

# Prenatale diagnostiek

Naar het ziekenhuis? Lees eerst de informatie op [www.asz.nl/brmo](http://www.asz.nl/brmo).

## informatie

# Inleiding

De meeste kinderen worden gezond geboren, maar ongeveer drie tot vier procent van alle kinderen heeft een aangeboren aandoening. Voorbeelden van zo'n aandoening zijn het syndroom van Down en een open rug (neuraalbuusdefect of spina bifida). Vaak, maar niet altijd, is het mogelijk zo'n aandoening al in de zwangerschap op te sporen of uit te sluiten. Dit heet prenatale diagnostiek.

Bij prenatale diagnostiek gaat het niet om de vraag of het kind helemaal gezond zal zijn, maar onderzoekt men alleen of een bepaalde aangeboren aandoening bij het kind aan- of afwezig is. De onderzoeken die bij prenatale diagnostiek horen, zijn de vlokkentest, de vruchtwaterpunctie en uitgebreid echoscopisch onderzoek.

Prenatale diagnostiek is niet hetzelfde als prenatale screening. Bij **prenatale diagnostiek** onderzoekt men of het ongeboren kind een bepaalde aandoening wel of niet heeft, bij **prenatale screening** berekent men alleen hoe groot de kans op een bepaalde aangeboren aandoening is. Dit gebeurt met een combinatietest of de NIPT. De combinatietest bestaat uit een bloedtest bij de moeder en een nekplooiemeting bij het kind. De NIPT is een bloedtest bij de moeder.

Prenatale diagnostiek wordt alleen aangeboden als u en uw partner een verhoogde kans hebben op een kind met een aangeboren aandoening. Komt u in aanmerking voor prenatale diagnostiek, dan beslist u zelf of u hiervan gebruik wilt maken of dat u en uw partner liever kiezen voor prenatale screening.

# Wat is prenatale diagnostiek?

Prenataal betekent voor de geboorte. Diagnostiek is onderzoek waarbij wordt vastgesteld of een bepaalde aandoening wel of niet aanwezig is.

Prenatale diagnostiek is onderzoek tijdens de zwangerschap om vast te stellen of het ongeboren kind een bepaalde aangeboren aandoening wel of niet heeft.

## Wie komt in aanmerking?

U kunt om meerdere redenen in aanmerking komen voor prenatale diagnostiek.

- Bij prenatale screening is er een verhoogde kans op een afwijking bij uw baby gevonden.
- U of uw partner zijn bekend met (dragerschap van) een chromosomale afwijking of andere aandoening.
- U of uw partner heeft een eerder kind met een erfelijke of aangeboren afwijking.
- Bij (standaard) echoscopisch onderzoek is een mogelijke afwijking gezien.

### **Bij prenatale screening is een verhoogde kans op een afwijking gevonden**

Bij prenatale screening d.m.v. de combinatietest is gebleken dat het ongeboren kind een verhoogde kans (groter dan 1:200 ten tijde van de test) heeft op het syndroom van Down, of op een andere chromosoomaandoening. Ook kan uit de NIPT-test blijken dat er een verdenking is op een kind met Downsyndroom of een andere chromosoomafwijking.

## **Dragerschap van afwijkende chromosomen of van andere aandoeningen**

U of uw partner zijn drager(s) van een ongewoon chromosoompatroon. Zelf bent u niet ziek, maar u heeft wel een grotere kans op een kind met een chromosoomaandoening.

Het is ook mogelijk dat de vrouw draagster is van een geslachtsgebonden aandoening, bijvoorbeeld spierdystrofie van Duchenne.

## **In de familie komen erfelijke of aangeboren aandoeningen of afwijkingen voor**

U of uw partner hebben eerder een kind gekregen met een chromosoomaandoening, met een erfelijke stofwisselingsziekte of met een erfelijke aandoening die kan worden vastgesteld met DNA-onderzoek, bijvoorbeeld taaislijmziekte.

## **Afwijkingen bij het kind**

Bij standaard echoscopisch onderzoek zijn (uitgebreide) afwijkingen gezien bij het kind.

## **Intra-uteriene vruchtdood**

Als voor de geboorte het kind in de baarmoeder overlijdt, kan er ook een vruchtwaterpunctie gedaan worden.

