

# **Prenatale diagnostiek naar aangeboren of erfelijke aandoeningen**

## **Mogelijkheden en overwegingen**

Divisie Perinatologie en Gynaecologie

10-aanvulling-prenatale diagnostiek - DPGY.03.051

© 1999 VSOP en NVOG

Het copyright en de verantwoordelijkheid voor de inhoud van deze brochure berusten bij de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) in Soestdijk en de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) in Utrecht.

Deze brochure is herzien door de Commissie Patiëntenvoorlichting van de NVOG en goedgekeurd door de Inspectie Gezondheidszorg (IGZ), de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), de Landelijke Huisartsen Vereniging (LHV) en de Koninklijke Nederlandse Vereniging van Verloskundigen (KNOV). Leden van de VSOP, de NVOG, de VKGN, de LHV en de KNOV mogen deze brochure zonder toestemming vermenigvuldigen, mits zij dat integraal, onverkort en met bronvermelding doen.

Auteur: prof.dr.N.J.Leschot

Redacteur: dr.G.Kleiverda

Bureauredacteur: Jet Quadekker

Derde, herziene druk, Soestdijk/Utrecht 1999.

Augustus 2003 herzien en aangepast door GCML Christiaens,  
gynaecologe Universitair Medisch Centrum Utrecht

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en of aangeboren aandoeningen, is een samenwerkingsverband van vijftig organisaties.

Deze brochure is uitgegeven in het kader van de campagne 'Verwachtingen' van de VSOP.

Deze campagne kwam tot stand mede dankzij Zorgonderzoek Nederland.

Meer informatie over zwangerschap, erfelijkheid en aangeboren aandoeningen is te vinden op de homepage van de VSOP: <http://www.vsop.nl>.

De inhoud van deze brochure is tot stand gekomen na een zorgvuldig kwaliteitstraject begeleid door de Commissie Patiëntenvoorlichting van de NVOG. Als non-profit-instelling legt zij zich toe op het formuleren en ontwerpen van kwalitatief hoogwaardige voorlichting.

Andere folders en brochures op het gebied van de verloskunde, de gynaecologie en de voortplantingsgeneeskunde zijn te lezen op de homepage van de NVOG:

<http://www.nvog.nl>, rubriek voorlichting.



# Inhoud

<b>1. Inleiding</b>	<b>5</b>
1.1 afwegingen en mogelijke keuzen	5
1.2 het berekenen van de zwangerschapsduur	
<b>2. Wie komt in aanmerking voor prenatale diagnostiek?</b>	<b>8</b>
2.1 prenatale diagnostiek naar chromosoomafwijkingen	8
2.2 prenatale diagnostiek naar defecten van de neurale buis	14
2.3 Andere redenen voor prenatale diagnostiek	15
<b>3 Diagnostische testen</b>	<b>18</b>
3.1 vlokcentest (chorionbiopsie)	18
3.2 vruchtwaterpunctie (amniocentese)	21
3.3 vlokcentest en vruchtwaterpunctie vergeleken	23
3.4 de rhesusfactor en anti-D	24
3.5 onderzoek in verband met een neurale-buisdefect	24
3.6 uitgebreid echoscopisch onderzoek	26
3.7 chromosoomonderzoek bij de ouders bij herhaald miskraam (>2)	27
<b>4. Overzichtsschema van de diagnostische testen</b>	<b>28</b>
<b>5. Voorspellende testen</b>	<b>30</b>
5.1 meting van de nekplooi	30
5.2 de combitest	32
5.3 de tripletest	32
5.4 wat betekent de uitslag van een voorspellende test?	33
5.5 wanneer kunt u een voorspellende test overwegen?	35
<b>6. Afwijkende uitslagen van vlokcentest of vruchtwaterpunctie</b>	<b>36</b>
6.1 de onderzochte aandoening is aanwezig bij uw kind	36
6.2 onverwachte bevindingen	38

<b>7. De gang van zaken in de praktijk</b>	<b>40</b>
7.1 verwijzing	40
7.2 voorbereiding op het onderzoek	40
7.3 afspraken over wat er bepaald wordt en welke uitslagen u wilt horen	40
7.4 hoe hoort u de uitslag?	41
7.5 kosten	41
<b>8. Tot slot</b>	<b>42</b>
<b>9. Indicaties (redenen) voor prenatale diagnostiek die door de zorgverzekeraars worden vergoed</b>	<b>44</b>
9.1 indicaties voor prenataal chromosoomonderzoek	44
9.2 indicaties voor prenataal DNA-onderzoek	44
9.3 indicaties voor prenataal onderzoek naar erfelijke stofwisselingsziekte	45
9.4 indicaties voor onderzoek naar een neurale-buisdefect	45
9.5 indicaties voor uitgebreid echoscopisch onderzoek	46
<b>10. Chromosoomonderzoek bij herhaalde miskraam</b>	<b>48</b>
<b>11. Adressen</b>	<b>53</b>
11.1 de VSOP	53
11.2 Centra voor de prenatale diagnostiek	55
11.3 Hulp en advies	56
<b>12. Om verder te lezen</b>	<b>57</b>

## 1. Inleiding

Elke zwangere vraagt zich af of haar baby wel gezond zal zijn. Gelukkig worden de meeste kinderen gezond geboren, maar een klein aantal kinderen, zo'n 4%, heeft bij de geboorte een erfelijke aandoening of aangeboren afwijking. Soms kan al in de zwangerschap onderzoek daarnaar plaatsvinden. Dit wordt prenatale diagnostiek of prenataal onderzoek genoemd (prenataal betekent vóór de geboorte). Prenataal onderzoek geeft alleen aan of een bepaalde aandoening wel of niet bij uw baby aanwezig is. Het onderzoek geeft geen antwoord op de vraag of uw kind verder gezond is en of het geen andere aandoening heeft. Vaak komen erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie pas ter sprake tijdens een zwangerschap. Als iets dergelijks in uw familie speelt, is het verstandig dit al vóór de zwangerschap met de huisarts te bespreken. Aanvullend onderzoek is dan mogelijk voordat u zwanger wordt. De risico's voor uw kind en de mogelijkheid van prenatale diagnostiek worden dan besproken.

### 1.1 afwegingen en mogelijke keuzen

In Nederland komt prenatale diagnostiek alleen ter sprake als iemand een verhoogde kans heeft op een kind met een aangeboren of erfelijke aandoening. Ook moet de aandoening door middel van dat bepaalde onderzoek tijdens de zwangerschap aan te tonen zijn. Zo is bijvoorbeeld echoscopisch onderzoek bij 18 weken ('de uitgebreide echo') niet geschikt voor onderzoek naar Down syndroom. Leeftijd van moeder is dus geen reden voor echoscopisch onderzoek. De verloskundige, de huisarts of de gynaecoloog bespreekt met u de mogelijkheden, maar u bent degene die uiteindelijk beslist of u gebruik wilt maken van het onderzoek. Bij die beslissing spelen verschillende overwegingen een rol. We noemen ze hier kort. Verderop in deze brochure komen ze meer uitgebreid ter sprake. Het gaat om afwegingen die te maken hebben met:

- Het onderzoek. Afhankelijk van de soort aandoening zijn soms verschillende onderzoeken mogelijk; elk onderzoek heeft voor- en nadelen.
- Complicaties. Sommige vormen van prenataal onderzoek brengen een kans op een miskraam met zich mee.
- Onverwachte uitkomsten. Onderzoek naar bijvoorbeeld het Downsyndroom kan aantonen dat er geen sprake is van deze aandoening, maar de uitslag kan toch op een andere manier afwijkend zijn. Wat zo'n uitslag betekent, is niet altijd duidelijk.
- De aandoening. Als tijdens de zwangerschap een bepaalde aandoening wordt gevonden, is niet altijd vast te stellen hoe ernstig deze is. De gevolgen voor het kind zijn soms moeilijk te voorspellen.
- De beslissing om de zwangerschap al dan niet te laten afbreken. Bij een afwijkende uitslag staat u voor de beslissing om de zwangerschap uit te dragen of te laten afbreken. Meestal zijn er geen mogelijkheden om erfelijke of aangeboren aandoeningen bij uw kind te genezen.

De beslissing om al dan niet prenataal onderzoek te laten doen, is niet altijd even gemakkelijk. Dat geldt ook voor het besluit waar u voor komt te staan als een aandoening wordt vastgesteld, namelijk de keuze tussen een abortus of de zwangerschap uitdragen. Hulpverleners gaan er meestal van uit dat u bij een ongunstige uitslag zult overwegen de zwangerschap te laten afbreken, maar de uiteindelijke beslissing ligt bij u. Geen enkele beslissing is goed of fout. Het is belangrijk beslissingen zorgvuldig te nemen en tijd te nemen om erover na te denken. De persoonlijke levensopvattingen en de levenssituatie spelen hierbij een grote rol. Het ene ouderpaar zal gemakkelijker een ziek of beperkt kind opvoeden dan het andere. De één zal bij het afbreken van een gewenste zwangerschap niet alleen verdriet maar ook opluchting voelen; voor iemand anders kan het nemen van zo'n beslissing haast ondoenlijk zijn.

Deze brochure probeert zoveel mogelijk informatie te geven, zodat u zo goed mogelijk geïnformeerd de beslissing kunt nemen die het beste bij u past.

## **1.2 het berekenen van de zwangerschapsduur**

Bij regelmatige menstruaties om de vier weken vindt de bevruchting meestal twee weken na het begin van de menstruatie plaats. Artsen en verloskundigen berekenen de zwangerschapsduur vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie. Zij gaan uit van de periode dat een vrouw niet meer menstrueert. Ook in deze brochure bedoelen we met de zwangerschapsduur de periode vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie. Deze is dus twee weken langer dan de werkelijke zwangerschapsduur, gerekend vanaf de bevruchting. Bij een menstruatiecycclus die veel korter of langer is dan 28 dagen, wordt de berekende zwangerschapsduur aangepast. Als u onregelmatig menstrueerde of zeer snel na het stoppen van de pil zwanger bent geworden, is echoscopisch onderzoek aan te raden. Dit onderzoek bepaalt vrij precies de zwangerschapsduur.

## 2. Wie komt in aanmerking voor prenatale diagnostiek?

### **Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden om de volgende redenen:**

- Er bestaat een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij het kind. Deze kans is bijvoorbeeld hoger naarmate de moeder ouder is, maar ook soms bij het voorkomen van een chromosoomafwijking in de familie. Ook zijn er een aantal testen in de zwangerschap die een verhoogde kans op een kind met het Downsyndroom kunnen aangeven. Voorbeelden zijn echoscopische meting van de nekplou van de vrucht tussen 11 4/7 en 13 6/7 weken, een bloedtest tussen 8 en 13 6/7 weken of een bloedtest tussen 15 en 18 weken.
- Er bestaat een verhoogde kans op een kind met een neurale buisdefect zoals een open rug. Deze kans is bijvoorbeeld verhoogd als zo'n aandoening in de nabije familie voorkomt.
- Er bestaat een verhoogde kans op erfelijke aandoeningen of aangeboren afwijkingen. Deze kans kan verhoogd zijn omdat er eerder al een kind met een aangeboren afwijking is geboren, of omdat er bepaalde erfelijke ziekten in de familie voorkomen. Soms wordt tijdens de zwangerschap aan een aangeboren afwijking gedacht, bijvoorbeeld omdat het kind erg klein is of omdat er extreem veel vruchtwater is.

### 2.1 Prenatale diagnostiek naar chromosoomafwijkingen

#### **Wat zijn chromosomen en chromosoomafwijkingen?**

Chromosomen zijn dragers van erfelijke informatie. Ze bevinden zich in de celkernen. Normaal zijn er in iedere celkern 46 chromosomen. De helft is afkomstig uit de zaadcel van de vader, de andere helft uit de eikel van de moeder. Bij een chromosoomafwijking is er iets misgegaan bij de rijping van een eikel of de vorming van een zaadcel. Zowel de vorm als het aantal chromosomen kan afwijkend zijn. Zo kunnen 47 chromosomen aanwezig zijn in de celkern van de bevruchte eikel. Het meest bekende, en ook het meest voorkomende 'extra' chromosoom is de oorzaak van het Downsyndroom (vroeger mongolisme genoemd). Hierbij zijn er drie in plaats van twee chromosomen

nummer 21. De medische term hiervoor is 'trisomie 21'. Voorbeelden van andere afwijkende aantallen chromosomen die minder vaak voorkomen, zijn 'trisomie 13' en 'trisomie 18'. Zij veroorzaken over het algemeen zeer ernstige aangeboren afwijkingen. De meeste kinderen met een trisomie 13 of 18 overlijden vóór of kort na de geboorte.

