



Prenatale diagnostiek naar aangeboren afwijkingen



U bent zwanger en uw ongeboren kind heeft een verhoogde kans op een aangeboren aandoening. Daarom komt u in aanmerking voor prenatale diagnostiek. Dit zijn onderzoeken naar aandoeningen bij uw ongeboren kind. Hier vertellen we u over deze onderzoeken en het intake gesprek. Heeft u vragen? Stel deze dan gerust aan uw arts of verloskundige.

Onderzoeken tijdens de zwangerschap

De meeste ouders krijgen een gezond kind. Maar een klein percentage van de pasgeboren kinderen heeft een aangeboren of erfelijke aandoening. Dat is ongeveer 3 tot 5%. Tijdens de zwangerschap kunnen we hier onderzoek naar doen.

1. Prenatale screening

Alle zwangeren kunnen prenatale screening krijgen. Binnen de prenatale screening zijn er 3 verschillende onderzoeken:

1. de niet-invasieve prenatale test (NIPT)
2. de 13-wekenecho
3. de 20-wekenecho

Als we met deze onderzoeken een afwijking vinden, is de kans groter dat uw kind een aangeboren aandoening heeft. We kunnen met deze onderzoeken nog niet met zekerheid zeggen of uw kind een aandoening heeft. U kunt dan verder onderzoek laten doen. Dit heet prenatale diagnostiek.

Meer informatie over prenatale screening vindt u bij het RIVM (zie RIVM bij 'Meer informatie' onderaan de tekst).

2. Prenatale diagnostiek

Voor prenatale diagnostiek komen alleen zwangeren in aanmerking met een verhoogde kans op aangeboren of erfelijke aandoeningen bij het kind. Met prenatale diagnostiek kunnen we vaststellen of uw ongeboren kind een aangeboren of erfelijke aandoening heeft. Prenatale diagnostiek geeft geen zekerheid op gezondheid in het algemeen. Bepaalde aandoeningen kunnen wel met grote zekerheid worden uitgesloten.

Binnen de prenatale diagnostiek zijn er 2 soorten onderzoeken:

- Het GUO. Dit staat voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek. Dit is een uitgebreid echo-onderzoek.
- Genetisch onderzoek. Hiervoor is een vlokcentest of vruchtwaterpunctie nodig.

Bij genetisch onderzoek doen we onderzoek naar het erfelijkheidsmateriaal (DNA). Soms is de oorzaak van een aangeboren aandoening een ziekteveroorzakende verandering in het erfelijkheidsmateriaal (DNA). Er zijn verschillende soorten veranderingen in het DNA:

- Een verandering van de chromosomen. Chromosomen zijn strengen DNA. Op de chromosomen liggen genen. Een ziekteveroorzakende verandering kan bijvoorbeeld een trisomie zijn. Dat betekent dat het kind een extra chromosoom heeft. Dit komt voor bij chromosomen 13 (patau syndroom), 18 (Edwardssyndroom) en 21 (Downsyndroom). Er zijn ook andere veranderingen van de chromosomen mogelijk. De kans hierop is 1 op de 250. Het gaat dan om veranderingen met ernstige gevolgen voor het kind.
- Een verandering in een gen. Een gen is een klein stukje DNA.



Wilt u meer lezen over ziekteveroorzakende veranderingen in het erfelijkheidsmateriaal? Kijk dan op erfelijkheid.nl.

U beslist

U beslist zelf welke onderzoeken u laat doen.

Wanneer prenatale diagnostiek?

- Bij een aandoening in de familie. Er is een aangeboren en/of erfelijke aandoening in uw familie bekend. Dit kan zijn bij uzelf, bij uw partner, bij iemand anders in de familie of bij een eerdere zwangerschap. Het kan ook zijn dat u drager bent van een erfelijke aandoening.
- Bij een aandoening die invloed heeft op de zwangerschap. U heeft een aandoening. Deze aandoening heeft invloed op de ontwikkeling van uw ongeboren kind.
- Bij een afwijkende NIPT-uitslag.
- Bij een afwijkende echo. U heeft een afwijkende uitslag van de 13-wekenecho of 20-wekenecho.

