

Informatie over de screening op *down-, edwards- en patausyndroom*

Prenatale screening
April 2017



Prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom in het kort

U kunt laten onderzoeken (screenen) hoe groot de kans is dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft.

Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking.

Het is van tevoren niet te voorspellen hoe zij zich ontwikkelen. Zij hebben vaker gezondheidsproblemen; over het algemeen zijn deze goed te behandelen.

Kinderen met edwards- of patausyndroom overlijden meestal voor of rondom de geboorte. Zij worden zelden ouder dan een jaar. Deze kinderen hebben een ernstige verstandelijke beperking en ernstige lichamelijke afwijkingen.

Hoe gaat de screening?

- Uw verloskundige of gynaecoloog vraagt bij het eerste bezoek of u meer wilt weten over de screening. Als u dat wilt, krijgt u een gesprek over de screening.
- U kunt zich voorbereiden op dit gesprek door de informatie te lezen op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl en de keuzehulp *Bewust Kiezen* op deze website in te vullen.
- U kunt kiezen uit twee verschillende testen:
 - De combinatietest. Dit is een bloedtest bij de zwangere en een nekplooiemeting bij het kind met een echo.
 - De NIPT (niet-invasieve prenatale test). Dit is een bloedtest bij de zwangere.
- De NIPT ontdekt meer kinderen met down-, edwards- en patausyndroom en klopt vaker dan de combinatietest (dat wil zeggen dat er minder zwangeren onterecht worden doorgestuurd voor vervolgonderzoek).
- Na het gesprek kiest u of u mee wilt doen aan de screening. Deelname aan de screening is vrijwillig.
- De screening kost € 168 (combinatietest, bij eenling) of € 175 (NIPT). U betaalt deze kosten zelf.
- De uitslag van de screening kan leiden tot moeilijke keuzes. Krijgt u een ongunstige uitslag en bent u misschien zwanger van een kind met down-, edwards- of patausyndroom? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen. Bij het maken van deze keuze kunt u hulp krijgen.
- De uitslag van vervolgonderzoek kan opnieuw leiden tot moeilijke keuzes. Ook dan kunt u hulp krijgen.

Inhoud

1	Wat leest u in deze brochure?	4
	Prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom Voordat u besluit of u de screening wilt	
2	De aandoeningen	6
	Wat is downsyndroom? Wat is edwardssyndroom? Wat is patausyndroom?	
3	De screening	10
	De combinatietest De NIPT Een vergelijking tussen de combinatietest en de NIPT De screening bij tweelingen Heeft u een medische indicatie? Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere?	
4	Vervolgonderzoek	18
	Was de eerste test een combinatietest? Was de eerste test een NIPT? Vruchtwaterpunctie en vlokcentest	
5	Bewust kiezen	20
	Hulp bij het kiezen	
6	Wat u verder nog moet weten	21
	Uitgebreid gesprek (counseling) Wanneer en hoe krijgt u de uitslag? Kosten en vergoedingen prenatale screening Overeenkomst nodig	
7	Meer informatie	24
8	Gebruik van uw gegevens	28

1 Wat leest u in deze brochure?

U kunt uw ongeboren kind laten onderzoeken op een aantal aangeboren aandoeningen. Dit heet prenatale screening. U kunt kiezen voor twee onderzoeken: (1) de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en (2) onderzoek naar lichamelijke afwijkingen (20 wekenecho). U bepaalt zelf of u deze onderzoeken laat doen. In deze brochure leest u meer over de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom.

Prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom

Uw verloskundige of gynaecoloog vraagt bij het eerste bezoek of u meer wilt weten over de screening op down-, edwards- en patausyndroom. Wilt u meer weten? Dan krijgt u daar een uitgebreid gesprek over. Dit heet een counselingsgesprek.

Vorbereiding op het gesprek

U krijgt in het gesprek veel informatie. We raden u aan om voor het gesprek te kijken op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Op deze website kunt u een film zien met uitleg over de screening. Ook vindt u er informatie en kunt u de keuzehulp *Bewust kiezen* invullen. Als u iets niet begrijpt, kunt u daar tijdens het gesprek vragen over stellen.

Voordat u besluit of u de screening wilt

Stel dat u tijdens de zwangerschap wilt weten of uw kind een aangeboren aandoening heeft. Wat kan de uitslag dan met u doen?

- 1 **U raakt ongerust:** de uitslag geeft aan dat uw kind misschien een aandoening heeft. Meestal is vervolgonderzoek nodig om dit zeker te weten. Wilt u dat dan?
- 2 **U kunt voor moeilijke keuzes komen te staan:** uit het vervolgonderzoek kan naar voren komen dat uw kind een aandoening heeft. U moet dan nadenken over wat u wilt doen. Zou u de zwangerschap willen uitdragen of wilt u de zwangerschap afbreken? Wilt u voor deze keuze gesteld worden of wilt u daar niet over hoeven nadenken?
- 3 **U wordt gerustgesteld:** bij de screening zijn geen aandoeningen gevonden. Of er is een aandoening gevonden die in het dagelijkse leven weinig problemen geeft. Ook al is de uitslag goed, uw kind kan toch een aandoening hebben. Want de screening vindt niet alle aandoeningen.

U bepaalt zelf of u prenatale screening wilt en hoe ver u wilt gaan met het onderzoek. Als u dat wilt, kunt u op elk moment van het onderzoek stoppen.



