



beeld: Corbis

Steeds minder redenen voor zwangerschapsonderbreking

Downsyndroom mag er zijn

R. Borstlap, kinderarts n.p.
en adviseur bij de Stichting
Downsyndroom

Correspondentieadres:
roelborstlap@downsyndroom.nl;
c.c.: redactie@medischcontact.nl

Leven met downsyndroom is veel minder problematisch dan vroeger en meestal is er geen sprake meer van ernstig lijden. In die geest moeten artsen aanstaande ouders adviseren als de vraag van zwangerschapsonderbreking aan de orde is.

De ontwikkelingen rondom downsyndroom zitten in een spagaat. Aan de ene kant zijn er steeds betrouwbaardere methoden van prenataal onderzoek op een kind met downsyndroom. Het is mogelijk om ouders hier vroeg en volledig over te informeren en

hen aldus in staat te stellen een keus te maken voor of tegen het afbreken van de zwangerschap. Uitgangspunt en tevens morele onderbouwing van het prenataal onderzoek is dat downsyndroom wordt gezien als een ernstige, onbehandelbare aandoening en dat met de

Vrijwel alle kinderen met downsyndroom groeien nu thuis op

mogelijkheid van zwangerschapsafbreking leed kan worden voorkomen.¹ Een selectieve zwangerschapsafbreking wordt in Nederland een aanvaardbare optie geacht om ernstig lijden van kind en ouders te voorkomen.

Aan de andere kant is intussen ook de kwaliteit van bestaan van mensen met downsyndroom aanzienlijk verbeterd, vergeleken met de tijd dat de prenatale diagnostiek in de kinderschoenen stond.

Het is dan ook de vraag of downsyndroom wel zo ernstig is en zo veel leed met zich meebrengt voor de persoon zelf en de naaste familie.

Opvallend genoeg komt dit zelden of nooit aan de orde in het kader van de prenatale diagnostiek.

In rijen op bed

Natuurlijk zijn er afwijkingen die bij mensen met downsyndroom vaker voorkomen, zoals aangeboren hart- en maagdarmafwijkingen, gehoor- en visusafwijkingen, hypothyreoïdie, coeliakie, leukemie, luchtweginfecties, epilepsie, autisme, ziekte van Alzheimer.²⁻¹⁵ Onbehandeld brengen zij een aanzienlijk sterftecijfer en extra handicaps met zich mee.

In de jaren zestig van de vorige eeuw, toen de prenatale diagnostiek op downsyndroom ontstond, werd er niet systematisch gescreend op

deze afwijkingen. Ook werd nog niet de helft van de mensen met downsyndroom en een ernstige hartafwijking hieraan geopereerd en was het niet vanzelfsprekend om een darmafsluiting te opereren en het kind zodoende in leven te houden.¹⁶ De mediane sterfteleeftijd was 25 jaar.¹⁷ Door het missen van de diagnose, door onderbehandeling of zelfs afzien van behandeling, waren veel mensen met downsyndroom extra gehandicapt.

Zo'n kind met downsyndroom was in de ogen van veel toenmalige huisartsen een te zware klus voor het gezin en er werd vaak geadviseerd het kind op zeer jonge leeftijd in een instituut te plaatsen.¹⁸⁻¹⁹ Daar lagen alle kinderen met een handicap in rijen op bed. Zorg was toen: in leven houden. De attitude van en de plaats in de maatschappij was heel anders dan nu.

In navolging van de Verenigde Staten waar dit proces al eerder inzette, dringen de laatste twintig jaar ook in Nederland inzichten door die uitgaan van de vermogens van mensen met downsyndroom in plaats van de nadruk te leggen op hun belemmeringen.²⁰⁻²¹ Vrijwel alle kinderen groeien nu thuis op, er zijn Early Intervention-programma's ter beschikking gekomen, er is meer adequate medische zorg en er is een toenemende acceptatie van mensen met ontwikkelingsbelemmeringen in de samenleving.

