

Erfðarannsóknir á fósturstigi

Fósturerfðaskimun (NIPT) og fósturgreining

Einstaklingar með Downs-heilkennið hafa birst okkur í listum, bókmenntum og vísindagreinum í mörg hundruð ár um víða veröld. Í dag er í tíðni Downs-heilkennis á Íslandi um tvö börn á hver 4500 fædd börn. Talið er að á bilinu 200-300 einstaklingar á Íslandi séu með Downs-heilkenni. Downs-heilkenni er ekki sjúkdómur heldur heiti yfir ólík og sértæk einkenni heilkennisins. Árið 1866 setti enski læknirinn John Langdon Down fyrstur manna fram lýsingu á þessum einkennum, en hann hafði mikinn áhuga á samfélagsmálum.

Það var þó ekki fyrr en árið 1959 sem franskur læknirinn Jérôme Lejeune uppgötvaði að heilkennið sem Langdon Down hafði lýst, stafaði af aukaeintaki af litningi 21. Þessi algengasta gerð Downs-heilkennis (þrístæða 21) er til staðar hjá um 94% einstaklinga með greiningu heilkennisins. Í nær öllum tilvikum er orsök þrístæðu 21 handahófskenndur breytileiki eða tilfærsla við frumskipti. Nánari upplýsingar um aðrar gerðir Downs-heilkennis er að finna í tengalista á bls. 12.

Komið hefur í ljós að aukaeintakið af litningi 21 getur annaðhvort komið frá móður (um 95%) eða föður barns (um 5%). Líkurnar á því að eignast barn með Downs-heilkenni aukast eftir því sem móðirin er eldri. Ástæðan fyrir því er þó enn óþekkt. Hingað til hefur ekki verið hægt að tengja Downs-heilkennið við neitt í atferli móður eða föður barnsins, hvorki fyrir né á meðgöngu, og ekki hafa heldur fundist tengsl á milli Downs-heilkennis og aðstæðna í umhverfi.

Í upphafi

Nýburi með Downs-heilkenni er fyrst og fremst einstaklingur með einstakan persónuleika og sömu grunnþarfir og öll önnur ungabörn; þörf fyrir ást, umhyggju, mat og svefn. Líklegast er að barnið muni líkjast foreldrum sínum eða systkinum þó trúlega muni viss útlitseinkenni tengjast Downs-heilkenninu.

Hjá mörgum fjölskyldum geta fyrstu mánuðirnir litast af ótal spurningum og ólíkum tilfinningum sem geta vaknað þegar greining á Downs-heilkenni liggur fyrir. Hvaða áhrif hefur þetta á fjölskylduna? Náum við foreldrarnir að sinna atvinnu okkar í sama mæli og ætlunin var? Mun ég geta elskað barnið mitt? Á þessum tíma getur verið hughreystandi að vita að hægt er að fá upplýsingar og aðstoð víða, til dæmis hjá fagfólki, hagsmunasamtökum og öðrum foreldrum. Eins og ávallt gildir um nýbura er mikilvægt að fjölskyldan komist sem fyrst í samband við ungbaraefirlit heilsugæslunnar til að fá hefðbundið eftirlit á borð við mælingar á lengd og þyngd og bólus-etningar. Einnig er frekar algengt að umsjá barns með Downs-heilkenni kalli á aukin samskipti við heilsugæslu. Til dæmis fæðist um helmingur allra barna með Downs-heilkenni með hjartagalla af einhverju tagi. Sumir hjartagallar krefjast inngrips eða aðgerðar sem skilar góðum árangri. Eftir fæðingu er fylgst sérstaklega með öðrum misalgengum heilsufarsatriðum á borð við þrengingar í meltingarvegi, með reglubundnu eftirliti í samræmi við heilsuverndaráætlun fyrir börn og unglinga með Downs-heilkenni (sjá bls. 12).