# **Welke aandoeningen?**

Niet alle aangeboren aandoeningen kunnen met prenatale diagnostiek worden opgespoord.

Naar de volgende aandoeningen wordt gezocht:

- **Chromosoomaandoeningen**

Bij prenatale diagnostiek kunnen een afwijkend aantal chromosomen en grove structuurfouten in het chromosoompatroon worden ontdekt.

Chromosomen zijn de dragers van het erfelijk materiaal. Het bekendste voorbeeld is het syndroom van Down. Bij het syndroom van Down zijn er drie chromosomen 21 in plaats van twee. Men spreekt daarom ook wel van trisomie 21. Er bestaan ook andere chromosoom-aandoeningen met een afwijkend aantal chromosomen, maar die zijn zeldzamer.

- **Erfelijke aandoeningen**

Bij prenatale diagnostiek kunnen erfelijke aandoeningen die berusten op DNA-afwijkingen worden ontdekt. DNA bevindt zich in de chromosomen. Voorbeelden zijn taaislijmziekte en spierdystrofie van Duchenne. DNA-onderzoek wordt alleen gedaan als vaststaat dat de ouders een verhoogde kans hebben op een kind met een erfelijke aandoening die kan worden vastgesteld met DNA-onderzoek. DNA-onderzoek wordt dus niet standaard uitgevoerd.

- **Ernstige lichamelijke aandoeningen**

Bij prenatale diagnostiek kunnen ernstige lichamelijke aandoeningen die zichtbaar kunnen worden gemaakt met uitgebreid echoscopisch onderzoek worden ontdekt. Voorbeelden hiervan zijn een open rug, een open schedel, een waterhoofd, een ernstige hartafwijking en een afwijking van de nieren of de urinewegen.

## **Welke onderzoeken zijn er mogelijk?**

Bij prenatale diagnostiek zijn meerdere onderzoeken mogelijk:

1. De vlokkentest
2. De vruchtwaterpunctie
3. Uitgebreid (geavanceerd) echoscopisch onderzoek (GUO)

Bij de vlokcentest en vruchtwaterpunctie kunnen twee soorten onderzoek worden gedaan.

- Een sneltest (RAD). De uitslag is meestal binnen twee tot vier dagen bekend. De test kan de meest voorkomende chromosomafwijkingen snel opsporen.
- Een array-onderzoek. De uitslag is na twee weken bekend. Dit is een zeer gevoelige diagnostische test om kleine chromosoom afwijkingen aan te tonen.

## **Beleving**

We proberen zo goed mogelijk aan te geven wat u kunt verwachten aan ongemak of pijn als u een onderzoek krijgt. Toch beleeft ieder mens dat anders en op zijn eigen manier. Vertel het ons als u ergens tegenop ziet of ongerust bent, dan kunnen we daar nog extra rekening mee houden.

# **1. Vlokkentest**

## **Wat is een vlokkentest?**

De vlokkentest wordt ook wel chorionbiopsie genoemd. Het chorion is de naam voor het vlokachtige weefsel dat vroeg in de zwangerschap om de vruchtzak zit.

Een biopsie is het wegnemen van een klein stukje weefsel.

Bij een vlokkentest neemt de gynaecoloog een klein deel (eenduizendste) van het chorion weg voor onderzoek.

## **Hoe verloopt een vlokkentest?**

Een vlokkentest wordt meestal uitgevoerd tussen de 11e en de 14e zwangerschapsweek.

Het onderzoek vindt plaats via de buikwand en soms via de vagina.

U gaat liggen op een onderzoekbank. De gynaecoloog ontsmet uw buik met jodium of een andere vloeistof.

Met de echo wordt gezocht naar een geschikte plaats voor het wegnemen van het chorionweefsel. De gynaecoloog neemt een kleine hoeveelheid (10 tot 50 milligram) chorionweefsel weg.

Een vlokkentest is meestal niet pijnlijk, maar het kan een krampend of stekend gevoel geven. Verdoving is niet nodig en het wegnemen van weefsel duurt niet langer dan een minuut.

