

# **Prenatale diagnostiek bij erfelijke of aangeboren afwijkingen**

Maatschap Gynaecologie IJsselland Ziekenhuis

# Inhoudsopgave

<b>1.</b>	<b>Inleiding</b>	<b>3</b>
1.1	Afwegingen en mogelijke keuzen	3
1.2	Het berekenen van de zwangerschapsduur	5
<b>2.</b>	<b>Wie komt in aanmerking?</b>	<b>6</b>
2.1	Prenatale diagnostiek i.v.m. chromosoomafwijkingen	6
2.2	Prenatale diagnostiek bij defecten van de neurale buis	11
2.3	Andere redenen voor prenatale diagnostiek	13
2.4	Redenen tijdens de zwangerschap	16
<b>3.</b>	<b>Onderzoek</b>	<b>17</b>
3.1	Vlokkentest (chorionbiopsie)	17
3.2	Vruchtwaterpunctie (amniocentese)	22
3.3	Vlokkentest en vruchtwaterpunctie vergeleken	25
3.4	De Rhesus-factor en anti-D	26
3.5	Onderzoek i.v.m. een neurale-buisdefect	26
3.6	Uitgebreid echoscopisch onderzoek	28
3.7	Navelstrengpunctie	29
<b>4.</b>	<b>Testen voor verhoogde kans op Down-syndroom</b>	<b>30</b>
4.1	De triple-test	30
4.2	Meting van de nekplooi	34
<b>5.</b>	<b>Overzichtsschema</b>	<b>36</b>

<b>6.</b>	<b>Afwijkende uitslagen</b>	<b>37</b>
6.1	De onderzochte aandoening is aanwezig bij uw kind	37
6.2	Onverwachte bevindingen	40
<b>7.</b>	<b>De gang van zaken in de praktijk</b>	<b>41</b>
7.1	Verwijzing	41
7.2	Vorbereiding op het onderzoek	41
7.3	Afspraken over wat er bepaald wordt	41
7.4	Hoe hoort u de uitslag?	42
7.5	Kosten	42
<b>8.</b>	<b>Tot slot</b>	<b>43</b>
<b>9.</b>	<b>Indicaties voor prenatale diagnostiek die door de zorgverzekeraars worden vergoed</b>	<b>44</b>
9.1	Indicaties voor prenataal chromosoomonderzoek	44
9.2	Indicaties voor prenataal DNA-onderzoek	45
9.3	Indicaties voor prenataal onderzoek naar een erfelijke stofwisselingsziekte	45
9.4	Indicaties voor onderzoek naar een neurale-buisdefect	46
9.5	Indicaties voor uitgebreid echoscopisch onderzoek	47
<b>10.</b>	<b>Nuttige adressen</b>	<b>48</b>
10.1	De VSOP	48
10.2	Hulp en advies	49

# 1 Inleiding

Elke zwangere vraagt zich af of haar baby wel gezond zal zijn. Gelukkig worden de meeste kinderen gezond geboren, maar een klein aantal kinderen, zo'n 4%, heeft bij de geboorte een erfelijke aandoening of aangeboren afwijking. Soms kan al in de zwangerschap onderzoek daarnaar plaatsvinden. Dit wordt prenatale diagnostiek of prenataal onderzoek genoemd (prenataal betekent vóór de geboorte). Prenataal onderzoek geeft alleen aan of een bepaalde aandoening bij uw baby aanwezig is. Het onderzoek geeft geen antwoord op de vraag of uw kind verder gezond is en of het geen andere aandoening heeft.

Vaak komen erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie pas ter sprake tijdens een zwangerschap. Als iets dergelijks in uw familie speelt, is het verstandig dit al vóór de zwangerschap met de huisarts te bespreken. Aanvullend onderzoek is dan mogelijk voordat u zwanger wordt. De risico's voor uw kind en de mogelijkheid van prenatale diagnostiek worden dan besproken.

## 1.1 afwegingen en mogelijke keuzen

Alleen als iemand een verhoogde kans heeft op een kind met een aangeboren of erfelijke aandoening, komt prenatale diagnostiek ter sprake. De aandoening moet ook door middel van onderzoek tijdens de zwangerschap aan te tonen zijn. De verloskundige, de huisarts of de gynaecoloog bespreekt met u de mogelijkheden, maar u bent degene die uiteindelijk beslist of u gebruik wilt maken van het onderzoek.

Bij die beslissing spelen verschillende overwegingen een rol. We noemen ze hier kort. Verderop in deze brochure komen ze meer uitgebreid ter sprake. Het gaat om afwegingen die te maken hebben met:

## **Het onderzoek**

Afhankelijk van de soort aandoening zijn soms verschillende onderzoeken mogelijk; elk onderzoek heeft voor- en nadelen.

## **Complicaties**

Sommige vormen van prenataal onderzoek brengen een kans op een miskraam met zich mee.

## **De aandoening**

Als tijdens de zwangerschap een bepaalde aandoening wordt gevonden, is niet altijd vast te stellen hoe ernstig deze is. De gevolgen voor het kind zijn soms moeilijk te voorspellen.

## **De beslissing om de zwangerschap al dan niet te laten afbreken**

Bij een afwijkende uitslag staat u voor de beslissing om de zwangerschap uit te dragen of te laten afbreken. Meestal zijn er geen mogelijkheden om erfelijke of aangeboren aandoeningen bij uw kind te genezen.

De beslissing om al dan niet prenataal onderzoek te laten doen, is niet altijd even gemakkelijk. Dat geldt ook voor het besluit waar u voor komt te staan als een aandoening wordt vastgesteld, namelijk de keuze tussen een abortus of de zwangerschap uitdragen. Hulpverleners gaan er meestal van uit dat u bij een ongunstige uitslag zult overwegen de zwangerschap te laten afbreken, maar de uiteindelijke beslissing ligt bij de ouders. Geen enkele beslissing is goed of fout.

Het is belangrijk beslissingen zorgvuldig te nemen en tijd te nemen om erover na te denken. De persoonlijke levensopvattingen en de levenssituatie spelen hierbij een grote rol. Het ene ouderpaar zal gemakkelijker een kind met een

aandoening opvoeden dan het andere. De een zal bij het afbreken van een gewenste zwangerschap niet alleen verdriet maar ook opluchting voelen; voor iemand anders kan het nemen van zo'n beslissing haast ondoenlijk zijn.

Deze brochure probeert zoveel mogelijk informatie te geven, zodat u zo goed mogelijk geïnformeerd een beslissing kunt nemen die het beste bij u past.

## **1.2 het berekenen van de zwangerschapsduur**

Bij regelmatige menstruaties om de vier weken vindt de bevruchting meestal twee weken na het begin van de menstruatie plaats. Artsen en verloskundigen berekenen de zwangerschapsduur vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie. Zij gaan uit van de periode dat een vrouw niet meer menstrueert. Ook in deze brochure bedoelen we met de zwangerschapsduur de periode vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie. Deze is dus twee weken langer dan de werkelijke zwangerschapsduur, gerekend vanaf de bevruchting.

Bij een menstruatiecyclus die veel korter of langer is dan 28 dagen, wordt de berekende zwangerschapsduur aangepast. Als u onregelmatig menstrueerde of zeer snel na het stoppen van de pil zwanger bent geworden, is echoscopisch onderzoek aan te raden. Dit onderzoek bepaalt vrij precies de zwangerschapsduur. Meer informatie vindt u in de folder "Echoscopisch onderzoek tijdens de zwangerschap" die u via de huisarts, verloskundige of gynaecoloog kunt krijgen.

## **2 Wie komt in aanmerking voor prenatale diagnostiek?**

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden om de volgende redenen:

- Er bestaat een verhoogde kans op een chromosoomafwijking van het kind. Deze kans is hoger naarmate de moeder ouder is. Ook zijn er een aantal testen in de zwangerschap die een verhoogde kans op een kind met het Downsyndroom kunnen aangeven. Voorbeelden zijn echoscopische meting van de nekplooï van de vrucht in de derde maand en een bloedtest in de vierde maand.
- Er bestaat een verhoogde kans op een neurale-buisdefect zoals een open rug van de baby. Deze kans is bijvoorbeeld verhoogd als zo'n aandoening in de nabije familie voorkomt.
- Er bestaat een verhoogde kans op erfelijke aandoeningen of aangeboren afwijkingen. Deze kans kan verhoogd zijn omdat er eerder al een kind met een aangeboren afwijking is geboren, of omdat er bepaalde erfelijke ziekten in de familie voorkomen. Soms wordt tijdens de zwangerschap aan een aangeboren afwijking gedacht, bijvoorbeeld omdat er extreem veel vruchtwater aanwezig is.

### **2.1 Prenatale diagnostiek in verband met chromosoomafwijkingen**

#### **Wat zijn chromosomen en chromosoomafwijkingen?**

Chromosomen zijn dragers van erfelijke informatie. Ze bevinden zich in de celkernen. Normaal zijn er in iedere celkern 46 chromosomen. De helft is afkomstig uit de zaadcel van de vader, de andere helft uit de eicel van de moeder. Bij een chromosoomafwijking is er iets misgegaan bij de rijping van een eicel of de vorming van een zaadcel. Na de samensmelting van eicel en zaadcel kan de vorm of het aantal

chromosomen afwijkend zijn. Zo kunnen 47 chromosomen aanwezig zijn in de celkern van de bevruchte eicel. Het meest bekende, en ook het meest voorkomende 'extra' chromosoom is de oorzaak van het Downsyndroom (vroeger mongolisme genoemd). Hierbij zijn er drie in plaats van twee chromosomen nummer 21. De medische term hiervoor is "trisomie 21". Voorbeelden van andere afwijkende aantallen chromosomen die minder vaak voorkomen, zijn "trisomie 13" en "trisomie 18". Zij veroorzaken over het algemeen zeer ernstige aangeboren afwijkingen. De meeste kinderen met een trisomie 13 of 18 overlijden kort na de geboorte.

### **Met welke zwangeren wordt prenatale diagnostiek in verband met een chromosoomafwijking besproken?**

- Vrouwen van 36 jaar of ouder in de 18e zwangerschapsweek. Bij het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met een chromosoomafwijking toe. Onderzoek hiernaar door middel van een vlokentest of vruchtwaterpunctie wordt in Nederland alleen gedaan en vergoed als u in de achttiende zwangerschapsweek 36 jaar of ouder bent. Omdat de meeste onderzoeken tussen de elfde en zestiende week plaatsvinden, worden ze in een enkel geval gedaan bij vrouwen die nog 35 jaar zijn en enkele weken later 36 zullen worden.
- Testen in de zwangerschap laten een verhoogde kans zien

In hoofdstuk 4 beschrijven we twee testen die kunnen aangeven of er sprake is van een normale of een verhoogde kans op een kind met het Downsyndroom. Mogelijk worden de komende jaren nieuwe testen ontwikkeld.

