



Trisomie 13

Wat is trisomie 13?

Trisomie 13 is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een of meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van het drie maal aanwezig zijn van chromosoom 13.

Hoe wordt trisomie 13 ook wel genoemd?

Trisomie 13

Het woord trisomie geeft aan dat chromosoom 13 in plaats van de gebruikelijke twee maal, drie maal aanwezig is. Tri betekent drie.

Patau syndroom

Trisomie 13 wordt ook wel Patau syndroom genoemd, naar een arts die dit syndroom als eerste beschreven heeft.

Mosaïcisme

Een klein deel van de kinderen heeft een mosaïcisme chromosoom 13. Dit houdt in dat kinderen in een deel van lichaamscellen drie keer chromosoom 13 hebben en in een ander deel van de lichaamscellen de gebruikelijker twee keer chromosoom 13. Hoe minder lichaamscellen trisomie 13 hebben, hoe milder de klachten zullen zijn.

Hoe vaak komt trisomie 13 voor?

Trisomie 13 is een zeldzaam voorkomende aandoening. Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 komt al te overlijden in de baarmoeder. Eén op de 5000-15.000 geboren kinderen blijkt trisomie 13 te hebben.

Bij wie komt trisomie 13 voor?

Trisomie 13 is al vanaf de bevruchting aanwezig. Vaak wordt tijdens de zwangerschap al duidelijk dat er sprake is van trisomie 13.

Zowel jongens als meisjes kunnen trisomie 13 krijgen.

Waar wordt trisomie 13 door veroorzaakt?

Extra chromosoom

Trisomie 13 ontstaat wanneer een kind in plaats van twee chromosomen 13 (een van de vader en een van de moeder) drie keer chromosoom 13 krijgt.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal waardoor chromosoom 13 drie keer aanwezig is bij het kind zelf ontstaan bij samensmelten van de eicel en zaadcel. De zaadcel of de eicel bevat dan per ongeluk twee keer chromosoom 13 in plaats van een keer chromosoom 13 wat gebruikelijk is. Op die manier krijgt een kind na samensmelting van de eicel met de zaadcel drie keer chromosoom 13. Hogere leeftijd van de moeder maakt de kans op aanwezigheid van twee keer chromosoom 13 in de eicel groter. Oudere moeders hebben daarom een verhoogde kans om een kindje met trisomie 13 te krijgen.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft een extra deel van chromosoom 13 geërfd van een van de ouders. Bij deze ouder heeft een breuk in chromosoom 13 plaats gevonden, waarna een deel van chromosoom 13 aan een ander chromosoom is vast geplakt. Dit wordt een translocatie

deze tekst kunt u nalezen op

www.kinderneurologie.eu



genoemd. Bij vorming van een eicel of een zaadcel kan dit extra stukje chromosoom 13 naast het gewone chromosoom 13 in een eicel of zaadcel terecht komen. Hierdoor krijgt het kind een deel van chromosoom 13 in drievoud.

Informatie van de aanleg van het lichaam

Op chromosoom 13 ligt erfelijk materiaal die belangrijk is voor het goed aanleggen van de hersenen en van andere organen van het lichaam. Kinderen met trisomie 13 hebben vaak een ontwikkelingsachterstand omdat hun hersenen anders zijn aangelegd en anders werken dan bij kinderen die dit syndroom niet hebben. Ook zijn diverse organen waaronder hart, nieren en darmen anders aangelegd dan gebruikelijk.

Wat zijn de symptomen van trisomie 13?

Variatie

Het ene kind met trisomie 13 zal meer symptomen hebben dan het andere kind. Het valt van te voren niet te voorspellen welke symptomen een kind zal krijgen.

Kinderen met mocaïsisme voor trisomie 13 en kinderen waarbij een gedeelte van chromosoom 13 drie keer aanwezig is, hebben minder symptomen dan kinderen die heel chromosoom 13 drie keer aanwezig hebben.

