



Verloskundigen  
Amsterdam Oost

# Contents

<b>Onderzoek naar de gezondheid van je kindje.</b> .....	2
Er zijn vijf soorten prenatale testen: .....	2
Combinatietest .....	2
Down-, edwards-, patausyndroom .....	2
Uitslag .....	2
.....	3
Betrouwbaarheid .....	3
.....	3
Leeftijdskans op Downsyndroom .....	3
Kosten .....	3
Kiezen .....	3
Niet invasieve diagnostiek (NIPT) .....	3
Down-, edwards-, patausyndroom .....	4
Betrouwbaarheid van de test. ....	4
Uitslag NIPT .....	4
.....	5
Nevenbevindingen .....	5
Kosten .....	5
Kiezen .....	5
Prenatale diagnostiek; vruchtwaterpunctie / vlokkentest .....	5
Je komt in aanmerking voor een prenatale diagnostiek als: .....	6
Screeningsecho bij 20 weken .....	6
Diagnostische echo .....	6

# Onderzoek naar de gezondheid van je kindje.

Als je zwanger bent krijgt de cliché “als het maar gezond is” een andere waarde. De gezondheid van je kindje staat voorop: je eet gezond en leeft bewust. Gelukkig worden de meeste kinderen gezond geboren. Toch is er een kleine kans dat je kindje geboren wordt met een aandoening. Dit is een onzekerheid waar elke aanstaande ouder mee geconfronteerd wordt. Er bestaan testen waarmee je meer te weten kunt komen over de gezondheid van je kind. Maar er bestaat geen test die je de garantie op een gezond kind kan geven. Of je kiest voor een test is persoonlijk. Het is belangrijk dat jullie als aanstaande ouders goed nadenken en praten over dit onderwerp. Om je te helpen de zaken op een rij te zetten worden hieronder de prenatale testen besproken.

## Er zijn vijf soorten prenatale testen:

### Combinatietest

De combinatietest bestaat uit twee onderzoeken. Een nekplooiemeting en een bloedtest bij de moeder. Bij een nekplooiemeting wordt met een echo tussen de 11 en 14 weken het vochtschilletje in de nek van je kindje gemeten. Het blijkt dat deze vaker verdikt is bij een chromosoomafwijking. De bloedtest bestaat uit het onderzoeken van 2 stofjes, PAPP-A en  $\beta$  hCG.

### Down-, edwards-, patausyndroom

Down-, edwards- en patausyndroom zijn chromosoomafwijkingen. Een kind met een chromosoomafwijking heeft in elke cel geen twee, maar drie exemplaren van een bepaald chromosoom. Bij downsyndroom is dat 21 en wordt ook wel trisomie 21 genoemd, edwardssyndroom is dat 18 (trisomie 18) en bij patausyndroom 13 (trisomie 13).

Een kind met downsyndroom heeft een verstandelijke beperking. Bij de een is de verstandelijke beperking ernstiger dan bij de ander. Van te voren is niet te zeggen hoe ernstig de beperking is. Ongeveer de helft van de kinderen met downsyndroom wordt met een hartafwijking geboren die bijna altijd goed te behandelen is met een operatie.

Bij het edwardssyndroom en het patausyndroom is sprake van een ernstige verstandelijke beperking. Daarnaast zijn er meestal lichamelijk afwijkingen. Veelal overlijden deze kinderen tijdens de zwangerschap of vlak na de geboorte.

### Uitslag

De uitslag van de combinatietest wordt berekend uit: de uitslag van de bloedtest, de nekplooiemeting en de leeftijds kans. Deze kans wordt uitgedrukt in een getal. Bijvoorbeeld, je hebt een kans van 1 op

400 dat je een kindje krijgt met het Downsyndroom. Dat betekent als je 400 vrouwen neemt met deze uitslag dan heeft er 1 een kindje Downsyndroom.

