

Inhoudsopgave

Wat is het Syndroom van Down?.....	7
Wist je dat?.....	8
Wat is de ziekte van Hirschsprung?	13
Wist je dat?.....	16
Voorwoord.....	18
Sams wondere wereld	20
Nawoord.....	90
Röntgenfoto's	92
Informatiebronnen:	94

Wat is het Syndroom van Down?

Het syndroom van Down is een aangeboren afwijking waarbij er van het chromosoom 21, drie chromosomen aanwezig zijn in plaats van twee. Normaal gesproken heeft een mens 46 chromosomen in elke cel van zijn lichaam. Van ieder chromosoom hebben we er twee. Bij bijna 95% van de mensen met het Downsyndroom is de oorzaak te vinden door een fout in de celdeling bij de eicel, soms bij de vorming van de zaadcel. Iedereen kan een kindje met Downsyndroom krijgen, echter is het wel zo dat de kans toeneemt als de moeder ouder is dan 35 jaar.

Voor ongeveer 95% is het dus een fout in de celdeling bij de eicel of zaadcel. Er zijn namelijk nog twee mogelijkheden:

Het Mozaïcisme: Deze vorm van het Downsyndroom is relatief zeldzaam. Het is van toepassing bij één tot vijf procent van de mensen met Downsyndroom. Bij deze vorm bevatten niet alle cellen het extra chromosoom. Er ontstaat dus een soort mozaïekvorm. Sommige cellen hebben twee chromosomen 21 en sommige cellen hebben drie chromosomen van het chromosoom 21.

Translocatie-trisomie 21: Bij ongeveer vier procent van de mensen met Downsyndroom ligt de oorzaak in een bijzondere afwijking aan de chromosomen, een translocatie. Het extra chromosoom 21 heeft zich gehecht aan een ander chromosoom. Translocatie trisomie 21 kan erfelijk zijn.