



# PRENATALE SCREENING

Versie 1.5

# Inhoudsopgave

<b>Algemeen</b> .....	1
<u>Wat is prenatale screening?</u> .....	1
<u>Welke testen zijn er mogelijk bij prenatale screening?</u> .....	1
<u>Bij welke zwangerschapsduur vindt prenatale screening plaats?</u> .....	1
<b>Wie komt in aanmerking voor prenatale screening?</b> .....	2
<b>Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?</b> .....	3
<u>Chromosoomafwijkingen: Down-syndroom</u> .....	3
<u>Andere chromosoomafwijkingen</u> .....	3
<u>Lichamelijke afwijkingen: defect in de neurale buis</u> .....	3
<u>Andere lichamelijke afwijkingen</u> .....	4
<b>Soorten testen voor prenatale screening</b> .....	5
<b>Testen: samenvatting</b> .....	7
<b>Wat betekent een uitslag bij prenatale screening?</b> .....	8
<u>Zelf kiezen bij prenatale screening</u> .....	8
<u>Overweeg met uw partner wat u met de uitslag wilt</u> .....	9
<b>Hoe verloopt prenatale screening in de praktijk?</b> .....	10
<b>Tot slot</b> .....	11
<u>Adressen</u> .....	11
<b>Colofon</b> .....	12

# Algemeen

De meeste kinderen worden gezond geboren, maar een klein percentage (ongeveer 3 tot 4%) van alle kinderen heeft bij de geboorte een aangeboren aandoening, zoals het Down-syndroom ('mongooltje') of een open rug (neuraal buis defect of spina bifida). Soms is het mogelijk bij het ongeboren kind een dergelijke aandoening op te sporen (prenatale diagnostiek) of vast te stellen of er een verhoogde kans is op een dergelijke aandoening (prenatale screening).

## Wat is prenatale screening?

'Prenataal' betekent 'voor de geboorte'; een screening is een onderzoek door middel van een test.

Prenatale screening is onderzoek tijdens de zwangerschap om te beoordelen of het ongeboren kind een verhoogde kans heeft op een aangeboren afwijking.

Prenatale screening is dus een vorm van kansbepaling. Alle screeningstesten berekenen de *kans* dat uw kind een aangeboren aandoening zou kunnen hebben. Dat wil dus zeggen dat de testen *niet* met zekerheid kunnen vaststellen of uw kind een aandoening heeft, maar dat zij alleen maar een indruk kunnen geven of uw kind een verhoogde kans heeft op een bepaalde aandoening. Als uit de test blijkt dat deze kans verhoogd is, komt u in aanmerking voor verder onderzoek. Dit vervolgonderzoek wordt prenatale diagnostiek genoemd (zie Prenatale diagnostiek).

## Welke testen zijn er mogelijk bij prenatale screening?

Voor prenatale screening bestaan er verschillende testen:

- echoscopisch onderzoek waarbij de dikte van het vocht in de huidplooï van de nek van de baby wordt gemeten: de nekplooi meting (NT-meting, nuchal translucency meting)
- een vroege bloedtest (serumscreening)
- een combinatie van de nekplooi meting en de vroege bloedtest: de combinatie test
- een late bloedtest (tripeltest)
- structureel echoscopisch onderzoek

## Bij welke zwangerschapsduur vindt prenatale screening plaats?

meting van de nekplooi	zwangerschapsduur van 11 tot 14 weken
vroege bloedtest	zwangerschapsduur van 9 tot 14 weken
late bloedtest	zwangerschapsduur van 15 tot 19 weken
structureel echoscopisch onderzoek	zwangerschapsduur van 18 tot 22 weken

## Wie komt in aanmerking voor prenatale screening?

Alle zwangere vrouwen kunnen vragen om een prenatale screening. Zo'n screening staat los van uw leeftijd, uw gezondheid en de vraag of er erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in uw eigen familie of die van uw partner voorkomen.

Dit is anders dan bij prenatale diagnostiek: bent u 36 jaar of ouder en 18 weken of langer zwanger, hebt u een bepaalde ziekte waarbij een verhoogde kans bestaat op aangeboren afwijkingen zoals bijvoorbeeld suikerziekte of komt er in uw familie of in die van uw partner een erfelijke en/of aangeboren aandoening voor, dan kunt u ook in aanmerking komen voor prenatale diagnostiek als dat voor die aandoening mogelijk is (zie Prenatale diagnostiek).

