

## Prenatale diagnostiek

### Inhoudsopgave

	Pagina
<b>Wat is prenatale diagnostiek?</b>	1
- Waar kunt u terecht?	1
<b>Wie komt in aanmerking?</b>	1
<b>Hoe is de gang van zaken?</b>	2
- Het intakegesprek	2
- Klinisch geneticus	2
<b>Met welke afwegingen en keuzes krijgt u mogelijk te maken?</b>	3
<b>Wat zijn chromosoomafwijkingen?</b>	3
<b>Hoe vaak komen chromosoomafwijkingen voor?</b>	3
- Kenmerken van het Downsyndroom	
<b>Welke onderzoeksmethoden zijn er?</b>	4
1. Prenatale screening	4
2. Prenatale diagnostiek invasief	4
2.1 Vlokkentest	4
2.1.1 Na afloop	5
2.1.2 Wat is het risico?	5
2.1.3 De uitslag	5
2.1.4 Betrouwbaarheid test	5
2.2 Vruchtwaterpunctie	5
2.2.1 Na afloop	6
2.2.2 Wat is het risico?	6
2.2.3 De uitslag	6
2.2.4 Betrouwbaarheid test	6
2.3 <b>Vlokkentest en vruchtwaterpunctie met elkaar vergelijken</b>	6
2.4 <b>De rhesus-factor en anti-D</b>	6
3. <b>Prenatale diagnostiek non-invasief</b>	7
3.1 Geavanceerd ultra-geluidonderzoek type I en II	7
3.1.1 Verschil type I en II	7
3.1.2 Wat is niet zichtbaar?	7
3.1.3 Wat is het risico?	7
3.1.4 De uitslag	7
<b>Afbreken van de zwangerschap</b>	7
<b>Afspraken en vragen</b>	8
<b>Aanvullende informatie</b>	8

### Wat is prenatale diagnostiek?

De meeste kinderen worden gezond geboren, Bij een klein percentage (ongeveer 3 tot 4%) van alle kinderen is bij de geboorte niet alles in orde. Het kindje heeft een aangeboren aandoening. Er zijn mogelijkheden om hier tijdens de zwangerschap uitgebreid onderzoek naar te doen. Dit heet prenatale diagnostiek. Prenataal betekent 'voor de geboorte' en diagnostiek staat voor 'onderzoek'. Met dit onderzoek kunnen we vaststellen of uw kind bepaalde aandoeningen heeft. Het is helaas niet mogelijk om met prenatale diagnostiek alle aangeboren aandoeningen op te sporen.

Het is belangrijk om u vooraf goed te laten informeren over de eventuele gevolgen van deze onderzoeken. Aan sommige onderzoeksmethoden (m.n. de vlokkentest en vruchtwaterpunctie) zijn risico's verbonden voor uw ongeboren kind. U kunt ook voor onverwachte uitslagen komen te staan, waarbij u en uw partner moeten beslissen over eventueel aanvullend onderzoek of zelfs over het al dan niet uitdragen van de zwangerschap. Uw behandelaar zal u uitgebreid informeren over eventuele gevolgen en begeleiden bij het nemen van uw eventuele beslissing.

De polikliniek prenatale diagnostiek van Amphia heeft sinds 2003 een samenwerkingsverband met het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam.

### Waar kunt u terecht?

De prenatale diagnostiek is gevestigd op de polikliniek Verloskunde van de locatie Langendijk te Breda.

### Wie komt in aanmerking?

Prenatale diagnostiek is bedoeld voor vrouwen die meer dan gemiddeld kans hebben op een kindje met aangeboren afwijkingen. Dit zijn:

#### 1. Vrouwen met een verhoogd risico op een kind met een chromosoomafwijking

- Vrouwen of hun partner die zelf drager zijn van een ongewoon chromosomen-patroon.

Deze ouders zijn zelf gezond, maar hebben wel een verhoogde kans op een kind met een vaak ernstige aandoening. Een voorbeeld is een uitwisseling tussen twee chromosomen (translocatie).

- Ouders die al een kind hebben met een (mogelijke) chromosoomafwijking.
- Ouders van wie de zwangerschap tot stand is gekomen na intracytoplasmatische spermatische injectie (ICSI).
- Zwangere vrouwen waarbij na echoscopisch onderzoek sprake is van: een ernstige groei-vertraging en/of afwijkingen aan het ongeboren kind en/of een afwijkende hoeveelheid vruchtwater.
- Zwangere vrouwen bij wie een zogeheten kans bepalend onderzoek (combinatietest en de NIPT) is uitgevoerd en waarbij de uitslag afwijkt van normaal.

