



Vak

3.A.2

Samenvatting

Vaardigheidsonderwijs en Zelfstudieopdrachten
week 10

Vaardigheidsonderwijs

VO 1: Groeistoornissen

Demografie

Redenen voor een positieve 'groeishift':

- De voeding is verbeterd
- Preventieve gezondheidszorg is verbeterd
- Verhoogde mobiliteit

Redenen voor een negatieve seculaire 'groeishift', tot halverwege 20^e eeuw:

- Socio-economische status
- Voeding
- Verstedelijking

Target height

Op basis van de lengte van vader en moeder kun je de lengte dat het kind zou moeten bereiken berekenen. Wel dragen er hier veel factoren aan bij, waardoor het dus een grove berekening is. Je moet rekening houden met een range van 9 cm.

Bij een jongen: midparental height +2

Bij een meisje: midparental height -1

Er zit gemiddeld 13 cm verschil tussen een jongen en een meisje.

Sitting height

De zithoogte is de lengte van billen, romp en hoofd, en wordt met name bepaald door de romp. De ratio zithoogte/totale lengte heeft een bepaald verloop door de jaren heen. Jonge kinderen hebben relatief lange benen, pubers juist een lange romp. Volwassenen hebben een ratio van 1. Bij syndromen zijn er afwijkingen:

- Klinefelter: relatief lange enen, dus de ratio is verlaagd
- GH deficiëntie: geproportioneerd klein dus ratio normaal.
- Achondroplasie: korte benen, dus ratio verhoogd.
- Marfan: lange extremiteiten, dus ratio verlaagd
- Hypochondroplasie: resistentie tegen GH, heeft ook geen zin dit te geven. Ratio is verhoogd.

Winst door GH behandeling: 10 cm.

Botleeftijd

Bij kinderen loopt de phalangeale botleeftijd vooruit op de carpale botleeftijd.

Botmaturatie is vertraagd bij:

- GH deficiëntie: groeivertraging, achterliggende botleeftijd
- Hypothyreoïdie: groeivertraging, achterliggende botleeftijd
- Panhypopituitarisme
- Hypercortisolisme: corticosteroïden hebben perifeer een remmend effect op kraakbeenrijping.

Botmaturatie is versneld bij:

- Hyperthyreoïdie. (neonatale thyreotoxicose: moeder heeft stimulerende antistoffen tegen TSH receptor, daar keer slok voor gehad. Die antistoffen zijn er nog, gaan via placenta naar het kind, ontwikkeling van schedelnaden verloopt dan te snel.)
- Pubertas precox
- Sotos syndroom
- Niet bij hypocortisolisme.

Behandeling bij ziektes resulterend in catch up groei:

- Coeliakie: eerst komt gewicht erbij, vervolgens de lengte
- Verworven hypothyreoïdie: groei buigt eerst af, vervolgens een inhaalslag

Bij pubertas precox is juist sprake van catch down groei. Pubertas precox behandel je door parenterale toediening van GnRH analogen. Achondroplasie kan niet behandeld worden.

Puberteit

Het eerste teken van puberteit is bij jongens een toename van testisvolume. Bij meisjes is het eerste teken borstgroei. Borstontwikkeling is het gevolg van activatie van de hypothalamo-hypofyse-geonadale as. Schaamhaar ontwikkeling wordt gestimuleerd door DHEAS uit de bijnier, dus via de hypothalamus-hypofyse-androgeen as.

Als je AGS behandeld, kun je als resultaat inschatting van de behandeling vragen of de patiënte regelmatige menses heeft. De hoeveelheid eisprongen bij AGS is verminderd. Daarom is het ook moeilijk zwanger worden. Je moet dan zorgen dat bijnier niet teveel androgenen heeft. Soms halen ze de bijnier er wel uit, dan creëer je een Adisson.

Hypergonadotrofisme (verhoogd LH/FSH) komt voor bij:

- Klinefelter syndroom: er is een Y-chromosoom aanwezig, wat zorgt voor testes, maar de gonaden zijn dysgenetisch → onderontwikkelde sertoli cellen → inhibineB is verlaagd → FSH is verhoogd.
- Turner syndroom: onderontwikkelde gonaden
- Androgeen ongevoeligheids syndroom

Zonder karyotypering maar met laboratorium onderzoek kun je de diagnose Turner syndroom waarschijnlijk maken: je kunt namelijk LH/FSH bepalen. Let hierbij wel op de leeftijd waarbij je dit doet. Doe je het bij een kind van 7 jaar dan zal het LH/FSH laag zijn, doe je het bij iemand op 14 jaar moet het al wel wat hoger zijn.

Indien er sprake is van spontane puberteit tijdens GH behandeling, dan stopt de groei. Je kunt de puberteit dan uitstellen door GnRH analogen te geven.

Aandoeningen:

- **Noonan syndroom**
 - Brede nekspier, borstvorming, SGA, menstruatie
 - Autosomaal dominant
 - Bloedstollingsproblemen
 - Hartafwijkingen: rechtszijdig zoals pulmonaalstenose (itt Turner)
 - Mentale retardatie
 - Ook wel mild Turner genoemd
- **Marfan Syndroom**
 - Klep insufficiëntie → souffles
 - Hoog risico op aneurysma
 - Autosomaal dominant
 - Lens afwijkingen
 - Arachnodactylie: lange vingers
 - Thoracale malformatie
 - Platvoeten
 - Vaak een gewricht uit de kom
 - Lange extremiteiten.
 - Moet je verwijzen naar cardioloog (aneurysma aortae), oogarts (loslaten netvlies / lensluxatie), orthopedie
- **Silver Russell syndroom**
 - Ernstig dysmatuur (SGA, daarom behandeling met GH)
 - Hersenontwikkeling is gespaard: groot hoofd → driehoekig gelaat