Betere behandelingsmogelijkheden

De medische zorg is sterk verbeterd door de invoering van systematische screening op de vaker voorkomende aandoeningen.²² Actieve screening is nodig omdat de betrokken persoon niet altijd spontaan een klacht aangeeft en omdat symptomen, zoals het achterblijven van groei, ontwikkeling en sociaal functioneren, gemakkelijk aan het syndroom zelf kunnen worden toegeschreven, terwijl dat in werkelijkheid door bijvoorbeeld hypothyreoïdie, visus- en gehoorproblemen of coeliakie kan zijn veroorzaakt. Tijdig opsporen en dan ook behandelen betekent minder extra, onnodige handicaps. Daarnaast zijn de behandelingsmogelijkheden sterk verbeterd. De resultaten van operaties bij aangeboren hartafwijkingen zijn bij kinderen met downsyndroom minstens net zo goed als bij de andere kinderen, de sterfte is erg laag en de kwaliteit van leven daarna prima.²³⁻²⁵ Dat geldt ook voor aangeboren darmafsluitingen.²⁶ Gehoorstoornissen en visusproblemen, hypothyreoïdie en coeliakie worden nu tijdig opgespoord en behandeld. Het genezingspercentage van leukemie is 80 procent.¹⁰ In tegenstelling tot wat men vroeger dacht, blijken lang niet

Hoe ernstig is het downsyndroom?

Er zijn zowel objectieve als subjectieve criteria geformuleerd om de ernst van een aandoening te bepalen.¹⁴

De subjectieve factoren kunnen erg divers zijn. Alleen wie in de directe omgeving een persoon met downsyndroom kent, heeft een idee hoe dat leven eruitziet. De objectieve criteria zijn:

- de ernst van de aandoening;
- de kans dat de aandoening zich zal manifesteren;
- de leeftijd waarop de aandoening zich zal manifesteren;
- de mogelijkheden van preventie en behandeling.

Toegepast op het downsyndroom geldt voor a. dat de levensverwachting nu ongeveer 59 jaar is en dat het leven niet in belangrijke mate aan kwaliteit inboet. Een toenemend aantal vindt een zinvol bestaan en kan zich, met enige hulp, goed redden. De criteria b. en c. zijn duidelijk: de kans is 100 procent en de aandoening is vanaf de conceptie aanwezig. Dat betekent geen lijdensweg van jarenlange onzekerheid die ouders van kinderen met nog onduidelijke aandoeningen vaak wel ondervinden. Wat d. betreft is het downsyndroom zelf niet behandelbaar, maar de meeste lichamelijke problemen die er het gevolg van zijn, wel.

alle ouderen met downsyndroom de klinische verschijnselen van de ziekte van Alzheimer te ontwikkelen.¹⁵ De levensverwachting is inmiddels ongeveer 59 jaar.²⁷ Al met al een hele verbetering ten opzichte van veertig jaar geleden.

Ouderverenigingen

Artsen zijn gewend naar de medische gegevens te kijken en vooral naar wat er mis kan gaan. Dat kan ook anders. Kijkt men naar het percentage mensen met downsyndroom dat een bepaalde aandoening niet heeft, dan ontstaat er al een ander beeld (zie tabel).

Steeds meer mensen met downsyndroom vinden een zinvol bestaan en kunnen zich goed redden.

Vaststellen of de conditie downsyndroom ernstig is en leed met zich meebrengt wordt echter niet alleen bepaald door de medische conditie. Het is ook van belang te weten hoe het is om te leven (met een kind) met downsyndroom. Gebleken is dat professionals een somberder beeld over mensen met downsyndroom hebben dan ouders.²⁸ Hoewel er in de loop van de jaren wel iets is verbeterd, wordt er rond prenataal onderzoek en de geboorte van een kind met downsyndroom vaak geen of inadequate en te negatieve informatie over downsyndroom gegeven.²⁹⁻³² Het zijn dan ook ouderverenigin-



Niet-voorkomende aandoeningen bij downsyndroom

congenitale hartafwijking	40-60%	(99,2)
congenitale maagdarmafwijking	89%	(99,4)
epilepsie	92% (kinderen)	(99,9)
	54% (volw. > 50 jaar)	(99,9)
acute leukemie	98%	(99,9)
hypothyreoïdie (congenitaal)	99,5%	(99,9)
hypothyreoïdie (verworven)	98% (kinderen)	(99,9)
	63% (volwassenen)	(99,8)
autisme	93-95%	(99,3 - 99,9)
coeliakie	93-95%	(99,5)
gehoorverlies	22% (ouderen)	(80)
visus (bril)	40%	(48)
alzheimer > 60 jaar	30-74%	(89)

