



Onderzoek naar (erfelijke) afwijkingen bij het ongeboren kind door middel van vlokkentest, vruchtwaterpunctie en/of echoscopisch onderzoek

Inhoud

Inleiding	3
Algemene informatie.....	3
Prenatale screening.....	4
De combinatietest	4
Het Structureel Echoscopisch Onderzoek (20-weeken echo).....	4
Nadere informatie over screeningstesten	5
Diagnostische testen	5
De vlokkentest.....	5
Het vruchtwateronderzoek	5
Niet invasieve Prenatale Test (NIPT)	5
Het geavanceerd ultrageluid onderzoek.....	6
Chromosomen en DNA.....	6
Wat zijn chromosomen; wat is DNA?.....	6
De meest voorkomende chromosomale afwijkingen	7
Downsyndroom	7
Edwardssyndroom.....	8
Patausyndroom	8
Hoe groot is de kans op het krijgen van een kind met een chromosomale afwijking?	8
Chromosoom- en DNA-onderzoek	9
Chromosoomonderzoek.....	9
DNA-onderzoek	9
Wie komen in aanmerking?	10
Sneltest QF-PCR.....	10
Kweekmethode	10
DNA-onderzoek	10
Geavanceerd ultrageluid onderzoek	10
Uitvoering van de vlokkentest en vruchtwateronderzoek	11
De vlokkentest.....	11
Vlokkentest via de vagina.....	11
Vlokkentest via de buikwand	12
Het vruchtwateronderzoek	13
Belangrijke informatie bij vlokkentest en vruchtwateronderzoek	14
Voor het onderzoek.....	14
Bloedgroep	14
Het risico.....	14

Leefregels	14
Nacontrole	14
Uitslag.....	14
Afbreken van de zwangerschap	15
Bewaren materiaal	15
De kosten.....	15
Afspraken	15
Het geavanceerde ultrageluid onderzoek (echoscopisch onderzoek).....	15
De uitslag.....	16
De kosten.....	16
Afspraken	16
Verzamelen van gegevens voor kwaliteitsborging.....	16
Gebruik van restmateriaal.....	16
Verklarende woordenlijst.....	17
Belangrijke telefoonnummers.....	17
Afspraken	17
Maatschappelijk werk	18
Spoedeisende hulp Vrouwenziekten.....	18
Polikliniek klinische genetica.....	18
Meer informatie	18
Colofon	18

Inleiding

De meeste kinderen worden gezond geboren. Een klein deel heeft echter aangeboren afwijkingen. In een aantal gevallen is het mogelijk om in een vroeg stadium van de zwangerschap bij het ongeboren kind afwijkingen vast te stellen.

In deze brochure vindt u informatie over de verschillende diagnostische testen en de wijze waarop deze testen verlopen. U krijgt hierdoor een overzicht van de verschillende methoden van onderzoek die gebruikt worden, wie voor deze onderzoeken in aanmerking komt en welke ziekten en afwijkingen hiermee opgespoord kunnen worden.

Wanneer u na het lezen van deze brochure nog vragen heeft, kunt u deze altijd stellen aan een van de gynaecologen. De telefoonnummers vindt u achter in deze brochure.

Algemene informatie

Het is mogelijk een aantal aangeboren afwijkingen al tijdens de zwangerschap op te sporen, zoals het Downsyndroom. Niet alle afwijkingen zijn vast te stellen, er blijft altijd een kleine kans dat de baby wordt geboren met een, al dan niet erfelijke, aandoening, ook als alle onderzoeken goed zijn. De meeste erfelijke en/of aangeboren afwijkingen worden pas na de geboorte ontdekt.

Als er binnen uw familie bepaalde afwijkingen voorkomen waarvan het onduidelijk is of deze erfelijk zijn of niet, kunt u worden verwezen naar de afdeling klinische genetica. De klinisch geneticus onderzoekt dan wat in uw geval de rol van erfelijke aanleg is bij het ontstaan van een aangeboren afwijking. Ook kan worden onderzocht wat de kans is op herhaling van een aangeboren en/of erfelijke aandoening bij een eventueel volgend kind. Dit onderzoek dient bij voorkeur plaats te vinden voordat er een (volgende) zwangerschap is.

Er zijn verschillende mogelijkheden van onderzoek naar afwijkingen bij het ongeboren kind: screeningstesten en diagnostische testen.

Bij een screeningstest kan worden nagegaan of er een verhoogde kans bestaat op een bepaalde afwijking. Hierover hebben wij aparte brochures beschikbaar: 'Informatie over de screening op Downsyndroom' en 'Informatie over het Structureel Echoscopisch Onderzoek'. De brochures kunt u downloaden op de website van Stichting Prenatale Screening Amsterdam e.o. (www.spsao.nl).

Met een diagnostische test kan informatie worden verkregen over het wel of niet aanwezig zijn van een bepaalde afwijking.

In de meeste gevallen worden er geen afwijkingen gevonden. Mocht er wel een afwijking gevonden worden, dan zal met u gesproken worden over de betekenis en de consequenties van de uitslag. De Nederlandse wetgeving staat toe dat tot 23 hele weken zwangerschapsduur op grond van de uitslag in overleg met uw behandelend arts en/of verloskundige, een zwangerschapsafbreking mag plaatsvinden. Hierbij wordt de wettelijke bedenktijd van 5 dagen in acht genomen. De uitslag 'normaal' van een prenataal onderzoek betekent dat de afwijkingen waar naar gezocht werd niet zijn gevonden. De uitslag 'normaal' wil niet zeggen dat het kind geen enkele erfelijke en/of aangeboren afwijkingen zou kunnen hebben.

Prenatale screening

Alle zwangeren die informatie wensen over de mogelijkheden van prenataal onderzoek, komen in aanmerking voor prenatale screening door middel van de combinatietest en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (de 20-weeken echo).

Als u overweegt prenatale screening te laten doen, heeft u vóór het onderzoek een uitgebreid gesprek met uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog. U kunt hiervoor ook een afspraak maken op de polikliniek verloskunde. Het telefoonnummer vindt u achterin deze brochure.