2 De aandoeningen

Wat is downsyndroom?

Downsyndroom is een aangeboren aandoening die niet meer over gaat. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. Bij de een is de verstandelijke beperking ernstiger dan bij de ander. Van tevoren is niet te zeggen, hoe ernstig de beperking is.

Mensen met downsyndroom hebben een extra chromosoom

Chromosomen zitten in al onze lichaamscellen en bevatten onze erfelijke eigenschappen. Downsyndroom is een chromosoomafwijking. Normaal gesproken hebben mensen in elke cel twee exemplaren van elk chromosoom. Iemand met downsyndroom heeft van één bepaald chromosoom (chromosoom 21) geen twee, maar drie exemplaren in elke cel. Een andere naam voor downsyndroom is trisomie 21. Van alle 10.000 kinderen die worden geboren, hebben er tussen de 11 en 16 downsyndroom.

Ontwikkeling

Kinderen met downsyndroom ontwikkelen zich trager en beperkter dan gemiddeld. Dit is per kind anders. Het is niet te voorspellen hoe de ontwikkeling gaat verlopen. Door kinderen van jongs af aan te stimuleren bij het opgroeien, ontwikkelen kinderen zich beter dan vroeger. Hiervoor zijn verschillende ondersteunende programma's waar ouders gebruik van kunnen maken. Jonge kinderen groeien



gewoon op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de reguliere kinderopvang. Heel soms is een speciaal dagcentrum nodig.

De meeste kinderen met downsyndroom starten op een reguliere school. Een kleine groep gaat naar het speciaal onderwijs. Binnen regulier onderwijs leren de kinderen gemiddeld beter praten en lezen, en leren ze beter met anderen om te gaan.

Na de basisschool gaan de meeste kinderen naar het speciaal voortgezet onderwijs. Een enkeling gaat naar een dagcentrum.

Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal mee kunnen doen. Ze kunnen dan onzeker, verlegen en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan mensen om hen heen verwachten.

Tot ongeveer 30 jaar woont de helft van de volwassenen met downsyndroom thuis.

Een deel van de mensen met downsyndroom gaat begeleid zelfstandig wonen. De meeste mensen met downsyndroom wonen in kleinschalige woonprojecten.

Gedurende het hele leven hebben mensen met downsyndroom begeleiding en ondersteuning nodig. Hoeveel begeleiding ze nodig hebben, hangt af van de ernst van de verstandelijke beperking.

Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar.

Hoe ervaren ouders en broers of zussen een kind met downsyndroom?

Uit onderzoek blijkt dat vrijwel alle ouders zeggen dat ze veel van hun zoon of dochter met downsyndroom houden en dat ze trots zijn op hun kind. De meeste ouders (8 op de 10) hebben het gevoel dat ze positiever naar het leven zijn gaan kijken door hun kind. Dit geldt ook voor de meeste broers en zussen. Zij zeggen dat ze later bij het leven van hun volwassen broer of zus betrokken willen blijven. Er zijn ook gezinnen die wel met problemen te maken krijgen en dit als belastend ervaren.

Alle wetenschappelijke artikelen hierover zijn te lezen op www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/

Gezondheid

De kans dat een kind met downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap is groter dan gemiddeld. Bijna de helft van de kinderen met downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Dat is bijna altijd goed te behandelen met een operatie. Daarna hebben ze er meestal geen last meer van.

Kinderen met downsyndroom kunnen een maagdarmafwijking hebben. Hieraan kunnen ze ook geopereerd worden.

Kinderen met downsyndroom hebben meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties. Hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon.

Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker dan gemiddeld en gemiddeld op jongere leeftijd een vorm van dementie (de ziekte van Alzheimer).

Ondersteuning

Kinderen en jongeren met downsyndroom en hun ouders kunnen voor ondersteuning terecht bij de kinderarts, een downpoli of een downteam. Een downteam is samengesteld uit onder anderen een kinderarts, logopedist, fysiotherapeut en een maatschappelijk werker. Volwassenen met downsyndroom kunnen terecht bij hun huisarts, downpoli of downteam.

De zorgverzekering vergoedt medische zorg, inclusief eventuele hulpmiddelen, aan kinderen met downsyndroom. Ook kunnen ouders aanspraak maken op allerlei financiële regelingen.

Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Een kind met edwardssyndroom heeft in elke cel geen twee, maar drie exemplaren van chromosoom 18. Een andere naam voor edwardssyndroom is trisomie 18.

Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. Van alle 10.000 kinderen die worden geboren, heeft ongeveer 1 kind edwardssyndroom.

Het merendeel van de kinderen met edwardssyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Levend geboren kinderen met edwardssyndroom hebben een laag geboortegewicht. Zij hebben een zeer kwetsbare gezondheid en overlijden meestal in het eerste levensjaar.

Kinderen met edwardssyndroom hebben een zeer ernstige verstandelijke beperking. Ongeveer 9 van de 10 kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen zoals de nieren en de darmen zijn vaak aangedaan. Ook kunnen kinderen een open buik en een slokdarmafsluiting hebben. Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. De aard en ernst van deze problemen verschillen van kind tot kind.

Wat is patausyndroom?

Patausyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Een kind met patausyndroom heeft in elke cel geen twee, maar drie exemplaren van chromosoom 13. Een andere naam voor patausyndroom is trisomie 13. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. Van alle 10.000 kinderen die worden geboren, heeft 1 kind patausyndroom.

Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Levend geboren kinderen met patausyndroom hebben een laag geboortegewicht. Zij hebben een zeer kwetsbare gezondheid en overlijden meestal in het eerste levensjaar.

Kinderen met patausyndroom hebben een ernstige verstandelijke beperking. Er is meestal een stoornis in de aanleg van de hersenen en van het hart. Soms komen ook nieraandoeningen en afwijkingen van het maagdarmkanaal voor. Daarnaast kunnen extra vingers of tenen aanwezig zijn. Ook kunnen afwijkingen aan het gezicht voorkomen, zoals een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis). De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. De aard en ernst van deze problemen verschillen van kind tot kind.

3 De screening

Besluit u dat u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt?

Dan heeft u keuze uit twee testen:

1. de combinatietest
2. de NIPT

De combinatietest

De combinatietest bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

1. Een bloedonderzoek bij de zwangere in de periode van 9 tot 14 weken van de zwangerschap. Het laboratorium onderzoekt het bloed.
2. Een nekplooiemeting met een echo bij het kind in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap. Alle kinderen hebben een dun vochtlaagje onder de huid in de nek: de nekplooi. Hoe dikker de nekplooi, hoe groter de kans is dat het kind down-, edwards of patausyndroom heeft.

De uitslag van de combinatietest

De combinatietest berekent de *kans* dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Het onderzoek geeft dus geen zekerheid. Bij een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom kunt u kiezen wel of geen vervolgonderzoek te doen (zie hoofdstuk 4 over 'Vervolgonderzoek'). Bij dit vervolgonderzoek is met zekerheid vast te stellen of uw kind een van deze aandoeningen heeft of niet.

“U heeft een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.”

Dat betekent dat er een kans is van 1 op 200 of hoger dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Een kans van 1 op 200 wil zeggen dat van elke 200 zwangere vrouwen 1 vrouw zwanger is van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. De andere 199 vrouwen zijn niet in verwachting van een kind met downsyndroom. Een verhoogde kans is dus niet hetzelfde als een hoge of grote kans. Om zekerheid te krijgen kunt u kiezen voor vervolgonderzoek.

“U heeft geen verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.”

Dat betekent dat de kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom kleiner is dan 1 op 200. U heeft geen vervolgonderzoek nodig. De uitslag van de combinatietest geeft aan hoe groot de kans is, maar zekerheid krijgt u niet. Er is dus een kleine kans dat uw kind toch down-, edwards- of patausyndroom heeft. Kijk op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl voor meer informatie over de combinatietest en een uitleg over wat een kans betekent.

Nevenbevindingen bij de combinatietest

Als de nekplooi 3,5 millimeter of meer is, krijgt u altijd uitgebreid aanvullend echoscopisch onderzoek aangeboden. Een verdikte nekplooi komt niet alleen voor bij down-, edwards en patausyndroom, maar kan ook wijzen op andere chromosoom-afwijkingen en lichamelijke aandoeningen bij het kind, zoals hartafwijkingen. Soms is er geen oorzaak te vinden voor de verdikte nekplooi en wordt het kind zonder aandoening geboren.

Bij de nekplooiemeting kan de echoscopist soms ook andere afwijkingen zien bij het kind (nevenbevindingen). Het gaat dan om grote afwijkingen zoals het ontbreken van armen, benen of hersenen.

Als u kiest voor de combinatietest krijgt u eventuele nevenbevindingen altijd te horen.

De NIPT

De NIPT is een onderzoek waarbij bloed van de zwangere wordt afgenomen en onderzocht. Het laboratorium onderzoekt het DNA in het bloed op chromosoom-afwijkingen 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.

U kunt de NIPT laten doen vanaf 11 weken zwangerschap.

Wetenschappelijke studie

Vanaf 1 april 2017 kunnen alle zwangeren in Nederland kiezen voor de NIPT, maar dat kan alleen als u meedoet aan een wetenschappelijke studie (TRIDENT-2).
Waarom een studie? In het buitenland is al meer ervaring met de NIPT. Daar is gebleken dat de NIPT een zeer betrouwbare test is. De minister wil nu laten onderzoeken of de test ook in Nederland goed werkt. En wat vrouwen vinden van de NIPT. Als u kiest voor de NIPT, geeft u toestemming dat onderzoekers uw gegevens mogen gebruiken. Hiervoor tekent u een toestemmingsformulier.

Op www.meerovernipt.nl leest u meer over de wetenschappelijke studie en wat er gebeurt met uw gegevens.

Nevenbevindingen bij de NIPT

Het laboratorium kan ook andere chromosoomafwijkingen dan down-, edwards- of patausyndroom vinden bij het kind, in de placenta (moederkoek) en zeer zeldzaam bij de zwangere zelf. Dat zijn dan nevenbevindingen. U beslist zelf of u nevenbevindingen wilt weten.

Er zijn verschillende soorten nevenbevindingen: van heel ernstig tot minder ernstig. Om zeker te weten om wat voor nevenbevinding het gaat, is vervolgonderzoek nodig, meestal een vruchtwaterpunctie of vlokkentest.