Achterblijven groei in de baarmoeder

Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 groeit tijdens de zwangerschap al niet goed. Tijdens controles valt dan op dat het kindje te klein is voor de zwangerschapsduur. Dit wordt intra-uteriene groeivertraging genoemd. Moeders die al eerder zwanger en bevallen zijn geweest valt vaak op dat dit kindje in hun buik minder beweeglijk is dan gebruikelijk. Een deel van de moeders heeft een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk.

Geboorte

De meeste kinderen met dit syndroom hebben een lager geboortegewicht dan gebruikelijk, gemiddeld zo'n 2500 gram. Ook zijn kinderen met dit syndroom meestal wat minder lang en hebben zij een kleiner hoofdje dan kinderen zonder dit syndroom.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met trisomie 13 hebben een lage spierspanning. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastiger om hun hoofd op te tillen.

Problemen met drinken

Een groot deel van de baby's met trisomie 13 heeft problemen met drinken. Kinderen drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen.

Problemen met ademhalen

Problemen met ademhaling komen vaak voor bij pasgeboren kinderen met trisomie 13. Soms is dit het gevolg van de hartafwijking waardoor kinderen te weinig zuurstof in hun bloed hebben. Om toch voldoende zuurstof in het bloed te krijgen, gaan kinderen snel ademhalen. Dit snelle ademhalen, maakt kinderen erg vermoeid. Ook kunnen kinderen tijdelijk stoppen met de ademhaling, Dit wordt een apneu genoemd.

Ontwikkelingsachterstand



Kinderen met trisomie 13 hebben een ernstige ontwikkelingsachterstand. Kinderen hebben weinig mogelijkheden om zich te ontwikkelen. Deels komt dit door de ernst van de aangeboren afwijkingen en de beperkte levensverwachting die kinderen daardoor hebben. Veel kinderen zijn niet in staat om te leren rollen, kruipen of staan. Kinderen zullen afhankelijk zijn van een rolstoel om verplaatst te worden.

Ook is leren praten erg moeilijk voor kinderen met dit syndroom. Een klein deel van de kinderen is in staat om geluidjes te maken of een enkel woordje te spreken. Voor de meeste kinderen is dit echter te moeilijk.

Hogere spierspanning

Met het ouder worden krijgen kinderen met trisomie 13 een hogere spierspanning. Door de hogere spierspanning kunnen de armen en benen moeilijk bewogen worden.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met trisomie 13 krijgt last van epilepsieaanvallen. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen van verstijven of aanvallen met schokken. Vaak houden kinderen tijdens deze epilepsieaanvallen hun adem in. Dit wordt een apneu genoemd.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met trisomie 13 hebben vaak een ver naar achteren toelopen smal en klein hoofdje. Het hoofdje is aan de achterkant boller dan gebruikelijk. De ogen zijn vaak heel klein en lopen in de richting van de oren wat omhoog. De ogen kunnen dichterbij elkaar of verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Een deel van de kinderen heeft maar een oog in plaats van twee. De wenkbrauwen bevatten weinig of geen haren. De oren zijn vaak klein, hebben weinig windingen en staan vaak laag op het hoofd. De onderkaak is vaak klein.

Kinderen met trisomie 13 hebben vaak de vingers over elkaar gekruisd. De voetjes hebben vaak een platte vorm, met een achteruit stekend hakje (ook wel hakvoetjes of rocker bottom feet genoemd) De ribben zijn vaak dun, een of meerdere ribben kunnen ontbreken. Het bekken is vaak smal, waardoor de beentjes moeilijk kunnen bewegen.

Klein hoofdje

Het hoofdje van kinderen met trisomie 13 groeit niet zo hard als bij leeftijdsgenoten, hierdoor hebben zij een kleiner hoofdje. Vaak is dit al duidelijk vanaf de geboorte. Een kleiner hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd.