## 2. Vrouwen waarbij bepaalde aandoeningen in de familie voorkomen, waarvoor DNA- en /of stofwisselingsonderzoek gedurende de zwangerschap mogelijk is.

- Vrouwen met erfelijke aandoeningen, zoals het fragiele X-syndroom, taaislijmziekte, of de ziekte van Steinert.
- Vrouwen die draagster zijn van een geslachtsgebonden aandoening, zoals de spierdystrofie van Duchenne.
- Ouders met een verhoogde kans op een kind met een voor de geboorte aantoonbare stofwisselingsziekte.
- Ouders met een verhoogde kans op een kind met een voor de geboorte aantoonbare mitochondrieel erfelijke aandoening.

## 3. Vrouwen met een verhoogd risico op een kind met een open rug / open schedel.

- Ouders waarbij een open rug (spina bifida) of een open schedel (anencefalie) in de directe familie voorkomt of is voorgekomen (eerder kind of één van de ouders zelf).
- Zwangere vrouwen die geneesmiddelen gebruiken waarvan niet duidelijk is of ze schadelijk voor het ongeboren kind zijn. Zwangere vrouwen die vóór de zwangerschap suikerziekte hebben.

Zwangere vrouwen uit categorie 1 en 2 bieden we in principe invasieve en non-invasieve prenatale diagnostiek aan (zie onderzoeksmethoden).

Zwangeren uit categorie 3 krijgen alleen non-invasieve prenatale diagnostiek aangeboden.

## Hoe is de gang van zaken?

### Het intakegesprek

U krijgt als eerste een intakegesprek met de arts/ gynaecoloog prenatale diagnostiek. Tijdens dit gesprek komen de volgende onderwerpen aan bod:

- Medische gegevens  
De arts / gynaecoloog prenatale diagnostiek vraagt naar de benodigde medische gegevens van u, uw partner, eventuele kinderen en andere familieleden. Hij vraagt of bij uw familie of die van uw partner aangeboren afwijkingen voorkomen. Zo ja, neemt u alstublieft belangrijke informatie hierover mee, zoals: namen van familieleden, geboortedata en aard van aandoeningen.
- Echo  
De arts verricht echoscopisch onderzoek. Als dat mogelijk is, wordt hierbij ook de juiste zwangerschapsduur bepaald (termijnnecho).
- Informatie  
U krijgt informatie over de kans die er is op het krijgen van een kind met een aangeboren en/of erfelijke aandoening. Als u in aanmerking komt voor prenatale diagnostiek, dan bespreekt de arts met u de mogelijkheden van onderzoek en de meest geschikte methode. Ook geeft hij uitleg over eventuele risico's voor uw ongeboren kind.
- Brochure  
U ontvangt de brochure 'Prenatale diagnostiek'. Thuis kunt u de informatie nog eens rustig nalezen.

Het is de bedoeling dat u na het intakegesprek voldoende informatie heeft om te kunnen beslissen of u al dan niet prenatale diagnostiek wilt laten verrichten.

### Klinisch geneticus

Als er aanleiding voor is, kan de arts u en/of uw familieleden verwijzen naar een erfelijkheidsdeskundige ofwel een klinisch geneticus. Een klinisch geneticus houdt zich bezig met erfelijkheidsonderzoek en geeft voorlichting over alle typen erfelijke aandoeningen.

De arts kan bijvoorbeeld een echtpaar verwijzen met de vraag welke onderzoeksmogelijkheden er bestaan naar een bepaalde (erfelijke) aandoening.

Ook kan een klinisch geneticus adviseren over risico's op aangeboren afwijkingen bij een toekomstig volgend kind.

Het is ook mogelijk dat u pas in een later stadium te maken krijgt met een klinisch geneticus.

Bijvoorbeeld op het moment dat er een afwijking bij het ongeboren kind is vastgesteld.

Redenen voor doorverwijzing naar een klinisch geneticus zijn:

- U of uw partner heeft zelf een ziekte of handicap.
- Een eerder kind heeft een lichamelijke en/of verstandelijke handicap.
- In de familie komt mogelijk erfelijke ziekte voor.
- Er is bij u of uw partner sprake van een afwijkende uitslag van een chromosoom- of DNA-onderzoek.
- Bij bloedverwantschap (familierelaties) van u en uw partner in sommige gevallen.

