



**International
Trisomy 13/18
Alliance**

Trisomy 13 og Trisomy 18 Forberedelser til babyens fødsel



www.internationaltrisomyalliance.com

Forberedelser til babyens fødsel

Kjære foreldre,

Kanskje venter dere en baby, eller har nettopp fått en baby med diagnose trisomi 13 eller trisomi 18.

Det kan føles veldig overveldende og skremmende. For mange er det et sjokk.

Reaksjoner som sinne, angst og frykt i et øyeblikk, for i neste øyeblikk å være full av håp og optimisme. Alt kan føles surrealistisk, og det er helt naturlig.

Hensikten med dette hefte er å gi deg en god oversikt over hva trisomi 13 og trisomi 18 diagnosen innebærer. Både med tanke på svangerskapsoppfølging og mulig dødfødsel, eller planlegging og omsorg for en baby med trisomi 13 eller trisomi 18.

Mange kvinner blir overveldet av negativ informasjon og dystre statistikk om levetid og livskvalitet for disse barna. Det er viktig å vite at barnet ditt ikke er en genetisk diagnose eller en statistikk. Sjelden kan en forutsi med sikkerhet hvordan framtiden til ditt barn blir.

Hvert barn fortjener å bli tatt vare på som det unike individet det er.

Trisomi 13 og trisomi 18: Forberedelse til babyens fødsel

inkluderer den nyeste publiserte forskningen omkring trisomi 13 og trisomi 18. Vi håper at dette og annen informasjon utgitt av International Trisomy 13 og 18 Alliance (ITA) vil hjelpe deg til å ta informerte beslutninger på vegne av ditt barn.

Med vennlig hilsen

Siri Fuglem Berg Jenny Robbins Barb Farlow Deborah Bruns
Founders of ITA

Innholdsfortegnelse	Side
Diagnostisering av trisomi 13 eller trisomi 18	3
Hva er trisomi 13 og trisomi 18, og hvor sjeldne er de? Er partiell og mosaikk varianter mindre alvorlige? Hvorfor er kliniske tekster og internett så negative? Hva er TRIS prosjektet? Når ble foreldrenes synspunkt inkludert i studiene? Hvor lenge kan barna leve?	
Svangerskap og fødsel	9
Hvilke typer screening tester er tilgjengelige? Bør jeg ta en diagnostisk test for å bekrefte diagnosen? Hvorfor velger mødre å fortsette svangerskapet? Hva er sjansene for en spontanabort eller dødfødsel? Hva om mitt barn dør før fødsel eller dør rett etter fødsel? Bør jeg igangsette fødsel før termin, be om keisersnitt, eller velge en naturlig fødsel? Bør jeg ha en fødselsplan for barnet mitt?	
Etter en fødsel	15
Hva er prognosene for et barn med trisomi 13 eller trisomi 18? Hva slags behandling skal min baby få? Vil jeg være i stand til å mate barnet mitt? Kan barnet spise selv? Hvordan kan jeg ivareta barnet på best mulig måte, slik at det lever lenger? Hva er apnø? Overlever min baby hjerteoperasjon? Hvilke kognitive og motoriske milepæler vil mitt barn nå?	
Ressursmateriell o kilder	22
Andreinformasjonshefter produsert av ITA Ressursmateriell laget av andre organisasjoner Foreldregrupper og organisasjoner FaceBook Påskjønnelse og takk til involverte i heftet	
Litteraturliste	23

Diagnostisering av trisomi 18 eller trisomi 13

Hva er trisomi 13 og trisomi 18, og hvor sjeldne er de?

Trisomi betyr tre kromosomer. En baby med trisomi 18 har tre kromosom nummer 18 i hver celle. En baby med trisomi 13 har tre kromosom nummer 13 i hver celle. Det betyr at de har et kromosom for mye, i stedet for par. Downs syndrom (også kjent som trisomi 21) er den mest kjente trisomivarianten. Trisomi 18 er den andre vanligste, mens trisomi 13 er den tredje vanligste kromosomfeilen. En kan ikke vite sikkert hvordan kromosomfeilen vil påvirke ditt barn. Både medisinsk, kognitivt, utseendemessig og med tanke på til levetid kan det være forskjeller, men det finnes likevel en del felles trekk som er sammenlignbare ved trisomi 13 og trisomi 18.

En fersk gjennomgang av europeiske tilfeller avdekket at det er fire fostre med trisomi 13 i hvert 20.000 svangerskap ved 20 ukers svangerskap. Men bare 1 av hver 20 000 levendefødte vil ha diagnosen trisomi 13. Det er 10 fostre med trisomi 18 i hver 20.000 svangerskap ved 20 ukers svangerskap, og bare 2 av hver 20.000 levendefødte vil ha trisomi 18. Forskjellen mellom antall fostre og antall babyer født skyldes svangerskapsavbrudd og dødfødsler (Loane et al., 2013).

Er partiell og mosaikk varianter av trisomi 13 eller trisomi 18 mindre alvorlige?

Mosaikk betyr at noen av cellene i kroppen har et ekstra kromosom 13 eller 18 (det vil si tre kromosomer 13 eller 18) og resten av cellene har det normale par kromosom 13 eller 18. Partiell trisomi er når bare en del av kromosomet er ekstra, for eksempel pga en translokasjon eller annen omorganisering (duplikasjon, delesjon). Barn med partiell eller mosaikk trisomi 13 og trisomi 18 kan ha et bedre utgangspunkt med tanke på medisinske, motoriske og kognitive utfordringer enn barn med full trisomi 13 og trisomi 18.



Lily, mosaikk trisomi 18, Storbritannia

International Trisomy 13/18 Alliance

De fleste medisinske publikasjoner tar utgangspunkt i **full** trisomi 13 og 18 og kan derfor være mindre relevante når de anvendes på barn med mosaikk eller partielle trisomi varianter. Det har vært tilfeller der babyen har blitt diagnostisert med **full** trisomi 13 eller **full** trisomi 18 på bakgrunn av en fostervannsprøve eller blodprøve, hvor en så har tatt nye tester og funnet ut at babyen har en mosaikkvariant. Hvis legene mistenker at diagnosen full trisomi 13 eller 18 kan være feil, kan de bestille en annen blodprøve som analyserer flere celler enn originalen og/eller en vevsprøve (vanligvis fra huden). Disse testene kan avsløre mosaikk (Banka, 2013).