Van alle 1000 zwangeren die kiezen voor de NIPT, krijgen ongeveer 4 vrouwen te horen dat er een nevenbevinding is.

Kijk op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl voor meer informatie over de NIPT en nevenbevindingen.

Als u voor de NIPT kiest, bepaalt u daarna of u ook eventuele nevenbevindingen wilt weten. Er zijn twee mogelijkheden:

1. U wilt uw kind alleen laten screenen op down-, edwards- en patausyndroom.
Het laboratorium weet dan ook niet of er nevenbevindingen zijn.
of
2. U wilt uw kind laten screenen op down-, edwards- en patausyndroom én u wilt ook weten of het laboratorium nevenbevindingen heeft gevonden.

De uitslag van de NIPT

“De uitslag is niet-afwijkend.”

Deze uitslag klopt bijna altijd. De kans is zeer klein dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. U hoeft dus geen vervolgonderzoek. Uw gynaecoloog of verloskundige geeft u de uitslag.

“U heeft een afwijkende uitslag en bent mogelijk zwanger van een kind met down-, edwards- of patausyndroom.”

U krijgt deze uitslag van uw verloskundige of gynaecoloog. Wat zegt die uitslag? Hier enkele voorbeelden:

- Bij 75 van de 100 vrouwen die de uitslag krijgen dat ze mogelijk zwanger zijn van een kind met downsyndroom, klopt dit inderdaad; 25 vrouwen zijn dus niet zwanger van een kind met downsyndroom.
- Bij 24 van de 100 vrouwen die de uitslag krijgen dat ze mogelijk zwanger zijn van een kind met edwardssyndroom, klopt dit inderdaad; 76 vrouwen zijn dus niet zwanger van een kind met edwardssyndroom.
- Bij 23 van de 100 vrouwen die de uitslag krijgen dat ze mogelijk zwanger zijn van een kind met patausyndroom, klopt dit inderdaad; 77 vrouwen zijn dus niet zwanger van een kind met patausyndroom.

Bij een afwijkende uitslag is er een kans dat het kind de aandoening toch niet heeft. Zekerheid kunt u alleen krijgen door een vlokentest of vruchtwateronderzoek te laten doen. Denkt u erover om de zwangerschap af te breken? Dan is eerst vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

“Er is een nevenbevinding gevonden.”

U wordt gebeld en u krijgt uitleg over wat er is gevonden en wat dit mogelijk voor uw kind of uzelf betekent. U krijgt een uitnodiging voor een gesprek op een polikliniek klinische genetica van een universitair ziekenhuis. In dat gesprek krijgt u meer informatie over de nevenbevinding en wat de mogelijkheden zijn (zie ook pagina 22). Er is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

“Er is geen nevenbevinding gevonden.”

Als er in de uitslag niets staat over nevenbevindingen, dan betekent dit dat er ook geen nevenbevinding is gevonden.

Een vergelijking tussen de combinatietest en de NIPT

	Combinatietest	NIPT
Hoe gaat de test?	Bloedonderzoek bij zwangere en nekplooiemeting met een echo bij het kind.	Bloedonderzoek bij zwangere.
Is deze test een wetenschappelijke studie?	Nee, de test wordt al langer gebruikt in Nederland.	Ja, dit is in Nederland een nieuwe test. U moet toestemming geven voor gebruik van uw gegevens voor de wetenschappelijke studie. Zie ook www.meerovernipt.nl .
Wanneer kan ik de test doen?	Bloedonderzoek tussen 9 en 14 weken en nekplooiemeting tussen 11 en 14 weken zwangerschap.	Vanaf 11 weken zwangerschap.
Hoe lang duurt het voor ik de uitslag heb?	Dit verschilt per echo-centrum. Als het bloed een of twee weken voor de echo is afgenomen, dan krijgt u de uitslag meestal op de dag van de echo. Als het bloed later is afgenomen, dan krijgt u de uitslag enkele dagen na de echo.	Binnen 10 werkdagen.
Ontdekt de test alle kinderen met down-, edwards- en patausyndroom?	Nee. De test ontdekt ongeveer <ul style="list-style-type: none"> • 85 van de 100 kinderen met downsyndroom, • 77 van de 100 kinderen met edwardsyndroom, • 65 van de 100 kinderen met patausyndroom. 	Nee. De test ontdekt ongeveer <ul style="list-style-type: none"> • 96 van de 100 kinderen met downsyndroom, • 87 van de 100 kinderen met edwardsyndroom, • 78 van de 100 kinderen met patausyndroom.