We spreken van een verhoogd risico als de kans groter is dan 1 op 200, (0,5% kans). Bij een verhoogd risico heb je de mogelijkheid om te laten onderzoeken je kindje daadwerkelijk de aandoening heeft. Bij een lage kans (kleiner dan 1:200) is er geen indicatie om vervolgonderzoek te laten doen. Bij een hoog risico kun je kiezen voor de NIPT (niet invasieve prenatale test) of je kunt direct kiezen voor de vlokentest of vruchtwaterpunctie (invasieve prenatale diagnostiek)

## Betrouwbaarheid

De combinatietest ontdekt niet alle kinderen met down-, edwards-, patau-syndroom. De test ontdekt:

- 85 van de 100 kinderen met downsyndroom
- 77 van de 100 kinderen met edwardssyndroom
- 65 van de 100 kinderen met patau-syndroom

## Leeftijdskans op Downsyndroom

25 jaar	1:1400	0,07 %
30 jaar	1:900	0,11 %
35 jaar	1:300	0,33%
40 jaar	1:100	1 %
45 jaar	1:30	3 %

## Kosten

De test kost 168 euro en wordt niet vergoed. (2017)

## Kiezen

De keuze wel of geen test te laten verrichten is persoonlijk. Je kan jezelf de volgende vragen stellen: Wat doet een uitslag in de vorm van een kans met mij? Wil ik van te voren weten of mijn kindje een van deze chromosomale afwijkingen heeft? Als mijn kindje een chromosomale afwijking heeft, zou ik dan de zwangerschap af willen breken? Als je besluit een screening te laten doen, kun je kiezen uit de combinatietest of de NIPT. Informatie over de testen en hulp bij je keuze kun je krijgen tijdens de vroege voorlichting en tijdens de eerste afspraak op de praktijk. Kijk ook op de website [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)

## Niet invasieve diagnostiek (NIPT)

De NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test) is een relatief nieuwe test (2014). Het laboratorium onderzoekt het DNA in het bloed op chromosoomafwijkingen en kan zo bepalen of het kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. In het bloed van de zwangere zit DNA dat afkomstig is van de placenta (moederkoek) en DNA dat afkomstig is van de moeder. Het DNA van de placenta is bijna altijd hetzelfde als het DNA van het kind.

Je kunt de NIPT laten doen vanaf 11 weken zwangerschap door mee te doen aan de TRIDENT-2 studie. Als je meedoet geef je toestemming dat de onderzoekers jouw gegevens mogen gebruiken voor wetenschappelijk onderzoek.

### **Down-, edwards-, patausyndroom**

Down-, edwards- en patausyndroom zijn chromosoomafwijkingen. Een kind met een chromosoomafwijking heeft in elke cel geen twee, maar drie exemplaren van een bepaald chromosoom. Bij downsyndroom is dat 21 en wordt ook wel trisomie 21 genoemd, edwardssyndroom is dat 18 (trisomie 18) en bij patausyndroom 13 (trisomie 13).

Een kind met downsyndroom heeft een verstandelijke beperking. Bij de een is de verstandelijke beperking ernstiger dan bij de ander. Van te voren is niet te zeggen hoe ernstig de beperking is. Ongeveer de helft van de kinderen met downsyndroom wordt met een hartafwijking geboren die bijna altijd goed te behandelen is met een operatie.

Bij het edwardssyndroom en het patausyndroom is sprake van een ernstige verstandelijke beperking. Daarnaast zijn er meestal lichamelijke afwijkingen. Veelal overlijden deze kinderen tijdens de zwangerschap of vlak na de geboorte.

### **Betrouwbaarheid van de test.**

De NIPT biedt geen 100% zekerheid. De test ontdekt ongeveer:

- 96 van de 100 ongeboren kinderen met trisomie 21
- 87 van de 100 ongeboren kinderen met trisomie 18
- 78 van de 100 ongeboren kinderen met trisomie 13

### **Uitslag NIPT**

De uitslag van de NIPT kan afwijkend of niet-afwijkend zijn. Bij een afwijkende uitslag is er een sterke aanwijzing dat het kindje een chromosomale afwijking heeft. Om 100 % zekerheid te krijgen zul je een vlokcentest of vruchtwaterpunctie moeten laten verrichten.