In Nederland bestaat er discussie of het gewenst is deze testen aan alle zwangeren aan te bieden. Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog wel vragen om nadere informatie over deze testen. Zoals in hoofdstuk 4 wordt uitgelegd, bieden deze testen soms uitkomst aan vrouwen die vanwege hun leeftijd een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie overwegen, maar die daar erg tegenop zien vanwege de kans op een miskraam. Als de testen een verhoogde kans aangeven, wordt prenatale diagnostiek door de zorgverzekeraar vergoed.

- Andere situaties

Er zijn nog een paar andere situaties waarin er sprake is van een verhoogde kans op een kind met een chromosoomafwijking. Deze worden in de paragrafen 2.3 en 2.4 beschreven.

### **Hoe vaak komen chromosoomafwijkingen voor?**

Afwijkingen in het aantal chromosomen komen veel voor. Bij de bevruchting van de eicel door de zaadcel gaat er vaak iets mis. Meestal groeit de bevruchte eicel dan niet verder. Dikwijls is niet eens te merken dat een bevruchting heeft plaatsgevonden: de menstruatie komt gewoon op tijd. In andere gevallen leidt een afwijkend aantal chromosomen tot een kortdurende zwangerschap die eindigt in een miskraam. Ook kan de vrucht later in de zwangerschap overlijden. Soms blijft de zwangerschap bestaan en wordt een voldragen kind geboren met een chromosoomafwijking, zoals het Downsyndroom.

We weten niet precies bij hoeveel zwangerschappen chromosoomafwijkingen voorkomen. Wel weten we dat

chromosoomafwijkingen vroeg in de zwangerschap veel vaker worden gezien dan later in de zwangerschap of bij de geboorte; dit komt doordat een groot aantal van deze zwangerschappen voortijdig eindigt in een miskraam of een vruchtdood.

In de tabel hieronder wordt de kans weergegeven op een levend geboren kind met het Downsyndroom (trisomie 21) bij verschillende leeftijden van de moeder. Daarnaast bestaat er voor elke zwangere nog de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking. Ook deze kans neemt toe met de leeftijd, en is ongeveer even groot als de kans op het Downsyndroom. De ernst van deze chromosoomafwijkingen is sterk wisselend.

### **Kans op het krijgen van een kind met het Downsyndroom bij verschillende leeftijd van de moeder**

Leeftijd van de moeder : kans op het Downsyndroom

20 jaar	1 : 1528
25 jaar	1 : 1351
30 jaar	1 : 909
35 jaar	1 : 384
40 jaar	1 : 112
45 jaar	1 : 28

Bron: Cuckle et al. Br J Obstet Gynaecol 1987; 94, 387

### **Hoe kijkt u naar een bepaalde kans?**

Kansberekeningen zijn voor zwangeren en hun partners vaak moeilijk te bevatten. We beschrijven twee manieren om naar kansen te kijken.

Als voorbeeld nemen we een zwangere van 40 jaar. Zij heeft ongeveer 1% kans op een kind met het Downsyndroom (zie tabel). Daarnaast is er een kans van ongeveer 1% op een andere chromosoomafwijking. Dat betekent dat van de 100

vrouwen van 40 jaar er 98 een kind krijgen zonder chromosoomafwijking. Een van hen is zwanger van een kind met het Downsyndroom, een tweede is zwanger van een kind met een andere chromosoomafwijking. Als u zo naar de kans kijkt, lijkt deze misschien klein.

Als we een vrouw van 40 jaar vergelijken met een vrouw van 20 jaar, zijn de kansen op een kind met het Downsyndroom respectievelijk ongeveer 1 op 100 en 1 op 1500. Dat betekent een vijftien maal hogere kans voor een vrouw van 40 jaar. Op deze wijze bezien, lijkt de kans mogelijk groot.

Beide manieren om een kans te beoordelen vullen elkaar aan. De werkelijke kans geeft betere informatie dan de vergelijking met kansen op andere leeftijden.

De werkelijke kans is ook van belang voor vrouwen die eerder gezonde kinderen hebben gekregen. Zo heeft een vrouw van 40 jaar met twee kinderen zonder chromosoomafwijkingen evenveel kans op een kind met het Downsyndroom als haar leeftijdgenote die voor het eerst zwanger is.

### **Welke onderzoeken zijn mogelijk?**

- Onderzoeken die vrijwel zeker kunnen zeggen of de baby een chromosoomafwijking heeft.

De vlokkentest en de vruchtwaterpunctie geven vrijwel altijd zekerheid over de vraag of het kind al dan niet een chromosoomafwijking heeft. Beide onderzoeken hebben een kleine kans op een miskraam als gevolg van de ingreep. Bij een vlokkentest is deze kans iets hoger dan bij een vruchtwaterpunctie.

- Onderzoeken die de kans weergeven op een chromosoomafwijking bij het kind.

Twee testen die een indruk geven over de kans op een kind met een chromosoomafwijking worden in hoofdstuk 4 besproken.

## **2.2 prenatale diagnostiek bij defecten van de neurale buis**

### **Wat is een neurale-buisdefect?**

De neurale buis is een structuur in het embryo (de vrucht). Al vroeg in de zwangerschap worden hieruit het ruggenmerg en de hersenen gevormd. Bij een defect van de neurale buis is de wervelkolom of het schedeldak niet goed aangelegd. Zo ontstaat een open rug (spina bifida) of een open schedel (anencefalie). Deze aandoeningen worden ook wel sluitingsdefecten van de neurale buis genoemd. Bij een open rug is een aantal wervels niet gesloten; een deel van het ruggenmerg wordt dan niet afgeschermd. Kinderen met een open rug zijn meestal lichamelijk en soms ook verstandelijk gehandicapt. Kinderen met een open schedel overlijden vrijwel altijd bij of snel na de geboorte.

De oorzaak van deze afwijkingen is onbekend. Soms is er sprake van een combinatie van erfelijke factoren met andere factoren, zoals extreem eenzijdige voeding of het gebruik van bepaalde medicijnen tijdens de zwangerschap. Meestal is geen oorzaak aan te wijzen.

Extra foliumzuur in de periode rond de bevruchting vermindert de kans op een neurale-buisdefect bij het kind, maar kan deze aandoening niet altijd voorkomen. Het advies aan vrouwen die zwanger willen worden is om dagelijks een tablet van 0,5 mg foliumzuur te gebruiken. Deze zijn zonder recept bij de apotheek of drogist te verkrijgen. Vrouwen die in verwachting zijn geweest van een kind met een neurale-buisdefect wordt

aangeraden voorafgaand aan een volgende zwangerschap een hogere dosis foliumzuur te gebruiken. De arts geeft hier informatie over.

### **Wanneer is er een verhoogde kans op een neurale-buisdefect?**

- Een eerder kind met een neurale-buisdefect. De herhalingskans in een volgende zwangerschap is ongeveer 2%.
- Een neurale-buisdefect bij u of uw partner. Als een van u beiden een vorm van een open rug heeft, is de kans voor uw kind op een sluitingsdefect ongeveer 2%.
- Neurale-buisdefecten in de familie. Bij een neurale-buisdefect bij een broer, zuster of ouder van een van u beiden bestaat er ongeveer 0,5-1% kans op deze aandoening voor uw kind. Als een open rug of schedel voorkomt of is voorgekomen bij overige familieleden (grootouders, tantes en ooms, neven en nichten), bestaat er geen verhoogde kans, behalve als de aandoening bij meerdere familieleden voorkomt.
- Medicijnen. Bepaalde geneesmiddelen die tijdens de zwangerschap gebruikt worden, brengen een verhoogde kans op een neurale-buisdefect met zich mee. Voorbeelden zijn geneesmiddelen die bij vallende ziekte (epilepsie) gebruikt worden zoals valproaat en carbamapezine.
- Suikerziekte. Vrouwen met suikerziekte (diabetes) hebben een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect of andere aangeboren afwijkingen, vooral als er sprake is van hoge bloedsuikers in het begin van de zwangerschap.

Let op: De kans op het krijgen van een kind met een sluitingsdefect is bij een leeftijd van 36 jaar of ouder niet verhoogd.

## **Welk onderzoek is mogelijk?**

Onderzoek naar een open rug of open schedel vindt plaats door middel van echoscopie. Soms wordt vruchtwateronderzoek gedaan. Een vlokkentest kan deze aandoeningen niet aantonen.

## **2.3 andere redenen voor prenatale diagnostiek**

Als uw voorgeschiedenis er aanleiding toe geeft, kan prenatale diagnostiek worden besproken. Voorbeelden zijn:

- een eerder kind met een aangeboren aandoening
- een aandoening die in de familie voorkomt en die mogelijk erfelijk is

De klinisch-geneticus (arts die gespecialiseerd is in erfelijke en aangeboren aandoeningen) bespreekt de mogelijkheid van prenatale diagnostiek dan al eerder, voordat er sprake is van een (nieuwe) zwangerschap. Een aantal aanleidingen wordt hieronder beschreven. Een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect kwam al in paragraaf 2.2 aan de orde. Soms komt een aandoening in de familie pas ter sprake tijdens de zwangerschap. Ook dan is verwijzing vroeg in de zwangerschap nog mogelijk. Wel is er dan vaak grote tijdsdruk. Uitvoerig aanvullend onderzoek is dan niet altijd meer mogelijk.

### **Een eerder kind met een chromosoomafwijking**

De meeste chromosoomafwijkingen bij kinderen ontstaan 'nieuw'. Erfelijke factoren spelen bij het ontstaan geen rol en chromosoomonderzoek van een of beide ouders is niet nodig. Een voorbeeld is een kind met een trisomie 21 (Downsyndroom). De kans dat een volgend kind weer een chromosoomafwijking heeft, is net iets hoger dan normaal: 1-2%. De mogelijkheid van prenatale diagnostiek wordt daarom besproken. Bij de meerderheid van kinderen of volwassenen met het Downsyndroom gaat het om deze niet-erfelijke chromosoomafwijking met zeer kleine kans op herhaling.

Bij ongeveer 1% van de mensen met het Downsyndroom spelen erfelijke factoren wel een rol. Als die erfelijke vorm van het Downsyndroom in een familie voorkomt, is de kans op een kind met het Downsyndroom sterk verhoogd. Het is daarom raadzaam bij alle kinderen en volwassenen met het Downsyndroom chromosoomonderzoek te doen om deze erfelijke vorm uit te sluiten.