### Met welke afwegingen en keuzes krijgt u mogelijk te maken?

U beslist zelf of u gebruik wilt maken van prenatale diagnostiek. Bij deze keuze spelen verschillende afwegingen een rol. Afwegingen die te maken hebben met het volgende:

- Afhankelijk van de soort aandoening zijn soms verschillende onderzoeken mogelijk. Elk onderzoek heeft voor- en nadelen.
- Invasief prenataal onderzoek (vlokkentest, vruchtwaterpunctie) brengt een kleine kans op een miskraam met zich mee.
- 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 uit te dragen. Meestal zijn er geen mogelijkheden om erfelijke of aangeboren aandoeningen bij uw kind te genezen.

De beslissing om wel of geen prenataal onderzoek te laten doen, is niet gemakkelijk. Dat geldt ook voor het besluit waar u voor komt te staan als een afwijking wordt vastgesteld, namelijk: de keuze tussen het afbreken van de zwangerschap of de zwangerschap uitdragen.

Het is belangrijk beslissingen zorgvuldig te nemen en tijd te nemen om erover na te denken.

### Wat zijn chromosoomafwijkingen?

Chromosomen zijn dragers van erfelijke informatie. Zij bevinden zich in de celkernen. Iedere celkern heeft normaal gesproken 46 chromosomen. Voor een normale ontwikkeling moeten alle chromosomen in tweevoud aanwezig zijn: 23 van de vader (zaadcel) en 23 van de moeder (eicel). Is dit niet zo, dan kan dat leiden tot een geestelijke en lichamelijke handicap.

Bij het Downsyndroom zijn er 47 chromosomen aanwezig; er is een chromosoom 21 teveel. De medische term hiervoor is 'Trisomie 21'.

Ook bij het Patau- en Edwardssyndroom is er sprake van 47 chromosomen. De medische term hiervoor is 'Trisomie 13 en Trisomie 18'.

### Hoe vaak komen chromosoomafwijkingen voor?

Afwijkingen in het aantal chromosomen komen veel voor. Meestal groeit de bevruchte eicel dan niet verder. We weten niet precies bij hoeveel zwangerschappen chromosoomafwijkingen voor komen. Wel weten we dat deze vroeg in de zwangerschap veel vaker voorkomen dan later in de zwangerschap of bij de geboorte. Dit komt doordat een groot aantal van deze zwangerschappen voortijdig eindigt in een miskraam of het overlijden van een kindje in de baarmoeder.

Elke zwangere heeft de kans om een kind met bijvoorbeeld het Downsyndroom te krijgen. Deze kans neemt toe met de leeftijd (zie tabel). Het risico op een kind met Downsyndroom bij twaalf weken zwangerschap:

Leeftijd	Kans	Leeftijd	Kans
36	1 : 153	41	1 : 39
37	1 : 114	42	1 : 31
38	1 : 85	43	1 : 26
39	1 : 64	44	1 : 23
40	1 : 49	45	1 : 20

Bron: NTVG 2004; 2166-2171

Een voorbeeld voor het gebruik van de tabel:

U bent 37 jaar. Dat betekent dat u bij twaalf weken zwangerschap een risico heeft van één op de 114 op het krijgen van een kind met het Downsyndroom; dit wil zeggen dat er van de 114 vrouwen van uw leeftijd één vrouw zwanger is van een kind met het Downsyndroom.

Leeftijd	Kans	Leeftijd	Kans
36	1 : 153	41	1 : 39
37	1 : 114	42	1 : 31
38	1 : 85	43	1 : 26
39	1 : 64	44	1 : 23
40	1 : 49	45	1 : 20

Bron: NTVG 2004; 2166-2171

Een voorbeeld voor het gebruik van de tabel: U bent 37 jaar. Dat betekent dat u bij twaalf weken zwangerschap een risico heeft van één op de 114 op het krijgen van een kind met het Downsyndroom; dit wil zeggen dat er van de 114 vrouwen van uw leeftijd één vrouw zwanger is van een kind met het Downsyndroom.