Þegar barn með Downs-heilkenni kemur í heiminn er fjölskyldunni vísað til smábarnateymis Ráðgjafar- og greiningarstöðvar. Á Ráðgjafar- og greiningarstöð starfa meðal annars barnalæknir, félagsráðgjafi, sálfræðingur, sérkennari, sjúkraþjálfari, talmeinafræðingur, þroskaþjálfari, og teymisstjóri. Þar býðst ráðgjöf og stuðningur fyrir fjölskylduna og stutt er við þroskaferli barns með snemmtækri íhlutun. Þjónustuúrræðin eru alltaf valin í samráði við foreldra og stuðningurinn getur verið misjafn eftir aldri barns og þörfum fjölskyldu hverju sinni. Hjá Ráðgjafar- og greiningarstöð eru einnig veittar upplýsingar og aðstoð við að sækja þau lögbundnu réttindi sem í boði eru fyrir fjölskyldur sem annast barn með auknar stuðningsþarfir. Starfsfólk smábarnateymisins kemur á tengslum við velferðarþjónustu þess sveitarfélags sem lögheimili barns segir til um, sem ber ábyrgð á að veita stuðningsþjónustuna. Fjárhagsaðstoð er veitt af hálfu Tryggingastofnunar, meðal annars í formi umönnunargreiðslna.

Fjölskyldan

Flestir foreldrar barna með Downs-heilkenni hafa enga fyrri reynslu af greiningunni eða af umönnun barns með auknar stuðningsþarfir eða fötlun. Því er algengt að fólk hafi til dæmis áhyggjur af því hvaða áhrif það hefur á samband foreldranna, hvernig systkini barnsins muni upplifa þessar breyttu aðstæður eða hver viðhorf nákominna verði gagnvart fjölskyldunni og nýja fjölskyldumeðlimnum.

Rannsóknir við Háskólann í Uppsala í Svíþjóð hafa hins vegar leitt í ljós að flestir foreldrar barna með Downs-heilkenni lifa hefðbundnu fjölskyldulífi. Þar voru kannaðir ýmsir þættir, svo sem tími sem gefst fyrir umönnun barnsins, skilnaðartíðni, streita foreldra, heilsufar, atvinnuþátttaka, veikindafjarvistir og tímabundnar foreldragreiðslur. Þar kemur þó fram að bæði móðir og faðir barns með Downs-heilkenni eru oftast heima með veikt barn en foreldrar almennt. Hjá sumum fjölskyldum geta aðstæður orðið erfiðari. Þetta fer til dæmis eftir því hversu miklum stuðningi og umönnun barnið þarf á að halda og/eða félagslegum og efnahagslegum aðstæðum fjölskyldu.

Foreldrar barna með Downs-heilkenni geta sótt um:

- Umönnunarþætur til Tryggingastofnunar, strax við fæðingu barns, sé um meðfædda fötlun að ræða (reglugerð 504/1997).
- Lengingu fæðingarorlofs, allt að sjö mánuðum til viðbótar (lög 144/2020).
- Tímabundnar foreldragreiðslur ef til veikinda barns kemur, eftir að fæðingarorlofsgreiðslum lýkur og réttur til greiðslna frá stéttarfélagi hefur verið fullnýttur, og ef barn hefur ekki tækifæri til að sækja leikskóla eða skóla, og/eða ef álag vegna umönnunar barns vegna heilsu þess veldur því að foreldri geti ekki stundað vinnu (lög 22/2006).

Auk þess er hægt að fá fjölbreytta fræðslu um upplifun ólíkra fjölskyldna (fjölskyldufundir), hugað að upplifun systkina fatlaðra barna og um það hvernig hægt er að skapa styðjandi heimilisaðstæður sem gagnast öllum í fjölskyldunni. Einnig er hægt að hitta aðra fjölskyldu sem í er barn með Downs-heilkenni til að fá jafningja-stuðning.



Smábarnið

Fjölskyldan er nafli alheimsins hjá öllum smábörnum. Smám saman stækkar síðan veröldin, ekki síst þegar barnið byrjar í leikskóla. Hið sama gildir um börn með Downs-heilkenni og þeim mun bjóðast leikskólapláss rétt eins og öðrum börnum. Barnið hefur rétt á sérstökum stuðningi í leikskólanum ef þörf krefur, eins og reyndar öll börn, óháð greiningum. Þó börn með Downs-heilkenni kunni að hafa meiri þörf fyrir samfellu og stuðning á skólagöngu sinni eru ýmis rök fyrir því að þiggja pláss á leikskóla, jafnvel þegar foreldrar barnsins eru í fæðingarorlofi með yngra systkini. Þar sem börn með Downs-heilkenni eru oft með viðkvæmt ónæmiskerfi kjósa margar fjölskyldur að byrja á nokkurra klukkustunda leikskóladvöl dag hvern og lengja síðan tímann smátt og smátt.

