

## **Samenvatting dissertatie Dr. Helma van Gameren** (Helma B.M. van Gameren-Oosterom)

### ***Growth, development and social functioning of individuals with Down syndrome***

In dit proefschrift zijn de resultaten beschreven van 4 onderzoeken bij kinderen en jongeren met Downsyndroom. Deze onderzoeken richtten zich op het aantal geboorten, de groei, de ontwikkeling en het functioneren van deze kinderen en jongeren.

Downsyndroom is een aangeboren aandoening die veroorzaakt wordt door een zogeheten Trisomie 21, wat betekent dat er in de lichaamscellen van het kind geen twee maar drie exemplaren van het 21<sup>e</sup> chromosoom aanwezig zijn. Dit veroorzaakt een verstandelijke beperking en lichamelijke afwijkingen bij het kind (zoals een aangeboren hartafwijking). Mensen met Downsyndroom hebben specifieke uiterlijke kenmerken.

#### *Het aantal geboorten*

In het eerste onderzoek in dit proefschrift werd het aantal geboorten van kinderen met Downsyndroom in Nederland gedurende de periode 1997-2007 bestudeerd. De resultaten lieten zien dat over deze periode van 11 jaar het aantal levendgeborenen met Downsyndroom stabiel bleef. Het aantal geboren kinderen met Downsyndroom (ook wel de geboorteprevalentie genoemd) was in Nederland 14,6 per 10.000 geboortes tijdens de onderzoeksperiode, waarbij 85% van de kinderen levend geboren werden. Dit betekent dat er ieder jaar gemiddeld 245 kinderen met Downsyndroom levend geboren werden in Nederland.

#### *Groei*

Het tweede onderzoek is een groeistudie onder 1596 Nederlandse kinderen met Downsyndroom. Uit medische dossiers van 25 Downpoli's werden van alle kinderen van Nederlandse afkomst met Trisomie 21 de metingen overgenomen van lengte, hoofdomtrek en gewicht, die in de afgelopen 10 jaar gemeten waren, evenals gegevens over hun gezondheid. In totaal werden 10.558 metingen van lengte, 1887 van hoofdomtrek en 11.936 van gewicht verzameld.

Met deze gegevens zijn nieuwe groeidiagrammen voor kinderen met Downsyndroom gemaakt (te downloaden via [www.tno.nl/groei](http://www.tno.nl/groei)). Bij het samenstellen van deze groeidiagrammen werden alleen gezonde kinderen met Downsyndroom geselecteerd, dus geen kinderen met aandoeningen die de groei kunnen beïnvloeden (zoals een ernstige hartafwijking of schildklierafwijking). Hierdoor geven de groeidiagrammen weer wat de optimale groei van een kind met Downsyndroom is. Met de nieuwe groeidiagrammen voor kinderen met Downsyndroom hebben artsen een goed instrument om de algemene gezondheid van het kind te monitoren.

De gemiddelde eindlengte van gezonde jongens met Downsyndroom was 163,4 cm en van gezonde meisjes met Downsyndroom 151,8 cm. Dit betekent dat mensen met Downsyndroom, als ze uitgegroeid zijn, gemiddeld 20 cm kleiner zijn dan mensen zonder Downsyndroom (de eindlengte van jongens in de algemene bevolking is 183,8 cm en van meisjes 170,7 cm). De achterstand in groei nam vooral toe in de eerste drie levensjaren en tijdens de puberteit. Naast de lengte, was ook de hoofdomtrek van gezonde kinderen met Downsyndroom kleiner dan van kinderen in de algemene bevolking.

Het gewicht van de kinderen met Downsyndroom werd in deze groeistudie ook bestudeerd. Hierbij werd vooral gekeken naar het aantal kinderen met overgewicht of obesitas (ernstig overgewicht). De resultaten toonden dat deze gezonde kinderen met Downsyndroom twee keer vaker overgewicht of obesitas hadden dan kinderen in de algemene Nederlandse bevolking. In totaal had 25,5% van de gezonde jongens met Downsyndroom overgewicht en 32,0% van de gezonde meisjes. Obesitas kwam bij 4,2% van de jongens voor en bij 5,1% van de meisjes met Downsyndroom. Deze percentages bleven grofweg constant over de verschillende leeftijden. Al vanaf de leeftijd van 4 jaar had meer dan een kwart van de jongens en bijna een derde van de meisjes met Downsyndroom overgewicht of obesitas.