Kosten

Uw zorgverzekering vergoedt de onderzoeken. Mogelijk moet u wel uw eigen risico betalen. Wilt u voor het onderzoek duidelijkheid hebben over de kosten en vergoeding? Neem dan contact op met uw zorgverzekeraar.

Verwijsbrief

Voor een intakegesprek heeft u een verwijsbrief nodig. Uw huisarts, verloskundige, gynaecoloog of andere arts kan u naar ons verwijzen.

Bij een aandoening in de familie

Intakegesprek

Het intakegesprek vindt bij voorkeur plaats wanneer u ongeveer 8 tot 9 weken zwanger bent. We kunnen het gesprek voeren via videobellen. U kunt ook naar de polikliniek Prenatale geneeskunde komen. Het is belangrijk dat allebei de partners hierbij zijn. Tijdens het eerste gesprek doen we verschillende dingen:

- We verzamelen allerlei gegevens. Bijvoorbeeld de medische gegevens van u en uw partner, kinderen, andere familieleden en gegevens over eerdere zwangerschappen.
- Als het intakegesprek plaatsvindt op de polikliniek Prenatale geneeskunde, maken we ook een echo. Als het gesprek plaatsvindt via videobellen, heeft uw zorgverlener al een echo gemaakt. Met de echo onderzoeken we:
 - Hoelang u precies zwanger bent.
 - Hoe het gaat met de zwangerschap.
 - Of u zwanger bent van meer dan één kind.
- We bespreken de kans dat uw ongeboren kind de aandoening heeft.
- We bespreken welke onderzoeken u kunt laten doen (zie 'Mogelijke onderzoeken' hieronder).
- Als het nodig is, verwijzen we u naar de klinisch geneticus.



Na het intakegesprek

Na het intakegesprek kunt u beslissen of u wel of niet prenataal onderzoek wil laten doen. We hopen dat u hier genoeg informatie voor heeft na uw eerste bezoek.

- Wilt u nog een keer met ons spreken? Dan kunnen we een tweede afspraak plannen.
- Wilt u extra begeleiding bij het maken van uw keuze? Dan kunt u hulp krijgen van een psycholoog.

Mogelijke onderzoeken

We kunnen onderzoeken of uw ongeboren kind ook de aandoening heeft. We zoeken dan specifiek naar de ziekteveroorzakende verandering in het DNA die in de familie voorkomt. Het hangt van de soort verandering af welk onderzoek we doen.

- Bij een verandering van de chromosomen kunnen we het uitgebreide chromosomenonderzoek doen. Soms is ook aanvullend onderzoek nodig: karyotypering.
- Bij een verandering in een gen kunnen we gericht DNA-onderzoek doen. Ook kunnen we het uitgebreide chromosomenonderzoek doen.
- Als er geen genetische oorzaak voor de aandoening bekend is, komt u in aanmerking voor een GUO.

Verderop in de tekst leest u meer over de verschillende soorten onderzoeken (onder 'Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)').

Uitslag

Na het onderzoek weten we waarschijnlijk of uw ongeboren kind wel of niet de aandoening heeft.

Bij een aandoening die invloed heeft op de zwangerschap

Intakegesprek

Het intakegesprek vindt bij voorkeur plaats wanneer u ongeveer 8 tot 9 weken zwanger bent. We kunnen het gesprek voeren via videobellen. U kunt ook naar de polikliniek Prenatale geneeskunde komen. Het is belangrijk dat allebei de partners hierbij zijn. Tijdens dit eerste gesprek doen we verschillende dingen:

- We verzamelen allerlei gegevens. Bijvoorbeeld de medische gegevens van u en uw partner, kinderen, andere familieleden en gegevens over eerdere zwangerschappen.
- Als het intakegesprek plaatsvindt op de polikliniek Prenatale geneeskunde, maken we een echo. Als het gesprek plaatsvindt via videobellen, heeft uw zorgverlener al een echo gemaakt. Met de echo onderzoeken we:
 - Hoelang u zwanger bent
 - Hoe het gaat met de zwangerschap
 - Of u zwanger bent van meer dan één kind
- We bespreken de kans op het krijgen van een kind met een aangeboren en/of erfelijke aandoening.
- We bespreken welke onderzoeken u kunt laten doen (zie 'Onderzoeken' hieronder).
- Als het nodig is, verwijzen we u naar de klinisch geneticus.



