

# **Prenatale diagnostiek als u 36 jaar of ouder bent**

Maatschap Gynaecologie IJsselland Ziekenhuis

# Inhoudsopgave

<b>1.</b>	<b>Inleiding</b>	<b>2</b>
1.1	Afwegingen en mogelijke keuzen	2
1.2	Het berekenen van de zwangerschapsduur	4
<b>2.</b>	<b>Wie komt in aanmerking?</b>	<b>5</b>
<b>3.</b>	<b>Onderzoek</b>	<b>9</b>
3.1	Vlokkentest	9
3.2	Vruchtwaterpunctie	15
3.3	Vlokkentest en vruchtwaterpunctie vergeleken	17
3.4	De Rhesus-factor en anti-D	18
<b>4.</b>	<b>Testen voor verhoogde kans op Down-syndroom</b>	<b>19</b>
4.1	De triple-test	20
4.2	Meting van de nekplooi	23
<b>5.</b>	<b>Overzichtsschema</b>	<b>25</b>
<b>6.</b>	<b>Afwijkende uitslagen</b>	<b>26</b>
6.1	De onderzochte aandoening is aanwezig bij uw kind	26
6.2	Onverwachte bevindingen	29
<b>7.</b>	<b>Gang van zaken in de praktijk</b>	<b>30</b>
7.1	Verwijzing	30
7.2	Vorbereiding op het onderzoek	30
7.3	Afspraken over wat bepaald wordt	30
7.4	Hoe hoort u de uitslag?	31
7.5	Kosten	31
<b>8.</b>	<b>Tot slot</b>	<b>32</b>
<b>9.</b>	<b>Nuttige adressen</b>	<b>33</b>

# **1 Inleiding**

Omdat u 36 jaar of ouder bent, bespreekt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog prenatale diagnostiek met u. Prenatale diagnostiek of prenataal onderzoek is onderzoek van uw kind tijdens de zwangerschap. Dit onderzoek kan aangeven of er sprake is van een chromosoomafwijking zoals Downsyndroom. Het onderzoek geeft geen antwoord op de vraag of uw kind verder gezond is en of het geen andere erfelijke aandoening of aangeboren afwijking heeft. Deze brochure geeft informatie over prenatale diagnostiek in verband met gevorderde leeftijd. Verschillende mogelijkheden en afwegingen komen aan bod. U bent degene die beslist of u gebruik wilt maken van het onderzoek.

## **1.1 Afwegingen en mogelijke keuzen**

Bij de beslissing of u gebruik wilt maken van de mogelijkheid van prenatale diagnostiek 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.

### **Onverwachte uitkomsten**

Onderzoek naar bijvoorbeeld het Downsyndroom kan aantonen dat er geen sprake is van deze aandoening, maar de uitslag kan toch op een andere manier afwijkend zijn. Wat zo'n uitslag betekent, is niet altijd duidelijk.

## **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 menstruatiecycclus 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?

- 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 vlokkentest 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 nog 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.

## **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.

## **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.

## **3 Onderzoek**

In dit hoofdstuk beschrijven we de verschillende onderzoeken om chromosoomafwijkingen aan te tonen, zoals een vlokcentest en een vruchtwaterpunctie.

### **3.1 Vlokkentest (chorionbiopsie)**

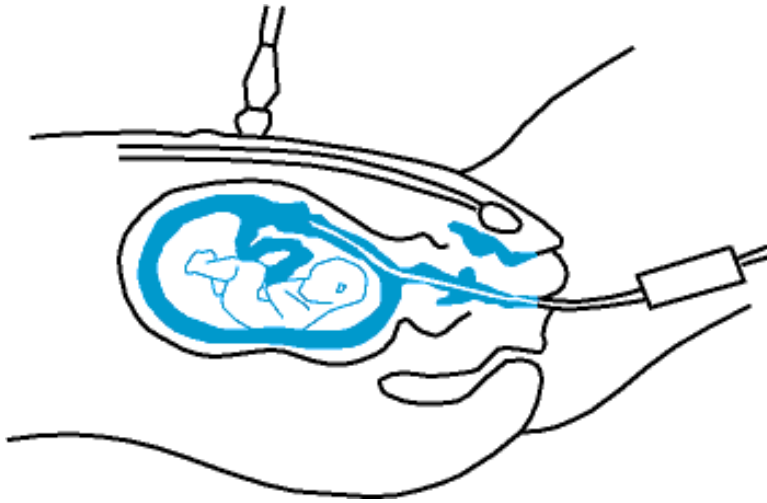
Bij de vlokkentest neemt de gynaecoloog enkele chorionvlokken weg voor onderzoek naar een eventuele chromosoomafwijking. Chorionweefsel vormt de placenta (moederkoek) en ziet er vlokkelig uit, vandaar de naam 'vlokkentest'. Meestal gaat het om 20-50 milligram weefsel, een duizendste deel van de totale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