Handjes en voetjes

Kinderen met trisomie 13 kunnen extra vingers of teentjes hebben. Dit wordt polydactylie genoemd. Vaak staan de vingers krom en kunnen de vingers niet helemaal recht gemaakt worden. Er is vaak een handlijn in de handpalm die over de hele breedte van de handpalm loopt. De nageltjes zijn vaak smal en hebben een bolle vorm.

Lengte

De meeste kinderen met dit syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten.



Laag gewicht

Kinderen met trisomie 13 blijven laag van gewicht zelfs als ze sondevoeding krijgen. Dit wordt ook wel failure to thrive genoemd.

Huid

Kinderen met trisomie 13 hebben vaak een losse huid. Op het voorhoofd is vaak een rode vlek te zien veroorzaakt door een kluwentjes van kleine bloedvaten bij elkaar. Dit wordt een capillair hemangioom genoemd. Op het achterhoofd kunnen stukjes huid ontbreken.

Schisis

Een groot deel van de kinderen heeft een spleet in de lip of in het gehemelte aan een kant of aan twee kanten van het lichaam. Dit wordt schisis genoemd. Een schisis zorgt voor problemen met drinken.

Liesbreuk of navelbreuk

Een deel van de kinderen met trisomie 13 heeft een liesbreuk of een navelbreuk. De twee rechte buikspieren liggen meestal niet goed tegen elkaar aan.

Aangeboren hartafwijking

Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide kamers van het hart, dit wordt een VSD genoemd. Of een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook kan de verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslager die voor de geboorte normaal aanwezig is, na de geboorte aanwezig blijven. Dit wordt een persisterende ductus arteriosus genoemd. Het hart ligt bij kinderen met dit syndroom vaker aan de rechterkant van het lichaam en niet links zoals gebruikelijk. Daarnaast komen afwijkingen van de longslager en grote lichaamsslager vaak voor. Ook kunnen combinaties van afwijkingen aan het hart voorkomen, zoals de zogenaamde tetralogie van Fallot. Kinderen met trisomie 13 hebben vaak last van hun aangeboren hartafwijking. Dit is te zien doordat zij erg moeten zweten met drinken, vaak dan bleek van kleur worden met blauwe lippen. Ook ademen kinderen sneller als gevolg van de aangeboren hartafwijking.

Aangeboren nierafwijking

Een deel van de kinderen met trisomie 13 heeft een aangeboren afwijking van de nieren. De twee nieren kunnen samengesmolten zijn en de vorm van een hoefijzer hebben. In de nieren kunnen meerdere cystes worden gezien. De nier kan op een andere plek dan gebruikelijk zijn. Uit de nieren kunnen twee urineleiders komen in plaats van een. Door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen krijgen kinderen gemakkelijker een blaasontsteking. Ook kan er te veel vocht in de nieren aanwezig blijven, waardoor de nieren niet goed hun werk kunnen doen bij het ontgiften van het bloed.

Aangeboren darm afwijking

Een deel van de kinderen heeft aangeboren afwijkingen van de darm. De darmen kunnen op een andere plek liggen dan gebruikelijk. Soms puilt een deel van de buikinhoud via de navelbreuk naar buiten toe. Dit wordt een omfalocel genoemd. Een zogenaamde Meckels divertikel komt vaker voor. Alvleesklierweefsel kan op een andere plek liggen dan gebruikelijk.



Open ruggetje

Een klein deel van de kinderen met trisomie 13 heeft een open ruggetje ook wel spina bifida genoemd. Op de rug is de huid niet gesloten waardoor weefsel (zoals vliezen of ruggenmerg) naar buiten toe komt.

Niet ingedaalde balletjes

Bij jongentjes met trisomie 13 zijn de balletjes meestal niet ingedaald in het balzakje. Het balzakje is vaak anders van vorm dan gebruikelijk.