Percentage mensen met downsyndroom die een vaker voorkomende aandoening **niet** hebben (tussen haakjes de percentages van mensen zonder downsyndroom die de aandoening **niet** hebben).

men te maken krijgen. Bijvoorbeeld als het kind ook nog autistisch is en/of veel lichamelijke problemen heeft. Maar dit betreft een minderheid. Ouders hebben vaker last van de bejegening door anderen en de soms moeizame zoektocht naar goede hulp en scholen, dan van hun kind.

De huidige generatie volwassenen met downsyndroom is opgegroeid in een tijd waarin de medische begeleiding en behandeling minder goed waren en het niet vanzelfsprekend was dat zij werden gestimuleerd in hun ontwikkeling of onderwijs kregen. Ook is recent gebleken dat een groot aantal volwassenen met downsyndroom nu nog rondloopt met onbehandelde gehoor-, visus- en schildklierproblemen.⁴²⁻⁴⁴ Hierdoor functioneren veel volwassenen van nu op een lager niveau dan zij waarschijnlijk hadden kunnen bereiken.

De aankomende generatie volwassenen zal echter door de van jongs af aan betere begeleiding en behandeling op een hoger plan functioneren. De levensverwachting van mensen met downsyndroom is tegenwoordig ongeveer 59 jaar. Bij de meeste kinderen is er geen belangrijk verlies van kwaliteit van leven. Een toenemend aantal vindt een zinvol bestaan en kan zich, met enige hulp, goed redden.

SAMENVATTING

- Er zijn steeds betrouwbaardere methoden van prenataal onderzoek op een kind met downsyndroom.
- Aan de andere kant zijn intussen ook de ontwikkelingsmogelijkheden, de gezondheid en de levensverwachting van mensen met downsyndroom aanzienlijk verbeterd.
- Een feitelijke basis om een zwangerschapsafbreking op grond van downsyndroom moreel te rechtvaardigen ontbreekt veelal.

gen die een grote rol hebben gespeeld en nog spelen in de verbetering van de zorg. Door het vanaf de geboorte systematisch stimuleren van de ontwikkeling en door goed onderwijs ligt het ontwikkelingsniveau gemiddeld een stuk hoger dan vroeger en kan het merendeel van de kinderen bijvoorbeeld leren lezen.³³⁻³⁵

Regulier onderwijs geeft de beste resultaten. Ook in Nederland, waar ongeveer een kwart van de kinderen met downsyndroom alle klassen van een reguliere basisschool doorloopt.³⁶ De meesten gaan daarna naar het speciaal voortgezet onderwijs. Een aantal volgt een eenvoudige vakopleiding.

Gezinsleed valt mee

Met het gezinsleed valt het meestal mee. Er worden over het algemeen geen grote verschillen gevonden tussen de ervaren belasting van gezinnen met een kind met downsyndroom en doorsnee gezinnen. Men moet meer inspanningen verrichten en er zijn meer zorgen, maar het gezin raakt niet ontwricht.³⁷⁻³⁹ Er worden ook positieve effecten gemeld, die de negatieve effecten overstijgen. Bij broers en zussen worden geen nadelige gevolgen gevonden.⁴⁰ Natuurlijk zijn er ook gezinnen die wel met veel proble-

Geconcludeerd kan worden dat het downsyndroom in het algemeen geen ernstige, onbehandelbare aandoening meer is, die gepaard gaat met beduidend leed. De fundamentele waarop prenataal onderzoek op downsyndroom jarenlang algemeen geaccepteerd en ingeburgerd was, zijn voor een groot deel geen realiteit meer.

Zou men op basis van deze actuele kennis nog durven zeggen dat een zwangerschapsafbreking wegens downsyndroom moreel gerechtvaardigd is? Het is de verantwoordelijkheid van betrokken artsen om een volledig en actueel beeld te kunnen geven van downsyndroom, want zij zijn in eerste instantie degenen die ouders en overheid van advies moeten dienen. 