Barn með Downs-heilkenni hefur sömu þörf fyrir samskipti við umhverfið og fólkið í kringum sig eins og önnur börn, en málproskinn er oft hægari. Mikilvægt er að fjölskylda og leikskólastarfsfólk eigi í góðu samstarfi hvað varðar þessi samskipti því hægt er að þroska og hvetja samskiptahæfni barnsins með fjölbreyttum hætti. Til dæmis hafa rannsóknir sýnt að notkun „tákna með tali“ (TMT) styðji við málproska barna með Downs-heilkenni. Þá nota umönnunaraðilar talað mál og styðja við merkingu orðanna með táknum á sama tíma. Þannig verða táknin að sjónrænum stuðningi við hið talaða mál. Að nota hjálparmyndir, einar og sér eða með táknum, er önnur leið til að miðla og skýra það sem reynt er að segja með orðum.

Þjónustuteymið er til staðar öll smábarnsárin. Þarfir fjölskyldu og barns stýra því hvaða fagfólk í teyminu vinnur með barninu og fjölskyldunni. Þarfirnar eru ólíkar eftir fjölskyldum. Á fyrstu árunum er algengt að talmeinafræðingar, sjúkrabjálfarar og sérkennarar komi til aðstoðar. Í teyminu er einnig að finna teymisstjóra og sálfræðing. Stuðningur frá fagaðilum og þátttaka fjölskyldu í samþættingu þjónustu er valkvæður (lög 86/2021).

Á Íslandi kveða lög 86/2021, á um samþættingu þjónustu í þágu farsældar barna, og að þjónusta komi til, jafnvel án þess að nákvæm greining liggi fyrir, og að börn og foreldrar sem á þurfa að halda hafi aðgang að viðeigandi þjónustu við hæfi án hindrana. Lögin kveða á um snemmtæka íhlutun og samþættingu þjónustu með skipan þjónustuteymis og útfærslu stuðningsáætlunar. Nánar er kveðið á um önnur stuðningsúrræði í lögum, 38/2018, um þjónustu við fatlað fólk með langvarandi stuðningsþarfir, eins og til dæmis stuðningsfjölskyldur, frístundabjónustu, skammtímadvalir, sumardvalir, ráðgjöf og fleira.



Proskaáfangar frá 0–4 ára

Nánast allir einstaklingar með Downs-heilkenni eru með þroskahömlun, og geta því verið lengur að læra nýja hluti. Hömlunin getur valdið erfiðleikum með tal, en hefur hins vegar engin áhrif á tilfinningar eða tilfinningalegar þarfir. Með þjálfun, örvun, þátttöku, jákvæðni, tómstundum og einstaklingsbundinni nálgun er hægt að hafa jákvæð áhrif á þroska barna með Downs-heilkenni. Þetta getur síðan leitt til aukinnar færni og betri samskipta barnsins við umhverfi sitt og fólkið í kringum það.

Hér að neðan er að finna lista sem sýnir dæmigerð þroskaskref barna fyrstu fjögur æviárin, bæði hjá börnum sem þroskast eðlilega og hjá börnum með Downs-heilkenni.

	Hefðbundin þroskaskref	Þroskaskref hjá börnum með Downs-heilkenni
Brosir	0,5 til 3 mánaða	1,5 til 3 mánaða
Snýr sér yfir á magann	2 til 10 mánaða	2 til 12 mánaða
Situr	5 til 9 mánaða	6 til 18 mánaða
Skríður á maganum	6 til 11 mánaða	7 til 21 mánaða
Skríður á hnjónum	7 til 13 mánaða	8 til 25 mánaða
Stendur	8 til 16 mánaða	10 til 32 mánaða
Gengur	8 til 18 mánaða	12 til 45 mánaða
Talar (stök orð)	6 til 14 mánaða	9 til 30 mánaða
Talar (setningar)	14 til 32 mánaða	18 til 46 mánaða