- Dwarfisme
- Clinodactylie
- **Prader Willi syndroom**
 - Stoornis op hypothalaam niveau
 - Hypotonie
 - Voedingsproblematiek
 - Hypofagie
 - Gedragsproblemen
 - Slaap-waak stoornissen
 - ACTH deficiëntie
 - Hypogonadotroop
 - Apneu
- **Laron syndroom**
 - GH resistentie door receptor afwijkingen
 - Aangezicht onderontwikkeld
 - Groot hoofd
 - Laag IGF, hoog GH
- **Sotos syndroom**
 - Lange kinderen, slungelig
 - Hypotoon
 - Groot, eivormig hoofd met spitse kin
 - Psychomotore achterstaand
 - Autosomale aandoening.
- **Kallman syndroom**
 - Puberteits ontwikkeling blijft uit.
 - Meerdere behandelingsmogelijkheden
 - Subcutane pulsatiele toediening van GnRH
 - Parenterale toediening van HMG (FSH) en HCG (LH)
 - Parenterale of orale toediening van testosteron (maar dan groeit testis niet)
- **Mc Cune Albright syndroom**
 - Cafe-au-lait vlekken: grote plakaten, onregelmatig geïndenteerd → coast of main
- **Recklinghausen**
 - Cafe-au-lait vlekken: nette afgrenzing: coast of california.
- **Centrale pubertas precox**
 - Behandeling: parenterale toediening van GnRH analogen → eerst stijging van LH/FSH, maar de hypofyse wil pulsatiele stimulatie en dat is dit niet, daarom stopt hij ermee.
 - Oorzaak
 - Idiopatisch
 - Chiasma glioma: geven prikkeling
 - Hamartoma 3^e ventrikel: minitumor geassocieerd met hele vroege puberteit. Hamartomen kunnen GnRH maken.
 - HCG producerende germ cell tumor.
- **Coeliakie**
 - Bij verdenking: vraag naar ontlastingspatroon en buikpijn na het eten.
- **Leri-Weills**
 - SOX mutatie
 - Afwijkende pols
 - Gebogen radius
- **Turner syndroom**
 - Hogere kans op otitiden
 - Verhoogde kans op maligne ontaarding wanneer Y chromosoom aanwezig is

- Verhoogde kans op coeliakie
- Verhoogde kans op auto-immuniteit

VO 2: Normale psychomotore ontwikkeling in het eerste levensjaar

De ontwikkeling van houding en beweging wordt vaak beschreven in termen van motorisch gedrag. Motorische gedragingen bij een bepaalde leeftijd noemen we mijlpalen. Mijlpalen zeggen iets over de kwantiteit, maar niets over de kwaliteit; de wijze van uitvoeren. De kwaliteit bepaalt of het motorische gedrag op een zekere leeftijd normaal is en niet de mijlpaal als zodanig. Naast de kwantiteit van het bewegen (motometrie) is het dus van belang een goed beeld te hebben van de kwaliteit van het bewegen (motoscopie). De kwaliteit valt op te delen in complexiteit van bewegen, de variatie van bewegen en de vloeiendheid van bewegen.

Buikligging 0-3 maanden

Het kind ligt in een fysiologische flexie met het zwaartepunt naar craniaal. Dit zwaartepunt gaat naar caudaal in de loop van de ontwikkeling. Het oprichten is nog lastig, want het hoofd is zwaar in verhouding tot de rest van het kind. Als het kind het hoofd op gaat richten gaat het zwaartepunt al wat naar caudaal. Het kind heeft al iets een onderarmsteun wat toe zal gaan nemen. Let ook op de heffing van het hoofd. Bij 90 graden geheven hoofd kijkt het kind horizontaal.

Als het kind op de neus gelegd wordt zal het zijn hoofd naar de zijkant verplaatsen, dit wordt wel de vluchtreactie genoemd.

De buikligging is erg belangrijk voor de spierontwikkeling, zodat het kind later kan zitten en lopen.

Rugligging 0-3 maanden

In deze periode is er rotatie van het hoofd: het hoofd ligt niet in de middenlijn. Vaak is er asymmetrie van de armen. Er is nog sprake van de asymmetrische tonische nek reflex (ATNR), hierbij is 1 arm gestrekt en 1 arm gebogen, het hoofd is gedraaid naar de gestrekte kant. Het kind houdt de armen en benen gebogen, dicht bij het lichaam. Bij het naderen van de 3 maanden wordt het hoofd met controle in de middenlijn gehouden in is er volledige rotatie. Er is dan arm-hand, hand-oog en hand-mond contact. Rond de drie maanden moet je symmetrie zien in de rugligging.

Zit 0-3 maanden

Het kind kan nog niet zitten, wel kan het kortdurend het hoofd oprichten. Rond 3 maanden kan het zelfs het hoofd aardig in balans houden. Als je het kind neerzet dan klapt het dubbel. Je let op als je het kind tot zit brengt, na hoeveel graden het kind zijn hoofd mee neemt.

Stand 0-3 maanden

Wanneer je het kind in stand vasthoudt, zal het intermitterend gewrichtdragen vertonen: de loopreflex. Houd je de voeten achter de tafel dan treedt er opstapreflex op. Als het goed is, is er geen slipping through. Slipping through is er wanneer het kind weg zakt tussen de armen, het kind is dan erg slap. Dit komt voor bij het syndroom van Down. Je test de slipping through in de axillairhang, wat betekent dat de voeten van het kind los van de grond zijn.

Handfunctie 0-3 maanden

Bij de pasgeborene is de grijpreflex positief: duwt met duim in de handpalm. In rugligging

houdt het kind de handen overwegend in een vuist. In de eerste 3 maanden moeten de handjes zich spontaan gaan openen. Met 3 maanden heeft het kind de handen midden voor.

In de eerste 3 maanden is de motoriek even stil als het kind zich concentreert op een speeltje.

Buikligging 3-6 maanden

Het kind gaat steun nemen op de armen, maar nog wel voor de schouders. Ook heeft het meer evenwicht. Het kijkt goed vooruit. Sommige kinderen gaan al naar de kruiphouding.