De literatuurlijst en meer artikelen over dit onderwerp vindt u bij dit artikel op www.medischcontact.nl.

Literatuur:

1. Gezondheidsraad. Prenatale screening. Downsyndroom, neuralebuis-defecten, routine-echoscopie. 2001; hfdst 6.
2. Freeman S.B., L.F. Taft, K.J. Dooley, K. Allran, S.L. Sherman, T.J. Has-sold, M.J. Khoury & D.M. Saker). Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 1998; 80 (3), 213-7.
3. Weijerman M.E, van Furth M, Vonk Noordegraaf A, et al. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: a national study. *J Pediatr* 2008; 152 (1): 15-9.
4. Torfs CP, Christianson RE Anomalies in Down Syndrome Individuals in a Large Population-Based Registry. *American Journal of Medical Genetics* 1998; 77: 431-38
5. Trotsenburg A.S.P, van Early development and the thyroid hormone state in Down syndrome. 2006. Thesis, University of Amsterdam, the Netherlands.
6. Prasher V, Gomez G. Natural history of thyroid function in adults with Down syndrome-10-year follow-up study. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51 (Pt4): 312-7.
7. Shott S.R. Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations. *American Journal of Medical Genetics, Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 2006; 142C, 131-40.
8. Roizen N.J., M.B. Mets & T.A. Blondis Ophthalmic disorders in children with Down Syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1994; 36 (7), 594-600.
9. Allen M.I, van, J. Fung & S.B. Jurenka Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 1999; 89,100-10.
10. Hasle H., Pattern of malignant disorders in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Oncology*. 2001; 2: 429-36.
11. Wouters J, Weijerman M. E., Furth van A. M., et al. Prospective Human Leukocyte Antigen, Endomysium Immunoglobulin A antibodies, and Transglutaminases antibodies Testing for Celiac Disease in Children with Down Syndrome. *The Journal of Pediatrics*. 2009; 154 (2), 239-242.
12. McVicker RW, Shanks OE, McClelland RJ. Prevalence and associated features of epilepsy in adults with Down's syndrome. *British Journal Psychiatry*. 1994; 164 (4): 528-32
13. Goldberg-Stern H. Seizures frequency and characteristics in children with Down Syndrome. *Brain & development*. 2001; 23 (6): 375-8.
14. Capone, G.T., G. Parag, W. Ares & E. Lannigan Neurobehavioral Disorders in Children, Adolescents, and Young Adults With Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C (seminars in Medical Genetics)*. 2006; 142C, 158-172.
15. Coppus A, H. Evenhuis, G. Verberne, F. Visser, P van Gool, P Eike-lenboom & C. Van Duijn Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 2006; 50 (10), 768-77.
16. Molenaar J.C., Gill K., Dupuis H.M., Geneeskunde, dienaars der barmhartigheid. NTVG 1988; 132; 42: 1913-7.
17. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population based study. *Lancet* 2002; 359: 1019-25.
18. Hennekam R.C.M., Houding en kennis ten aanzien van mensen met het syndroom van Down. Een overzicht. *Medisch Contact* 1991; 46 (19): 600-1.
19. Zijderveld van B. De zorg voor verstandelijk gehandicapten in historisch perspectief. In *Zorg voor Verstandelijk Gehandicapten*. Red. G.H. van Gemert, R.B. Minderaa. 1993. Van Gorcum, Assen.
20. Cooley W.C., Graham J.M. Common Syndromes and Management Issues for Primary Care Physicians. *Down Syndrome – An Update and Review for the Primary Pediatrician*. *Clinical Pediatrics*. 1991; 30; 4: 233-53.
21. Baum R.A., Nash P.L., Foster J.E.A. et al. Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care*. 2008; 38: 241-61.
22. Wouwe van JP, Siderius EJ, Borstlap R, et al. Optimale zorg voor kinderen met het Downsyndroom en voor hun ouders. NTVG, 2001; 145 (34): 1617-21.
23. Frid C., Björkhem G., Jonzon A, et al. Long-term survival in children with Atrioventricular septal defect and comon atrioventricular valvar orifice in Sweden. *Cardiol Young*. 2004; 14 (1): 24-31.