De combinatietest

Met deze test kan worden nagegaan of er een verhoogde kans bestaat op een kind met het Downsyndroom, Edwardssyndroom en/of Patausyndroom. De test wordt verricht bij een zwangerschapsduur* van negen tot veertien weken en bestaat uit twee onderzoeken:

- een bloedonderzoek bij moeder: er worden twee stoffen onderzocht, te weten een hormoon, humaan choriongonadotrofine (hCG) en een eiwit, pregnancy associated plasma protein-A (PAPP-A)
- de nekplooï meting bij het kind, door middel van een echo. Elk kind heeft in deze periode van de zwangerschap wat vocht in de nekregio.

Indien er na de combinatietest een verhoogde kansuitslag is op Downsyndroom, Edwardssyndroom of Patausyndroom (kans groter dan 1:200).

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek (20-weeken echo)

Het hoofddoel van het Structureel Echoscopisch Onderzoek, ook wel 20-weeken echo genoemd, is onderzoek naar de eventuele aanwezigheid van een 'open rug' of een 'open schedel'. Bij een defect van de neurale buis is de wervelkolom of het schedeldak niet goed aangelegd. Bij een 'open rug' (ofwel spina bifida) is een aantal wervels niet gesloten; een deel van het ruggenmerg wordt dan niet afgeschermd. Kinderen met 'open rug' zijn meestal lichamelijk en soms ook verstandelijk gehandicapt. Kinderen met een 'open hoofd' (ofwel anencephalie) overlijden vrijwel altijd voor of snel na de geboorte. De kans op het krijgen van een kind met een neurale buisdefect is ongeveer 1 op 1000. Dat betekent dat van de 1000 kinderen die er geboren worden er één een neurale buisdefect heeft. De kans op het krijgen van een kind met een neurale buisdefect neemt niet toe naarmate de zwangere vrouw ouder wordt. Wel neemt de kans toe als een neurale buisdefect in de nabije familie voorkomt. De kans wordt verkleind door tijdige inname van foliumzuur (van twee maanden vóór tot acht weken na de bevruchting). De voorkeur voor het opsporen van een neurale buisdefect is het Structureel Echoscopisch Onderzoek. Op indicatie kan soms onderzoek van het alpha-foetoproteïne (een eiwit dat aanwezig is in het vruchtwater) verricht worden. Bij het Structureel Echoscopisch Onderzoek kunnen ook andere lichamelijke afwijkingen worden opgespoord.

Iedere vrouw heeft recht op het Structureel Echoscopisch Onderzoek. Als u een verhoogde kans heeft op een kind met een structurele afwijking, komt u in aanmerking voor geavanceerd ultrageluid onderzoek. Dit onderzoek zal plaatsvinden in het ziekenhuis.

Nadere informatie over screeningstesten

Uitgebreidere informatie over bovenstaande testen kunt u vinden in de brochures 'Informatie over de screening op Downsyndroom' en 'Informatie over het Structureel Echoscopisch Onderzoek', uitgegeven door het RIVM in samenwerking met de Stichting Erfocentrum. De brochures kunt u ook downloaden via de website www.spsao.nl en zijn te verkrijgen op onze polikliniek verloskunde of prenatale diagnostiek.

Op de website www.spsao.nl kunt u ook zien welke centra een overeenkomst hebben met het regionaal centrum voor prenatale screening voor het geven van voorlichting over deze screening en voor het verrichten van de combinatietest en het Structureel Echoscopisch Onderzoek.

Diagnostische testen

Met een diagnostische test kan informatie worden verkregen over het wel of niet aanwezig zijn van een bepaalde afwijking.

De vlokcentest

Met deze test kunnen afwijkingen van de chromosomen, en op indicatie, veranderingen in het DNA worden opgespoord. De test wordt verricht vanaf een zwangerschapsduur van elf weken. Bij de vlokcentest worden enkele chorionvlokken weggenomen uit de moederkoek (placenta). De chorionvlokken bevatten dezelfde cellen als de vrucht. De chromosomenstructuur van deze cellen wordt onderzocht.

Het vruchtwateronderzoek

Met deze test kunnen afwijkingen van de chromosomen, en op indicatie, veranderingen in het DNA, aanwijzingen voor open neurale buisdefecten ('open rug' of 'open hoofd') of bepaalde stofwisselingsziekten aangetoond worden. De test wordt verricht vanaf een zwangerschapsduur van 16 weken. Chromosoomafwijkingen, DNA-veranderingen en stofwisselingsziekten worden opgespoord door onderzoek van cellen die in het vruchtwater aanwezig zijn. Neurale buisdefecten kunnen opgespoord worden door het alpha-foetoproteïne (AFP) gehalte in het vruchtwater te bepalen. Het AFP is een eiwit dat aanwezig is in het vruchtwater. Als er sprake is van een neurale buisdefect zal het AFP-gehalte soms verhoogd zijn. Verhoging van het gehalte kan ook andere redenen hebben. Als het AFP-gehalte verhoogd is, zal met echoscopisch onderzoek gecontroleerd worden of er inderdaad een afwijking aan de rug of het hoofd aanwezig is. Het AFP-gehalte wordt alleen op indicatie bepaald.

Niet invasieve Prenatale Test (NIPT)

De zwangere kan desgewenst meedoen met de TRIDENT studie naar de invoering van NIPT. De NIPT is een nieuwe test. Met de NIPT wordt bloed van de zwangere afgenomen en onderzocht in een laboratorium. Het laboratorium test het bloed op Downsyndroom (trisomie 21), trisomie 18 (Edwardssyndroom) en trisomie 13 (Patausyndroom).

De uitslag van de NIPT kan niet-afwijkend of afwijkend zijn. De NIPT biedt geen 100% zekerheid. Bij een afwijkende uitslag kan uw kind toch geen trisomie hebben en is verder onderzoek nodig als bevestiging van de NIPT-uitslag. Bij een niet-afwijkende uitslag is de

kans dat het kind toch een trisomie heeft zo klein dat een vervolgttest niet geadviseerd wordt.

Deze wetenschappelijk studie zorgt er voor dat minder vrouwen dan voorheen worden doorverwezen voor een vlokkentest of vruchtwaterpunctie.

Voor wie is NIPT bedoeld?

Alleen zwangeren die bij de combinatietest een verhoogde kans hebben op een kind met trisomie kunnen meedoen met de studie naar de invoering van NIPT. Indien er een medische indicatie is voor onderzoek naar trisomie, kan een zwangere direct in aanmerking komen om mee te doen aan de studie. Neem hiervoor contact op met de poli Prenatale Diagnostiek van het AMC.

