



Patausyndroom (trisomie 13)

Informatieblad in het kader van zwangerschapsscreening

In dit informatieblad leest u meer over Patausyndroom (trisomie 13).

Wat is Patausyndroom?

Patausyndroom of trisomie 13 is een zeldzame chromosoom-afwijking. Elk jaar worden in Nederland ongeveer 180.000 kinderen geboren. 25 van hen hebben Patausyndroom. Patausyndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 6.000 zwangeren. De kans op een miskraam is sterk verhoogd, maar ook later in de zwangerschap kan het kind overlijden.

Wat is een chromosoomafwijking?

Chromosomen zitten in al onze lichaamscellen en bevatten essentiële informatie over onze erfelijke eigenschappen. Normaal gesproken hebben we in elke cel twee exemplaren van elk chromosoom. Men spreekt van trisomie wanneer er van een bepaald chromosoom geen twee maar drie exemplaren in elke cel zitten.

Het meest bekende voorbeeld van een trisomie is Downsyndroom. Downsyndroom wordt ook wel trisomie 21 genoemd. Iemand met Downsyndroom heeft niet twee, maar drie exemplaren van chromosoom 21 in elke cel. Bij Patausyndroom, trisomie 13, heeft iemand niet twee, maar drie exemplaren van chromosoom 13 in elke cel. Trisomie 13 komt veel minder vaak voor dan Downsyndroom.

Wat zijn de gevolgen van Patausyndroom?

Kinderen die met trisomie 13 worden geboren hebben een ernstige lichamelijke en verstandelijke beperking. De meeste kinderen met Patausyndroom overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Als het kind levend geboren wordt, overlijdt ruim tweederde van hen direct na de geboorte, binnen enkele dagen erna of in de eerste levensmaand door de grote lichamelijke problemen (met name ademhalingsproblemen en hartafwijkingen). Ongeveer één tot twee op de tien kinderen die met Patausyndroom wordt geboren, wordt ouder dan één jaar.

Wat zijn de kenmerken van Patausyndroom?

De variatie in kenmerken bij Patausyndroom is groot. In dit informatieblad noemen we de belangrijkste kenmerken.

- Kinderen die met Patausyndroom worden geboren zijn vrijwel altijd te klein.
- Uiterlijke kenmerken aan het gezicht variëren enorm. Soms is er vrijwel niets te zien, soms zijn er ernstige afwijkingen.
- Veel kinderen hebben een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis).
- Vrijwel alle kinderen hebben een ernstig gestoorde hersenaanleg. Dit uit zich in een te klein hoofd en een ernstige verstandelijke beperking.
- De ogen zijn vaak te klein en staan te dicht op elkaar. Sommige kinderen hebben slechts één oog.
- De neus kan normaal zijn, maar kan soms ook sterk afwijkend zijn.

- Kenmerkend zijn de extra vinger naast de pinken en de extra teen naast de kleine tenen.
- Bijna alle kinderen hebben een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen zoals de nieren en de darmen zijn vaak afwijkend.

Leven met Patausyndroom

De levenskansen van een kind met Patausyndroom zijn zeer beperkt. Direct na de geboorte of in de eerste dagen of weken daarna treden er vaak perioden van ademstilstand op. Dit wordt in medische termen apneu genoemd. De aangeboren hartafwijking en afwijkingen van de andere organen geven veel ziekteverschijnselen. Er is altijd sprake van een zeer ernstige verstandelijke beperking, en vaak van epilepsie. Bij kinderen die wat langer leven, spelen steeds terugkomende infecties een grote rol.

Is behandeling mogelijk?

Patausyndroom is niet te genezen. Bij de medische behandeling wordt ernaar gestreefd dat het kind zich prettig voelt, zolang het leeft. Dit houdt in de meeste gevallen ook in dat belastende onderzoeken en ingrepen, als de diagnose eenmaal is gesteld, tot een minimum worden beperkt.

Colofon

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

© Centraal orgaan, RIVM

Deze publicatie is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

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 Patausyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

maart 2011