### **Chromosoomafwijkingen bij de ouders**

Soms is een chromosoomafwijking bij een van de (gezonde) ouders de oorzaak voor een chromosoomafwijking bij het kind. Dit roept altijd meteen vragen op: hoe kan een gezonde ouder nu een chromosoomafwijking hebben? Het antwoord is dat normale, gezonde mensen drager kunnen zijn van een chromosoomafwijking in een 'gebalanceerde vorm'. Een voorbeeld is een afwijking waarbij twee onderdelen van twee chromosomen van plaats veranderd zijn. Dit heet translocatie. Bij de betrokken ouder zijn er geen verschijnselen. Wel heeft deze ouder een verhoogde kans op het krijgen van een kind met een ongebalanceerde chromosoomafwijking. Levend geboren kinderen met zo'n ongebalanceerde chromosoomafwijking hebben bijna altijd ernstige aangeboren afwijkingen en zijn ook vaak verstandelijk gehandicapt. Soms zijn de lichamelijke afwijkingen zo ernstig dat de zwangerschap eindigt in een miskraam of vruchtdood.

Daarom wordt bij paren die tweemaal of vaker een miskraam hebben meegemaakt, chromosoomonderzoek van beide partners geadviseerd. Bij zo'n 3% van deze paren wordt een gebalanceerde chromosoomafwijking bij een van de ouders gevonden. Hoewel dit geen grote kans is, kan deze 3% wel te maken krijgen met grote risico's in een volgende zwangerschap. Voor hen bestaat er een sterk verhoogde kans op een volgende miskraam. Als ze een kind krijgen dat leeft bij de geboorte, is de kans verhoogd dat dit kind een ernstige

handicap heeft als gevolg van een ongebalanceerde chromosoomafwijking. Prenatale diagnostiek is dan dus van groot belang. De resterende 97% van de paren heeft geen verhoogde kans op een kind met een chromosoomafwijking.

### **DNA-afwijkingen**

Sommige aangeboren of erfelijke aandoeningen, zoals bepaalde spierziekten, worden veroorzaakt door één enkele afwijking in het DNA. DNA is de chemische stof waaruit chromosomen zijn opgebouwd. Als bij een eerder geboren kind een DNA-afwijking is vastgesteld, is het bijna altijd mogelijk tijdens een volgende zwangerschap DNA-onderzoek te doen. Vaak is de herhalingskans bij dit soort aandoeningen hoog: 25 of 50%. Als in een bepaalde familie dergelijke ziekten of aandoeningen voorkomen, kan al voor de zwangerschap familieonderzoek plaatsvinden. DNA-onderzoek tijdens de zwangerschap komt dan ter sprake. Dit onderzoek wijst alleen uit of de DNA-afwijking aanwezig is; het onderzoek geeft geen informatie over andere aangeboren of erfelijke aandoeningen. De meeste ouders kiezen in deze situatie voor een vlokcentest.

### **Stofwisselingsstoornissen**

Enkele aangeboren of erfelijke aandoeningen bij een eerder kind worden door een stofwisselingsstoornis veroorzaakt. Bijna altijd is de herhalingskans voor dit soort aandoeningen 25%. In een volgende zwangerschap kan vaak stofwisselingsonderzoek (biochemische diagnostiek) plaatsvinden. Als in een bepaalde familie dergelijke stoornissen voorkomen, kan familieonderzoek plaatsvinden. Biochemische diagnostiek tijdens de zwangerschap komt dan ter sprake. Bij dit onderzoek kan gezien worden of de stofwisselingsstoornis aanwezig is. Het onderzoek geeft geen informatie over andere aangeboren of erfelijke aandoeningen.

De meeste ouders kiezen in deze situatie voor een vlokkentest.

Een eerder kind met een aangeboren (niet-chromosomale) afwijking

Soms is de oorzaak van een aangeboren of erfelijke aandoening bij een eerder kind niet gelegen in afwijkende chromosomen, DNA-afwijkingen of een verstoorde stofwisseling. Toch kan er in een volgende zwangerschap sprake zijn van een verhoogde kans op een kind met een aangeboren of erfelijke aandoening. Een voorbeeld is een aangeboren hartafwijking. Artsen kunnen u informeren over de herhalingskans in een volgende zwangerschap. Vaak is dan uitgebreid echoscopisch onderzoek mogelijk. Dit wordt beschreven in hoofdstuk 3.

## **2.4 redenen tijdens de zwangerschap**

Soms blijkt er tijdens de zwangerschap een reden te zijn om chromosoomonderzoek te doen, bijvoorbeeld extreem veel of extreem weinig vruchtwater. Een kind dat heel erg klein is voor de duur van de zwangerschap, zonder dat er aanwijzingen zijn voor een slecht functionerende moederkoek is een andere reden. Ook als bij een 'gewoon' echoscopisch onderzoek een afwijking wordt vermoed of aangetoond, kan prenataal chromosoomonderzoek ter sprake komen.

## **3 Onderzoek**

In dit hoofdstuk beschrijven we eerst de verschillende onderzoeken om chromosoomafwijkingen aan te tonen, zoals een vlokkentest en een vruchtwaterpunctie. Later krijgt het onderzoek in verband met een open rug en andere aangeboren aandoeningen aandacht.

### **3.1 vlokkentest (chorionbiopsie)**

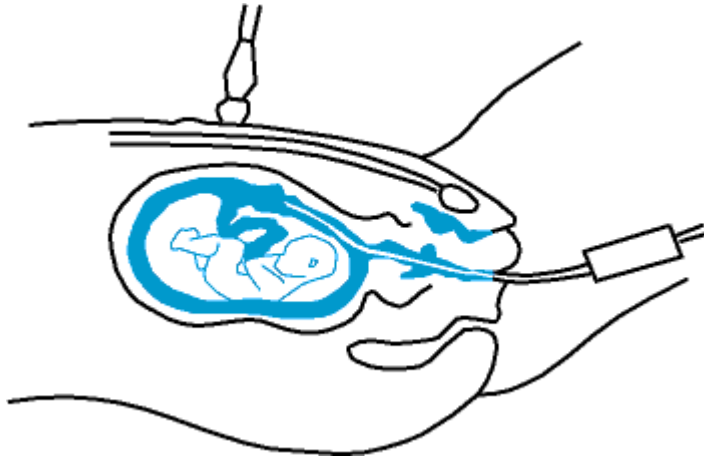
Bij de vlokkentest neemt de gynaecoloog enkele chorionvlokken weg voor onderzoek naar een eventuele chromosoomafwijking. Chorionweefsel vormt de placenta (moederkoek) en ziet er vlokkelig uit, vandaar de naam 'vlokkentest'. Meestal gaat het om 20-50 milligram weefsel, een duizendste deel van de totale hoeveelheid placentaweefsel. De vruchtzak met de foetus (vrucht) wordt niet beschadigd.

#### **Hoe gebeurt de vlokkentest?**

De vlokkentest vindt plaats via de schede (vaginaal) of via de buikwand (abdominaal). In sommige ziekenhuizen wordt alleen de ene methode gebruikt, in andere ziekenhuizen worden beide methoden toegepast.

Via de buikwand wordt met behulp van de echo gecontroleerd waar de placenta ligt. Voor een vaginale vlokkentest is het vrijwel altijd nodig een volle blaas te hebben; bij een abdominale test meestal niet.

## A Vlokkentest via de vagina



### Tijdstip

De vlokkentest via de vagina wordt na de tiende zwangerschapsweek uitgevoerd, doorgaans bij een zwangerschapsduur van ongeveer 11 weken.

### Voorzorgen

In sommige ziekenhuizen wordt het advies gegeven enkele dagen voor de vaginale vlokkentest geen gemeenschap (samenleving) te hebben. U krijgt hier informatie over als u de afspraak voor de test maakt.

### De ingreep

U ligt op een gynaecologische onderzoekstoel met uw benen in steunen. Nadat een speculum (eendenbek) in de schede is gebracht wordt de schede ontsmet met jodium (of een ander middel als u overgevoelig bent voor jodium). Soms wordt de baarmoedermond met een tangetje vastgepakt. Dit kan wat pijnlijk zijn. De arts brengt via de baarmoedermond langs de binnenwand van de baarmoeder een dun tangetje of buisje in tot in de placenta. Tegelijkertijd wordt met de echo gekeken. Het kost vaak wat tijd voordat de placenta wordt bereikt. Onderzoek van het weggenomen weefsel onder de microscoop vindt direct plaats om te zien of de hoeveelheid

voldoende is voor chromosoomonderzoek. Als er te weinig vlokken zijn, wordt een tweede en zo nodig een derde weefselstukje weggenomen. Soms is er dan nog steeds onvoldoende weefsel. De ingreep wordt dan gestopt en er wordt een abdominale vlokkentest of een vruchtwaterpunctie op een later tijdstip voorgesteld. De ingreep duurt gemiddeld tien tot vijftien minuten.

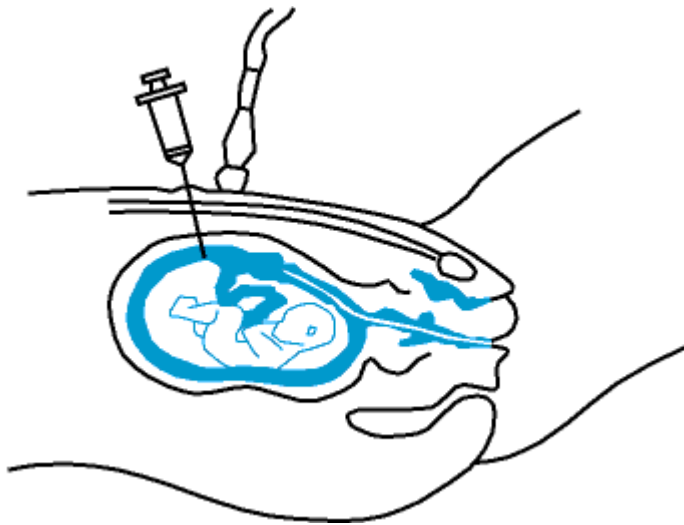
### **Wat voelt u?**

De meeste vrouwen hebben tijdens de ingreep een menstruatie-achtig of onaangenaam wee gevoel. Dit gaat snel weer over.