Uitgezonderd van deelname aan de studie zijn zwangeren met een kind met een nekplou van 3,5 mm of meer en met een meerlingzwangerschap. NIPT is dan geen goed vervolgonderzoek. Zwangeren jonger dan 18 jaar zijn uitgesloten van deelname aan de studie. Dit heeft te maken met het benodigde toestemming ('*informed consent*') voor deelname aan de studie. Als een zwangere niet voldoet aan de criteria om in aanmerking te komen voor NIPT, kan zij in Nederland geen NIPT krijgen, ook niet als ze het zelf betaalt.

Uitslag NIPT

De uitslag volgt gemiddeld na 15 werkdagen (3 weken) na aankomst in het laboratorium. De uitslag wordt door het laboratorium doorgegeven aan de poli Prenatale Diagnostiek.

Financieel

In 2014 geldt dat een zwangere die in aanmerking komt voor de NIPT, deze test door de zorgverzekeraar vergoed krijgt, ongeacht haar leeftijd. De vergoeding heeft geen gevolgen voor het eigen risico.

Meer informatie

Wilt u meer informatie over deze wetenschappelijk studie? Kijk dan op www.meerovernipt.nl of neem contact op met de poli Prenatale Diagnostiek van het AMC. Voor het maken van een afspraak belt u naar het verpleegkundige spreekuur op de polikliniek. Het telefoonnummer vindt u achter in dit boekje.

Het geavanceerd ultrageluid onderzoek

Dit echoscopische onderzoek kan aangeboren afwijkingen bij het kind opsporen; dit wordt bij voorkeur verricht bij een zwangerschapsduur van 18 tot 21 weken. Het geavanceerd ultrageluid onderzoek wordt alleen op indicatie verricht. Zie het hoofdstuk 'Het geavanceerd ultrageluid onderzoek (echoscopisch onderzoek)' in deze brochure.

Chromosomen en DNA

Wat zijn chromosomen; wat is DNA?

In de cellen van het menselijke lichaam is het erfelijke materiaal (DNA) opgeslagen in de chromosomen. Ieder mens heeft 46 chromosomen die in paren gerangschikt zijn. Van elk paar chromosomen is één chromosoom afkomstig van vader en het andere chromosoom van moeder. Het DNA is dus de bouwstof van de erfelijke eigenschappen. De erfelijke informatie bepaalt onder andere hoe we eruit zien, hoe ingewikkelde organen als hersenen,

hart en nieren tijdens de ontwikkeling van het kind gemaakt moeten worden, maar ook de aanleg voor bepaalde ziekten.

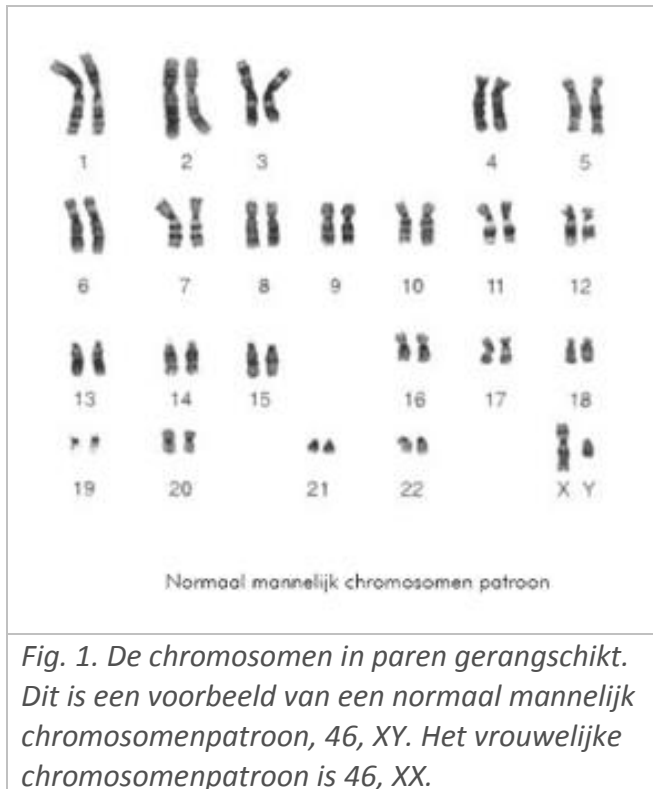


Fig. 1. De chromosomen in paren gerangschikt. Dit is een voorbeeld van een normaal mannelijk chromosomenpatroon, 46, XY. Het vrouwelijke chromosomenpatroon is 46, XX.

De meest voorkomende chromosomale afwijkingen

Downsyndroom

Het Downsyndroom, of trisomie 21, is een aangeboren aandoening waarbij het chromosoom 21 niet twee keer, maar drie keer aanwezig is in de lichaamscellen. Het extra chromosoom 21 en daarmee de extra genetische informatie, is verantwoordelijk voor de kenmerken van het syndroom. In de meeste gevallen (95%) is er sprake van drie losse chromosomen 21. Er zijn dus in elke cel 47 en niet 46 chromosomen aanwezig. Het extra chromosoom berust op een foute verdeling van de chromosomen bij de vorming van de ei- of zaadcellen. In een klein aantal gevallen (5%) is de oorzaak niet een 'los' chromosoom 21, maar zit het extra chromosoom vast aan een ander chromosoom. Men noemt dit een translocatie (verplaatsing). Als het Downsyndroom ontstaat op basis van een translocatie is er een sterk verhoogde kans op het Downsyndroom bij een eventuele volgende zwangerschap en bij familieleden.

Kinderen met Downsyndroom hebben bijzondere uiterlijke kenmerken zoals een plat achterhoofd en ogen die enigszins schuin naar boven staan met vaak een huidplooi aan de binnenkant van de ogen. Er is sprake van een verstandelijke handicap en een vertraagde motorische ontwikkeling. Een groot deel van de kinderen heeft daarnaast lichamelijke afwijkingen. Bijna de helft van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking, die in veel gevallen operatief te behandelen is. Andere veel voorkomende aandoeningen zijn gehoorproblemen, oogafwijkingen, schildklierfunctiestoornissen en maagdarmproblemen.