	Combinatietest	NIPT
Geeft de test zekerheid?	<p>Nee. De test geeft de kans op een kind met een aandoening. De uitslag (1 op zoveel) geeft aan hoe groot de kans is dat de uitslag klopt.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Is de kans kleiner dan 1 op 200 (bijvoorbeeld 1 op 1000)? U heeft geen verhoogde kans. U hoeft geen vervolgonderzoek. • Is de kans 1 op 200 of hoger (bijvoorbeeld 1 op 50)? U heeft een verhoogde kans. U kunt kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen. 	<p>Nee.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Is de uitslag niet-afwijkend? Dit klopt bijna altijd. U hoeft geen vervolgonderzoek. • Heeft u een afwijkende uitslag? Ongeveer 75 van de 100 van de vrouwen met deze uitslag zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met down-syndroom. Voor edwards- en patausyndroom geldt dit voor respectievelijk 24 en 23 van de 100 vrouwen met een afwijkende uitslag. U kunt kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen.
Kan de test onverwachte nevenbevindingen geven?	<p>Bij de nekploumeting kunnen ook andere, vaak ernstige aandoeningen aan het licht komen. Het gaat dan om grote afwijkingen zoals het ontbreken van armen, benen of hersenen en open buik.</p>	<p>De NIPT kan aanwijzingen geven voor chromosoom-afwijkingen bij het kind, in de placenta (moederkoek) en heel soms bij de zwangere. De afwijkingen variëren van heel ernstig tot minder ernstig.</p>
Kan ik kiezen om nevenbevindingen van de test wel of niet te horen?	<p>U krijgt eventuele nevenbevindingen altijd te horen.</p>	<p>U kunt kiezen om eventuele nevenbevindingen niet te horen.</p>
Wat kost de test?	€ 168 (bij eenling)	€ 175

Een overzicht van de verschillen

Besluit u dat u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt, maar vindt u het moeilijk om te kiezen tussen de twee testen? Gebruik dan de tabel op pagina 14 en 15 voor een eerste vergelijking. Studies wijzen uit dat de NIPT meer kinderen met down-, edwards- en patausyndroom ontdekt dan de combinatietest en ook vaker klopt (dat wil zeggen dat er minder zwangeren onterecht worden doorgestuurd voor vervolgonderzoek). Op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl vindt u meer informatie over de testen en een uitgebreidere tabel.

Ook uw verloskundige of gynaecoloog kan u meer uitleggen over de testen.

De screening bij tweelingen

Bent u in verwachting van een tweeling? Dan kunt u kiezen voor de combinatietest en soms voor de NIPT. Vraag dit goed na bij uw verloskundige of gynaecoloog.

Als u kiest voor de combinatietest

U krijgt een uitslag voor elk kind afzonderlijk. Als de kans op down-, edwards- of patausyndroom verhoogd is voor één of beide kinderen, dan krijgt u vervolgonderzoek aangeboden.

Als u kiest voor de NIPT

Als u zwanger bent van een tweeling, is de NIPT niet altijd mogelijk. Uw verloskundige of gynaecoloog kan u daar meer over vertellen.

Heeft u een medische indicatie?

U heeft een medische indicatie als u bijvoorbeeld eerder een kind met down-, edwards- of patausyndroom heeft gehad. Denkt u erover om te kiezen voor prenatale screening? Dan krijgt u een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Als u besluit dat u uw kind wilt laten screenen op down-, edwards- en patausyndroom, wordt in overleg met u bepaald voor welk onderzoek u het beste kunt kiezen.

Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere?

Oudere zwangeren hebben een grotere kans op een kind met downsyndroom dan jongere zwangeren. Dit is ook zo voor de kans op een kind met edwards- of patau-syndroom.

Leeftijd van de zwangere	Kans op een kind met downsyndroom op het moment van de screening
20 – 25 jaar	11 tot 13 van de 10.000
26 – 30 jaar	14 tot 19 van de 10.000
31 – 35 jaar	20 tot 45 van de 10.000
36 – 40 jaar	60 tot 155 van de 10.000
41 – 45 jaar	200 tot 615 van de 10.000

Toelichting tabel

Als 10.000 vrouwen van 25 jaar zwanger zijn, dan zijn 13 van hen zwanger van een kind met downsyndroom. Dat betekent dat 9.987 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder downsyndroom. Als 10.000 vrouwen van 41 jaar zwanger zijn, dan zijn 200 van hen zwanger van een kind met downsyndroom. Dat betekent dat 9.800 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder downsyndroom.

Voor meer informatie zie ook www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

4 Vervolgonderzoek

Heeft u een ongunstige uitslag gehad? Dan kunt u besluiten dat u geen verder onderzoek doet en de zwangerschap uitdraagt. U bent niet verplicht vervolgonderzoek te laten doen. Wilt u zekerheid of uw kind een aandoening heeft? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek. Als u overweegt de zwangerschap af te breken, moet u altijd eerst vervolgonderzoek laten doen.

Als u denkt dat u misschien vervolgonderzoek wilt, krijgt u een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Pas daarna besluit u wat u wilt.

Was de eerste test een combinatie-test?

U kunt kiezen voor vervolgonderzoek als u een verhoogde kans heeft op een kind met down-, edwards- of patau-syndroom. Een verhoogde kans is een kans van 1 op 200 of hoger, bijvoorbeeld 1 op 150, of 1 op 100, of 1 op 20. Voor meer uitleg over verhoogde kans kunt u kijken op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl en www.erfelijkheid.nl.



Dit zijn de mogelijkheden als u na een verhoogde kans bij de combinatietest vervolgonderzoek wilt:

1. U kunt kiezen voor de NIPT. Het voordeel van de NIPT is dat u niet het risico loopt een miskraam te krijgen. Daar staat tegenover dat de NIPT geen 100% zekerheid geeft. Als de NIPT geen afwijkende uitslag geeft, bent u zeer waarschijnlijk niet zwanger van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. U krijgt dan geen vruchtwaterpunctie of vlokcentest. Als de NIPT wel een afwijkende uitslag geeft, kunt u alsnog kiezen voor een vruchtwaterpunctie of vlokcentest om zekerheid te krijgen.