Rugligging 3-6 maanden

Er is hand-knie contact: de benen zijn opgeheven. Ook is er hand-voet contact. De voet komt zelfs wel eens in de mond. Dit wijst op extensie ontwikkeling. Er is gewichtsverplaatsing van caudaal naar craniaal, dit is al grotendeels gedaan. Het kind gaat op gegeven moment omrollen tot zijligging, dus gewichtsverplaatsing.

Zit 3-6 maanden

Steun name op de armen en blijft zo een paar tellen zitten. Kijkt rond.

Stand 3-6 maanden

Het hoofd is in lijn met de romp, zover is er al extensieontwikkeling. Dit is geoefend in buikligging. Heeft steun op de voeten.

Handfunctie 3-6 maanden

Er is hand-hand coördinatie. Het kind pakt voorwerp van de ene in de andere hand. Er is nog geen bewust loslaten. Er is sprake van een ulnaire palmairgreep.

Buikligging 6-9 maanden

Vanuit de buikligging komt het kind tot:

Pivoteren: om de eigen as draaien

Tijgeren: vaak over 1 arm, benen hoeven niet mee te helpen.

Handen-knieën stand: stabiliteit om het bekken omhoog te krijgen. De armen zijn vaak nog voor de schouders. De knieën schuiven ook steeds meer onder de buik.

Vliegeren/zwemmen: alleen contact met buik.

Rugligging 6-9 maanden

De rugligging is niet meer populair, het kind draait zich al snel om van rug naar buik. Er is lateraal heffen van het hoofd.

Zit 6-9 maanden

Het kind zit zelfstandig, in gevarieerde zithoudingen. Variatie is een stukje rotatie, dat is een stap verder. Het zwaartepunt moet dan verplaatst worden. Eerst zit het kind met gebogen benen, deze strekken steeds meer. Je moet het kind niet dwingen te zitten. Het ontwikkelt de spieren voor zitten in buikligging.

Stand 6-9 maanden

Er is steun op de voeten, en dat ook in variatie: tenenstand en plantigraad belasten. Het lichaam is in 1 lijn.

Handfunctie 6-9 maanden

Het kind grijpt met de vingertoppen van beide handen. Er is een palmairgreep die overgaat in een radiale palmairgreep. Deze ontwikkelt weer door naar de schaargreep. Er is oppositie van de duim en een toenemend bewust loslaten.

9-12 maanden

Het kind gaat lateraal kruipen: de linker knie en rechter arm tegelijk.

Het kind gaat staan via de schuttershouding: eerst de ene en dan het andere been.

Gecontroleerd van stand naar zit gaat ook vaak via de schuttershouding. Dit is nog lastiger voor het kind dan gaan staan. Op een gegeven moment gaat het kind los staan en dan komt het vroege lopen. Bij het lopen is er evenwicht nodig. Er kan sprake zijn van een high guard position of van een middle guard position.

Het kind ontwikkelt een inferieure pincetgreep: de duim en twee vingers. Het slaat met blokjes tegen elkaar, ook pakt het in 1 hand wel eens 2 blokjes. Het kind heeft controle over het loslaten.

Normale motorische ontwikkeling (bijlage van het vo)

Buikligging

De buikligging is van belang voor het ontwikkelen van spierkracht van de dorsale musculatuur, evenwichtsreacties om alle bewegingsassen, gewichtsverplaatsingen, rotaties en extensie.

0-6 weken

- Asymmetrische houding
- Fysiologische flexiehouding
 - De pasgeborene buigt beide armen naast het lichaam, vuisten zijn gesloten, en de benen zijn volledig gebogen.
- Nog geen willekeurige bewegingen
- Geen mogelijkheid om actief te steunen. Het steunpunt ligt op de onderarmen, handen, wang en borst.
- Aan het einde van de eerste maand worden de benen afwisselend gebogen en gestrekt; **de primitieve kruipbewegingen**.

6-12 weken

- Kortdurend op de onderarmen steunen terwijl het hoofd wordt opgetild
- De flexie van de benen neemt af.
- Het kind krijgt beheersing over het volgende: lachen, fixeren/volgen en er is een begin van de hoofdstabiliteit.

Derde maand

- Oprichten op de ellebogen
- De ellebogen zijn voor de schouders en nog buiten de romp. De onderarmsteun vormt zo een brede basis (symmetrische elleboogsteun)
- Het hoofd kan worden opgetild van de onderlaag in het verlengde van de wervelkolom.

Vierde maand

- De ellebogen staan voor de schouderlijn, het lichaamsswaartepunt ligt bij de buik en de benen worden gestrekt (kan nu spelen)
- Mogelijkheid om één arm van de onderlaag los te laten om een speeltje te grijpen

- Als extra steunpunt kan het been, aan de zijde van de grijpende arm, gebogen worden, zodat een stevige driehoek ontstaat
- Voor het eerst een lichte rotatie in de thoracale wervelkolom en een zijwaartse verplaatsing van het steunpunt.

Vijfde maand

- Beide armen uitstrekken en zo op de open handen steunen
- Droog "zwemmen".
- Draait van rug op zijde

Zesde maand

- Meer extenderen (abductie/extensie)
- Kan zich volledig op de armen opdrukken en steunt alleen op bekken
- Rolt van rug op buik

7-8^e maand

- Kan zich opdrukken tot het alleen op handen en knieën staat. Kruipen kan echter nog niet.
- D.m.v. buikpivotaties verkrijgt 't kind zijwaartse evenwichtsreacties. Tijdens pivoteren treedt er verlenging en verkorting van de romp op.

9-10^e maand

- Beheerst nu de gewichtsverplaatsing naar achter en opzij. Gaat nu tijgeren.
- Tevens schommelt het kind in kruiphouding van voor naar achteren. Het naar achteren schommelen gebeurt meestal intensiever en heftiger dan naar voren, zodat het kind naar achteren schuift. Wanneer de schommelfase (vooral naar achteren) wordt beheerst en de steunfunctie van de armen goed is ontwikkeld, komt het kind vanuit kruiphouding of zijzit tot zit.