Edwardssyndroom

Het Edwardssyndroom, of trisomie 18, is een aangeboren chromosoom afwijking waarbij er een extra chromosoom 18 aanwezig is in alle lichaamscellen. Dit extra chromosoom is verantwoordelijk voor de lichamelijke kenmerken, de verstandelijke handicap en de beperkte levenskansen van het kind. De variatie in uiterlijke kenmerken is groot. Wat vaak opvalt, is een klein aangezicht met terugwijkende kin, laaggeplante oren en soms een gehemertespleet. De handen zijn gebald tot vuisten en de vingers zijn over elkaar heen gevouwen. Klompvoetjes komen veel voor. De meeste kinderen hebben een laag geboortegewicht; voor de geboorte is er al sprake van een groeiachterstand. Daarnaast heeft 65% van de kinderen een aangeboren hartafwijking. De hersenen zijn vaak onderontwikkeld. Open rug, nierafwijkingen en darmafwijkingen kunnen eveneens voorkomen. De levensverwachting is zeer beperkt. Veel kinderen overlijden al tijdens de zwangerschap. Van de kinderen die levend geboren worden leeft de helft van de kinderen slechts enkele dagen. Ongeveer 5% van de kinderen wordt ouder dan 1 jaar. Overleving tot de volwassen leeftijd komt zelden voor. Kortom: er is dus sprake van een veelheid van vaak ernstige lichamelijke aandoeningen en zeer beperkt perspectief op groei en ontwikkeling.

Patausyndroom

Het Patausyndroom, of trisomie 13, is een aangeboren chromosoom afwijking waarbij er een extra chromosoom 13 aanwezig is in alle lichaamscellen. Dit extra chromosoom 13 verstoort al vroeg in de zwangerschap de ontwikkeling van het gezicht. Het gevolg kan een gehemertespleet zijn vaak in combinatie met een lipspleet. De ogen zijn vaak klein en kunnen te dicht op elkaar staan; soms zijn de ogen in ontwikkeling achtergebleven. Ook zijn er vaak ernstige aanlegstoornissen van de voorste delen van de hersenen. Heel kenmerkend is ook de extra vinger naast de pink en soms ook een extra teen naast de kleine teen. Afwijkend gevormde voeten komen relatief veel voor. Niet alle kinderen hebben deze kenmerken en de ernst van de afwijkingen kan variëren. Er is een beperkte levensverwachting. De meeste kinderen met trisomie 13 overlijden al tijdens de zwangerschap. Ongeveer 5% van de levendgeborene met Patausyndroom wordt ouder dan 6 maanden. Overleving tot de volwassen leeftijd komt zelden voor. Kinderen met Patausyndroom hebben vaak ernstige lichamelijke aandoeningen en het perspectief op groei en ontwikkeling is gering.

Hoe groot is de kans op het krijgen van een kind met een chromosomale afwijking?

De kans op het krijgen van een kind met een chromosomale afwijking neemt toe naarmate de zwangere vrouw ouder is (zie tabel 1). De meest voorkomende chromosomale afwijking is het Downsyndroom.

Leeftijd in jaren	Trisomie 21 (Down syndroom)	Trisomie 18 (Edwards syndroom)	Trisomie 13 (Patau syndroom)
15 - 19	8	0,6	0,3
20 - 24	8	0,7	0,4
25 - 29	9	0,9	0,5

30 - 34	14	1,5	0,7
35 - 39	50	4	2
40 - 44	170	15	6

Tabel 1.

Kans op de meest voorkomende chromosomale afwijkingen per 10.000 levendgeborenen

Chromosoom- en DNA-onderzoek

Chromosoomonderzoek

Er zijn 3 verschillende onderzoeksmethoden van de chromosomen, de sneltest QF-PCR, de kweekmethode en het array-onderzoek.

Met de *sneltest QF-PCR* wordt het aantal van chromosoom 13, 18, 21, en de geslachtschromosomen X en Y vastgesteld. De andere chromosomen worden niet onderzocht. Deze uitslag is uiterst betrouwbaar t.a.v. het uitsluiten van Downsyndroom (= een extra chromosoom 21), Edwardssyndroom (= een extra chromosoom 18) of Patau'syndroom (= een extra chromosoom 13).

Soms bevat het materiaal geringe hoeveelheden materiaal van de moeder. Dit is niet altijd zichtbaar tijdens de ingreep, maar wel in het laboratorium. Dan is de QF-PCR techniek niet mogelijk omdat deze techniek in die situatie geen onderscheid tussen moeder en kind kan maken. Wanneer dit het geval is, wordt u binnen twee werkdagen na de punctie door ons gebeld. De uitslag zal volgens de kweekmethode tot stand komen.

Bij de *kweekmethode* worden de vorm en het aantal van alle chromosomen na het kweken van enkele cellen onderzocht (dit heet 'karyotypering'). De kweekmethode wordt op indicatie verricht, naast de sneltest QF-PCR. Soms blijkt uit de uitslag van de kweek dat aanvullend onderzoek nodig is, bijvoorbeeld bloedonderzoek van u en uw partner.

Bij het *array-onderzoek* wordt bij alle chromosomen gekeken of er kleine chromosoomveranderingen zijn (te veel of te weinig chromosoommateriaal) die niet ontdekt kunnen worden met de sneltest QF-PCR of de kweekmethode. Voor meer informatie over het Microarray onderzoek verwijzen wij u naar de folder die te vinden is op www.spsao.nl onder het kopje 'Informatie voor zwangeren'

DNA-onderzoek

Op indicatie kan er ook DNA-onderzoek worden verricht. Wanneer in de familie een bekende DNA-verandering (mutatie) voorkomt, bijvoorbeeld cystische fibrose, spierziekten, bloedziekten en stofwisselingsziekten, wordt gericht naar die verandering gezocht.

Dergelijke afwijkingen van DNA worden dus niet opgespoord met de sneltest QF-PCR, de kweekmethode of het array-onderzoek.

Wie komen in aanmerking?