Na het intakegesprek

Na het intakegesprek kunt u beslissen of u wel of niet prenataal onderzoek wil laten doen. We hopen dat u hier genoeg informatie voor heeft na uw eerste bezoek.

- Wilt u nog een keer met ons spreken? Dan kunnen we een tweede afspraak plannen.
- Wilt u extra begeleiding bij het maken van uw keuze? Dan kunt u hulp krijgen van een psycholoog.

Mogelijke onderzoeken

- We kunnen de zwangerschap verder onderzoeken met een GUO.
- Het is mogelijk dat u ook in aanmerking komt voor genetisch onderzoek.

Verderop in de tekst leest u meer over de verschillende soorten onderzoeken (onder 'Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)).

Bij een afwijkende NIPT-uitslag

Intakegesprek

Is er bij de NIPT een afwijking gevonden? En past deze afwijking bij trisomie 13 (patausyndroom), trisomie 18 (edwardssyndroom) of trisomie 21 (downsyndroom)? Dan komt u voor een intakegesprek naar de polikliniek Prenatale geneeskunde. Het is belangrijk dat allebei de partners hierbij zijn. Tijdens dit bezoek doen we verschillende dingen:

- We verzamelen allerlei gegevens. Bijvoorbeeld de medische gegevens van u en uw partner, kinderen, andere familieleden en gegevens over eerdere zwangerschappen. We bespreken met u het resultaat van de NIPT. We bespreken wat voor gevolgen dit resultaat kan hebben.
- We bespreken welke onderzoeken u kunt laten doen (zie 'Mogelijke onderzoeken' hieronder).

Is er bij de NIPT een andere afwijking dan een mogelijke trisomie 13, 18 of 21 gevonden? Dan heeft u eerst een gesprek met de klinisch geneticus. Dit is een arts gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Na het intakegesprek

Na het intakegesprek kunt u beslissen of u wel of niet prenataal onderzoek wil laten doen. We hopen dat u hier genoeg informatie voor heeft na uw eerste bezoek.

- Wilt u nog een keer met ons spreken? Dan kunnen we een tweede afspraak plannen.
- Wilt u extra begeleiding bij het maken van uw keuze? Dan kunt u hulp krijgen van een psycholoog.



Mogelijke onderzoeken

- Komt er uit de NIPT dat uw ongeboren kind misschien patau-syndroom, edwardssyndroom of downsyndroom heeft? Dan doen we de sneltest. Deze toont aan of uw kind patau-syndroom, edwardssyndroom of downsyndroom heeft. Als de sneltest een normale uitslag heeft, doen we ook het uitgebreide chromosomenonderzoek.
- Komt er uit de NIPT dat uw ongeboren kind misschien een andere verandering heeft in de chromosomen? Hiervoor hebben we geen sneltest. We kunnen dan het uitgebreide chromosomenonderzoek doen. Ook onderzoeken we dan het bloed van de moeder. Zo kunnen we de oorzaak van de afwijking beter bepalen.

Verderop in de tekst leest u meer over de verschillende soorten onderzoeken (onder 'Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)').

Uitslag

Soms vinden we de oorzaak van de NIPT-afwijking niet met de bovenstaande onderzoeken. De arts bespreekt dan met u of er mogelijkheden zijn voor verder onderzoek.

Bij een afwijkende echo (13-weeken of 20-weeken)

Intakegesprek + GUO

Heeft u een afwijkende uitslag gehad na de 13-weeken-echo of de 20-weeken-echo? Dan komt u voor een intakegesprek naar de polikliniek Prenatale geneeskunde. Het is belangrijk dat allebei de partners hierbij zijn. Tijdens dit bezoek doen we verschillende dingen:

- We verzamelen allerlei gegevens. Bijvoorbeeld de medische gegevens van u en uw partner, kinderen, andere familieleden en gegevens over eerdere zwangerschappen.
- We maken een uitgebreide echo (een GUO) om de afwijkingen te onderzoeken. Zo kunnen we afwijkingen uitsluiten of bevestigen. U leest meer over het GUO onder 'Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)'.
- We bespreken met u wat we vinden met de uitgebreide echo (GUO). We bespreken wat voor gevolgen dit heeft.
- We bespreken of er nog andere onderzoeken mogelijk zijn voor u.
- Als nodig is, maken we een afspraak met een klinisch geneticus. Dit is een arts gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen. Deze arts bespreekt de aandoening verder met u. Ook bespreekt deze arts hoeveel kans uw kind op de aandoening heeft. Misschien doet de arts nog verder onderzoek.