### **Hoe vaak komen chromosoomafwijkingen voor?**

Afwijkingen in het aantal chromosomen komen veel voor. Bij de bevruchting van de eicel door de zaadcel gaat er vaak iets mis. Meestal groeit de bevruchte eicel dan niet verder. Dikwijls is niet eens te merken dat een bevruchting heeft plaatsgevonden: de menstruatie komt gewoon op tijd. In andere gevallen leidt een afwijkend aantal chromosomen tot een kortdurende zwangerschap die eindigt in een miskraam. Ook kan de vrucht later in de zwangerschap overlijden. Soms blijft de zwangerschap bestaan en wordt een voldragen kind geboren met een chromosoomafwijking, zoals het Downsyndroom.

We weten niet precies bij hoeveel zwangerschappen chromosoomafwijkingen voorkomen. Wel weten we dat chromosoomafwijkingen vroeg in de zwangerschap veel vaker worden gezien dan later in de zwangerschap of bij de geboorte; dit komt doordat een groot aantal van deze zwangerschappen voortijdig eindigt in een miskraam of een vruchtdood.

### **Met welke zwangeren wordt prenatale diagnostiek naar een chromosoomafwijkingen besproken?**

- *Vrouwen van 36 jaar of ouder in de 18e zwangerschapsweek*  
Bij het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met een chromosoomafwijking toe. Onderzoek hiernaar door middel van een vlokentest of vruchtwaterpunctie wordt in Nederland alleen gedaan en vergoed als u in de achttiende zwangerschapsweek 36 jaar of ouder bent. Omdat de meeste onderzoeken tussen de elfde en zestiende week plaatsvinden, worden ze in een enkel geval gedaan bij vrouwen die nog 35 jaar zijn en enkele weken later 36 zullen worden.

In de tabel hieronder wordt de kans weergegeven op een levend geboren kind met het Downsyndroom (trisomie 21) bij verschillende leeftijden van de moeder. Daarnaast bestaat er voor elke zwangere nog de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking. Ook deze kans neemt toe met de leeftijd, en is ongeveer even groot als de kans op het Downsyndroom.

De ernst van deze chromosoomafwijkingen is sterk wisselend.

*Kans op het krijgen van een kind met het Downsyndroom bij verschillende leeftijd van de moeder*

Leeftijd van moeder	Kans op levend geboren kind met het Down Syndroom	Leeftijd van moeder	Kans op levend geboren kind met het Down Syndroom
20	1 : 1528	40	1 : 106
25	1 : 1351	41	1 : 82
30	1 : 909	42	1 : 64
33	1 : 625	43	1 : 50
34	1 : 500	44	1 : 38
35	1 : 384	45	1 : 30
36	1 : 294	46	1 : 23
37	1 : 227	47	1 : 18
38	1 : 175	48	1 : 14
39	1 : 137	49	1 : 11

Kansberekeningen zijn voor zwangeren en hun partners vaak moeilijk te bevatten. We beschrijven twee manieren om naar kansen te kijken.

- 1) Als voorbeeld nemen we een zwangere van 40 jaar. Zij heeft ongeveer 1% kans op een kind met het Downsyndroom (zie tabel). Daarnaast is er een kans van ongeveer 1% op een andere chromosoomafwijking. Dat betekent dat van de 100 vrouwen van 40 jaar er 98 een kind krijgen zonder chromosoomafwijking. Een van hen is zwanger van een kind met het Downsyndroom, een

- tweede is zwanger van een kind met een andere chromosoomafwijking. Als u zo naar de kans kijkt, lijkt deze misschien klein.
- 2) Als we een vrouw van 40 jaar vergelijken met een vrouw van 20 jaar, zijn de kansen op een kind met het Downsyndroom respectievelijk ongeveer 1 op 100 en 1 op 1500. Dat betekent een vijftien maal hogere kans voor een vrouw van 40 jaar. Op deze wijze bezien, lijkt de kans mogelijk groot.

Beide manieren om een kans te beoordelen vullen elkaar aan. De werkelijke kans geeft betere informatie dan de vergelijking met kansen op andere leeftijden.

De werkelijke kans is ook van belang voor vrouwen die eerder gezonde kinderen hebben gekregen. Zo heeft een vrouw van 40 jaar met twee kinderen zonder chromosoomafwijkingen evenveel kans op een kind met het Downsyndroom als haar leeftijdgenote die voor het eerst zwanger is.

- *Testen in de zwangerschap laten een verhoogde kans zien (risicoschattende testen)*

In hoofdstuk 4 beschrijven we testen die kunnen aangeven of er sprake is van een normale of een verhoogde kans op een kind met het Downsyndroom. In Nederland bestaat er discussie of het gewenst is deze testen aan alle zwangeren aan te bieden.

Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog wel vragen om nadere informatie over deze testen.

Als de testen een verhoogde kans aangeven, wordt prenatale diagnostiek door de zorgverzekeraar vergoed. Zoals in hoofdstuk 4 wordt uitgelegd, bieden deze testen ook soms uitkomst aan vrouwen die vanwege hun leeftijd een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie overwegen, maar die daar erg tegenop zien vanwege de kans op een miskraam.

- *Een eerder kind met een chromosoomafwijking*

De meeste chromosoomafwijkingen bij kinderen ontstaan 'nieuw'. Erfelijke factoren spelen bij het ontstaan geen rol en chromosoomonderzoek van een of beide ouders is niet nodig. Een voorbeeld is een kind met Down syndroom op basis van een 'losse' trisomie 21. De kans dat een volgend kind weer een chromosoomafwijking heeft, is net iets hoger dan normaal: 1-2%. De mogelijkheid van prenatale diagnostiek wordt daarom besproken.

Bij ongeveer 5% van de mensen met het Downsyndroom is er sprake van een extra chromosoom 21 samen met een "translocatie" (verplaatsing) van één van de chromosomen 21.

Bij deze vorm van Down syndroom kunnen erfelijke factoren wel een rol spelen. Als die erfelijke vorm van het Downsyndroom in een familie voorkomt, is de kans op een kind met het Downsyndroom beduidend hoger (tot 15 %). Het is daarom raadzaam bij alle kinderen en volwassenen met het Downsyndroom chromosoomonderzoek te doen om deze erfelijke vorm uit te sluiten.

- *Chromosoomafwijkingen bij de ouders*

Soms is een chromosoomafwijking bij een van de (gezonde) ouders de oorzaak voor een chromosoomafwijking bij het kind. Dit roept altijd meteen vragen op: hoe kan een gezonde ouder nu een chromosoomafwijking hebben? Het antwoord is dat normale, gezonde mensen drager kunnen zijn van een chromosoomafwijking in een 'gebalanceerde vorm'. Een voorbeeld is een afwijking waarbij twee onderdelen van twee chromosomen van plaats veranderd zijn. Dit heet translocatie. Bij de betrokken ouder zijn er geen verschijnselen. Wel heeft deze ouder een verhoogde kans op het krijgen van een kind met een ongebalanceerde chromosoomafwijking. Levend geboren kinderen met zo'n ongebalanceerde chromosoomafwijking hebben bijna altijd ernstige aangeboren afwijkingen en zijn ook vaak verstandelijk gehandicapt. Soms zijn de lichamelijke afwijkingen zo ernstig dat de zwangerschap eindigt in een miskraam of vruchtdood. Daarom wordt bij paren die tweemaal of vaker een miskraam hebben meegemaakt, chromosoomonderzoek van beide partners geadviseerd (zie ook hoofdstuk 10). Bij zo'n 5% van deze paren

wordt een gebalanceerde chromosoomafwijking bij een van de ouders gevonden. Hoewel dit geen grote kans is, kan deze 5% wel te maken krijgen met verhoogde risico's in een volgende zwangerschap. Voor hen bestaat er een verhoogde kans op weer een miskraam. Als ze een kind krijgen dat leeft bij de geboorte, is de kans verhoogd dat dit kind een ernstige handicap heeft als gevolg van een ongebalanceerde chromosoomafwijking. Prenatale diagnostiek is dan dus van groot belang. De resterende 95% van de paren heeft geen verhoogde kans op een kind met een chromosoomafwijking.

- *Afwijkende bevindingen bij echoscopisch onderzoek die kunnen passen bij een chromosoomafwijking*  
Soms worden bij echoscopisch onderzoek afwijkingen bij kind of hoeveelheid vruchtwater gevonden waarvan bekend is dat de kans op een chromosoomafwijking bij het kind verhoogd is. In dat geval zal uw gynaecoloog u vaak een chromosoomonderzoek in vruchtwater aanbieden. Deze informatie kan nuttig zijn voor het maken van een verder zorgplan voor de zwangerschap en de bevalling, en voor de opvang van uw kindje.

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

- *Onderzoeken die vrijwel zeker kunnen zeggen of de baby een chromosoomafwijking heeft*  
De vlokkentest en de vruchtwaterpunctie geven vrijwel altijd zekerheid over de vraag of het kind al dan niet een chromosoomafwijking heeft. Ze worden in hoofdstuk 3 en 4 besproken.
- *Onderzoeken die de kans weergeven op een chromosoomafwijking bij het kind*  
Testen die een indruk geven over de kans op een kind met een chromosoomafwijking worden in hoofdstuk 5 besproken.

## 2.2 prenatale diagnostiek naar defecten van de neurale buis

### **Wat is een neurale-buisdefect?**

De neurale buis is een structuur in het embryo (de vrucht). Al bij 6 weken zwangerschap worden hieruit het ruggenmerg en de hersenen gevormd. Bij een defect van de neurale buis is de wervelkolom of het schedeldak niet goed aangelegd. Zo ontstaat een open rug (spina bifida) of een open schedel (anencefalie). Deze aandoeningen worden ook wel sluitingsdefecten van de neurale buis genoemd. Bij een open rug is een aantal wervels niet gesloten; een deel van het ruggenmerg wordt dan niet afgeschermd. Kinderen met een open rug zijn meestal lichamelijk en soms ook verstandelijk gehandicapt. Kinderen met een open schedel overlijden vrijwel altijd bij of snel na de geboorte.

De oorzaak van deze afwijkingen is onbekend. Soms is er sprake van een combinatie van erfelijke factoren met andere factoren, zoals extreem eenzijdige voeding of het gebruik van bepaalde medicijnen tijdens de zwangerschap. Meestal is geen oorzaak aan te wijzen. Extra foliumzuur in de periode rond de bevruchting vermindert de kans op een neurale-buisdefect bij het kind, maar kan deze aandoening niet altijd voorkomen. Het advies aan vrouwen die zwanger willen worden is om dagelijks 0,4-0,5 milligram (400-500 microgram) foliumzuur te gebruiken. Dit is zonder recept bij de apotheek of drogist te verkrijgen. Vrouwen die in verwachting zijn geweest van een kind met een neurale-buisdefect wordt aangeraden voorafgaand aan een volgende zwangerschap 5 mg foliumzuur te gebruiken. De arts geeft hier informatie over.

### **Wanneer is er een verhoogde kans op een neurale-buisdefect?**

- *Een eerder kind met een neurale-buisdefect*  
De herhalingskans in een volgende zwangerschap is ongeveer 2%.
- *Een neurale-buisdefect bij u of uw partner*  
Als een van u beiden een vorm van een open rug heeft, is de kans voor uw kind op een sluitingsdefect ongeveer 2%.

- *Neurale buisdefecten in de familie*  
Bij een neurale-buisdefect bij een broer, zuster of ouder van één van u beiden bestaat er 0,5-1% kans op deze aandoening voor uw kind. Als een open rug of schedel voorkomt of is voorgekomen bij overige familieleden (grootouders, tantes en ooms, neven en nichten), bestaat er geen verhoogde kans, behalve als de aandoening bij meerdere familieleden voorkomt.
- *Medicijnen*  
Bepaalde geneesmiddelen die tijdens de zwangerschap gebruikt worden, brengen een verhoogde kans op een open rug met zich mee. Voorbeelden zijn geneesmiddelen die bij vallende ziekte (epilepsie) gebruikt worden zoals valproaat en carbamazepine.
- *Suikerziekte*  
Vrouwen met suikerziekte (diabetes) hebben een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect of andere aangeboren afwijkingen, vooral als er sprake is van hoge bloedsuikers in het begin van de zwangerschap.

Let op: de kans op het krijgen van een kind met een sluitingsdefect is bij een leeftijd van 36 jaar of ouder niet verhoogd.

