



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

downsyndroom (trisomie 21)

Informatieblad

Dit informatieblad gaat over downsyndroom. Downsyndroom wordt ook wel trisomie 21 genoemd. Het informatieblad bestaat uit 2 delen.

- Het eerste deel gaat over: wat is downsyndroom en wat zijn de mogelijkheden en problemen van iemand met downsyndroom?
- Het tweede deel van het informatieblad gaat over de oorzaak van downsyndroom, over hoe vaak het voorkomt en over erfelijkheid.

Wilt u een persoonlijk advies? Neem dan contact op met uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Of neem contact op met de Stichting Downsyndroom.

Deel 1:

Wat is downsyndroom?

Een kind met downsyndroom heeft drie chromosomen 21 in plaats van twee. Ons lichaam is opgebouwd uit cellen. In alle cellen zitten chromosomen. En in die chromosomen zit ons erfelijk materiaal. Dit materiaal bepaalt bijvoorbeeld hoe we eruit zien. Het erfelijk materiaal regelt ook de ontwikkeling van onze organen zoals de hersenen, het hart en de nieren. Heeft een kind een chromosoom te veel of te weinig? Dan is de kans groot dat het kind afwijkingen heeft.

Welke kenmerken hebben mensen met downsyndroom?

Alle kinderen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking, die kan variëren van licht tot ernstig. Ongeveer 70 tot 85 % van de mensen met downsyndroom heeft een lichte tot matige verstandelijke beperking. De rest heeft een ernstige verstandelijke beperking.

Mensen met downsyndroom hebben ook een aantal uiterlijke kenmerken. Bijvoorbeeld:

- amandelvormige ogen die een beetje scheef staan
- een afwijkende vorm van het hoofd
- een grotere tong

Welke problemen kunnen zich voordoen bij kinderen met downsyndroom?

Kinderen met downsyndroom ontwikkelen zich in alle opzichten trager. Het verschilt van kind tot kind hoe de ontwikkeling verloopt.

Lichamelijke afwijkingen

- Ongeveer de helft van de kinderen wordt geboren met een hartafwijking. De helft van deze groep kinderen heeft een operatie nodig en kan succesvol aan de hartafwijking geopereerd worden. De hartafwijking van de andere helft van de kinderen is niet ernstig of verdwijnt na verloop van tijd.
- Soms wordt een kind geboren met een maag-darm-afwijking waar een operatie voor nodig is.

Gezondheidsproblemen

Kinderen met downsyndroom hebben meer kans op problemen met:

- de luchtwegen
- horen
- zien
- praten
- afweer tegen infecties

Gedrags- en psychiatrische problemen

Mensen met downsyndroom hebben soms moeite om de wereld te begrijpen. Of anderen begrijpen hen niet. Dit wordt 'niet-verstaanbaar gedrag' genoemd. Dit gedrag kan als problematisch worden ervaren. Volwassenen met downsyndroom hebben een iets grotere kans op de ziekte van Alzheimer. Dit betekent dat ze dement worden. Ze krijgen dat al op jongere leeftijd dan mensen zonder downsyndroom.

Gezondheid en ontwikkeling

Gezondheid

Downsyndroom heb je je hele leven. De meeste mensen met downsyndroom zijn gezond. De medische problemen die er wel zijn kunnen meestal goed behandeld worden. Mensen met downsyndroom hebben een grotere kans op een goede gezondheid dan vroeger. Dat komt omdat we veel meer weten over mensen met downsyndroom. Er zijn ook speciale downsyndroomteams. Hierin zitten specialisten die veel ervaring hebben met de zorg voor kinderen met downsyndroom. Hierdoor kunnen deze kinderen al vanaf de geboorte beter begeleid en behandeld worden. Mensen met downsyndroom worden daardoor gemiddeld ouder dan vroeger, tot rond de zestig jaar.

Ontwikkeling

Mensen met downsyndroom kunnen zich beter ontwikkelen dan vroeger. Hier zijn nu meer mogelijkheden voor, bijvoorbeeld:

- We stimuleren ze zoveel mogelijk vanaf de geboorte. Bijvoorbeeld om te leren lezen en om goed te leren bewegen. Maar ook door ze te leren hoe je met anderen om kunt gaan.
- We hebben goed onderwijs voor mensen met downsyndroom.

Verzekering

De zorgverzekering betaalt de kosten van de medische zorg voor kinderen met downsyndroom. Zijn er extra hulpmiddelen nodig? Dan vergoedt de verzekering die ook.

Wat betekent downsyndroom in het dagelijks leven?

Hoeveel zorg heeft het kind nodig?

Kinderen met downsyndroom hebben meer zorg en aandacht nodig dan andere kinderen. Veel kinderen hebben bijvoorbeeld logopedie of fysiotherapie nodig. Daarnaast willen ouders vaak hulp bij de opvoeding en het stimuleren van de ontwikkeling van hun kind. Mensen met downsyndroom hebben hun hele leven hulp van anderen nodig.

Hoe ontwikkelt het kind zich?

Als u een kind met downsyndroom krijgt, weet u niet hoe het zich gaat ontwikkelen. Het hangt van veel dingen af zoals:

- de erfelijke aanleg van het kind
- hoe de ouders en de mensen in de omgeving van het kind zich inzetten en het kind opvoeden
- de zorg door bijvoorbeeld artsen, fysiotherapeuten en psychologen

Een deel van de (jong) volwassenen met een lichte verstandelijke beperking gaat begeleid zelfstandig wonen. De meeste volwassen mensen met downsyndroom wonen in een gezinsvervangend huis.

Kan een kind met downsyndroom naar school?