Sneltest QF-PCR

Voor onderzoek van de chromosomen door middel van de sneltest QF-PCR bij vlokcentest of vruchtwateronderzoek, komen de volgende ouders in aanmerking:

- zwangeren die 36 jaar of ouder zijn in de achttiende week van de zwangerschap;
- zwangeren, bij wie DNA-onderzoek of stofwisselingsonderzoek wordt verricht en bij wie dus de mogelijkheid bestaat om chromosoomonderzoek te verrichten zonder dat er nog een aparte ingreep hoeft te worden verricht;
- ouders die geslachtsgebonden ziekten in de familie hebben;
- zwangeren bij wie door middel van ICSI de zwangerschap tot stand is gebracht;
- zwangeren die een verhoogd risico hebben na de combinatietest;
- zwangeren bij wie door middel van echoscopisch onderzoek aanwijzingen zijn gevonden voor foetale afwijkingen.

Kweekmethode

Naast de sneltest QF-PCR wordt soms aanvullend onderzoek van de chromosomen door middel van de kweekmethode bij vlokcentest of vruchtwateronderzoek verricht. De volgende ouders komen in aanmerking:

- ouders die al een kind of een eerdere zwangerschap hebben gehad met een afwijkend chromosomenpatroon;
- ouders die zelf een afwijkend chromosomenpatroon hebben (chromosomen variant, bijvoorbeeld translocatie).

DNA-onderzoek

Voor DNA-onderzoek bij vlokcentest of vruchtwateronderzoek komen de volgende ouders in aanmerking:

- ouders die een verhoogd risico hebben voor hun nageslacht op een ziekte die met DNA-onderzoek is op te sporen;
- zwangeren bij wie door middel van echoscopisch onderzoek aanwijzingen zijn gevonden voor specifieke foetale afwijkingen.

Voorafgaande aan het DNA-onderzoek van het kind, dient meestal een erfelijkheidsonderzoek te hebben plaatsgevonden. Dit gebeurt door de klinisch geneticus.

Geavanceerd ultrageluid onderzoek

Voor uitgebreid echoscopisch onderzoek komen twee groepen zwangeren in aanmerking:

1. Een bekend verhoogd risico voor een bepaalde aangeboren afwijking in de huidige zwangerschap:
 - ouders die eerder een kind hebben gekregen met aangeboren afwijkingen die niet door een vlokcentest of vruchtwateronderzoek opgespoord kunnen worden, maar wel door middel van echoscopie;
 - ouders die zelf een aangeboren structurele afwijking hebben;
 - ouders van wie een familielid (broer/zus/ouder) een aangeboren afwijking heeft;
 - zwangeren die lijden aan insuline afhankelijke diabetes;
 - zwangeren die medicijnen tegen epilepsie gebruiken;
 - indien de zwangerschap via ICSI tot stand is gekomen;

- zwangeren die medicijnen gebruiken met een bekend schadelijk effect voor de foetus;
- zwangeren die hard drugs gebruiken;
- overige redenen, bijvoorbeeld: blootstelling aan röntgenstraling of chemotherapeutica, monochoriale gemelli, positieve schildklierantilichamen, zwanger via ICSI, ouders zijn bloedverwant.

2. Zwangeren bij wie het vermoeden bestaat op een afwijking van het kind in de huidige zwangerschap:

- second opinion: elders is bij een echoscopie het vermoeden uitgesproken op een afwijking bij het kind;
- bij echoscopisch onderzoek blijft de groei van de foetus ver achter bij de verwachting;
- bij echoscopisch onderzoek is de groei van de foetus ver voor bij de verwachting;
- er is weinig vruchtwater aanwezig;
- er is veel vruchtwater aanwezig;
- er is een foetale hartritmestoornis;
- overige redenen, bijvoorbeeld: de zwangere heeft een infectie met mogelijke effecten voor de foetus.

Uitvoering van de vlokentest en vruchtwateronderzoek

De vlokentest

De vlokentest vindt plaats vanaf een zwangerschapsduur van 11 weken. Bij de vlokentest worden enkele chorionvlokken weggenomen uit de moederkoek (placenta).

De vlokentest kan op twee manieren gedaan worden:

- via de vagina (=schede);
- via een prik door de buikwand.

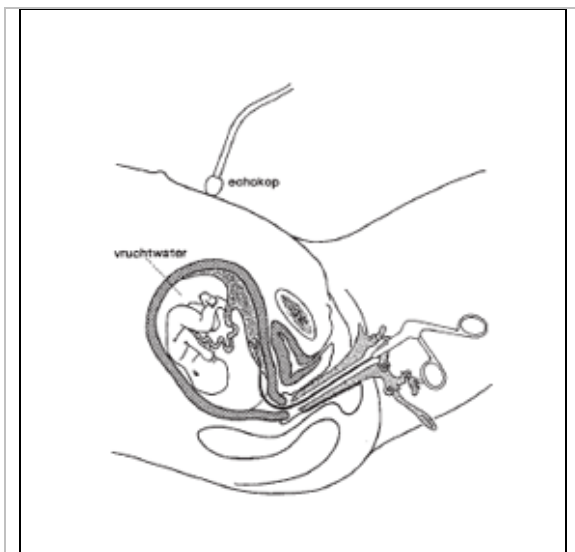
Vlokentest via de vagina

Hiervoor moet u plaatsnemen op een gynaecologische stoel met uw benen op steunen. De schaamstreek en schede worden gedesinfecteerd, waarna een speculum (eendenbek) wordt ingebracht. Vervolgens wordt onder echogeleiding een dun tangetje via de baarmoedermond langs de wand van de baarmoeder geschoven tot in de placenta. We blijven hierbij buiten de vruchtzak, de baby kan dus niet beschadigd worden. Er wordt een klein stukje van de placenta weggenomen. Dit weefsel ziet er vlokkelig uit, vandaar de naam 'vlokentest'. Meestal wordt 20-50 milligram weefsel afgenomen, dit is slechts een duizendste deel van de totale hoeveelheid placentaweefsel. Soms is de hoeveelheid niet voldoende en moet een tweede weefselstukje worden afgenomen. Een enkele keer lukt het ook een tweede en derde maal niet om voldoende weefsel te verkrijgen. In dat geval doen we geen verdere pogingen meer. Het is dan verstandiger om op een later moment een vruchtwateronderzoek te laten doen.

Bij de meeste vrouwen kan de ingreep een menstruatieachtig of onaangenaam wee gevoel geven dat na afloop snel weer over is. Bijna nooit wordt echt pijn gevoeld. De ingreep duurt in totaal niet langer dan 10-15 minuten.