24. Kortenhorst, M.S.Q, M.G. Hazekamp, L. Rammeloo, et al. Compleet atrioventriculair septumdefect bij kinderen met het Syndroom van Down: goede resultaten van chirurgische correctie op steeds jongere leeftijd. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 2005; 149 (11); 589-93
25. Saffirio C., Marino B, Formigari R., Better surgical prognosis for patients with Down Syndrome. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2008; 135 (1): 230
26. Estourgie S.H., Zee D.C. van der, Bax N.M.A., Welke factoren beïnvloeden de prognose van kinderen met duodenumatriesie? *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*. 2000; 68: 202-4.
27. Glasson EJ, Sullivan SG, Hussain R, et al. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clinical Genetics* 2002; 62: 390-3.
28. Cooley W.C., Graham E.S., Moeschler J.B., et al. Reactions of mothers and health Professionals to a film about Down syndrome. *Am J Dis Child* 1990; 144 (10): 1112-6.
29. Kleij, J.E., van der, Hoekman J., Retèl E., et al. Uw kindje heeft Down's Syndroom. 1994. Rapport Wetenschapswinkel Leiden.
30. Hollander C.M. Down's syndroom in de spreekkamer. Een onderzoek naar de voorlichting aan kinderartsen. 1996. Rapport Wetenschapswinkel Leiden.
31. Skotko B. S. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 2005;115;64-77.
32. Down's Syndrome Association. Pregnancy and Birth. Experiences of parents who have a child with Down's syndrome. 2006. te downloaden: <http://www.downs-syndrome.org.uk/component/content/article/90-reports/502-pregnancy-and-birth.html>
33. Buckley S.J., Bird G., Sacks B., et al. The achievements of teenagers with Downsyndrome. *Down Syndrome News and Update* 2002;2(3):90-6
34. Buckley S.J., Bird G., Sacks B. Evidence that we can change the profile from a study of inclusive education. *Down Syndrome Research and Practise*. 2006; 9 (3): 51-3
35. Buckley S., Bird G., Sacks B., et al. A comparison of mainstream and special school education for teenagers with Down syndrome: Implications for parents and teachers. *Down Syndrome Research and Practice* 2006; 9 (3): 54-67.
36. Graaf de G. Onderwijs aan leerlingen met Downs syndroom. Deel1: kind-, school- en ouderkenmerken. Update(bijlage van Down+Up voor professionals) Down+Up 2007;79:46-58. Deel 2: het effect van school-plaatsing op de ontwikkeling. Update Down+Up 2007; 80: 37-54.
37. Veek van der S. Having a child with Down Syndrome; a stress-coping model. Graduating paper. 2005.Department of Clinical and Health Psychology, Leiden University.
38. Hodapp R.M. Families of Persons with Down Syndrome: New Perspectives, Findings, and Research and Service Needs. *Mental Retardation And Developmental Disabilities Research Reviews*. 2007; 13 (3), 279-87.
39. Cuskelly M., Hauser-Cram P, Riper van M. Families of children with Down. *Down Syndrome Research and Practice: Advance Online Publication*. 2008: <http://www.down-syndrome.org/reviews/2079/>
40. Skotko B.G., Levine S.P What the other children are thinking: brothers and sisters of persons with Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part C (Seminars in Medical Genetics)* 2006; 142C; 180-6.
41. Cobben JM, Bröcker-Vriends AHJT, Leschot NJ. Prenatale diagnostiek naar de erfelijke aanleg mamma-/ovariumcarcinoom – een stand-puntbepaling. NTVG, 2002; 146 (31): 1461-5.
42. Coppus A, Janssen PGJ. Jaarverslag 2007. Downs syndroom Team 18+. Te verkrijgen via pjanssen@elkerliek.nl
43. Isterdael van CED, Stilma JS, Bezemer PD, et al. Determinanten van het al dan niet behandelen van refractieafwijkingen en cataract bij mensen met een verstandelijke beperking. NTVG 2008; 152 (18): 1048-51.
44. Evenhuis HM, Sjoukes L. Tekortschieten van de behandeling van slechtziendheid bij mensen met verstandelijke beperkingen – wie is verantwoordelijk? NTVG 2008; 152 (18): 1034-36.