

## Downsyndroom

*In dit informatieblad leest u meer over Downsyndroom. De informatie is bedoeld voor aanstaande ouders die meer willen weten over deze aandoening, omdat zij overwegen de combinatietest te laten doen. Met dit onderzoek kan tijdens de zwangerschap worden onderzocht hoe groot de kans is dat het ongeboren kind Downsyndroom heeft. Dit onderzoek wordt ook wel prenatale screening op Downsyndroom genoemd.*

### Wat is Downsyndroom?

Downsyndroom is een aangeboren aandoening waarbij er een verhoogde kans is op lichamelijke afwijkingen en een aantal gezondheidsproblemen. Mensen met Downsyndroom hebben een lichte tot ernstige verstandelijke handicap, en een aantal herkenbare uiterlijke kenmerken. Daarnaast ontwikkelen zij zich trager, zowel verstandelijk als lichamelijk.

Bijna de helft van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Bij ongeveer de helft van de kinderen met een hartafwijking gaat het om een ernstige vorm. Een kind met een ernstige hartafwijking wordt meestal binnen een paar maanden na de geboorte geopereerd. Een deel van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een maag-darmafwijking waar ook een operatie voor nodig is.

Mensen met Downsyndroom hebben een verhoogde kans op problemen met hun ademhaling en luchtwegen, gehoor, ogen, spraak, motoriek en afweer tegen infecties. Vaak kunnen die problemen goed worden behandeld. Ook hebben mensen met Downsyndroom een verhoogde kans op leukemie. Daarnaast hebben ze een verhoogde kans op de ziekte van Alzheimer, die zich dan op relatief jonge leeftijd al uit.

De levensverwachting van mensen met Downsyndroom is de afgelopen jaren gestegen. De gemiddelde leeftijd die iemand met Downsyndroom kan bereiken, is op dit moment 60 jaar.

### 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 altijd meer zorg nodig. Veel kinderen moeten voor hun aandoeningen regelmatig naar het ziekenhuis. Ook komen gedragsproblemen vaker voor bij kinderen met Downsyndroom.

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. Dit betekent dat hun uiteindelijke verstandelijk niveau te vergelijken is met dat van kinderen van 4 tot 12 jaar.

De overigen hebben een ernstige verstandelijke handicap. Dit betekent dat hun uiteindelijke verstandelijke niveau te vergelijken is met dat van kinderen onder de 4 jaar. Wegens hun verstandelijke handicap hebben alle mensen met Downsyndroom hun hele leven lang begeleiding en hulp van anderen nodig.

Door de verbetering van de zorg en de toegenomen kennis zijn er tegenwoordig veel meer mogelijkheden voor mensen met Downsyndroom om zich te ontwikkelen. Het gaat dan niet alleen om bijvoorbeeld leren lezen en sporten, maar ook om het leren van sociale vaardigheden.

### 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 meestal alleen als vrijwilliger een baan krijgen. Een deel van de mensen met een lichte verstandelijke handicap kan op den duur zelfstandig gaan wonen, maar wel met begeleiding. De meeste volwassenen met Downsyndroom wonen in een (gezinsvervangend) tehuis.

### De noodzaak van goede begeleiding

Downsyndroom is een aandoening die niet genezen kan worden. Om eventuele gezondheidsproblemen vanaf de geboorte goed te kunnen behandelen, is medische en psychosociale begeleiding erg belangrijk. Zo zijn er speciale Downsyndroomteams met specialisten die veel ervaring hebben met de zorg voor kinderen met Downsyndroom. Door gezondheidsproblemen snel te behandelen, zijn de kansen op een goede gezondheid van mensen met Downsyndroom sterk toegenomen, en is hun levensverwachting verbeterd.

### Hoe vaak komt Downsyndroom voor?

Gemiddeld worden er van elke 1000 kinderen ongeveer twee geboren met Downsyndroom. De kans op een kind met Downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder. Hoe ouder de moeder, hoe groter de kans. In de tabel ziet u de gemiddelde kans op een levend geboren kind met Downsyndroom bij verschillende leeftijden van de moeder.