### **Welk onderzoek is mogelijk?**

Onderzoek naar een open rug of open schedel vindt plaats door middel van echoscopie. Soms wordt vruchtwateronderzoek gedaan. Een vlokentest kan deze aandoeningen niet aantonen. Als risicoschattende test (zie hoofdstuk 5) is voor het aantonen van neurale buisdefecten het bepalen van het alfafetoproteïne in het bloed van moeder tussen 15 en 18 weken geschikt. Een nekplooiemeting of vroege bloedtest geven **geen** informatie over het risico op neurale buisdefecten.

## **2.3 Andere redenen voor prenatale diagnostiek**

Als uw voorgeschiedenis er aanleiding toe geeft, kan prenatale diagnostiek nog om andere redenen aangeboden worden. Voorbeelden zijn:

- 1) een eerder kind met een aangeboren aandoening waarvoor prenataal onderzoek mogelijk is
- 2) een aandoening die in de familie voorkomt en die mogelijk erfelijk is.

De klinisch geneticus (arts die gespecialiseerd is in erfelijke en aangeboren aandoeningen) bespreekt de mogelijkheid van prenatale diagnostiek het liefst voordat er sprake is van een (nieuwe) zwangerschap. Vaak moet namelijk aanvullend familieonderzoek gedaan worden en daar is tijd voor nodig. Soms komt een aandoening in de familie pas ter sprake tijdens de zwangerschap. Het is van belang dat u dan een afspraak maakt zodra u weet dat u zwanger bent en dat u vraagt om met spoed gezien te worden. Er is dan vaak grote tijdsdruk en uitvoerig aanvullend onderzoek is niet altijd meer mogelijk.

Een aantal andere redenen voor prenatale diagnostiek wordt hieronder beschreven. Een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect kwam in paragraaf 2.2 al aan de orde.

### **DNA-afwijkingen**

Sommige aangeboren of erfelijke aandoeningen worden veroorzaakt door één enkele afwijking in het DNA. DNA is de chemische stof waaruit chromosomen zijn opgebouwd. Als bij een eerder geboren kind een DNA-afwijking is vastgesteld, is het bijna altijd mogelijk tijdens een volgende zwangerschap DNA-onderzoek te doen. Vaak is de herhalingskans bij dit soort aandoeningen hoog: 25 of 50%. Als in een bepaalde familie dergelijke ziekten of aandoeningen voorkomen, kan al vóór de zwangerschap familieonderzoek plaatsvinden. DNA-onderzoek tijdens de zwangerschap komt dan ter sprake. Dit onderzoek wijst alleen uit of die bepaalde DNA-afwijking aanwezig is; het onderzoek geeft geen informatie over andere aangeboren of erfelijke aandoeningen.

### **Stofwisselingsstoornissen**

Enkele aangeboren of erfelijke aandoeningen bij een eerder kind worden door een stofwisselingsstoornis veroorzaakt. Bijna altijd is de herhalingskans voor dit soort aandoeningen 25%. In een

volgende zwangerschap kan vaak stofwisselingsonderzoek (biochemische diagnostiek) plaatsvinden. Als in een bepaalde familie dergelijke stoornissen voorkomen, kan familieonderzoek plaatsvinden. Biochemische diagnostiek tijdens de zwangerschap komt dan ter sprake. Bij dit onderzoek kan gezien worden of die bepaalde stofwisselingsstoornis aanwezig is. Het onderzoek geeft geen informatie over andere aangeboren of erfelijke aandoeningen.

### **Geslachtsgebonden ziektes**

Geslachtsgebonden ziektes zijn ziektes die alleen bij jongentjes ziekteverschijnselen geven. Tegenwoordig zijn er ook vroeg in de zwangerschap mogelijkheden om via bloedonderzoek bij moeder of echoscopie het geslacht van het ongeboren kind vast te stellen. Gaat het om een meisje, dan is verder onderzoek niet nodig. Gaat het om een jongentje dan volgt er wel verder onderzoek, meestal DNA of stofwisselingsonderzoek. Als er bij u sprake is van een verhoogd risico op een kindje met een geslachtsgebonden ziekte (bijvoorbeeld spierziekte van Duchenne), dan is het belangrijk dat u een afspraak maakt zodra u weet dat u zwanger bent en dat u vraagt om met spoed gezien te worden.

### **Een eerder kind met een aangeboren (niet-chromosomale) afwijking**

Soms is de oorzaak van een aangeboren of erfelijke aandoening bij een eerder kind niet gelegen in afwijkende chromosomen, DNA-afwijkingen of een verstoorde stofwisseling. Toch kan er in een volgende zwangerschap sprake zijn van een verhoogde kans op een kind met een aangeboren of erfelijke aandoening. Een voorbeeld is een aangeboren hartafwijking. Artsen kunnen u informeren over de herhalingskans in een volgende zwangerschap en de mogelijkheden van onderzoek. Vaak bestaat dit uit uitgebreid echoscopisch onderzoek (zie hoofdstuk 3).

### 3 Diagnostische testen

***Testen die aangeven of er een kindje met Down Syndroom, een andere chromosoomafwijking of een andere aangeboren afwijking is of niet.***

In dit hoofdstuk beschrijven we eerst de verschillende onderzoeken om chromosoomafwijkingen aan te tonen, zoals een vlok-kentest en een vruchtwaterpunctie. Later krijgt het onderzoek in verband met een open rug en andere aangeboren aandoeningen aandacht.

#### 3.1 vlokkentest (chorionbiopsie)

Bij de vlokkentest neemt de gynaecoloog enkele chorionvlokken weg voor onderzoek naar een eventuele chromosoomafwijking. Chorionweefsel vormt de placenta (moederkoek) en ziet er vlok-kig uit, vandaar de naam 'vlokkentest'. Meestal gaat het om 20 milligram weefsel, een duizendste deel van de totale hoeveelheid placentaweefsel. De vruchtzak met de foetus (vrucht) wordt niet beschadigd. In vlokken kan chromosoomonderzoek verricht worden, DNA-onderzoek en stofwisselingsonderzoek. De vlokkentest geeft geen informatie over neurale buisdefecten.

#### **Hoe gebeurt de vlokkentest?**

De vlokkentest vindt over het algemeen plaats via de buikwand (abdominaal). In sommige ziekenhuizen wordt ook nog de vlok-kentest via de schede uitgevoerd. In de meeste gevallen is de vlokkentest via de buikwand veiliger.

Via de buikwand wordt met behulp van de echo eerst gecontro-leerd waar de placenta ligt. Het is niet nodig een volle blaas te hebben. In uitzonderingssituaties (bij ongunstige ligging van de vlokken en hoge kans op een afwijkende uitslag) wordt toch de vlokkentest via de vagina gedaan.

## Vlokkentest via de buikwand

- *Tijdstip*

Dit onderzoek gebeurt bij een zwangerschapsduur van 11 tot 12 weken.

- *De ingreep*

De buikhuid wordt ontsmet met jodium (of een ander middel als u overgevoelig bent voor jodium).

Echoscopisch wordt de juiste plaats

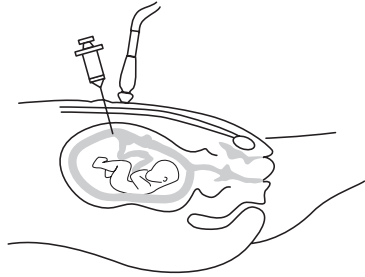
bepaald voor het inbrengen van de naald via de onderbuik. De punt van de naald komt in de placenta te liggen en er wordt wat placentaweefsel opgezogen. Het is noodzakelijk dat de naald hierbij wat beweegt. Het prikken en opzuigen duurt meestal niet langer dan één minuut. Het weggenomen weefsel wordt direct onder de microscoop onderzocht om te zien of de hoeveelheid voldoende is voor chromosoomonderzoek. Als er te weinig vlokken zijn volgt een tweede prik.

- *Wat voelt u?*

Met name het bewegen van de naald bij het opzuigen van het placentaweefsel kan een wee en soms pijnlijk gevoel geven.

- *Na afloop*

Na de ingreep verlaat u het ziekenhuis weer. Koorts, bloed- of vruchtwaterverlies horen na deze vlokkentest niet op te treden. In dat geval vragen we u contact met ons op te nemen (030-2504010). Eén dag wat last van buikpijn is niet ongewoon.



### **Wanneer komt de uitslag?**

De uitslag van chromosoomonderzoek in vlokken is meestal binnen 10 dagen bekend. DNA- en stofwisselingsonderzoek kunnen meer tijd vragen.

### **Betrouwbaarheid van de vlokkentest**

Een enkele keer kan geen uitslag van een vlokkentest worden gegeven, omdat er toch te weinig weefsel is afgenomen. Dan wordt alsnog een vruchtwaterpunctie voorgesteld. De betrouwbaarheid van het chromosoomonderzoek bij de vlokkentest is iets

minder groot dan die bij de vruchtwaterpunctie. Dat komt doordat in circa 2% van de zwangerschappen een chromosoomafwijking wordt ontdekt die mogelijk alleen in de placenta aanwezig is of een mengsel van normale en afwijkende cellen. Alles bij elkaar is het bij 2% van de vlokkentesten nodig een vervolg vruchtwateronderzoek te doen. Bij meerlingzwangerschappen ontraden we een vlokkentest en raden we een vruchtwaterpunctie aan. Dit heeft te maken met de verhoogde kans onbedoeld twee maal vlokken van hetzelfde kindje af te nemen. Bij IVF-zwangerschappen waarbij meer dan 1 embryo is teruggeplaatst ontraden we de vlokkentest eveneens (ook als het een éénling-zwangerschap is), omdat er onbedoeld cellen van het tweede embryo afgenomen kunnen worden.

### **Risico's van de vlokkentest**

Het risico op een miskraam als gevolg van een vlokkentest via de buikwand is 0,3% en via de baarmoedermond 1-2%. Daarnaast heeft elke vrouw die 11 weken zwanger is, ongeveer 2% kans op een miskraam vóór de 16e zwangerschapsweek. Deze kans is er ook als er geen vlokkentest wordt verricht. In het verleden zijn aangeboren afwijkingen van de ledematen en het gelaat beschreven na vlokkentesten die vóór de tiende zwangerschapsweek werden uitgevoerd. Daarom wordt de vlokkentest pas na de tiende week gedaan. Aangetoond is dat er dan geen verhoogde kans op deze aangeboren afwijkingen bestaat. Bij vleesbomen of bloedverlies in de zwangerschap wordt een vlokkentest meestal afgeraden. De kans op een miskraam als gevolg van de ingreep kan dan wat groter zijn. De verschijnselen van een dreigende miskraam zijn bloedverlies en/of vruchtwaterverlies. Deze doen zich meestal de dag van of de dagen na de vlokkentest voor.

### **Voor- en nadelen van de vlokkentest**

Een voordeel van de vlokkentest is dat de ingreep vroeg in de zwangerschap plaatsvindt en dat de uitslag relatief snel bekend is: meestal binnen 10 dagen. Als u besluit de zwangerschap af te breken, is deze voor de omgeving meestal nog niet zichtbaar. Vragen en opmerkingen kunnen u bespaard blijven. De keerzijde is dat het moeilijk kan zijn om ondersteuning te krijgen of emo-

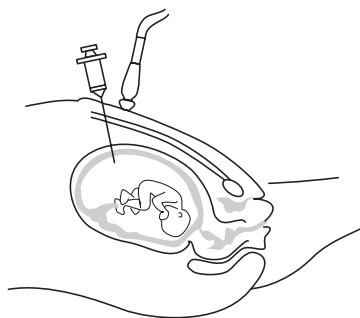
ties te delen met anderen buiten de relatie: niemand weet hoe u zich voelt.

Een nadeel van de vlokcentest is dat soms chromosoomafwijkingen worden gevonden in een zwangerschap die enkele weken later toch in een spontane miskraam zou zijn geëindigd, vóór het tijdstip van een eventuele vruchtwaterpunctie. De miskraam bespaart ouders in dat geval de moeilijke keuze over het al of niet afbreken van de zwangerschap.

### 3.2 vruchtwaterpunctie (amniocentese)

Bij een vruchtwaterpunctie wordt via een naald vruchtwater uit de baarmoeder afgenomen. Cellen uit het vruchtwater worden onderzocht op een eventuele chromosoomafwijking.

