

Down: bijzondere maar kwetsbare kinderen

8



Michel Weijerman geldt als de deskundige bij uitstek als het gaat om de kennis van diagnostiek en behandeling bij kinderen met Down. Een interview met hem over recente ontwikkelingen in het Downonderzoek en de prenatale diagnostiek.

Interviews met prijswinnaars Edgar Doncker Prijs

12

Ronald de Groot en William Kramer deelden dit jaar de Edgar Doncker Prijs Kindergeneeskunde. De Groot wijdt zijn deel van het prijzengeld aan H1N1-onderzoek, Kramer het zijne aan de promotie van fietshelmen. Twee interviews met twee gedreven vakgenoten.

In Memoriam Jan Bouquet 6

Berichten van het CSO 16

Schippers: soepeler regels onderzoek bij kinderen 16

Praktijkgids en e-learningcursus Patiëntveiligheid 17

Leonie Venmans stelt zich voor 18

NODO-procedure blijft nog uit 18

Nieuwe groeidiagrammen Kleine lengte 19

NVK formuleert reactie op abortusdiscussie 21

NVK leert onderzoekers samenwerken 21

Voorjaarsvergadering: ALV en richtlijnsymposium 23

Oproep: Tweelingprijs publicaties Maarten Kappelle 25

Ontwikkelingswerk in de Achterhoek 25

NVK-website - recente updates 28

Korte berichten 29

Verschenen | proefschriften 31

Nascholing Uitgelicht 33

Van de redactie

5

Michel Weijerman is 'onze man' in het Centraal Orgaan, het gremium dat gaat over de prenatale diagnostiek in Nederland. In maart kwam hij langs bij het NVK-bestuur om bij te praten. 'Wat een enorme kennis heeft die man over kinderen met het Downsyndroom,' klonk het na afloop. 'En wat speelt er toch ontzettend veel rond het onderwerp.'

Het uitgebreide interview met Weijerman op de volgende pagina's in deze Nieuwsbrief bevat dan ook veel nieuwe inzichten. Wist u bijvoorbeeld dat luchtwegklachten bij veel van deze kinderen niet astmagerelateerd zijn, maar dat die samenhangen met het Downsyndroom? En dat kinderen met Down tien keer zoveel risico op coeliakie lopen als gezonde kinderen? Ook Weijermans cijfers over deelname aan de prenatale tests op het Downsyndroom zullen menigeen verrassen. Zo blijkt driekwart van de Nederlandse zwangeren daar niet aan mee te doen. En een pilotstudie wijst uit dat bijna eenderde van degenen die wel meedoen, niet goed wordt geïnformeerd...

Verder spreken we in deze NVK Nieuwsbrief met twee andere gedreven collega's, wier inzet onlangs werd beloond met de Edgar Doncker Prijs. Ronald de Groot gaat zijn deel van de prijs besteden aan nader onderzoek naar kinderen die in het seizoen 2009-2010 in het ziekenhuis werden opgenomen vanwege H1N1. Mede-prijswinnaar William Kramer legt uit waarom hij zijn prijzengeld aanwendt voor de promotie van fietshelmen. Door omstandigheden treft u in deze Nieuwsbrief niet het eerder aangekondigde artikel aan over de vervolgstappen inzake de NVK-strategie, waarvoor onze excuses. Het artikel zal de komende maand op de website worden geplaatst. Zodra het beschikbaar is wordt dat via NVK Nieuwsbrief bekend gemaakt.

COLOFON
30e jaargang, mei 2011

REDACTIE
Pieter Hoogesteijn (hoofdredacteur),
Elise van Dam, Truus Lith,
Anja Vaessen-Verberne.
De NVK Nieuwsbrief is het verenigingstijdschrift van de NVK. Indien u een bijdrage wilt leveren, neem dan vooraf contact op met Elise van Dam, redactienieuwsbrief@nvk.nl. De redactie behoudt zich het recht voor bijdragen in te korten en te redigeren. U kunt uw bijdragen alleen per e-mail aanleveren, via redactienieuwsbrief@nvk.nl.