Slechtziend

Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 is slechtziend. Dit komt deels door afwijkingen aan de ogen zelf, zoals onderontwikkelde ogen en afwijkingen aan het netvlies. Ook komt gespletenheid van de iris, coloboom genoemd, vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Deels komen de problemen met zien ook door de afwijkingen in de hersenen. De hersenen kunnen niet goed verwerken wat de ogen kunnen zien.

Slechthorend

Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 is ernstig slechthorend of doof. Vaak komt dit doordat de gehoorzenuw onderontwikkeld is. De oren hebben vaak een simpele vorm met weinig windingen. De oren staan vaak lager op het hoofd dan gebruikelijk.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met trisomie 13 zijn heel vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor.

Hoe wordt de diagnose trisomie 13 gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een lage spierspanning, een laag geboorte gewicht en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Soms zal direct herkend wordt dat er sprake is van trisomie 13, soms kan dit ook lastig zijn en zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen.

Prenatale diagnostiek

Bij een deel van de kinderen wordt tijdens de zwangerschap al vast gesteld dat er sprake is van trisomie 13. Dit kan bijvoorbeeld vast gesteld worden door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Ook kan de NIPT aantonen dat er sprake is van trisomie 13. De 20 weken ECHO kan laten zien dat het kindje te klein is voor de zwangerschapsduur, een verdikte nekplooi heeft in combinatie met een aangeboren hartafwijking.

Chromosomenonderzoek

Chromosomen onderzoek kan aantonen dat chromosoom 13 drie keer aanwezig is, in plaats van de gebruikelijke twee keer.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Wanneer duidelijk is dat er sprake is van trisomie 13 wordt vanwege de kwetsbaarheid van deze kinderen er lang niet altijd meer voor gekozen om een MRI scan van de hersenen te maken. Dit geeft dan te weinig aanvullende informatie in verhouding tot de belasting van het ondergaan van een MRI scan. Wanneer wel een MRI scan wordt gemaakt, dan is vaak te zien dat de hersenen



onderontwikkeld zijn. De hersen bestaan meestal uit een geheel, in plaats van de gebruikelijke twee hersenhelften. Dit wordt een holoprosencefalie genoemd. Een deel van de kinderen heeft een waterhoofd. De hersenschors bevat minder of helemaal geen windingen, de kleine hersenen zijn vaak te klein. De hersenbalk is dunner dan gebruikelijk of ontbreekt helemaal.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met trisomie 13 worden hierbij geen bijzonderheden gezien. Het stofwisselingsonderzoek wordt ook vaak niet verricht wanneer meteen al duidelijk is dat er sprake is van trisomie 13.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan door middel van het maken van een ECHO van het hart beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking en de ernst van deze aangeboren hartafwijking vast stellen.

ECHO buik

Kinderen met dit syndroom kunnen een keer een ECHO van buik krijgen om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren en of van andere organen in de buik.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien die hypsaritmie worden genoemd. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor trisomie 13, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Hoe wordt trisomie 13 behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die trisomie 13 kan genezen. De behandeling is er op gericht om de het kind zo goed mogelijk te ondersteunen en klachten zo veel mogelijk te verlichten.

Behandelplan

Trisomie 13 is een ernstige aandoening waarbij kinderen een beperkte levensverwachting met veel lichamelijke problemen en handicaps te wachten staat. Dit zal ook sterk samen hangen met de ernst van de aangeboren afwijkingen die kinderen met trisomie 13 hebben. Per kind zal afhankelijk van de ernst van de aangeboren afwijkingen gekeken worden, welke behandelingen nodig zijn om deze aangeboren afwijkingen te corrigeren. Vaak zijn dit zware behandelingen. Dan zullen de artsen samen met de ouders moeten kijken of het tegenover het kind te verantwoorden is om deze zware behandelingen uit te voeren. Wanneer de aangeboren afwijkingen ernstig zijn en veel zware behandelingen vragen die erg belastend zijn voor het kind, dan wordt er vaak voor gekozen om deze zware behandelingen niet uit te voeren. De behandeling is er dan op gericht het kindje zo goed mogelijk te ondersteunen en zich comfortabel te laten voelen. Vaak wordt dan ook afgesproken om het kindje niet meer te gaan beademen, wat een ingrijpende behandeling is voor een kind.