### Kenmerken van het Downsyndroom

Kenmerken van het Downsyndroom ('mongooltje') zijn:

- Een verstandelijke handicap;
- Een toegenomen kans op orgaanafwijkingen, zoals hartafwijkingen, darmafwijkingen;
- Een verkorte levensverwachting;
- Snellere veroudering;
- Een hoger risico op de ziekte van Alzheimer.

### Welke onderzoeksmethoden zijn er in de zwangerschap?

#### 1. Prenatale screening

Bij prenatale screening gaat het om onderzoeken, waarmee we kunnen inschatten of er een verhoogde kans bestaat op een (chromosoom-)afwijking bij uw kind.

Voorbeelden hiervan zijn de combinatietest (tussen 11 en 14 weken) en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (20 weken). Voor meer informatie over deze onderzoeken verwijzen wij u naar de landelijke brochure 'Prenatale screening op Downsyndroom' en 'Informatie over de 20 wekenecho'.

De combinatietest en het 20 wekenecho worden verricht door Echocentrum Focus Breda en omstreken. Voor meer informatie verwijzen wij u naar [www.echocentrumfocus.nl](http://www.echocentrumfocus.nl).

Ook de Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) valt onder prenatale screening. U kunt alleen kiezen voor een NIPT als uit de combinatietest blijkt dat u een verhoogd risico heeft op een kind met Down-, Patau- of Edwardssyndroom. Als u om een andere medische reden een verhoogd risico op één van de deze aandoeningen heeft, wordt u naast invasieve prenatale diagnostiek ook een NIPT aangeboden. De NIPT wordt verricht vanaf tien weken zwangerschap. Deze test vindt momenteel nog plaats als onderdeel van een Nederlandse studie: de Trident studie (tot april 2016). Meer informatie vindt u op [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl).

#### 2. Prenatale diagnostiek invasief

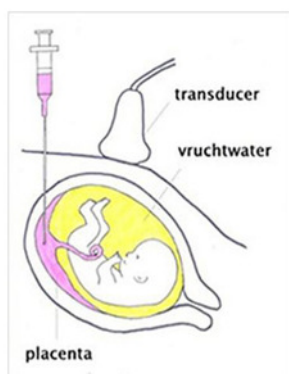
Bij invasieve prenatale diagnostiek onderzoeken wordt met een naald door de baarmoederwand geprikt. Onderzoeken die onder invasieve prenatale diagnostiek vallen, zijn de **vlokkentest** en de **vrucht-waterpunctie**. Deze onderzoeken geven aan of er daadwerkelijk sprake is van een chromosoomafwijking. Een voorbeeld hiervan is het Downsyndroom.

Deze testen zeggen alleen niet of uw kind verder gezond is en of het geen andere aandoeningen heeft. Aan deze onderzoeken zijn risico's verbonden voor uw ongeboren kind. De arts prenatale diagnostiek of de begeleider van uw zwangerschap bespreekt dit uitgebreid met u.

##### 2.1 Vlokkentest

Een vlokkentest verrichten we tussen de elfde en veertiende week van de zwangerschap. Bij een zwangere vrouw maakt het lichaam chorionvlokken aan. Deze vormen het begin van de moederkoek (placenta). De chorionvlokken bevatten dezelfde cellen als het ongeboren kind. Bij de vlokkentest nemen we enkele van deze vlokken weg voor onderzoek. Dit doen we via de buikwand.

De gynaecoloog prenatale diagnostiek bepaalt met een echo de juiste plaats voor het inbrengen van een dunne naald. Met de naald zuigt hij wat weefsel uit de moederkoek op. Het is noodzakelijk dat de naald hierbij wat beweegt. Dit kan een wee en soms pijnlijk gevoel geven. Maar verdoving is niet nodig. Direct na de afname bepaalt de arts of de hoeveelheid vlokken voldoende is voor een chromosoomonderzoek. Als er te weinig vlokken zijn, volgt soms een tweede prik.



### 2.1.1 Na afloop

Vrouwen met een Rhesus-negatieve bloedgroep krijgen na de ingreep een injectie met anti-D om rhesusproblemen te voorkomen.

Na de ingreep kunt u gewoon naar huis. U kunt het beste de eerste twee à drie dagen rustig aan doen en in ieder geval niet sporten, gemeenschap hebben of zware dingen tillen. Bloedverlies hoort in principe na deze vlokcentest niet op te treden. Een paar dagen wat last van buikpijn is niet ongewoon.

