

# Down-, Edwards- en Patausyndroom (trisomie 21, 18 en 13)

Dr. C.R. (Carsten) Lincke, kinderarts - erfelijke en aangeboren  
aandoeningen

Dr. N. (Natalja) Bannink, kinderarts – fellow erfelijke en  
aangeboren aandoeningen

[c.lincke@erasmusmc.nl](mailto:c.lincke@erasmusmc.nl)

Scholingsbijeenkomst NIPT

# Disclosure belangen sprekers

(Potentiële) belangenverstrengeling	Geen / zie hieronder
Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven	Geen
<ul style="list-style-type: none"><li>• Sponsoring of onderzoeksgeld</li><li>• Honorarium of andere (financiële) vergoeding</li><li>• Aandeelhouder</li><li>• Andere relatie, namelijk ...</li></ul>	Geen

# Inhoud

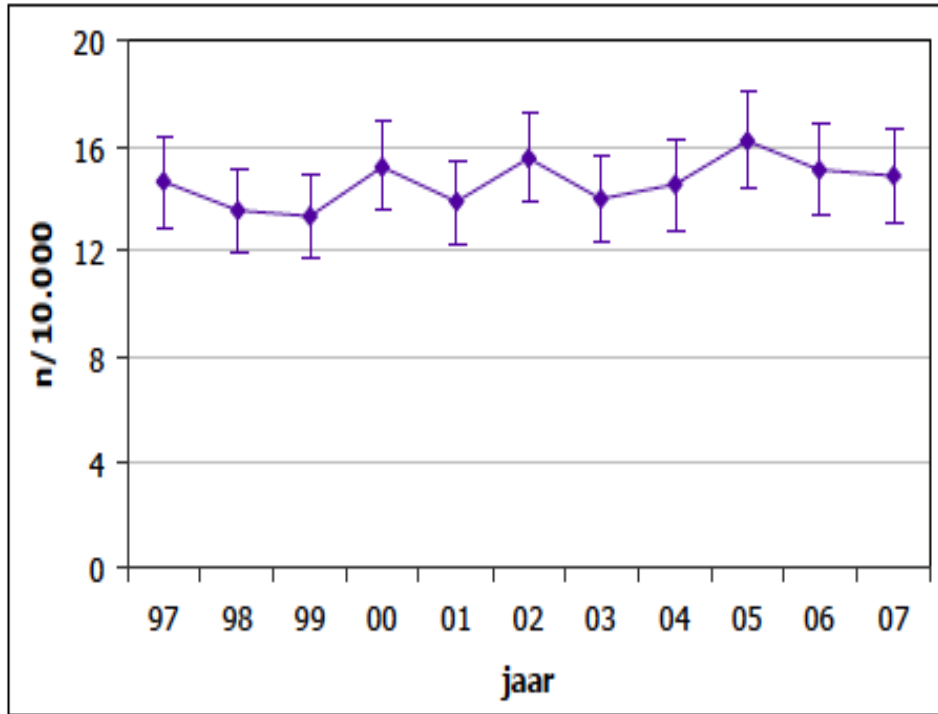
- Downsyndroom (trisomie 21)
- Edwardssyndroom (trisomie 18)
- Patausyndroom (trisomie 13)

# Downsyndroom Prevalentie



240 per jaar in NL

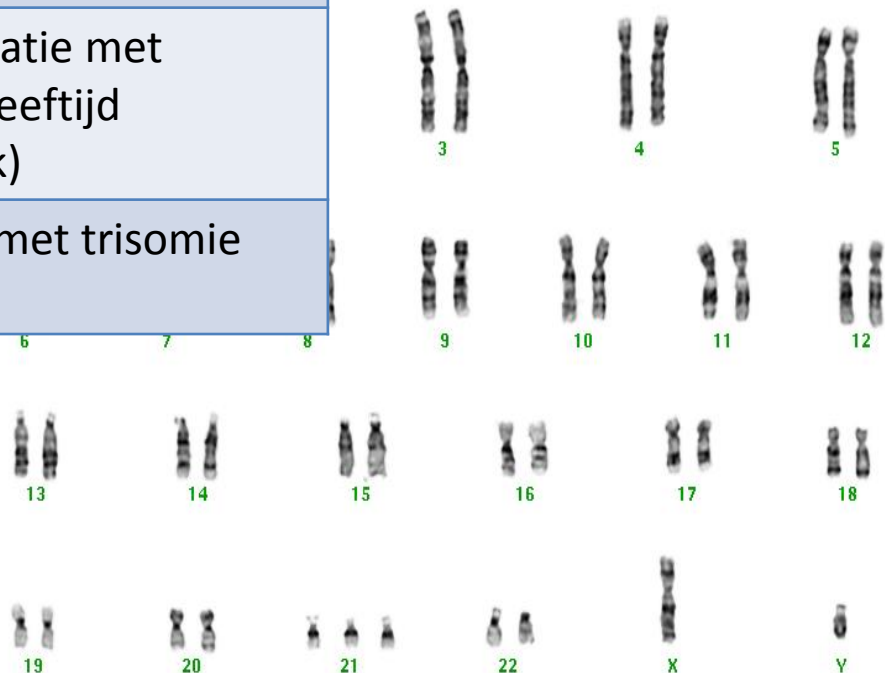
Figuur 1: Trend van de prevalentie van DS in Nederland (kinderen met DS per 10.000 levendgeborenen).  
(Bron: Mohangoo et al, 2009<sup>2</sup>)