Elfde maand

- Uit het schommelen in kruiphouding ontwikkelt het kind het kruipen. De buikligging wordt niet meer als houding, maar als doorgangshouding aangenomen.

Rugligging

Eerste maand

- Gebogen, instabiele houding overheerst
- Romp volgt draaiing hoofd
- Handen gesloten met de duimen uit de vuist

Tweede maand

- Kind begint omgeving waar te nemen
- Monorol reflex alleen nog door beweging van het hoofd uitgelokt
- De handen zijn overwegend losjes gesloten.
- De gehele hand of de duim wordt in de mond gestopt.

Derde maand

- De handen komen in het zicht van de baby. Het kind brengt ze naar de middellijn, kijkt er naar en laat ze met elkaar spelen.
- Het evenwicht is stabiel.
- Kind kan nog geen speelgoed vasthouden

Einde vijfde maand

- De rugligging lijkt steeds meer op een liggende zithouding.
- De benen worden dan ook meer dan 90° geflecteerd. Zo worden de benen en voeten ontdekt als nieuw speelgoed.
- De cervicale wervelkolom ligt bijna plat op de onderlaag door een hoogcervicale flexie. De rug- en buikmusculatuur zorgen voor het evenwicht.
- Het kind pakt dingen over van de ene naar de andere hand.
- Bewegingen verlopen steeds meer gecoördineerd

Einde zesde maand

- De benen worden zo hoog geheven dat het bekken van de onderlaag geheven wordt.
- De buikmusculatuur wordt zo steeds sterker.
- De oprichtreactie hoofd-op-romp is aanwezig.
- Het kind grijpt naar voorwerpen buiten zijn reikwijdte. Hij kan met beide handen gelijktijdig een voorwerp opnemen.

Einde zevende maand

- Draait door naar buik
- Geen dominerende strek- en buigpatronen meer aanwezig.

Negende maand

- Vanuit rug- of buikligging ontdekt het kind nu ook de zijzit of diva-houding.
- Via het opdrukken kan het kind nu tot zit komen.

Negen maanden lang is het kind bezig geweest om zich liggend te ontwikkelen. Hij is nu sterk genoeg zich meer te verticaliseren. Het kind trekt zich vanuit kruiphouding aan één of twee armen omhoog en ontdekt de knieënstand. Vanuit deze houding duurt het nog even om een voet neer te zetten en zo via schuttershouding zich tot staan op te trekken. Zodra het eerste zekerder wordt, begint het zijwaartse lopen. Na een aantal weken is het kind in staat zich vrij te bewegen. De spreiding van de leeftijd waarop kinderen zelfstandig lopen is erg groot.

Gesell

De psychomotore ontwikkeling van een kind vertoont verschillende aspecten. Gesell deelde deze facetten in een schema van vijf punten in en hiermee het niveau van de ontwikkeling van een jong kind snel kan worden vastgesteld:

1. grove motoriek (balans, omrollen, zitten, kruipen, staan, lopen)
2. fijne motoriek (hand- en vingermotoriek, oog-hand coördinatie)
3. adaptatie en vaardigheden (gebruik van motoriek in het dagelijkse leven)
4. communicatie (alle vormen van contact met de medemensen)
5. persoonlijkheid en sociaal gedrag (ontwikkeling van gedrag, karakter, intermenselijke relaties, opname van het cultuurpatroon).

Het 'van Wiechenschema'

Op dit schema is de Nederlandse test gebaseerd waarmee op consultatiebureaus en poliklinieken meestal het ontwikkelingsniveau van het kind wordt gescreend: het Van Wiechenschema. Het schema geeft van de verschillende items steeds de leeftijd waarop 90% van de kinderen de betreffende mijlpaal heeft bereikt. Bij observatie van de zuigeling is het ook erg belangrijk om op de symmetrie in de motorische ontwikkeling te letten. De motorische ontwikkeling van een gezonde pasgeborene verloopt namelijk geheel symmetrisch. Een asymmetrische ontwikkeling is dus pathologisch tot het tegendeel

bewezen is.

Neurologisch onderzoek

Bij het neurologisch onderzoek wordt getracht om zo goed mogelijk informatie te verkrijgen over de vijf hoofdpijlers van het neurologische onderzoek:

- Hersenzenuwen
- Motoriek
- Coördinatie
- Reflexen
- Sensibiliteit

Samengevat bestaat het kinderneurologisch onderzoek uit:

- Observatie van de houding in rust, van de spontane en uitgelokte bewegelijkheid, van spel en interactie met de omgeving, en van de reeds verworven ontwikkelingsmijlpalen;
- Uit het opwekken van een aantal primitieve reflexen
- Het testen van oprichtfuncties (optrekken aan de armen, hoofdbalans, zitbalans, parachute-reactie, steun- en opstapreacties etc.)
- Onderzoek van manuele functies (grijpen, manipuleren, loslaten)
- Testen van zintuiglijke functies (visus, gehoor, tast)
- Nagaan van de voortbewegingsmogelijkheden.

Vroegkinderlijke reflexen

Kenmerk van deze reflexen is dat zij gedurende een bepaalde periode van de neonatale ontwikkeling aanwezig zijn en dan weer verdwijnen, om daardoor de voortgang van de ontwikkeling mogelijk te maken.