Na het intakegesprek

Na het intakegesprek kunt u beslissen of u wel of niet prenataal onderzoek wil laten doen. We hopen dat u hier genoeg informatie voor heeft na uw eerste bezoek.

- Wilt u nog een keer met ons spreken? Dan kunnen we een tweede afspraak plannen.
- Wilt u extra begeleiding bij het maken van uw keuzen? Dan kunt u hulp krijgen van een psycholoog.



Mogelijke onderzoeken (bij afwijkende GUO)

Waren er afwijkingen te zien bij het GUO? Dan kunnen we het uitgebreide chromosomenonderzoek doen. Vaak doen we ook een NGS-onderzoek. Als u geen NIPT heeft gehad, doen we vaak eerst nog een sneltest (naar de drie vaak voorkomende chromosoomafwijkingen).

Verderop in de tekst leest u meer over de verschillende soorten onderzoeken (onder 'Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)').

De kans op een ziekteveroorzakende verandering in het genetisch materiaal is het grootst bij zwangeren met afwijkingen op een echo. Deze kans is ongeveer 25%.

Uitslag

Er zijn 3 mogelijke uitslagen van het onderzoek:

1. Oorzaak gevonden. We vinden een ziekteveroorzakende verandering in het DNA. Deze verandering is waarschijnlijk de oorzaak van de afwijkingen op de echo. We kunnen dan meer zeggen over de erfelijkheid. Bijna altijd kunnen we voorspellen wat de gevolgen zijn van de fout in het DNA. Ook kunnen we soms aangeven of er een behandeling mogelijk is.
2. Geen oorzaak gevonden. We vinden geen fout in het DNA. We weten daardoor niet wat de oorzaak is van de afwijkingen op de echo. Dit kan komen doordat:
 1. afwijkingen niet worden veroorzaakt door een fout in het DNA. Ze hebben dan een andere oorzaak.
 2. We de fout in het DNA nog niet kunnen aantonen met de huidige techniek. De fout is er dan wel, maar we kunnen hem niet vinden.
 3. De arts bespreekt met u of er mogelijkheden zijn voor verder onderzoek.
3. Onduidelijk of de oorzaak is gevonden. We vinden een verandering in het DNA. Maar we weten niet zeker of deze verandering de oorzaak is van de afwijkingen op de echo.

Nevenbevindingen

Er is een kleine kans op nevenbevindingen. Dit zijn andere veranderingen in het DNA dan waar we naar zochten. Deze kunnen een rol spelen bij een andere erfelijke ziekte. Als het voor u belangrijk kan zijn, bespreken we deze met u.

Omdat uw DNA wordt gebruikt voor de test, is er een kleine kans dat er bij u een nevenbevinding wordt gedaan.



Na prenataal onderzoek

Zorg tot aan de bevalling

Komt er uit de onderzoeken dat uw ongeboren kind een aangeboren aandoening heeft? Dan kan het nodig zijn dat de gynaecologen in het Erasmus MC uw zorg overnemen van de verloskundige. We adviseren u dan ook in het Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis te bevallen. Dit is belangrijk voor de juiste zorg voor uw baby. Maar meestal blijft u bij uw eigen gynaecoloog.

Na de geboorte onderzoekt de kinderarts uw kind. Soms onderzoekt ook de klinisch geneticus uw kind. Ze onderzoeken dan hoe uitgebreid de aandoening is. Ook zoeken ze verder naar de oorzaak als deze nog niet bekend is. We bespreken met u hoe dit proces eruitziet.

Afbreken van de zwangerschap

Zijn er afwijkingen of aandoeningen gevonden bij uw ongeboren kind? U kunt kiezen om de zwangerschap af te breken. Dit is een hele persoonlijke keuze. Bij deze keuze zijn verschillende dingen belangrijk. Bijvoorbeeld de ernst van de aandoening, uw sociale en religieuze achtergrond en uw persoonlijke omstandigheden. Het is belangrijk dat u goed nadenkt over uw beslissing.