# Downsyndroom

## Cytogenetica

95%	Klassieke trisomie 21	Sterke correlatie met maternale leeftijd (niet erfelijk)
2%	Robertsoniaanse translocatie (vaak 14;21)	50% familiair; drager normaal fenotype
2%	Mosaïcisme	Geen correlatie met maternale leeftijd (niet erfelijk)
1%	Diverse rearrangementen	Doorgaans met trisomie 21q22



# Downsyndroom

## Achterstand motorische ontwikkeling

### Spraak-/ taalproblemen

- Korte termijngeheugen zwak
- Orale dyspraxie
- Hypotone mond- en tongmusculatuur

→ Niet goed praten geeft veel problemen in de ontwikkeling. Taal en spraak belangrijk aandachtspunt in de begeleiding. Wederzijdse beïnvloeding met motoriek.

### Woonsituatie

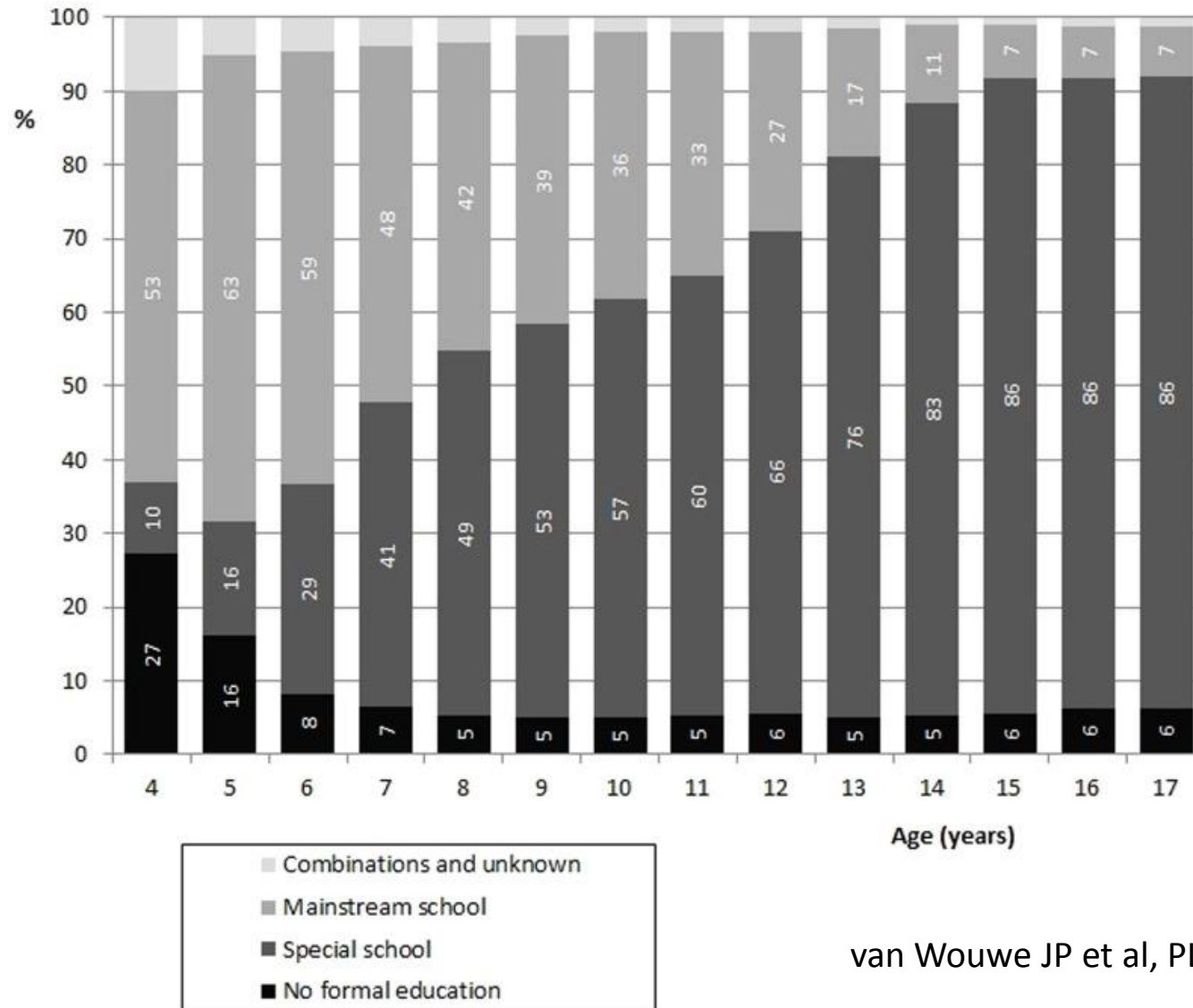
- Kinderen met Downsyndroom wonen bijna allemaal thuis i.t.t. vroeger
- Bij het ouder worden gaan ze begeleid wonen

