeste ouderen met downsyndroom weinig of niet gerookt hebben, komen COPD en longcarcinomen nauwelijks voor.

### CARDIALE PROBLEMEN

Congenitale hartafwijkingen komen voor bij 43 tot 58% van de neonaten met downsyndroom.<sup>12</sup> Vaak wordt de patiënt na de operatie niet meer gecontroleerd door de cardioloog, al zou dit wel gewenst zijn en past het ook binnen de nieuwe cardiologierichtlijnen. Een mitralisklepprolaps of aortaklepinsufficiëntie kan zich bovendien ook op oudere leeftijd ontwikkelen, ongeacht de aangeboren afwijking. Blijkens een persoonlijke mededeling op basis van gegevens uit het *healthwatch*-programma heeft tot 15% van de 45-plussers met downsyndroom een niet-behandelde congenitale hartafwijking.

Hypertensie komt nauwelijks voor bij mensen met downsyndroom, en ook cardiovasculaire en cerebrovasculaire aandoeningen komen minder vaak voor dan in de algemene bevolking.<sup>13</sup> Het extra chromosoom 21 beschermt tegen plaquevorming in de vaten.

### GASTRO-ENTEROLOGIE

Ongeveer 10% van de pasgeborenen met downsyndroom heeft een aangeboren afwijking in het maag-darmstelsel. Na operatieve correctie geven deze afwijkingen op volwassen leeftijd weinig problemen meer.

De prevalentie van coeliakie is bij kinderen met downsyndroom tienmaal zo hoog als bij de algemene bevolking. Jonge kinderen worden dan ook regelmatig hierop gescreend.<sup>5</sup> Op volwassen leeftijd is de prevalentie van coeliakie echter niet verhoogd; waardoor dit komt is niet duidelijk. Bij volwassenen met downsyndroom die symptomen hebben van diarree of obstipatie kan testen op coeliakie zinvol zijn.<sup>14</sup>

Obstipatie komt vaker voor bij oudere (inactieve) mensen met downsyndroom. De klacht kan worden behandeld met leefstijladviezen, eventueel aangevuld met laxantia.

### ADIPOSITAS

Overgewicht vormt een groot probleem bij mensen met downsyndroom. Inactiviteit speelt hierin een belangrijke rol; er is geen sprake van een vertraagd basaal metabolisme. Dieetadviezen kunnen zeer zinvol zijn.<sup>15</sup> Het stippendieet voor verstandelijk beperkten is een bewezen goede manier om af te vallen, de huisarts kan een diëtist inschakelen om dit dieet te introduceren en te begeleiden.

Daarnaast moet men de patiënt stimuleren meer te bewegen. Mensen met downsyndroom hebben die stimulans nodig, want ze zijn uit zichzelf meestal weinig geneigd tot sport en bewegen.<sup>16</sup> Uit onderzoek blijkt echter dat de mate van mobiliteit grote invloed heeft op de levensverwachting van mensen met downsyndroom.<sup>10</sup>

### BEWEGINGSAPPARAAT

Downsyndroom gaat gepaard met een aantal karakteristieke afwijkingen van het bewegingsapparaat, zoals hypotonie en soms hyperlaxiteit van de gewrichten. De meeste problemen treden op aan de heupen, knieën en voeten. Velen hebben een knikplatvoet, een brede voorvoet met hallux valgus en valgusstand van de knieën.<sup>17</sup> De voeten zijn vaak klein, waardoor het vaak moeilijk is passend schoeisel te vinden, en soms is er een duidelijke indicatie voor orthopedisch schoeisel.

Bij (aangeboren of verworven) heupafwijkingen kan zich de vraag naar een heupoperatie of zelfs een totale heupvervangende voordo. Heupdysplasie en vroege artrose kunnen een indicatie zijn voor een operatie, maar de revalidatie is vaak een moeizaam proces. Als de patiënt echter veel pijn heeft en onvoldoende reageert op normale pijnstilling, is er weinig keuze. In principe kan een heupoperatie succesvol zijn en de kwaliteit van leven verhogen.<sup>18</sup>

Atlanto-occipitale instabiliteit is een complicatie die kenmerkend is voor het downsyndroom. De afwijking geeft slechts zelden aanleiding tot problemen, maar men moet er rekening mee houden bij risicovolle sporten, trauma's en narcose met intubatie. Een plotseling optredende paraplegie kan het gevolg zijn van deze instabiliteit, maar kan ook ontstaan door een geleidelijke vernauwing van het ruggenmergkanaal bij het ouder worden.