Ruim 60% van de kinderen met downsyndroom gaat naar een reguliere basisschool. De andere helft gaat naar speciaal onderwijs. Hierna gaan de meeste kinderen naar het speciaal voortgezet onderwijs. Sommige mensen kunnen een eenvoudige vakopleiding volgen en daarna een betaalde baan krijgen. Daarnaast kunnen mensen met downsyndroom vaak als vrijwilliger aan de slag.

Wat betekent een kind met downsyndroom voor het gezin?

De meeste gezinnen met een kind met downsyndroom hebben een gewoon leven. Kinderen leren over en weer van elkaar. Uit Amerikaans onderzoek blijkt dat 88% van de broers en zussen van iemand met downsyndroom, zichzelf een leuker mens vindt doordat hij of zij zo is opgegroeid. Wel hebben kinderen met downsyndroom meer ondersteuning nodig. Je hebt ook vaker te maken met artsen en bijvoorbeeld fysiotherapeuten. Dat kost tijd en inspanning en kan extra zorgen geven.

Deel 2:

Oorzaak downsyndroom

Dowsyndroom wordt veroorzaakt door een 'extra' chromosoom. Chromosomen zitten in onze cellen. Ons lichaam is opgebouwd uit cellen. In die chromosomen zit ons erfelijk materiaal. Normaal gesproken heeft een mens 46 chromosomen in elke cel van het lichaam. Van iedere chromosoom hebben we er twee. We hebben dus 23 paren 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.

Is downsyndroom erfelijk?

- 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 4 van de 100 mensen met downsyndroom is de oorzaak een bijzondere afwijking aan de chromosomen. Een kwart hiervan is erfelijk. Dit betekent dat bij ongeveer 1 van de 100 mensen met downsyndroom de oorzaak erfelijk is.

Downsyndroom in de familie

Heeft iemand in de familie downsyndroom? Dan hoeft de kans niet groter te zijn dat u een kind met downsyndroom krijgt. Die kans is alleen groter als:

- u zelf eerder een kind kreeg met de niet-erfelijke vorm van downsyndroom;
- als er in uw familie een erfelijke vorm voorkomt.

Komt downsyndroom voor in uw familie of de familie van uw partner? U kunt aan de arts vragen of het zinvol is chromosomenonderzoek te laten doen. Als blijkt dat het om een erfelijke vorm van downsyndroom gaat, kunnen familieleden die kinderen willen hun eigen chromosomen laten onderzoeken.

Vrouwen met een verhoogde kans op een kind met downsyndroom komen direct in aanmerking voor uitgebreider onderzoek. Zo kan met zekerheid worden vastgesteld of een ongeboren kind downsyndroom of een andere chromosoomafwijking heeft, of niet.

Hoe vaak komt Downsyndroom voor?

Ongeveer 1 op de 700 kinderen wordt 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 hieronder. Een deel van de kinderen overlijdt tijdens de zwangerschap.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met downsyndroom op het moment van de test
20 - 25 jaar	11 tot 13 van de 10.000
26 - 30 jaar	14 tot 19 van de 10.000
31 - 35 jaar	20 tot 45 van de 10.000
36 - 40 jaar	60 tot 155 van de 10.000
41 - 45 jaar	200 tot 615 van de 10.000

Meer informatie over chromosomen

Bij downsyndroom zijn er drie chromosomen met nummer 21 zijn in plaats van twee. Maar wat zijn dat: chromosomen, en wat betekent dat?

- Iedere cel in ons lichaam bevat chromosomen. In die chromosomen zit ons erfelijk materiaal. De chromosomen bestaan uit een stof die we DNA noemen.
- Normaal heeft elke cel in ons lichaam 46 chromosomen. Dit zijn 23 paren van 2. Van elk paar chromosomen komt één chromosoom van de moeder en één van de vader.
- Mannen en vrouwen hebben dezelfde soort chromosomen. Behalve één paar chromosomen die bepalen of je een vrouw of een man bent. Vrouwen hebben 2 X-chromosomen, en mannen 1 X-chromosoom en 1 Y-chromosoom.
- De chromosomen zijn niet gelijk. Elk chromosoom heeft weer ander erfelijk materiaal.
- Heeft iemand een chromosoom teveel of te weinig? Dan kan deze persoon ernstige afwijkingen hebben. Welke afwijkingen dat zijn, hangt af van de chromosoom die er te veel of te weinig is.

Meer informatie

Wilt u meer informatie over downsyndroom? Die vindt u op de volgende websites en in de volgende brochures:

www.rivm.nl/downscreening

Op deze website van het RIVM vindt u informatie over de screening op downsyndroom en het vervolgonderzoek. Het RIVM coördineert in opdracht van het ministerie van VWS de screening op downsyndroom.

www.erfelijkheid.nl

Op deze website van het Erfocentrum vindt u veel informatie over erfelijkheid. Het Erfocentrum is het Nationaal informatiecentrum erfelijkheid. E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl

www.downsyndroom.nl

Deze website is van de stichting downsyndroom. Dit 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. E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl
Telefoonnummer: 0522 - 28 13 37

Andere informatiebladen

Over de volgende onderwerpen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- trisomie 13 (patausyndroom)
- trisomie 18 (edwardssyndroom)
- open rug en open schedel

Colofon

Een werkgroep heeft gezorgd voor de inhoud van dit informatieblad. In deze werkgroep zitten de landelijke organisaties van de huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), kinderartsen (NVK), echoscopisten (BEN) en klinisch genetici (VKGN). Verder zitten in de werkgroep: de vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP), het Erfocentrum, de regionale centra voor prenatale screening en het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM).

© Centraal orgaan, RIVM

Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu heeft dit informatieblad laten maken.

Dit zijn de gegevens:

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/downscreening

Dit informatieblad beschrijft wat we nu weten over downsyndroom. 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/downsyndroom

Januari 2016