I fravær av en alvorlig medisinsk følgetilstand er det umulig å vite før eller ved tidspunktet for fødselen hvordan et barn med mosaikk eller partiell trisomi 13 eller trisomi 18 vil utvikle seg.



Ivory, mosaikk trisomi 13, før og etter operasjon av leppespalte, Storbritannia



Jonas, partiell trisomi 18, Norge

Hvorfor er kliniske tekster og internett så negative?

Det er viktig å vite litt om historien til trisomi 13 og trisomi 18. Begge tilstandene ble identifisert tidlig på 1960 tallet. De fleste publikasjoner var om barn med flere og alvorlige misdannelser. De mest alvorlige misdannelsene ble assosiert med disse tilstandene. De tidlige studiene avdekket at flere barn med trisomi 13 eller trisomi 18 levde lengre da enn nå (Magenis et al, 1968; Weber, 1967).

International Trisomy 13/18 Alliance

Overlevelsesprognosene "uforenlig med liv", som foreldre ofte får høre, har bakgrunn i studier som ble skrevet i en tid der det var vanlig praksis å **ikke** gi nyfødte babyer livreddende behandling. Alternativt at en holdt tilbake livreddende behandling på et senere tidspunkt hvis diagnosen ble bekreftet etter fødsel.

Disse studiene beskriver ikke hva slags behandling babyer fikk (hvis de fikk noen), bare når de døde (Courtwright 2011; Koogler et al., 2003; McGraw & Perlman, 2008; Rasmussen et al., 2003). Som et resultat er ett-års overlevelse vanligvis rapportert som mellom 3-10% (Bos, 1992; Wu, 2013). Videre - når diagnosen trisomi 13 eller trisomi 18 ble gjort under svangerskapet var praksis på enkelte sykehus å:

- La være å gi livreddende behandling til nyfødte som ikke pustet, eller som hadde langsom eller ingen puls.
- Ikke gi den standard eller intensiv pleie som normalt vil være rutine for babyer uten genetisk diagnose.

Resultatet av disse metodene er at "uforenlig med liv"-stemplet ble et selvoppfyllende profeti (McCaffrey, 2011; Morrison et al, 2010). Dette villedet leger til å tro at trisomi 18 og trisomi 13 diagnoser alltid er dødelige diagnoser (McCaffrey, 2011; Morrison et al., 2010).

Internasjonale retningslinjer ble utviklet som anbefalte ikke å gi hjerte-lunge-redning til babyer med trisomi 13 eller trisomi 18 'pga forventet kort levetid og uakseptabel morbiditet blant overlevende' (Bos, 1992; McCaffrey, 2011; McGraw & Perlman, 2008; Morrison et al., 2010).

På verdensbasis var det flere foreldre med trisomi 18 og trisomi 13 barn. Internett gjorde at foreldre til barn med trisomi 13 eller trisomi 18 opprettet støttegrupper seg i mellom og begynte å legge ut historier om sine unike barn



Mikayla, trisomi 18, Sør Afrika

International Trisomy 13/18 Alliance

på sine egne internettsider, som nye foreldre kunne lete seg fram til. De oppdaget at barnebarn med trisomi 18 eller trisomi 13 kunne overleve en fødsel og at flere av barna levde gode liv sammen med sine familier. Foreldre begynte å stille spørsmålstegn ved diagnosen "uforenlig med liv" og ba legene om å gi deres barn medisinsk behandling på lik linje med andre barn.

I en artikkel med tittelen 'Lethal Language, Lethal Decisions' (Kogler et al., 2003) beskriver forfatteren hvordan leger kan påvirke og villedde foreldre med sin egen oppfatning av 'livskvalitet.'



Amy, trisomi 18, Tyskland

"Før var mange medfødte syndromer dødelige, men de er ikke nødvendigvis det lenger. Selv om disse syndromene ikke er dødelige lenger, blir de rutinemessig omtalt som "dødelige misdannelser". Ikke bare er det unøyaktig og feil, men det er også veldig farlig. Ved å gi inntrykk av at disse medfødte syndromene er dødelige, vil legen i slike tilfeller være med på å forhåndsdomme barnet, og foreldre vil ta sine vurderinger ut fra et grunnlag som ikke er reelt, noe som fratruk foreldrene mulighet til å ta en avgjørelse som bare de kan ta."

Hva er Tris prosjektet?

The Tracking Rare Incidence Syndromes (The TRIS project) begynte i 2007 med å samle inn informasjon om barn som overlevde, gi et mer realistisk bilde av de medisinske utfordringer de har, og være til støtte for familier med trisomi 13 og trisomi 18 barn.

Til dags dato har TRIS prosjektet publisert en rekke artikler for å hjelpe leger og klinikere til å



Cati, trisomi 13, Romania

International Trisomy 13/18 Alliance

forstå mer om hvordan disse barna overlever og hvordan en kan på best mulig måte kan ta vare på barn med trisomi 13 og trisomi 18 (Bruns 2011, 2014; Bruns & Campbell, akseptert for publisering, 2014; Bruns & Springer, 2013).

For en komplett liste med publikasjoner og presentasjoner se: <http://web.coehs.siu.edu/Grants/TRIS/ipublicationsandpresentations.html>

Når ble foreldrenes synspunkt inkludert i forskningen?

Endelig i 2012 ble det for aller første gang publisert en undersøkelse hvor foreldre ble spurt om deres opplevelse av å ha et barn med trisomi 13 eller trisomi 18 (Janvier et al., 2012).

Foreldrene som deltok i undersøkelsen fortalte at trisomi 13 og trisomi 18 barna var fornøyde og at de beriket familien med sin tilstedeværelse. Selv om barna ikke levde så lenge var den tiden de fikk sammen med foreldre og søsken veldig fin for familien, og en opplevelse som en alltid kunne minnes tilbake på som en god tid.