Wanneer de aangeboren afwijkingen milder zijn, dan kan er voor gekozen worden deze wel te behandelen, als dat ten opzichte van het kind te verantwoorden is.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of



uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton. Kinderen met trisomie 13 verdragen de sondevoeding lang niet altijd goed, omdat hun darmen de voeding niet goed kunnen verwerken. Het geven van sondevoeding zorgt dan voor veel spugen.

Zuurstof

Behandeling met zuurstof via een slangetje of kapje op de neus en/of mond kan verlichting geven bij ademhalingsproblemen. Vaak zal echter beademing door een beademingsmachine nodig zijn om te zorgen dat het bloed voldoende wordt voorzien van zuurstof. Beademing is een ingrijpende behandeling. Ook voor deze behandeling zullen ouders en dokters moeten afwegen of deze ingrijpende behandeling te verantwoorden is tegenover het kind. Meestal zal er voor gekozen worden om deze ingrijpende behandeling niet te starten.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan aangeven welke behandelmogelijkheden er zijn voor de aangeboren hartafwijking die het kind heeft. Vaak is dit een ingrijpende en langdurige behandeling. Het is heel belangrijk dat ouders en dokters goed overwegen of deze ingrijpende behandeling te verantwoorden is tegenover het kind. Deze operaties kunnen pas uitgevoerd worden als het kind in staat is om de leeftijd van een paar maanden te bereiken en een bepaald gewicht te halen. Vaak is de aangeboren hartafwijking dusdanig ernstig, dat het voor kinderen niet haalbaar is om deze leeftijd en dit gewicht te bereiken. Met behulp van medicijnen kan de kindercardioloog het hart zo goed mogelijk ondersteunen.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een groot deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verskillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen ondersteunen en lekker kunnen laten liggen ondanks de lage spierspanning.

Voor kinderen die zich wel in enige mate gaan ontwikkelen, zal de fysiotherapeut adviezen geven hoe de ontwikkeling zo goed mogelijk gestimuleerd kan worden.

Logopedie



Een logopediste kan kijken of het veilig is dat een baby met trisomie 13 zelf kan drinken, zonder zich te verslikken met risico op een longontsteking. Vaak is dit niet veilig en zullen kinderen sondevoeding nodig hebben om voldoende voeding binnen te krijgen.

Bij kinderen die zich wel gaan ontwikkelen zal de logopedist adviezen geven hoe de spraaktaalontwikkeling gestimuleerd kan worden.

Revalidatiearts

Kinderen die zich wel gaan ontwikkelen worden vaak begeleid door een kinderrevalidatiearts. De kinderrevalidatiearts kijkt welke voorziening het kind kunnen helpen om zich comfortabel te voelen en de ouders kunnen helpen om het kindje te verzorgen. Zo zijn er hulpmiddelen om in bad te gaan, bestaan er aangepaste box bedden, aangepaste buggy's en rolstoelen.

Wanneer kinderen last krijgen van verhoogde spierspanning en spasticiteit dan kan de revalidatiearts door middel van botuline toxine behandeling proberen plaatselijk deze spasticiteit te verminderen.

Begeleiding

Het horen dat een kindje trisomie 13 heeft is voor veel ouders een grote schok. Het kost vaak tijd om dit te verwerken, terwijl er tegelijkertijd vaak op korte termijn belangrijke beslissingen moeten worden genomen over het behandelplan.

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders begeleiding geven om te gaan met het nieuws dat hun kindje trisomie 13 heeft.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met trisomie 13.

Wat is de prognose van trisomie 13?