- *Tijdstip*  
Vruchtwateronderzoek vindt gewoonlijk plaats tussen een zwangerschapsduur van 16 en 17 weken.
- *De ingreep*  
De buikhuid wordt ontsmet met jodium (of een ander middel als u overgevoelig bent voor jodium). Echoscopisch wordt de juiste plaats bepaald voor het inbrengen van de naald via de onderbuik. Plaatselijke verdoving van de buikwand wordt veelal niet gegeven, omdat dit even pijnlijk is als het inbrengen van de naald waarmee vruchtwater wordt opgezogen. U hoeft geen volle blaas te hebben. De hoeveelheid vruchtwater die wordt afgenomen (15-20 milliliter) is ongeveer 10-15% van de totale hoeveelheid vruchtwater. Het vruchtwater wordt snel weer aangemaakt.
- *Wat voelt u?*  
De prik is even pijnlijk, maar als de naald ver genoeg is ingebracht, is de pijn over. Het opzuigen van het vruchtwater duurt meestal niet langer dan een halve minuut. Soms lukt het niet om voldoende vruchtwater af te nemen.



Er kan dan op een ander plaats geprikt worden. In andere gevallen wordt het onderzoek na bijvoorbeeld een week herhaald.

- *Na afloop*

Na de punctie is er soms een dag een wat trekkend of menstruatie-achtig gevoel. Ook kan de plaats waar geprikt is nog pijn doen. In dat geval is het verstandig wat rust te nemen. Koorts, bloed- of vruchtwaterverlies is niet normaal. Als dat zich voordoet moet u telefonisch contact met ons opnemen (030-2504010).

### **Wanneer komt de uitslag?**

De uit het vruchtwater afkomstige cellen worden gekweekt, zodat zij zich vermeerderen. De kweekperiode die nodig is, wisselt per persoon. Meestal is de uitslag na ongeveer drie weken beschikbaar.

### **Betrouwbaarheid**

Als voldoende vruchtwater wordt afgenomen, kan vrijwel altijd een betrouwbare uitslag van het chromosoomonderzoek worden gegeven. Slechts in sporadische gevallen kunnen de chromosomen niet onderzocht worden. Dat is meestal na 10-14 dagen duidelijk. De arts bespreekt dan een herhaling van de vruchtwaterpunctie met u.

### **Risico's van de vruchtwaterpunctie**

Het risico van een late miskraam als gevolg van een vruchtwaterpunctie is 0,3%. Niet altijd is duidelijk of het misgaan van de zwangerschap ook door de punctie komt. Als dat wel zo is dan zijn er meestal reeds de dag van de punctie of de dagen die daarop volgen verschijnselen van bloedverlies of vruchtwaterverlies.

### **Extra onderzoek**

Bij vruchtwateronderzoek wordt standaard ook gekeken naar het eiwit alfafoetoproteïne ( $\alpha$ -FP). Een te grote hoeveelheid van dit eiwit kan wijzen op een open defect bij het kind zoals een open rug, open schedel of open buik. Deze bepaling gebeurt routinematig, zonder dat om toestemming wordt gevraagd.

Mocht u hier bezwaar tegen hebben, dan is het verstandig dit kenbaar te maken.

### 3.3 vlokcentest en vruchtwaterpunctie vergeleken

De vruchtwaterpunctie is iets betrouwbaarder dan de vlokcentest. Een nadeel is dat het onderzoek laat in de zwangerschap plaatsvindt. Bovendien duurt de uitslag langer dan die van een vlokcentest. Voor de omgeving is de zwangerschap vaak al zichtbaar. Bij een eventuele zwangerschapsafbreking zijn vragen dan ook vaak onvermijdelijk. Ook voelen sommige vrouwen al leven. Een zwangerschapsafbreking kan slechts gebeuren door het opwekken van contracties van de baarmoeder. Dat gebeurt meestal met vaginale tabletten, soms met medicijnen die per infuus gegeven worden. Er wordt daardoor als het ware een late miskraam opgewekt. Het kindje wordt in zijn geheel geboren. Dat biedt de mogelijkheid om afscheid te nemen en betrokkenheid van de omgeving kan daarbij ook ondersteuning bieden.

Omdat de vlokcentest eerder in de zwangerschap wordt uitgevoerd en de uitslag sneller bekend is, kan bij een ongunstige uitslag de zwangerschap vaak nog worden afgebroken door middel van een vacuüm-curetage. Dit is een ingreep waarbij de baarmoeder met een dun slangetje wordt leeggezogen. Dit kan slechts tot een zwangerschapsduur van 12-13 weken mits de baarmoeder niet te groot is. De bedenkttermijnen zijn daardoor kort, hetgeen ook een nadeel van de vlokcentest is.

Bij zowel de vruchtwaterpunctie als de vlokcentest gaat het in geval van een slechte uitslag om het afbreken van een gewenste zwangerschap. Dat brengt vaak grote emoties met zich mee. Emotioneel lijkt een vroege zwangerschapsafbreking misschien minder moeilijk, maar dat is meestal niet het geval. Een latere zwangerschapsafbreking kan u de kans geven bewuster afscheid te nemen van uw kind. Met andere woorden: als u de keuze hebt tussen een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie, zijn de volgende vragen van belang:

- 1) Hoe denkt u over het tijdstip van de uitslag van het onderzoek en een eventuele zwangerschapsafbreking als het kind een ernstige aandoening blijkt te hebben?

- 2) Hoe staat u tegenover het risico van een miskraam van een mogelijk gezond kind als gevolg van de ingreep?
- 3) Hoe staat u tegenover het risico dat het onderzoek herhaald moet worden?

### **3.4 de rhesusfactor en anti-D**

De rhesusfactor is een kenmerk op de rode bloedcellen. Bent u rhesus-negatief, dan heeft u dat kenmerk niet en is het mogelijk dat u afweerstoffen maakt tegen rhesus-positief bloed van de baby, als dat in uw bloed terechtkomt. De baby kan alleen rhesus-positief bloed hebben als de vader rhesus-positief is. Tijdens een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie kan er wat bloed van de baby of de moederkoek in uw bloed terechtkomen. Vrouwen die rhesus-negatief zijn krijgen daarom na afloop van de ingreep een injectie (prik) in het bovenbeen of de bil. Het medicijn dat zo wordt gegeven, heet anti-D. Het verkleint de kans dat u antistoffen aanmaakt die de baby ziek kunnen maken. Als u zeker weet dat de vader van uw kind rhesus-negatief is, kunt u met de arts overleggen of de injectie met anti-D achterwege kan blijven.

### **3.5 onderzoek in verband met een neurale-buisdefect**

Een open rug of open schedel is vrijwel altijd bij echoscopisch onderzoek te zien. Soms wordt vruchtwateronderzoek gedaan. Bloedonderzoek bij moeder (serum $\alpha$ fp bepaling) tussen de 15e en 18e week laat toe het risico op een kind met een neurale buisdefect op te geven. Met een vlokcentest kunnen deze aandoeningen niet worden aangetoond.

### **Echoscopisch onderzoek**

Het echoscopisch onderzoek is de laatste jaren sterk verbeterd en een open rug of open schedel kunnen steeds nauwkeuriger worden vastgesteld. Grote en ernstige afwijkingen zijn vaak al bij drie maanden zwangerschapsduur zichtbaar. Met echoscopisch onderzoek tussen de 16 en 20 weken kunnen ook kleinere wervelafwijkingen van de rug vastgesteld worden. Dit onderzoek is doorgaans zeer betrouwbaar.

### **Vruchtwateronderzoek**

Bij elke zwangere komt het eiwit alfafoetoproteïne ( $\alpha$ FP) in kleine hoeveelheden via de urine van het kind in het vruchtwater terecht. Bij een open rug, open schedel of open buik lekt er ook vanuit de defecten eiwit naar het vruchtwater. De hoeveelheid  $\alpha$ FP in het vruchtwater is daardoor sterk verhoogd.

### **Bloedonderzoek**

Bij een sluitingsdefect is de hoeveelheid  $\alpha$ FP in het bloed van de zwangere ook vaak (maar niet altijd) verhoogd. Daarom wordt soms naast het echoscopische onderzoek ook bloedonderzoek gedaan. Ook wordt  $\alpha$ FP in moederlijk bloed bepaald als onderdeel van de triplettest. Dit onderzoek wordt in hoofdstuk 5 beschreven.

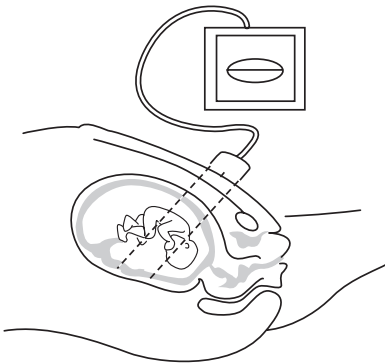
### **Echoscopisch onderzoek en aanvullend een vruchtwaterpunctie**

Meestal begint de gynaecoloog met echoscopisch onderzoek. Dit onderzoek toont over het algemeen zeer betrouwbaar een sluitingsdefect aan. In zeldzame gevallen worden kleine afwijkingen van de rugwervels niet gezien. Soms wordt aanvullend vruchtwateronderzoek besproken. Dit gebeurt bijvoorbeeld als de rug moeilijk te beoordelen is of als er een grote kans op een open rug is. Ook als er een reden of wens is om ook chromosoomonderzoek bij het kindje te laten doen is vruchtwaterafname nodig. Dit onderzoek brengt altijd een kleine kans op een miskraam met zich mee. Een 'gesloten defect' -een open rug waar de huid overheen is gegroeid- kan met vruchtwateronderzoek niet worden aangetoond.

### Ook chromosoomonderzoek?

Achter in deze brochure staat informatie over situaties waarin vruchtwateronderzoek vergoed wordt. Bij een vruchtwaterpunctie in verband met onderzoek naar een open rug, vergoedt de verzekering ook chromosoomonderzoek. Dit gebeurt ook als u geen verhoogde kans hebt op een kind met een chromosoomafwijking. Of u dit chromosoomonderzoek ook werkelijk wilt laten doen, is uw beslissing. Uw toestemming is noodzakelijk.

### 3.6 uitgebreid echoscopisch onderzoek



Uitgebreid echoscopisch onderzoek om te beoordelen of er sprake is van aangeboren afwijkingen gebeurt meestal bij een zwangerschapsduur van 18-20 weken. Vóór die tijd is het kind te klein. Sommige grote afwijkingen zoals een niet-aangelegd schedeldak zijn wel al bij 12-14 weken zichtbaar. Uitgebreid echoscopisch onderzoek is ook op een later tijdstip van de

zwangerschap mogelijk. Anders dan bij een 'gewone' echoscopie tijdens de zwangerschap (bijvoorbeeld om de duur van de zwangerschap vast te stellen) worden bij uitgebreid echoscopisch onderzoek alle organen van het kind nauwkeurig bekeken. Ook de ledematen, het hoofd en de romp worden beoordeeld. Het onderzoek duurt ongeveer een half uur.

#### Betrouwbaarheid

Vanaf een zwangerschapsduur van 18 weken is uitgebreid echoscopisch onderzoek een betrouwbare methode om aangeboren afwijkingen vast te stellen. Over het algemeen is de kans groot dat ernstige aangeboren afwijkingen ook gezien worden. Toch wordt een enkele keer een afwijking niet opgemerkt. Andere aandoeningen zoals chromosoomafwijkingen gaan vaak niet

gepaard met afwijkingen die zichtbaar zijn bij uitgebreid echoscopisch onderzoek. Het onderzoek is dan ook nooit een garantie dat uw kind gezond is.

### **3.7 chromosoomonderzoek bij de ouders bij herhaald miskraam (> 2)**

Soms is de oorzaak van herhaald miskraam een chromosoomafwijking bij één van de ouders. Dit kan met bloedonderzoek aangetoond of uitgesloten worden. Als er al sprake is van een nieuwe zwangerschap kan het onderzoek met spoed aangevraagd worden zodat duidelijk wordt of er wel of niet reden is voor het overwegen van verder onderzoek zoals vlokkentest of vruchtwaterpunctie. De uitslag is dan in een week bekend. Als u twee of meer (bewezen) miskramen heeft doorgemaakt is het van belang dat u dit aan uw verloskundige of arts meldt en dat u zo vroeg mogelijk in de zwangerschap een afspraak maakt. Dit is met name van belang als u de miskramen op jonge leeftijd heeft gehad, of als er in de familie meerdere mensen zijn met herhaalde miskramen of personen met aangeboren afwijkingen. U kunt hier meer over lezen in hoofdstuk 10.