Denne studien viste også at noen av barna kan leve lenger om de får behandlingen de trenger.

På samme tid ble det også publisert japanske studier som viste at medisinske intervensjoner som intensivbehandling og kirurgi, inkludert hjertekirurgi, kan forlenge livet og øke ett-års overlevelse for noen babyer med trisomi 13 og trisomi 18 til over 40% (Kaneko, 2009; Kosho et al 2006., Maeda et al, 2011).



Sophya, trisomy 13, Bulgaria

International Trisomy 13/18 Alliance

I dag er det større bevissthet rundt trisomi 13 og trisomi 18. En vet at det er store variasjoner blant disse barna med tanke på medisinske utfordringer og en vet mer om hvordan de fungerer som en del av familien. Holdninger om at disse barna er "uforenlig med liv" og utdaterte definisjoner eksisterer fortsatt, men holdningene er i sakte endring (Lorenz & Hardart, 2014).

Hva er prognosen for et barn med trisomi 13 eller trisomi 18?

Foreldre kan bli fortalt at en baby diagnostisert med trisomi 13 eller trisomi 18 er "uforenlig med liv" eller at tilstanden er "dødelig" (Koogler et al., 2003).



Bristol, trisomi 18, USA

Dette er ikke universelt sant. Noen babyer kan leve i måneder, år, og i noen få tilfeller i flere tiår. Livslengde er umulig å forutsi. Selv om trisomi 13 og trisomi 18 barna har til dels samme medisinske utfordringer vil noen barn ha små utfordringer, mens andre barn vil ha større utfordringer. Barnas prognoser vil også være avhengig av tilgjengelighet av til medisinsk behandling, tilgang til medisiner, og om de blir innvilget operasjoner de trenger (Cereda & Carey 2012).

Når babyer med trisomi 13 og trisomi 18 får den medisinske behandlingen de trenger, kan de leve lenger.

Svangerskap og fødsel

Hvilke typer screening tester er tilgjengelige?

Screening testene er ikke-invasive og øker ikke risikoen for abort. Screening tester består av ultralyd og blodprøver som indikerer om en graviditet er i en lav- eller høyrisikokategori for visse medisinske tilstander, inkludert kromosomfeil, men de gir ikke en sikker diagnose.

Foreldre er sjelden forberedt på et resultat som indikerer noe kan være galt med deres ufødte baby, og en fostervannsprøve eller morkakeprøve er fortsatt i dag den eneste måten å bekrefte et en kromosomfeil problem.

For mer informasjon se: <http://www.webmd.com/baby/chorionic-villus-sampling-cvs>.

Hvis en ultralydundersøkelse viser et unormalt funn/medisinsk problem, for eksempel en leppespalte eller hjertefeil, kan en fødselslege fortelle deg hvilke behandlinger som er tilgjengelige, og det medisinske teamet kan overvåke barnet ditt nøye under svangerskapet. Hvis det blir gjort noen unormale funn på ultralyd, kan du diskutere med legen hva slags behandling det er mulig å gi barnet, og lage en plan for fødselen.

Bør jeg ta en diagnostisk test for å bekrefte diagnosen?

Genetisk fostervannsprøve og morkakeprøve er de eneste tester som kan bekrefte en trisomi eller andre kromosomavvik. De diagnostiske tester innebærer en liten risiko for spontanabort, og anbefales helst ikke om du tidligere har hatt spontanaborter, problemer med morkaka, eller for kort livmorhals. Alternativet kan være at du får tett oppfølging med ultralyd gjennom svangerskapet.

Hvis du bestemmer deg for å ta en diagnostisk test som vil bekrefte om det ufødte barnet har trisomi 13 eller trisomi 18, spør legene hva konsekvensene av en slik diagnose vil være, og om det er i ditt barns interesse å ta dem.

Her er noen eksempler på spørsmål du kan stille legen:

International Trisomy 13/18 Alliance

- *Kan jeg risikere at mitt barn ikke blir overvåket under fødsel, selv om det er mitt ønske?*
- *Vil jeg få keisersnitt om det er nødvendig for å redde barnet? (Uregelmessig puls, svakere puls osv.) Evt. Kan jeg få planlagt keisersnitt?*
- *Vil barnet mitt få all nødvendig behandling, inkludert livreddende behandling, gjenoppliving og respirator om nødvendig?*

Hvorfor velger noen mødre å fortsette svangerskapet?

Etter at din baby har fått diagnosen trisomi 13 eller trisomi 18 kan du bli overveldet av følelser med noen veldig gode dager og noen veldig dårlige dager. Mange foreldre sier de velger å fortsette svangerskapet fordi de elsker sine barn betingelsesløst og ønsker å gi dem en sjanse (Guon et. al., 2013).

Andre tror på skjebnen, de mener at det var det barnet de skulle få. Noen religioner forbyr svangerskapsavbrudd.

Foreldre som fortsatte svangerskapet sa at de gjorde det fordi de ønsket at babyens liv skulle være fylt med så mye kjærlighet som mulig, så lenge som mulig. Selv om det var forventet at babyens liv ville være kort, beskriver kvinner svangerskapet som en positiv opplevelse, til tross for sorgen og smerten som fulgte med (Lathrop & Vandevusse, 2011).

Uavhengig av lengden av babyens liv sa mødrene at svangerskapet var en tid fylt med kjærlighet til babyen, og en tid som ble brukt til å skape nydelige minner for familien.

For eksempel kunne søsken kjenne sparkene når babyen beveget seg. Foreldre fortalte at de likte disse dyrebare øyeblikkene der de



Vera, trisomy 18, Singapore

International Trisomy 13/18 Alliance

kunne ta vare på babyen og prate til babyen, de prøvde å ikke å fokusere på bekymringer for fremtiden (Guon et al., 2013). Når perinatal palliasjon tilbys som et alternativ til svangerskapsavbrudd valgte mellom 40-85% av kvinnene å fortsette svangerskapet (Balaguer et al., 2012).

Hva er sjansene for en spontanabort eller dødfødsel?

