

Screeningsoverzicht algemeen & bij symptomen van dementie of depressie

De onderstaande tabellen bieden handvatten ter ondersteuning bij het screenen op gezondheidsproblemen bij volwassenen met downsyndroom in aanvulling op de tractus anamnese. Tabel 1 bevat richtlijnen voor de algemene screening van deze doelgroep, met als doel hun gezondheid te monitoren en veelvoorkomende aandoeningen tijdig te herkennen. Tabel 2 richt zich specifiek op de screening van volwassenen met downsyndroom die symptomen van dementie of depressie vertonen. Deze tabel benadrukt het belang van gerichte diagnostiek om aandoeningen te identificeren die mogelijk bijdragen aan deze symptomen.

Daarnaast is het van belang om aandacht te besteden aan de deelname aan bevolkingsonderzoeken, het naleven van het Rijksvaccinatieprogramma en zaken zoals menstruatie, menopauze, anticonceptie en kindwens. De onderstaande tabellen zijn opgesteld op basis van expert opinie. Daarnaast hebben diverse documenten als basis gediend, waaronder de richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met downsyndroom en verschillende internationale richtlijnen en bronnen over dit onderwerp. Er is niet systematisch gezocht naar studies, omdat het niet de verwachting was dat er onderzoek bestaat naar het effect van de frequentie van de verschillende screenings op de uitkomsten bij volwassenen met downsyndroom. De adviezen in tabel 1 en tabel 2 zijn dan ook opgesteld als handvat voor dagelijks gebruik; de zorgverlener kan hiervan gemotiveerd afwijken.

Tabel 1: Screeningsoverzicht volwassenen (18+) met downsyndroom

Aandoening	Leeftijd en indicatie	Frequentie	Opmerkingen
Algemeen			
Gebitsaandoeningen (e.g. bruxisme) ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per 6 maanden	Controle bij tandarts, aandacht voor monddrag en slijtage.
	> 18 jaar	1x per 3 maanden	Controle bij mondhygiëniste.
Obesitas ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021; Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	BMI bepalen.

OSAS ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en op indicatie polysomnografie via verwijzing naar longarts/ KNO-arts/ epilepsiecentrum. Zie module " Verstoorde slaap en OSA bij kinderen met downsyndroom " uit de richtlijn Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom voor specifieke adviezen over screening.
Cardiologie			
(Nog niet gediagnosticeerde) Hartafwijking (e.g. mitralisprolaps en aortaklepinsufficiëntie) ^(Forster-Gibson, 2011)	> 18 jaar	1x per jaar	Auscultatie hart en bloeddruk meten en bij nieuwe afwijkende bevindingen verwijzen naar cardioloog.
Congenitale hartziekte ^(Forster-Gibson, 2011; Tsou, 2020)	> 18 jaar		Door cardioloog periodiek cardiologische evaluatie en bijbehorend monitoringsplan opstellen bij al aanwezige aandoeningen. Overleg laagdrempelig met cardioloog bij onduidelijkheid over het stoppen van controles (bij twijfel over onterecht uitvallen of niet meer geïndiceerd).
CVRM ^(NHG,2024; Tsou, 2020)	> 40 jaar	1x per 5 jaar	Beoordelen indicatie voor medicatie d.m.v. 10-jaars risico. Volg NHG-richtlijn Cardiovasculair Risicomanagement .
Dermatologie			
Huidaandoeningen (cave eczeem, xerosis cutis, folliculitis en hidradenitis suppurativa) ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en lichamelijk onderzoek.
Endocrien			
Diabetes mellitus ^(Tsou, 2020)	Zonder obesitas > 30 jaar	1x per 3 jaar	HbA1c of nuchter glucose controleren.

