

Informatie over het Edwards syndroom (trisomie 18)

Wat is Edwards syndroom (trisomie 18)?

Bij Edwards syndroom zijn er in plaats van het normale aantal van 46 chromosomen 47 chromosomen. Chromosoom 18 is in drievoud aanwezig in plaats van in tweevoud. Men noemt dit trisomie 18. Dit extra chromosoom 18 verstoort het evenwicht (in de cellen) met als gevolg de kenmerken die horen bij het Edwards syndroom. Veel zwangerschappen met een trisomie 18 eindigen in een miskraam of een vruchtdood. Trisomie 18 komt bij ongeveer 1 op 7.000 levend geboren kinderen voor. Ruim 40% van de levend geboren kinderen overlijdt binnen de eerste week. Krap 90% overlijdt binnen het eerste levensjaar. Bij overleven is er sprake van een ernstige verstandelijke handicap. Kinderen hebben (al in de zwangerschap) een groeiachterstand. Daarnaast kunnen verschillende aangeboren afwijkingen aanwezig zijn, zoals bijvoorbeeld een hartafwijking, nierafwijking en/of buikwanddefect.

Wat is de oorzaak?

Het Edwards syndroom wordt veroorzaakt door een extra chromosoom 18 (losliggend aangetroffen in de cellen). Dit noemt men de losse trisomie 18, welke niet erfelijk is.

Over het ontstaan van een losse trisomie is het volgende bekend:

De ei- en zaadcellen bevatten 23 chromosomen. Soms treedt bij de vorming van de ei- of zaadcellen en de verdeling van de chromosomen een fout op. Een ei- of zaadcel kan dan een chromosoom te veel of te weinig bevatten. De reden dat het gebeurt is niet bekend. De kans op het opnieuw optreden van een trisomie 18 bij een eventuele volgende zwangerschap voor een echtpaar dat eerder een kind met trisomie 18 kreeg is licht verhoogd is t.o.v. de kans hierop voor paren die niet eerder een kind met een trisomie 18 kregen. De herhalingskans voor dergelijke paren dat er bij een nieuwe zwangerschap weer sprake is van een trisomie 18 is ongeveer 1%. Daarin is het risico op een verdelingsfout van één van de andere chromosomen meegenomen. De kans op een chromosoom teveel neemt toe met de leeftijd van de moeder (m.n. na de leeftijd van 36 jaar).

Een trisomie 18 kan ook slechts in een deel van de cellen aanwezig zijn (een mozaïek). In dat geval is de overlevingskans hoger. De klachten zijn variabel, variërend van vrijwel geen tot heel ernstig (afhankelijk van welke cellen afwijkend zijn).

Soms is slechts een deel van chromosoom 18 extra aanwezig. Dat wordt ook wel een partiele trisomie 18 genoemd. De klachten zijn variabel, variërend van vrijwel geen tot heel ernstig (afhankelijk van welk deel van chromosoom 18 extra aanwezig is). In dit geval is er onderzoek nodig om te kijken of er sprake is van erfelijkheid.

Hoe erft Edwards syndroom over?

Edwards syndroom (een volledige trisomie 18) is een chromosomale afwijking en is niet erfelijk.

Wanneer een echtpaar een baby heeft gehad met een losse trisomie 18 is het risico op een baby met een trisomie 18 of andere chromosomale afwijking voor broers en zussen of andere familieleden van het echtpaar niet verhoogd vergeleken met het bevolkingsrisico.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als een echtpaar dat eerder een baby met trisomie 18 kreeg, opnieuw een kinderwens heeft, is het mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind trisomie 18 heeft.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Ook is NIPT een mogelijkheid. Hierbij wordt in moederlijk bloed nagegaan of er in de zwangerschap aanwijzingen zijn voor een kind met trisomie 18, 13 en 21. Als uit de NIPT blijkt dat er aanwijzing is op een kind met een trisomie 13, 18 of 21, wordt dat bevestigd met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Meer informatie over NIPT is te vinden via www.meerovernipt.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op www.erfelijkheid.nl/ziektes/trisomie-18.

13 juli 2021.