Heilsufar og heilsuverndaráætlun

Heilsufar einstaklinga með Downs-heilkenni hefur gjörbreyst til hins betra yfir aðeins fáeinar kynslóðir. Árið 1974 voru lífslíkur að meðaltali 34 ár en í dag eru þær rúmlega 60 ár. Að baki þessari þróun liggja margir veigamiklir þættir. Heilbrigðiseftirlit og meðferðir við algengustu heilsufarsvandamálum sem tengjast greiningu Downs-heilkennis hafa tekið miklum framförum. Allir ofangreindir þættir hafa haft afar jákvæð áhrif á heilsufar barna og fullorðinna með Downs-heilkenni.

Heilsuverndaráætlun og eftirlit með heilsufari

Meirihluti barna með Downs-heilkenni er með væga eða miðlungs þroskahömlun en þó er hluti þeirra með alvarlega þroskahömlun. Downs-heilkenni hefur í för með sér aukna hættu á vissum heilsufarsvandamálum en nánast alla þeirra er hægt að meðhöndla. Nokkur algeng dæmi eru viðkvæmt ónæmiskerfi, sjónskerðing, heyrnarskerðing og kæfisvefn. Einnig er algengara að börn með Downs-heilkenni fæðist með hjartagalla eða þrengingar í meltingarvegi. Þessi vandamál eru yfirleitt meðhöndluð fyrstu mánuðina eftir fæðingu. Einnig hefur sýnt sig að minni líkur eru á að fólk með Downs-heilkenni fái hjartaáfall, heilablóðfall og sumar gerðir krabbameina.

Rannsóknir síðari ára benda til þess að tilvik röskunar á einhverfurófi og ofvirkni með athyglisbresti (ADHD) greinist nú oftár hjá hópnum en áður. Frá um þriggja ára aldri er hægt að greina hugsanleg einkenni á einhverfurófi, meðal annars með spurningalistum sem foreldrar og leikskólastarfsfólk svara. Frá um fimm ára aldri er hægt að gera slíkt hið sama hvað varðar ADHD. Ef grunur kviknar er hægt að framkvæma greiningu. Ef barn greinist með röskun á einhverfurófi eða ADHD felst mikil hjálp í fræðslu og réttum kennsluaðferðum. Þar gegna þjónustuaðilar og stuðningsteymið lykilhlutverki.

Í öllum tilvikum er mikilvægt að fylgjast vel með heilsufari barnsins til að greining fáið fljótt og meðferð geti hafist án mikilla tafa. Fagfólk á Íslandi nýtir gjarnan fyrirliggjandi klínískar leiðbeiningar erlendis frá, á sviði Downs-heilkennis, til að eftirfylgd og íhlutun tengt heilsufarspáttum verði markviss og til að skapa aðstæður fyrir jöfnuð í heilsuvernd, ásamt því að veita aðstandendum og heilbrigðisstarfsfólki stuðning.



Skóli

Í dag getur forsjáraðili yfirleitt valið grunnskóla fyrir barnið. Valið getur staðið milli hefðbundins grunnskóla, sem sumir hverjir hafa starfandi sérdeild, eða sérskóla ef þannig stendur á og aðstæður leyfa. Um nánari tilhögun og útfærslu er kveðið nánar um í reglugerð 585/2010, um stuðning við nemendur með sérþarfir í grunnskóla.

Námsskráin hjá sérskólum er aðlöguð sérstaklega að nemendum með þroskahömlun. Í almennum grunnskólum er hægt að stunda nám samkvæmt aðlagðri námsskrá með svipuðum hætti og í sérskóla.

Þar sem Downs-heilkenni hefur nánast alltaf í för með sér einhvers konar námsörðugleika eiga nemendur með heilkennið rétt á sérstökum stuðningsúrræðum, óháð því hvaða skóli verður fyrir valinu.

Framhaldsskóli með sérkennslu (starfsbraut) er valkvætt fjögurra ára nám sem felur í sér bæði almennar og einstaklingsmiðaðar námsbrautir. Framhaldsskólar skipuleggja sérkennslunámsbrautir hver með sínum hætti, en þar er gjarnan lögð sérstök áhersla á starfsnámsáfangar, til dæmis með starfstengdu námi.