De vroegkinderlijke reflexen zijn:

- de moro-reflex
 - deze reflex kan opgewekt worden door het hoofd van de zuigeling plotseling enkele cm te laten zakken, terwijl het kind in rugligging op de handen gedragen wordt. Er ontstaat dan een soort schrikreactie die bestaat uit het spreiden en strekken van de armen. Bij 1 maand kan deze reactie al worden opgewekt door licht of geluidsprikkels.
 - verdwijnt bij 4-6 maanden
- De asymmetrische tonische nekreflex
 - De ANTR-houding (asymmetrische tonische nekreflex) is een houding waarbij als het gezicht zich naar een hand richt, de arm en het been aan die kant zich strekken en zich buigen aan de andere kant. Deze houding is, zij het niet constant aanwezig, tot 3 maanden fysiologisch, waarbij de ATNR naar rechts het meest gezien wordt.
 - Verdwijnt bij 4-6 maanden
- De grijpreflex
 - deze is op te wekken door de pink in de handjes van het kind te duwen, waarop de handjes stevig gesloten worden.
 - Verdwijnt bij 4-6 maanden
- Optrekken aan de handen

- wanneer de pasgeborene aan de handen wordt opgetrokken buigt het kind de armen. Er is hierbij sprake van een zekere mate van actief optrekken
- De 'rooting'-reflex en de zuigreflex
 - wanneer de wang van de pasgeborene wordt aangeraakt met een vinger zal het kind het hoofd naar de vinger toedraaien, de mond openen en de lippen om de vinger sluiten om er vervolgens aan te gaan zuigen.
 - Verdwijnt bij 4-6 maanden
- Tactiele opzetreflex en loopreflex
 - wanneer men een kind vasthoudt in verticale positie en de voetruigen tegen een tafelrand strijkt, zullen de beentjes opgetrokken en op de tafel gezet worden.
 - Verdwijnt bij 4-6 maanden

Zelfstudieopdrachten

ZO1: Screening bij psychomotore ontwikkelingsachterstand

Psychomotore ontwikkelingsachterstand komt bij **1-3%** van de algemene bevolking voor. Vaak is er sprake van veel bijkomende morbiditeit. De zorg rondom een kind met een ontwikkelingsachterstand heeft een grote impact op de familie en de maatschappij. Bij **>50%** van de gevallen blijft de **oorzaak** van de ontwikkelingsachterstand **onbekend**.

Belangrijke oorzaken van ontwikkelingsachterstand:

- perinatale asfyxie
- erfelijke en aangeboren afwijkingen (stofwisselingsziekten, syndromen) → consequenties voor familieleden

Hielprik:

- in 1^e week bij elke pasgeborene in NL
- o.a. screening op:
 - CHT = congenitale hypothyreoïdie
 - PKU = phenylketonurie
 - AGS = adrenogenitaal syndroom
 - Deze 3 aandoeningen zijn goed behandelbaar als ze tijdig genoeg herkend en behandeld worden

Diagnostisch proces:

- Anamnese en familiegeschiedenis
- lichamelijk onderzoek
- laboratorium, elektrofysiologisch en beeldvormend onderzoek

Anamnese:

- zwangerschapsanamnese:
 - heel belangrijk, omdat het kan helpen met de differentiatie tussen niet-erfelijke oorzaken (bijv. intra-uteriene infectie) en erfelijke oorzaken (bijv. polyhydramnion, verdikte nekplou, afwijkingen bij de SEO)
- familiegeschiedenis
- wanneer zijn de klachten ontstaan?

- Regressie?
- Bijkomende problemen, bijv. epilepsie, motorische stoornissen, zintuiglijke stoornissen?
- Hoe heeft het kind zijn ontwikkelingsmijlpalen doorlopen?

Lichamelijk onderzoek:

- hoofdomvang: normaal, groot, klein, verandering in de tijd
- ogen: afwijkende bewegingen, fundus onderzoek
- gelaat: dysmorfe kenmerken, spierzwakte
- haar: kleur en textuur
- huid: pigmentatie, te veel of te weinig, overal of plaatselijk
- ledematen: hypotonie of hypertonie, dystonie, ataxie, bewegelijkheid van de gewrichten
- hart en longen: souffles etc
- abdomen: hepatosplenomegalie, nefromegalie
- genitaal: hypogonadisme, vergrote testis, puberteitsstadia

Soms is **onderzoek van de ouders** nuttig ter diagnostiek:

- Stofwisselingsonderzoek bij de moeder bij maternale PKU/hyperfenylalaninemie
- DNA onderzoek van de ouders is zelden nodig, echter meestal wel bij voorbereiding van prenatale diagnostiek
- Neurologisch onderzoek bij de ouders bij dominante aandoeningen waarbij het onderzoek van het kind soms onduidelijke resultaten geeft (bijv. EMG bij myotone dystrofie) of bij verdenking neurocutane syndromen met milde/variabele expressie bij kinderen

Behandelbare oorzaken van psychomotore ontwikkelingsachterstand:

- stofwisselingsziektes zoals PKU
- galactosemie
- hypothyreoïdie
- sommige vetzuuroxidatie stoornissen (MCAD)

Erfelijke oorzaken die beter herkend worden op oudere leeftijd (“**changing phenotype**”):

- Prader Willi syndroom
- Rett syndroom
- Angelman syndroom

Ziektes waarbij een **hersenscan (CT, MRI met of zonder MRS)** helpt om de oorzaak van de achterstand op te sporen:

- perinatale asfyxie → PVL = periventriculaire leukomalacie
- ontwikkelingsstoornissen:
 - o holoprosencefalie
 - o migratie stoornissen van de hersenschors
- MRS bij sommige stofwisselingsziektes:
 - o Syndroom van Canavan
 - o Creatine transport defect

Het herhalen van screenend onderzoek naar de oorzaak van de achterstand kan zinvol zijn, als het onderzoek (chromosomen, stofwisselingscreening, soms beeldvorming) tussen 10-20

jaar eerder is verricht en/of als een sib of andere naaste familieleden vragen naar het herhalingsrisico en erfelijkheidsadvies.