REDACTIEADRES
Reactie NVK Nieuwsbrief,
Postbus 20059, 3502 LB Utrecht
Telefoon: 030-282 33 06 en 030-282 33 49,
fax: 030-289 33 01
E-mail: redactienieuwsbrief@nvk.nl
Website: www.nvk.nl

ADVERTENTIEVERKOOP
Fondsenwervingscommissie NVK /
Auke de Boer Relatie Management Medical
Schapendrift 23 8426 GG Appelscha
Telefoon/ fax: 0516-433630
Mobiel: 06-22792329
aukedeboer@hetnet.nl

EINDREDACTIE EN REALISATIE
Sj-tekst, schriftelijke bedrijfscommunicatie
Swammerdamstraat 51 1091 RR Amsterdam
Telefoon: 020-468 10 40 | fax 020-4681035
E-mail: info@sj-tekst.nl
Website: www.sj-tekst.nl
ISSN 1381-377

VORMGEVING
Studio René Bakker 1^o Jan vd Heijdenstr. 110
1072 VB Amsterdam | 020-671 96 48
info@studiorenebakker.nl

D R U K K E R I J
Roto Smeets Grafiservices, Utrecht

• UITERSTE INLEVERDATUM KOPIJ NR.3 : 30 MEI 2011, 11.00 UUR.



Michel Weijerman over de complexiteit van het Downsyndroom

Bijzondere maar kwetsbare kinderen

Een herziene richtlijn, nieuwe prenatale tests, een steeds betere behandeling van de talrijke somatische complicaties waarmee kinderen met Down te maken kunnen krijgen, er gebeurt kortom veel in het onderzoek en de behandeling van kinderen met Down. Kinderarts en Downexpert Michel Weijerman zet de belangrijkste ontwikkelingen op een rij.

MICHEL VAN DIJK

Hij zag de kinderen dwalen door het ziekenhuis, van de ene specialist naar de andere, zonder casemanager of regisseur die hen bij de hand nam of hen informeerde wat er van hen werd verwacht. En dat terwijl kinderen met het syndroom van Down toch al zo moeilijk kunnen praten of kunnen begrijpen wat er gezegd of bedoeld wordt. Het ging Michel Weijerman aan het hart. En het deed hem besluiten om twaalf jaar geleden in het VU medisch centrum in Amsterdam, waar hij werkte als kinderarts en hoofd werd van de poli Kindergeneeskunde, de eerste academische Downpoli op te richten. "Die poli kreeg de coördinerende functie die voor die tijd ontbrak. Ouders en kind kregen voorheen ook steeds iets anders te horen van de medisch specialisten. Eenduidige informatie werd niet of nauwelijks gegeven. De komst van de poli heeft dat allemaal veranderd. En die was ook meteen een succes. Aanvankelijk begonnen we met één keer poli per maand, maar dat werd al

spoedig één keer per week. En in korte tijd hadden we ook honderden Downkinderen als patiënt op de poli."

Kwetsbare kinderen

En dat zijn bijzondere maar ook kwetsbare kinderen, vervolgt Weijerman, die inmiddels werkt als kinderarts in het Rijnland ziekenhuis in Leiderdorp. Bijvoorbeeld omdat het kinderen zijn die vaak kampen met meerdere chronische aandoeningen. "Ongeveer de helft van de kinderen met Down heeft bijvoorbeeld een hartaandoening en moet daarvoor ook behandeld worden. Voorheen bedroeg de mortaliteit onder kinderen met Down met name vanwege deze hartafwijking 26 procent in het eerste levensjaar. Inmiddels is dat afgenomen naar vier procent. Bovendien zijn de hartoperaties tegenwoordig zo succesvol dat de gevolgen ervan niet langer van invloed zijn op de kwaliteit van leven van deze patiënten. De kwaliteit van leven



© Eva Snoijink, www.downsupside.com

van kinderen met een hartafwijking is net zo goed als die van kinderen zonder hartafwijking. En ook een Downkind met een hartafwijking kan tegenwoordig de volwassen leeftijd bereiken.”