U kunt niet kiezen voor de NIPT als u zwanger bent van een twee-eiige tweeling of als er bij de echo afwijkingen aan het kind worden gezien, zoals een verdikte nekplou.

2. U kunt direct kiezen voor een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie.

Was de eerste test een NIPT?

Als u een afwijkende uitslag heeft gehad op de NIPT, kunt u kiezen voor vervolgonderzoek. Het vervolgonderzoek bestaat uit een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie.

Vruchtwaterpunctie en vlokcentest

U kunt een vlokcentest laten doen vanaf 11 weken zwangerschap. Er wordt een stukje weefsel van de placenta (moederkoek) weggenomen en onderzocht.

U kunt een vruchtwaterpunctie laten doen na 15 weken zwangerschap. Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen en onderzocht.

Met een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie krijgt u zekerheid of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Het nadeel van deze onderzoeken is dat er een kans is op een miskraam door het onderzoek. Dit komt voor bij 2 van de 1000 vrouwen die dit onderzoek krijgen; 998 vrouwen krijgen geen miskraam door het onderzoek.

Wilt u meer informatie over de vlokcentest of over de vruchtwaterpunctie?

Kijkt u dan op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl en www.erfelijkheid.nl.

5 Bewust kiezen

U bepaalt zelf of u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt laten doen. Wat weegt u mee? U kunt hierbij denken aan de volgende onderwerpen:

- Hoeveel wilt u weten over uw kind voordat het wordt geboren?
- Stel dat u een ongunstige uitslag krijgt en dat uw kind mogelijk een aandoening heeft. Wilt u dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen om het zeker te weten? U kunt ook niets doen en de zwangerschap uitdragen. U bepaalt dit zelf.
- Hoe kijkt u aan tegen een vlokcentest of vruchtwaterpunctie die een verhoogde kans op een miskraam geven?
- Als uit het vervolgonderzoek blijkt dat uw kind inderdaad een aandoening heeft, hoe kunt u zich daar op voorbereiden?
- Hoe kijkt u aan tegen het leven met een kind met down-, edwards- of patausyndroom?
- Hoe kijkt u aan tegen het eventueel beëindigen van een zwangerschap bij een kind met een aandoening?

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat u in verwachting bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Het is ook mogelijk dat u in verwachting bent van een kind met een andere chromosoomafwijking. Dit kan u voor moeilijke keuzes plaatsen. Praat hierover met uw partner, met uw verloskundige, huisarts, gynaecoloog of andere mensen die voor u belangrijk zijn.

Als u besluit dat u uw zwangerschap voortijdig wilt beëindigen, dan kan dat tot 24 weken zwangerschap.

Welk besluit u ook neemt, u krijgt altijd begeleiding van uw verloskundig zorgverlener.

Hulp bij het kiezen

Op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl vindt u de keuzehulp *Bewust kiezen*.

Deze kan u helpen om uw gedachten over de screening op een rij te zetten.

Er staan ook tips om met uw partner of anderen over dit onderwerp te praten.

Het gesprek met uw verloskundige of gynaecoloog is ook bedoeld als hulp bij het kiezen.

6 Wat u verder nog moet weten

Uitgebreid gesprek (counseling)

Denkt u erover uw kind te laten screenen op down-, edwards en patausyndroom? Dan krijgt u eerst een uitgebreid gesprek met uw verloskundige of gynaecoloog. U krijgt dan antwoord op de volgende vragen:

- Wat is down-, edwards- en patausyndroom?
- Uit welke testen kunt u kiezen?
- Wat zijn de voor- en nadelen van de testen?
- Hoe lang duurt het voor u meer weet?
- Wat kost het onderzoek?
- Welk vervolgonderzoek is mogelijk als u een ongunstige uitslag zou krijgen?

Als u vragen heeft, stel deze dan tijdens het gesprek. Twijfelt u na het gesprek of u de screening wilt? U kunt hierover opnieuw met uw verloskundige of gynaecoloog praten. Zo'n gesprek kan u misschien meer helderheid bieden.

Na het uitgebreide gesprek (counseling) beslist u of u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wel of niet wilt.



Voorbereiding op het gesprek

Door de informatie te lezen op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl kunt u zich voorbereiden. U kunt dan tijdens het gesprek vragen stellen, zodat uw verloskundige of gynaecoloog u kan helpen bij het maken van een keuze.

Wanneer en hoe krijgt u de uitslag?

Wanneer u de uitslag te horen krijgt, hangt af van het onderzoek en verschilt per verloskundige, gynaecoloog en/of ziekenhuis. U wordt hier vóór het onderzoek over geïnformeerd. Zie ook de tabel op bladzijde 14.

Heeft u gekozen om bij de NIPT ook eventuele nevenbevindingen te horen en heeft het laboratorium nevenbevindingen gevonden? Dan krijgt u de uitslag van uw verloskundige zorgverlener. Het kan ook zijn dat u gebeld wordt door een deskundige van een Centrum voor Prenatale Diagnostiek of een polikliniek klinische genetica van een universitair ziekenhuis.

Kosten en vergoedingen prenatale screening

Kosten uitgebreid gesprek (counseling)

Uw zorgverzekering betaalt de kosten van het uitgebreide gesprek (counseling) met uw verloskundige of gynaecoloog over de mogelijkheid van screening op down-, edwards- en patausyndroom. Er zijn geen gevolgen voor het eigen risico van uw zorgverzekering. U hoeft dus niets zelf te betalen.