Onderzoeken om mentale retardatie op te sporen:

- Chromosomenonderzoek
- EEG, CT of MRI-scan
- Stofwisselingsonderzoek
- Fragiele X-syndroom

Diagnostische mogelijkheden:

- syndroom van Angelman → DNA onderzoek. Praat bij 5 jaar nog niet, epilepsie, motorieke houterigheid, ataxie bij het lopen, vriendelijk uiterlijk, gauw van streek bij het contact met vreemden. Kan met puzzels spelen.
- syndroom van Williams → FISH naar microdeletie op chromosoom 7q11. Leren praten.
- syndroom van Rett → DNA onderzoek naar het MECP2 gen. Geen doelgericht hand gebruik.
- syndroom van Down → algemeen chromosomenonderzoek naar trisomie 21. Leren praten.

ZO2: Stoornissen in de ontwikkeling van de ledematen

Een afwijking van de ledematen is één van de meest voorkomende aangeboren afwijkingen bij de mens. Oorzaken: genetisch en/of omgevingsfactoren.

De ledematen ontwikkelen zich vanaf **week 4-8** langs **3 assen**:

- schouder/vinger
- handpalm/rug van de hand
- duim/pink

De **ledemaatknoop** is zichtbaar vanaf **28 dagen** en de ontwikkeling is voltooid rond dag 56, met volledig gescheiden vingers en tenen.

Ontwikkeling ledematen:

- eerst aanleg van een blauwdruk voor de patroonvorming aangelegd
- daarna differentiatie van het skelet
- later differentiatie van de spieren, bloedvaten en zenuwbanen

De **mechanismen** waarmee de ledematen zich ontwikkelen zijn sterk geconserveerd tussen de **hogere vertebraten**. Wij hebben veel geleerd over de **cellulaire interacties** die zorgen voor de juiste patroonvorming in de ledematen door experimentele manipulaties van kippenembryo's. Kennis over moleculaire interacties hebben wij vergaard door genetische manipulatie van muizen en identificatie van genen die betrokken zijn bij humane ledemaatafwijkingen.

De ontwikkeling van de humane ledematen begint in **week 4** na conceptie door **activatie** van een groep **mesenchymale cellen**. Deze cellen ontstaan door proliferatie van een groepje cellen binnen het **pariëtale (somatische) blad** van het **zijplaat (lateraal) mesoderm**.

Hierdoor ontstaat een uitstulping = **ledemaatknoop**. Verschillende moleculen, o.a. **FGF8**, zijn betrokken bij de vroegste ontwikkeling van de ledematen.

AER (= apical ectodermal ridge) bepaalt de ontwikkeling van de ledematen langs de proximale-distale as:

Vanuit het laterale zijplaat mesoderm gaan er signalen (via de fibroblast groeifactor **FGF10**) naar het ectoderm, waardoor deze verdikt → vorming van de AER.

De AER produceert **groeifactoren** (o.a. FGF8), die ervoor zorgen dat de mesodermale cellen blijven prolifereren (= **Progress zone**), waardoor de ledemaatknoop uitgroeit.

Het verwijderen van AER (in kippenembryo's) *vroeg* in de ledemaatontwikkeling resulteert in verminderde uitgroei en afwezigheid van onderarmen, handen, onderbenen en voeten.

Het verwijderen van AER (in kippenembryo's) *later* in de ledemaatontwikkeling resulteert in een minder ernstig verminderde uitgroei en afwezigheid van alleen de handen en voeten.

FGF's kunnen de functie van AER overnemen, want als direct na verwijdering van de AER een bron van **FGF2, 4 of 8** aangebracht wordt, dan kan de ledemaatknoop blijven uitgroeien. In genetisch gemanipuleerde muizen waarbij FGF-4 en FGF-8 afwezig zijn, vindt geen uitgroei plaats.

ZPA (= zone of polarizing activity) bepaalt de anterior/posterieur as:

Transplantatie van een extra ZPA aan de anteriorzijde van een kippenvleugel leidt tot duplicatie van de vingers. De anteriorzijde denkt dat het posterieur is geworden en vormt daarom een gespiegeld beeld

SHH is een molecuul dat normaal in de ZPA tot expressie komt en van belang is bij de totstandkoming van de anterior/posterieur as

Ectopische expressie van SHH (door implantatie van eiwit of genetische misregulatie) leidt tot pre-axiale polydactylie (net als transplantatie van ZPA)

De ledematen vormen zich op 2 plaatsen langs de as van het embryo. Genen die bepalen waar de armen en waar de benen zich ontwikkelen:

Tbx-4 → benen

Tbx-5 → armen

De **3D-structuur** van de ledemaat wordt tegelijkertijd bepaald door **co-lineaire expressie** van **HOXA** en **HOXD** genen.

De **proximale-distale expressie** van individuele HOX-genen in de ledematen is co-lineair met de positie van het betreffende gen op het chromosoom: de genen die aan de meest 3' kant liggen, komen het meest proximaal tot expressie.

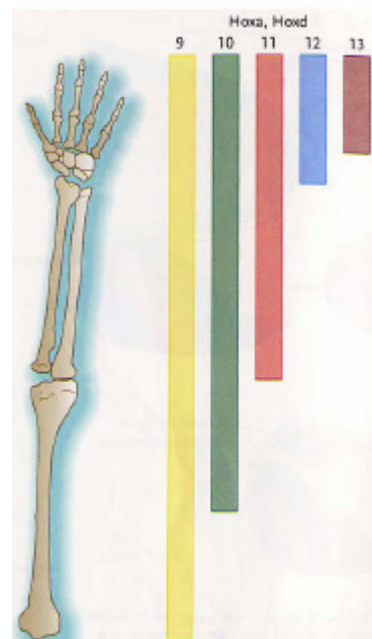
Mutaties in **HOXA11** → radio-ulnaire synostose (dus radius en ulna aangedaan)

Mutaties in **HOXA13** → hand-voet-genitaal syndroom, met o.a. brachydactylie. (dus alleen de vingers aangedaan)

Afwezigheid **HOX10** → afwezigheid **bovenbeen**.

Afwezigheid **HOX11** → afwezigheid **onderbeen**.