Nemendur sem hafa verið í sérskóla og vilja fara í frekara nám að loknum framhaldsskóla geta gert það hjá Fjölmenn, símenntunar- og þekkingarmiðstöð, sem sinnir fjölbreyttu námskeiðahaldi fyrir fatlað fólk og veitir ráðgjöf um annað nám í samstarfi við Mími símenntun. Háskóli Íslands býður upp á starfstengt diplómanám fyrir fólk með þroskahömlun við deild heilsuefingar, íþróttar og tómstunda. Háskólinn á Akureyri og Listaháskóli Íslands bjóða einnig upp á stuðning við fatlaða námsmenn (sjá tengla).



Unglingsárin

Hjá okkur öllum einkennast unglingsárin af miklum breytingum, bæði líkamlegum og tilfinningalegum og þetta gildir alveg jafnt um unglunga með Downs-heilkenni.

Fjölskyldan heldur áfram að vera mikilvæg, en þörfin á að eiga vini á sama aldri verður enn meiri hjá unglingum með Downs-heilkenni. Eins og hjá öðrum unglingum sem eru að nálgast fullorðinsaldur eru vangaveltur um sjálfsmynd og kynhneigð algengar og sterk löngun eftir auknu sjálfstæði skýtur líka oft upp kollinum.

Sumir unglingar með Downs-heilkenni geta jafnvel átt erfitt með að skilja eigin fötlun og margar spurningar geta vaknað um áhrif hennar á lífið. Þar sem unglingar með Downs-heilkenni eru ekki einsleitur hópur er mjög misjafnt hversu mikinn stuðning hver einstaklingur þarf til að auka sjálfstæði sitt. Með þeim réttindum sem sáttmálar og löggjöfin kveður á um stuðning og þjónustu við fólk með tiltekna fötlun, öðlast þessi hópur rétt á fjölbreyttum úrræðum til að auðvelda þeim að lifa sambærilegu lífi og jafnaldrar þeirra. Slík úrræði geta til dæmis falist í aðkomu liðveitanda, tengiliðar, málstjóra eða persónulegs talsmanns.

„Æfingin skapar meistarann“ á sérlega vel við einstaklinga með þroskahömlun. Á unglingsárunum er því sérstaklega mikilvægt að skapa góðar venjur sem fylgja einstaklingnum þegar hann flytur að heiman, til dæmis hvað varðar mataræði og hreyfingu.

Í dag er mun meira framboð af frístundastarfi þar sem hugað er að sérþörfum og inngildingu en raunin var hjá fyrri kynslóðum. Í mörgum sveitarfélögum er einnig boðið upp á sérstök verkefni með sumarstörfum fyrir unglunga með þroskahömlun.

Á framhaldsskólastigi er hluti af sérkennslu svokallað starfstengt nám, en því er ætlað að kynna nemendur fyrir atvinnulífinu. Á lokaári framhaldsskóla er einnig boðið upp á samtal um þau úrræði sem nemandi gæti þurft að loknum unglingsárum.



Fullorðinsárin

Lengsti hluti ævinnar eru fullorðinsárin og hjá einstaklingum með Downs-heilkenni geta þau einkennt af stórum og stundum flóknum breytingum. Lífslíkur einstaklinga með Downs-heilkenni hafa nær tvöfaldast á fáum áratugum og barn sem fæðist með Downs-heilkenni í dag á góða möguleika á að ná 65 ára aldri.

Þessi jákvæða þróun endurspeglar þá miklu og margþættu samfélagsþróun sem orðið hefur í málefnum einstaklinga með þroskahömlun. Löggjöfin kveður á um stuðning og þjónustu við fólk með tiltekna fötlun og fjallað hefur verið um annars staðar í þessu fræðsluefni. Sum mikilvægustu úrræðin fyrir fullorðna einstaklinga með Downs-heilkenni eru til dæmis rétturinn á búsetu með stuðningi, á atvinnu og stoðþjónustu. Fullorðnum einstaklingum bjóðast einnig ýmsar gerðir fjárhagsaðstoðar. Síðustu ár hafa orðið til fleiri valkostir hvað varðar atvinnu, til dæmisatvinna þar sem ríki og sveitarfélag greiðir hluta launa eða atvinnuþátttaka með stuðningi. Í dag eru einstaklingar með Downs-heilkenni sýnilegir á fleiri sviðum, svo sem á sviði auglýsinga, lista, leikhúss og tisku, svo fátt eitt sé nefnt.

