

Mongolisme in de huisartspraktijk

DOOR G. VAN DER MOST

Mongolisme is een beeld van gestoord-mens-zijn, dat voor het eerst werd beschreven door Langdon-Down (1866). Aangezien de naamgeving onjuist is (ten aanzien van karakteristieke kenmerken bestaat geen overeenkomst met vertegenwoordigers van het Mongoolse ras) verdient het de voorkeur te spreken van het Down-syndroom, in hetgeen volgt aan te duiden als D.S..

Een lijder aan dit syndroom is het slachtoffer van de pathologie van een der gameten, voorzover thans bekend van de vrouwelijke eicel. Daardoor ontstaat een chromosomale stoornis, welke men in de lichaamscellen kan aantonen. Normaal heeft de mens 46 chromosomen, maar bij het D.S. zijn 47 chromosomen aanwezig. Aan het duo 21 heeft zich een derde chromosoom toegevoegd, zodat nu een trio 21 (trisomie 21) ontstaat. Dit is een gevolg van een pathologische meiose, welke men „non-dysfunction” noemt.

Chromosomen zijn de stoffelijke dragers van de erfelijkheid, dat wil zeggen de door hen gedragen genen zijn aansprakelijk voor de genetische informatie van het organisme, waarvan zij deel uitmaken. Het overtollige chromosoom bij het D.S. verstoort deze informatie en is daardoor aansprakelijk voor de pathologische verschijnselen, welke men bij de D.S.-patiënt waarneemt. De trisomie 21 is het gevolg van een voorafgaand ziekelijk proces, het is er niet de oorzaak van.

Mongolisme is foetalisme. Een D.S.-kind wordt reeds in zijn eerste ontwikkeling ernstig geremd. Het komt weliswaar in de regel voldragen ter wereld, maar meer in kwantitatief dan in kwalitatief opzicht. Een dergelijk kind is namelijk te beschouwen als een onderontwikkeld menselijk wezen. De ontwikkelingsremming laat zich gedurende de eerste jaren steeds meer gelden. De geestelijke ontwikkeling wordt zelfs totaal geblokkeerd op vijf- tot zesjarige leeftijd. Hierdoor gedraagt de volwassen D.S.-patiënt zich in het gunstigste geval als een kind van genoemde leeftijd, zij het dat in het patroon van psychisch functioneren ook nog talrijke hiaten aanwezig zijn. Een totale blokkade van de lichamelijke ontwikkeling treedt later op, meestal omstreeks de puberteit, zodat menige D.S.-patiënt in meer of minder ernstige mate dwerggroei vertoont. Dit alles wijst erop dat het D.S.-fenomeen

moet worden gezien als een regressieve mutatie (*Wunderlich*).

Voor het praktische handelen van de huisarts verdienen de volgende punten aandacht.

Het komt niet zelden voor dat bij de geboorte een baby verdacht wordt te lijden aan het D.S., maar dat men in twijfel blijft.

Hoewel „de twijfel meestal een indicatie is voor zekerheid” heeft men behoefte aan objectivering. Daartoe kan het handlijnenpatroon dienen (dermatoglyfen). Dit onderzoek wordt heden ten dage in vrijwel alle universitaire genetische adviescentra gedaan, voorts in sommige instituten voor zwakzinnigen. De handlijnen aan de binnenzijde van de hand vertonen diverse karakteristieken, onder andere de viervingerlijn, de ulnaire lussen van de vingers, de tweede interdigitaallus, de stompe at d hoek in de handpalm.

Wanneer men niet gemakkelijk over dit hulpmiddel kan beschikken, is de uitslag van het röntgenonderzoek van de vorm van het bekken bewijzend. De bekkenhelften vormen samen een beeld dat aan twee aaneengevoegde olifantsoren doet denken. Dit is het gevolg van te scherpe acetabulum- en iliacale hoeken; een teken van onvoltooidheid. Aangezien men bezwaren kan gevoelen het nog zeer jonge kind aan röntgenstralen bloot te stellen, verdient het dermatoglyfenonderzoek de voorkeur.

De biologische caduciteit van D.S.-kinderen is opvallend groot. De levensverwachting is volgens Collman en Stoller (1963) als vermeld in tabel 1.

Het van de leeftijd onafhankelijke sterftequotiënt bedraagt volgens Forssman en Akesson (1965) zeven procent. De volgende factoren spelen hierbij een rol:

A Congenitale hartgebreken, in hoofdzaak sep-

Tabel 1. Levensverwachting voor D.S.-kinderen volgens Collman en Stoller.

| Leeftijd | Sterftequotiënt, berekend op 1 jaar |
|-------------|-------------------------------------|
| Geboorte | 47,8 |
| zes maanden | 19,2 |
| een jaar | 15,9 |
| twee jaar | 6,6 |
| drie jaar | 4,8 |

tum-defecten, open ductus Botalli en de tetralogie van Fallot. Indien operatief ingrijpen is geïndiceerd, heeft het D.S.-kind daarop evenveel recht als een normaal kind.