HOXD13 mutaties → ala-verlenging: synpolydactylie



Volledige separatie van de vingers is mogelijk door **interdigitale apoptose** (rond week 8).

Moleculen die hierbij betrokken zijn: **BMP's** (Bone Morphogenic Proteins). De expressie van

BMP's wordt geremd door FGF signalering.

Intacte AER → expressie van FGF → remming van BMP's → geen apoptose.

Regressie van AER → geen FGF expressie → activatie van BMP's → apoptose.

Groefactor FGF4/8 is het ligand voor de **receptor FGFR2**, die in het onderliggende mesoderm tot expressie komt. Binding van FGF4/8 aan FGFR2 → activatie FGFR2 → remming van BMP's. De expressie van FGF's in de AER wordt onderbroken: in het ectoderm dat boven de interdigitale regio's ligt verdwijnt de expressie → **geen actief FGFR2 in het interdigitale mesoderm** → **BMP activatie** → **interdigitale apoptose**.

Mutaties in de **FGFR2** resulteren in een **continue activatie** van de receptor (ongeacht de aanwezigheid van bijv. FGF2 of 4) → continue remming van BMP's → **geen interdigitale apoptose**. Deze activerende mutaties zijn gevonden bij een aantal syndromen met o.a. schedel malformaties en **syndactylie**.

Voorbeeld: **Apert syndroom** met craniofaciale dysmorfologie en syndactylie.

De **spieren van de ledematen** worden gevormd door **myoblasten**, die vanuit de **somieten** naar de ledematen migreren.

Het **PAX-3 gen** is essentieel voor deze migratie. Bij afwezigheid van PAX-3 vindt er geen migratie van de spiercellen naar de ledematen plaats.

Motorneuronen migreren vanuit de **neurale buis** de ledemaatknoop in.

ZO3: Complicaties bij het Downsyndroom

Neonatale uiterlijke kenmerken van het Downsyndroom:

- betrouwbaarst en discriminatief:
 - o kleine oren
 - o sandal gap tussen 1^e en 2^e teen
 - o kleine tepelafstand
 - o Brushfield vlekken (geel-wit) in de iris
 - o Extra huidplooi in de nek
- Betrouwbaar en discriminatief:
 - o Kleine brachycefale schedel
 - o Hypotonie
 - o Vlak gelaatsprofiel
 - o Uplant
 - o Korte, brede handen
 - o Viervingerlijn
- Leeftijdsafhankelijk: epicanthus
- Moeilijk te meten/definiëren: lage/vlakke neusbrug, kleine mond

Gestructureerde **preventie** bij kinderen met het Downsyndroom is nodig om te voorkomen dat zij een extra handicap oplopen. Afwijkingen die wel goed behandelbaar zijn, maar vaak gemist worden, kunnen een groeiachterstand en ontwikkelingsachterstand veroorzaken. Hierbij moet gedacht worden aan coeliakie, obstipatie (Morbus Hirschsprung), gehoorsstoornissen, hartafwijkingen, visusstoornissen, schildklierproblemen en problemen met de heupen en patella. Visus- en gehoorsstoornissen zijn bij het Downsyndroom belangrijke oorzaken van verergering van de toch al bestaande ontwikkelingsproblematiek.

De verschijnselen van deze aandoeningen overlappen met die van het Downsyndroom zelf en worden daarom gemist als je er niet specifiek onderzoek naar verricht.

Aanbevolen controles bij kinderen met het Downsyndroom:

- kindercardioloog
- KNO-arts (gehoor en OSAS)
- Oogarts en orthoptist (visus, lens- en refractieafwijkingen)
- Obstipatie (let op Morbus Hirschsprung)
- Coeliakie (kan groeivertraging veroorzaken)
- Schildklierfunctie (verworven auto-immuun hypothyreoïdie)
- Heupluxatie en patellaluxatie
- Atlanto-axiale instabiliteit (instabiliteit van de 1^e 2 nekwervels: atlas en draaier)
- Tandarts: paradontitis
- Logopedie
- kinderysiotherapie
- Sociaal pedagogische dienst
- Hepatitis B vaccinatie
- Klinische genetica
- Endocarditisprofylaxe bij tandheelkundige en operatieve ingrepen indien er nog geen cardiale evaluatie heeft plaatsgevonden

Oorzaken van frequente bovenste luchtweginfecties bij het Downsyndroom:

- Anatomische afwijkingen:
 - o nauwe gehoorgangen
 - o nauwe neusgangen
 - o adenoïd en tonsil hypertrofie
- Slijmvlieshyperreactiviteit als gevolg van verhoogde kans op atopie
- Aspecifieke milde afweerstoornissen

Oorzaken van achterstand van de spraak- en taalontwikkeling:

- inherent aan het Downsyndroom
- middenoorprobleem: chronische otitis media met effusie als gevolg van frequente bovenste luchtweginfecties (o.a. otitiden)
- obstructie (nauwe) gehoorgangen
- perceptiedoofheid

Een goede gehoorsfunctie is een voorwaarde voor optimale ondersteuning van de spraak- en taalontwikkeling.

OSAS = obstructieve slaap-apnoe syndroom:

- snurken
- onrustige slaap
- niet uitgeslapen wakker worden

De kans op OSAS is verhoogd bij Downsyndroom patiënten vanwege **hypotonie van de nasopharynx** en **macroglossie**.