Meesters in het imiteren

Verlaging van de mortaliteit betekent dat de behandelaars van deze kinderen zich de laatste jaren meer kunnen richten op de andere problemen die zich bij deze kinderen kunnen voordoen. “We houden ons bijvoorbeeld veel bezig met de mobiliteit en ontwikkeling van kinderen met Down. Op beide terreinen valt er voor deze kinderen nog veel winst te behalen. Kinderen met Down vertonen bijvoorbeeld een vast ontwikkelingspatroon en daar kun je in je behandeling op inspelen. Daarnaast zijn ze meesters in het imiteren van het gedrag van anderen. Daarom is het ook zo belangrijk om deze kinderen zolang mogelijk te laten deelnemen aan het reguliere basisonderwijs. Ze kunnen namelijk uitstekend het sociale gedrag en de sociale vaardigheden van andere kinderen overnemen. Daar hebben ze de rest van hun leven profijt van, ook al zijn ze meestal niet in staat om het reguliere basisonderwijs tot het eind toe af te maken. Meestal haken Downkinderen in groep zes af omdat de leerstof dan te complex voor ze wordt, de groepen te groot enzovoort. Dat kunnen ze dan niet langer overzien.”

Expertise opgebouwd

Weijerman is in Nederland pionier én deskundige bij uitstek als het gaat om de kennis van diagnostiek en behandeling bij kinderen met Down. “Ik heb deze expertise spelenderwijs

opgebouwd. De poli in het VUmc leverde me uiteraard veel klinische kennis op, vervolgens ging ik ook wetenschappelijk onderzoek doen en tussen 2003 en 2008 was ik voor het Nederlands Signaleringscentrum kindergeneeskunde (NSCK) contactpersoon voor andere kinderartsen die in hun spreekkamer te maken kregen met Downpatiënten. Dat betekent, zoals kinderartsen weten, dat als er ergens een kind met Down werd aangemeld, ik ervoor zorgde dat de medische vragenlijst naar die kinderarts werd toegestuurd.

Een kind met Down kan een mooi en rijk leven hebben

Die data voerde ik vervolgens geanonimiseerd in in een database. Ik denk dat ik op die manier voor 95 procent van alle kinderen met Down relevante medische data heb verzameld. Dat is bijna een landelijke dekking.”

Perinatale diagnostiek

In dezelfde periode werd Weijerman als vertegenwoordiger van de NVK ook lid van het Centraal orgaan prenatale diagnostiek (CO), een platform dat verder voornamelijk uit gynaecologen bestaat. “Het Centraal orgaan onderzoekt onder andere hoe we de perinatale diagnostiek kunnen verbeteren. Deze is bedoeld om toekomstige ouders te informeren of hun ongeboren kind een verhoogde kans heeft op het syndroom van Down of niet. In Nederland sporen we met de huidige diagnostische zwangerschapstests (zie kader) 70 tot 75 procent van de Downkinderen op bij de zwangeren die zich laten testen. We denken

> lees verder op pagina 10



Kinderarts en Downexpert Michel Weijerman: "De kinderarts vormt het startpunt voor de behandeling van alle kinderen met Down."

> vervolg van pagina 9

dat we dat percentage kunnen verhogen tot 90 procent. Maar tegelijkertijd constateren we dat lang niet alle zwangere vrouwen aan de tests meedoen. In 2004 was dat slechts 23 procent en in 2006 nog steeds niet meer dan 25,6 procent. Driekwart van alle zwangere vrouwen doet dus niet mee."

Risico van een vruchtwaterpunctie

Dat zoveel vrouwen niet meedoen aan de tests is vreemd, vindt Weijerman, want in principe behoort de verloskundige aan alle zwangere vrouwen een diagnostische test aan te bieden. "Het is de vraag of dat standaard gebeurt. Eigenlijk weten we dat niet. Overigens willen ook lang niet alle vrouwen meedoen aan de tests. Dat geldt bijvoorbeeld voor vrouwen van 35 jaar en ouder. Voor hen is het krijgen van een kind veelal een laatste kans, *the last egg in the basket*, en ze willen niet het risico lopen dat ze vanwege een vruchtwaterpunctie of

Prenatale screening Downsyndroom uitgebreid met trisomie 13 en 18

Per 1 april 2011 is de prenatale screening op Downsyndroom uitgebreid met de chromosoomafwijkingen trisomie 13 (het Patau-syndroom) en trisomie 18 (het Edwardssyndroom).