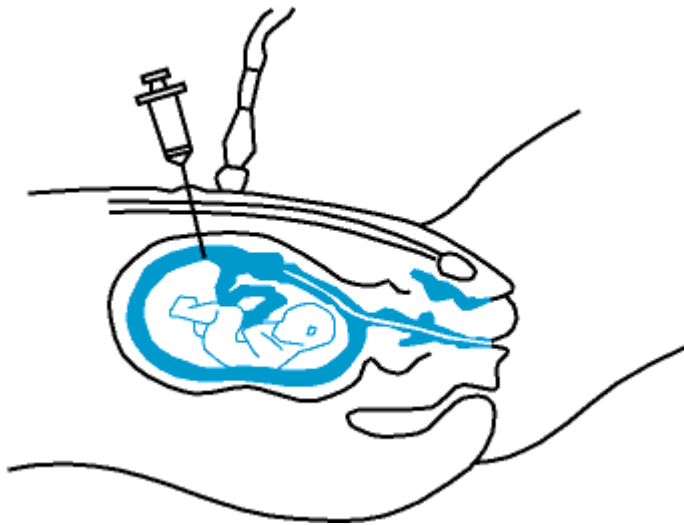
### **Na afloop**

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 vlokkentest 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 vlokkentest is meestal binnen twee weken bekend.

### **Betrouwbaarheid van de vlokkentest**

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

De betrouwbaarheid van het chromosoomonderzoek bij de vlokkentest 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 vlokkentest**

Het risico van een miskraam als gevolg van een vlokkentest 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 vlokkentest wordt verricht.

In het verleden zijn aangeboren afwijkingen van de ledematen en het gelaat beschreven na vlokkentesten die voor de tiende zwangerschapsweek werden uitgevoerd. Daarom wordt de vlokkentest 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.

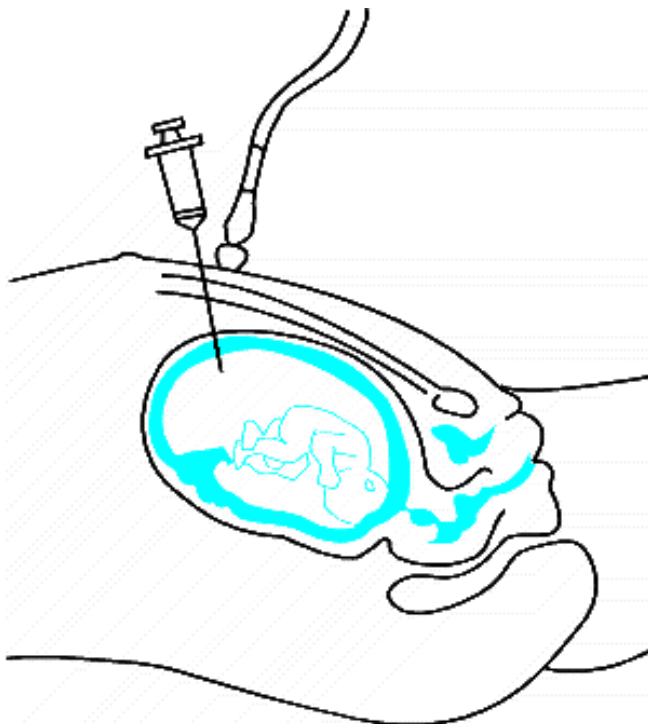
#### Tijdstip

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 vlokkentest 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.

## 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 vlokkentest 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: ede 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.

leeftijd	<25jr	25-29jr	30-34jr	35-39jr	40-44jr
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).

leeftijd	<25jr	25-29jr	30-34jr	35-39jr	40-44jr
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.

### **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.

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

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

<b>Methode</b>	<b>Vaginale vlokentest</b>	<b>Vlokentest via de buikwand</b>	<b>Vruchtwaterpunctie</b>
tijdstip ingreep	meestal rond de 11e week van de zwangerschap	meestal rond de 12e week van de zwangerschap	rond 16 weken zwangerschap
wanneer niet geschikt	bij vaginaal bloedverlies als een neurale-buisdefect wordt gezocht	bij vaginaal bloedverlies bij een verhoogde kans op een neurale-buisdefect	
welke aandoening en zijn vast te stellen	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
wanneer uitslag	binnen twee weken	binnen twee weken	ongeveer na 3 weken
wanneer herhaling of aanvullend onderzoek	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
risico van de ingreep zelf	0,5% als gevolg van de ingreep 1 à 2% kans op een foute uitslag door afwijkend placentaweefsel bij een gezond kind	0,5% als gevolg van de ingreep 1 à 2% kans op een foute uitslag door afwijkend placentaweefsel bij een gezond kind	0,3% als gevolg van de ingreep
tijdsduur van de ingreep	de totale ingreep duurt 10 tot 15 minuten	prikken en opzuigen duurt meestal minder dan een minuut	opzuigen duurt meestal minder dan een minuut
wat voelt de vrouw tijdens de ingreep	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

## **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 vlokcentest 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 vergoed als u in de achttiende zwangerschapsweek 36 jaar of ouder bent. 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.

## **9 Nuttige adressen**

### **9.1 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.

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

NVOG, Commissie Patiëntenvoorlichting, Postbus 20061, 3502 LB Utrecht

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

Homepage van de NVOG: <http://www.nvog.nl> , rubriek voorlichting

## **9.2 Hulp en advies**

Over mogelijkheden van psychosociale hulpverlening via een van de klinisch genetische centra, kunt u informatie vragen bij de psychosociale medewerkers aldaar.

De VSOP kan u adressen geven voor pastorale zorg.

### **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.*