

Wat is het syndroom van Down?

Mensen met het syndroom van Down beantwoorden uw vragen over het syndroom van Down (een video in hun eigen woorden) https://www.youtube.com/watch?v=o0VV3C_ydak&t=304s <https://www.ds-int.org/Pages/Category/what-is-down-syndrome> Mythes en feiten: <https://www.ds-int.org/myths-and-facts>

Feiten over het syndroom van Down

<http://www.edsa.eu/down-syndrome/Down>

Het syndroom van Down is een veel voorkomende aandoening en de meest voorkomende oorzaak van een leerstoornis. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 600 - 1000 geboorten. De levensverwachting van iemand met het syndroom van Down is nu 60 tot 65 jaar en sommigen leven zelfs langer dan deze leeftijd. Het syndroom van Down bestaat al sinds het begin van de mensheid, maar wordt pas sinds 1866 als specifieke aandoening in de wetenschappelijke literatuur beschreven. Kinderen met het syndroom van Down worden geboren bij ouders van alle sociale en opleidingsniveaus, in alle etnische groepen, bij ouders van alle leeftijden. De kans op een baby met Downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder, vooral na 35 jaar, maar de meeste baby's met Downsyndroom worden geboren bij moeders jonger dan 35 jaar.

Chromosomen en genen

Downsyndroom is een chromosoomafwijking. Iemand met Downsyndroom heeft een extra kopie van chromosoom 21 (het hele of een deel van het extra chromosoom). Dit betekent dat de persoon 47 chromosomen heeft in plaats van 46. De reden waarom dit gebeurt is nog onbekend. Chromosoom 21 is het kleinste van de menselijke chromosomen. Het syndroom van Down kan niet worden voorkomen of genezen. Maar met de huidige kennis van de genetica weten we veel meer over de werking van de chromosomen, vooral over chromosoom 21. Dit helpt ons de typische kenmerken van het syndroom te begrijpen en kan ons in de toekomst betere medische zorg en interventiemethoden bieden.

Wat is het effect van het extra chromosoom?

De medische status en de cognitieve ontwikkeling worden beïnvloed. Sommige mensen met het syndroom van Down hebben ernstige gezondheidsproblemen, anderen hebben weinig of geen bijkomende gezondheidsproblemen. Zij hebben meestal een zekere mate van

cognitieve beperking. De ontwikkeling van kinderen met het syndroom van Down loopt sterk uiteen en net als iedereen blijven zij tot in hun volwassen leven leren, als zij daartoe de kans krijgen. Het is echter belangrijk op te merken dat elk kind of elke volwassene, net als iedereen, als een individu moet worden beschouwd en dat het niet mogelijk is de toekomstige ontwikkeling van een baby met Downsyndroom te voorspellen.

Downsyndroom - informatie in alle Europese talen

Op het internet zijn veel antwoorden te vinden op de vraag "Wat is Down Syndroom". Correcte en actuele informatie is in alle talen te vinden op de websites van de DS-verenigingen en EDSA-leden <http://www.edsa.eu/members/>

Een voorbeeld van Down's Syndrome Scotland:

Wat is het syndroom van Down?

Het syndroom van Down is een genetische aandoening die wordt veroorzaakt door de aanwezigheid van een volledige of gedeeltelijke derde kopie van chromosoom 21 in de lichaamscellen. Het wordt soms afgekort tot "Ds" en in sommige andere landen heet het Downsyndroom. Het is genoemd naar de Britse arts die het in 1886 voor het eerst herkende, Dr. John Langdon Down.

Mensen met het syndroom van Down zijn niet allemaal hetzelfde; elke persoon met deze conditie is even individueel als ieder ander en heeft meer gemeen met zijn familie dan met een andere persoon die deze conditie heeft. Het woord syndroom betekent een reeks symptomen en kenmerken die samen voorkomen. Dit geldt voor elk syndroom, niet alleen voor het syndroom van Down.

Ongeveer één op de 1.000 baby's wordt geboren met het syndroom van Down en in Schotland worden jaarlijks naar schatting 70 baby's geboren met het syndroom van Down. Het totale aantal mensen met het syndroom in Schotland wordt geschat op 4500.

Het syndroom van Down is de meest erkende vorm van leerproblemen. Een leerbeperving tast het leervermogen aan, maar betekent niet dat iemand niet kan leren. Kinderen met het syndroom van Down volgen hetzelfde ontwikkelingspad als voor alle kinderen en hebben dezelfde gevoelens en emoties als wij allemaal. Het belangrijkste is dat iedereen met Downsyndroom een uniek individu is, vol mogelijkheden.