De gynaecoloog controleert elke stap met de echo, waardoor de kans op beschadiging van de vruchtzak en het kind zeer klein is. Als de ingreep klaar is, blijft u nog even liggen. De gynaecoloog controleert dan meteen of er voldoende chorionweefsel is voor verder onderzoek. Zo niet, dan is een tweede poging nodig. De kans op een miskraam door de ingreep wordt geschat op 3 op de 1000 vlokkentesten.

Bij de verdenking op afwijkingen wordt er bloed van beide ouders afgenomen. Indien er bij uw kind een afwijkende uitslag is, wordt er gekeken of deze afwijking ook aanwezig is bij één van beide ouders.

De vlokkentest wordt in het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam gedaan.

### **Resusnegatieve bloedgroep en anti-D**

Als u een resusnegatieve bloedgroep heeft, krijgt u na de vlokkentest een injectie met anti-D. Dit gebeurt om te voorkomen dat er afweerstoffen ontstaan tegen de bloedcellen van de baby.

### **Na de vlokkentest**

Direct na de vlokkentest kunt u naar huis. U kunt enkele dagen last hebben van lichte krampen laag in de buik, zoals bij een menstruatie. Als u na een vlokkentest veel buikpijn of bloedverlies heeft, of koorts, is het raadzaam om contact op te nemen met de gynaecoloog, de verloskundige die u heeft verwezen voor de vlokkentest of de afdeling prenatale diagnostiek.

De eerste 2 dagen kunt u zware inspanning beter vermijden. We raden aan om niet te gaan werken.

### **Wanneer en hoe krijgt u de uitslag?**

De uitslag van de uitgebreide test is 2 weken na de ingreep bekend. Als een afwijking wordt vermoed, wordt er een snelle test (RAD) gedaan. Deze is na 4 dagen bekend.

De gynaecoloog spreekt met u af hoe u de uitslag krijgt en of u bij de uitslag wilt horen wat het geslacht is van uw kind.

### **Wat zijn de voordelen van de vlokcentest?**

Een vlokcentest wordt eerder dan een vruchtwaterpunctie uitgevoerd en de uitslag is meestal bekend voordat de zwangerschapsduur 14 weken bedraagt. Op dat moment is de zwangerschap meestal nog niet goed zichtbaar voor anderen en kan bij afbreking worden gekozen voor een curettage of afbreking met medicijnen.

### **Wat zijn de nadelen van de vlokcentest?**

Bij één tot twee procent van alle vlokcentesten is de uitslag van de vlokcentest niet helemaal duidelijk. Soms is dan nog een vruchtwaterpunctie nodig.

## **2. Vruchtwaterpunctie**

### **Wat is een vruchtwaterpunctie?**

Bij een vruchtwaterpunctie neemt de gynaecoloog een klein deel (20-30 ml) van het vruchtwater af voor onderzoek. Vruchtwater is het vocht dat gedurende de gehele zwangerschap aanwezig is in de vruchtholte rond het kind. Vruchtwater is meestal kleurloos of lichtgeel. Het vruchtwater wordt steeds opnieuw aangemaakt, dus het kan geen kwaad om iets af te nemen.



## **Hoe verloopt een vruchtwaterpunctie?**

Een vruchtwaterpunctie wordt meestal uitgevoerd rond de 16e zwangerschapsweek, soms later.

U gaat liggen op een onderzoekbank. We ontsmetten uw buik met jodium of een andere vloeistof. Met de echo wordt gezocht naar een geschikte plaats voor het afnemen van vruchtwater. Vervolgens krijgt u een prik in de buikwand en neemt de gynaecoloog een klein beetje vruchtwater af. Dit is meestal niet pijnlijk, maar het kan een enkele keer een krampend of stekend gevoel geven. Verdoving is niet nodig. De kans op een miskraam door de ingreep wordt geschat op 1 op de 1000 vruchtwaterpuncties.

Bij de verdenking op afwijkingen wordt er bloed van beide ouders afgenomen. Als er bij het kind een afwijkende uitslag is, wordt er gekeken of deze afwijking ook aanwezig is bij een van beide ouders.

De vruchtwaterpunctie wordt in het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam gedaan.

## **Resusnegatieve bloedgroep en anti-D**

Als u een resusnegatieve bloedgroep heeft, krijgt u na de vruchtwaterpunctie een injectie met anti-D. Dit gebeurt om te voorkomen dat er afweerstoffen ontstaan tegen de bloedcellen van uw baby.