### 2.1.2 Wat is het risico?

Het extra risico op een miskraam als gevolg van een vlokcentest is 0,5% (kans van 1 op de 200). Bij bloedverlies tijdens de zwangerschap raadt de arts een vlokcentest meestal af, omdat de kans op een miskraam dan wat groter kan zijn.

### 2.1.3 De uitslag

De uitslag ontvangt u in principe in twee delen:

1. *Binnen één week ontvangt u de uitslag van de sneltest.*  
Bij deze test worden het aantal chromosomen 13, 18 (afwijkend bij Patau- en Edwardssyndroom), 21 (afwijkend bij Downsyndroom) en de geslachtschromosomen bepaald. De uitslag ontvangt u telefonisch. Daarvoor plannen we een afspraak met u.
2. *Na twee weken volgt de uitslag van het gehele chromosomenonderzoek.*  
Het betreft een geavanceerd chromosomenonderzoek bestaande uit:
  - Numeriek chromosoomonderzoek: hierbij kijken we naar de aantallen van alle chromosomen.
  - Structureel chromosoomonderzoek: hierbij kijken we naar specifieke delen van de chromosomen of het DNA van het kind.

U ontvangt deze uitslag schriftelijk als er geen afwijkingen zijn gevonden.

Als er wel afwijkingen zijn vastgesteld, belt de arts / gynaecoloog prenatale diagnostiek u persoonlijk op. In een vervolgspraak neemt hij/zij de betekenis en de mogelijke gevolgen hiervan met u door. Uw behandelend gynaecoloog, verloskundige en/of huisarts ontvangt de uitslag altijd schriftelijk. Een enkele keer is er geen uitslag, omdat er toch te weinig weefsel is afgenomen. De arts / gynaecoloog prenatale diagnostiek stelt dan een vruchtwaterpunctie voor.

### 2.1.4 Betrouwbaarheid test

De betrouwbaarheid van het chromosoomonderzoek bij de vlokcentest is iets minder groot dan bij de vruchtwaterpunctie. Dit komt doordat in 1-2% van de zwangerschappen een chromosoomafwijking wordt ontdekt die mogelijk alleen in de placenta aanwezig is. Deze afwijking zou dus geen gevolgen hebben voor het kind. Om zeker te zijn, stellen we in dit geval alsnog een vruchtwaterpunctie voor.

### 2.2 Vruchtwaterpunctie

Een vruchtwaterpunctie vindt meestal plaats bij een zwangerschapsduur vanaf ongeveer zestien weken. Door cellen in het vruchtwater af te nemen kunnen we eventuele chromosoomafwijkingen aantonen. De gynaecoloog prenatale diagnostiek bepaalt met de echo de juiste plaats voor het inbrengen van de naald via de onderbuik.



Via de naald neemt hij vruchtwater uit de baarmoeder af. De prik is even pijnlijk, maar als de naald ver genoeg is ingebracht, is de pijn over. Verdoving is niet nodig.

Soms lukt het niet om voldoende vruchtwater af te nemen. De arts kan dan op een andere plaats prikken of herhaalt het onderzoek op een later tijdstip.

Het afgenomen vruchtwater (circa 20-30 ml) wordt snel weer aangemaakt en dat heeft geen gevolgen voor uw kind.

### 2.2.1 Na afloop

Vrouwen met een Rhesus- negatieve bloedgroep krijgen na de ingreep een injectie met anti-D om rhesusproblemen te voorkomen.

Na de ingreep kunt u gewoon naar huis. U kunt het beste de eerste twee à drie dagen rustig aan doen; in ieder geval niet sporten, gemeenschap hebben of zware dingen tillen. U kunt een paar dagen een wat trekkend of menstruatieachtig gevoel hebben. Ook kan de plaats waar geprikt is nog pijn doen. In dat geval is het verstandig wat rust te nemen. De klachten zijn meestal na een of twee dagen verdwenen.

### 2.2.2 Wat is het risico?

Het extra risico op een late miskraam als gevolg van een vruchtwater-punctie is 0,3% (kans van 1 : 300). Dit risico is iets kleiner dan bij een vlokcentest.

### 2.2.3 De uitslag

De uitslag ontvangt u in principe in twee delen:

1. *Binnen één week ontvangt u de uitslag van de sneltest.*

Bij deze test worden het aantal chromosomen 13, 18 (afwijkend bij Patau- en Edwardssyndroom), 21 (afwijkend bij Downsyndroom) en de geslachtschromosomen bepaald. De uitslag ontvangt u telefonisch. Daarvoor plannen we een afspraak met u.

