



Edwardssyndroom

(trisomie 18)

Informatieblad in het kader van zwangerschapsscreening

In dit informatieblad leest u meer over Edwardssyndroom (trisomie 18).

Wat is Edwardssyndroom?

Edwardssyndroom of trisomie 18 is een zeldzame chromosoomafwijking. Elk jaar worden in Nederland ongeveer 180.000 kinderen geboren. 40 van hen hebben Edwardssyndroom. Het Edwardssyndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 3.000 zwangerschappen. 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 Edwardssyndroom, trisomie 18, heeft iemand niet twee, maar drie exemplaren van chromosoom 18 in elke cel. Trisomie 18 komt veel minder vaak voor dan Downsyndroom.

Wat zijn de gevolgen van Edwardssyndroom?

Kinderen met trisomie 18 hebben een zeer kwetsbare gezondheid. Veel kinderen hebben ademhalingsproblemen en hartafwijkingen. Ook voedingsproblemen komen veel voor door het ontbreken van de slikreflex. Alle kinderen hebben zeer ernstige verstandelijke beperkingen. Veel kinderen overlijden al in de eerste levens maanden. Slechts één op de tien kinderen met trisomie 18 wordt ouder dan één jaar.

Wat zijn de kenmerken van Edwardssyndroom?

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

- Vrijwel alle kinderen hebben ernstige verstandelijke beperkingen.
- Ongeveer 9 van de 10 kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen zoals de nieren en de darmen zijn vaak aangedaan.
- De kinderen zijn klein bij geboorte en ze lijken mager. Het gezichtje heeft een smal en hoog voorhoofd, smalle ooglidspleten en een klein mondje, een terugwijkende kin en een verlaagde stand van de oren.
- Bij veel kinderen zijn de vingers over elkaar heen gevouwen.
- Vaak hebben kinderen met Edwardssyndroom ook een

afwijkende stand van de voeten: waarbij de hielen uitsteken en de onderkant iets rond loopt.

Leven met Edwardssyndroom

De levenskansen van een kind met Edwardssyndroom zijn beperkt door de vele (vaak ernstige) aangeboren afwijkingen. In de eerste dagen of weken na de geboorte kunnen perioden van ademstilstand optreden. Dit wordt in medische termen apneu genoemd. Het kind kan maar heel zwak zuigen en vaak niet goed slikken. En het kind is heel kwetsbaar voor (ernstige) luchtweginfecties.

Is behandeling mogelijk?

Edwardssyndroom is niet te genezen. Bij de medische behandeling wordt ernaar gestreefd dat het kindje 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), het Erfocentrum, vereniging van klinisch genetische centra (VKGN), 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 Edwardssyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

maart 2011