### **Na afloop**

Na de ingreep hebben vrijwel alle vrouwen bloedverlies. Een enkele maal wordt kort na de ingreep een bloedstolsel verloren. Het bloedverlies komt bijna altijd van de baarmoedermond, die gemakkelijk bloedt bij aanraken tijdens de zwangerschap. Bloedverlies is dan ook geen reden tot bezorgdheid. Meestal gaat het binnen 12-24 uur over in roze of bruinige afscheiding. Vaak blijft deze afscheiding enkele dagen bestaan, soms drie tot vier weken. Dit kan geen kwaad. Bijna elke zwangere gaat direct na de ingreep weer naar huis. Het is verstandig geen gemeenschap (samenleving) te hebben zolang er bloedverlies is. Verdere voorzorgen zijn niet nodig. Neem contact op met de verloskundige, de arts of het ziekenhuis als het bloedverlies toeneemt, vooral als er ook buikkrampen optreden. Ook bij ziekte of koorts de eerste dagen na de ingreep is het verstandig u te laten onderzoeken om een infectie uit te sluiten.

## B Vlokkentest via de buikwand



### Tijdstip

Dit onderzoek gebeurt meestal bij een zwangerschapsduur van ongeveer 12 weken.

### De ingreep

De buikhuid wordt ontsmet met jodium (of een ander middel als u overgevoelig bent voor jodium). Echoscopisch wordt de juiste plaats bepaald voor het inbrengen van de naald via de onderbuik. Soms wordt de huid plaatselijk verdoofd. De punt van de naald komt in de placenta te liggen en er wordt wat placentaweefsel opgezogen. Het is noodzakelijk dat de naald hierbij wat beweegt. Het prikken en opzuigen duurt meestal niet langer dan één minuut. Het weggenomen weefsel wordt direct onder de microscoop onderzocht om te zien of de hoeveelheid voldoende is voor chromosoomonderzoek. Als er te weinig vlokken zijn volgt een tweede en zo nodig een derde prik.

### Wat voelt u?

Met name het bewegen van de naald bij het opzuigen van het placentaweefsel kan een wee en soms pijnlijk gevoel geven.

## **Na afloop**

Na de ingreep verlaat u het ziekenhuis weer snel. Bloedverlies hoort na deze vlokcentest niet op te treden. Een paar dagen wat last van buikpijn is niet ongewoon.

## **Wanneer komt de uitslag?**

De uitslag van een vaginale of een abdominale vlokcentest is meestal binnen twee weken bekend.

## **Betrouwbaarheid van de vlokcentest**

Een enkele keer kan geen uitslag van een vlokcentest worden gegeven, omdat er toch te weinig weefsel is afgenomen. Dan wordt alsnog een vruchtwaterpunctie voorgesteld.

De betrouwbaarheid van het chromosoomonderzoek bij de vlokcentest is iets minder groot dan die bij de vruchtwaterpunctie. Dat komt doordat in 1-2% van de zwangerschappen een chromosoomafwijking wordt ontdekt die mogelijk alleen in de placenta aanwezig is. Dan wordt alsnog een vruchtwaterpunctie besproken.

## **Risico's van de vlokcentest**

Het risico van een miskraam als gevolg van een vlokcentest is 0,5%. Daarnaast heeft elke vrouw die 11 weken zwanger is, ongeveer 2% kans op een miskraam voor de 16e zwangerschapsweek. Deze kans is er ook als er geen vlokcentest wordt verricht.

In het verleden zijn aangeboren afwijkingen van de ledematen en het gelaat beschreven na vlokcentesten die voor de tiende zwangerschapsweek werden uitgevoerd. Daarom wordt de vlokcentest tegenwoordig pas na de tiende week gedaan. Aangevoerd is dat er dan geen verhoogde kans op deze aangeboren afwijkingen bestaat.

Bij bloedverlies in de zwangerschap wordt een vlokkentest meestal afgeraden. De kans op een miskraam als gevolg van de ingreep kan dan wat groter zijn.

### **Voor- en nadelen van de vlokkentest**

Een voordeel van de vlokkentest is dat de ingreep vroeg in de zwangerschap plaatsvindt en dat de uitslag relatief snel bekend is: meestal binnen twee weken. Als u besluit de zwangerschap af te breken, is deze voor de omgeving meestal nog niet zichtbaar. Vragen en opmerkingen kunnen u bespaard blijven. De keerzijde is dat het moeilijk kan zijn om ondersteuning te krijgen of emoties te delen met anderen buiten de relatie: niemand weet hoe u zich voelt.

Een nadeel van de vlokkentest is dat soms chromosoomafwijkingen worden gevonden in een zwangerschap die enkele weken later toch in een spontane miskraam zou zijn geëindigd, vóór het tijdstip van een eventuele vruchtwaterpunctie. De miskraam bespaart ouders in dat geval de moeilijke keuze over het al of niet afbreken van de zwangerschap. Daar staat tegenover dat de oorzaak van de miskraam soms onduidelijk blijft als geen vlokkentest is gedaan. Ook weet u bij een miskraam niet of er een chromosoomafwijking aanwezig was met een kans op herhaling in een volgende zwangerschap.

## **3.2 vruchtwaterpunctie (amniocentese)**

Bij een vruchtwaterpunctie wordt via een naald vruchtwater uit de baarmoeder afgenomen. Cellen uit het vruchtwater worden onderzocht op een eventuele chromosoomafwijking.

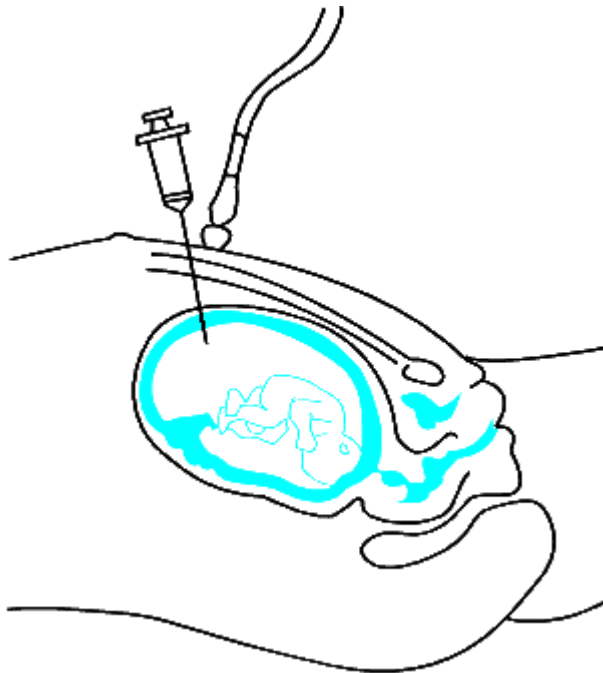
### **Tijdstip**

Vruchtwateronderzoek vindt gewoonlijk plaats bij een zwangerschapsduur van ongeveer 16 weken.

## De ingreep

De buikhuid wordt ontsmet met jodium (of een ander middel als u overgevoelig bent voor jodium). Echoscopisch wordt de juiste plaats bepaald voor het inbrengen van de naald via de onderbuik. Plaatselijke verdoving van de buikwand wordt veelal niet gegeven, omdat dit even pijnlijk is als het inbrengen van de naald waarmee vruchtwater wordt opgezogen. U hoeft geen volle blaas te hebben.

De hoeveelheid vruchtwater die wordt afgenomen (15-20 milliliter) is ongeveer 10-15% van de totale hoeveelheid vruchtwater. Het vruchtwater wordt snel weer aangemaakt.



## Wat voelt u?

De prik is even pijnlijk, maar als de naald ver genoeg is ingebracht, is de pijn over. Het opzuigen van het vruchtwater duurt meestal niet meer dan een halve minuut. Soms lukt het niet om voldoende vruchtwater af te nemen. Er kan dan op een ander plaats geprikt worden. In andere gevallen wordt het onderzoek na bijvoorbeeld een week herhaald.

## **Na afloop**

Na de punctie is er soms een paar dagen een wat trekkend of menstruatie-achtig gevoel. Ook kan de plaats waar geprikt is nog pijn doen. In dat geval is het verstandig wat rust te nemen. De klachten zijn meestal na 1-2 dagen verdwenen.

### *Wanneer komt de uitslag?*

De uit het vruchtwater afkomstige cellen worden gekweekt, zodat zij zich vermeerderen. De kweekperiode die nodig is, wisselt per persoon. Meestal is de uitslag na ongeveer drie weken beschikbaar.

### *Betrouwbaarheid*

Als voldoende vruchtwater wordt afgenomen, kan vrijwel altijd een betrouwbare uitslag van het chromosoomonderzoek worden gegeven. Slechts in sporadische gevallen kunnen de chromosomen niet onderzocht worden. Dat is meestal na 10-14 dagen duidelijk. De arts bespreekt dan een herhaling van de vruchtwaterpunctie met u.

## **Risico's van de vruchtwaterpunctie**

Het risico van een late miskraam als gevolg van een vruchtwaterpunctie is 0,3%. Dit risico is iets kleiner dan dat van een vlokentest.

## **Extra onderzoek**

Bij vruchtwateronderzoek kan ook gekeken worden naar het eiwit alfafoetoproteïne (AFP). Een te grote hoeveelheid van dit eiwit kan wijzen op een aangeboren afwijking zoals een open rug. Deze bepaling gebeurt soms routinematig, zonder dat om toestemming wordt gevraagd. Mocht u hier bezwaar tegen hebben, dan is het verstandig dit kenbaar te maken.

## **Voor- en nadelen van vruchtwateronderzoek**

De vruchtwaterpunctie is iets betrouwbaarder dan de vlokentest en geeft een iets kleinere kans op een miskraam. Een nadeel is dat het onderzoek laat in de zwangerschap plaatsvindt. Bovendien duurt de uitslag langer dan die van een vlokentest. Voor de omgeving is de zwangerschap vaak al zichtbaar. Bij een eventuele zwangerschapsafbreking zijn vragen dan ook vaak onvermijdelijk. Ook voelen sommige vrouwen al leven. Een zwangerschapsafbreking kan slechts gebeuren door het opwekken van de bevalling. Daar staat tegenover dat een voortijdig opgewekte bevalling ook de mogelijkheid biedt om afscheid van het kind te nemen. Betrokkenheid van de omgeving kan daarbij ook ondersteuning bieden.

## **3.3 Vlokentest en vruchtwaterpunctie vergeleken**

Omdat de vlokentest eerder in de zwangerschap wordt uitgevoerd en de uitslag sneller bekend is, kan bij een ongunstige uitslag de zwangerschap vaak worden afgebroken door middel van een vacuüm-curetage. Dit is een ingreep waarbij de baarmoeder met een dun slangetje wordt leeggezogen. Na een vruchtwaterpunctie kan het afbreken van de zwangerschap alleen maar plaatsvinden door het opwekken van een voortijdige bevalling.