2. *Na twee weken volgt de uitslag van het gehele chromosomenonderzoek.*

Het betreft een geavanceerd chromosomenonderzoek bestaande uit:

- Numeriek chromosoomonderzoek: hierbij kijken we naar de aantallen van alle chromosomen.
- Structureel chromosoomonderzoek: hierbij kijken we naar specifieke delen van de chromosomen of het DNA van het kind.

U ontvangt deze uitslag schriftelijk als er geen afwijkingen zijn gevonden.

Bij afwijkingen belt de arts / gynaecoloog prenatale diagnostiek u persoonlijk op. In een vervolgspraak neemt hij/zij de betekenis en de mogelijke gevolgen hiervan met u door. We stellen ook de behandelend gynaecoloog, verloskundige en/of huisarts van deze uitslag op de hoogte.

### 2.2.4 Betrouwbaarheid test

Het vruchtwateronderzoek geeft een zekere uitslag. In ongeveer 1% van de testen is er geen of een onduidelijke uitslag. Dit kan bijvoorbeeld veroorzaakt worden door bloederig vruchtwater. In dat geval is een snelle DNA-test niet mogelijk. Er vindt dan alsnog chromosomenonderzoek plaats op gekweekte vruchtwatercellen. De uitslag van dit onderzoek is na drie weken bekend.

### 2.3 Vlokcentest en vruchtwaterpunctie met elkaar vergelijken

Ingreep	Vlokcentest	Vruchtwater-punctie
Uitvoering	11-14 weken	Vanaf 16 weken
Betrouwbaarheid test	Goed (99,5%)	Zeer goed (100%)
Risico op een miskraam	1 : 200	1 : 300
Uitslag sneltest	Binnen 1 week	Binnen 1 week
Uitslag chromosomenonderzoek	Na 2 weken	Na 2 weken
Zwangerschapsafbreking	Tot 12 weken zuig-curettagage	Opwekken bevalling

### 2.4 De rhesus-factor en anti-D

De rhesus-factor is een stof die in het bloed aanwezig kan zijn. Tijdens een vlokcentest of vruchtwaterpunctie kan er wat bloed van de baby in uw bloed terecht komen. Als u rhesus- negatief bent, dan kunt u afweerstoffen maken tegen rhesus-positief bloed van de baby. Vrouwen die rhesus-negatief zijn, krijgen daarom na afloop van de ingreep een injectie anti-D. Dat verkleint de kans dat u antistoffen aanmaakt die de baby ziek kunnen maken. Als u zeker weet dat de vader van het kind rhesus-negatief is, kunt u met de arts overleggen of de injectie met anti-D achterwege kan blijven.



### 3. Prenatale diagnostiek non-invasief

Bij non-invasieve prenatale diagnostiek wordt door middel van het gebruik van (onschadelijke) ultrageluidsgolven (echo) het kindje in beeld gebracht. Non-invasieve prenatale diagnostiek bestaat uit het geavanceerd ultrageluidonderzoek type I en II. Beiden zijn uitgebreide echo-onderzoeken van uw ongeboren kind. Ze dragen bij aan vaststelling van het aanwezig zijn van een aangeboren afwijking. Niet alle aangeboren afwijkingen kunnen door deze onderzoeken worden opgespoord. Aan deze echo-onderzoeken zijn voor uw ongeboren kind geen risico's verbonden.

#### 3.1 Geavanceerd-ultrageluidonderzoek type I en II

Het geavanceerd-ultrageluidonderzoek is een uitgebreid echoscopisch onderzoek dat meestal bij een zwangerschapsduur van 18 tot 22 weken plaatsvindt (bij voorkeur 20 weken). Dan is het kind groot genoeg om de afzonderlijke organen te bekijken. Soms is er reden om al bij een kortere zwangerschapsduur dit onderzoek uit te voeren.

Het onderzoek duurt ongeveer drie kwartier. Algemene informatie over echoscopisch onderzoek kunt u lezen in de brochure 'Echoscopie bij zwangerschap'.