B Onvoldoende immuniteitsafweer. Onder de gevolgen hiervan vallen: de neiging tot bronchitis en (broncho) pneumonie, ontstekingen van keel- en neustonsillen, rhinitis, sinusitis en otitis media. Niet zelden is het kind slechthorend of doof ten gevolge van een niet-ontdekte chronische sereuze otitis media.

De gebruikelijke preventieve vaccinaties mogen aan het D.S.-kind niet worden onthouden; alleen vaccinatie tegen pokken wordt door sommigen als te riskant beschouwd. Vitaminerijke voeding is aangewezen. In het bijzonder moet vitamine A in waterige oplossing worden toegediend als er tekenen zijn van ectodermale onvolwaardigheid (huid, slijmvliezen, haren).

Vitamine A wordt meestal in olie opgelost voor orale toediening; olie en daarmee vitamine A worden slecht geresorbeerd. Men geve dan bijvoorbeeld Davitamon A solutio aquosa (5 druppels = 10 000 E; 1 ml = 50 000 E; maximum 250 000 E per dag).

Vele D.S.-baby's zijn drinklui, waardoor ondervoeding mogelijk is.

Visuscontrole dient regelmatig te geschieden. Bij de toch al zo gebrekkige ontwikkeling is onvoldoende visus funest. Afwijkingen als bijziendheid, strabismus, lenstroebeligen en neiging tot keratoconus komen regelmatig voor.

Het gebit is vaak slecht (late dentitie, irregulaire implantatie, caries). Optimale mondhygiëne, fluorpreventie en regelmatige tandheelkundige, eventuele orthodontische behandeling zijn gewenst.

D.S.-patiënten hebben verhoogde kansen op leukemie; deze aandoening wordt soms in de eerste stadia miskend.

Het is noodzakelijk de ouders vertrouwd te maken met de vertraagde psychomotorische ontwikkeling van het kind. Veelal gaat het pas zitten op ongeveer eenjarige leeftijd; staan en lopen vinden plaats op drie- tot vierjarige leeftijd; eerste woorden zeggen geschiedt op vijf- tot zesjarige leeftijd. Langdurige enuresis nocturna en diurna zijn frequent.

Het fenotype van het D.S.-kind is in de eerste levensmaanden vaak misleidend. Enerzijds maken sommige D.S.-kinderen oorspronkelijk een slechte indruk door opvallend lelijk en torpide te zijn, terwijl zij zich later onverwacht gunstig ontwikkelen. Anderzijds ziet men herhaaldelijk D.S.-baby's, die steeds weer twijfels wekken aan hun gestoord zijn, om dan vanaf het laatste trimester van het eerste levensjaar teleur te stellen in hun ontwikkeling.

In een aantal gevallen ziet men dat de „lateralisatie” is vertraagd, dat wil zeggen dat te laat voorkeur bestaat voor gebruik van een der beide lichaamshelften. Het kind is dan noch links- noch rechtshandig. Dit lijkt niet zo belangrijk, maar de „handigheid” van het kind correleert opvallend vaak met het vermogen tot spreken.

Vanaf het moment dat het kind in staat is eenvoudige opdrachten uit te voeren (vijf- tot zesjarige leeftijd) zijn heilgymnastiek (motorische vorming) en logopedische begeleiding aangewezen, waarbij de ouders tot „hulpkrachten” moeten worden gecoached. Soms is het advies van een „spraak”-arts gewenst en/of kan kaakchirurgische hulp zijn aangewezen.

Het komt velen overdreven voor zoveel aandacht aan het D.S.-kind te besteden. De ervaring leert dan ook dat een dergelijk kind veelal minder medische belangstelling krijgt dan het normale. Juist door zijn gebrekkigheid heeft het D.S.-kind echter een onvervreemdbaar recht op een optimale medische zorg. De huisarts moge tevens bedenken dat de ouders het als een frustratie ervaren wanneer hij of zij voor dit kind minder belangstelling toont. Dit kan soms hard aankomen.

De toekomst ziet er voor dergelijke kinderen vrijwel altijd als volgt uit:

Het kind is op den duur aangewezen op imbecielenonderwijs aan een school voor buitengewoon lager onderwijs (b.l.o.-school). Tegen de tijd van de lichamelijke volwassenheid is deelneming aan arbeid in een beschuttende werkplaats aangewezen. Op de lange duur (ouders onvoldoende of niet meer in staat tot zorg; patiënt volwassen) moet bijna altijd opnemingsvolgen in een pensiontehuis of in een instituut voor zwakzinnigen. Zelden is het niveau van het kind zo hoog dat deze maatregelen niet zijn aangewezen. Vaker komt het voor dat het niveau lager is; dan is reeds op jongere leeftijd institutionalisatie onvermijdelijk. Dit laatste is niet zelden ook het geval bij kinderen, die wel het imbecielenonderwijs kunnen volgen, maar grote moeilijkheden (van de meest uiteenlopende aard) brengen in het gezinsleven.

Enkele belangrijke aspecten in verband met het genetische advies.