#### 4. Overzichtsschema van de diagnostische testen

Methode	Tijdstip ingreep	Wanneer niet geschikt	Welke aandoeningen zijn vast te stellen	Wanneer uitslag
<b>Vlokkentest via de buikwand</b>	Rond de 11e zwangerschaps week	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bij vaginaal bloedverlies</li> <li>• Bij een verhoogde kans op een neutrale buisdefect</li> <li>• Bij meerlingen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aandoeningen die berusten op een afwijking van de chromosomen</li> <li>• Een aantal stofwisselingsziekten</li> <li>• Een aantal aandoeningen die berusten op veranderingen in het DNA</li> </ul>	Binnen 10 dagen (alleen voor chromosoom onderzoek)
<b>Vruchtwater punctie</b>	Tussen 16 en 17 weken		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aandoeningen die berusten op afwijkingen van de chromosomen</li> <li>• Neurale buisdefecten (een open rug of open schedel)</li> <li>• Een aantal stofwisselingsziekten</li> <li>• Een aantal aandoeningen die berusten op veranderingen in het DNA</li> </ul>	3 weken
<b>Uitgebreid echoscopisch Onderzoek</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bij 18-20 weken</li> <li>• Bij enkele aandoeningen als een 'open schedel' al bij 12 tot 14 weken</li> </ul>	Wanneer de aandoening niet met de echo is vast te stellen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Neurale buisdefecten</li> <li>• Aangeboren afwijkingen van o.a.: <ul style="list-style-type: none"> <li>*skelet</li> <li>*hart- en vaatstelsel</li> <li>*urinewegen</li> <li>*maag-darmstelsel</li> </ul> </li> </ul>	Direct

#### 4. Overzichtsschema van de diagnostische testen *(vervolg)*

Methode	Wanneer herhaling of aanvullend onderzoek	Risico op miskraam door ingreep zelf	Tijdsduur van de ingreep	Wat voelt de vrouw tijdens de ingreep
<b>Vlokkentest via de buikwand</b>	Bij onduidelijke uitslag soms aanvullend vruchtwaterpunctie nodig (1-2%)	0,3% bij vlokkentest via de buikwand. 1-2% bij vlokken-test via de vagina	Prikken en opzuigen duurt meestal minder dan een minuut	Bewegen van de naald tijdens het onderzoek geeft een wee en wat pijnlijk gevoel
<b>Vruchtwaterpunctie</b>	Zelden	0.3%	Prikken en opzuigen duurt meestal minder dan een minuut	De prik is kort pijnlijk, verder geen pijn
<b>Uitgebreid echoscopisch Onderzoek</b>	Soms aanvullend vruchtwater- of navelstreng punctie of vlokkentest nodig of herhaling van het echoscopisch onderzoek	Geen risico's bekend	Ongeveer een half uur	Het onderzoek geeft geen ongemak

## 5. Voorspellende testen

### ***Testen die aangeven of er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met het Down Syndroom***

Drie onderzoeken kunnen een indruk geven over de kans op een kind met een chromosoomafwijking, met name Down syndroom. De eerste is nekplooiemeting, de tweede de combitest (een combinatie van nekplooiemeting en vroege bloedtest) en de derde is de tripletest, een bloedonderzoek rond de 15e zwangerschapsweek. Allen zijn risicoschattende of voorspellende testen. De tripletest geeft ook aan of er sprake is van een verhoogde kans op een baby met een open rug. De nekplooiemeting en de combitest doen dat niet. Bij een grote kans kunt u alsnog een vlokkentest of vruchtwaterpunctie overwegen.

Beide onderzoeken kunnen ten onrechte geruststellen: ook als er geen afwijkingen schijnen te zijn kan de baby toch een (chromosoom)afwijking hebben. Ze kunnen ook ten onrechte alarmeren: de uitslag geeft een verhoogde kans aan, maar na vervolgonderzoek blijkt er niets aan de hand te zijn.

We bespreken achtereenvolgens de nekplooiemeting, de combitest, en de triple test.

### **5.1 meting van de nekplooi**

#### **Wat is de nekplooiemeting?**

De nekplooiemeting is een echoscopisch onderzoek. Bij een zwangerschapsduur tussen de 11 4/7 en 13 6/7 weken wordt de dikte van de nekplooi van de foetus (de vrucht) gemeten. In de nek is dan altijd een klein beetje vocht aanwezig. Als dat meer dan gemiddeld is voor uw leeftijd en de duur van de zwangerschap, kan dat reden zijn voor verder onderzoek.

### **Wat betekent de uitslag?**

Bij een dikkere nekplooï dan gebruikelijk is de kans groter dat het kind een aangeboren aandoening heeft. Er kan dan sprake zijn van een chromosoomafwijking, zoals bijvoorbeeld het Downsyndroom. Ook bij hartafwijkingen wordt nogal eens een "verdikte" nekplooï gezien.

Bij een dikkere nekplooï wordt de mogelijkheid van een vlokken-test of vruchtwaterpunctie besproken.

### **Hoe betrouwbaar is de test?**

Omdat een verdikte nekplooï ook bij gezonde kinderen voorkomt, bestaat altijd de mogelijkheid van onterechte alarmering. Bij een erg grote vochtschil van bijvoorbeeld 8 mm is de kans groter dat er iets aan de hand is met de baby dan als de nekplooï net boven de 3 mm uitkomt. Maar ook kunt u ten onrechte gerustgesteld worden. Kinderen met een normale nekplooï kunnen toch een chromosoom- of andere aangeboren afwijking te hebben.

### **Welke rol speelt de leeftijd?**

Chromosoomafwijkingen komen op hogere leeftijd meer voor. De kans op een uitslag die wijst op een verhoogd risico voor het Downsyndroom, neemt met de leeftijd toe. Ook de kans dat de nekplooïmeting een juiste voorspelling doet over het risico op Downsyndroom neemt met de leeftijd toe (zie ook hieronder bij triple test).

### **Wie komt er in aanmerking voor een nekplooïmeting?**

Verloskundige hulpverleners mogen anno 2003 dit onderzoek niet aanbieden aan zwangeren. Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt de verloskundige, huisarts of gynaecoloog wel vragen om nadere informatie over deze test. Als een verdikte nekplooï gevonden wordt, vergoeden ziektekostenverzekeraars de kosten van een vlokken-test of vruchtwaterpunctie. Vaak valt bij een 'gewoon' echoscopisch onderzoek vroeg in de zwangerschap de dikte van de nekplooï vanzelf op. Als u hierover niet geïnformeerd wilt worden, is het verstandig dit van tevoren te melden.

## 5.2 de combitest

De betrouwbaarheid van de nekplooiemeting neemt toe als deze gecombineerd wordt met een vroege bloedtest. We noemen het dan de combitest. De vroege bloedtest is het betrouwbaarst tussen 10 en 11 weken maar is mogelijk tussen 8 en 13 6/7 weken. Het risico op grond van de leeftijd van moeder, de nekplooidikte en de bloedtest worden met elkaar gecombineerd tot 1 uitslag die u hoort zodra de uitslag van de laatste test bekend is. Bij de vroege bloedtest is het kennen van de precieze zwangerschapsduur van belang.

## 5.3 de tripletest

### Wat is de tripletest?

De tripletest wordt vanaf de 15e zwangerschapsweek verricht. In het bloed van de moeder wordt de hoeveelheid van bepaalde merkstoffen gemeten. Een van die stoffen is het eiwit alfafoetoproteïne ( $\alpha$ FP). Uit de hoeveelheid merkstoffen en de leeftijd van de moeder wordt de kans op een kind met het Downsyndroom berekend. De precieze duur van de zwangerschap is daarbij van groot belang. De uitslag is na ongeveer een week bekend. De test voorspelt slechts zelden de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking dan het Downsyndroom. Als er veel  $\alpha$ FP in het bloed van de moeder aanwezig is, is de kans op een open rug bij de baby verhoogd.

Een normale hoeveelheid  $\alpha$ FP geeft geen zekerheid dat de rug gesloten is.

## 5.4 wat betekent de uitslag van een voorspellende test?

Een kans kleiner dan 1 op 250 op een kind met het Downsyndroom wordt beschouwd als een gunstige uitslag. Deze is vergelijkbaar met die van een vrouw van 36 jaar of jonger. Nader onderzoek wordt dan niet geadviseerd.

Bij een kans groter dan 1 op 250, bijvoorbeeld 1 op 100, brengt de verloskundige of de arts wel nader onderzoek door middel van een vruchtwaterpunctie ter sprake.

### Hoe betrouwbaar is de test?

Bij een kansberekening wordt het merendeel van de vrouwen terecht gerustgesteld. Zo zullen van de 300 vrouwen met een kans van 1 op 300 op een kind met het Downsyndroom er 299 niet in verwachting zijn van een kind met dit syndroom, en één wel. Een kansberekening betekent echter ook dat vrouwen ten onrechte gealarmeerd kunnen worden. Van de 100 vrouwen met een kans van 1 op 100 op het Downsyndroom zal er slechts één een kind met dit syndroom krijgen, terwijl de andere 99 zich ten onrechte zorgen maken.

### Welke rol speelt leeftijd?

Leeftijd is een belangrijke factor: naarmate de leeftijd van de zwangere stijgt, neemt ook de kans toe op een kind met een chromosoomafwijking zoals het Downsyndroom. Naarmate de moeder ouder is komt het vaker voor dat de kans boven de 1 op 250 uitkomt, zoals onderstaande tabel laat zien voor de triple test.

Leeftijd	< 25 jaar	25-29 jaar	30-34 jaar	35-39 jaar	40-44 jaar
Kans op uitslag hoger dan 1 op 250 (verhoogde kans)	2%	3%	7%	20%	49%

Leeftijd is ook van belang bij de vraag of de test goed voorspelt dat het kind het Downsyndroom heeft. Naarmate de leeftijd vordert, wordt de kans op een correcte voorspelling groter. Dit wordt in de volgende tabel weergegeven voor de triple test.

Leeftijd	< 25 jaar	25-29 jaar	30-34 jaar	35-39 jaar	40-44 jaar
<b>Kans op correcte voorspelling in geval van Down Syndroom</b>	35%	40%	54%	76%	93%

Van de vier vrouwen tussen de 35 en 39 jaar die in verwachting zijn van een kind met het Downsyndroom, krijgen er drie als uitslag: een grote kans van meer dan 1 op 250 (verhoogde kans); één vrouw krijgt als uitslag: een kans van minder dan 1 op 250 (normale kans). Deze laatste vrouw wordt dus ten onrechte gerustgesteld.

### 5.5. wanneer kunt u een voorspellende test overwegen?

Voor vrouwen van 36 jaar en ouder, die niet het risico van een miskraam als gevolg van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie willen nemen, kunnen deze testen soms uitkomst bieden. De wetenschap om niet meer kans dan jongere vrouwen te hebben op een kind met het Downsyndroom biedt dan voldoende geruststelling. Van de vrouwen boven de 40 jaar krijgt de helft als uitslag dat ze een kans hebben van meer dan 1 op 250. Zij kunnen dan alsnog een vruchtwaterpunctie overwegen. Op jongere leeftijd is de kans relatief groot dat de test ten onrechte een geruststellende uitslag heeft. Verloskundige hulpverleners bieden zwangeren niet routinematig voorspellende testen aan. Daarvoor is een vergunning nodig van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). Verloskundige hulpverleners hebben deze vergunning niet gekregen. Maar u kunt nadat u zelf de huisarts, verloskundige of gynaecoloog gevraagd hebt om nadere

informatie deze test of de hierna besproken nekplooimeting wel laten doen.

Bij meerlingzwangerschappen is een nekplooimeting betrouwbaarder dan een triplettest. De combitest verhoogt de gevoeligheid van de nekplooimeting met circa 5 %.

**Hoe zit het met de kosten van het bloedonderzoek?**

Aan het bloedonderzoek zijn geen kosten verbonden als het bloed wordt opgestuurd naar het RIVM (Rijks Instituut voor Volksgezondheid en Milieuhygiëne). Als de uitslag van het onderzoek een grote kans (dus meer dan 1 op 250) op een kind met het Downsyndroom aangeeft, worden de kosten voor een vlokken-test of vruchtwaterpunctie door de verzekering vergoed.

## **6. Afwijkende uitslagen van vlokcentest of vruchtwaterpunctie**

Prenataal onderzoek kan op twee manieren een ongunstige uitslag geven: de aandoening waarnaar onderzoek is gedaan blijkt inderdaad aanwezig te zijn, maar er kan ook onverwacht een andere afwijking gevonden worden.

### **6.1 de onderzochte aandoening is aanwezig bij uw kind**

De ongunstige uitslag kunt u mondeling of schriftelijk te horen krijgen; hier worden van tevoren afspraken met u over gemaakt. Veel aanstaande ouders laten 'voor de zekerheid' prenataal onderzoek doen. Vrijwel nooit rekt men op een ongunstige uitslag. Reacties van ongeloof zijn dan ook niet ongevoel, zoals: ze hebben zich toch niet vergist en de uitslag verwisseld? Of: dit overkomt ons niet, we lieten het onderzoek alleen voor de zekerheid doen. Vragen naar het waarom leiden vaak ten onrechte tot schuldgevoelens. De uitslag wordt dan in verband gebracht met dingen die de zwangere voor haar gevoel had moeten doen of laten, zoals bijvoorbeeld het drinken van een glas wijn. Vragen over 'hoe en wat nu verder' duiken op. Een periode van definitieve besluitvorming breekt aan.