Tijdens het onderzoek kijkt de arts / gynaecoloog / echoscopist prenatale diagnostiek specifiek naar aanlegstoornissen van het ongeboren kind waarop een verhoogde kans bestaat. Hij /zij kan een aantal aandoeningen met dit onderzoek vaststellen of uitsluiten, zoals: een open rug en/of schedel, een waterhoofd, een ernstige aangeboren hartafwijking of een afwijking aan de urinewegen.

##### 3.1.1 Verschil type I en II

Het geavanceerd-ultrageluidonderzoek type I voeren we uit als er meer kans is dan gemiddeld op afwijkingen bij het ongeboren kind.

Als er een vermoeden is op een daadwerkelijke afwijking, wordt een geavanceerd- ultrageluid-onderzoek type II gedaan.

##### 3.1.2 Wat is niet zichtbaar?

Ondanks voortdurende kwaliteitsverbetering van de echoapparatuur en de beoordeling van gemaakte echo's zijn niet alle aangeboren afwijkingen op te sporen. In ongeveer 10 tot 15% van de gevallen constateren we bij echoscopisch onderzoek geen afwijkingen, terwijl het kind bij de geboorte wel een afwijking blijkt te hebben. Er is, met andere woorden, geen garantie dat alle afwijkingen inderdaad worden gevonden.

##### 3.1.3 Wat is het risico?

Dit onderzoek is niet schadelijk voor het kind. Er zijn dus geen risico's verbonden aan dit onderzoek.

##### 3.1.4 De uitslag

De arts / gynaecoloog / echoscopist prenatale diagnostiek bespreekt direct na het onderzoek met u de uitslag. Bij een ongunstige uitslag biedt hij/zij u eventueel aanvullend onderzoek (bijvoorbeeld een vruchtwaterpunctie) en verdere begeleiding aan. In alle gevallen ontvangt de behandelend gynaecoloog, verloskundige of huisarts de uitslag schriftelijk.

#### Afbreken van de zwangerschap

Als er een afwijking wordt geconstateerd, krijgt u te maken met de keuze tussen het uitdragen of afbreken van de zwangerschap. Gesprekken met de arts / gynaecoloog prenatale diagnostiek, verloskundige of huisarts kunnen helpen bij het nemen van een beslissing. Als u besluit de zwangerschap te laten afbreken, dan is de methode afhankelijk van de duur van de zwangerschap.

Tot ongeveer twaalf weken kan de baarmoeder met een zuigbuis worden leeggezogen. Dit wordt een zuigcurettage genoemd. De ingreep vindt plaats onder narcose of plaatselijke verdoving.

Na ongeveer twaalf weken is afbreken van de zwangerschap meestal alleen mogelijk door het voortijdig opwekken van weeën. Vaak gebeurt dit door vaginale tabletten. Binnen zo'n 24-48 uur komen de weeën op gang en wordt het kind geboren; bijna altijd is het kind overleden. De moederkoek moet na afloop soms onder narcose worden verwijderd. De baarmoeder wordt door een zwangerschapsafbreking niet beschadigd.

De afbreking heeft dus geen gevolgen voor een nieuwe zwangerschap. Pijnmedicatie en nadere beslissingen worden van te voren met u en uw partner besproken.

### **Afspraken en vragen**

Voor alle onderzoeken binnen de prenatale diagnostiek maakt u een afspraak via de assistente prenatale diagnostiek. Ook voor vragen kunt u bij haar terecht.

De assistente is van maandag t/m vrijdag van 08.30 - 16.00 uur bereikbaar op telefonisch nummer 076 595 10 89.

Informatie over prenatale diagnostiek vindt u ook op onze website: [www.amphia.nl/patienten](http://www.amphia.nl/patienten) onder 'Afdelingen & specialismen'.

### **Aanvullende informatie**

Wij kunnen u de volgende internetsites aanbevelen:

- Syndroom van Down: [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl) van de Stichting Down Syndroom (ook voor informatie in andere talen).
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP): [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl).
- ERFO-lijn: [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl).
- Nederlandse Vereniging van Obstetrie en Gynaecologie (NVOG): [www.nvog.nl](http://www.nvog.nl).
- Vereniging Klinische Genetica Nederland: [www.vkgn.org](http://www.vkgn.org).
- Het Nationaal Kompas Volksgezondheid van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM): [www.nationaalkompas.nl](http://www.nationaalkompas.nl) Kies: start kompas >trefwoord >letter D >Down, syndroom van

[www.amphia.nl](http://www.amphia.nl)