Sjansen for at et foster vil aborteres eller være dødfødt er høyest tidlig i svangerskapet, men avtar ettersom tiden går fordi babyer med de mest alvorlige lidelsene sannsynligvis dør tidlig i svangerskapet. For trisomi 13 er risikoen for abort før fødselen 49% ved 12 uker, 42% ved 18 uker og 35% etter 24 ukers svangerskap. For trisomi 18 er risikoen for abort før fødselen 72% ved 12 uker, 65% ved 18 uker og 59% etter 24 ukers svangerskap (Morris & Savva, 2008).

Det er økt risiko for at babyen dør under fødsel. Et studie viser at 17% av babyene med trisomi 18 døde under fødsel (Yamanaka et al, 2006).

Uten en forhåndskjent diagnose blir ca 50% av barn med trisomi 18 og 25% av barn med trisomi 13 forløst med keisersnitt. Disse tallene er høyere enn gjennomsnittet og kan tyde på at babyer med trisomier er mer sårbare og utsatt for stress under fødselen enn vanlige babyer (Baty et al, 0,1994;. Courtwright et al, 2011).

Selv om svangerskapet ender i spontanabort eller dødfødsel forteller kvinner om gode minner og en verdifull tid der de fikk knyttet bånd til babyen. Dette var også tilfelle når babyen døde kort tid etter fødsel. Kvinner som fortsatte svangerskapet beskrev det som en positiv opplevelse (Balaguer et al, 2012, Walker et al, 2008, Wool, 2011).



Alessandra, trisomy 18, USA

Hva om mitt barn dør før fødselen eller rett etter fødselen?

Noen ganger kan en baby dø i mors liv. Noen foreldre synes det er best å være forberedt på dette, mens andre ønsker å fokusere på livet. Hvis du ønsker å være forberedt på en dødfødsel kan du snakke med jordmor eller fødselslege og be dem fortelle litt om erfaringer de har rundt en dødfødsel, og hva slags hjelp de kan tilby. Kanskje kan de fortelle litt om hva slags smertelindring du har mulighet til å få og si litt om hva en kan gjøre for å skape noen gode minner. De fleste foreldre ønsker å holde babyen og stille babyen etter en dødfødsel, men ikke alle. Det viktige er at dere gjør det som er rett for dere.

Mange foreldre setter pris på å ta bilder av sine baby, lage fotavtrykk og klippe av et hårlokk hvis mulig. Noen velger et navn til babyen, og noen gjør ikke. Kanskje kan sykehuset hjelpe til å gjøre noe hvis ting er vanskelig. Selv om babyen bare lever en kort tid kan venner og familie som har fått mulighet til å se babyen være med å hjelpe dere til å ta vare på de gode minnene etterpå når sorgen føles ulidelig.

Dere kan velge om dere vil ta babyen med hjem før en begravelse eller la begravelsesbyrået tar vare på babyen i påvente av begravelse eller kremasjon. Noen foretrekker en begravelse der familie og venner er invitert, mens andre foretrekker å være alene. Noen velger en egen gravstein for sitt barn, mens andre velger en minnelund. Velg hva du synes er best for deg og din familie. Det finnes ingen riktig eller gal måte å gjøre ting på. Å miste et barn kan ingen andre sette seg inn i. Så skap minner på deres måte, og ha begravelsen på deres måte.

Tapet av en baby i mors liv eller kort tid etter fødselen er kanskje noe av det vanskeligste man kan oppleve som foreldre. Spør hva sykehuset har å tilby, om de gir seminarer for etterlatte foreldre, eller om de kan hjelpe i sorgprosessen på andre måter.

Å sørge tar tid. Perioder med sorg kan gjenta seg flere år etterpå. Det kan være en følelsesmessig berg-og-dalbane. Medlemmer av familien kan takle sorg på forskjellige måter og også sørge på

ulike tidspunkt. De fleste foreldre setter pris på den korte tiden de tilbrakte med sin baby, enten bare i livmoren eller som et kort liv. Minnene og kjærligheten til barnet ditt vil du ha for alltid.

Bør jeg igangsette fødsel før termin, be om keisersnitt, eller satse på en naturlig fødsel?

Tallrike studier har vist at babyer som blir født til termin og med en større fødselsvekt, har en tendens til å leve lenger (Bruns & Campbell, 2014; Wu et al, 2013). Morkakesvikt er en kjent årsak til dødfødsel hos babyer med trisomi 13 og trisomi 18. Ved ultralydundersøkelser i løpet av svangerskapet sjekker fødselslegen om babyen vokser som den skal. Har babyen stagnert i vekst kan det være tegn på morkakesvikt. I de tilfellene bør babyen overvåkes nøye og eventuelt kan fødsel igangsettes, eller en kan ta keisersnitt.



Annika, trisomy 13, Netherlands

Dette er også årsaken til at noen kvinner ber om tett oppfølging de siste ukene av svangerskapet. For mer informasjon:

<http://www.aafp.org/afp/2000/0901/p1184.html>

Diskuter med din fødselslege om det kan være gunstig å få lungemodningsprøyter til din baby for å bidra til å utvikle babyens lunger før fødselen, i tilfelle fødselen må skje før termin.

Siden trisomi 13 og trisomi 18 barn har høyere risiko for å dø under en naturlig fødsel, kan det være at fødselslegen sier ja til keisersnitt, særlig hvis det øker sjansen for at ditt barn vil leve etter fødsel.

International Trisomy 13/18 Alliance

Hvis du velger en naturlig fødsel er det viktig å spørre på forhånd om du vil få innvilget keisersnitt underveis hvis barnet ditt viser tegn til stress.

Få informasjon om fordeler og ulemper med et keisersnitt, både med tanke på det barnet du venter nå og for framtidige svangerskap. Diskuter alternativene grundig med din fødselslege.

Bør jeg ha en fødselsplan for barnet mitt?

Alle fødselsplaner er personlige og bør inkludere instruksjoner for ulike scenarier som kan utfolde seg under eller etter fødselen. En fødselsplan si noe om hva slags tiltak du ønsker din baby skal tilbys i etterkant av en fødsel. Det kan si noe om smertelindring underveis i en fødsel, og også om keisersnitt skal være et alternativ under fødsel, om babyen blir stresset.