Hyperlaxiteit, immobiliteit, anti-epilepticagebruik en een vroege menopauze zijn allemaal risicofactoren voor osteoporose.<sup>19</sup> Daarom wordt aangeraden standaard calcium en vitamine D toe te voegen aan het dieet van mensen met downsyndroom.

### GEDRAGSPROBLEMEN

Kinderen en adolescenten met downsyndroom staan erom bekend dat zij zich opvallend gedragen: zij kunnen impulsief en koppig zijn, en aandacht vragen met oppositioneel gedrag. Op volwassen leeftijd wordt het gedrag minder opvallend. Internaliserende gedragsproblemen staan dan eerder op de voorgrond zoals teruggetrokkenheid, passiviteit, niet meer willen spreken en depressiviteit.

Depressiviteit komt relatief vaak voor bij volwassenen met downsyndroom. Een depressieve episode die voor het eerst optreedt op 40- tot 50-jarige leeftijd kan een vroeg signaal zijn van dementie. Een depressieve stoornis bij jongvolwassenen kan gepaard gaan met ernstige regressieve kenmerken.

Obsessieve traagheid in alle dagelijkse bezigheden die gepaard gaat met tics en *freezing*, voorzover niet veroorzaakt door een depressie of hypothyreoïdie, wordt beschouwd als symptoom van een obsessieve-compulsieve stoornis. Ook deze stoornis heeft een relatief hoge prevalentie bij volwassenen met downsyndroom.<sup>20</sup>

### HUID

Huidafwijkingen, vooral constitutioneel eczeem en onychomycose, komen veelvuldig voor bij volwassenen met downsyndroom. Folliculitis, met name op billen, bovenbenen, liezen en

zelfs op de behaarde hoofdhuid, kan veel last veroorzaken. De behandeling is afhankelijk van de symptomen. Het verzorgen van huid en nagels vergt begeleiding. Desinfecterende zeep kan enig preventief effect hebben.

Alopecia areata komt bij mensen met downsyndroom tienmaal zo vaak voor als bij de algemene bevolking. Het wordt gezien als een auto-immuunaandoening die vaak samengaat met andere auto-immuunproblemen zoals schildklieraandoeningen en diabetes.<sup>21</sup> Het is dan ook zinvol om een patiënt met alopecia hierop te screenen door TSH en glucose te bepalen.

### TANDHEELKUNDIGE ZORG EN MONDHYGIËNE

Afwijkende anatomie, angst voor de tandarts en zelf niet goed kunnen poetsen zijn redenen om extra aandacht aan de mondzorg te besteden. Hulp en toezicht bij het poetsen zijn in het algemeen noodzakelijk, want mensen met downsyndroom zijn vaak niet in staat zelfstandig hun tanden goed te poetsen.

Vaak is de eigen tandarts prima in staat de nodige tandheelkundige zorg te leveren, maar soms is een 'angststandarts' of een centrum voor bijzondere tandheelkunde daarvoor beter toegerust.

### VACCINATIES

Mensen met een verstandelijke beperking zijn niet altijd in staat hygiënisch met elkaar om te gaan. Onhygiënisch gedrag zorgt voor een verhoogd risico op hepatitis B, en mensen met downsyndroom zijn vaak drager. Dit was in het verleden reden de hepatitis-B-vaccinatie op te nemen in het Rijksvaccinatieprogramma voor kinderen met downsyndroom. Sinds 2011 krijgen alle kinderen in Nederland de hepatitis-B-vaccinatie, maar ouderen met downsyndroom zijn niet altijd gevaccineerd. Het is aan te raden dit, afhankelijk van de hygiënische omstandigheden, dan alsnog te laten doen.

Het wordt aanbevolen mensen met downsyndroom die verblijven in grotere intramurale voorzieningen en degenen die een verhoogde infectiegevoeligheid hebben, ook tegen influenza te vaccineren.

### SEKSUALITEIT EN VOORLICHTING

De puberteit begint bij jongeren met downsyndroom vaak enkele jaren later dan bij andere jongeren. Omdat seksualiteit in deze periode een grote rol gaat spelen en mensen met downsyndroom kwetsbaar zijn voor seksueel misbruik is voorlichting over seksualiteit, intimiteit en relaties belangrijk.