- 75 van de 100 vrouwen met een afwijkende NIPT-uitslag voor downsyndroom is daadwerkelijk zwanger van een kindje met downsyndroom
- 24 van de 100 vrouwen met een afwijkende NIPT-uitslag voor edwardssyndroom is daadwerkelijk zwanger van een kindje met edwardssyndroom
- 23 van de 100 vrouwen met een afwijkende NIPT-uitslag voor patausyndroom is daadwerkelijk zwanger van een kindje met patausyndroom

Bij een niet-afwijkende uitslag is de kans dat het kind toch een chromosomale afwijking heeft zo klein (kleiner dan 1 op 1000) dat een vervolgttest niet geadviseerd wordt.

## **Nevenbevindingen**

De NIPT kan aanwijzingen geven voor chromosoomafwijkingen bij het kind, in de placenta en heel soms bij de zwangere. De afwijkingen variëren van heel ernstig tot minder ernstig. Je kunt er voor kiezen deze nevenbevindingen niet te horen.

## **Kosten**

De test kost 175 euro

## **Kiezen**

De keuze wel of geen test te laten verrichten is persoonlijk. Je kan jezelf de volgende vragen stellen: Wat doet een uitslag in de vorm van een kans met mij? Wil ik van te voren weten of mijn kindje een van deze chromosomale afwijkingen heeft? Als mijn kindje een chromosomale afwijking heeft, zou ik dan de zwangerschap af willen breken? Als je besluit een screening te laten doen, kun je kiezen uit de combinatietest of de NIPT. Informatie over de testen en hulp bij je keuze kun je krijgen tijdens de vroege voorlichting en tijdens de eerste afspraak op de praktijk. Kijk ook op de website [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)

## **Prenatale diagnostiek; vruchtwaterpunctie / vlokkentest**

Hier vallen de vruchtwaterpunctie en de vlokkentest onder. Er wordt bij deze test gekeken naar de cellen van de baby. Hieruit zijn de chromosoomafwijkingen en sommige erfelijke aandoeningen aan te tonen. Na deze test weet je dus zeker dat je baby de onderzochte aandoening wel of niet heeft.

Een nadeel van deze test is dat er een kleine kans bestaat op het krijgen van een miskraam als gevolg van de test. Deze kans is bij de vlokkentest 1:200 en bij de vruchtwaterpunctie 1:350.

Bij de vlokkentest wordt er weefsel van de placenta onderzocht en bij de vruchtwaterpunctie worden de huidcellen van de baby uit het vruchtwater onderzocht. Het voordeel van de vlokkentest is dat deze eerder verricht kan worden (tussen 11 en 14 weken), een nadeel is dat in een enkel geval de uitslag onduidelijk is en er alsnog een vruchtwaterpunctie verricht moet worden. De vruchtwaterpunctie geeft bijna altijd een duidelijke uitslag en heeft minder risico dan de vlokkentest, maar de test vindt later plaats (15 weken). Je moet ongeveer een week wachten op de uitslag.

## **Je komt in aanmerking voor een prenatale diagnostiek als:**

- je een verhoogd risico hebt bij de combinatietest
- je een afwijkende uitslag hebt bij de NIPT

### **Screeningsecho bij 20 weken**

De 20-weken echo wordt ook wel structureel echoscopisch onderzoek (SEO) genoemd. Met de 20-weken echo wordt onderzoek gedaan naar lichamelijke afwijkingen bij een ongeboren kind. Bij deze echo wordt uitgebreid gekeken naar de ontwikkeling van de organen van het kind. Ook wordt gekeken of het ongeboren kind goed groeit en of er voldoende vruchtwater is. Als je wilt kun je bij de 20 weken het geslacht te weten komen, maar realiseer je dat het een medische echo is waarbij mogelijke afwijkingen worden opgespoord.

### **Diagnostische echo**

De diagnostische echo wordt altijd in het ziekenhuis gemaakt. Je komt in aanmerking voor deze echo als er een verhoogde kans of een verdenking op een afwijking is. Een verhoogd risico kun je krijgen doordat bepaalde aandoeningen in je familie voorkomen of doordat je bepaalde medicatie gebruikt in je zwangerschap. De diagnostische echo wordt ook verricht als er bij de 20 weken echo bijzonderheden naar voren kwamen.

Voor meer informatie:

[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)

[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)