

Tillykke, du er gravid.

Denne informationsfolder kan være relevant for dig og din familie hvis:

1. I overvejer at få lavet en test for at se, om jeres barn har Downs syndrom.
2. I i forbindelse med 1. Trimester skanningen har valgt en beregning af sandsynligheden for at jeres barn har Downs syndrom til, og denne viser, at der er en øget sandsynlighed.
3. I har fået taget en Non Invasiv Prænatal Test (NIPT), der viser, at jeres barn med meget stor sandsynlighed har Downs syndrom.
4. I har fået taget en moderkagebiopsi eller fostervandsprøve, der viser, at jeres barn har Downs syndrom.



Tilbud om 1. Trimester skanning og vurdering af sandsynlighed for Downs syndrom.

1. Trimester skanningen kan kombineres med måling af tykkelsen af babyens nakkefold og en blodprøve (doubletesten), hvorefter en vurdering af sandsynligheden for Downs syndrom kan beregnes. Er denne sandsynlighed mindre end 1:300 vil du i de fleste regioner p.t. ikke blive tilbudt yderligere.

At få taget blodprøver og målt nakkefoldens tykkelse er ikke noget, du har pligt til men derimod et tilbud. Mange anser det som et obligatorisk element i graviditeten, men skanningen blev faktisk først indført i 2004 som et tilbud til alle gravide.

Man kan godt vælge at få foretaget en skanning i 1. trimester uden samtidigt at få beregnet sandsynligheden for Downs syndrom.

Non invasiv prenatal test – NIPT.

NIPT tilbydes i dag i nogle regioner som alternativ til moderkage- eller fostervandsprøve, når sandsynligheden for, at det kommende barn har Downs Syndrom, er større end 1:300. I nogle regioner tilbydes aktuelt også NIPT, hvis sandsynligheden er større end hhv. 1:700 og 1:1000.

NIPT er en ny type genetisk test, hvor man i en blodprøve fra en gravid kan analysere kromosom-materiale fra moderkagen, der findes i den gravides blod. Ud fra dette kan man med 99% sikkerhed fastslå om det kommende barn har Downs syndrom eller ej. NIPT er uden risiko for dig og dit barn. NIPT er ikke en test for alle kromosomafvigelse, og ca. 25% af de alvorlige kromosomafvigelse vil blive overset med NIPT.

Hvis testen er positiv, vil du blive tilbudt en moderkageprøve eller fostervandsprøve.

Moderkagebiopsi og fostervandsprøve.

Såfremt din sandsynlighed for at få et barn med Downs syndrom er større end 1:300, vil du få tilbudt en af disse invasive prøver. Disse prøver kan med meget tæt på 100% sikkerhed, fastslå om du bærer et barn med Downs syndrom. Der er en risiko for abort ved proceduren på 0,5 %.

Hvad er Downs syndrom?



Downs syndrom, også kaldet Trisomi 21, er en tilstand, hvor en person er født med tre hele kromosom 21 i stedet for to.

Langt den hyppigste Trisomi 21 (95%) sker i ægcellen eller sædcellen inden ægget bliver befrugtet, og barnet vil få tre kopier af kromosom 21 i alle celler i stedet for to. Denne deling er tilfældig og er ikke arveligt betinget. 3-4% skyldes translokation, hvor et ekstra stykke kromosom 21 har "sat sig fast" på et andet kromosom. Disse personer har normalt antal kromosomer, men alligevel Downs syndrom. Endelig skyldes de sidste 1-2% af tilfældene en deling efter ægget er befrugtet, og ikke alle celler vil have det ekstra kromosom. Dette kaldes mosaik.

Sandsynligheden for at få et barn med Downs syndrom stiger med moderens alder; alligevel fødes størstedelen af børn med Downs syndrom af kvinder under 35, da det er denne gruppe, der føder flest børn.

Såfremt der er tale om den hyppigste form for Trisomi 21, vil kvinden have en lidt forøget statistisk sandsynlighed for at få et barn med Downs syndrom ved den næste graviditet.

Hvordan vil Downs syndrom påvirke mit barn?

Børn med Downs syndrom er først og fremmest individer ligesom alle andre børn, der ligner deres far, mor, bedsteforældre og evt. søskende. Det er vigtigt med tidlig stimulation for børn med Downs syndrom for at det får de bedste muligheder for at udvikle sig optimalt sprogligt og motorisk. Der er således mange faktorer, der spiller ind, og derfor kan man ikke præcist forudsige hvordan syndromet vil påvirke det enkelte barn. Det er meget individuelt hvordan også børn med Downs syndrom udvikler sig, men studier viser, at den stimuli barnet modtager fra både forældre og fagpersoner er af stor betydning. Børn med Downs syndrom vil eksempelvis ofte profitere af tydelig struktur i hverdagen og en tidlig indsats på det sproglige område i form af Tegn til Tale.