Vrouwen met downsyndroom zijn iets minder vruchtbaar dan gewone vrouwen, maar ze hebben een normale cyclus dus goede anticonceptie is belangrijk. Een extra reden om de menstruatie te onderdrukken kan zijn dat zij niet goed kunnen omgaan met de noodzakelijke menstruatiehygiëne. De menopauze treedt vervroegd in, gemiddeld op de leeftijd van 44 jaar.

Bij mannen met downsyndroom leidt gonadale insufficiëntie tot verminderde vruchtbaarheid. Hypospadie en cryptorchisme komen vaker voor, evenals testiscarcinomen.<sup>22</sup>

In haar advies *Anticonceptie bij mensen met een verstandelijke handicap* adviseert de gezondheidsraad een AVG te consulteren bij

een vraag voor sterilisatie.<sup>23</sup> Het gaat hier dan vooral om de beoordeling van ouderschapscompetentie en wilsbekwaamheid.

### WILSBEKWAAMHEID

Wilsbekwaamheid is moeilijk te definiëren, er is geen objectief meetinstrument. Om te beoordelen of iemand met een verstandelijke beperking wilsbekwaam is, dat wil zeggen in staat is zelf te kiezen voor een behandeling, zal het heel vaak nodig zijn anderen erbij te betrekken die de patiënt goed kennen. Wilsbekwaamheid is gebonden aan specifieke situaties: iemand die ernstig verstandelijk beperkt is, kan heel goed non-verbaal aangeven wat hij op de boterham wil, maar zal niet in staat zijn een behandeling te overzien. Vaak wordt bij het meerderjarig worden van een kind met downsyndroom daarom een mentor of curator benoemd, een familielid (vaak de ouder) dat de belangen van de verstandelijk beperkte kan behartigen.<sup>24</sup>

### POLYFARMACIE

Vanwege hun complexe problematiek krijgen mensen met downsyndroom regelmatig medicatie voorgeschreven. De helft van de deelnemers aan het *healthwatch*-programma in Deurne (gemiddelde leeftijd 36 jaar) gebruikte meer dan één medicament. De meestgebruikte waren pijnmedicatie, slaapmedicatie, sedativa, antipsychotica, anti-epileptica, schildklierhormoon, antidepressiva en anticonceptiva. Aandacht voor mogelijke medicatie-interacties en periodieke beoordeling van chronische medicatie is dus buitengewoon belangrijk. Bij ouder wordende patiënten met beginnende dementie kan een cumulatie van sederende middelen een groot effect hebben op helderheid en bewustzijn.

### NEUROLOGIE

*Late-onset*-epilepsie komt bij 75-85% van de volwassenen met downsyndroom voor en is gerelateerd aan het optreden van dementie.<sup>25</sup> Meestal treedt de epilepsie gelijktijdig op met de eerste signalen van dementie, maar dit kan ook enkele jaren eerder.

De dementie gaat vrijwel altijd gepaard met myoklonieën die het functioneren ernstig beperken en die vrijwel niet reageren op anti-epileptica of andere medicatie.

### DEMENTIE EN ZIEKTE VAN ALZHEIMER

Van alle volwassenen hebben mensen met downsyndroom de grootste genetische aanleg om dementie te ontwikkelen. Het gen dat codeert voor de productie van amyloidprecursorproteïne (APP) ligt op chromosoom 21. De overexpressie van dit gen is dus verantwoordelijk voor de overproductie van het amyloid, dat vanaf de kinderleeftijd in de hersenen wordt opgeslagen. Op de leeftijd van 35 tot 40 jaar vindt men in de hersenen van alle mensen met downsyndroom het neuropathologische beeld van de ziekte van Alzheimer. De ziekte ontwikkelt zich pas in een later stadium tot een klinische dementie: de prevalentie is 8% in de leeftijdsgroep 35 tot 45 jaar, neemt toe tot 55% in de leeftijdsgroep tot 60 jaar en stijgt tot 75% onder 60-plussers.<sup>26</sup> De dementie ontstaat niet alleen op jongere leeftijd maar heeft meestal ook een sneller beloop.