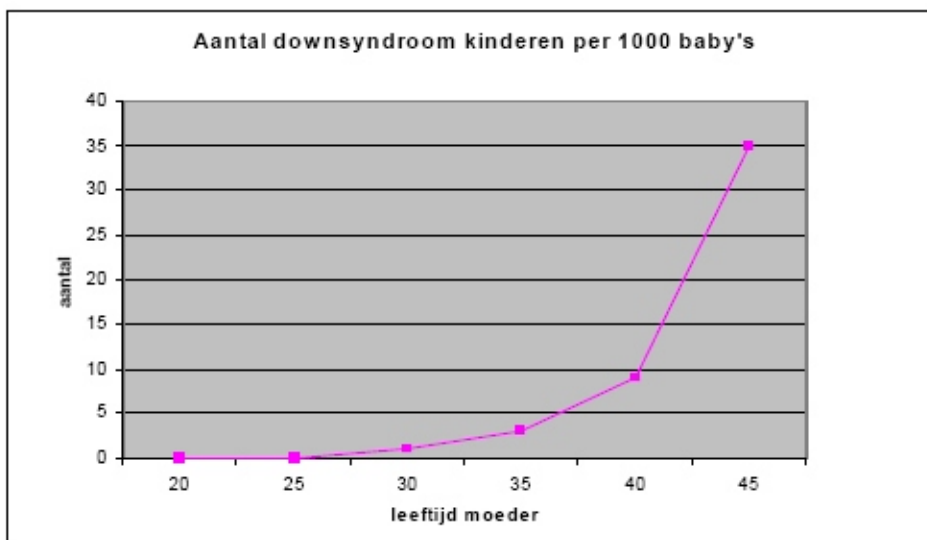
# Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?

Er zijn verschillende aandoeningen waarvoor de kans bepaald kan worden: aandoeningen die zijn veroorzaakt door afwijkingen in de chromosomen (o.a. Down-syndroom), en aandoeningen waarbij lichamelijke afwijkingen op de voorgrond staan (o.a. spina bifida, open rug).

## Chromosoomafwijkingen: Down-syndroom

Chromosomen bevatten onze erfelijke informatie. Elke cel in ons lichaam heeft 23 paar chromosomen. Bij het Down-syndroom is er een extra chromosoom, chromosoom nummer 21. Dit is niet te genezen. Het Downsyndroom gaat gepaard met een verstandelijke handicap en karakteristiek uiterlijke kenmerken, zoals bijvoorbeeld een dikke tong. Daarnaast hebben deze kinderen een grotere kans op lichamelijke aandoeningen, zoals een aangeboren hartafwijking. Bij het Down-syndroom is niet te voorspellen wat het kind verstandelijk en lichamelijk zal kunnen bereiken. Een kind met het Down-syndroom werd vroeger ook wel een mongooltje genoemd.

Als bij prenatale screening blijkt dat uw kind een verhoogde kans op het Down-syndroom heeft, komt u in aanmerking voor prenatale diagnostiek. De kans op het Down-syndroom neemt toe met uw leeftijd (figuur 1).



Figuur 1

## Andere chromosoomafwijkingen

Soms wordt bij prenatale screening een verhoogde kans op een andere chromosomale afwijking gevonden. Het is bijvoorbeeld mogelijk dat uw kind een extra chromosoom 13 (syndroom van Patau) of 18 (syndroom van Edward) heeft. Deze afwijkingen leiden tot ernstige aandoeningen die vrijwel niet met het leven te verenigen zijn.

Andere chromosoomafwijkingen zijn zeer zeldzaam en de betekenis en de ernst zijn erg wisselend. Niet alle chromosoomafwijkingen kunnen worden ontdekt met prenatale screening.

## Lichamelijke afwijkingen: defect in de neurale buis

Het ruggenmerg en de hersenen ontstaan vroeg in de zwangerschap uit een structuur die we 'neurale buis' noemen. Als deze aanleg niet goed verloopt, kan er een opening in wervelkolom of schedeldak blijven bestaan. Dit heet ook wel 'neuraal buisdefect'.