Et er dog sikkert: børn med Downs syndrom er børn ligesom andre børn, og har først og fremmest behov for at blive elsket og passet på.



Generelle fakta.

Der er fysiske og intellektuelle forsinkelser fra fødslen, men der er mange udviklingsmuligheder og potentialer hos mennesker med Downs syndrom, der er umulige at forudsige for den enkelte.

Den gennemsnitlige levealder for et menneske med Downs syndrom har i de sidste 50 år været stærkt stigende, og er i øjeblikket ca. 60 år.

Lovmæssigt har mennesker med Downs syndrom ret til en uddannelse, lige som alle andre mennesker. Hvorvidt denne kommer til at foregå i special miljø eller i almen miljø med støtte vil altid bero på et individuelt skøn, og være afhængigt af det tilbud, der findes i den givne kommune.

Mennesker med Downs syndrom kan lige som alle andre profitere af deltagelse i forenings- og fritidsaktiviteter.



Medicinske fakta.

For børn med Downs syndrom er der en forøget risiko for at blive født med hjertefejl. En del af disse hjertefejl består af et lille hul i hjerteskillevæggen (VSD). En VSD kan lukke sig af sig selv og er derfor ikke altid operationskrævende. De resterende hjertefejl er mere komplicerede (AVSD). Her er der foruden hullet i skillevæggen også fejl i hjerteklappernes udvikling. En AVSD kræver altid operation hvilket typisk sker i 3 måneders alderen.

Børn med Downs syndrom har en noget forøget risiko for visse andre sygdomme. Disse kan være Hirschsprungs sygdom (i tarmen), leukæmi, epilepsi og stofskiftesygdomme. Nogle af børnene er født med grå stær og nedsat hørelse. Og endelig er der en øget risiko for at voksne mennesker med Downs syndrom udvikler Alzheimers demens. Alle disse sygdomme vil næppe ramme det enkelte barn, og de fleste af sygdommene kan behandles med godt resultat.

Størstedelen af personer med Downs syndrom har let til moderat mentalt udviklingshæmning. Downs syndrom er det mentale handicap, hvor der med tidlig stimulation og målrettet træning kan opnås de bedste resultater. Derfor kan passende fysio-, tale- og andre terapier særligt i de første 5 år have en afgørende betydning for et barn med Downs syndroms fysiske og intellektuelle udvikling. Opfølgende undersøgelser af børn og voksne med Downs syndrom foregår på sygehuset, og er vigtige for at kunne styrke de fysiske og intellektuelle udviklingsmuligheder.



Hvilke støttemuligheder er der for mennesker med Downs syndrom og deres familie?

Støttemulighederne for personer med Downs syndrom og deres pårørende er mangfoldige. Ud over netværk og den støtte, du kan få gennem Landsforeningen Downs Syndrom, er der også hjælp at hente fra det offentlige system (Serviceloven) i form af støtte til hjælpemidler, specialinstitutioner, hjemmetræning, talepædagogisk støtte, samt fysio- og ergoterapi. Der findes også andre nationale foreninger, som kan være en hjælp, fx LEV, DH, DUKH og Hjertebarnet.

Internationalt findes der flere muligheder for at få hjælp og inspiration. Her er det især andre nationale foreninger, hvor bl.a. den amerikanske National Down Syndrome Society er interessant.



Hvor kan du søge mere information og vejledning?

På Landsforeningen Downs Syndroms hjemmeside www.downssyndrom.dk kan du finde forskellig viden, litteraturhenvisninger tematisk opdelt samt se små hverdagsvideoer med personer med Downs syndrom.

Skulle du have spørgsmål, der kræver mere uddybning, er du meget velkommen til at kontakte en af personerne fra bestyrelsen, som selv forældre til en person med Downs syndrom. Det er også disse personer, der bl.a. er behjælpelige med at danne netværk til nybagte familier til et barn med Downs syndrom. Du kan finde oplysninger på kontaktpersonerne under "kontakt" på Landsforeningen Downs Syndroms hjemmeside www.downssyndrom.dk

På Facebook findes desuden forskellige grupper og sider med erfaringsudveksling og gode råd fra andre forældre til, hvordan du griber forskellige udfordringer an.



Denne folder er udarbejdet af Landsforeningen Downs Syndrom med sparring fra Aarhus Universitets Hospital.