Chromosomaal onderzoek (kostbaar en — nog — niet in het ziekenfondspakket) is veelal onnodig. Altijd gaat het D.S. gepaard met trisomie 21, meestal ontstaan door non-dysfunction bij de meiose (van de eicel). Laatstgenoemde stoornis ontstaat door pathologie van de ovulatie.

Behoeft aan genetisch advies ontstaat gewoonlijk eerst dan wanneer in een gezin een D.S.-kind is geboren, de moeder nog vruchtbaar is, terwijl het verlangen bestaat naar volgende progenituur

(en angst voor risico's). Veelal zal het cytogenetische onderzoek aantonen dat geen abnormaal verhoogd risico aanwezig is, dat wil zeggen dat geen erfelijke vorm van het D.S. in het spel is.

Het normale risico wordt hoger met het stijgen van de leeftijd van de moeder. Wellicht moet men zeggen met het ouder worden van het huwelijk. Daarbij spelen twee factoren een rol, namelijk de daling van de coïtus-frequentie en het onregelmatiger worden van de cyclus (en daarmee van het ovulatiepatroon van de moeder. Tot 35 jaar stijgt het risico van 0,05 tot 0,3 procent; van 35 tot 39 jaar van 0,04 tot 1 procent; van 40 tot 45 jaar tot 1 procent en na 45 jaar tot 2 procent.

Zelden blijkt uit het onderzoek dat sprake is van een erfelijke vorm van het D.S. (in twee tot drie procent der gevallen). Hierbij bestaan de volgende mogelijkheden:

I De ouders maken de indruk „normaal” te zijn of vertonen één of enkele subtiele, verspreide symptomen waarnaar men moet zoeken.

a een van de ouders is een zogenaamde „mozaïekdrager” dat wil zeggen de meeste lichaamscellen hebben een normaal aantal chromosomen (46), een klein deel 47 (trisomie-21).

b een van de ouders blijkt een „translocatiedrager” te zijn. De lichaamscellen vertonen een chromosomenpatroon waarbij chromosoom 21 op een ander is getransloceerd.

Hiervan bestaan verschillende modificaties. De kans op het voortbrengen van een D.S.-kind is ongeveer 30 procent. De voortgebrachte normale kinderen kunnen ook weer dragers zijn, zodat ook hun progenituur wordt bedreigd (eveneens 30 procent risico).

II De moeder lijdt zelf aan D.S. Zelden brengt een dergelijke vrouw een kind voort; indien wel, dan bestaat 50 procent kans dat het aan D.S. lijdt (hiervan zijn dertien gevallen bekend).

Indien een vrouw, die reeds een D.S.- (of een ander onvolwaardig) kind ter wereld heeft gebracht, opnieuw zwanger is en angst heeft voor de validiteit van de vrucht, is prenatale diagnostiek

door middel van amnioncentese te overwegen.

Abortus imminens kan wijzen op onvolwaardigheid van de vrucht. Met name wanneer reeds eerder een onvolwaardig kind werd geboren, verdient het overweging vruchtafdrijving te laten plaatsvinden en niet te trachten abortus te voorkomen.

Het is de moeite waard na de geboorte van een D.S.-kind de conceptie-anamnese na te gaan, dat wil zeggen de condities waaronder conceptie heeft plaatsgevonden. Men moet namelijk rekening houden met zogenaamde overrijpingsovopathie (*Jongbloet*). De bevruchting van een overrijp ovum kan totstandkomen wanneer de cyclus onregelmatig is en het ovulatiepatroon wordt verstoord. Dit is mogelijk indien de conceptie plaatsvindt in de volgende situaties.

1 In de postpuberale of premenopauzale fase.

2 Tijdens de eerste cycli na abortus; na partus in het bijzonder durante lactationem.

3 Tijdens een stress-situatie, bijvoorbeeld ten tijde van de huwelijkssluiting.

4 Wanneer klimaatfactoren een rol spelen. Het is bekend dat concepties tijdens de lente statistisch significant meer frequent gepaard gaan met chromosomale en andere congenitale afwijkingen: „lente-kinderen”.

5 Bij periodieke onthouding zonder temperatuurcontrole, terwijl ongewenste zwangerschap ontstond.

In al deze gevallen kan het gestoorde ovulatiepatroon berusten op een gebrekkig evenwicht van de endocriene functies van het hypothalamus-hypofyse-ovarium-systeem.

Benda, C. E. Down's Syndrome. Grune & Statton, New York/London, 1969.

Gelderen, H. H. van, N. Speyer en A. Staal. Zwakzinnige kinderen. Stafleu, Leiden, 1969.

Jongbloet, P. H. (1968) Maandschr. Kindergeneesk. 36, 352; (1969) Ibidem 37, 261; (1969) Ned. T. Geneesk. 113, 653; (1969) Ibidem 113, 1255. Keesingh's Medisch Archief No. 1582, 2.1.1970

Jongbloet, P. H. Mental and physical handicaps in connection with overripeness ovopathy. Academisch Proefschrift. Stenfert Kroese, Leiden, 1971.

Wunderlich, Chr. Das mongoloide Kind. Enke Verlag, Stuttgart, 1970.