Bij een open schedel is het schedeldak niet goed gesloten en zijn de hersenen niet beschermd.

Kinderen met een open schedel overlijden vrijwel altijd tijdens of vlak na de geboorte.

Bij een open rug ligt het eraan hoe ernstig het defect is en waar het zit. Verschillende lichamelijke afwijkingen

en beperkingen kunnen het gevolg zijn: niet of slecht kunnen lopen, een gestoorde blaasfunctie, soms een waterhoofd en soms daarbij een verstandelijke handicap.

De kans op een defect in de wervelkolom of schedeldak is kleiner dan 1 per 1000. Deze kans neemt niet toe met uw leeftijd, maar is wel groter als u bepaalde ziekten hebt (diabetes) of bepaalde medicijnen gebruikt (bijvoorbeeld tegen epilepsie). Ook als er in uw beide families vaker een open rug voorkomt kan de kans groter zijn.

De kans op deze aangeboren afwijkingen wordt lager als u foliumzuurtabletten gebruikt vanaf het moment dat u zwanger wilt worden en tot en met de eerste tien weken van uw zwangerschap (zie Zwanger! Algemene informatie en [www.zwangernu.nl](http://www.zwangernu.nl)).

## **Andere lichamelijke afwijkingen**

Met het structureel echoscopisch onderzoek kunnen een aantal andere, duidelijk zichtbare afwijkingen worden opgespoord, zoals sommige afwijkingen van de hersenen en het ruggenmerg, het skelet, het aangezicht, de nieren en urinewegen en in mindere mate van het hart.

# Soorten testen voor prenatale screening

## De nekplooieming (11–14 weken zwangerschap)

De nekplooi wordt door middel van echoscopisch onderzoek gemeten (zie figuur 2). Hoe meer vocht, hoe dikker de nekplooi en hoe groter de kans dat uw kind Down-syndroom of een andere chromosoomafwijking heeft. Voor het berekenen van dit risico zijn ook andere gegevens nodig, zoals uw leeftijd en de exacte zwangerschapsduur. Een verdikte nekplooi kan ook voorkomen bij andere chromosoomafwijkingen en bepaalde lichamelijke aandoeningen zoals een hartafwijking. Een verdikte nekplooi kan ook voorkomen bij een gezond kind.



figuur 2: De nekplooi: deze kan gemeten worden om de kans op Down syndroom te berekenen.

## De vroege bloedtest (9–14 weken zwangerschap)

Bij de vroege bloedtest worden de waarden van twee stoffen in het bloed gemeten: PAPP-A en vrij bèta-hCG (zie Definities). Om de kans op Down-syndroom te berekenen, worden deze waarden afgezet tegen uw leeftijd, uw gewicht en of u rookt.



## De combinatietest (11–14 weken zwangerschap)

De combinatietest bestaat uit een nekplooiemeting én een vroege bloedtest. De combinatietest berekent nauwkeuriger dan de afzonderlijke testen alleen de kans of uw kind het Down-syndroom zal hebben.

## De late bloedtest (15–19 weken zwangerschap)

Bij de late bloedtest (ok wel de tripeltest genoemd) worden de waarden van drie stoffen in het bloed gemeten: serum-FP, hCG en oestriol (zie Definities). Deze waarden worden gecombineerd met uw leeftijd, gewicht en exacte zwangerschapsduur. Met de late bloedtest kan naast de kans op het Down-syndroom ook de kans op een open rug worden berekend.

## Structureel echoscopisch onderzoek (18–22 weken zwangerschap)

Met echoscopie kunnen sommige lichamelijke afwijkingen die duidelijk zichtbaar zijn, worden opgespoord. Structureel echoscopisch onderzoek vindt plaats met speciale echoapparatuur en wordt uitgevoerd door een speciaal opgeleide echoscopist.

Als er bij dit onderzoek geen afwijkingen worden gevonden, is dat nog geen garantie dat er helemaal geen afwijkingen bij uw kind aanwezig zijn. Niet alle afwijkingen zijn zichtbaar; sommige lichamelijke afwijkingen worden alleen zichtbaar bij zeer uitgebreid echoscopisch onderzoek.