Lilliana, trisomy 18, USA

De fleste foreldre synes det er trygt at fødselsteamet og foreldrene sammen har blitt enig om en fødselsplan som ivaretar babyens eventuelle medisinske utfordringer, samtidig som foreldrenes verdier og ønsker om tiltak også blir ivaretatt. Spør om råd, for eventuelt å velge et sykehus med høyere beredskap og barneintensivavdeling. Forhør deg om hvordan jordmor/lege tenker seg at fødselen bør være for å ivareta babyen din på best måte.

Spør om du vil få tett oppfølging i svangerskapet, særlig på grunn av risiko for morkakesvikt, og diskuter med legene hva du ønsker skal gjøres om det skjer.

International Trisomy 13/18 Alliance

Fortell legen din hvor viktig det er for deg og din familie å ha tid med babyen. Det er viktig å forsikre deg om at barnet ditt ikke vil bli nektet gjenoppliving utelukkende på grunnlag av en diagnose av trisomi 13 eller trisomi 18.

Spør om overvåking og alternative former for respirasjonsstøtte til babyen dersom den trenger hjelp med pustearbeidet. For eksempel: Maske-bag-ventilasjon, oksygentilførsel, CPAP (maske som blåser luft, forhindrer at luftveier klapper sammen), intubasjon og eventuelt respiratorbehandling.

Hvis du synes det er vanskelig å ha rom i nærheten av andre nye mødre kan du be om et rom som er litt mer skjermet.

Etter at babyen er født

Hva er livslengden for et barn med trisomi 13 eller trisomi 18?

Studier viser til at 5-10% av disse barna overlever første leveår, men det er noen viktige ting å innse om overlevelse. De store studier som rapporterte disse lave overlevelsesrater inkluderer ikke noen informasjon om behandlingstiltak (Burke et al, 2013; Rasmussen, 2003).

- Fikk babyene ernæring i disse studiene?
- Fikk babyene respirasjonsstøtte (for eksempel oksygen), eller ble respirasjonsstøtte tilbakeholdt?

Det synes å være en stor forskjell mellom overlevelse når diagnosen stilles før fødsel sammenliknet med når den først stilles etter fødsel. Babyer som er diagnostisert etter fødselen får samme omsorg, inkludert livreddende tiltak og kirurgi, som andre babyer inntil sikker diagnose foreligger. Når diagnosen er kjent, har anbefalingen ofte vært å ta vekk eller minimere behandlingen til babyen. Tidlig behandling gitt til babyer som



Delainev. trisomy 13. Canada

International Trisomy 13/18 Alliance

ikke fikk diagnose før noen dager etter fødsel kan bidra til deres økte overlevelse. En baby med trisomi 13 eller trisomi 18 som er relativt frisk ved 6-8 måneders alder har en høyere sannsynlighet for å leve i flere år ([Imataka et al., 2007](#)).

Hva slags behandling bør babyen min få?

Du bør diskutere en behandlingsplan for barnet ditt. Spør først om diagnosen er **full** trisomi 13 eller **full** trisomi 18, eller relatert diagnose. Hvis diagnosen er mosaikk eller partiell trisomi 13 eller 18, be om å få snakke med en genetiker for mer informasjon. Det kan være lurt å snakke med en spesialist om spesifikke medisinske problemer barnet måtte ha. Hvis du ikke er enig i synspunktene kan du velge en annen lege som er mer sympatisk til dine verdier, håp og ønsker. Ikke vær redd for å be om behandling og oppfølging for ditt barns trisomi tilstander på lik linje med et barn uten trisomi men med samme tilstander. Noen foreldre velger en omsorgsplan basert på kun lindrende tiltak.

Vil jeg være i stand til å mate barnet mitt?

Babyer med trisomi 13 og trisomi 18 er ofte ikke i stand til å suge effektivt og blir fortære slitne, noe som gjør det vanskelig for dem å ta bryst eller flaske. Disse babyene kan sondemates enten gjennom nesesonde eller knapp på magen (PEG).

Selv om disse barna kan ha vanskeligheter med å bli fullernært på bryst/flaske/kopp kan en likevel gi dem det de klarer å ta til seg og deretter supplere ernæringen gjennom sondemating. Noen av barna kan ha problemer med aspirasjon av melk ned i lungene, og er det mistanke om dette bør det utredes før de får mat gjennom munnen. Mange barn med trisomi 18 har også refluks som kan gjøre det vanskeligere med å gi mat gjennom munnen ([Bruns & Springer, 2013](#)).

Noen eldre barn er i stand til å spise fast eller moset mat, men kan trenge ekstra ernæring via nesesonde eller knapp (PEG).

Foreldre kan få kostholdsplan og opplæring av ernæringsfysiolog,

International Trisomy 13/18 Alliance

slik at barnet får den ernæringen og kosttilskuddene som er anbefalt for å øke vekten.

Hvordan kan jeg hjelpe barnet mitt til å leve lenger?

Barnet bør ikke nektes gjenoppliving, medisiner, kirurgi eller behandling utelukkende fordi han eller hun har diagnosen trisomi 13 eller trisomi 18. Mistenkte medisinske problemer før fødselen kan bli bekreftet på flere måter etter fødselen. Det inkluderer for eksempel blodprøver, ultralydundersøkelse av hjertet, ultralyd av mage og andre tester i henhold til behovene til din baby.

Når resultatene foreligger kan foreldrene diskutere med sine leger, og ta informerte beslutninger basert på nøyaktig informasjon.

En nyfødtspecialist vil fortelle deg om behandling er tilgjengelig for tilstander som omphalocele, mellomgulvsbrokk eller stopp i spiserøret. For mer informasjon se:

<http://www.internationaltrisomyalliance.com/ita-booklets-for-families>

Hva er apnø?



Anaya, trisomy 18, USA

Apnø er den medisinske termen for pustestopp som varer i mer enn 20 sekunder. Om lag 50% av babyer med trisomi 13 eller trisomi 18 vil ha apnøer, spesielt i nyfødtp perioden. Ingen forskning har blitt gjort på dette området til tross for at apnø er den vanligste årsaken til tidlig død hos trisomibarn.