# Downsyndroom

Verstandelijke beperking	Percentage (%)
Licht (IQ 50-70)	20
Matig (IQ 35-50)	40
Ernstig (IQ 20-35)	30
Zeer ernstig (IQ < 20)	10

# Downsyndroom

## Schoolsituatie





# Downsyndroom

	Voorkomen (%)
Aangeboren hartafwijking	44-58
Oog-/ oorafwijkingen	38-80
Obstructief Slaap Apneu Syndroom	57
Piepende ademhaling	30-36
Aangeboren maag-darmafwijkingen	4-10
Schildklierafwijkingen	28-40
Coeliakie	5-8
Gedragsproblemen	18-38

# Wat kunnen jongeren met Downsyndroom als ze 18 jaar zijn?



80% van de jongeren kan zelfstandig:

- zich uitkleden
- eten met mes en vork
- zwemmen



60% van de jongeren kan zelfstandig:

- opstaan (aankleden, gezicht wassen, toilet bezoek)
- ontbijt klaarmaken
- drinken pakken
- tafel dekken



40% van de jongeren kan zelfstandig:

- fietsen op een gewone fiets
- een eenvoudig briefje schrijven of lezen
- een eenvoudige optelsom (onder de 10) maken
- iemand opbellen
- schoenveters strikken



20% van de jongeren kan zelfstandig:

- naar een bekend adres gaan
- alleen fietsen op bekende routes
- met begeleiding een maaltijd klaarmaken
- gevaarlijke situaties herkennen



≤ 10% van de jongeren kan zelfstandig:

- een eenvoudige maaltijd koken
- betalen in een winkel
- op tijd zijn (bijv. om 6 uur eten)
- een bekende rit met het openbaar vervoer maken

# Downsyndroom

- Levensverwachting sterk toegenomen
- Door vroege herkenning en aanpak van hartafwijkingen
- Toename van ziekte van Alzheimer

Leeftijd	Percentage (%)
60 jaar	44
68 jaar	14

# LEVEN MET DOWNSYNDROOM

## BROCHURE VOOR (PARA)MEDISCHE EN PEDAGOGISCHE PROFESSIONALS



### INHOUD

Wat leest u in deze brochure?	2
Wat kunnen jongeren met Downsyndroom als ze 18 jaar zijn?	3
Hebben jongeren met Downsyndroom meer sociale en gedragsproblemen?	6
Hoe ervaren ouders, broers en zussen een kind met Downsyndroom?	7
Welk onderwijs volgen kinderen met Downsyndroom?	8
Leren kinderen meer op regulier of op speciaal onderwijs?	9
Achtergrondinformatie over Downsyndroom	10
Adressen voor meer informatie	12

Deze brochure is onderdeel van een driedelige reeks. De andere delen zijn 'Leven met Downsyndroom, brochure voor ouders van kinderen met Downsyndroom' en 'Een kind met Downsyndroom, brochure voor zwangere en hun partners'. Alle brochures zijn te downloaden op [www.tno.nl/downsyndroom](http://www.tno.nl/downsyndroom) en [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

**TNO**

Dr. Helma van Gameren TNO

# DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler  
medisch advies: Michel Weijerman



# DOWN SYNDROOM

Alle medische problemen op een rij

Marloes Vegelin • Paulette Mostart • Lex Winkler  
medisch advies: Michel Weijerman

.....