Iedere vrouw die deelneemt aan de screening op Downsyndroom, krijgt de uitslag voor trisomie 13 en 18 te horen, tenzij zij zelf aangeeft dat niet te willen weten. Het RIVM heeft in verband met de uitbreiding een nieuwe folder over screening op Downsyndroom gemaakt en informatiebladen over trisomie 13 en 18, deze zijn nu beschikbaar op de website van het RIVM.

vlokkentest (die deel kunnen uitmaken van de screening op Down, zie kader), een miskraam oplossen."

Dat kan allemaal anders worden met de nieuwe diagnostische DNA-test die binnen twee jaar mogelijk op de markt komt.

"Dat is een waterdichte, relatief goedkope en ook veilige test die ertoe zou kunnen leiden dat meer vrouwen, met name de oudere vrouwen, bereid zullen zijn zich te laten testen."

Van belang bij de prenatale screening is de informatie aan de zwangere vooraf (informed choice). Het Centraal orgaan besteedt daar ook veel aandacht aan. Bijvoorbeeld over de inhoud van de test en wat de mogelijke gevolgen zijn wanneer de ouders de uitslag daarvan kennen. Die informed choice kan nog een stuk beter, constateert Weijerman. "In een pilot-onderzoek bleek 28 procent van de op het Downsyndroom geteste vrouwen niet geïnformeerd te zijn en bij het structureel echoscopisch onderzoek (SEO, naar neurale buisdefecten) was 14 procent niet geïnformeerd."

Gelukkige ouders

Weijerman benadrukt dat het zeker niet zijn bedoeling is om alleen na te denken over hoe we als samenleving kunnen voorkomen dat er een kind met Down geboren wordt. "Juist daarom zit ik in het Centraal orgaan, om ook wat tegenwicht te geven aan de gynaecologen. Zij bieden aanstaande ouders over het algemeen weinig alternatief, maar denken vooral mee over de mogelijkheid van aborteren. Dat is immers hun primaire invalshoek. Ik laat de gynaecologen de andere kant zien, namelijk dat een kind met Down een mooi en rijk leven kan hebben. En dat ouders heel gelukkig met hun Downkind kunnen zijn. Dat is ook voor gynaecologen belangrijk om te weten want zij moeten met de ouders in gesprek over wel of niet aborteren."

Herziene richtlijn Downsyndroom

Weijerman is secretaris van de werkgroep Downsyndroom van de NVK die eind 2010 een herziene richtlijn Downsyndroom heeft laten verschijnen, een update van een eerdere richtlijn van eind jaren negentig. Een belangrijke aanbeveling uit deze herziene richtlijn is dat de hartecho op tijd wordt afgenomen zodat een eventuele hartafwijking tijdig kan worden vastgesteld en behandeld. Het positief beïnvloeden van de spraak- en taalontwikkeling van een kind met Down vormt eveneens een aanbeveling. "Deze kinderen hebben moeite om te communiceren en zich goed uit te drukken. Ze willen dat wel graag en ze raken daarom boos of gefrustreerd als hen dat niet goed lukt. Om de spraak bij hen op gang te brengen is het daarom belangrijk dat je met hen in contact blijft, ook wanneer ze nog niet kunnen praten. Bijvoorbeeld door samen een boekje te lezen, pictogrammen te bekijken of gebarentaal te gebruiken. Daarom is het zaak dat de kinderarts als eerste behandelaar van kinderen met Down het kind ook op het juiste moment doorverwijst naar de logopedist. Dat is de expert in het bevorderen van de spraakontwikkeling bij deze kinderen. Ben je te laat met je doorverwijzing, dan komt de spraakontwikkeling niet meer optimaal op gang."