Kosten van de screening

De testen moet u zelf betalen. De combinatietest kost € 168 (bij eenling), voor de NIPT betaalt u een bijdrage van ongeveer € 175. U kunt bij uw zorgverzekeraar navragen of zij de testen vergoeden onder een aanvullende verzekering.

Kosten van de screening bij een medische indicatie

Heeft u een medische indicatie? U krijgt dan een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. In overleg met u wordt dan bepaald voor welk onderzoek u het beste kunt kiezen. Uw zorgverzekeraar betaalt het gesprek en de test, maar het kan zijn dat dit ten koste gaat van uw eigen risico. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

Kosten en vergoedingen vervolgonderzoek

Krijgt u een ongunstige uitslag op de combinatietest of NIPT? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek (zie bladzijde 18). De kosten hiervan vallen binnen het basispakket van uw zorgverzekering. Het kan zijn dat dit ten koste gaat van uw eigen risico. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

De deskundige van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan u ook meer vertellen.

Kosten en vergoedingen kunnen nog veranderen

De kosten en vergoedingen die hierboven beschreven staan kunnen nog veranderen. Voor actuele informatie over de kosten:

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten.

Kijk ook altijd in uw verzekeringsvoorwaarden.

Overeenkomst nodig

Het uitgebreide gesprek (de counseling) en de combinatietest mogen alleen worden uitgevoerd door een zorgverlener die een overeenkomst heeft met een Regionaal Centrum voor Prenatale Screening. Vergoeding van het uitgebreide gesprek (counseling) vindt ook alleen plaats als de zorgverlener zo'n overeenkomst heeft. Wij adviseren om vooraf bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog hiernaar te informeren. Via **www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten** kunt u zien welke verloskundige of gynaecoloog in uw regio een overeenkomst heeft. Het is ook verstandig om te controleren of de zorgverzekeraar een overeenkomst heeft met de zorgverlener. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

7 Meer informatie

Internet

Ook op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl staat de informatie uit deze brochure. Vindt u het moeilijk om te beslissen of u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt? Misschien kan de keuzehulp *Bewust kiezen* op de site u verder helpen. Daar staan ook tips om samen met uw partner of anderen over dit onderwerp te praten.

Overige websites met informatie over prenatale screening:

www.erfelijkheid.nl

www.deverlokundige.nl

www.thuisarts.nl

www.meerovernipt.nl

Informatiebladen

Wilt u meer weten over de aandoeningen in deze brochure?

Vraag dan uw verloskundige of gynaecoloog naar de informatiebladen.

Er zijn informatiebladen over:

- Downsyndroom (trisomie 21)
- Trisomie 18 (edwardssyndroom)
- Trisomie 13 (patausyndroom)
- Open rug en open schedel.

U kunt deze informatiebladen ook downloaden van

www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad en

www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad.

Brochures over andere onderzoeken tijdens de zwangerschap

Er is een aparte brochure met informatie over de 20 wekenecho. Dit onderzoek maakt ook deel uit van de prenatale screening. Deze brochure vindt u op www.rivm.nl/zowekenecho/folder. In de folder *Zwanger!* staat algemene informatie over de zwangerschap. U vindt er ook informatie over het bloedonderzoek dat u krijgt voor u 12 weken zwanger bent. Met dit onderzoek wordt onder andere uw bloedgroep bepaald en gekeken naar infectieziekten. Deze folder vindt u op www.rivm.nl/folderzwanger!

U kunt ook bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog vragen naar de folders.



Zwanger!

Landelijke folder met informatie en adviezen van verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek



Organisaties en adressen

Stichting Downsyndroom

Dit is een oudervereniging die zich inzet voor de belangen van mensen met downsyndroom en hun ouders. U kunt hier terecht voor meer informatie over downsyndroom. De stichting ondersteunt ook zwangeren die voor zichzelf willen bepalen of zij een leven met een kind met downsyndroom aan kunnen. Zij krijgen informatie over het leven met downsyndroom zodat ze een beslissing kunnen nemen die bij hen past. De stichting ondersteunt ook ouders met een pasgeboren kind met downsyndroom.

www.downsyndroom.nl

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl

Telefoon: 0522 - 281 337

Het Erfocentrum

Het Erfocentrum is het Nationaal informatiecentrum erfelijkheid.

www.erfocentrum.nl, www.erfelijkheid.nl, www.zwangerwijzer.nl

E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl

Erfolijn: 033 - 303 2110

VSOP

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties is betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken. De VSOP is een samenwerkingsverband van ongeveer 60 patiëntenorganisaties, de meeste voor aandoeningen met een genetisch, aangeboren of zeldzaam karakter. De VSOP behartigt al ruim 30 jaar hun gezamenlijke belangen op het terrein van erfelijkheidsvraagstukken, ethiek, zwangerschap, biomedisch onderzoek en de zorg voor zeldzame aandoeningen.

www.vsop.nl

Telefoon: 035 - 603 4040

Vereniging VG netwerken

De Vereniging VG netwerken verbindt ouders en mensen met zeer zeldzame syndromen die samenhangen met een verstandelijke beperking en/of leermoeilijkheden.

www.vgnetwerken.nl

E-mail: info@vgnetwerken.nl

Telefoon: 030 - 720 0030

Platform ZON

Patiëntenorganisatie voor ouders van kinderen met zeer zeldzame of onbekende aandoeningen, ook chromosoomafwijkingen zoals het edwards- en patausyndroom.

www.ziekteonbekend.nl

RIVM

Het RIVM regisseert op verzoek van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op down-, edwards- en patausyndroom en lichamelijke afwijkingen. Voor meer informatie: **www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo** onder Organisatie.