Heeft u gekozen om uw zwangerschap af te breken? Het kan zijn dat we u adviseren om verder onderzoek te laten doen. Dit bespreken we met u. Deze onderzoeken zijn belangrijk als u nog een keer zwanger wil worden. We onderzoeken de kans dat de aandoening bij een volgende zwangerschap weer aanwezig is.

Psychologische hulp

Wilt u hulp bij de verwerking en bij het maken van keuzes? Dan kunt u hulp krijgen van een maatschappelijk werker of een psycholoog. Dit kunt u aangeven bij uw arts.

Uitleg onderzoeken (prenatale diagnostiek)

GUO: uitgebreide echo

Over het onderzoek

GUO staat voor geavanceerd ultrageluidonderzoek. Een GUO is een uitgebreide echo. Tijdens een GUO bekijken we uw ongeboren kind in detail. We kijken vooral naar afwijkingen waarop een verhoogde kans is. Daarnaast bekijken we de andere organen, de placenta, de groei van het kind en de hoeveelheid vruchtwater.

We kunnen veel aandoeningen vaststellen met een GUO. Bijvoorbeeld een open rug of schedel, een waterhoofd of een aangeboren hartafwijking. Zichtbare afwijkingen in het lichaam van het kind kunnen wijzen op andere problemen die niet op de echo te zien zijn. Bijvoorbeeld een verstandelijke beperking. Maar we kunnen niet alle aangeboren afwijkingen zien met een GUO.



Een GUO doen we meestal als u ongeveer 20 weken zwanger bent. Soms is er een reden om het al bij 13 weken of 16 weken te doen. Een GUO geeft geen risico's voor uw kind.

Vorbereiding

- Wilt u een afspraak verzetten of afzeggen? Bel dan op tijd naar het secretariaat Prenatale geneeskunde (zie Contact onderaan de tekst).
- U krijgt een sms als herinnering aan uw afspraak. Tenzij u met spoed bent doorverwezen. Als u een combinatie-afspraak heeft (bijvoorbeeld een echo en een afspraak voor controle), krijgt u 2 sms'jes.

Op de dag van het onderzoek

- Er mag één iemand met u mee naar het onderzoek. Bijvoorbeeld uw partner. Meer personen of kinderen zijn niet welkom. In het Sophia Kinderziekenhuis is opvang voor uw kind (zie Contact onderaan de tekst).

Tijdens het onderzoek

Het onderzoek duurt ongeveer 45 tot 60 minuten. U kunt na het onderzoek meteen naar huis.

De uitslag

Direct na het onderzoek bespreken we de uitslag met u en uw partner.

Als we een afwijking zien

Als we een afwijking zien, verwijzen we soms door een arts die gespecialiseerd is in deze aangeboren afwijking. Bijvoorbeeld een kindercardioloog of kinderneuroloog. We maken hiervoor een afspraak voor u.

Het kan zijn dat er een genetische oorzaak is van de afwijking. Daarom kunt u ervoor kiezen om verder onderzoek te laten doen. Het gaat dan om genetisch onderzoek. Dit is onderzoek naar het DNA van uw ongeboren kind. Voor genetisch onderzoek tijdens de zwangerschap is een vloktest of vruchtwaterpunctie nodig. U leest hierover onder 'Genetisch onderzoek'.

Soms is later in de zwangerschap nog een echo nodig. Dan bekijken we de ernst en het verloop van de afwijking.

Wetenschappelijk onderzoek en onderwijs

Voor anoniem gebruik van de echobeelden voor onderwijs en wetenschappelijk onderzoek vragen wij u apart schriftelijke toestemming.



Genetisch onderzoek: vlokcentest en vruchtwaterpunctie

Bij genetisch onderzoek onderzoeken we het DNA van uw ongeboren kind. We zoeken dan naar ziekteveroorzakende veranderingen in het DNA. Hiervoor hebben we een beetje vlokkenweefsel of vruchtwater uit uw buik nodig. Daaruit kunnen we het DNA van uw kind halen. Hiervoor is een vlokcentest of vruchtwaterpunctie nodig. Een vlokcentest vindt meestal plaats tussen de 10e en 14e week van de zwangerschap. Een vruchtwaterpunctie is mogelijk vanaf de 15e week van de zwangerschap. De keuze tussen een vlokcentest of vruchtwaterpunctie hangt af van meerdere factoren. Dit bespreken we met u.