Sentral apnø (når hjernen ikke sender signaler til babyen om å puste) skyldes umodenhet. Hvis det ikke er noen indikasjoner på at babyen bør forløses før termin, kan sentral apnø muligens

International Trisomy 13/18 Alliance

forebygges ved at babyen blir født til termin.

Medisinsk koffein kan gis som behandling mot sentralapnø. Særlig til for tidlig fødte barn, men er kontraindisert ved enkelte former for epilepsi. Derfor er det viktig at du diskuterer det med barnelegen.

Pustestopp/apnø er skremmende for foreldre, og babyen kan bli slapp og blå. Vanligvis vil babyen raskt puste igjen med skånsom stimulering. For eksempel stryke forsiktig på ansiktet deres, eller flytte dem litt, kan stimulere barnet til å puste igjen, med mindre babyen ellers er syk med lungebetennelse eller hjertesvikt. Før dere forlater sykehuset, ta opp med det medisinske teamet hvis du ønsker å overvåke babyens pust med et pulsoksymeter eller apnømonitor.

Overvåking av barnet ditt kan være en klok forholdsregel, og du kan be om informasjon og opplæring i gjenopplivings teknikker hvis barnet ikke puster etter stimulering. Noen foreldre

velger å fullføre et HLR-kurs før de forlater sykehuset.

Mange foreldre har oppdaget at barnets apnø ikke er sentral apnø, men obstruktiv apnø. Det betyr at det er noe som gjør barnets luftveier trangere. For eksempel hovne mandler og falske mandler. Noen barn har også myke (floppy) luftveier som gjør det vanskeligere å puste. Obstruktiv apnø på grunn av trangere/mykere øvre luftveier kan behandles med CPAP, nesekantarell, kirurgisk eller ved en trakeostomi (barnet puster gjennom et hull i halsen, også et kirurgisk inngrep).



Evy Kristine with CPAP mask, trisomy 18, Norway

Overlever babyer med trisomi 13 og trisomi 18 kirurgi?

Det er forskning som viser til babyer som overlever hjerteoperasjoner (Graham et al, 2004; Maeda et al, 2011; Muneuchi et al, 2010).

Det er viktig å vite at oppfølging og operasjoner for barn med trisomi 13 eller trisomi 18 ikke kan tilbys på alle sykehus. Det kan variere etter hvilket sted i landet du bor, og hva slags kompetanse sykehuset innehar.



Felicia 6 months after cardiac surgery
trisomy 18, Norway

Likevel er det viktig å understreke for leger at noen barn med trisomi 13 eller trisomi 18 overlever og trives fordi de får kirurgisk hjelp (Bruns & Campbell, 2014; Nelson et al, 2012).

Babyer med trisomi 13 eller trisomi 18 tolererer anestesi greit, men deres luftveier kan være trangere eller mykere, noe som kan være problematisk. Kirurgi bør utføres på et sykehus med erfarne barneleger, anestesileger og barnekirurger, og helst med ansatte som har erfaring med barn med genetiske syndromer.

Hver baby er unik, og kirurgi vil kanskje ikke være det rette for alle babyer. Noen babyer med hjertefeil kan støttes til å leve lenger med hjertemedisiner og oksygen.

Leger skal informere om alle alternativer, inkludert fordeler og risiko, for barnet ditt. Målet bør være at alle parter har et åpent sinn når alternativer blir diskutert.

Hvilke utviklingsmilepæler kan barnet mitt nå?

Etter en diagnose som trisomi 13 og trisomi 18 vil endel foreldre høre ord med "uforenlig med liv" og "dødelig tilstand".

Her skal vi nevne noen av de publiserte studiene om milepælene trisomi 13 og trisomi 18 barn har nådd.

Baty og kolleger (1994) var først ute med å studere utviklingsmessige milepæler.

TRIS prosjektet med oppstart i 2007 har gjennomgått oppdatert innsamlet informasjon, og vil dele resultatene med foreldre og medisinsk fagpersonell.

Se: [http://www.internationaltrisomyalliance.com/tris - prosjekt - løpende - research.html](http://www.internationaltrisomyalliance.com/tris-prosjekt-løpende-research.html)

Selv om barn med full trisomi 13 eller full trisomi 18 har betydelige utviklingsmessige forsinkelser, ønsker foreldrene at deres baby skal gjenkjenne og samhandle med dem og signalisere når de trenger noe, og vi vet at de fleste babyer med trisomi 13 og trisomi 18 gjør nettopp det.

De er i stand til å foretrekke noe foran noe annet (preferanse) og nå milepæler som kan inkludere å smile, å sitte og stå. Noen barn med full trisomi 13 eller trisomi 18 lærer å gå, eller gå med assistanse for eksempel en gåstol.

Noen av disse milepælene oppnås med hjelp, men det er prestasjoner som gleder familiene og barnet. Et barn kan bruke ansikts uttrykk eller ASK (alternativ kommunikasjon) i stedet for talespråk til å kommunisere. Det er utviklende

kommunikasjon som også er forståelig for andre, ikke bare omsorgspersonene rundt. De foretrekker å utforske sin verden, og



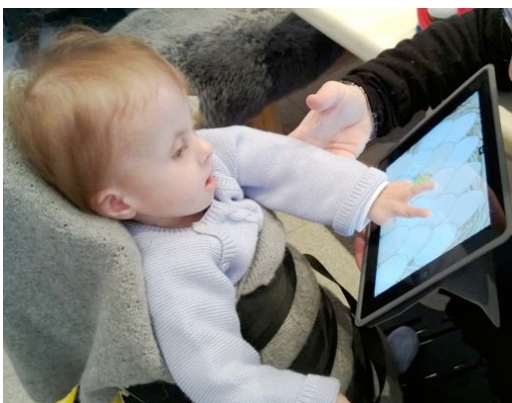
John Paul, trisomy 13, USA

International Trisomy 13/18 Alliance

være delaktige. De er ikke passive, sykelige eller ute av stand til å forstå ting som skjer rundt de.

