

Downsyndroom

In dit informatieblad leest u meer over Downsyndroom.

Pagina 1 van 3

Wat is Downsyndroom?

Downsyndroom is een aangeboren aandoening. Het wordt veroorzaakt door een 'extra' chromosoom. Chromosomen zitten in alle cellen van ons lichaam en bevatten onze erfelijke eigenschappen. Normaal zitten in elke cel twee exemplaren van elk chromosoom. Iemand met Downsyndroom heeft van één bepaald chromosoom (chromosoom 21) geen twee, maar drie exemplaren in elke cel. Ongeveer twee op de 1000 kinderen worden geboren met Downsyndroom. De kans op een kind met Downsyndroom wordt groter als de moeder ouder is. Downsyndroom wordt ook wel Trisomie 21 genoemd.

Verstandelijke handicap en gezondheidsproblemen

Mensen met Downsyndroom hebben een lichte tot ernstige verstandelijke handicap en een aantal opvallende uiterlijke kenmerken. Lichamelijk en verstandelijk ontwikkelen kinderen met Downsyndroom zich trager. Ook hebben zij meer kans op bepaalde lichamelijke afwijkingen, gedrags-, psychiatrische en gezondheidsproblemen.

Een deel van de kinderen met Downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap. Ongeveer de helft van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Bij de helft van deze afwijkingen is een operatie nodig. Bij de andere helft van de kinderen is de hartafwijking niet ernstig of verdwijnt deze na verloop van tijd.

Soms hebben kinderen met Downsyndroom meer kans op een maag-darmafwijking, waarvoor ook een operatie nodig is. Zij hebben meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties. Ook krijgen mensen met Downsyndroom vaker en op jongere leeftijd dan gemiddeld de ziekte van Alzheimer.

Hoe kinderen met Downsyndroom zich ontwikkelen en hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van kind tot kind.

Verbeterde kansen op goede gezondheid en ontwikkeling

Door betere zorg en de toegenomen kennis hebben mensen met Downsyndroom een grotere kans op een goede gezondheid dan vroeger. Ook is hun levensverwachting verbeterd tot rond de zestig jaar. Verder hebben zij tegenwoordig meer mogelijkheden om zich te ontwikkelen. Door het vanaf de geboorte systematisch stimuleren van de ontwikkeling en door goed onderwijs, ligt het ontwikkelingsniveau gemiddeld een stuk hoger dan in het verleden. Het gaat dan bijvoorbeeld om het leren lezen en sporten, maar ook om het leren van sociale vaardigheden.

Wat betekent Downsyndroom in het dagelijks leven?

De lichamelijke en verstandelijke ontwikkeling van iemand met Downsyndroom is afhankelijk van verschillende factoren zoals:

- de aanleg van het kind
- de inzet en opvoeding van de ouders
- de medische zorg en de sociale en psychologische begeleiding.

Kinderen met Downsyndroom hebben meer zorg en aandacht nodig dan andere kinderen. Veel kinderen hebben voor hun aandoeningen regelmatig (para)medische begeleiding nodig, zoals logopedie en ergo- of fysiotherapie. Daarnaast is ondersteuning bij de opvoeding en stimuleren van de ontwikkeling vaak gewenst.

Als u een kind met Downsyndroom krijgt, is niet te voorspellen hoe het zich zal ontwikkelen. Ongeveer 70 tot 85 op de 100 mensen met Downsyndroom hebben een lichte tot matige verstandelijke handicap. De overigen hebben een ernstige verstandelijke handicap. Mensen met Downsyndroom hebben hun hele leven lang begeleiding en hulp van anderen nodig.

Er worden in 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. Er zijn ook gezinnen die wel met veel problemen te maken krijgen en dit, afhankelijk van de draagkracht, als ernstig belastend ervaren.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over de screening op Downsyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, februari 2010

Downsyndroom

In dit informatieblad leest u meer over Downsyndroom.

Pagina 2 van 3

Naar school

Ongeveer de helft van de kinderen met Downsyndroom start op een normale basisschool. De andere helft gaat direct naar het speciaal onderwijs. Na de (gewone of speciale) basisschool gaan de meesten naar het speciaal voortgezet onderwijs. Sommigen kunnen een eenvoudige vakopleiding volgen, maar kunnen daarna toch meestal alleen als vrijwilliger een baan krijgen. Een deel van de mensen met een lichte verstandelijke handicap gaat op den duur zelfstandig wonen, maar wel met begeleiding. De meeste volwassenen met Downsyndroom wonen in een (gezinsvervangend) tehuis.

De noodzaak van goede begeleiding

Downsyndroom kan niet genezen worden. De bijkomende medische problemen kunnen tegenwoordig meestal wel goed behandeld worden. Om eventuele gezondheidsproblemen vanaf de geboorte goed te kunnen behandelen, is medische en psychosociale begeleiding erg belangrijk. Er zijn speciale Downsyndroomteams met specialisten die veel ervaring hebben met de zorg voor kinderen met Downsyndroom. Door gezondheidsproblemen snel te behandelen en te begeleiden, neemt de kans op een goede gezondheid toe en verbetert de levensverwachting.

Hoe vaak komt Downsyndroom voor?