Leeftijd van de moeder	De kans op een kind met Downsyndroom	De kans op een kind zonder Downsyndroom
20 - 25 jaar	Kleiner dan 1 op 1000	Groter dan 999 op 1000
26 - 30 jaar	1 op 1000	999 op 1000
31 - 35 jaar	1 tot 3 op 1000	997 tot 999 op 1000
36 - 40 jaar	3 tot 9 op 1000	991 tot 997 op 1000
41 - 45 jaar	12 tot 36 op 1000	964 tot 988 op 1000

### 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.

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 bijna altijd veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling. De oorzaak is dan dus niet erfelijk. Dit geldt voor 96 van de 100 mensen met Downsyndroom. Meestal ontstaat de fout tijdens een celdeling bij de vorming van de eicel van de moeder, een enkele keer tijdens een celdeling bij de vorming van de zaadcel van de vader.

Bij ongeveer vier op de 100 mensen met Downsyndroom is de oorzaak een bijzondere afwijking aan de chromosomen: een translocatie. Bij een kwart van hen gaat het om een erfelijke vorm. Dit betekent dat er 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, hoeft dat niet te betekenen dat u daardoor een grotere 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.

Voor ouders van een kind met de niet-erfelijke vorm van Downsyndroom is een kans op nog een kind met Downsyndroom of een andere chromosoomafwijking gemiddeld twee op de 100 plus de kans die de moeder al heeft vanwege haar leeftijd.

Als er een erfelijke vorm van Downsyndroom in uw familie voorkomt, wordt de kans op een kind met Downsyndroom bepaald door de precieze vorm daarvan. Daarnaast is belangrijk wie de drager is van de erfelijke vorm: de vader of de moeder.

Vrouwen met een verhoogde kans op een kind met Downsyndroom komen in aanmerking voor prenatale diagnostiek. Door prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap kan met zekerheid worden vastgesteld of een ongeborn 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 vroeger niet zo. Daarom kan Downsyndroom in een familie voorkomen zonder dat men weet of het 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 het niet duidelijk 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 gaat, moet worden nagegaan of het zinvol is dat 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](http://www.prenatalescreening.nl). Of vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog om de brochure *Prenatale screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen*.

### **Informatiebladen**

Over de volgende onderzoeken en aandoeningen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- Combinatietest
- De 20-weeken echo
- Tripeltest
- Open ruggetje 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](http://www.erfelijkheid.nl), [www.zwangernu.nl](http://www.zwangernu.nl), [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl).

E-mail Erfolijn: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl).

Erfolijn: 0900 - 66 555 66. De Erfolijn is 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](http://www.downsyndroom.nl).

E-mail: [helpdesk@downsyndroom.nl](mailto: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 open ruggetje.

Internet: [www.rivm.nl/zwangerschapsscreening](http://www.rivm.nl/zwangerschapsscreening).

## Colofon

© Stichting Erfocentrum, NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP, december 2006.

Stichting Erfocentrum en leden van het NHG, de KNOV, NVOG, VKGN en VSOP mogen dit informatieblad zonder toestemming vermenigvuldigen, mits zij dat integraal, onverkort en met bronvermelding doen. Overigen dienen toestemming aan te vragen bij de Stichting Erfocentrum. Aan het gebruik van de tekst zijn geen kosten verbonden.

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door de Stichting Erfocentrum in samenwerking met NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP. De tekst is tot stand gekomen onder toezicht van een commissie bestaande uit vertegenwoordigers van RIVM, VKGN, NHG, NVOG, VSOP, Erfocentrum, KNOV en het ministerie van VWS. Met dank aan Daniëlle Timmermans, Myra van Zwieten, de SSOV, de BOSK en Stichting Downsyndroom. Het informatieblad is financieel mogelijk gemaakt door het ministerie van VWS. Vormgeving: Heleen Vink.

*Het onderhavige informatieblad is tot stand gekomen in samenwerking met alle betrokken veldpartijen (inclusief patiëntenorganisaties) en geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis.*

*Het informatieblad heeft tot doel diegenen die dat betreft te helpen bij hun besluitvorming.*

*De opstellers van het informatieblad zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden.*

*Voor een persoonlijk advies raden wij u aan om uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog te raadplegen.*