In beide gevallen gaat het om het afbreken van een gewenste zwangerschap. Dat brengt vaak grote emoties met zich mee. Emotioneel lijkt een vroege zwangerschapsafbreking misschien minder moeilijk, maar dat is niet altijd het geval. Een latere zwangerschapsafbreking kan u de kans geven bewuster afscheid te nemen van uw kind. Met andere woorden: als u de keuze hebt tussen een vlokentest of een vruchtwaterpunctie, zijn de volgende vragen van belang:

- Hoe denkt u over het tijdstip van de uitslag van het onderzoek en een eventuele zwangerschapsafbreking als het kind een ernstige aandoening blijkt te hebben?
- Hoe staat u tegenover het risico van een miskraam van een mogelijk gezond kind als gevolg van de ingreep? Zoals vermeld is dit risico iets groter bij een vlokkentest dan bij een vruchtwaterpunctie.

### **3.4 De rhesus-factor en anti-D**

De rhesusfactor is een stof die in het bloed aanwezig kan zijn. Bent u rhesus-negatief, dan is het mogelijk dat u afweerstoffen maakt tegen rhesus-positief bloed van de baby, als dat in uw bloed terechtkomt. De baby kan rhesus-positief bloed hebben als de vader rhesus-positief is.

Tijdens een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie kan er wat bloed van de baby in uw bloed terechtkomen. Vrouwen die rhesus-negatief zijn krijgen daarom na afloop van de ingreep een injectie (prik) in het bovenbeen of de bil. Het medicijn dat zo wordt gegeven, heet anti-D. Het verkleint de kans dat u antistoffen aanmaakt die de baby ziek kunnen maken. Als u zeker weet dat de vader van uw kind rhesus-negatief is, kunt u met de arts overleggen of de injectie met anti-D achterwege kan blijven.

### **3.5 Onderzoek in verband met een neurale-buisdefect**

Een open rug of open schedel zijn vrijwel altijd bij echoscopisch onderzoek te zien. Soms wordt vruchtwateronderzoek gedaan. Bloedonderzoek is minder betrouwbaar. Met een vlokkentest kunnen deze aandoeningen niet worden aangetoond.

## **Echoscopisch onderzoek**

Het echoscopisch onderzoek is de laatste jaren sterk verbeterd en een open rug of open schedel kan steeds nauwkeuriger worden vastgesteld. Grote en ernstige afwijkingen zijn vaak al bij drie maanden zwangerschapsduur zichtbaar. Met echoscopisch onderzoek tussen de 16 en 20 weken kunnen ook kleinere wervelafwijkingen van de rug vastgesteld worden. Dit onderzoek is doorgaans zeer betrouwbaar.

## **Vruchtwateronderzoek**

Bij elke zwangere komt het eiwit alfafoetoproteïne (AFP) in kleine hoeveelheden via de urine van het kind in het vruchtwater terecht. Bij een open rug of open schedel lekt er meer van dit eiwit naar het vruchtwater. De hoeveelheid AFP in het vruchtwater is daardoor sterk verhoogd.

## **Bloedonderzoek**

Bij een sluitingsdefect is de hoeveelheid AFP in het bloed van de zwangere vaak (maar niet altijd) verhoogd. Daarom wordt soms naast het echoscopische onderzoek ook bloedonderzoek gedaan.

Ook wordt AFP in moederlijk bloed wel bepaald als onderdeel van bloedonderzoek in de vierde maand (triple-test). Dit onderzoek wordt in hoofdstuk 4 beschreven.

## **Echoscopisch onderzoek en aanvullend een vruchtwaterpunctie**

Meestal begint de gynaecoloog met echoscopisch onderzoek. Dit onderzoek toont over het algemeen zeer betrouwbaar een sluitingsdefect aan. In zeldzame gevallen worden kleine afwijkingen van de rugwervels niet gezien. Soms wordt aanvullend vruchtwateronderzoek besproken. Dit gebeurt bijvoorbeeld als de rug moeilijk te beoordelen is of als er een grote kans op een open rug is. Dit onderzoek brengt altijd een

kleine kans op een miskraam met zich mee. Een 'gesloten defect' - een open rug waar de huid overheen is gegroeid - kan met vruchtwateronderzoek niet worden aangetoond.

### **Ook chromosoomonderzoek?**

Achter in deze brochure staat informatie over situaties waarin vruchtwateronderzoek vergoed wordt. Bij een vruchtwaterpunctie in verband met onderzoek naar een open rug, vergoedt de verzekering ook chromosoomonderzoek. Dit gebeurt ook als u geen verhoogde kans hebt op een kind met een chromosoomafwijking. Of u dit chromosoomonderzoek ook werkelijk wilt laten doen, is uw beslissing. Uw toestemming is noodzakelijk.

### **3.6 Uitgebreid echoscopisch onderzoek**

Uitgebreid echoscopisch onderzoek om te beoordelen of er sprake is van aangeboren afwijkingen gebeurt meestal bij een zwangerschapsduur van ongeveer 18-20 weken. Vóór die tijd is het kind te klein. Sommige grote afwijkingen zoals een niet-aangelegd schedeldak zijn al bij 12-14 weken zichtbaar.

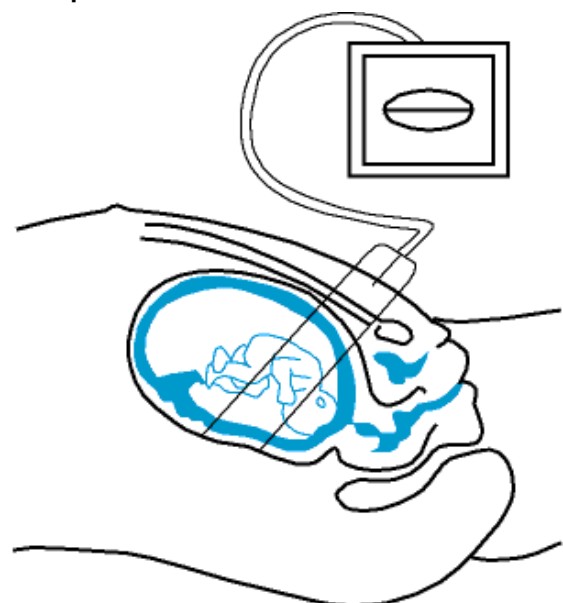
Uitgebreid echoscopisch onderzoek is ook op een later tijdstip van de zwangerschap mogelijk.

Anders dan bij een 'gewone' echoscopie tijdens de zwangerschap

(bijvoorbeeld om de duur van de zwangerschap vast te stellen)

worden bij uitgebreid echoscopisch onderzoek alle organen van het kind nauwkeurig bekeken. Ook de ledematen, het hoofd en de romp worden beoordeeld.

Het onderzoek duurt ongeveer een half uur.



## **Betrouwbaarheid**

Vanaf een zwangerschapsduur van 20 weken is uitgebreid echoscopisch onderzoek een betrouwbare methode om aangeboren afwijkingen vast te stellen. Over het algemeen is de kans groot dat ernstige aangeboren afwijkingen ook gezien worden. Toch wordt een enkele keer een afwijking niet opgemerkt. Andere aandoeningen zoals chromosoomafwijkingen gaan vaak niet gepaard met afwijkingen die zichtbaar zijn bij uitgebreid echoscopisch onderzoek. Het onderzoek is dan ook nooit een garantie dat uw kind gezond is.

## **3.7 navelstrengpunctie**

Als bij uitgebreid echoscopisch onderzoek afwijkingen zichtbaar zijn die zouden kunnen passen bij een chromosoomafwijking, wordt verder onderzoek besproken. Soms zal dit een navelstrengpunctie zijn. Dit onderzoek is mogelijk vanaf ongeveer 18 weken. Met een dunne naald zuigt de gynaecoloog wat bloed uit de navelstreng op. In dit bloed worden de chromosomen onderzocht. De uitslag is binnen enkele dagen bekend. De gynaecoloog informeert u over de risico's van dit onderzoek.



## **4 Testen voor verhoogde kans op Down-syndroom**

Twee onderzoeken kunnen een indruk geven over de kans op een kind met een chromosoomafwijking. De triple-test - een bloedonderzoek rond de 15e zwangerschapsweek - geeft een indruk van de kans op een kind met het Downsyndroom. Een andere naam voor de triple-test is serumscreening. Bij een grote kans kunt u alsnog een vruchtwaterpunctie overwegen. De test geeft ook aan of er sprake is van een verhoogde kans op een baby met een open rug. Een open rug komt echter bij zwangeren op gevorderde leeftijd niet vaker voor dan bij jongere zwangeren.

Het tweede onderzoek is een echoscopische meting van de dikte van de nekplooi van de vrucht in de derde maand van de zwangerschap. Momenteel (1999) is deze nekplooi meting nog geen gangbaar onderzoek in Nederland en is er nog niet zoveel ervaring mee opgedaan. Ook deze test geeft alleen aan of u een grote of kleine kans hebt op een kind met het Downsyndroom. Bij een grote kans wordt alsnog een vlokcentest of vruchtwaterpunctie besproken.

Beide onderzoeken kunnen ten onrechte geruststellen: ook als er geen afwijkingen schijnen te zijn kan de baby toch een chromosoomafwijking hebben. Ze kunnen ook ten onrechte alarmeren: de uitslag geeft een verhoogde kans aan, maar na vervolgonderzoek blijkt er niets aan de hand te zijn.

### **4.1 de triple-test**

#### **Wat is de triple-test?**

De triple-test wordt vanaf de 15e zwangerschapsweek verricht. In het bloed van de moeder wordt de hoeveelheid van

bepaalde merkstoffen gemeten. Een van die stoffen is het eiwit alfafoetoproteïne (AFP).

Bij kinderen met het Downsyndroom is vaak erg weinig AFP in het bloed van de moeder aanwezig. Uit de hoeveelheid AFP, de twee andere merkstoffen en de leeftijd van de moeder wordt de kans op een kind met het Downsyndroom berekend. De precieze duur van de zwangerschap is daarbij van groot belang. De uitslag is na ongeveer een week bekend.

De test voorspelt slechts zelden de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking dan het Downsyndroom. Als er een veel AFP in het bloed van de moeder aanwezig is, is de kans op een open rug bij de baby verhoogd.

### **Wat betekent de uitslag?**

Een kans kleiner dan 1 op 250 op een kind met het Downsyndroom wordt beschouwd als een gunstige uitslag. Deze is vergelijkbaar met die van een vrouw van 36 jaar of jonger. Nader onderzoek wordt dan niet geadviseerd. Bij een kans groter dan 1 op 250, bijvoorbeeld 1 op 100, brengt de verloskundige of de arts wel nader onderzoek door middel van een vruchtwaterpunctie ter sprake.

