

# Prenataal onderzoek

**Tot slot:**

Bij een 20 weken echo worden grote afwijkingen aan de organen van het kind meestal opgespoord. Kleinere afwijkingen aan organen kunnen niet altijd gezien worden en bovendien zijn er ook afwijkingen die pas na de geboorte zichtbaar zijn. Een goede uitslag van een echo geeft dus geen garantie op een geheel gezond kind.

**De kosten:**

In de begeleidende brief kunt u uitleg lezen over de kosten van de 20 weken echo. U dient direct te betalen bij het echopunt. Er is een mogelijkheid tot pinnen. Eventueel kunt u uw nota indienen bij uw verzekeringmaatschappij.

**Informatie:**

Indien u na het lezen van deze folder vragen heeft, kunt u contact opnemen met uw verloskundige of gynaecoloog. Via internet kunt u aanvullende informatie vinden op:

**[www.knov.nl](http://www.knov.nl)** (Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen)

**[www.nvog.nl](http://www.nvog.nl)** (Nederlandse Vereniging van Obstetrie en Gynaecologie)

**[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)**

**[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl)**

**[www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)**

**[www.zwangernu.nl](http://www.zwangernu.nl)**

## Prenataal onderzoek

De meeste kinderen worden gezond geboren. Een klein aantal kinderen, ongeveer 3 %, wordt geboren met een erfelijke of aangeboren afwijking. Bij een aantal afwijkingen is het mogelijk om ze in de zwangerschap (prenataal) op te sporen.

Tijdens het eerste bezoek bij uw verloskundige of gynaecoloog bent u geïnformeerd over de mogelijkheden van prenataal onderzoek.

In deze folder wordt ingegaan op de combinatietest (dit is een risicoschattende test om de kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom te bepalen in het eerste trimester van de zwangerschap) en de 20 weken echo.

**De garantie dat uw kind 100 % gezond is kan echter nooit gegeven worden.**

## De 20 weken echo:

Tot 1 januari 2006 kwamen alleen zwangere vrouwen met een bepaalde medische indicatie (bijvoorbeeld door medicijngebruik of bestaande erfelijke afwijkingen in de familie) in aanmerking voor een 20 weken echo. Sinds 1 januari 2006 heeft elke zwangere vrouw de mogelijkheid een 20 weken echo te laten verrichten. Het is een vrijwillige keuze om dit onderzoek wel of niet te laten verrichten.

### Wat is een 20 weken echo?

Bij een zwangerschapsduur van 18-22 weken is het mogelijk om met behulp van echoscopie de organen van het kind te beoordelen en eventuele afwijkingen op te sporen. Er wordt gekeken naar de hersenen, schedel, aangezicht, wervelkolom, hart, maag, darmen, nieren, blaas en ledematen van het kind. Daarnaast wordt de hoeveelheid vruchtwater, de positie van de placenta (moederkoek) en de grootte van het kind beoordeeld.

De 20 weken echo wordt verricht door middel van een uitwendige echo (via de buikwand) en wordt gemaakt door verloskundigen die speciaal zijn opgeleid tot echoscopist. Indien er sprake is van een bepaalde erfelijke afwijking in uw familie, dan zal de 20 weken echo op medische indicatie plaatsvinden in het ziekenhuis (OLVG).

### Vervolgonderzoek:

Indien er bij het echoscopisch onderzoek een afwijking wordt gezien of als hierover twijfel bestaat, dan zal de echoscopist u hierover informeren. In dat geval zal er contact opgenomen worden met uw verloskundige. Er vindt dan vervolgonderzoek plaats in het OLVG. In een aantal gevallen zal blijken dat er niets aan de hand is. Voor de kinderen die wel een aandoening hebben kan het vervolgonderzoek van groot belang zijn.

Het is belangrijk dat aanstaande ouders op de hoogte zijn van wat de gevolgen van het onderzoek kunnen zijn. De meeste ouders kiezen voor een 20 weken echo ter geruststelling. Meestal is dit ook het geval, er worden geen afwijkingen gezien.