## Testen: samenvatting

	nekplooiemeting	vroege bloedtest	combinatietest	late bloedtest	structureel echoscopisch onderzoek
<b>wanneer?</b>	11–14 weken	9–14 weken	9–11 weken	15–19 weken	18–22 weken
<b>waarop?</b>	Downsyndroom, sommige chromosoomafwijkingen, hartafwijkingen	Downsyndroom	Downsyndroom sommige chromosoomafwijkingen	Downsyndroom neuraal buis defect	duidelijk zichtbare aangeboren lichamelijke afwijkingen
<b>hoe?</b>	echoscopie via de buik of inwendig	bloedonderzoek	bloedonderzoek en echoscopie	bloedonderzoek	echoscopie via de buik of inwendig
<b>risico?</b>	geen	geen	geen	geen	geen
<b>uitslag?</b>	direct	ongeveer 2 weken	ongeveer 2 weken	ongeveer 2 weken	direct
<b>kans hoog?</b>	vruchtwaterpunctie vlokkentest uitgebreid echoscopisch onderzoek	vruchtwaterpunctie vlokkentest	vruchtwaterpunctie vlokkentest	vruchtwaterpunctie vlokkentest uitgebreid echoscopisch onderzoek	uitgebreid echoscopisch onderzoek soms vruchtwaterpunctie

## Wat betekent een uitslag bij prenatale screening?

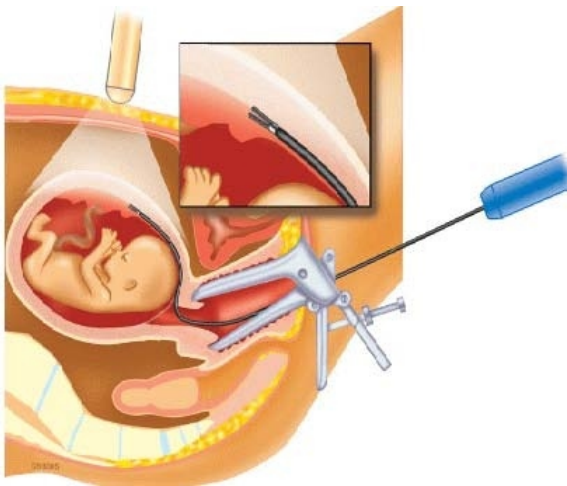
Alle testen geven alleen een kans op een bepaalde aangeboren aandoening aan.

Bij een lage kans kan de aandoening toch aanwezig zijn.

Bij een hoge kans staat nog niet vast dat de aandoening daadwerkelijk aanwezig is. Wel komt u in aanmerking voor vervolgonderzoek: prenatale diagnostiek (zie Prenatale diagnostiek). Dit kan zijn een vruchtwaterpunctie (figuur 3), een vlokcentest (figuur 4) of uitgebreid echoscopisch onderzoek bij 20 weken. Alleen bij het structureel echoscopisch onderzoek is soms direct duidelijk dat er een afwijking bestaat maar volgt meestal ook verder onderzoek. Al deze vervolgonderzoeken zijn niet verplicht.



figuur 3: Vruchtwaterpunctie: via de naald worden uit het vruchtwater enkele losse cellen van de baby opgezogen voor onderzoek



Figuur 4: Vlokcentest: via de schede worden enkele cellen van de moederkoek afgenomen voor onderzoek

## Zelf kiezen bij prenatale screening

Wilt u gebruik maken van prenatale screening? U krijgt eerst een gesprek met een deskundige, die u en uw partner kan helpen bij de keuze om wel of geen prenatale screening te laten verrichten en ten aanzien van eventueel vervolgonderzoek. U kunt op elk moment besluiten om af te zien van de onderzoeken. Als u al wat langer zwanger bent is soms geen keuze meer mogelijk omdat de testen binnen een vastgestelde zwangerschapsduur moeten plaatsvinden.

Bespreek met uw arts als er sprake is van een afwijking, tot welke termijn en waar de zwangerschap eventueel mag worden afgebroken. Na 24 weken zwangerschapsduur kan dit bijvoorbeeld alleen als het strikt

medisch noodzakelijk is voor de gezondheid van uzelf of als het kind niet levensvatbaar is.