Foreldre til syttini eldre barn med full trisomi 13 eller trisomi 18 ble spurt om deres synspunkter. 95% rapporterte at deres barn kunne kommunisere sine behov for dem mens 99% er beskrevet barnet sitt som lykkelig .

Det er utfordringer med omsorg for et barn med trisomi 13 eller trisomi 18, og mange foreldre forteller om betydelige økonomiske ofre, men nesten alle foreldre reflekterer over livet til sine barn som positivt og berikende (Janvier et al., 2012).



Ole aged 2 years, trisomy 18, Norway



Saskia aged 22 years, trisomy 18, UK

International Trisomy 13/18 Alliance

Ressursmaterieell og kilder

Heftene produsert av ITA samt detaljer om forskningen kan leses og lastes ned gratis fra ITAs nettside:

www.internationaltrisomyalliance.com

Andre informasjonshefter produsert av ITA

- **Trisomi 13 og 18 for mindre barn (norsk oversettelse)**
- **Trisomi 13 og 18 for større barn (norsk oversettelse)**
- **A Family Dictionary of Medical Terms**
- **A Cherished Pregnancy**

International Trisomy Alliance (ITA) har laget to e-hefter med informasjon tilpasset yngre barn og eldre barn. Foreldre kan selv vurdere hvilket hefte som passer best for sitt barn.

ITAs hefte for yngre barn inneholder emner som "En spesiell baby" og "Minner". ITAs hefte for eldre barn forklarer mer utfyllende om trisomi 13 og trisomi 18, inkludert mer detaljkunnskaper om kromosomvariantene.

Heftene for barn er oversatt til flere språk, som italiensk, spansk, norsk, indonesisk, tyrkisk og finsk. Disse finnes på ITAs hjemmeside.

Ressursmaterieell laget av andre organisasjoner

- **Care of the Infant & Child with Trisomy 13 or Trisomy 18 SOFT USA**
- **Special Delivery – En bok om sorg, for barn**

Foreldregrupper og organisasjoner

Trisomi 13 og trisomi 18 grupper og organisasjoner kan gi verdifull støtte og informasjon. Kontakt med andre familier som har erfaring med trisomi 13 eller trisomi 18 kan gi dere informasjon, støtte og trygghet, slik at dere best mulig kan ivareta og kjempe for deres barn. International Trisomy 13/18 Alliance har adresser til grupper og organisasjoner i følgende land, se:

<http://www.internationaltrisomyalliance.com/trisomy-support-groups.html>

Amerika Australia Frankrike Tyskland Irland Italia Japan
Norge Romania Storbritannia

International Trisomy 13/18 Alliance

FaceBook

Familiene bruker ofte sosiale nettverk som Facebook til å stille spørsmål og dele erfaringer med andre foreldre. Mange SOFT og andre trisomi 13 og trisomi 18 grupper har også lenker til Facebook-sider.

Hope for Trisomy

LEONA e V

Leve med trisomi 13 og trisomi 18 kontakt sirifberg@gmail.com

Prenatal Partners for Life

Sindrome-de-Edwards-Trisomia-18

Sindrome Patau Trissomia

SOFT Australia Support for Trisomy 13/18

SOFT Ireland

SOFT Italia

SOFT UK

SOFT USA

SOFT USA Groups

Trisomia 13 habla hispana

Trisomy 18 Mommies

Trisomy Families

Trisomy 18/13 Support UK

Trisomia 18/13 (apoyo para la comunidad hispana) los estados unidos

Trisomy13 - Patau Syndrome - Living with Trisomy 13 Community

Trisomy Angel Parents

TRIS Research Project

Valentin- Association des Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

UNIQUE Chromosome Disorders

Påskjønnelse og takk til involverte i heftet

Stor takk til Renate Tønnesen for den norske oversettelsen av heftet. International Trisomi Alliance ønsker spesielt å takke Dr John Carey (medisinsk rådgiver i ITA) for høyt verdsatte råd og uvurderlig støtte. Vi ønsker også å takke foreldre og barn som er avbildet i heftet, og takke alle som har bidratt.

Vi håper at familier som venter et barn med trisomi 13 eller trisomi 18 har nytte av heftet "Forberedelser til babyens fødsel".

Litteraturliste

Balaguer A, Martín-Ancel A, Ortigoza-Escobar D, Escribano J, Argemi J.

The model of Palliative Care in the perinatal setting: a review of the literature. BMC Pediatr. 2012 Mar 12;12:25

International Trisomy 13/18 Alliance

Banka, S., Metcalfe, K., & Clayton-Smith, J. (2013). Trisomy 18 mosaicism: report of two cases. *World Journal of Pediatrics*, 9(2), 179-181.

Baty, B. J., Blackburn, B. L., & Carey, J. C. (1994). Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *American Journal of Medical Genetics*, 49(2), 175-188.

Baty, B. J., Jorde, L. B., Blackburn, B. L., & Carey, J. C. (1994). Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: II. Psychomotor development. *American Journal of Medical Genetics*, 49(2), 189-194.

Bos AP, Broers CJ et al. Avoidance of emergency surgery in newborn infants with trisomy 18, *Lancet* 1992; 339(8798):913-915.

Bruns, D. (2011). Birth history, physical characteristics, and medical conditions in long-term survivors with full trisomy 13. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155A(11), 2634-2640. DOI 10.1002/ajmg.a.34283

Bruns, D. A. (2014). Caring for an infant with trisomy 18: A case study and guidelines. *Clinical Nursing Studies*, 2(1), 30-36. DOI: 10.5430/cns.v2n1p30

Bruns, D. A. & Campbell, E. (2014). Twenty-two long-term survivors with full trisomy 18: Presenting and current medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164A(3), 610-619. DOI: 10.1002/ajmg.a.36318

Bruns, D. A. & Campbell, E. (accepted for publication). Nine children over the age of one year with full trisomy 13: A case series describing medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*.