Schildklierstoornis ^(NVK, 2021)	Met obesitas > 21 jaar	1x per 2-3 jaar	HbA1c of nuchter glucose controleren.
	> 18 jaar	1x per jaar	TSH en vrij T4 controleren. Herhaal bij afwijkende uitslag en controleer dan ook anti-TPO en eventueel anti-TG antistoffen. Volg bij subklinische hypothyreodie de module “ Beleid bij geïsoleerde TSH-verhoging bij kinderen met downsyndroom ” uit de richtlijn Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom voor specifieke adviezen over screening.
Gastro-intestinaal			
Coeliakie ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021; Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en lichamelijk onderzoek (e.g. dermatitis herpetiformis, neurocoeliakie, en aften).
	> 18 jaar en niet verricht HLA-DQ2 en/of -DQ8	Eenmalig	Als op kinderleeftijd nog geen HLA-DQ2 en/of -DQ8 screening is gedaan, doe dit dan alsnog. Als negatief, geen periodieke screening nodig.
	> 18 jaar en positief HLA-DQ2 en/of -DQ8	1x per 2 jaar	IgA tTGA controleren.
Obstipatie ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese, aandacht voor consistentie en frequentie ontlasting.
KNO			
Gehoorgeverlies ^(NVAVG, 2019a)	> 18 jaar	1x per 6 maanden	Otoscopie
		1x per jaar	(Hetero-)anamnese naar slechthorendheid. Bij twijfel, verwijs naar audiologisch centrum.
		1x per 3 jaar	Controle door audiologisch centrum of KNO-arts, of volg adviezen die audiologisch centrum daarover geeft. Verwijs laagdrempelig bij nieuwe klachten.
Musculoskeletaal			

Atlanto-axiale instabiliteit ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021; Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en oriënterend neurologisch onderzoek (bijvoorbeeld tekenen van myelopathie). Geen routinematige röntgenfoto's, wel bij afwijkende bevindingen in anamnese of lichamelijk onderzoek.
Afwijkingen voet, knie, patella luxatie en heup ^(Forster-Gibson, 2011; NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en lichamelijk onderzoek.
Osteoporose ^(Tsou, 2020)	> 18 jaar en secundaire oorzaken (bijvoorbeeld hyperthyreoïdie, coeliakie, en vitamine D-tekort)	1x per jaar	Alert op verhoogde kans osteoporose.
Neurologie			
Dementie	30-35 jaar	Eenmalig	Nulmeting. Zie module 'Screening dementie: leeftijd en frequentie'.
	40-45 jaar	1x per 5 jaar	Dementiescreening. Zie module 'Screening dementie: leeftijd en frequentie'.
	46-50 jaar	1x per 2,5 jaar	Dementiescreening. Zie module 'Screening dementie: leeftijd en frequentie'.
	> 50 jaar	1x per jaar	Dementiescreening. Zie module 'Screening dementie: leeftijd en frequentie'.
Epilepsie ^(Forster-Gibson, 2011)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese.
Oogheelkunde			
Visusstoornis (bijvoorbeeld refractieafwijking, cataract en keratoconus)	> 18 jaar	1x per 4-5 jaar	Screening door reguliere oogzorg (oogarts) waar mogelijk en gepast. Op indicatie naar academische setting of gespecialiseerde organisaties (e.g. Visio/Bartimeus).

Psychiatrie			
Psychiatrische aandoening (bijvoorbeeld depressie, PTSS, OCD en angst- of psychotische stoornissen) ^(Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese en psychiatrisch onderzoek. Zie module 'Diagnose depressie' en 'Differentiaaldiagnose dementie versus depressie'.
Gedragsproblemen ^(Forster-Gibson, 2011; Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese.
Urogenitaal			
Mictieproblemen (bijvoorbeeld urethrastrictuur) ^(NVK, 2021)	> 18 jaar	1x per jaar	(Hetero-)anamnese
Testiscarcinoom ^(Chicoine, 2021; Hasle, 2016; NVK, 2021; Tsou, 2020)	> 18 jaar	1x per jaar	Manueel testis onderzoek. Overleg met ouders/verzorgers de mogelijkheid om een vertrouwd persoon het onderzoek elke drie maanden te laten verrichten. Bij downsyndroom verhoogde kans op testiscarcinoom. Geen routinematig echografisch onderzoek.

Referenties

Chicoine, B., Rivelli, A., Fitzpatrick, V., Chicoine, L., Jia, G., & Rzhetsky, A. (2021). Prevalence of Common Disease Conditions in a Large Cohort of Individuals With Down Syndrome in the United States. *Journal of patient-centered research and reviews*, 8(2), 86–97. <https://doi.org/10.17294/2330-06098.1824>

Forster-Gibson, C., & Berg, J.M. (2011). Health Watch Table — Down Syndrome. Available from: [Down Syndrome](#).

Hasle, H., Friedman, J. M., Olsen, J. H., & Rasmussen, S. A. (2016). Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*, 18(11), 1151–1157. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.23> doi: 10.1038/gim.2016.23. Epub 2016 Mar 31. PMID: 27031084.