## **Overweeg met uw partner wat u met de uitslag wilt.**

Zou u verder onderzoek willen bij een verhoogde kans op een aangeboren aandoening? (Zie Prenatale diagnostiek).

Zou u de zwangerschap wel of niet afbreken als er sprake blijkt te zijn van een aangeboren aandoening? Wilt u zich zo goed mogelijk voorbereiden op een kind dat eventueel een aangeboren aandoening heeft? Voelt u zich goed geïnformeerd over de aandoening waarop gescreend gaat worden?

Overweeg, indien u in aanmerking komt voor prenatale diagnostiek, wat u zou doen als de uitslag bij prenatale screening aangeeft dat uw kind een normale kans heeft op een aangeboren aandoening.

Bij prenatale diagnostiek bestaat er bij de meeste testen een licht verhoogde kans op een miskraam, bij prenatale screening niet.

Wilt u toch meer zekerheid, dan lijkt prenatale screening misschien minder verstandig omdat dit kansbepalende testen zijn die geen absolute zekerheid bieden.

Bij prenatale screening is een aantal afwegingen van belang:

- de voor- en nadelen van de test
- eventuele bijwerkingen en/of complicaties van de test
- wat te doen bij een onverwachte uitkomst?
- wat te doen bij onzekerheid over de ernst van de aandoening waarop gescreend wordt?
- wat te doen bij een verhoogde kans?

## Hoe verloopt prenatale screening in de praktijk?

Na het gesprek met de deskundige besluiten u en uw partner of u wel of geen prenatale screening wilt. Wilt u dit wel, dan volgt de keuze voor een test. U spreekt met de arts of verloskundige af hoe u de uitslag krijgt en wat eventueel te doen bij een verhoogde kans.

Bij een normale kans wordt in principe geen verder onderzoek verricht.

## Tot slot

Het besluit wel of geen prenatale screening te laten verrichten, kan veel consequenties hebben. Zorgvuldigheid is dus belangrijk. U en uw partner kunnen soms tijd nodig hebben voor de uiteindelijke beslissing. Besef dat u zelf de keuze moet maken. Gevoel en verstand kunnen hierbij door elkaar lopen.

## Adressen

Erfocentrum: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

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

Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties: [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

Stichting Down Syndroom: [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)

Vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders: [www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)

# Colofon

© augustus2006 NVOG

Het copyright en de verantwoordelijkheid voor deze folder berusten bij de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) in Utrecht. Leden van de NVOG mogen deze folder, mits integraal, onverkort en met bronvermelding, zonder toestemming vermenigvuldigen.

Folders en brochures van de NVOG behandelen verschillende verloskundige en gynaecologische klachten, aandoeningen, onderzoeken en behandelingen. Zo krijgt u een beeld van wat u normaliter aan zorg en voorlichting kunt verwachten. Wij hopen dat u met deze informatie weloverwogen beslissingen kunt nemen. Soms geeft de gynaecoloog u andere informatie of adviezen, bijvoorbeeld omdat uw situatie anders is of omdat men in het ziekenhuis andere procedures volgt.

Schriftelijke voorlichting is altijd een aanvulling op het gesprek met de gynaecoloog. Daarom is de NVOG niet juridisch aansprakelijk voor eventuele tekortkomingen van deze folder. Wel heeft de Commissie Patiëntenvoorlichting van de NVOG zeer veel aandacht besteed aan de inhoud. Dit betekent dat er geen belangrijke fouten in deze folder staan, en dat de meerderheid van de Nederlandse gynaecologen het eens is met de inhoud. Andere folders en brochures op het gebied van de verloskunde, gynaecologie en voortplantingsgeneeskunde kunt u vinden op de website van de NVOG: [www.nvog.nl](http://www.nvog.nl), rubriek patiëntenvoorlichting. Deze folder is tot stand gekomen in samenwerking met de VSOP en Erfocentrum.

Auteurs: A. Franx

Redacteur: E..A. Bakkum

Bureauredacteur: Jet Quadekker

Illustraties: S. Blankevoort