Na de ingreep heeft vrijwel iedereen wat bloedverlies. Dit kan een enkele maal zoveel zijn, dat u een bloedstolsel verliest kort na de ingreep. Het bloedverlies komt vrijwel altijd van de baarmoedermond, die in de zwangerschap erg makkelijk bloedt bij aanraken. Hierover hoeft

u zich geen zorgen te maken. Meestal gaat het bloedverlies binnen 12-24 uur over in roze of bruine afscheiding, die enkele dagen kan duren. Het kan ook wel eens langer blijven bestaan, soms wel 3-4 weken, zonder dat dit betekenis heeft.

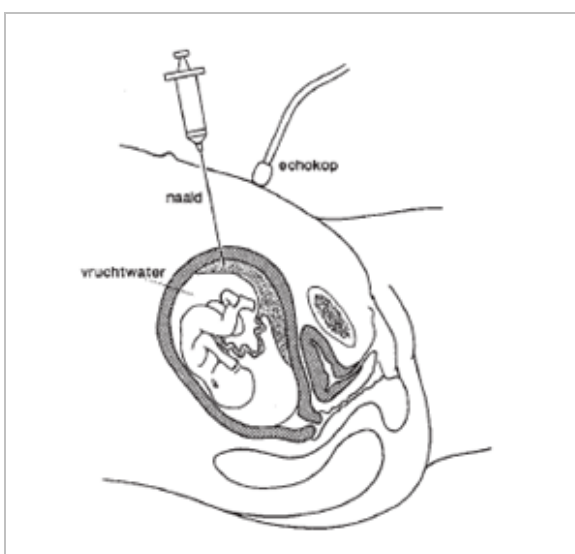


Figuur 2. Vlokkentest via de vagina

Vlokkentest via de buikwand

De buik wordt gedesinfecteerd en de benen worden afgedekt met een steriele doek. Ook de opnamekop van het echoapparaat wordt steriel ingepakt. Daarna wordt onder echogeleide een naald door de onderbuik in de baarmoeder geprikt. De naald wordt zo ingebracht, dat de punt in de placenta komt te liggen. Met een injectiespuit worden dan kleine weefselstukjes uit de placenta gezogen. Dit gebeurt door de naald heen en weer te bewegen. Het onderzoek is niet geheel pijnloos. Het prikken en opzuigen duurt meestal niet langer dan een minuut. In ongeveer 10% is er onvoldoende hoeveelheid weefsel bij de eerste punctie en moet er nog een keer geprikt worden.

Vruchtwater- of bloedverlies hoort niet op te treden. Wel kunt u 1 à 2 dagen wat last van de buik hebben.

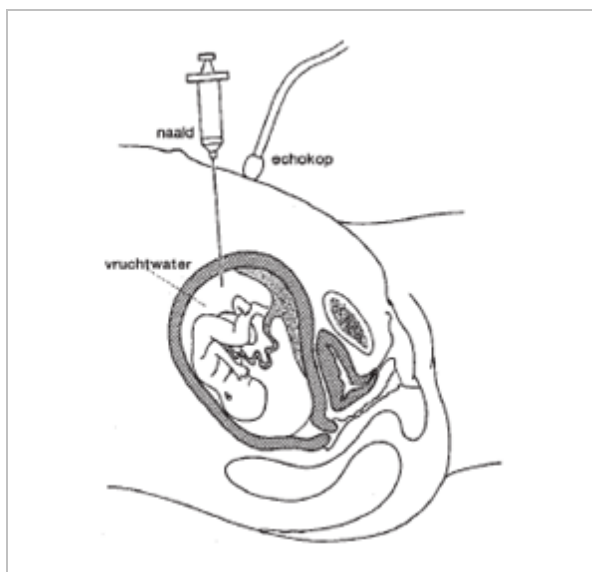


Figuur 3. Vlokkentest via de buikwand

Het kan voorkomen dat de vlokentest mislukt. Dit kan komen doordat de juiste plek om de vlokken te verzamelen niet bereikt kan worden of omdat de test niet goed kan worden uitgevoerd. In deze gevallen kan alsnog later een vruchtwateronderzoek worden verricht.

Het vruchtwateronderzoek

Vruchtwateronderzoek vindt plaats vanaf een zwangerschapsduur van 16 weken door middel van een punctie door de buikwand. Hiervoor wordt een dunne naald gebruikt. Een gevulde blaas is niet nodig. Eerst wordt de huid van de buik gedesinfecteerd en worden de benen afgedekt met een steriele doek. Ook de opnamekop van het echoapparaat wordt steriel ingepakt. Dan wordt met behulp van echoscopie de juiste plek voor de punctie bepaald. Met de naald wordt onder echogeleide door de buikwand en baarmoederspier heen in de vruchtzak geprikt.



Figuur 4. Vruchtwaterpunctie

Het prikken door de buikwand geeft een kort stekend gevoel. Als de naald is ingebracht doet het niet echt pijn meer en duurt het meestal maar 20 à 30 seconden om voldoende vruchtwater op te zuigen. Er wordt 20 cc vruchtwater afgenomen, dat is ca. 10% van de totale hoeveelheid vruchtwater. Deze hoeveelheid vruchtwater kan zonder gevaar worden afgenomen en is binnen enkele dagen weer aangevuld.

Na het onderzoek kunt u gedurende enkele uren tot een paar dagen een wat trekkend of menstruatieachtig gevoel hebben. Deze klachten zijn meestal na 1 à 2 dagen weer verdwenen. Het hebben van napijn houdt geen verband met het eventueel misgaan van de zwangerschap.

Een enkele maal lukt het niet om in één keer voldoende vruchtwater af te nemen. Het hangt van de omstandigheden af of er direct opnieuw geprikt wordt. Soms wordt ervoor gekozen om pas na een week opnieuw te prikken.

Belangrijke informatie bij vlokcentest en vruchtwateronderzoek

Voor het onderzoek

In de weken voor de vlokcentest of het vruchtwateronderzoek heeft u een gesprek met een arts/verloskundige en eventueel de klinisch geneticus. In dit gesprek krijgt u informatie over het onderzoek en kunt u vragen stellen. Na afloop van het gesprek wordt met u de datum afgesproken waarop het onderzoek zal plaatsvinden.

