



trisomie 13 (patausyndroom)

Informatieblad

Dit informatieblad gaat over trisomie 13. We noemen trisomie 13 ook wel het patausyndroom. U leest in dit informatieblad wat trisomie 13 is, welke afwijkingen een kind met trisomie 13 heeft en of behandeling mogelijk is. Wilt u persoonlijk advies? Neem dan contact op met uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Wat is trisomie 13?

Een kind met trisomie 13 heeft drie chromosomen 13 in plaats van twee. Ons lichaam is opgebouwd uit cellen. In alle cellen zitten chromosomen. En in die chromosomen zit ons erfelijk materiaal (het DNA). 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.

Komt het vaak voor?

Veel kinderen met trisomie 13 overlijden al tijdens de zwangerschap. Daarom worden er maar heel weinig kinderen met deze aandoening geboren. Jaarlijks wordt ongeveer 1 op de 10.000 kinderen geboren met trisomie 13.

Welke afwijkingen heeft een kind met trisomie 13?

Bij een baby die geboren wordt met trisomie 13 zijn meestal afwijkingen aan het gezicht te zien. Bijvoorbeeld aan de

neus en de ogen. Vaak is er ook een lip-kaak-gehemelte-spleet. De meeste kinderen hebben een extra vinger of een extra teen.

Kinderen die geboren worden met trisomie 13 hebben daarnaast vaak de volgende afwijkingen of klachten:

- Een ernstige hartafwijking.
- Afwijkingen aan andere organen, bijvoorbeeld aan de nieren en darmen.
- De hersenen zijn niet goed ontwikkeld. Hierdoor zijn ze meestal ernstig gehandicapt.
- Epilepsie.
- Problemen met ademen.

Hoe oud wordt een kind met trisomie 13?

- De meeste kinderen met trisomie 13 overlijden direct na de geboorte of in de maand erna. Dat komt door problemen met de ademhaling of door afwijkingen aan het hart.
- Ongeveer 1 tot 2 op de 10 levend geboren kinderen met trisomie 13 wordt ouder dan een jaar. Door de afwijkingen aan het hart en de andere organen zijn de kinderen vaak ziek. Hun gezondheid is erg zwak. Ze hebben ook veel last van infecties.

Behandeling van trisomie 13

Trisomie 13 is niet te genezen. Het doel van de behandeling is om het kind zich zo prettig mogelijk te laten voelen zolang het leeft. Daarom wordt er zo weinig mogelijk onderzoek gedaan bij kinderen met trisomie 13.

Meer informatie over chromosomen

Trisomie 13 betekent dat er drie chromosomen met nummer 13 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.

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 trisomie 13. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden.

Dit informatieblad over trisomie 13 vindt u ook via www.rivm.nl/downscreening

Januari 2016