KNO-arts met ervaring met Downsyndroom kinderen:

- KNO-gebied beoordelen
- Aanvullend onderzoek ter objectivering van de gehoorsfunctie:
 - o Audiometrie
 - o Brain-stem-evoked-response audiometrie
 - o Oto-acoustische emissies
- Nadere beoordeling van eventueel OSAS:

- Adenoid/tonsilhypertrofie
- Macroglossie
- Polysomnografie bij twijfel (nachtelijke registratie van neusflow, transcutane zuurstofsaturatie, transcutane zuurstof- en koolzuurspanning, thoraxbewegingen en hartfrequentie)
- Tekenen van rechtsventriculaire belasting op het ECG
- Bij een positieve familieanamnese: bloedonderzoek naar sensibilisatie voor inhalatieallergenen (IgE-antistoffen, bijv. tegen huisstofmijt en dierenharen)
- Eventueel behandelen:
 - Adenotonsillectomie, vaak in combinatie met het plaatsen van middenoordrainagebuisjes (drempel voor deze ingrepen ligt lager bij kinderen met Downsyndroom dan bij leeftijdsgenoten)
 - Eventueel tongreductieplastiek

Anesthesiologische aandachtspunten bij het Downsyndroom:

- dimensie luchtwegen (mogelijk difficult airway bij inhalatie)
- atlanto-axiale instabiliteit (nek niet overstrekken)

Bij het syndroom van Down is er sprake van een **primaire groeistoornis** (constitutioneel kleine lengte bij het Downsyndroom). Soms komt daar nog een **secundaire groeistoornis** (afbuigende groeicurve/snelheid) bij. *Oorzaken:*

- coeliakie
- verworven auto-immuun hypothyreoïdie

Tekenen die voor coeliakie pleiten:

- tekenen van malabsorptie (redelijke voedselintake, breïjge/stinkende ontlasting)
- buikklachten (zeldzaam: met obstipatie)
- gelijk ontstaan van dystrofie (laag gewicht en spiermassa vergeleken met de lengte)
- laboratorium:
 - IgA antistoffen (anti-endomysium, anti-transglutaminase)
 - IgA gehalte bepalen om IgA deficiëntie uit te sluiten
 - Indien negatieve antistoffen of IgA deficiëntie:
 - Duodenoscopie + histologie duodenumbipten
 - Indien antistoffen positief:
 - Duodenoscopie en histologie duodenumbipten

Tekenen die voor hypothyreoïdie pleiten:

- traagheid
- obstipatie
- bradycardie
- eerder te zwaar dan te licht voor de lengte
- laboratorium: FT4 en TSH bepalen

Problemen van ouders op psychosociaal gebied:

- 1^o instantie: rouwproces (mensen hopen en verwachten een gezond kind en dit toekomstperspectief wordt in één klap verstoord)
- Soms in het begin: ontkenning
- (meestal onterechte) schuldgevoelens → geef dan goede uitleg over het ontstaan van trisomie 21
- Sommige religies zien het krijgen van een kind met een handicap als een straf voor een door de ouders gepleegde zonde → dit bespreekbaar maken kan de ouders helpen

- Besteed ook aandacht aan al aanwezige broers/zussen, want zij kunnen aandacht te kort komen of juist een zorgende rol aannemen
- In het begin weten ouders niet wat er allemaal kan en moet gebeuren en waar ze terecht kunnen.
- In een latere fase is het belangrijk om na te gaan of de ouders niet overbelast raken. Zorg 24/7, vooral als er veel gezondheids-, gedrags- of slaapproblemen zijn, vergt veel van de ouders op fysiek en mentaal gebied
- De meeste kinderen met het Downsyndroom zijn vriendelijk en vrolijk. Een deel heeft echter forse gedragsproblemen, zoals autisme, concentratieproblemen, hyperactiviteit of agressiviteit.
- Op oudere leeftijd komen ouders met vragen over een passende dagbesteding en het wel of niet uit huis laten wonen.
- Volwassenen met Down hebben een hoger risico op voortijdige dementie.

Begeleiding van ouders: hen wijzen op hulpverlenende instanties en verenigingen:

- **MEE:** toegankelijk voor alle mensen met een beperking of chronische ziekte
- **Integrale vroeghulp:** gratis hulpverlenende instantie, speciaal voor kinderen van 0-4 jaar, bestaande uit diverse regionale organisatie (zoals MEE, een orthopedagogisch instituut, kinderrevalidatiecentrum, medisch kinderdagverblijf, organisatie voor verstandelijke gehandicapten en maatschappelijk werkers). Ouders krijgen een zorgcoördinator toegewezen, die kan helpen bij het zoeken naar begeleiding thuis, extra ondersteuning ter stimulatie van de ontwikkeling, passend onderwijs of dagbesteding, logeermogelijkheden en financiële aspecten.
- Eén van de bekendste stimuleringsprogramma's is **Early Intervention** (beginnend met "kleine stapjes"). Onder begeleiding van een pedagoog gaan ouders aan de slag om de ontwikkeling van hun kind te stimuleren.
- Het grootste deel van de kinderen met het Downsyndroom volgt **ZMLK-onderwijs**. Een klein deel volgt het reguliere basisonderwijs met een "rugzakje voor extra begeleiding". Een ander klein deel gaat naar een kinderdagcentrum (KDC), dagopvang voor verstandelijk en/of lichamelijk gehandicapte kinderen.
- Bij gedragsproblemen is observatie thuis en op school door een **orthopedagoog** geïndiceerd en eventueel een verwijzing naar een **kinderpsychiater**.
- Met een **persoonsgebonden budget (PGB)** kunnen ouders verpleegkundige, verzorgende, ondersteunende en/of activerende hulp thuis financieren of het verblijf in een logeerkamer hiermee financieren.
- Lid worden van een **patiëntenvereniging** → actief of passief lotgenotencontact en schriftelijke informatie.

Duodenumatresie:

- gallig braken vanaf de geboorte
- X-BOZ: "double bubble sign" = lucht in de maag en in het duodenum, maar niet verderop in de darmen.
- 1/3^e van de pasgeborenen met duodenumatresie heeft het Downsyndroom

Oesophagusatresie:

- direct alle voeding (hoestend) weer uitspugen
- kwijlen en bellen blazen van speeksel
- geen gallig braken
- maagsonde kan niet in de maag worden opgevoerd (omkrullen in de slokdam op X-thorax te zien geen luchtinsufflatie te horen over de maag)