### Diagnose

Bij het stellen van de diagnose dementie is het belangrijk gebruik te maken van de psychologische kennis en testmogelijkheden van gedragswetenschappers die werken met mensen met een verstandelijke beperking (zij zijn te vinden via de Stichting MEE). De klinische diagnose dementie wordt gesteld op dezelfde manier als in de algemene bevolking en volgens dezelfde richtlijnen, gebruik makend van de psychologische testgegevens. Angst en gedragsproblemen maken het vrijwel ondoenlijk aanvullende onderzoekstechnieken te gebruiken zoals een liquorpunctie of MRI.

Wel moet men extra aandacht besteden aan de differentiaaldiagnose: een achteruitgang in functioneren betekent niet altijd dementie maar kan ook veroorzaakt worden door gehoor- en visusproblemen, door een te traag werkende schildklier of door een depressie.

### Behandeling

Medicamenteuze behandeling van de ziekte van Alzheimer heeft nauwelijks effect bij downsyndroom en wordt niet aanbevolen. Aandacht voor de comorbiditeit bij dementie is erg belangrijk: dementie bij downsyndroom gaat vrijwel altijd gepaard met epilepsie, die therapieresistent kan zijn. Gedragsproblemen, vaak met angst en agressie, zijn de belangrijkste redenen om de patiënt definitief op te nemen in een instelling. De ziekte van Alzheimer is de belangrijkste oorzaak van ziekte en sterfte bij ouderen met downsyndroom.<sup>10</sup>

### ZORG ROND HET LEVENSEINDE

Mensen met downsyndroom zijn altijd min of meer afhankelijk van anderen, zeker als het gaat om (ingewikkelde) gezondheidsbeslissingen. De wettelijke vertegenwoordigers, in het algemeen naaste familieleden zoals ouders, broers en zussen, geven vaak hun leven lang steun aan de patiënt en beslissen voor hem.

Het is belangrijk dat wettelijk vertegenwoordigers zich kunnen voorbereiden op het levenseinde van hun naaste en op de vele beslissingen die dan op hen afkomen. Moet bepaald onderzoek wel of niet nog worden gedaan? Zal de patiënt daarvan profiteren? Moet een tumor nog worden behandeld?

Is sondevoeding nog nodig? Het zijn keuzes waarover men liefst zo vroeg mogelijk moet nadenken zodat ze kunnen worden vastgelegd in bijvoorbeeld een niet-reanimeerverklaring. Je kunt niet alle keuzes van tevoren bedenken, maar het is zeker mogelijk om een aantal te verwachten scenario's door te nemen en naar een beslissing toe te groeien.<sup>27</sup>

Voor de huisarts is het hierbij belangrijk dat hij duidelijk is over zijn eigen verantwoordelijkheid in beslissingen rond het levenseinde, zodat familieleden niet het gevoel krijgen dat zij degenen zijn die alle verantwoordelijkheid moeten dragen.<sup>28</sup>

### AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Volwassenen met downsyndroom kunnen hun gezondheidsklachten moeilijk verwoorden, daarom is alertheid van de arts geboden. Schildklieraandoeningen, vooral hypothyreoïdie, zijn goed te behandelen. Visus- en gehoorbeperkingen worden vaak pas laat onderkend, psychische stoornissen zoals depressie en dementie komen relatief vaak voor. Waar de expertise van de huisarts tekortschiet, kunnen volwassenen met downsyndroom goed begeleid worden in samenspraak met een arts voor verstandelijk gehandicapten. Algemene informatie is te krijgen op de volgende plaatsen:

- *Besluitvorming in de palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking over verhuizingen en medische interventies. Een handreiking voor zorgverleners in de verstandelijk gehandicaptenzorg*, uitgegeven door het Nivel (<http://www.nivel.nl>).<sup>28</sup>
- *Curatele, bewind en mentorschap*, uitgegeven door het Ministerie van Veiligheid en Justitie (<http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap>).<sup>24</sup>
- Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (<http://www.nvavg.nl>).
- Cyberpoli, syndroom van Down (<https://www.cyberpoli.nl/downsyndroom>).
- Stichting Down Syndroom (<http://www.downsyndroom.nl>).
- Stichting MEE, ondersteuning bij leven met een beperking (<http://www.mee.nl>). ■

### LITERATUUR

Zie [www.henw.org](http://www.henw.org), rubriek nascholing.