### **Hoe betrouwbaar is de test?**

Bij een kansberekening wordt het merendeel van de vrouwen terecht gerustgesteld. Zo zullen van de 300 vrouwen met een kans van 1 op 300 op een kind met het Downsyndroom er 299 niet in verwachting zijn van een kind met dit syndroom, en één wel.

Een kansberekening betekent echter ook dat vrouwen ten onrechte gealarmeerd kunnen worden. Van de 100 vrouwen met een kans van 1 op 100 op het Downsyndroom zal er

slechts één een kind met dit syndroom krijgen, terwijl de andere 99 zich ten onrechte zorgen maken.

### *Welke rol speelt leeftijd?*

Leeftijd is een belangrijke factor: naarmate de leeftijd van de zwangere stijgt, neemt ook de kans toe op een kind met een chromosoomafwijking zoals het Downsyndroom. Naarmate de moeder ouder is komt het vaker voor dat de kans boven de 1 op 250 uitkomt, zoals onderstaande tabel laat zien.

<b>leeftijd</b>	<b>&lt;25jr</b>	<b>25-29jr</b>	<b>30-34jr</b>	<b>35-39jr</b>	<b>40-44jr</b>
kans op uitslag hoger dan 1 op 250 (verhoogde kans)	2%	3%	7%	20%	49%

Leeftijd is ook van belang bij de vraag of de test goed voorspelt dat het kind het Downsyndroom heeft. De test voorspelt bij jonge moeders vaker fout dan goed. Naarmate de leeftijd vordert, wordt de kans op een correcte voorspelling groter. Dit wordt in onderstaande tabel weergegeven. Van de vier vrouwen tussen de 35 en 39 jaar die in verwachting zijn van een kind met het Downsyndroom, krijgen er drie als uitslag: een grote kans van meer dan 1 op 250 (verhoogde kans); één vrouw krijgt als uitslag: een kleine kans van minder dan 1 op 250 (normale kans).

<b>leeftijd</b>	<b>&lt;25jr</b>	<b>25-29jr</b>	<b>30-34jr</b>	<b>35-39jr</b>	<b>40-44jr</b>
kans op goede voorspelling	35%	40%	54%	76%	93%

### **Wanneer kunt u een triple-test overwegen?**

Voor vrouwen van 36 jaar en ouder, die niet het risico van een miskraam als gevolg van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie willen nemen, kan deze test soms uitkomst bieden. De wetenschap om niet meer kans dan jongere vrouwen te hebben op een kind met het Downsyndroom biedt dan voldoende geruststelling.

Op jongere leeftijd is de kans relatief groot dat de test ten onrechte een geruststellende uitslag heeft.

Van de vrouwen boven de 40 jaar krijgt de helft als uitslag dat ze een kans hebben van meer dan 1 op 250. Zij kunnen dan alsnog een vruchtwaterpunctie overwegen.

### **Wordt de triple-test met u besproken?**

Verloskundige hulpverleners mogen dit onderzoek niet routinematig aan zwangeren aanbieden. Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog wel vragen om nadere informatie over deze test.

### **Wat zegt de triple-test over de kans op een open rug?**

Een verhoogde hoeveelheid AFP bij een triple-test kan wijzen op een kind met bijvoorbeeld een open rug, maar een normale hoeveelheid AFP geeft geen zekerheid dat de rug gesloten is.

### **Hoe zit het met de kosten?**

Aan het onderzoek zijn geen kosten verbonden als het bloed wordt opgestuurd naar het RIVM (Rijks Instituut voor Volksgezondheid en Milieuhygiëne). Als de uitslag van het onderzoek een grote kans (dus meer dan 1 op 250) op een kind met het Downsyndroom aangeeft, worden ook de kosten voor een vruchtwaterpunctie door de verzekering vergoed.

## **4.2. Meting van de nekplooi**

### **Wat is de nekplooi meting?**

De nekplooi meting is een echoscopisch onderzoek. Bij een zwangerschapsduur tussen de 10 en 14 weken wordt de dikte van de nekplooi van de foetus (de vrucht) gemeten. In de nek is dan vaak een klein beetje vocht aanwezig. Dit 'schilletje' vocht is gewoonlijk niet meer dan 3 mm dik.

### **Wat betekent de uitslag?**

Bij een dikkere nekplooi dan gebruikelijk is de kans groter dat het kind een aangeboren aandoening heeft. Er kan dan sprake zijn van een chromosoomafwijking, zoals bijvoorbeeld het Downsyndroom. Ook bij bepaalde aangeboren afwijkingen zoals hartafwijkingen, wordt nogal eens een nekplooi met veel vocht gezien.

Bij een dikkere nekplooi wordt de mogelijkheid van een vloktest of vruchtwaterpunctie besproken.

### **Hoe betrouwbaar is de test?**

Omdat een verdikte nekplooi ook bij gezonde kinderen voorkomt, bestaat altijd de mogelijkheid van onterechte alarmering. Bij een erg grote vochtschil van bijvoorbeeld 8 mm is de kans groter dat er iets aan de hand is met de baby dan als de nekplooi net boven de 3 mm uitkomt.

Bij de meting van de nekplooi kunnen gemakkelijk fouten worden gemaakt. Dat is een andere reden voor onterechte alarmering. Maar ook kunt u ten onrechte gerustgesteld worden, zelfs als het onderzoek gedaan wordt door echoscopisten die veel ervaring hebben met het meten van deze plooi. Ten minste 3% van de kinderen met een normale nekplooi blijkt toch een chromosoom- of andere aangeboren afwijking te hebben.

### **Welke rol speelt de leeftijd?**

Net als bij de triple-test is ook bij dit onderzoek de leeftijd van belang. Chromosoomafwijkingen komen op hogere leeftijd meer voor. De kans op een uitslag die wijst op een verhoogd risico voor het Downsyndroom, neemt met de leeftijd toe, op ongeveer dezelfde wijze als beschreven bij de triple-test. Ook de kans dat de nekplooi meting een juiste voorspelling doet over het risico is vergelijkbaar met die bij de triple-test.

### **Wie komt er in aanmerking voor een nekplooi meting?**

Momenteel wordt de nekplooi meting in een aantal ziekenhuizen in Nederland gedaan als onderdeel van wetenschappelijk onderzoek. In andere ziekenhuizen wordt dit onderzoek niet gedaan. Net als de triple-test mogen verloskundige hulpverleners dit onderzoek niet aanbieden aan zwangeren. Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog wel vragen om nadere informatie over deze test.

Als een verdikte nekplooi gevonden wordt, blijken ziektekostenverzekeraars de kosten van een vlokentest of vruchtwaterpunctie te vergoeden.

Vaak wordt bij een 'gewoon' echoscopisch onderzoek vroeg in de zwangerschap wel even naar de nek gekeken. Dan kan een verdikte nekplooi worden opgemerkt. Als u hierover niet geïnformeerd wilt worden, is het verstandig dit van te voren te melden.

## 5. Overzichtsschema

### De verschillende onderzoeken vergeleken

methode	vaginale vlokentest	vlokentest via de buikwand	vruchtwaterpunctie	uitgebreid echo-onderzoek
<b>tijdstip ingreep</b>	meestal rond de 11e zwangerschapsweek	meestal rond de 12e zwangerschapsweek	rond 16 weken zwangerschap	bij 18-20 weken bij enkele aandoeningen als een "open schedel" al bij 12-14 weken
<b>wanneer niet geschikt</b>	bij vaginaal bloedverlies als een neurale-buisdefect wordt gezocht	bij vaginaal bloedverlies bij een verhoogde kans op een neurale-buisdefect		wanneer de aandoening niet met de echo is vast te stellen
<b>welke aandoeningen zijn vast te stellen</b>	aandoeningen die berusten op afwijkingen van de chromosomen een aantal stofwisselingsziekten een aantal aandoeningen die berusten op veranderingen in het DNA	aandoeningen die berusten op afwijkingen van de chromosomen een aantal stofwisselingsziekten een aantal aandoeningen die berusten op veranderingen in het DNA	aandoeningen die berusten op afwijkingen van de chromosomen neurale-buisdefecten (een open rug of open schedel) een aantal stofwisselingsziekten een aantal aandoeningen die berusten op veranderingen in het DNA	neurale-buisdefecten aangeboren afwijkingen van o.a. - skelet - hart- en vaatstelsel - urinewegen - maag-darmstelsel
<b>wanneer uitslag</b>	binnen 2 weken	binnen 2 weken	na ongeveer 3 weken	direct, soms aanvullend vlokentest of vruchtwaterpunctie of navelstrengpunctie
<b>wanneer herhaling of aanvullend onderzoek</b>	herhaling bij onvoldoende verkregen weefsel bij afwijkende uitslag vaak aanvullend vruchtwaterpunctie nodig	herhaling bij onvoldoende verkregen weefsel bij afwijkende uitslag vaak aanvullend vruchtwaterpunctie nodig	herhaling als chromosoompatroon niet vastgesteld kan worden	soms aanvullend vruchtwater- of navelstrengpunctie of vlokentest nodig
<b>risico van de ingreep zelf</b>	0,5% als gevolg van de ingreep 1 a 2% kans op een foute uitslag door afwijkend placentaweefsel bij een gezond kind	0,5% als gevolg van de ingreep 1 a 2% kans op een foute uitslag door afwijkend placentaweefsel bij een gezond kind	0,3% als gevolg van de ingreep	geen risico's bekend
<b>tijdsduur van de ingreep</b>	de totale ingreep duurt 10-15 minuten	prikken en opzuigen duurt meestal minder dan een minuut	opzuigen duurt meestal minder dan een minuut	ongeveer een half uur
<b>wat voelt de vrouw tijdens de ingreep</b>	soms een menstruatie-achtig of wee gevoel tijdens de ingreep. na afloop zeer vaak bloedverlies	bewegen van de naald tijdens het onderzoek geeft een wee en wat pijnlijk gevoel	de prik is even pijnlijk, verder geen pijn	het onderzoek geeft geen ongemak

In dit schema is de navelstrengpunctie niet opgenomen, omdat dit onderzoek alleen in uitzonderingssituaties wordt gebruikt.

## **6. Afwijkende uitslagen**

Prenataal onderzoek kan op twee manieren een ongunstige uitslag geven: de aandoening waarnaar onderzoek is gedaan blijkt inderdaad aanwezig te zijn, maar er kan ook onverwacht een andere afwijking gevonden worden.