Vorbereiding voor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie

- Wilt u een afspraak verzetten of afzeggen? Bel dan op tijd naar het secretariaat Prenatale geneeskunde (zie Contact onderaan de tekst).
- U krijgt een sms als herinnering aan uw afspraak. Tenzij u met spoed bent doorverwezen. Als u een combinatie-afspraak heeft (bijvoorbeeld een echo en een afspraak voor controle), krijgt u 2 sms'jes.
- Voor de ingreep moeten een aantal dingen over uw bloed bekend zijn: uw bloedgroep, rhesusfactor, of u antistoffen tegen bloedgroepen heeft. Dit zullen we voor u laten onderzoeken als deze informatie nog niet bekend is.
- Heeft u hepatitis B, C of een hiv-infectie? Laat dit dan aan ons weten. Dan adviseren we u om geen vlokcentest te doen. Door een vlokcentest zou uw kind ook besmet kunnen raken. U kunt wel een vruchtwaterpunctie krijgen, als het mogelijk is om de placenta te vermijden tijdens de ingreep.
- Gebruikt u bloedverdunners? Laat dit dan van tevoren aan ons weten. U kunt dit vertellen op de polikliniek of aan uw arts of verloskundige. Het gaat bijvoorbeeld om de medicijnen acetylsalicylzuur (Ascal, Aspirine), laag molecuair heparines (zoals Fragmin of Fraxiparine) en orale anticoagulantie (zoals Sintrom of Acenocoumarol). Het kan zijn dat u voorafgaand aan het onderzoek moet stoppen met deze medicijnen. Dit overleggen we met u.
- Heeft u kortgeleden bloedverlies gehad? Of heeft u kortgeleden koorts gehad? Neem dan vóór de ingreep contact met ons op.

Op de dag van de ingreep

- U hoeft niet nuchter te zijn. Dat betekent dat u gewoon mag eten en drinken.
- Er mag één iemand met u mee naar de ingreep. Bijvoorbeeld uw partner. Meer personen of kinderen zijn niet welkom. In het Sophia Kinderziekenhuis is opvang voor uw kind (zie Contact onderaan de tekst).

Tijdens de vlokcentest

Rondom de vruchtzak zit vlokachtig weefsel. Het grootste deel van hiervan groeit uit tot de placenta (moederkoek). Bij de vlokcentest nemen we een heel klein beetje van dit vlokkenweefsel af.

We kunnen vlokkenweefsel op 2 manieren afnemen. Welke manier we bij u gebruiken, hangt vooral af van de positie van de placenta.



1. Via uw buik

We maken eerst een echo. Zo onderzoeken we de beste plaats om te prikken. Daarna prikken we met een dunne naald in uw buik. Daarmee zuigen we een heel klein beetje vlokkenweefsel op. Ongeveer 0,1% van het vlokkenweefsel. De prik doet bijna geen pijn. Daarom krijgt u geen verdoving. Tijdens het zuigen controleren we de positie van de naald met een echo.

De afspraak duurt ongeveer 15 tot 20 minuten. Het prikken en opzuigen zelf duurt maar een aantal seconden. U mag daarna plaatsnemen in een rustige wachtkamer. Ongeveer een half uur na de ingreep mag u weer naar huis.

Na de ingreep:

- U kunt een paar dagen na de vlokcentest last hebben van een menstruatiegevoel in uw buik.
- U hoort geen bloed via uw vagina te verliezen na de ingreep.

2. Via uw vagina

We brengen een speciaal instrumentje naar binnen via uw vagina en baarmoederhals. Daarmee nemen we vlokken af. Dit doet bijna geen pijn. Daarom krijgt u geen verdoving.

We kijken of we genoeg vlokken hebben voor het onderzoek. Soms hebben we nog niet genoeg. Dan nemen we een tweede keer vlokken af.

De afspraak duurt ongeveer 15 tot 20 minuten. Het afnemen zelf duurt maar een aantal seconden. Ongeveer een half uur na de ingreep mag u weer naar huis.