Bloedgroep

Het is belangrijk dat uw bloedgroep Resusfactor bekend is. Daarom vragen wij u uw bloedgroepkaartje mee te brengen. Als de Resusfactor van uw bloedgroep negatief is, krijgt u na afloop van het vruchtwater onderzoek anti D toegediend. Anti D wordt toegediend om te voorkomen dat u antistoffen maakt tegen de bloedcellen van het kind.

Het risico

Na het onderzoek is er een kleine kans op verlies van de zwangerschap. Bij de vlokcentest bestaat er een extra risico van ongeveer 0,5% (5 op 1000). Dit betekent dat als bij 1000 zwangerschappen een vlokcentest verricht wordt er 5 zwangerschappen als gevolg van de test in verlies van de zwangerschap eindigt. Bij het vruchtwateronderzoek is er een risico van 0,3% (3 op 1000). Dit betekent dat als bij 1000 zwangerschappen een vruchtwateronderzoek verricht wordt er 3 zwangerschappen als gevolg van de test in verlies van de zwangerschap eindigt.

Leefregels

Na het onderzoek gaat u naar huis. U kunt het beste die dag rustig aan doen en niet werken. Bij hevig bloedverlies en/of vruchtwaterverlies, koorts of hevige pijn neemt u contact op met uw verwijzend arts/verloskundige of met de polikliniek verloskunde of prenatale diagnostiek. In de avonduren en weekeinden wendt u zich tot de dienstdoende gynaecoloog. U vindt de telefoonnummers achter in deze brochure.

Nacontrole

- Na de vlokcentest:
U krijgt het advies na ongeveer 1 à 2 weken een controle te laten uitvoeren; dit gebeurt door middel van een echoscopisch onderzoek.
- Na het vruchtwateronderzoek:
U wordt geadviseerd de harttonen van de baby te laten beluisteren. Dit kan plaatsvinden tijdens een bezoek aan uw eigen behandelend arts of verloskundige.

Uitslag

- Sneltest QF-PCR: dit onderzoek duurt 2-5 werkdagen.
- Kweekmethode: de uitslag na de vlokcentest is in het algemeen bekend na 2 weken en na het vruchtwateronderzoek na 3 weken.
- DNA-onderzoek: de uitslag duurt 2 tot 5 weken.

De kans dat de test niet goed uitgevoerd kan worden en er dus geen uitslag gegeven kan worden is groter bij het afnemen van vlokkenmateriaal dan bij het afnemen van vruchtwater.

De uitslag wordt u telefonisch meegedeeld, daarom vragen wij u een telefoonnummer op te geven waarop u regelmatig bereikbaar bent. Een schriftelijke uitslag wordt verstuurd naar degene die uw zwangerschap controleert (verloskundige, huisarts of gynaecoloog). Wanneer de uitslag niet goed is, kunt u bij ons (gynaecoloog of klinisch geneticus) terecht om over de betekenis en de consequenties van de uitslag te praten. In overleg met uw behandelend arts/verloskundige kunt u op grond van de uitslag de zwangerschap laten afbreken.

Afbreken van de zwangerschap

Een zwangerschapsafbreking door middel van een curettage (het operatief leegzuigen van de baarmoeder) kan tot een zwangerschapsduur van ongeveer twaalf weken plaatsvinden. In principe gebeurt dit poliklinisch via een dagopname. Normaal gesproken kunt u dezelfde dag of de volgende dag weer naar huis. In veel gevallen zal na de uitslag van de vlokkentest de zwangerschap al te ver gevorderd zijn om nog een curettage te verrichten. Na een zwangerschapsduur van twaalf weken vindt zwangerschapsafbreking plaats door middel van het inleiden van een baring. Inleiding van de baring kan ook vóór 12 weken plaatsvinden. U krijgt dan geneesmiddelen die weeën opwekken. De geboorte volgt dan via de normale weg.

Bewaren materiaal

Er zal materiaal worden bewaard om eventueel onderzoek in een later stadium nog mogelijk te maken. Het is niet gegarandeerd dat er dan voldoende materiaal beschikbaar zal zijn. Soms zal dan ook opnieuw materiaal moeten worden afgenomen. Na de vlokkentest wordt er géén materiaal bewaard en zal er altijd opnieuw materiaal afgenomen moeten worden indien er in een later stadium onderzoek gewenst is.

De kosten

De kosten van de vlokkentest, het vruchtwateronderzoek, het chromosomenonderzoek en/of DNA-onderzoek worden door de zorgverzekeraar vergoed als er sprake is van één van de in het hoofdstuk 'Wie komen in aanmerking?' genoemde verwijsoordeningen. Zorgverzekeraars kunnen wisselend omgaan met het declareren van de kosten en het eigen risico. Informeert u voorafgaande aan het onderzoek bij uw zorgverzekeraar.

Afspraken

Als u in aanmerking komt, en kiest voor een vlokkentest of vruchtwateronderzoek, zal in veel gevallen uw behandelend arts of verloskundige het initiatief nemen om de test te laten uitvoeren.

De afspraken voor het intakegesprek en het onderzoek worden gemaakt via de polikliniek verloskunde of prenatale diagnostiek. Als u denkt dat u in aanmerking komt, kunt u ook zelf contact met ons opnemen. De telefoonnummers vindt u achter in deze brochure.

Het geavanceerde ultrageluid onderzoek (echoscopisch onderzoek)

Bij het geavanceerd ultrageluid onderzoek wordt er naar wat meer details gekeken dan bij het Structureel Echoscopisch Onderzoek volgens het landelijk screeningsprogramma. Voor dit geavanceerd ultrageluid onderzoek moet er dan ook een specifieke indicatie bestaan (zie 'Wie komen in aanmerking?')

Met geavanceerd ultrageluid onderzoek kan het kind in de baarmoeder zichtbaar worden gemaakt. Sommige uitwendige aandoeningen zoals neurale buisdefecten en ernstige ontwikkelingsstoornissen van armpjes en beentjes kunnen hiermee worden opgespoord. Ook afwijkingen van de organen van het kind kunnen op deze manier worden opgespoord, bijvoorbeeld hartafwijkingen, nierafwijkingen en hersenafwijkingen. Het onderzoek wordt uitgevoerd bij voorkeur tussen 18 en 21 weken zwangerschap. Het geavanceerd ultrageluid onderzoek wordt uitgevoerd door een arts, echoscopist of gynaecoloog die daarvoor is opgeleid.