Gemiddeld worden ongeveer twee op de 1000 kinderen geboren met Downsyndroom. De kans op een kind met Downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder. Dus hoe ouder de moeder, hoe groter de kans. Dit kunt u zien in de tabel.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met Downsyndroom op het moment van de test
20 – 25 jaar	1 van de 1000
26 – 30 jaar	1 tot 2 van de 1000
31 – 35 jaar	2 tot 5 van de 1000
36 – 40 jaar	6 tot 15 van de 1000
41 – 45 jaar	20 tot 61 van de 1000

Toelichting tabel
Als 1000 vrouwen van 30 jaar zwanger zijn, dan zijn 2 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 998 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.
Als 1000 vrouwen van 40 jaar zwanger zijn, dan zijn 15 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 985 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.

Oorzaak Downsyndroom

Downsyndroom wordt veroorzaakt door een 'extra' chromosoom. Chromosomen zitten in onze cellen en zijn de dragers van onze erfelijke eigenschappen. Normaal gesproken heeft een mens 46 chromosomen in elke cel van het lichaam. Van ieder chromosoom hebben we twee exemplaren. We hebben dus 23 paar chromosomen in elke cel.

Iemand met Downsyndroom heeft 47 chromosomen en dus één chromosoom extra in elke cel. Van chromosoom nummer 21 zijn er namelijk geen twee, maar drie exemplaren.

Het extra chromosoom wordt bij 96 van de 100 mensen veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling. Meestal is dit gebeurd bij de vorming van de eicel van de moeder, een enkele keer tijdens een celdeling bij de vorming van de zaadcel van de vader. De oorzaak is dan dus niet erfelijk.

Bij ongeveer vier op de 100 mensen met Downsyndroom is de oorzaak een bijzondere afwijking aan de chromosomen. Bij een kwart van hen gaat het dan om een erfelijke vorm. Dit betekent dat slechts bij ongeveer één op de 100 mensen met Downsyndroom sprake is van een erfelijke oorzaak.

Downsyndroom in de familie

Als iemand in de familie Downsyndroom heeft, betekent dat niet altijd dat u ook een hogere kans heeft op een kind met Downsyndroom. De kans op een kind met Downsyndroom is alleen verhoogd als u zelf eerder een kind hebt gekregen met de niet-erfelijke vorm van Downsyndroom, of als er in uw familie een erfelijke vorm voorkomt.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over de screening op Downsyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, april 2010

Downsyndroom

In dit informatieblad leest u meer over Downsyndroom.

Pagina 3 van 3

Heeft u een kind met de niet-erfelijke vorm van Downsyndroom? Dan is een kans op nog een kind met Downsyndroom één op de 100 plus de kans die de moeder al heeft vanwege haar leeftijd.

Komt er een erfelijke vorm van Downsyndroom in uw familie voor, dan wordt de kans op een kind met Downsyndroom bepaald door de precieze vorm daarvan en wie de drager is van de erfelijke vorm: de vader of de moeder.

Vrouwen met een verhoogde kans op een kind met Downsyndroom komen rechtstreeks in aanmerking voor prenatale diagnostiek. Zo kan met zekerheid worden vastgesteld of een ongeboren kind Downsyndroom of een andere chromosoomafwijking heeft, of niet.

Erfelijke oorzaak?

Tegenwoordig wordt bij alle pasgeborenen met Downsyndroom onderzocht of het om een erfelijke vorm gaat. Dat was meer dan 25 jaar geleden niet het geval. Daarom kan Downsyndroom in een familie voorkomen zonder dat men weet of het wel of niet om een erfelijke vorm gaat. Ook wordt een verstandelijke handicap van een familielid wel eens ten onrechte benoemd als Downsyndroom.

Komt Downsyndroom voor in uw familie of de familie van uw partner? En is niet bekend of het om een erfelijke vorm gaat? Dan heeft het zin om de medische gegevens te laten controleren en na te gaan of het zinvol is de chromosomen te laten onderzoeken van het familielid met Downsyndroom. Als blijkt dat het om een erfelijke vorm van Downsyndroom gaat, kunnen familieleden die kinderen willen, hun eigen chromosomen laten onderzoeken.

Meer informatie over prenatale screening

Kijk voor meer informatie over prenatale screening op Downsyndroom en vervolgonderzoek op www.prenatalescreening.nl.

Of vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog om de brochure *Informatie over de screening op Downsyndroom*.

Over de volgende onderwerpen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- Combinatietest
- Open rug en open schedel

• Het Erfocentrum

Het Erfocentrum is het nationale kennis- en voorlichtingscentrum over erfelijkheid, zwangerschap en erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Internet: www.erfelijkheid.nl, www.zwangernu.nl, www.zwangerwijzer.nl, www.ikhebd.nl

E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl.

Erfolijn: 0900 – 66 555 66. De Erfolijn is telefonisch bereikbaar op maandag en donderdag van 10.00 tot 15.00 uur (€ 0,25 per minuut).

• Stichting Downsyndroom

De stichting Downsyndroom is een Oudervereniging die zich inzet voor de belangen van mensen met Downsyndroom en hun ouders. U kunt bij deze stichting terecht

voor meer informatie over Downsyndroom. De stichting ondersteunt ook ouders met een pasgeboren kind met Downsyndroom.

Internet: **www.downsyndroom.nl**.

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl.

Telefoon: 0522 - 28 13 37.

• **RIVM**

Het RIVM coördineert op verzoek van het ministerie van VWS en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen.

Internet: **www.rivm.nl/zwangerschapsscreening**.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de brochure zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over de screening op Downsyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website

www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, februari 2010