### **6.1 De onderzochte aandoening is aanwezig bij uw kind**

De ongunstige uitslag kunt u mondeling of schriftelijk te horen krijgen. In beide gevallen komt het slechte nieuws aan als een dreun. Veel aanstaande ouders laten "voor de zekerheid" prenataal onderzoek doen. Vrijwel nooit rekent men op een ongunstige uitslag. Reacties van ongeloof zijn dan ook niet ongevoel, zoals: ze hebben zich toch niet vergist en de uitslag verwisseld? Of: dit overkomt ons niet, we lieten het onderzoek alleen voor de zekerheid doen.

Vragen naar het waarom leiden vaak ten onrechte tot schuldgevoelens. De uitslag wordt dan in verband gebracht met dingen die de zwangere voor haar gevoel had moeten doen of laten, zoals bijvoorbeeld het drinken van een glas wijn. Vragen over "hoe en wat nu verder" duiken op. Een periode van definitieve besluitvorming breekt aan.

#### **Begeleiding**

Het duurt vaak een tijdje voor de volle omvang van de boodschap doordringt. Dan begint de moeilijke fase van de verwerking van het bericht. Veel aanstaande ouders hebben al voor het onderzoek besloten de zwangerschap bij een ongunstige uitslag te laten afbreken. Toch krijgen ze na de uitslag vaak weer opnieuw te maken met de keuze tussen het uitdragen of afbreken van de zwangerschap. Anderen hebben deze beslissing (al dan niet bewust) voor zich uitgeschoven in de veronderstelling dat er met hun kind toch niets aan de hand

zou zijn. Ook zij moeten nu de verschillende argumenten tegen elkaar afwegen en tot een definitief besluit komen.

Deze afweging vraagt tijd en ondersteuning. Gesprekken met de verloskundige, de huisarts, de gynaecoloog, de klinisch geneticus, leden van een ouder- of patiëntenorganisatie, de maatschappelijk werker of sociaal verpleegkundige kunnen behulpzaam zijn bij het nemen van een beslissing. In vele klinisch-genetische centra is het mogelijk een gesprek te voeren met iemand die uit ervaring weet met welke vragen en emoties u te maken krijgt. Natuurlijk kunt u zich ook wenden tot een andere hulpverlener in wie u vertrouwen hebt. Via een ouder- en patiëntenorganisatie kunt in contact komen met mensen die een soortgelijke situatie meemaakten.

Het is verstandig uw zorgen te bespreken met meerdere mensen, ook met uw huisarts. Voor het nemen van een besluit is het verstandig dat één hulpverlener u begeleidt om de verschillende argumenten tegen elkaar af te wegen.

Betrokkenheid van te veel hulpverleners bij de besluitvorming maakt een beslissing vaak moeilijker.

De uiteindelijke beslissing moet in vrijheid worden genomen.

Daarbij is er wel een zekere tijdsdruk in verband met de wettelijke termijn (24 weken) waarbinnen

zwangerschapsafbreking is toegestaan. Als eenmaal kindsbewegingen worden gevoeld, is het afbreken van de zwangerschap emotioneel nog extra moeilijk.

### **Afbreken van de zwangerschap**

Mocht u besluiten de zwangerschap te laten afbreken, dan is de methode afhankelijk van de duur van de zwangerschap.

Tot een zwangerschapsduur van ongeveer 13 weken wordt de baarmoeder met een slangetje leeggezogen. Dit wordt een vacuüm-curetage genoemd. De ingreep vindt plaats onder narcose of plaatselijke verdoving; de gynaecoloog geeft u meer informatie. In een enkel ziekenhuis wordt een curettage

ook uitgevoerd bij een zwangerschap die enkele weken verder gevorderd is.

Na ongeveer 13 weken is afbreken van de zwangerschap meestal alleen mogelijk door het voortijdig opwekken van weeën. Vaak gebeurt dit door een infuus met bepaalde hormonen (prostaglandinen). Na zo'n 24-48 uur komen dan de weeën op gang en wordt het kind geboren; bijna altijd is het kind dan overleden. Als u erom vraagt kunt u altijd iets tegen de pijn krijgen. De moederkoek moet na afloop nogal eens onder narcose worden verwijderd.

De baarmoeder wordt door een zwangerschapsafbreking niet beschadigd. Er zijn dus geen gevolgen voor een nieuwe zwangerschap.

Het afbreken van een gewenste zwangerschap is een ingrijpende gebeurtenis. Het afscheid van het kind roept verwarrende gevoelens op: wie ben ik dat ik mag beslissen om dit kind niet geboren te laten worden? De ouders moeten op hun eigen manier verder kunnen leven met hun beslissing en de herinnering aan dit kind.

Daarnaast zijn er vele andere vragen: waarom hebben juist wij een kind met een handicap gekregen? Ook ouders met een levend geboren kind met een ernstige aandoening hebben deze gevoelens.

Het rouwproces dat volgt op het afbreken van een gewenste zwangerschap lijkt in veel opzichten op de rouwverwerking in andere verliessituaties. Dit proces heeft tijd nodig en kan soms maanden duren. Vaak is begeleiding zinvol.

### **Uitdragen van de zwangerschap**

Ook wanneer men kiest voor het uitdragen van de zwangerschap is er begeleiding beschikbaar. Daarbij staan de wensen van de aanstaande ouders zoveel mogelijk centraal. Vaak is het zinvol al tijdens de zwangerschap contact te

leggen met een specifieke ouder- of patiëntenvereniging. Meer informatie daarover vindt u achterin deze brochure. Bovendien is het goed in deze situatie ook rekening te houden met de mogelijkheid dat de zwangerschap alsnog spontaan misgaat als gevolg van een late miskraam.

## **6.2 Onverwachte bevindingen**

Met enige regelmaat komen "onverwachte bevindingen" aan het licht bij het bekijken van chromosomen. Onderzoek naar bijvoorbeeld de aanwezigheid van het Downsyndroom toont dan geen extra chromosoom 21 aan, maar een van de andere chromosomen blijkt wel afwijkend te zijn. Dit is een lastige situatie die vaak zorgt voor veel onzekerheid en ongerustheid. Het is niet altijd mogelijk aan te geven wat de gevolgen zullen zijn voor de latere ontwikkeling van het kind. De arts zal deze bevindingen met u bespreken, tenzij u van te voren aangeeft deze niet te willen horen.

Soms wordt een chromosoomafwijking vastgesteld, waarbij met spoed onderzoek van de chromosomen van de aanstaande ouders zelf geadviseerd wordt. Bij de baby kunnen bijvoorbeeld delen van twee chromosomen zijn verwisseld; dit wordt een translocatie genoemd. Als de hoeveelheid erfelijk materiaal niet is veranderd, en als dezelfde afwijking aanwezig is in de chromosomen van een van de ouders, zijn er waarschijnlijk geen gevolgen voor het kind.

De betekenis van een chromosoomafwijking kan ook onduidelijk zijn. Dat betekent dat u de beslissing over het uitdragen of afbreken van de zwangerschap soms op onzekere gronden moet nemen. Dit is een uiterst moeilijke situatie.

## **7. De gang van zaken in de praktijk**

### **7.1 verwijzing**

Voor prenatale diagnostiek is een verwijzing van uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog nodig. Het onderzoek gebeurt in een academisch ziekenhuis of een groter ziekenhuis dat hiermee samenwerkt. De verschillende onderzoeken zoals een vlokcentest, een vruchtwaterpunctie of een uitgebreid echoscopisch onderzoek vinden plaats op de polikliniek of de afdeling verloskunde. Medewerkers van de afdeling klinische genetica beoordelen de chromosomen uit de vlokken of het vruchtwater.

De verwijzende verloskundige, huisarts of gynaecoloog informeert u hoe u zich kunt aanmelden.

### **7.2 voorbereiding op het onderzoek**

De procedures verschillen in elk ziekenhuis. Soms vindt het prenataal onderzoek plaats bij het eerste bezoek, in andere ziekenhuizen bestaat het eerste bezoek uit een gesprek en eventueel een echoscopisch onderzoek. U kunt naar de gang van zaken vragen als u een afspraak maakt. Schrijf uw vragen van te voren op. De uitleg die u krijgt geeft vaak een antwoord op een deel van uw vragen. Aarzel niet de resterende vragen te stellen. Het is belangrijk dat u goed geïnformeerd wordt. U kunt altijd om een (extra) gesprek vragen.

### **7.3 afspraken over wat er bepaald wordt en welke uitslagen u wilt horen**

Bij vruchtwateronderzoek naar een chromosoomafwijking kan ook de hoeveelheid AFP bepaald worden. Een grote hoeveelheid AFP komt voor bij afwijkingen als een open rug. Omgekeerd kan bij vruchtwateronderzoek in verband met de kans op een open rug ook chromosoomonderzoek

plaatsvinden. Het is verstandig van te voren te bespreken welke onderzoeken zullen plaatsvinden. Bij chromosoomonderzoek wordt het geslacht altijd bepaald. Als u wilt dat dit een verrassing blijft, is het verstandig dat duidelijk kenbaar te maken aan de arts die het onderzoek doet en aan degene die uw zwangerschap controleert. Deze laatste krijgt de uitslag, waarin meestal ook het geslacht vermeld staat, schriftelijk toegestuurd.

#### **7.4 hoe hoort u de uitslag?**

De uitslag van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie wordt schriftelijk of telefonisch meegedeeld. Van te voren wordt besproken hoe u de uitslag hoort. Als de uitslag ongunstig is krijgt u over het algemeen zo snel mogelijk een afspraak voor een gesprek. Dit kan een gesprek zijn met de verwijzende verloskundige of arts, of met een arts die bij het onderzoek betrokken was. De uitslag van een triple-test hoort u over het algemeen van degene die uw zwangerschap controleert.

#### **7.5 kosten**

Prenatale diagnostiek wordt alleen vergoed als er sprake is van een van de redenen (indicaties) die in het overzicht achterin deze brochure genoemd worden. Voor particulier verzekerden is het verstandig de polisvoorwaarden na te lezen.

## 8. Tot slot

Als u voor- en nadelen van prenatale diagnostiek tegen elkaar afweegt, komen vaak heel ongelijksoortige dingen op de weegschaal terecht. De kans op een kind met een chromosoomafwijking moet worden afgewogen tegen een ongeveer even grote kans op een miskraam als gevolg van een ingreep.

Uw levensvisie en uw voorgeschiedenis zullen uw uiteindelijke keuze meebepalen. Het kan van belang zijn of u al dan niet al gezonde kinderen hebt, of dat u lang op deze zwangerschap hebt moeten wachten.

Beslissingen groeien meestal in een samenspel van gevoel en verstand. Daarom is de keuze voor prenatale diagnostiek altijd alleen een beslissing van de aanstaande ouders zelf. Dit geldt ook voor de beslissing wat te doen bij een ongunstige uitslag. U kunt dat alleen verantwoord doen op grond van goede en eerlijke informatie. Met deze brochure proberen wij daaraan een bijdrage te leveren.