Þörfin á góðri heilsuvernd á fullorðinsárunum hefur síðan aukist með auknum lífslíkum. Markviss heilsuvernd fyrir fullorðna einstaklinga með Downs-heilkenni, er mikilvæg fyrir aðstandendur og stuðningsaðila. Öldrun hefst gjarnan fyrr og aukin hætta er á tilteknum sjúkdómum á borð við Alzheimer. Eins og gildir fyrir allar manneskjur eru fyrirbyggjandi þættir á borð við gott mataræði og virkni í frístundum mjög mikilvægir og þar gætu einstaklingar með Downs-heilkenni þurft sérstaka aðstoð.

Bætt lagasetning, ásamt annarri þróun innan samfélagsins, hefur haft mikið gildi fyrir einstaklinga með Downs-heilkenni. Í þessum hópi upplifa margfalt fleiri en áður að eigin íbúð, góð vinasambönd eða ástarsamband séu ekki lengur draumsýn heldur hluti af raunverulegu lífi.



Ljósmyndir

Malin Stenström/Gotlands Allehanda

Nánari upplýsingar og hagnýtir tenglar

Downs félagið á Íslandi

<https://www.downs.is/>

Ráðgjafar- og greiningarstöð ríkisins

<https://www.rgr.is/>

Félagsþjónusta sveitarfélaga

<https://www.stjornarradid.is/verkefni/felags-og-fjolskyldumal/felagsthjonusta-sveitarfelaga/>

Proskahjálp

<https://www.throskahjalp.is/>

Samningur sameinuðu þjóðanna um réttindi fatlaðs fólks

<https://www.stjornarradid.is/verkefni/mannrettindi-og-jafnretti/mannrettindi/althjodlegir-mannrettindasamningar/rettindi-fatlads-folks/>

Starfstengt diplómanám hjá Háskóla Íslands

https://hi.is/starfstengt_nam_fyrir_folk_med_throskahomlun_grunndiploma

Listaháskóli Íslands - sértækur stuðningur í námi

<https://www.lhi.is/um-lhi/namsradgjof/serurraedi-i-nami/>

Háskólinn á Akureyri - sértæk úrræði í námi

<https://www.unak.is/is/nemandinn/thjonusta/nams-og-starfsradgjof/studningur-vegna-sertharfa>

Downs-samtökin í Svíþjóð

<http://www.svenskadownforeningen.se/>

Snif: Sænskt upplýsinganet fyrir fósturgreiningar (s. Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik)

<http://www.snif.one>

Myndbönd

Vertu velkomið inn í hversdaginn: Myndband um ung börn með Downs-heilkenni

<https://vimeo.com/29138284>

Vertu velkomið inn í hversdaginn: Myndband um skólann og Downs-heilkennið

<https://vimeo.com/28867032>

Vertu velkomið inn í hversdaginn: Fullorðinsárin með Downs-heilkennið

<https://vimeo.com/32360534>

Efnið er þýtt og staðfært með leyfi Snif sem er sænskt upplýsinganet fyrir fósturgreiningar. Efnið er yfirlesið af Downs félaginu á Íslandi.



Þetta fræðsluefni er gert fyrir sjúklinga Landspítala og aðstandendur þeirra og er byggt á bestu þekkingu við útgáfu þess. Tilgangur fræðsluefnisins er að styðja við faglega ráðgjöf heilbrigðisstarfsfólks Landspítala sem veitir nánari upplýsingar eftir þörfum. Efninu er ekki ætlað að koma í stað einstaklingsbundinna leiðbeininga heilbrigðisstarfsfólks.

ÚTGEFANDI: LANDSPÍTALI – MIÐSTÖÐ SJÚKLINGAFRÆÐSLU LSH-XXX ÁBYRGÐARMENN:
HÖNNUN: GRAFISKUR HÖNNUÐUR LANDSPÍTALA

Sjúklingafræðsla | Janúar 2026

© Landspítali. Leyfilegt er að afrita og nota efnið óbreytt, sé heimildar getið.