#### **Begeleiding**

Het duurt vaak een tijdje voor de volle omvang van de boodschap doordringt. Dan begint de moeilijke fase van de verwerking van het bericht. Veel aanstaande ouders hebben al voor het onderzoek besloten de zwangerschap bij een ongunstige uitslag te laten afbreken. Toch krijgen ze na de uitslag vaak weer opnieuw te maken met de keuze tussen het uitdragen of afbreken van de zwangerschap. Anderen hebben deze beslissing (al dan niet bewust) voor zich uitgeschoven in de veronderstelling dat er met hun kind toch niets aan de hand zou zijn. Ook zij moeten nu de verschillende argumenten tegen elkaar afwegen en tot een definitief besluit komen.

Deze afweging vraagt tijd en ondersteuning. Gesprekken met de verloskundige, de huisarts, de gynaecoloog, de klinisch geneticus,

leden van een ouder- of patiëntenorganisatie, de maatschappelijk werker of sociaal verpleegkundige kunnen behulpzaam zijn bij het nemen van een beslissing. In vele klinisch genetische centra is het mogelijk een gesprek te voeren met iemand die uit ervaring weet met welke vragen en emoties u te maken krijgt. Natuurlijk kunt u zich ook wenden tot een andere hulpverlener in wie u vertrouwen hebt. Via een ouder- en patiëntenorganisatie kunt u in contact komen met mensen die een soortgelijke situatie meemaakten.

Het is verstandig uw zorgen te bespreken met meerdere mensen, ook met uw huisarts. Voor het nemen van een besluit is het verstandig dat één hulpverlener u begeleidt om de verschillende argumenten tegen elkaar af te wegen. Betrokkenheid van te veel hulpverleners bij de besluitvorming maakt een beslissing vaak moeilijker. De uiteindelijke beslissing moet in vrijheid worden genomen. Daarbij is er wel een zekere tijdsdruk in verband met de wettelijke termijn (24 weken) waarbinnen zwangerschapsafbreking is toegestaan. Als eenmaal kindsbewegingen worden gevoeld, is het afbreken van de zwangerschap emotioneel nog extra moeilijk.

### **Afbreken van de zwangerschap**

Mocht u besluiten de zwangerschap te laten afbreken, dan is de methode afhankelijk van de duur van de zwangerschap. Tot een zwangerschapsduur van ongeveer 13 weken kan de baarmoeder met een slangetje worden leeggezogen. Dit wordt een vacuüm-curettagage genoemd. De ingreep vindt plaats onder narcose of plaatselijke verdoving; de gynaecoloog geeft u meer informatie. In een enkel ziekenhuis wordt een curettagage ook uitgevoerd bij een zwangerschap die enkele weken verder gevorderd is.

Na ongeveer 13 weken is afbreken van de zwangerschap meestal alleen mogelijk door het voortijdig opwekken van contracties. Dit kan met vaginale tabletten of met een infuus. Als er eerder een keizersnede is geweest dan is extra voorzichtigheid geboden. Dat kan een reden zijn om bij een eerdere keizersnede te kiezen voor een vlokkentest. Na zo'n 24-48 uur wordt het kind geboren; bijna altijd is het overleden. Als u erom vraagt kunt u altijd iets tegen de pijn krijgen. De moederkoek moet na afloop soms

onder narcose worden verwijderd. De baarmoeder wordt door een zwangerschapsafbreking niet beschadigd. Er zijn dus geen gevolgen voor een nieuwe zwangerschap. Het afbreken van een gewenste zwangerschap is een ingrijpende gebeurtenis. Het afscheid van het kind roept verwarrende gevoelens op: wie ben ik dat ik mag beslissen om dit kind niet geboren te laten worden? De ouders moeten op hun eigen manier verder kunnen leven met hun beslissing en de herinnering aan dit kind. Daarnaast zijn er vele andere vragen: waarom hebben juist wij een kind met een handicap gekregen? Ook ouders met een levend geboren kind met een ernstige aandoening hebben deze gevoelens. Het rouwproces dat volgt op het afbreken van een gewenste zwangerschap lijkt in veel opzichten op de rouwverwerking in andere verliessituaties. Dit proces heeft tijd nodig en kan soms maanden duren. Vaak is begeleiding zinvol.

### **Uitdragen van de zwangerschap**

Ook wanneer men kiest voor het uitdragen van de zwangerschap is er begeleiding beschikbaar. Daarbij staan de wensen van de aanstaande ouders zoveel mogelijk centraal. Vaak is het zinvol al tijdens de zwangerschap contact te leggen met een specifieke ouder- of patiëntenvereniging. Meer informatie daarover vindt u achter in deze brochure. Bovendien is het goed in deze situatie ook rekening te houden met de mogelijkheid dat de zwangerschap alsnog spontaan misgaat als gevolg van een late miskraam.

## **6.2 onverwachte bevindingen**

Met enige regelmaat komen 'onverwachte bevindingen' aan het licht bij het bekijken van chromosomen. Onderzoek naar bijvoorbeeld de aanwezigheid van het Downsyndroom toont dan geen extra chromosoom 21 aan, maar een van de andere chromosomen blijkt wel afwijkend te zijn. Dit is een lastige situatie die vaak zorgt voor veel onzekerheid en ongerustheid. Het is niet altijd mogelijk aan te geven wat de gevolgen zullen zijn voor de latere ontwikkeling van het kind. De arts zal deze bevindingen met u bespreken, tenzij u van tevoren aangeeft deze niet te willen horen. Soms wordt een chromosoomafwijking vastgesteld,

waarbij onderzoek van de chromosomen van de aanstaande ouders zelf geadviseerd wordt. Als dezelfde afwijking aanwezig is in de chromosomen van een van de ouders, zijn er waarschijnlijk geen gevolgen voor het kind.

De betekenis van een chromosoomafwijking kan ook onduidelijk zijn. Dat betekent dat u de beslissing over het uitdragen of afbreken van de zwangerschap soms op onzekere gronden moet nemen. Dit is een moeilijke situatie.

## **7. De gang van zaken in de praktijk**

### **7.1 verwijzing**

Voor prenatale diagnostiek is een verwijzing van uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog nodig. Het onderzoek gebeurt in een academisch ziekenhuis of een groter ziekenhuis dat hiermee samenwerkt. De verschillende onderzoeken zoals een vlokken-test, een vruchtwaterpunctie of een uitgebreid echoscopisch onderzoek vinden plaats op de polikliniek of de afdeling verloskunde. Medewerkers van de afdeling klinische genetica beoordelen de chromosomen uit de vlokken of het vruchtwater. De verwijzende verloskundige, huisarts of gynaecoloog informeert u hoe u zich kunt aanmelden. Telefoonnummers vindt u achter in deze brochure.

### **7.2 voorbereiding op het onderzoek**

De procedures verschillen in elk ziekenhuis. Soms vindt het prenatiaal onderzoek plaats bij het eerste bezoek, in andere ziekenhuizen bestaat het eerste bezoek uit een gesprek en eventueel een echoscopisch onderzoek. U kunt naar de gang van zaken vragen als u een afspraak maakt. Schrijf uw vragen van tevoren op. De uitleg die u krijgt geeft vaak een antwoord op een deel van uw vragen. Aarzel niet de resterende vragen te stellen. Het is belangrijk dat u goed geïnformeerd wordt.

U kunt altijd om een (extra) gesprek vragen.

### **7.3 afspraken over wat er bepaald wordt en welke uitslagen u wilt horen**

Bij vruchtwateronderzoek naar een chromosoomafwijking kan ook de hoeveelheid AFP bepaald worden. Een grote hoeveelheid AFP komt voor bij afwijkingen als een open rug. Omgekeerd kan bij vruchtwateronderzoek in verband met de kans op een open

rug ook chromosoomonderzoek plaatsvinden. Het is verstandig van tevoren te bespreken welke onderzoeken zullen plaatsvinden. Bij chromosoomonderzoek wordt het geslacht altijd bepaald. Als u wilt dat dit een verrassing blijft, is het verstandig dat duidelijk kenbaar te maken aan de arts die het onderzoek doet en aan degene die uw zwangerschap controleert. Deze laatste krijgt de uitslag, waarin meestal ook het geslacht vermeldt staat, schriftelijk toegestuurd.

#### **7.4 hoe hoort u de uitslag?**

De uitslag van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie wordt schriftelijk of telefonisch meegedeeld. Van tevoren wordt besproken hoe en van wie u de uitslag hoort. Als de uitslag ongunstig is krijgt u over het algemeen zo snel mogelijk een afspraak voor een gesprek. Dit kan een gesprek zijn met de verwijzende verloskundige of arts, of met een arts die bij het onderzoek betrokken was. De uitslag van een triple-test hoort u over het algemeen van degene die uw zwangerschap controleert.

#### **7.5 kosten**

Vlokcentest, vruchtwateronderzoek en uitgebreid echoscopisch onderzoek worden alleen verricht en vergoed als er sprake is van een van de redenen (indicaties) die in hoofdstuk 9 van deze brochure genoemd worden. U kunt er niet voor kiezen als er geen indicatie is, ook niet als u de kosten zelf wilt dragen. Tripletest en nekplooiemeting zijn voor iedereen toegankelijk die dat wenst. Over de kosten ervan zijn de afspraken per centrum en per verzekering wisselend.

## **8. Tot slot**

Als u voor- en nadelen van prenatale diagnostiek tegen elkaar afweegt, komen vaak heel ongelijksoortige dingen op de weegschaal terecht. De kans op een kind met een chromosoomafwijking moet worden afgewogen tegen een ongeveer even grote kans op een miskraam als gevolg van een ingreep. Uw levensvisie en uw voorgeschiedenis zullen uw uiteindelijke keuze meebepalen. Het kan van belang zijn of u al dan niet al gezonde kinderen hebt, of dat u lang op deze zwangerschap hebt moeten wachten. Beslissingen groeien meestal in een samenspel van gevoel en verstand. Daarom is de keuze voor prenatale diagnostiek altijd alleen een beslissing van de aanstaande ouders zelf. Dit geldt ook voor de beslissing wat te doen bij een ongunstige uitslag. U kunt dat alleen verantwoord doen op grond van goede en eerlijke informatie. Met deze brochure proberen wij daaraan een bijdrage te leveren.

### **Gebruik van lichaamsmateriaal**

In sommige gevallen bewaart het ziekenhuis een deel van het bij u afgenomen lichaamswefsel (zoals bloed) om later te gebruiken bij wetenschappelijk onderzoek. Mocht dit latere onderzoek consequenties voor u kunnen hebben, dan zal hiervoor te allen tijde eerst aan u toestemming worden gevraagd. Voor een academisch ziekenhuis is het van groot belang dat er een archief van normaal en ziekelijk of veranderd weefsel wordt opgebouwd. Mocht u bezwaar hebben tegen het gebruik van uw cellen of weefsel in het algemeen, maakt u dit dan kenbaar aan uw behandeld arts of verloskundige. Er wordt dan in uw status een aantekening gemaakt en het materiaal wordt niet bewaard.

### **Privacy**

Na de zwangerschap krijgen wij graag bericht via het formulier dat u van ons mee krijgt. De resultaten van het prenataal onderzoek worden geregistreerd, zodat de werkwijze en kwaliteit van zorg onderzocht en geëvalueerd kunnen worden. Met uw gegevens wordt conform het Privacy-reglement van het ziekenhuis omgegaan; dit houdt onder meer in uw gegevens niet aan der-

den verstrekt worden. De uitslag en het geslacht gaan automatisch naar uw huisarts, uw verwijzer, en degene die uw zwangerschap begeleidt. Gelieve ons in te lichten indien u daar bezwaar tegen heeft.