- Introductie
- Nieren en urinewegen
- Atweersysteem en vaccinaties
- Tanden
- Zenuwstelsel
- Longen en luchtwegen
- Problemen op volwassen leeftijd
- Bewegingsapparaat
- Huid
- Ogen
- Bloed
- Keel neus oren
- Klieren en hormonen
- Maag-darmkanaal en voeding
- Hart

<https://www.cyberpoli.nl>

STICHTING **Down** syndroom

- Downsyndroom (trisomie 21)
- Edwardssyndroom (trisomie 18)
- Patausyndroom (trisomie 13)

# Edwardssyndroom



- Zeer kwetsbare gezondheid
- Zeer ernstige verstandelijke beperking
- Bij geboorte groeiachterstand, laag geboortegewicht
- Klein gezicht met een grote schedel
- Gezondheidsproblemen zijn doorgaans ernstig, maar aard en de ernst verschillen per kind
- 5-jaarsoverleving 10%
- Jaarlijks ongeveer 1: 10.000 kinderen geboren met trisomie 18

Meer informatie:

[http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat\\_is\\_downsyndroom/Edwardssyndroom](http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat_is_downsyndroom/Edwardssyndroom)



# Edwardssyndroom (trisomie 18)

Afwijking	Percentage (%)
Congenitale hartafwijking	80
Centraal zenuwstelsel aandoening	21
Oesophagusatresie	8
Schisis	8



# Patausyndroom



- Zeer kwetsbare gezondheid
- Ernstige verstandelijke beperking
- Vaak al bij geboorte groeiachterstand, laag geboortegewicht
- Gezondheidsproblemen zijn doorgaans ernstig, maar aard en ernst verschillen per kind
- 5-jaarsoverleving 10%
- Jaarlijks ongeveer 1: 10.000 kinderen geboren met trisomie 13

Meer informatie:

[http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat\\_is\\_downsyndroom/Patausyndroom](http://www.rivm.nl/Onderwerpen/D/Downscreening/Wat_is_downsyndroom/Patausyndroom)

# Patausyndroom (trisomie 13)

Afwijking	Percentage (%)
Congenitale hartafwijking	57
Centraal zenuwstelsel aandoening	39
Oogafwijkingen	30
Polydactylie	44
Schisis	45



# Conclusie

- Individuen met Downsyndroom hebben redelijk goede kwaliteit van leven
- Beperkte zelfstandigheid!
- Edwards- en Patausyndroom doorgaans ernstiger beeld met beperkte levensverwachting (10% overleeft wel)

# Vragen?

[c.lincke@erasmusmc.nl](mailto:c.lincke@erasmusmc.nl)

# Referenties (1)

- Borstlap R, Van Gameren-Oosterom HBM, Lincke C, Weijerman ME, Van Wieringen H, Van Wouwe JP. Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met het Down syndroom. Utrecht: Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2011.
- Coppus A, et al. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. J Intellect Disabil Res 2006;50:768-77.
- Gameren van HBM, Leven met downsyndroom – brochure voor (para)medische en pedagogische professionals , TNO, 2013
- De Groot-van der Mooren MD, Gemke RJ, Cornel MC, Weijerman ME. Neonatal diagnosis of Down syndrome in The Netherlands: suspicion and communication with parents. 2014 J Intellect Disabil Res. Oct;58:953-61
- Maurieke de Groot- vander Mooren (J Intel Disab Research) 2014
- Weijerman ME. Consequences of Down syndrome for patient and family [dissertation]. Amsterdam: Vrije Universiteit, 2011.
- De Walle HE, Cornel MC. Overlevingskansen van kinderen met Downsyndroom in Noord-Nederland, 1981-1991. Tijdschr Kindergeneeskd 1995;63:40-4. .

# Referenties (2)

- Skotko B. G., et al (2009b) Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics* 149, 2361–7.
- Springett A, et al. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 European countries, 2000-2011. *Am J Med Genet* 2015 Part A Vol 167, Issue 12 3062-3069
- Vegelin M, Mostart P, Winkler L, Weijerman M. Downsyndroom, alle medische problemen op een rij. Amsterdam: Stichting Artsen voor Kinderen; 2012. <http://downsyndroom.artsenvoorkinderen.nl/>, geraadpleegd augustus 2013.
- Weijerman ME, et al. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: A national study. *J Pediatr* 2008;152:15-9.
- Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice: The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2010;169:1445-52.
- Weijerman M, Broers CJ, Van der Plas. Nieuwe inzichten voor de begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. *Ned Tijdschr Geneeskd* 2013;157:A5330  
Weijerman ME. De zorg voor kinderen met downsyndroom. *Huisarts en Wetenschap*. 2013 534-39
- Van Wouwe JP, et al. Mainstream and special school attendance among a Dutch cohort of children with Down Syndrome. *Plos One* 2014 Mar 9 e91737.