Wat zijn de oorzaken van Downsyndroom?

Downsyndroom ontstaat meestal willekeurig bij de bevruchting en treft zowel mannen als vrouwen. Het is zelden erfelijk en niets van beide ouders kan het voor of tijdens de zwangerschap hebben veroorzaakt. In de cellen van ons lichaam hebben we allemaal chromosomen die informatie bevatten die ieder van ons uniek maakt, zoals onze oogkleur, haarkleur en lengte.

De meeste mensen hebben 46 chromosomen in elke cel van hun lichaam, die in drieëntwintig paren bij elkaar horen - bij de bevruchting krijgen baby's 23 chromosomen van de moeder en 23 van de vader, die samen de 46 paren vormen.

Mensen die met het syndroom van Down worden geboren, hebben een extra volledige of gedeeltelijke kopie van chromosoom 21, wat betekent dat zij 47 chromosomen in de cellen van hun lichaam hebben - een extra chromosoom dat willekeurig voorkomt. Het is dit extra chromosoom 21 dat de kenmerken van de conditie veroorzaakt.

Er zijn drie vormen van het syndroom van Down: Trisomie 21, Translocatie en Mozaïek

– Trisomie 21 Downsyndroom

De meest voorkomende vorm van Downsyndroom (die voorkomt bij ongeveer 94% van de mensen met Ds) is Trisomie 21, zo genoemd omdat alle cellen in het lichaam van de persoon een volledige extra kopie van chromosoom 21 hebben, dus er zijn 3 kopieën van chromosoom 21 in elke cel.

– Translocatie Downsyndroom

Ongeveer 4% van de mensen met Downsyndroom heeft een translocatie Downsyndroom. Dit is wanneer het extra materiaal van chromosoom 21 zich verplaatst naar een ander chromosoom in de cel, meestal chromosoom 14 of 17.

– Mozaïek Downsyndroom

Mozaïek Downsyndroom treedt op wanneer slechts een deel van de cellen in het lichaam het extra chromosoom heeft en een deel niet. Ongeveer 2% van de mensen met Downsyndroom heeft dit type. Mensen met mozaïek Downsyndroom hebben waarschijnlijk mildere leerbeperkingen.

Downsyndroom is een levenslange toestand en er bestaat geen genezing, maar er zijn veel manieren om ervoor te zorgen dat elk individu met Downsyndroom de juiste vorm en hoeveelheid steun krijgt die het nodig heeft om zich optimaal te ontwikkelen. Vandaag de dag is de gemiddelde levensverwachting voor iemand met het syndroom van Down ongeveer 60 jaar, met een klein aantal mensen die tot 70 jaar en ouder worden.

(Met de toestemming van DS Scotland)

Schatting van het aantal mensen met het syndroom van Down in Europa

Een interessant en belangrijk artikel, gepubliceerd in het European Journal of Human Genetics. De auteurs van dit artikel Gert de Graaf (Nederland), Frank Buckley (UK) en Brian Skotko (USA) werkten aan een studie van de Europese populaties van mensen met het syndroom van Down, waaraan ook EDSA-leden meewerkten.

Hier is de scoop: Van 1901 tot 2015 hebben we registers in heel Europa aan elkaar gekoppeld om per land een schatting te maken van het aantal mensen met het syndroom van Down, het aantal selectieve zwangerschapsafbrekingen vanwege het syndroom van Down, en de impact van dergelijke afbrekingen op de geboorteprevalentie en de populatieprevalentie.

In de meest recente jaren schatten wij het aantal levendgeboren kinderen met het syndroom van Down in Europa op 8.031 per jaar, wat zonder selectieve zwangerschapsafbrekingen ongeveer 17.331 per jaar zou zijn geweest. De geschatte vermindering van de prevalentie van levendgeborenen bedroeg gemiddeld 54%, variërend van 0% in Malta tot 83% in Spanje.

In 2015 woonden er naar schatting 417.000 mensen met het syndroom van Down in Europa; zonder selectieve zwangerschapsafbrekingen zouden er ongeveer 572.000 mensen met het syndroom van Down zijn geweest, wat overeenkomt met een bevolkingsafname van 27%.

Dergelijke statistieken kunnen belangrijke barometers zijn voor prenatale tests en de toewijzing van middelen binnen landen. Met deze nauwkeurigere schattingen kunnen ook bewustmakingsinitiatieven en beleidsinitiatieven beter worden onderbouwd.

Het artikel is algemeen beschikbaar in het "European Journal for Human Genetics" 2021 en is te vinden op <https://rdcu.be/b9w27> (samen met de

statistieken per land in ons supplement van 279 bladzijden).