NHG (2024). NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement. Available from: [Cardiovasculair risicomanagement | NHG-Richtlijnen](#)

NVAVG (2019a). Handreiking NVAVG: Screening, diagnostiek en behandeling van slechthorendheid bij mensen met een verstandelijke beperking. Available from: [2019-NVAVG-handreiking-gehoorstoornissen.pdf](#)

NVAVG (2019b). Multidisciplinaire Richtlijn Visuele beperkingen bij mensen met een verstandelijke beperking. Available from: [Richtlijn-Visuele-beperkingen-bij-VB definitief-1.pdf](#)

NVK (2021). Medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom. Available from: [Startpagina - Medische begeleiding van kinderen met downsyndroom - Richtlijn - Richtlijnen database](#)

Tsou, A. Y., Bulova, P., Capone, G., Chicoine, B., Gelaro, B., Harville, T. O., Martin, B. A., McGuire, D. E., McKelvey, K. D., Peterson, M., Tyler, C.,

Wells, M., Whitten, M. S., & Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup (2020). Medical Care of adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. *JAMA*, 324(15), 1543–1556. <https://doi.org/10.1001/jama.2020.17024>

Tabel 2: Overzicht anamnese en diagnostiek gericht op andere oorzaken voor gedragsproblemen en/of symptomen passend bij dementie/depressie (Chicoine, 2021; Forster-Gibson, 2021; NVvP, 2024)

Diagnostiek	Details
Anamnese	– Visus- en gehoorproblemen – Slaapproblemen en OSAS – Buikklachten en ontlastingspatroon – Klachten van het bewegingsapparaat inclusief nek (o.a. pijn, stijfheid of overige oorzaken van ongemak) – Voedingspatroon, dysfagie en gewichtsverlies- of toename – Vermoeidheid of gebrek aan energie – Recent doorgemaakte infecties en/of ziekte – Medicatiegeschiedenis – Familieggeschiedenis (o.a. psychiatrische aandoeningen) – Levensgebeurtenissen – Bijkomende neurologische symptomen (o.a. insulten of focale uitval) – Menopauze en menopauzale klachten – Cognitieve functies en eerdere testgegevens
Lichamelijk onderzoek	– Temperatuur, bloeddruk, polsfrequentie en gewicht – Mondinspectie – Hart- en longauscultatie – Buikonderzoek (met name percussie, auscultatie en palpatie) – Algehele inspectie huid (bijvoorbeeld dermatologische afwijkingen coeliakie) – Onderzoek bewegingsapparaat (met name bewegingsvrijheid van de nek, tekenen van pijn, houding of looppatroon) – Psychiatrisch onderzoek (met name stemming, dwanghandelingen of hallucinatoir gedrag, en cognitieve functies) – Oriënterend neurologisch onderzoek (met name bewustzijn, spraak, hersenzenuwen, motoriek, sensibiliteit, coördinatie, reflexen, bewegingsstoornissen, parkinsonisme bij antipsychoticagebruik) – Otoscopie – Visustest

Laboratoriumonderzoek	– Volledig bloedbeeld – BSE, CRP – Glucose en HbA1c – TSH en vrij T4 – Creatinine en eGFR – Vitamine B1, B6, B12, D, Foliumzuur – Na, K, Ca – Coeliakiescreening (zie screeningsoverzicht)
Overig	<i>Op indicatie:</i> – Visusonderzoek en oogheelkundig onderzoek – Audiologisch onderzoek – Polysomnografie – Controle tandarts – EEG bij verdenking epilepsie/DSRD

Referenties

Chicoine, B., Rivelli, A., Fitzpatrick, V., Chicoine, L., Jia, G., & Rzhetsky, A. (2021). Prevalence of Common Disease Conditions in a Large Cohort of Individuals With Down Syndrome in the United States. *Journal of patient-centered research and reviews*, 8(2), 86–97. <https://doi.org/10.17294/2330-06098.1824>

Forster-Gibson, C., & Berg, J.M. (2011). Health Watch Table — Down Syndrome. Available from: [Down Syndrome](#).

Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie (NVvP). (2024). Richtlijn depressie. Available from: [Startpagina - Richtlijn depressie - Richtlijn - Richtlijnen database](#).