Wij nodigen u uit om uw commentaar op de inhoud van deze brochure aan de VSOP en de NVOG door te geven. Zo kan de VSOP haar rol van informatiebron over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen nog beter vervullen en kunnen hulpverleners u nog beter voorlichten.

VSOP, Vredehofstraat 31, 3761 HA Soestdijk

Telefoon: 035-6028155

E-mail: [vsop@knoware.nl](mailto:vsop@knoware.nl)

Homepage: <http://www.vsop.nl>

NVOG, Commissie Patiëntenvoorlichting, Postbus 20061,  
3502 LB Utrecht

Email: [nvog@xs4all.nl](mailto:nvog@xs4all.nl)

Homepage: <http://www.nvog.nl>, rubriek patiëntenvoorlichting

## **9. Indicaties (redenen) voor prenatale diagnostiek die door de zorgverzekeraars worden vergoed**

### **9.1 indicaties voor prenataal chromosoomonderzoek**

Chromosomen zijn de dragers van het erfelijkheidsmateriaal. Ze bevinden zich in de kernen van cellen van het kind. Bij chromosoomonderzoek wordt nagegaan of het aantal chromosomen in de celkernen normaal is, namelijk 46. Ook wordt beoordeeld of de vorm van de chromosomen normaal is.

- De aanstaande moeder is in de achttiende zwangerschapsweek 36 jaar of ouder.
- Bij de aanstaande moeder is al placentaweefsel (chorionvlokken) of vruchtwater afgenomen, bijvoorbeeld in verband met een AFP-bepaling. Met instemming van de aanstaande ouders kunnen ook de chromosomen in de vlokken of in de cellen uit het vruchtwater worden onderzocht.
- Een van de aanstaande ouders is drager van een chromosoomafwijking.
- Een echo-onderzoek heeft aanwijzingen gegeven dat het kind mogelijk een aandoening heeft die op een chromosoomafwijking zou kunnen berusten.
- Er is vastgesteld dat een eerder kind van de aanstaande ouders een chromosoomafwijking heeft of had (als het kind overleden is). Ook wanneer na een miskraam vanaf de 16e zwangerschapsweek is gebleken dat de foetus een chromosoomafwijking had, is er bij een volgende zwangerschap een indicatie voor chromosoomonderzoek.
- Bij een eerdere zwangerschap van de aanstaande moeder bleek na prenataal chromosoomonderzoek dat het kind een chromosoomafwijking had.

- De uitslag van bloedonderzoek van de zwangere (de triple-test) is afwijkend.

## **9.2 Indicaties voor prenataal DNA-onderzoek**

DNA is de chemische stof waaruit chromosomen zijn opgebouwd. Bij bepaalde erfelijke aandoeningen zijn afwijkingen in het DNA aan te tonen. Voor DNA-onderzoek is een vlokentest of vruchtwaterpunctie noodzakelijk.

Er is een verhoogde kans op een erfelijke aandoening die door DNA-onderzoek is aan te tonen. Bij een aantal spierziekten zoals de ziekte van Duchenne, spinale spieratrofie en myotone dystrofie is DNA-onderzoek mogelijk. Andere voorbeelden zijn taaislijmziekte (kystische fibrose of cystic fibrosis) en het fragiele X-syndroom.

Voor een deel gaat het om geslachtsgebonden aandoeningen waarbij bijvoorbeeld alleen jongens zijn aangedaan. Dan zal chromosoomonderzoek eerst uitwijzen welk geslacht de foetus (de vrucht) heeft. Zonen van een draagster van een geslachtsgebonden aandoening hebben 50% kans om de betreffende aandoening te krijgen. Voor een beperkt aantal aandoeningen kan daarna DNA-onderzoek aantonen of het mannelijk embryo de aandoening wel of niet heeft. Blijkt uit chromosoomonderzoek dat de moeder in verwachting is van een meisje, dan is nader DNA-onderzoek niet noodzakelijk. Dochters kunnen hooguit draagster worden. Zij hebben over het algemeen geen ernstige ziekteverschijnselen.

## **9.3 indicaties voor prenataal onderzoek naar een erfelijke stofwisselingsziekte**

Bij erfelijke stofwisselingsziekten kan biochemisch onderzoek plaatsvinden. Eén stapje van de stofwisseling in cellen wordt dan onderzocht. Hiervoor is vrijwel altijd een vlokentest of vruchtwaterpunctie noodzakelijk.

De aanstaande ouders hebben (meestal) eerder een kind gekregen met een erfelijke stofwisselingsziekte. Onderzoek bij het betrokken kind kan aantonen om welke specifieke afwijking het gaat. In een volgende zwangerschap kan dan naar die specifieke afwijking gezocht worden.

#### **9.4 indicaties voor onderzoek naar een neurale-buisdefect (een open rug of open schedel)**

Bij een verhoogde kans op een neurale-buisdefect zijn twee onderzoeken mogelijk:

- uitgebreid echoscopisch onderzoek
- bepaling van de hoeveelheid AFP in het vruchtwater.  
Veelal wordt gestart met uitgebreid echoscopisch onderzoek. Zo nodig vindt aanvullend vruchtwateronderzoek plaats.
- De aanstaande ouders kregen al eerder een kind met een neurale-buisdefect.
- De aanstaande vader of moeder heeft zelf een neurale-buisdefect.
- Een broer of zuster van de aanstaande moeder of vader werd geboren met een neurale-buisdefect.
- De aanstaande moeder gebruikt tijdens haar zwangerschap geneesmiddelen waarvan bekend is of waarvan vermoed wordt, dat zij een neurale-buisdefect kunnen veroorzaken. Dit geldt in het bijzonder voor een aantal anti-epileptica.
- De aanstaande moeder heeft al vóór de zwangerschap suikerziekte.
- In de nabije familie van de aanstaande ouders hebben meerdere personen een neurale-buisdefect.
- Na een "gewoon" echoscopisch onderzoek zijn er aanwijzingen dat het kind een neurale-buisdefect zou kunnen hebben.
- Er is al vruchtwater afgenomen vanwege onderzoek dat zich niet op een neurale-buisdefect richtte. Met instemming van

de ouders kan in het vruchtwater ook het AFP-gehalte worden gemeten.

- Er is een verhoogde concentratie AFP in het bloed van de moeder aangetoond (bijvoorbeeld bij de triple-test).

## **9.5 indicaties voor uitgebreid echoscopisch onderzoek**

Bij uitgebreid echoscopisch onderzoek worden alle organen van het kind nauwkeurig bekeken. Ook de ledematen, het hoofd en de romp worden beoordeeld. Het onderzoek vindt plaats rond 18-20 weken zwangerschapsduur en duurt ongeveer een half uur.

- Reeds vóór de zwangerschap is bekend dat het kind een verhoogde kans heeft op een bepaalde aangeboren aandoening die met behulp van uitgebreid echoscopisch onderzoek is vast te stellen.
- Verloskundige controles of "gewoon" echoscopisch onderzoek hebben aanwijzingen gegeven dat het kind één of meer aandoeningen zou kunnen hebben die met behulp van uitgebreid echoscopisch onderzoek vastgesteld kunnen worden.

## **10. Nuttige adressen**

### **10.1 De VSOP**

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen is een samenwerkingsverband van vijftig organisaties. De ouders en patiënten die bij deze organisaties zijn aangesloten weten uit eigen ervaring hoe belangrijk het is om op tijd over betrouwbare informatie te kunnen beschikken. Het bereikbaar maken van beschikbare informatie over de preventie van en opvang en begeleiding bij aangeboren aandoeningen is dan ook een belangrijk streven van de VSOP. Belt u dus gerust wanneer u vragen hebt over erfelijkheid, aangeboren aandoeningen en lotgenotencontact. Voor een overzicht van alle VSOP-publicaties kunt u de website van de VSOP raadplegen of de Erfo-lijn bellen. Ook wanneer u meer wilt lezen over het onderwerp van deze brochure, kan de VSOP u informeren.

Voor adressen en telefoonnummers van patiënten- en ouderverenigingen die betrokken zijn bij aangeboren of erfelijke aandoeningen:

ERFO-lijn 035-6028555.

Ook voor vragen over erfelijkheid, aangeboren aandoeningen en lotgenotencontact.

VSOP, Vredenhofstraat 31, 3761 HA Soestdijk.

Telefoon secretariaat 035-6028155,

ERFO-lijn 035-6028555 (op werkdagen tussen 10.00 en 16.00 uur), fax 035-6027440.

E-mail: [VSOP@KNOWARE.NL](mailto:VSOP@KNOWARE.NL)

website: <http://www.vsop.nl>

Postbank 343438; ING-bank 657515450

## **10.2 Hulp en advies**

### **Federatie van Ouderverenigingen**

Website: <http://www.fvo.nl>

De Federatie van Ouderverenigingen is het samenwerkingsverband van verenigingen van ouders van kinderen en volwassenen met een verstandelijke handicap. De Federatie geeft informatie over tal van aandoeningen en onderwerpen. Ook brengt zij ouders die dat wensen met andere ouders in contact.

### **Stichting Down's Syndroom (SDS)**

Website: <http://www.downsyndroom.nl>

De SDS werd in 1988 opgericht door ouders van jonge kinderen met Downsyndroom. De organisatie verzamelt kennis, geeft informatie en organiseert lotgenotencontact. Ze wil de ontwikkeling en ontplooiing van kinderen en volwassenen met Downsyndroom bevorderen. Normalisatie en integratie zijn daarbij kernbegrippen.

### **Stichting Dilemma**

Website: <http://www.stichtingdilemma.nl>

Dilemma is een onafhankelijke stichting. Zij beschikt over een netwerk van deskundigen, waar ouders en hulpverleners terecht kunnen met vragen en problemen rondom leven en dood van ernstig gehandicapte pasgeborenen en ongeborenen met ernstige aandoeningen.

### **Kenniscentrum de Ster**

Postbus 1840, 1001 ZA Amsterdam, tel 020-4234170.

De Ster is opgericht door de Stichting Perinatale Zorg en Consumenten. Deze telefonische informatielijn functioneert als een landelijk en onafhankelijk steunpunt voor (aanstaande) ouders met vragen rond over zorg rond de geboorte.



*Deze folder ondersteunt de mondelinge informatie die u van arts of verpleegkundige heeft ontvangen. Heeft u nog vragen over het onderzoek of uw behandeling, eventuele gevolgen en risico's, of over andere behandelmogelijkheden, stel ze dan gerust.*