Indien er toch een afwijking wordt gevonden kunt u voor de moeilijke keuze komen te staan: de zwangerschap wel of niet voortzetten. Het kan de aanstaande ouders ook de kans geven zich voor te bereiden op de komst van een kind met een aandoening en kan er voor de juiste opvang bij de geboorte worden gezorgd.

*Als u jonger bent dan 36 jaar:*

U komt op basis van uw leeftijd niet in aanmerking voor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Heeft u behoefte aan meer informatie over Down syndroom bij uw kind, dan is de combinatietest de meest geschikte test. De test biedt de mogelijkheid om zonder risico meer over de kans op Down syndroom te weten te komen. Dit is een groot voordeel van de test. Met behulp van de test kan echter niet worden vastgesteld of het kind daadwerkelijk Down syndroom heeft. De uitslag van de combinatietest is een kansberekening.

#### **De kosten:**

Zwangere vrouwen van 36 jaar of ouder komen op basis van hun leeftijd in aanmerking voor prenataal onderzoek, de kosten hiervoor worden dan ook vergoed door de zorgverzekeraar. U dient deze echter eerst direct te betalen en u kunt de nota bij uw verzekering in dienen.

De combinatietest voor vrouwen jonger dan 36 jaar wordt niet vergoed door de zorgverzekeraars. Dit onderzoek wordt verricht op eigen verzoek en dient u dan ook direct te betalen. Er is een mogelijkheid tot pinnen. De kosten van het bloedonderzoek worden in rekening gebracht door het OLVG. In de begeleidende brief wordt uitleg gegeven over de kosten die hieraan verbonden zijn. De kosten van eventueel vervolgonderzoek bij een verhoogde kans worden wel vergoed door de zorgverzekeraar.

## **De combinatietest:**

De combinatietest bestaat uit een eerste trimester bloedtest en uit een NT-meting (ook wel nekpluimmeting genoemd). Met deze test kan worden nagegaan wat de **kans** is dat het kind Down syndroom heeft. De test is een kansberekening en geeft **geen** zekerheid of het kind de aandoening wel of niet heeft. Een verhoogde kans kan een reden zijn voor verder onderzoek waarmee wel met zekerheid vastgesteld kan worden of er sprake is van het Down syndroom bij het ongeboren kind.

#### **Wat is het Down syndroom?**

Down syndroom (vroeger ook wel mongooltje genoemd) wordt veroorzaakt door een chromosoomafwijking. Kinderen met Down syndroom hebben een extra chromosoom 21. Een kind met Down syndroom heeft een verstandelijke handicap en in een aantal gevallen ook een lichamelijke afwijking. De meest voorkomende lichamelijke afwijking is een hartafwijking. Het Down syndroom is niet te genezen. Door vroeg de gezondheidsproblemen op te sporen en goed te behandelen is de kans op een betere gezondheid en langere levensverwachting toegenomen.

#### **Hoe groot is de kans op het krijgen van een kind met Down syndroom?**

Hoe ouder de zwangere vrouw, hoe groter de kans op het krijgen van een kind met Down Syndroom. De kans voor een zwangere vrouw van bijv. 35 jaar is 1 op 350. Dit betekent dat van de 350 zwangere vrouwen van 35 jaar er 349 een kind krijgen zonder Down syndroom en 1 vrouw een kind krijgt met Down syndroom.

leeftijd moeder	kans op kind met Down syndroom	
	in cijfers (afgerond)	in procenten (afgerond)
25 jaar	1 op 1400	0,07 %
30 jaar	1 op 900	0,11 %
35 jaar	1 op 350	0,3 %
40 jaar	1 op 100	1 %
45 jaar	1 op 20	5 %

### **Waaruit bestaat de combinatietest?**

De combinatietest bestaat uit een tweetal onderzoeken, die beide geen risico met zich mee brengen voor de zwangere vrouw of het ongeboren kind:

#### *Bloedonderzoek:*

Tussen de 9e en de 13e week van de zwangerschap wordt bij de zwangere vrouw een buisje bloed afgenomen. In het bloed wordt het gehalte van twee eiwitten (PAPP-A en vrije  $\beta$ -HCG) gemeten.