Bruns, D. A. & Springer, S. A. (2013). Feeding changes in children with trisomy 18: Longitudinal data on primary feeding method and reflux identification and treatment. *Topics in Clinical Nutrition*, 28(4), 324-334. DOI:10.1097/01.TIN.0000437408.58941.d4

Burke AL, Field K, Morrison JJ. Natural history of fetal trisomy 18 after a prenatal diagnosis. *Archives of Disease in Childhood. Fetal and neonatal Edition*. 2013 Mar; 98(2):F152-154

Cereda, A., & Carey, J. C. (2012). The trisomy 18 syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(1), 81.

Courtwright AM, Laughon MM, Doron MW. Length of life and treatment intensity in infants diagnosed prenatally or postnatally with congenital anomalies considered to be lethal. *Journal of Perinatology*. 2011; 31(6):387-91

International Trisomy 13/18 Alliance

Graham EM, Bradley SM, Shirali GS, Hills CB, & Atz AM Pediatric Cardiac Care Consortium. Effectiveness of cardiac surgery in trisomies 13 and 18 (from the Pediatric Cardiac Care Consortium). *American Journal of Cardiology*. 2004; 93(6):801-803.

Guon, J., Wilfond, B. S., Farlow, B., Brazg, T., & Janvier, A. (2014). Our children are not a diagnosis: The experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(2), 308-318.

Imataka, G., Nitta, A., Suzumura, H., Watanabe, H., Yamanouchi, H., & Arisaka, O. (2006). Survival of trisomy 18 cases in Japan. *Genetic Counseling*, 18(3), 303-308.

Janvier A, Farlow B, & Wilfond BS. The experience of families with children with trisomy 13 and 18 in social networks. *Pediatrics*. 2012; 130(2):293-298.

Kaneko Y, Kobayashi J, Achiwa I, Yoda H, Tsuchiya K, Nakajima Y, Endo D, Sato H, & Kawakami T. Cardiac surgery in patients with trisomy 18. *Pediatric Cardiology*. 2009; 30(6):729-734.

Kosho, T., Nakamura, T., Kawame, H., Baba, A., Tamura, M., & Fukushima, Y. (2006). Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140(9), 937-944.

Koogler TK, Wilfond BS, & Ross LF. Lethal language, lethal decisions. *Hastings Center Report*. 2003; 33(2):37-41.

Lathrop, A., & VandeVusse, L. (2011). Affirming motherhood: validation and invalidation in women's perinatal hospice narratives. *Birth*, 38(3), 256-265.

Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr Melve K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, O'Mahony M, Queißer-Wahrendorf A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Salvador J, Tucker D, Wellesley D, Yevtushok L, & Dolk H. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening *European Journal of Human Genetics*. 2013; 21(1):27-33.

Lorenz JM1, Hardart GE. Evolving medical and surgical management of infants with trisomy 18. *Curr Opin Pediatr*. 2014 Apr;26(2):169-76.

Maeda J, Yamagishi H, Furutani Y, Kamisago M, Waragai T, Oana S, Kajino H, Matsuura H, Mori K, Matsuoka R, Nakanishi T. The impact of cardiac surgery in patients with trisomy 18 and trisomy 13 in Japan. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2011; 155A(11): 2641-2646.

International Trisomy 13/18 Alliance

- Magenis RE, Hecht F, Milham S Jr. Trisomy 13 (D1) syndrome: studies on parental age, sex ratio, and survival. *Journal of Pediatrics*. 1968;73(2):222-228
- McCaffrey MJ. Lethality begets lethality. *Journal of Perinatology* 2011 31(9): 630-631
- McGraw MP, & Perlman JM. Attitudes of neonatologists toward delivery room management of confirmed trisomy 18: potential factors influencing a changing dynamic. *Pediatrics*. 2008; 121(6):1106-1110.
- Morris JK, & Savva GM. The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2008; 146A(7): 827-832.
- Morrison LJ, Kierzek G, Diekema DS, Sayre MR, Silvers SM, Idris AH, & Mancini ME. Part 3: Ethics: 2010 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation*. 2010; 122 (18 Suppl 3): S665-675.
- Muneuchi J, Yamamoto J, Takahashi Y, Watanabe M, Yuge T, Ohno T, Imoto Y, Sese A, & Joo K Outcomes of cardiac surgery in trisomy 18 patients. *Cardiology of the Young*. 2011; 21(2):209-215.
- Nelson KE, Hexem KR, & Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics*. 2012; 129(5):869-876.
- Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*.. 2003 111(4 Part 1):777-84.
- Redlinger-Grosse K, Bernhardt BA, Berg K, Muenke M, & Biesecker BB The decision to continue: experiences and needs of parents who receive a prenatal diagnosis of holoprosencephaly. *American Journal of Medical Genetics Part A*.2002;112A(4):369-378.
- Walker LV, Miller VJ, & Dalton VK. The health-care experiences of families given the prenatal diagnosis of trisomy 18. *Journal of Perinatology*. 2008; 28(1):12-19.
- Weber WW.Survival and the sex ratio in trisomy 17-18. *American Journal of Human Genetics*. 1967 May;19(3 Pt 2):369-377
- Wool C. Systematic review of the literature: parental outcomes after diagnosis of fetal anomaly. *Advances in Neonatal Care*. 2011; 11(3):182-192.
- Wu J, Springett A, & Morris JK. Survival of trisomy 18 (Edwards syndrome) and trisomy 13 (Patau syndrome) in England and Wales: 2004-2011. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2013; 161A(10): 2512-2518.

International Trisomy 13/18 Alliance

Yamanaka M, Setoyama T, Igarashi Y, Kurosawa K, Itani Y, Hashimoto S, Saitoh K, Takei M, Hirabuki T: Pregnancy outcome of fetuses with trisomy 18 identified by prenatal sonography and chromosomal analysis in a perinatal center. *American Journal of Medical Genetics* 2006, 140A:1177–1182.

PLEASE NOTE: The information provided in this book by International Trisomy Alliance is for general information purposes only, and whilst every attempt has been made to ensure the completeness, accuracy, reliability, and suitability of this information, neither International Trisomy Alliance nor the ITA website can accept liability for errors or any misinterpretation resulting from its use, and any reliance you place on such information is therefore strictly at your own risk. In no event will we be liable for any loss or damage whatsoever, including without limitation and indirect or consequential loss or damage, arising from the use of this information. September 2014 ©