Na de ingreep:

- U kunt een paar dagen na de vlokcentest last hebben van een menstruatiegevoel in uw buik.
- U kunt wat bloed verliezen via uw vagina. Dit kan tot een paar dagen na de ingreep. Dit kan geen kwaad voor uw zwangerschap.

Tijdens de vruchtwaterpunctie

In de vruchtzak van het ongeboren kind zit vruchtwater. Bij een vruchtwaterpunctie zuigen we een heel klein beetje van dit water op. In het water zitten cellen van het kind. Deze gaan we dan onderzoeken.

We maken eerst een echo. Zo onderzoeken we de beste plaats om te prikken. Daarna prikken we met een dunne naald in uw buik. Daarmee zuigen we een beetje vruchtwater op. De prik doet bijna geen pijn. Daarom krijgt u geen verdoving.

Soms hebben we niet meteen genoeg vruchtwater. Dan is een tweede prik nodig.

De afspraak duurt ongeveer 15 tot 20 minuten. Het prikken en opzuigen zelf duurt maar een aantal seconden. U mag daarna plaatsnemen in een rustige wachtkamer. Ongeveer een half uur na de ingreep mag u weer naar huis.



Na de ingreep

- U kunt een trekkend, menstruatieachtig gevoel in uw onderbuik krijgen.
- Na de ingreep hoort u geen bloed of vruchtwater te verliezen. Is dat wel zo? Neem dan contact op met uw arts, verloskundige of de polikliniek Prenatale geneeskunde (zie Contact onderaan de tekst). Meestal gaat dit weer voorbij en is het niet schadelijk voor uw ongeboren kind.

De risico's van een vlokcentest en vruchtwaterpunctie

Elke medische ingreep heeft risico's. Hoe zorgvuldig de arts ook werkt en hoeveel ervaring de arts ook heeft. Ook bij de vlokcentest en vruchtwaterpunctie zijn risico's.

Bij een vruchtwaterpunctie is het risico op een miskraam 0,1%. Dit is 1 op de 1000 vruchtwaterpuncties.

Bij een vlokcentest is het risico op een miskraam 0,2%. Dit is 2 van de 1000 vlokcentesten. Er is geen verschil in risico tussen een vlokcentest via de buik of via de vagina.

We weten niet zeker of de vruchtwaterpunctie of vlokcentest dan ook echt de oorzaak zijn van de miskraam. Vaak heeft u al een verhoogd risico op een miskraam door de afwijking van het ongeboren kind. Wetenschappelijk onderzoek laat zien dat de vruchtwaterpunctie of vlokcentest daarom de kans op een miskraam niet verhogen.

Het kan zijn dat u een vruchtwaterpunctie krijgt tussen de 30e en 32e week van uw zwangerschap. Dit adviseren we soms. Bijvoorbeeld bij onderzoek naar hemofilie. Deze vruchtwaterpunctie verhoogt de kans op een vroeggeboorte of vruchtdood niet.

Genetisch onderzoek: laboratoriumonderzoek

Nadat u een vlokcentest of vruchtwaterpunctie heeft gehad, onderzoeken we het DNA in het laboratorium. We onderzoeken het DNA op ziekteveroorzakende veranderingen. We gebruiken meestal ook DNA uit het bloed van beide ouders. Zo kunnen we de resultaten van het onderzoek beter begrijpen. Soms is er DNA over na het onderzoek. Dit bewaren we.

Er zijn 4 verschillende genetische onderzoeken:

1. Chromosomenonderzoek - sneltest

Bij deze test bepalen we alleen het aantal chromosomen 21, 18 en 13 en de geslachtschromosomen. Chromosomen zijn een soort strengen met DNA. Normaal hebben mensen van elk 2 chromosomen. Bij 3 chromosomen 21 heeft een kind downsyndroom. Bij 3 chromosomen 18 heeft een kind edwardssyndroom. Bij 3 chromosomen 13 heeft het kind patausyndroom. Soms zijn alle chromosomen 3 keer aanwezig.

De uitslag van deze test is binnen een paar dagen bekend.

Uitslag

We bellen u binnen een week op om de uitslag te bespreken. Dit is op een afgesproken dag.