Regionale Centra voor Prenatale Screening

De acht Regionale Centra zijn vergunninghouders in deze screening. Zij sluiten contracten met uitvoerders van de screening en zijn verantwoordelijk voor regionale kwaliteitsborging. Meer informatie over deze Regionale Centra is te vinden op: **www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo** onder Organisatie.

8 Gebruik van uw gegevens

Als u deelneemt aan de screening op down-, edwards- en patauysndroom worden uw gegevens gebruikt. Deze gegevens zijn nodig om de screening uit te voeren en eventueel een behandeling aan te bieden, en om de kwaliteit van de zorgverlening te waarborgen. Die gegevens worden vastgelegd in uw eigen zorgdossier en in een databank genaamd Peridos. Dit is een systeem waar alle zorgaanbieders gebruik van maken die bij de prenatale screening in Nederland betrokken zijn. Maar alleen zorgaanbieders die bij uw screening betrokken zijn, kunnen uw gegevens raadplegen. Het systeem is optimaal beveiligd om uw privacy te waarborgen.

Ook het Regionaal Centrum kan indien noodzakelijk bij de gegevens in Peridos. Het Regionaal Centrum voert het screeningsprogramma uit en bewaakt de kwaliteit van de uitvoering door alle betrokken zorgverleners. Daarvoor heeft het een vergunning van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). De screening moet aan landelijke kwaliteitsnormen voldoen.

Het Regionaal Centrum bewaakt de kwaliteit onder andere aan de hand van de gegevens in Peridos. Ook de zorgverleners zelf zijn bezig met kwaliteitsbewaking. Soms moeten zij daarvoor onderling gegevens vergelijken. Uw zorgverlener kan u meer informatie geven over de bescherming van uw gegevens. Wilt u niet dat uw persoonlijke gegevens na afloop van de screening in Peridos blijven staan? Vertel dit aan uw verloskundig zorgverlener.

Wetenschappelijk onderzoek

Anderen dan uw zorgaanbieders en het Regionaal Centrum kunnen niet bij uw persoonlijke gegevens. Voor statistieken, bijvoorbeeld hoeveel zwangeren van de prenatale screening gebruik maken, worden uitsluitend anonieme gegevens gebruikt. Dit betekent dat de gegevens op geen enkele wijze tot u als persoon te herleiden zijn. Ook niet door degenen die de statistieken opstellen.

Om de prenatale screening steeds opnieuw te verbeteren, is wetenschappelijk onderzoek nodig. Uw privacy is bij zulk onderzoek beschermd. De onderzoekers krijgen nooit de beschikking over uw naam of adres. Als die persoonlijke gegevens toch noodzakelijk zijn voor het wetenschappelijk onderzoek zal hierover uitdrukkelijk uw toestemming worden gevraagd. Uiteraard heeft uw beslissing geen enkele invloed op de manier waarop u voor, tijdens of na de screening wordt behandeld.

Meer informatie over deze onderwerpen vindt u op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy

TRIDENT-1 en TRIDENT-2 studie

Kiest u voor de NIPT? Dan doet u mee aan een wetenschappelijke studie. Uw gegevens worden dan gebruikt. Kijk op www.meerovernipt.nl voor meer informatie.

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Français

Dans cette brochure vous (et votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Español

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre la prueba prenatal sobre el síndrome de Down. El texto español de este folleto lo encontrará en www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Pani/Pana oraz Pani/Pana partnera/partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Português

Este folheto proporciona a si (e ao seu parceiro) informação sobre o exame pré-natal para detecção da Síndrome de Down. O texto deste folheto em português encontra-se em www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Papiamentu

Den e foyeto aki bo (i bo partner) ta haña informashon tokante e screening prenatal di e síndrome di Down. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Türkçe

Bu broşür, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة الإنجليزية على الموقع التالي: www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

中文

本小手冊的內容是要告訴您 (和您的伴侶)

關於產前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小手冊的英文版，網址：
www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Colofon

De inhoud van deze brochure is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), de Regionale Centra voor Prenatale Screening, echoscopisten (BEN), kinderartsen (NVK), klinisch genetici (VKGn), het Erfocentrum, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© RIVM-CvB

Deze brochure geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de brochure zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Deze brochure vindt u ook via www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundig zorgverleners kunnen extra exemplaren van deze brochure bestellen via de website www.rivm.nl/pns-folders.

Vormgeving: Xerox/OBT, Den Haag

RIVM, april 2017



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport



NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE



KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN



BEROEPSVERENIGING
ECHOSCOPISTEN
NEDERLAND

VOOR VERLOSKUNDE EN GYNAECOLOGIE



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN



nederlands huisartsen
genootschap



VERENIGING
KLINISCHE GENETICA
NEDERLAND



8 REGIONALE
CENTRA VOOR
PRENATALE
SCREENING