#### *Nekplooiemeting:*

Tussen de 11e en de 14e week van de zwangerschap (bij voorkeur in week 11 of 12) wordt door middel van een echo de dikte van het vochtschilletje gemeten in de nek van het kind. Dit laagje vocht is altijd aanwezig.

### **De uitslag:**

De uitslagen van de meting van de twee eiwitten en de nekplooiemeting worden met elkaar gecombineerd en samen met de leeftijd van de zwangere vrouw omgerekend tot een getal. Dit getal geeft aan of er sprake is van een hoog of een laag risico. Een kans wordt verhoogd genoemd als deze groter is dan 1 op 200. **Een verhoogde kans is iets anders dan een grote kans!** Zelfs bij een verhoogde kans is de kans dat er een gezond kind geboren wordt nog vele malen groter dan de kans op een kind met een afwijking.

Voorbeeld: bij een kans van 1 op 100, zijn 99 vrouwen níét zwanger van een kind met Down syndroom en 1 wel. Dit betekent dat een groot deel van de zwangere vrouwen met een afwijkende testuitslag toch een kind zónder Down syndroom krijgen.

### **Een afwijkende uitslag en dan?**

Als de uitslag van de combinatietest aangeeft dat er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met Down syndroom, dan kan met behulp van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie 100 % vastgesteld worden of er daadwerkelijk sprake is van Down syndroom bij het ongeboren kind.

#### *De vlokcentest:*

Bij de vlokcentest wordt via de vagina of via de buikwand een klein stukje placentaweefsel (moederkoek) weggenomen. De test kan vanaf de 11e zwangerschapsweek plaatsvinden. Door de vlokcentest bestaat er een kleine kans op een miskraam, dit risico bedraagt 0,5- 1 %. De uitslag is na ongeveer 7 tot 10 dagen bekend.

#### *De vruchtwaterpunctie:*

Bij de vruchtwaterpunctie wordt via de buikwand een beetje vruchtwater afgenomen. De test kan plaatsvinden vanaf de 15e zwangerschapsweek. Door de vruchtwaterpunctie bestaat er een kleine kans op een miskraam, dit risico bedraagt 0,5 %. De uitslag is na ongeveer 3 weken bekend.

De keuze om wel of niet een vlokcentest of vruchtwaterpunctie te verrichten, ligt geheel bij de zwangere vrouw en haar partner. Als blijkt dat er daadwerkelijk sprake is van een afwijkende uitslag stelt dit de aanstaande ouders voor een moeilijke keuze: het wel of niet voortzetten van de zwangerschap.

Een zwangerschapsafbreking tot de 14e zwangerschapsweek zal door middel van een zuigcuretage plaatsvinden. Na de 14e week van de zwangerschap zal er een bevalling plaatsvinden, deze wordt ingeleid met een combinatie van twee medicijnen.

Soms weten de aanstaande ouders van tevoren al dat ze de zwangerschap ondanks de afwijkende uitslag willen voortzetten. De kennisgeving gebruiken ze om zich voor te bereiden op een kind dat extra zorg nodig heeft.

Wat u zelf ook wilt en besluit, het is zeer belangrijk dat u zich van tevoren goed laat informeren over de combinatietest en het vervolg. Het vervolgtraject kan zowel fysiek als psychisch erg belastend ervaren worden.

### **Voor- en nadelen van de combinatietest:**

#### *Als u 36 jaar of ouder bent:*

De combinatietest is een mogelijkheid om zonder risico voor het kind meer over de kans op Down syndroom te weten te komen. Een gunstige uitslag van de test betekent dat het leeftijdsrisico vervalt en aan de hand daarvan kan dus besloten worden om van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie (met het daarbij behorende risico op een miskraam) af te zien. Dit is een groot voordeel. Nadeel van de test is dat het een kansberekening is en dus geen garantie geeft dat het kind geen Down syndroom heeft. Zwangere vrouwen die 36 jaar of ouder zijn, hebben altijd het recht op grond van hun leeftijd, op een vlokcentest of vruchtwaterpunctie, ook bij een gunstige kansberekening. Indien u de keuze hiervoor moeilijk vindt, kunt u dit met uw verloskundige of gynaecoloog bespreken.