## **Na de vruchtwaterpunctie**

Direct na de vruchtwaterpunctie kunt u naar huis. U kunt enkele dagen last hebben van lichte krampen laag in de buik, zoals bij een menstruatie. Als u na een vruchtwaterpunctie veel buikpijn of bloedverlies heeft, of koorts, raden we u aan om contact op te nemen met uw gynaecoloog, de verloskundige die u heeft verwezen voor de vruchtwaterpunctie of de afdeling Prenatale Diagnostiek. De eerste 2 dagen kunt u zware inspanning beter vermijden. We raden aan om niet te gaan werken.

### **Wanneer en hoe krijgt u de uitslag?**

De uitslag van de uitgebreide test (array onderzoek) is twee weken na de ingreep bekend. Deze krijgt u per brief uit het Erasmus MC thuis gestuurd.

Als een afwijking wordt vermoed, wordt er een snelle test gedaan (RAD). De uitslag is na 2 dagen bekend. Deze krijgt u deze telefonisch van uw gynaecoloog te horen.

Als op grond van de uitslag wordt besloten de zwangerschap af te breken, gebeurt dit met medicijnen.

## **3. Uitgebreid echoscopisch onderzoek**

### **Wat is uitgebreid echoscopisch onderzoek?**

Uitgebreid geavanceerd echoscopisch onderzoek (afgekort tot GUO) wordt via de buik gedaan. Het wordt uitgevoerd door een gynaecoloog in een ziekenhuis met een vergunning voor prenatale diagnostiek. Het onderzoek duurt ongeveer 45 minuten.

### **Geeft een uitgebreide echo de garantie dat het kind gezond is?**

Met echoscopie kunnen sommige, maar niet alle lichamelijke afwijkingen bij de baby worden opgespoord of uitgesloten. Enkele afwijkingen, zoals een open schedel, zijn wel al bij 12 tot 14 weken zichtbaar.

Met echoscopisch onderzoek kunnen onder andere een open rug, open schedel, waterhoofd, (sommige) ernstige hartafwijkingen en afwijkingen van de nieren of de urinewegen worden gezien.

### **Wat is de betrouwbaarheid van een uitgebreide echo?**

Ondanks de voortdurende kwaliteitsverbetering van echoapparatuur is de betrouwbaarheid van een uitgebreide echo *geen 100 procent*. Als er bij uitgebreid echoscopisch onderzoek geen afwijkingen zijn gevonden, is dat geen garantie dat uw kind helemaal geen afwijkingen heeft.

Lang niet alle afwijkingen zijn zichtbaar bij echoscopie. Soms worden bij de uitgebreide echo geen afwijking gevonden en blijkt er bij de geboorte toch een afwijking te bestaan, of omgekeerd.

## **De uitslag**

Vanuit het Erasmus MC ontvangt u schriftelijk de uitslag, als deze normaal is. Als de uitslag afwijkend is, belt de gynaecoloog die de punctie heeft uitgevoerd u.

Als u het geslacht van de baby wilt weten, kunt u dit vragen aan de verwijzend verloskundige of de gynaecoloog. Hij of zij krijgt een kopie van de uitslag waarin ook het geslacht vermeld staat. Het geslacht wordt niet vermeld in de brief die u thuis krijgt.

### **Ongunstige uitslag**

De uitslag kan op twee manieren ongunstig zijn: óf de aandoening waarnaar het onderzoek is gedaan is aanwezig, óf er is onverwacht een andere aandoening bij uw kind gevonden.

Als de onderzochte aandoening aanwezig is, komt dat bijna altijd onverwacht en kan leiden tot ongeloof, verdriet, verslagenheid of onzekerheid over de vraag 'hoe nu verder'. Sommige ouders hebben voor de uitslag van het onderzoek al besloten om de zwangerschap te laten afbreken bij een ongunstige uitslag; anderen nog niet.

Vrijwel alle ouders vinden het moeilijk om na een ongunstige uitslag opnieuw hun afwegingen te maken en een definitieve beslissing te nemen. Neem hiervoor uw tijd en vraag steun. Uw gynaecoloog, verloskundige, huisarts of klinisch geneticus kan u in gesprekken deze ondersteuning geven. De uiteindelijke beslissing ligt echter bij u en uw partner.