## **9. Indicaties (redenen) voor prenatale diagnostiek die door de zorgverzekeraars worden vergoed**

### **9.1 indicaties voor prenataal chromosoomonderzoek**

- De aanstaande moeder is in de achttiende zwangerschapsweek 36 jaar of ouder.
- Bij de aanstaande moeder is al placentaweefsel (chorionvlokken) of vruchtwater afgenomen, bijvoorbeeld in verband met een AFP-bepaling of voor DNA- of stofwisselingsonderzoek. Met instemming van de aanstaande ouders kunnen ook de chromosomen in de vlokken of in de cellen uit het vruchtwater worden onderzocht.
- Een van de aanstaande ouders is drager van een chromosoomafwijking.
- Een echo-onderzoek heeft aanwijzingen gegeven dat het kind mogelijk een aandoening heeft die op een chromosoomafwijking zou kunnen berusten.
- Er is vastgesteld dat een eerder kind van de aanstaande ouders een chromosoomafwijking heeft of had (als het kind overleden is). Ook wanneer na een miskraam vanaf de 16e zwangerschapsweek is gebleken dat de foetus een chromosoomafwijking had, is er bij een volgende zwangerschap een indicatie voor chromosoomonderzoek.
- Bij een eerdere zwangerschap van de aanstaande moeder bleek na prenataal chromosoomonderzoek dat het kind een chromosoomafwijking had.
- De uitslag van bloedonderzoek van de zwangere (de triple-test) is afwijkend.

### **9.2 indicaties voor prenataal DNA-onderzoek**

DNA is de chemische stof waaruit chromosomen zijn opgebouwd. Bij bepaalde erfelijke aandoeningen zijn afwijkingen in het DNA aan te tonen. Voor DNA- onderzoek is een vlokcentest of vruchtwaterpunctie noodzakelijk.

### *Indicaties:*

Er is een verhoogde kans op een erfelijke aandoening die door DNA-onderzoek is aan te tonen. Bij een aantal spierziekten zoals de ziekte van Duchenne, spinale spieratrofie en myotone dystrofie is DNA-onderzoek mogelijk. Andere voorbeelden zijn taaislijmziekte (kystische fibrose of cystic fibrosis) en het fragiele X-syndroom. Voor een deel gaat het om geslachtsgebonden aandoeningen waarbij bijvoorbeeld alleen jongens zijn aangedaan. Dan zal chromosoomonderzoek eerst uitwijzen welk geslacht de foetus (de vrucht) heeft. Zonen van een draagster van een geslachtsgebonden aandoening hebben 50% kans om de betreffende aandoening te krijgen. Voor een beperkt aantal aandoeningen kan daarna DNA-onderzoek aantonen of het mannelijk embryo de aandoening wel of niet heeft. Blijkt uit chromosoomonderzoek dat de moeder in verwachting is van een meisje, dan is nader DNA-onderzoek niet noodzakelijk. Dochters kunnen hooguit draagster worden. Zij hebben over het algemeen geen ernstige ziekteverschijnselen.

### **9.3 indicaties voor prenataal onderzoek naar erfelijke stofwisselingsziekte**

De aanstaande ouders hebben (meestal) eerder een kind gekregen met een erfelijke stofwisselingsziekte. Onderzoek bij het betrokken kind kan aantonen om welke specifieke afwijking het gaat. In een volgende zwangerschap kan dan naar die specifieke afwijking gezocht worden.

### **9.4 indicaties voor onderzoek naar een neurale-buisdefect**

*(een open rug of open schedel)*

Bij een verhoogde kans op een neurale-buisdefect zijn drie onderzoeken mogelijk:

- 1) uitgebreid echoscopisch onderzoek
- 2) bepaling van de hoeveelheid AFP in het vruchtwater
- 3) bepaling van de hoeveelheid AFP in het bloed

- De aanstaande ouders kregen al eerder een kind met een neurale-buisdefect.
- De aanstaande vader of moeder heeft zelf een neurale-buisdefect.
- Een broer of zuster van de aanstaande moeder of vader werd geboren met een neurale-buisdefect.
- De aanstaande moeder gebruikt tijdens haar zwangerschap geneesmiddelen waarvan bekend is of waarvan vermoed wordt, dat zij een neurale-buisdefect kunnen veroorzaken. Dit geldt in het bijzonder voor een aantal anti-epileptica.
- De aanstaande moeder heeft al voor de zwangerschap suikerziekte.
- In de nabije familie van de aanstaande ouders hebben meerdere personen een neurale-buisdefect.
- Na een 'gewoon' echoscopisch onderzoek zijn er aanwijzingen dat het kind een neurale-buisdefect zou kunnen hebben.
- Er is vruchtwater afgenomen voor een andere reden en daarin is een verhoogd AFP-gehalte gevonden.
- Er is een verhoogde concentratie AFP in het bloed van de moeder aangetoond (bijvoorbeeld bij de triplettest).

Veelal wordt gestart met uitgebreid echoscopisch onderzoek. Zo nodig vindt aanvullend vruchtwateronderzoek plaats.

### **9.5 indicaties voor uitgebreid echoscopisch onderzoek**

Bij uitgebreid echoscopisch onderzoek worden alle organen van het kind nauwkeurig bekeken. Ook de ledematen, het hoofd en de romp worden beoordeeld. Het onderzoek vindt plaats rond 18-20 weken zwangerschapsduur en duurt ongeveer een half uur.

*Indicaties:*

Het kind een verhoogde kans heeft op een aangeboren aandoening die met behulp van uitgebreid echoscopisch onderzoek is vast te stellen. Dit onderzoek wordt alleen verricht als uit uw geschiedenis of uit de resultaten van de verloskundige controles, bloedtest of gewoon echoscopisch onderzoek blijkt dat u een verhoogd risico heeft op een kindje met een aangeboren afwijking die via echoscopie opgespoord kan worden. U kunt er dus niet voor kiezen.

## 10. Chromosoomonderzoek bij herhaalde miskraam

### Herhaalde miskramen

Een miskraam betekent vrijwel altijd een teleurstelling voor een vrouw en haar partner. Al snel zal de vraag naar de oorzaak gesteld worden; na een tweede miskraam geldt dit des te sterker. Onderzoeken bij herhaalde miskramen worden gedaan om de oorzaak van deze miskramen te achterhalen. Alhoewel in de praktijk blijkt dat er dikwijls uiteindelijk geen verklaring te vinden is, stellen de meeste echtparen onderzoek op prijs. De gynaecoloog of de huisarts voert de onderzoeken uit. We spreken van herhaalde miskramen als een (echt)paar twee of meer miskramen gehad heeft. Eén van de onderzoeken die gedaan kunnen worden na herhaalde miskramen is het chromosoomonderzoek. Dit onderzoek vindt meestal plaats als andere onderzoeken (bijvoorbeeld lichamelijk onderzoek of laboratoriumonderzoek van bloed en urine) geen verklaring voor de miskramen hebben opgeleverd. Chromosoomonderzoek vindt zowel bij de vrouw als bij de man plaats.

### Chromosomen

Chromosomen zijn de dragers van het erfelijk materiaal van de mens. Ze bevinden zich in alle lichaamscellen, zoals bijvoorbeeld in huid- en spiercellen en witte bloedcellen. Iedere cel heeft normaal gesproken 46 chromosomen, verdeeld in 23 paren: 22 paar 'gewone' chromosomen (ook wel 'autosomen' genoemd) en één paar geslachtschromosomen. Een vrouw heeft als geslachtschromosomen twee X-chromosomen en een man heeft één X- en één Y-chromosoom. De geslachtscellen, de zaadcel bij de man en de eikel bij de vrouw, vormen een uitzondering op deze regel: vlak voor de bevruchting treedt daarin een deling op tot cellen met elk 23 chromosomen. Uit de samensmelting van een eikel en zaadcel ontstaat de dan 'bevruchte eikel' met 23 + 23 chromosomen: het begin van nieuw menselijk leven. Een mens krijgt van elk chromosomenpaar het ene chromosoom van de vader en het andere van de moeder.

Als er fouten of afwijkingen zitten in chromosomen kan dit leiden tot een miskraam. Het kan daarom zinvol zijn bij herhaalde miskramen te onderzoeken of in de chromosomen van de vrouw of van haar partner een afwijking voorkomt die kan leiden tot herhaalde miskramen.

### **Chromosoomonderzoek**

Chromosoomonderzoek gebeurt in een speciaal laboratorium. Voor het onderzoek is ongeveer 5cc bloed nodig, dat uit de arm wordt genomen. Omdat chromosomen alleen te herkennen zijn in delende cellen worden de witte bloedcellen (waarin chromosomen zitten) eerst gekweekt. Vervolgens wordt de kwaliteit onder het microscoop beoordeeld en wordt het aantal chromosomen in verschillende cellen geteld. Van een aantal cellen wordt een foto gemaakt en tenslotte worden de chromosomen uitgeknipt en gerangschikt op een kaart, een zogenaamd karyogram.

De chromosomen zijn te herkennen aan hun lengte en karakteristieke structuur. Aan de hand van het karyogram wordt het chromosoompatroon op varianten bekeken (geanalyseerd). De volgende varianten komen bij herhaalde miskramen het meeste voor:

#### **1. structurele varianten**

Bij een structurele variant is er een verandering opgetreden in de structuur van één of meer chromosomen. Hierbij kan een deel van een chromosoom van plaats gewisseld zijn met een deel van een ander chromosoom. Dit heet een gebalanceerde chromosoomtranslocatie ofwel een herrangschikking van het chromosoommateriaal. Ook kan een gedeelte van een chromosoom omgekeerd in het chromosoom zitten: dit wordt een inversie genoemd (inversie betekent letterlijk omkering).

We spreken van een variant in het chromosoompatroon, omdat in de cel al het erfelijke materiaal aanwezig is, alleen in een andere rangschikking; er ontbreekt dus niets. Mensen bij wie een dergelijke variant wordt gevonden, worden dragers genoemd. Het zijn gezonde mensen, die echter wel een verhoogde kans hebben op een miskraam of een kind met een aangeboren afwij-

king. Een drager kan ook gezonde kinderen krijgen; wel zal een deel van deze kinderen eveneens drager zijn. Hoe groot het risico is op een kind met een aangeboren afwijking hangt onder meer af van welke ouder de variant draagt en welke chromosomen bij de variant betrokken zijn.

## **2. Numerieke varianten**

Een numerieke variant betekent een afwijking in het aantal chromosomen: een chromosoom te veel of juist te weinig. Meestal betreft dit de geslachtschromosomen. Soms komt deze numerieke afwijking niet in alle cellen voor: een aantal heeft dan het normale aantal van 46 chromosomen en een aantal cellen heeft een chromosoom te veel of te weinig. Dit wordt "mozaïcisme" of een mozaïek-chromosoompatroon genoemd. Er zijn aanwijzingen dat sommige numerieke afwijking een verhoogde kans op miskramen geeft.

### **De uitslag van het onderzoek**

Het laboratorium geeft de uitslag door aan de arts die het onderzoek heeft aangevraagd. Bij chromosoomonderzoek na herhaalde miskramen wordt bij vier tot 5 procent van de onderzochte (echt)paren bij één van hen tweeën een variant in het chromosoompatroon gevonden. In die situaties bespreekt de klinisch geneticus in een persoonlijk gesprek met het betrokken (echt)paar de uitslag. Veranderingen in het chromosoompatroon van mensen kunnen niet verholpen worden. Wel kan, als iemand drager van een variant in chromosoompatroon is, tijdens de zwangerschap het chromosoompatroon van het kind onderzocht worden. Hierover gaat de volgende paragraaf.

### **Zwangerschap en onderzoek**

Iemand die drager is van een variant in het chromosoompatroon kan gezonde kinderen krijgen. Een deel van deze kinderen zal eveneens drager zijn. Er bestaat echter ook een verhoogde kans op kinderen met een ongebalanceerd chromosoompatroon: er is dan een stukje chromosoom te veel of te weinig. Deze kinderen hebben wel aangeboren afwijkingen. De verschijnselen bij een kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon kunnen in

ernst verschillen. Vrijwel altijd zijn er lichamelijke afwijkingen en is er daarnaast sprake van een achterstand in verstandelijke en motorische ontwikkeling. Soms zijn de afwijkingen dermate ernstig dat de zwangerschap eindigt in een miskraam. Hoe groot de kans is op elk van deze mogelijkheden is afhankelijk van een aantal factoren.

Het chromosoompatroon van een kind kan tijdens de zwangerschap onderzocht worden met een vlokkentest of vruchtwateronderzoek. Uiteraard is het de eigen keuze en verantwoordelijkheid van de aanstaande ouders om wel of niet van de onderzoeksmogelijkheden gebruik te maken. Als bij het kind een ongebalanceerd chromosoompatroon wordt gevonden, bestaat de mogelijkheid de zwangerschap te laten beëindigen. Ook hier geldt dat dit de vrije keuze van het betrokken (echt)paar is.

### **Familieonderzoek**

Als iemand drager is van een variant in het chromosoompatroon kan deze variant dikwijls bij één van zijn of haar ouders teruggevonden worden. Deze ouder kan de variant aan meer kinderen doorgegeven hebben. Die ouder kan de variant op zijn beurt weer van één van zijn of haar ouders geërfd hebben.