De uitslag

Bij geavanceerd ultrageluid onderzoek volgt de uitslag onmiddellijk. Als er afwijkende bevindingen zijn wordt het verdere beleid en eventueel verder onderzoek (vlokkentest, vruchtwateronderzoek of aanvullend beeldvormend onderzoek) met u besproken. Een schriftelijke uitslag zal gestuurd worden naar degene die de zwangerschap controleert (uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog).

De kosten

Voor vergoeding van de kosten wordt geadviseerd contact op te nemen met uw zorgverzekeraar. Geavanceerd ultrageluid onderzoek wordt alleen verricht als er sprake is van één van de in het hoofdstuk 'Wie komen in aanmerking?' genoemde verwijfsredenen. Houdt u rekening met uw eigen risico. Informeert u voorafgaande aan het onderzoek bij uw zorgverzekeraar.

Afspraken

In de meeste gevallen zal uw behandelend arts of verloskundige het initiatief nemen tot het laten uitvoeren van een uitgebreid echoscopisch onderzoek. De afspraak wordt gemaakt via de polikliniek verloskunde of prenatale diagnostiek. Denkt u dat u in aanmerking komt voor een dergelijk onderzoek dan kunt u ook zelf contact met ons opnemen. De telefoonnummers vindt u achterin deze brochure.

Verzamelen van gegevens voor kwaliteitsborging

Om de resultaten van dit soort onderzoeken goed te kunnen vervolgen, is het noodzakelijk dat wij op de hoogte gebracht worden van de uitkomst van de zwangerschap. Daarom verzoeken wij u vriendelijk om na de geboorte van uw baby het vragenformulier dat u hebt ontvangen aan ons terug te sturen. Deze gegevens zullen vertrouwelijk worden behandeld.

Gebruik van restmateriaal

Bij de vlokkentest of vruchtwateronderzoek bestaat altijd de mogelijkheid dat er materiaal overblijft dat niet meer nodig is voor de diagnostiek. Dit zogenoemde 'restmateriaal' wordt meestal vernietigd. In sommige gevallen kan het restmateriaal worden gebruikt op de laboratoria zelf, bijvoorbeeld voor ijking van apparatuur, kwaliteitscontrole en soms voor het verder ontwikkelen van testmogelijkheden.

Het restmateriaal wordt altijd volledig anoniem gebruikt. Als u bezwaar heeft tegen eventueel gebruik van overgebleven materiaal, dan verzoeken wij u dit aan ons te laten weten. Als wij niets van u horen, gaan wij ervan uit dat u geen bezwaar heeft. Deze procedure is in overeenstemming met de 'Code goed gedrag' van de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra.

Verklarende woordenlijst

Alpha-foetoproteïne (AFP)	eiwit van het kind
Anencephalie	afwijking aan de schedel (open hoofdje)
Chorionvlokken	vlokken van de placenta
Chromosoom	drager van de erfelijke eigenschappen (genen) van de mens. chromosomen bepalen het geslacht, de lichaamsbouw, de lichaamskenmerken, maar ook de aanleg voor bepaalde ziekten.
Desinfecteren	ontsmetten
Diabetes	suikerziekte
DNA	de bouwstof van de erfelijke eigenschappen (genen)
Echoscopie	onderzoek met behulp van geluidsgolven met een zeer hoge frequentie
Foliumzuur	een vitamine uit de B-complexgroep
Genetica	erfelijkheidsleer
Placenta	moederkoek
Resusfactor	bloedgroepfactor
Spina bifida	open rug
Zwangerschapduur	aantal weken, bepaald op basis van de echoscopische meting van de kruin-stuit lengte

Belangrijke telefoonnummers

Afspraken

Voor het maken van een afspraak, of voor het stellen van vragen over bovengenoemde onderzoeken, kunt u dagelijks bellen naar:

Polikliniek Prenatale Diagnostiek van het AMC,
telefoon (020) 566 4499 tussen 08.30 en 15.30 uur.

U kunt ons ook mailen: p.pre@amc.nl

Vergeet niet om bij uw bezoek aan de polikliniek mee te nemen:

- gegevens zorgverzekering;
- rijbewijs of paspoort;
- bloedgroepkaart als u die bezit.

Maatschappelijk werk

(020) 566 9111 sein 8158223

Spoedeisende hulp Vrouwenziekten

(020) 5661500

Polikliniek klinische genetica

(020) 5665110

Meer informatie

- Stichting Prenatale Screening Amsterdam en Omstreken (SPSAO)
www.spsao.nl
- Polikliniek verloskunde Academisch Medisch Centrum
<http://www.amc.nl/web/Zorg/Patient/Afspraak-op-de-polikliniek/Verloskunde.htm>
- Erfocentrum, publieksinformatie over erfelijkheid en gezondheid
www.erfelijkheid.nl
- Algemene informatie
www.leren.nl/rubriek/gezondheid/zwangerschap/
- Informatie van de Nederlandse beroepsvereniging voor obstetrie en gynaecologie
www.nvog.nl
- Nederlandse patiënten consumenten federatie
www.npcf.nl
- Stichting Downsyndroom, vereniging ouders van kinderen met Downsyndroom
www.downsyndroom.nl
- Lieve engeltjes, contactgroep voor ouders die om medische redenen een zwangerschap hebben moeten afbreken
www.lieve-engeltjes.nl
- Contactgroep Zwangerschapsbeëindiging (CZB), lotgenotengroep voor ouders die een gewenste zwangerschap hebben afgebroken van een kindje met een ernstige aandoening
www.sczb.nl
- Geen blote voetjes in het gras, en andere verhalen van ouders die een kindje verloren hebben, verkrijgbaar bij Uitgeverij Gopher
www.gopher.nl

Colofon

Uitgave Stichting Prenatale Screening Amsterdam en omstreken
Afdeling Obstetrie, H4-272
Meibergdreef 9, Postbus 2260, 1100 DD Amsterdam
Tel (020) 5662357
E-mail: spsao@amc.uva.nl www.amc.nl

Prenatale diagnostiek / Patiëntenvoorlichting