Overlijden

Een groot deel van de kinderen met trisomie 13 komt al tijdens de zwangerschap te overlijden. Een ander deel van de kinderen komt kort na de geboorte te overlijden vaak als gevolg van de ernstige aangeboren hartafwijking, vaak al in de eerste week na de geboorte. Eén op de tien tot twintig kinderen met trisomie 13 wordt ouder dan 1 jaar. Kinderen met mocaïsisme voor trisomie 13 en kinderen die een deel van chromosoom 13 drie keer hebben in plaats van twee keer hebben een grotere kans om ouder te worden.

Ernstige ontwikkelingsachterstand

Kinderen met trisomie 13 hebben een ernstige ontwikkelingsachterstand. Kinderen met trisomie 13 ontwikkelen zich nauwelijks. Kinderen zullen afhankelijk zijn van een rolstoel die anderen voortbewegen om zich te verplaatsen. Kinderen kunnen in staat zijn om contact te maken met hun ouders. De meeste kinderen zullen niet in staat zijn om te praten. Kinderen die een deel van chromosoom 13 drie keer hebben, kunnen wel in staat zijn om klanken of losse woorden te maken. Een heel klein deel van deze kinderen zal in staat zijn om zinnetjes te maken. Hoe kleiner het deel van chromosoom 13 wat drie keer aanwezig is, hoe meer ontwikkelingsmogelijkheden een kind zal hebben.

Lichamelijke problemen

Kinderen met trisomie 13 hebben vaak veel last van hun aangeboren hartafwijking. Maar daarnaast ook van hun aangeboren nier- en of darmafwijking.

Kinderen



Door hun beperkte levensverwachting en ernstige ontwikkelingsachterstand zullen kinderen met trisomie 13 later zelf geen kinderen krijgen.

Volwassenen met mocaïsisme trisomie 13 hebben vaak een mildere ontwikkelingsachterstand en kunnen wel kinderen krijgen. Het hangt er vanaf of het mocaïsisme ook in de eierstokken of zaadballen aanwezig is of hun kinderen een verhoogde kans hebben om zelf ook trisomie 13 te krijgen. Wanneer het mocaïsisme ook in de eierstokken en zaadcellen aanwezig is, dan hebben kinderen van deze volwassenen 50% kans om trisomie 13 te krijgen. Het is helaas op dit moment niet mogelijk om te testen of de zaadballen of eierstokken wel of niet mocaïsisme hebben.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook trisomie 13 te krijgen?

Trisomie 13 ontstaat meestal spontaan doordat een eicel of een zaadcel twee keer chromosoom 13 krijgt. De kans hierop is groter wanneer de moeder al ouders is wanneer zij zwanger raakt. Een broertje of zusje heeft een licht verhoogde kans, 1-2%, dat opnieuw een eicel of zaadcel twee keer chromosoom 13 bevat en broertje of zusje zelf ook trisomie 13 krijgt.

Bij een klein deel van de kinderen heeft een van de ouders een zogenaamde translocatie. Een deel van chromosoom 13 is dan aan een ander chromosoom vast geplakt. In deze situatie hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook zelf trisomie 13 te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gehad met trisomie 13, nog een kindje willen krijgen dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie. Op deze manier kan gekeken worden of dit kindje ook trisomie 13 syndroom heeft.

Referenties

1. Perspectives on the care and advances in the management of children with trisomy 13 and 18. Carey JC, Kosho T. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016;172:249-50
2. Procedures in the 1st year of life for children with trisomy 13 and trisomy 18, a 25-year, single-center review. Josephsen JB, Armbrecht ES, Braddock SR, Cibulskis CC. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016;172:264-71
3. Cardiac surgery for children with trisomies 13 and 18 Where are we now? Janvier A, Farlow B, Barrington K. Semin Perinatol. 2016;40(4):254-60

Laatst bijgewerkt: 30 oktober 2016

Auteur: JH Schieving