2. Chromosomenonderzoek – uitgebreid (genomisch array-onderzoek)

Met dit onderzoek kijken we uitgebreid naar alle chromosomen. Chromosomen zijn een soort strengen met DNA. We vergelijken het DNA van uw ongeboren kind met het DNA van gezonde mensen. We bekijken of er te veel of te weinig DNA in de chromosomen zit. Met dit onderzoek kunnen we ook veranderingen in een klein deel van de chromosomen ontdekken. Daarnaast kunnen we ook de grote veranderingen zien, zoals bij de sneltest.

Soms doen we ook een aanvullend onderzoek: klassiek chromosomenonderzoek. Dit heet karyotypering. Bij dit onderzoek kijken we met de microscoop hoe de chromosomen in de cellen liggen. Zo kunnen we bepalen of er kans is dat deze verandering bij een volgende zwangerschap ook voorkomt.

Bij ongeveer 1% van de vlokkentesten vinden we een verandering in de chromosomen die waarschijnlijk alleen in de placenta zit. Dan adviseren we soms om alsnog een vruchtwaterpunctie te doen.

Uitslag

U hoort de uitslag van het onderzoek binnen 2 weken (10 werkdagen). Uw arts bespreekt met u hoe u de uitslag te horen krijgt. Als er weinig vlokken of vruchtwater was, of als het vruchtwater bloederig was, kan het wat langer duren. Dat laten wij u dan zo snel mogelijk weten.

3. Gericht DNA-onderzoek (Sanger sequencing)

Bij dit onderzoek kijken we naar details in het DNA. We kijken specifiek naar één gen of een aantal genen.

Voor dit onderzoek gaat u naar de klinisch geneticus.

Uitslag

U hoort van de klinisch geneticus wanneer u de uitslag krijgt.

4. Uitgebreid DNA-onderzoek (NGS)

NGS staat voor next generation sequencing. Bij dit onderzoek kijken we naar de opbouw van het DNA. Met deze techniek kunnen we veel DNA tegelijkertijd bekijken. We zoeken naar ziekteveroorzakende veranderingen in een paar duizend genen. Van deze veranderingen weten we dat ze aangeboren aandoeningen kunnen veroorzaken.

Voor dit onderzoek gaat u naar de klinisch geneticus.

Uitslag

U hoort van de klinisch geneticus wanneer u de uitslag krijgt.



Meer informatie

NIPT

www.pns.nl/nipt

Leidraad Indicatiestelling prenatale diagnostiek

www.nvog.nl/kwaliteitsdocumenten/leidraden

DeGynaecoloog

www.degynaecoloog.nl

Erfocentrum

(0348) 43 76 90; maandag t/m donderdag van 9.00 tot 16 uur.

www.erfelijkheid.nl erfolijn@erfocentrum.nl

Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland

(010) 703 13 32

www.spszn.nl

spszn@erasmusmc.nl

Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie

(030) 282 38 12

www.nvog.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

(035) 603 40 40

www.vsop.nl

Netwerken voor zeldzame genetische syndromen

www.zeldsamen.nl

RIVM

Www.rivm.nl

www.pns.nl/prenatale-screeningen/nipt

www.pns.nl/20-wekenecho



Contact

Polikliniek Prenatale geneeskunde

- Locatie: centrumlocatie, Ba212
- prenat.diagnostiek@erasmusmc.nl
- Secretariaat Prenatale geneeskunde: (010) 703 39 17

Polikliniek Klinische genetica

- Locatie: Sophia Kinderziekenhuis, Sb1607 (D-gang)
- www.erasmusmc.nl/patientenzorg/poliklinieken/klinische-genetica
- prenataal.genetica@erasmusmc.nl
- Secretariaat Prenatale diagnostiek klinische genetica: (010) 704 32 14

Ronald McDonald Speeldek

Het Ronald McDonald Speeldek is een kinderopvang in het Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis. Hier kunnen kinderen tussen de 0 en 10 jaar oud terecht. Komt u voor een afspraak op de polikliniek? Dan kunt u uw kind bij het Speeldek brengen. Reserveren kan via (010) 310 81 20. U vindt het Speeldek tegenover de ingang van het Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis in de centrale hal.