Soms blijkt er een andere chromosoomafwijking gevonden te worden dan bijvoorbeeld het Downsyndroom. Niet altijd is direct duidelijk wat de gevolgen zijn voor de gezondheid van uw kind.

Soms is met spoed bloedonderzoek naar het chromosoompatroon van de ouders noodzakelijk om duidelijkheid omtrent de gevonden afwijking te verschaffen. Ook kan het onduidelijk blijven wat de exacte betekenis is van de gevonden afwijking voor uw kind. Dat betekent dat de beslissing over het uitdragen of afbreken van uw zwangerschap op onzekere gronden moet worden gemaakt. Vaak verwijzen we u bij het vinden van dit soort afwijkingen naar een klinisch geneticus.

## **Besluit tot zwangerschapsafbreking**

Het is mogelijk dat u op grond van de uitslag de beslissing neemt om uw zwangerschap te laten afbreken. Het afbreken van een gewenste zwangerschap is een buitengewoon ingrijpende gebeurtenis. Het bewust afscheid nemen van uw kind kan leiden tot verwarring en schuldgevoel. Het rouwproces dat volgt na het afbreken van de zwangerschap kan maanden duren. Begeleiding hierbij kan zinvol zijn.

Zwangerschapsafbreking is in Nederland toegestaan tot een zwangerschapsduur van 24 weken. Na 24 weken staat de wet zwangerschapsafbreking alleen toe in uitzonderlijke situaties, Voor een zwangerschapsafbreking wordt u opgenomen in het ziekenhuis. De methode waarvoor gekozen wordt is afhankelijk van de zwangerschapsduur op het moment van de afbreking.

### **Tot 14 weken**

Tot een zwangerschapsduur van ongeveer 14 weken kan meestal een vacuümcuretage of afbreking met medicijnen plaatsvinden.

Bij een vacuümcuretage wordt onder narcose of plaatselijke verdoving de baarmoeder met een slangetje leeggezogen.

Eventueel kan de zwangerschap ook worden afgebroken met behulp van medicijnen.

### **Na 14 weken**

Na 14 weken zwangerschapsduur zal het meestal beter zijn om de zwangerschap af te breken door het opwekken van weeën. Dit gebeurt met medicijnen die kunnen worden ingenomen, in de vagina worden gebracht of met een infuus.

De pijn kan worden bestreden met medicijnen via een infuus, via een prik of via een ruggenprik.

Bij de geboorte is het kind bijna altijd overleden. De moederkoek kan vast blijven zitten en moet dan na de geboorte van het kind onder narcose worden verwijderd.

De baarmoeder wordt door een zwangerschapsafbreking in principe niet beschadigd.

## **Tot slot**

Bij prenatale diagnostiek gaat het om moeilijke beslissingen. Hierbij spelen persoonlijke factoren een grote rol. Het is belangrijk dat u en uw partner de tijd nemen om een eigen afweging te maken.

Als u na het lezen van deze tekst nog vragen heeft, aarzel dan niet deze te stellen aan uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Bij vragen kunt u natuurlijk ook bellen naar de polikliniek Prenatale Diagnostiek van het Albert Schweitzer ziekenhuis, tel. (078) 654 64 46. Dat kan van maandag tot en met vrijdag tussen 08.00 - 16.30 uur.

## Hulp en advies

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

- [www.hoeverder.info](http://www.hoeverder.info)  
Onafhankelijke informatie bij het al dan niet voortzetten van een gewenste zwangerschap.
- [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)  
De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen is een samenwerkingsverband van vijftig organisaties.
- [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)  
De Stichting Downsyndroom (SDS) is in 1988 opgericht door ouders van jonge kinderen met Downsyndroom.

Geef hier uw mening over deze folder: [www.asz.nl/foldertest/](http://www.asz.nl/foldertest/)

© NVOG

*Deze folder is gebaseerd op teksten van de NVOG. De tekst is waar nodig aangepast aan de situatie in het Albert Schweitzer ziekenhuis.*



Albert Schweitzer ziekenhuis  
oktober 2020  
pavo 0586