#### *Ontwikkeling en gedrag op de kinderleeftijd*

In het derde onderzoek werd de ontwikkeling onderzocht van 337 kinderen met Downsyndroom die geboren zijn in 1992, 1993 of 1994. Op 8-jarige leeftijd werd thuis bij het kind een ontwikkelingstest afgenomen en vulden ouders een vragenlijst in.

De ontwikkelingstest liet zien dat de kinderen met Downsyndroom op alle ontwikkelingsgebieden lager scoorden dan normaal voor hun leeftijd. De kinderen hadden gemiddeld een kalenderleeftijd van 8 jaar en 1 maand. Wat betreft ontwikkeling functioneerden ze gemiddeld op de leeftijd van 3 jaar en 11 maanden. Dit betekent dat ze gemiddeld een ontwikkelingsachterstand van 4 jaar en 2 maanden hadden.

Bij 8-jarige kinderen met Downsyndroom kwamen meer gedragsproblemen voor dan bij hun leeftijdsgenoten zonder Downsyndroom, vooral op sociaal gebied. Alleen op het gebied van angst en depressie scoorden de kinderen met Downsyndroom minder problemen dan hun leeftijdsgenoten.

#### *Sociaal functioneren en gedrag van jongeren*

In 2011 werden de kinderen die geboren zijn in 1992, 1993 en 1994 opnieuw onderzocht. Bij dit onderzoek waren de kinderen tussen de 16 en 19 jaar oud. De gegevens werden verzameld door middel van een vragenlijst die door de ouder(s) is ingevuld. In dit onderzoek werden de zelfredzaamheid, het sociaal functioneren en het gedrag gemeten. De conclusie is dat alle jongeren en (jong)volwassenen met Downsyndroom in grote mate afhankelijk waren en grote moeite hadden om goed sociaal te functioneren.

Het onderzoek toonde dat een deel van de jongeren in bepaalde mate voor zichzelf kan zorgen. Zo konden 8 op de 10 jongeren zelf eten met mes en vork en 7 op de 10 jongeren konden zonder hulp een computer of televisie bedienen. Ook konden 8 op de 10 jongeren zwemmen en 4 op de 10 jongeren fietsen op een gewone fiets. Verder kon ongeveer 6 op de 10 jongeren 's ochtends zelf opstaan: zich zonder hulp aankleden, zich douchen en ontbijten. Echter, minder dan 1 op de 10 jongeren kon taken uitvoeren als een eenvoudige maaltijd koken of betalen in een winkel. De meeste ouders konden hun kind niet alleen thuis laten. Twee derde van de jongeren kon wel een half uur alleen thuis zijn, maar de andere jongeren hadden 24 uur per dag (intensieve) begeleiding nodig.

Op sociaal gebied hadden 9 op de 10 jongeren met Downsyndroom duidelijk meer problemen dan hun leeftijdsgenoten zonder Downsyndroom. Jongeren met Downsyndroom hadden meer gedragsproblemen dan jongeren zonder Downsyndroom, vooral meer sociale problemen, denkproblemen en aandachtsproblemen. Alleen op het gebied van angst en depressie

werden bij jongeren met Downsyndroom juist minder problemen gezien dan bij jongeren zonder Downsyndroom.

*Betekenis voor de maatschappij*

In het algemeen lijkt er een onjuist beeld over kinderen met Downsyndroom te bestaan. Gedacht wordt dat alle kinderen met Downsyndroom schattig, vriendelijk en vrolijk zijn; een stereotype dat niet door onderzoek bewezen is. Sterker nog, de resultaten van de onderzoeken in dit proefschrift laten juist zien dat de meeste kinderen en volwassenen met Downsyndroom ernstige problemen hebben op sociaal gebied en meer gedragsproblemen hebben dan hun leeftijdsgenoten zonder Downsyndroom.

Deze problemen moeten worden (h)erkend, omdat ze het dagelijks leven van mensen met Downsyndroom en hun mogelijkheden om deel te nemen in de maatschappij sterk beïnvloeden. Het is belangrijk dat het beeld dat mensen hebben van de mogelijkheden van kinderen en volwassenen met Downsyndroom klopt. Dus moeten (toekomstige) ouders goed geïnformeerd worden over de zeer kleine kans dat hun kind met Downsyndroom zelfstandig zal worden.