Dit betekent dat, als er een variant gevonden wordt, de klinisch geneticus familie-onderzoek aanbiedt. Een variant betekent immers een verhoogde kans op een kind met een aangeboren afwijking.

### **Financiën**

Het chromosoomonderzoek wordt vergoed via de basisziektekostenverzekering. De Divisie Medische Genetica vraagt een machtiging voor het onderzoek aan bij uw ziekenfonds of uw particuliere verzekering. Dit betekent dat u voor dit onderzoek een eventueel eigen risico zelf moet betalen. Het onderzoek wordt in rekening gebracht bij degene bij wie het onderzoek verricht wordt, ongeacht of iemand zelf belang heeft bij de uitslag van het onderzoek of het onderzoek omwille van een familielid laat verrichten. Als uw partner bij een andere ziektekostenverzekering is aangesloten moet zij of hij ook een eventueel eigen risi-

co zelf betalen. Voor chromosoomonderzoek zoals in deze folder beschreven geldt een standaardtarief van 646 euro. Dit is conform de prijsbeschikking die door het Centraal Orgaan Tarieven Gezondheidszorg (COTG) is afgegeven.

Voor aanvullende financiële informatie kunt u terecht bij de Divisie Medische Genetica, 030-250 3840.

Bloedafname voor chromosoomonderzoek kan plaatsvinden bij de Divisie Medische Genetica (DMG) van het Universitair Medisch Centrum Utrecht of een ziekenhuis dat beschikt over de benodigde faciliteiten. De datum van inzending van bloed moet u altijd vooraf afspreken. Deze afspraak kunt u maken met de dienstdoende arts van de Divisie Medische Genetica, 030-250 3800.

## 11. Adressen

### 11.1 de VSOP

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen is een samenwerkingsverband van vijftig organisaties. De ouders en patiënten die bij deze organisaties zijn aangesloten weten uit eigen ervaring hoe belangrijk het is om op tijd over betrouwbare informatie te kunnen beschikken. Het bereikbaar maken van beschikbare informatie over de preventie van en opvang en begeleiding bij aangeboren aandoeningen is dan ook een belangrijk streven van de VSOP.

Belt u dus gerust wanneer u vragen hebt over erfelijkheid, aangeboren aandoeningen en lotgenotencontact.

Ook wanneer u meer wilt lezen over het onderwerp van deze brochure, kan de VSOP u informeren.

Voor adressen en telefoonnummers van patiënten- en ouderverenigingen die betrokken zijn bij aangeboren of erfelijke aandoeningen: ERFO-lijn 035-6028555. Ook voor vragen over erfelijkheid, aangeboren aandoeningen en lotgenotencontact.

VSOP, Vredehofstraat 31, 3761 HA Soestdijk

Telefoon secretariaat 035-6028155, ERFO-lijn 035-6028555 (op werkdagen tussen 10.00 en 16.00 uur), fax 035-6027440.

E-mail: [VSOP@KNOWARE.NL](mailto:VSOP@KNOWARE.NL), website: <http://www.vsop.nl>

Postbank 343438; ING-bank 657515450

De VSOP wordt gevormd door de hieronder vermelde organisaties. Zij zijn allen betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen. De telefoonnummers en adressen van de lidorganisaties zijn op te vragen via de ERFO-lijn. Kijk voor e-mail, adressen en internetpagina's op de website van de VSOP.

\* ADCA-Vereniging Nederland \* Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) \*  
 Nederlandse Vereniging voor het Hereditair Angio-Oedeem en Quincke's  
 Oedeem (HAE en QE) \* Vereniging Anusatriesie NVA \* Nederlandse  
 Vereniging voor Autisme voor mensen met een aandoening uit het spectrum  
 van autistische stoornissen \* Belangenvereniging syndroom van Beckwith-  
 Wiedemann \* Nederlandse Vereniging van Blinden en Slechtzienden \*\*  
 Stichting Bloedlink, patiëntenorganisatie erfelijke hart- en vaatziekten \*  
 BOSK - Vereniging van Motorisch Gehandicapten en hun Ouders \*  
 Nederlandse Coeliakie Vereniging (NCV) \* Nederlandse Cystic Fibrosis  
 Stichting (NCFS) \* Stichting Darier Patiënten DEBRA Nederland \* Stichting  
 Down's Syndroom \* Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten (VED) \* Epilepsie  
 Vereniging Nederland \* Vereniging van Patiënten met Erythropoëtische  
 Protoporphyrurie \* FODOK - Nederlandse Federatie van Organisaties van  
 Ouders van Dove Kinderen \* FOSS - Nederlandse Federatie van Ouders van  
 Slechthorende Kinderen en van Kinderen met Spraak- en Taalmoeilijkheden \*  
 FOVIG - Federatie van Organisaties van Ouders van Visueel \* Gehandicapten \*  
 Gaucher Vereniging Nederland \* HAND-vereniging \* Nederlandse Vereniging  
 van Hemofilie Patiënten (NVHP) \* Stichting Hernia Diafragmatica \*  
 Vereniging aangeboren Heupafwijkingen \* Belangenvereniging Von Hippel-  
 Lindau \* Vereniging Ziekte van Hirschsprung \* Vereniging van Huntington  
 (VvH) \* Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) \* Nederlandse  
 Klinefelter Vereniging \* Stichting Klippel-Trénaunay Nederland (SKTN)  
 Vereniging Oudergroep Klompvoetjes \* LAPOSA Landelijke Patiënten- en  
 Oudervereniging voor Schedel- en Aangezichtsafwijkingen Nationale  
 Vereniging \* L.E. Patiënten \* Contactgroep Marfan \* Belangengroep M.E.N. \*  
 Vereniging Morquio \* Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) \*  
 Nederlandse Phenylketonurie Vereniging \* Prader Willi/Angelman Vereniging  
 \* Stichting Primaire Ciliaire Dyskinesia Belangengroep \* Nederlandse Bond  
 van Psoriasis Patiëntenverenigingen (NBPV) \* Vereniging Ziekte van Von  
 Recklinghausen Nederland \* Retinitis Pigmentosa Vereniging Nederland \*  
 Vereniging Ouders van Kinderen met Slokdarmafsluiting \* Vereniging  
 Spierziekten Nederland (VSN) \* Vereniging voor Kinderen met  
 Stofwisselingsziekten \* Stichting Tubereuze Sclerose Nederland (STSN) \*  
 Friedrich Wegener Stichting

## 11.2 Centra voor prenatale diagnostiek

In onderstaand overzicht worden telefoonnummers weergegeven van de academische ziekenhuizen en de daarmee samenwerkende ziekenhuizen waar prenatale diagnostiek verricht wordt.

---

UTRECHT	Afspraken prenatale diagnostiek	☎ 030-2504010
	Secretariaat prenatale diagnostiek	☎ 030-2507087
	Secretariaat echo-afdeling	☎ 030-2504909
	Centrum voor Medische Genetica	☎ 030-2503800

---

Amsterdam AMC	Poli prenatale diagnostiek	☎ 020-5664499
	Klinische genetica	☎ 020-5665110
		☎ 020-5665281
Amsterdam AZVU	Poli prenatale diagnostiek	☎ 020-4443234
	Klinische genetica	☎ 020-4440150
Groningen	Poli antenatale diagnostiek	☎ 050-3613028
	Klinische genetica	☎ 050-3632929
		☎ 050-3632942
Zwolle, Isala-klinieken (lokatie Weezenlanden)	Poli antenatale diagnostiek	☎ 038-4242719
Leiden	Poli prenatale diagnostiek	☎ 071-5261706
	Klinische Genetica	☎ 071-5268033
Maastricht Poli	prenatale diagnostiek	☎ 043-3877855
	Klinische genetica	☎ 043-3875855
Eindhoven	Diagnostisch Centrum	☎ 040-2141135
Nijmegen	Poli prenatale diagnostiek	☎ 024-3613700
	Klinische genetica	☎ 024-3613946
Arnhem Rijnstate Ziekenh.	Poli prenatale diagnostiek	☎ 026-3787778
Enschede Med. Spectr. Twente	Poli prenatale diagnostiek	☎ 053-4872330

### 11.3 Hulp en advies

Over mogelijkheden van psychosociale hulpverlening via een van de klinisch genetische centra, kunt u informatie vragen bij de psychosociale medewerkers aldaar. De VSOP kan u adressen geven voor pastorale zorg.

#### **Federatie van Ouderverenigingen**

Postbus 85276, 3508 AG Utrecht, telefoon 030-2363767

Website: <http://www.fvo.nl>

De Federatie van Ouderverenigingen is het samenwerkingsverband van verenigingen van ouders van kinderen en volwassenen met een verstandelijke handicap. De Federatie geeft informatie over tal van aandoeningen en onderwerpen. Ook brengt zij ouders die dat wensen met andere ouders in contact.

#### **Stichting Down's Syndroom (SDS)**

Bovenboerseweg 41, 7946 Al Wanneperveen,  
telefoon 0522-281337

Website: <http://www.downsyndroom.org>

De SDS werd in 1988 opgericht door ouders van jonge kinderen met Downsyndroom. De organisatie verzamelt kennis, geeft informatie en organiseert lotgenotencontact. Ze wil de ontwikkeling en ontplooiing van kinderen en volwassenen met Downsyndroom bevorderen. Normalisatie en integratie zijn daarbij kernbegrippen.

#### **Stichting Dilemma**

Postbus 20070, 3502 LB Utrecht, telefoon 030-2871900

Dilemma is een onafhankelijke stichting. Zij beschikt over een netwerk van deskundigen, waar ouders en hulpverleners terecht kunnen met vragen en problemen rondom leven en dood van ernstig gehandicapte pasgeborenen en ongeborenen met ernstige aandoeningen.

#### **Kenniscentrum de Ster**

Postbus 1840, 1001 ZA Amsterdam, tel 020-4234170

De Ster is opgericht door de Stichting Perinatale Zorg en Consumenten. Deze telefonische informatielijn functioneert als een landelijk en onafhankelijk steunpunt voor (aanstaande) ouders met vragen rond over zorg rond de geboorte.

## 12. Om verder te lezen

- H.G. van Spijker en B.A.W. Rozendal. Er is iets met uw baby. Over de consequenties van ongunstige uitslagen van onderzoek tijdens de zwangerschap. Verkrijgbaar bij klinisch genetische centra in Utrecht en Nijmegen. 1996. ISBN: 90-9009292-7.
- M.F. Niermeijer, Liefst gezond, 115 vragen over erfelijke en aangeboren aandoeningen. Verkrijgbaar bij de VSOP. ISBN: 90-501828-1.
- Echoscopisch onderzoek tijdens de zwangerschap. Voorlichtingsfolder van de NVOG, KNOV, en LHV. Te verkrijgen bij uw gynaecoloog, verloskundige en de huisarts.
- Het belang van foliumzuur voor en tijdens de zwangerschap. Gemeenschappelijke uitgave van het Voorlichtingsbureau voor de Voeding, de VSOP en de Landelijke Vereniging voor GGD'en. Te bestellen bij het Voedingscentrum (telefoon 070-30 688 10) en de VSOP.

### **In de serie VSOP-brochures rond kinderwens en zwangerschap zijn naast deze brochure verschenen:**

- Voor een zwangerschap, informatie voor mensen die kinderen wensen
- Erfelijkheidsvoorlichting, wanneer, waar en hoe?
- Prenatale diagnostiek als u 36 jaar of ouder bent, mogelijkheden en overwegingen
- Als u weet dat u een baby met een aandoening krijgt. Informatie voor ouders die na afwijkende diagnostiek de komst van hun kind voorbereiden

### **In de serie VSOP-brochures rond het thema 'tijdig weten' zijn o.a. verschenen:**

- Wat je van erfelijkheid moet weten voor je (weer) aan kinderen denkt
- Een leven lang, over vroegtijdige onderkenning van aangeboren en erfelijke aandoeningen. Een brochure over verschillende vormen van erfelijkheidsonderzoek, omgaan met kennis over erfelijkheid en toekomstige ontwikkelingen rond erfelijkheidsonderzoek
- Samenspel tussen genen en omgeving, over multifactoriële aandoeningen
- Obductie, een onderzoek na overlijden

### **TBV VSOP-publicatie**

- Een serie informatiebladen rond kinderwens en zwangerschap
- Een serie informatiebladen over verschillende zeldzame aandoeningen

Voor een overzicht van alle VSOP-publicaties kunt u de website van de VSOP raadplegen of de Erfo-lijn bellen: 035-6028555