Vrijwel onbegonnen werk

Ja, de kinderarts vormt het startpunt voor de behandeling van

alle kinderen met Down, benadrukt Weijerman. Juist daarom moet de kinderarts goed op de hoogte zijn van alle recente ontwikkelingen in het Downonderzoek, al erkent Weijerman meteen dat dat vrijwel onbegonnen werk is, vanwege de talrijke complicaties die zich bij deze kinderen kunnen voordoen.

"Veel van deze kinderen hebben bijvoorbeeld ook luchtwegklachten. We weten inmiddels dat dat geen astmagerelateerde klachten zijn maar klachten die samenhangen met het Downsyndroom. Astmabehandeling heeft dus geen zin. En kinderen met Down lopen vergeleken met gezonde kinderen ook tien keer zoveel risico op coeliakie, een ernstige glutenallergie. Inmiddels adviseer ik daarom vaak om Downkinderen bij wie een verhoogd risico op coeliakie is vastgesteld (HLA-DQ2/8 positief) tenminste een half jaar borstvoeding te geven en vanaf de vierde of vijfde maand na de geboorte daar geleidelijk kleine doses gluten aan toe te voegen. Daarmee kunnen we voorkomen dat zich bij deze kinderen coeliakie zal ontwikkelen. Het lastige is echter dat de meeste kinderen met Down geen borstvoeding krijgen. Moeders beginnen er niet aan omdat ze van hulpverleners te horen krijgen dat dat bij deze kinderen te gecompliceerd is. Dat is niet zo. Maar het is dubbel jammer omdat borstvoeding ook de mondmotoriek stimuleert en dat is juist voor de spraak-taalontwikkeling van deze kinderen zo goed."

Promotieonderzoek

In de loop van dit jaar promoveert Weijerman op de kwaliteit van leven van kind en gezin met het Downsyndroom. Hij beschouwt zijn promotieonderzoek min of meer als de kroon op zijn jarenlange arbeid met deze kinderen. En die arbeid zal hij de komende jaren blijven voortzetten. "Het zijn lieve kinderen," zegt hij, terwijl hij vanaf een boekenplank in zijn spreekkamer het fotoboek De Upside van Down tevoorschijn haalt van fotografe Eva Snoijnk, met allemaal mooie portretfoto's van kinderen met Down. "Dit boek laat de wereld zien dat deze kinderen er zijn. En ik vind het belangrijk dat we dat weten."

Nieuwe en huidige diagnostische tests

Met een nieuwe bloedtest tijdens de zwangerschap kunnen aanstaande ouders veilig én zeker weten of hun ongeboren kind het syndroom van Down heeft. Bij de test wordt genetisch materiaal van de foetus uit het bloed van de zwangere vrouw gehaald. Aan de hand daarvan wordt vastgesteld of het extra chromosoom (trisomie 21) aanwezig is dat kenmerkend is voor het Downsyndroom. Dat schrijven Griekse en Britse onderzoekers in *Nature Medicine* (online).

In Nederland kunnen aanstaande moeders nu nog kiezen voor een combinatietest bestaande uit een nekplooiemeting van de foetus via de echo en een triplettest, waarin de bloedwaarden van drie eiwitten worden gemeten. De nekplooiemeting vindt plaats tussen 11 en 14 weken zwangerschap, het bloedonderzoek tussen 9 en 14 weken zwangerschap. De combinatietest is voor ongeveer 80 procent betrouwbaar en geeft 3 tot 4 procent vals-positieven. Een positieve uitslag kan gevolgd worden door een vruchtwaterpunctie of vlokentest. Die leiden in 0,5 procent van de gevallen tot een miskraam. In Nederland laat nu 20 tot 25 procent van de zwangeren hun ongeboren kind testen op het syndroom van Down. Dat kan stijgen door een betere diagnostische test.

Gids 'Downsyndroom'

Michel Weijerman beveelt van harte de gids 'Downsyndroom' aan, een uitgave van Stichting Artsen voor Kinderen die tot stand is gekomen met advies van Weijerman. De gids kost €17,50 en is te bestellen via www.hebikdat.nu (zie ook Verschenen, pagina 32).

