

# Prenatale screening

Inleiding	2
Wat is prenatale screening?	2
Welke testen zijn er mogelijk bij prenatale screening?	2
Bij welke zwangerschapsduur vindt prenatale screening plaats?	3
Wie komt in aanmerking voor prenatale screening?	3
Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?	3
Soorten testen voor prenatale screening	7
Wat betekent een uitslag bij prenatale screening?	8
Zelf kiezen bij prenatale screening	9
Overweeg met uw partner wat u met de uitslag wilt.	10
Hoe verloopt prenatale screening in de praktijk?	10
Tot slot	11
Adressen	11

## Inleiding

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 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.

## Welke testen zijn er mogelijk bij prenatale screening?

Voor prenatale screening bestaan er verschillende testen:

- NIPT test

- Eerste trimester SEO
- Structureel echoscopisch onderzoek.

## **Bij welke zwangerschapsduur vindt prenatale screening plaats?**

- NIPT vanaf 11 weken
- Eerste trimester SEO tussen 12.3 wk en 14.4 wk zwangerschap.
- 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.

## **Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?**

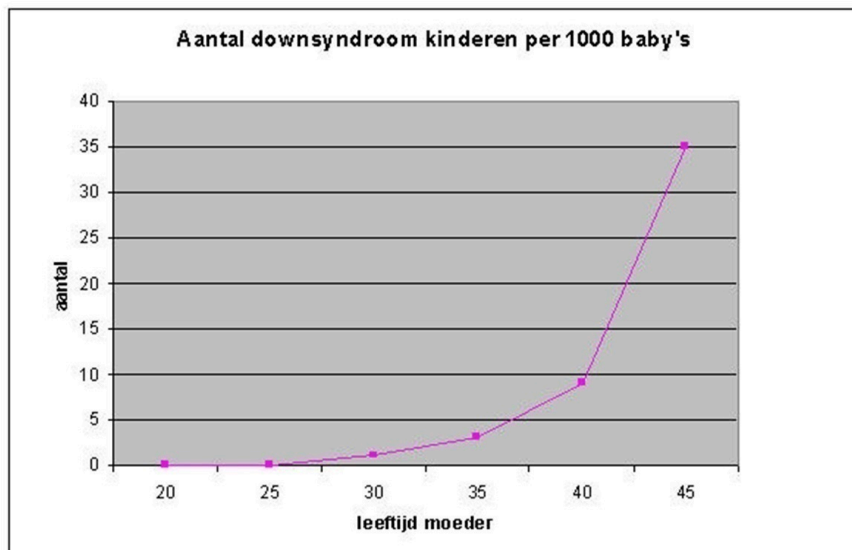
Er zijn verschillende aandoeningen waarvoor de kans bepaald kan worden: aandoeningen die zijn veroorzaakt door afwijkingen in de chromosomen (o.a. Down-syndroom), en aandoeningen waarbij lichamelijke afwijkingen op de voorgrond staan (o.a. spina bifida, open rug).

## 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. 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 (zie onderstaande tabel).

Leeftijd moeder	<i>Kans op een kind met downsyndroom</i>
20	Minder dan 1 op 1000
25	Minder dan 1 op 1000
30	Kans van 1 op de 1000
35	Kans van 2 tot 3 op de 1000
40	Kans van 8 tot 9 op de 1000
45	35 of meer op de 1000



5

Leeftijd moeder	Kans op een kind met downsyndroom
20	Minder dan 1 op 1000
25	Minder dan 1 op 1000
30	Kans van 1 op de 1000
35	Kans van 2 tot 3 op de 1000
40	Kans van 8 tot 9 op de 1000
45	35 of meer op de 1000

### 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

### 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.

7

Testen: samenvatting

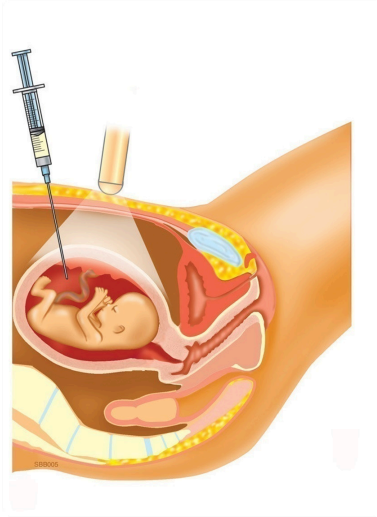
	<b>Vroege bloedtest</b>	<b>Eerste trimester structureel echoscopisch onderzoek</b>	<b>Structureel echoscopisch onderzoek</b>
<b>Wanneer?</b>	9-14 weken	12,3 en 14,4 weken	18-22 weken
<b>Waarop?</b>	Down-syndroom	Zichtbare aangeboren lichamelijke afwijkingen	Duidelijk zichtbare aangeboren lichamelijke afwijkingen

<b>Hoe?</b>	Bloed-onderzoek	Echoscopie via de buik of inwendig	Echoscopie via de buik of inwendig
<b>Uitslag?</b>	ongeveer 2 weken	Direct	Direct
<b>Risico</b>	Geen	Geen	Geen
<b>Kans hoog?</b>	Vrucht-water-punctie, vlokken-test	Uitgebreid echoscopisch onderzoek	Uitgebreid echoscopisch onderzoek

## 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 (zie afbeelding), een vlokcentest (zie afbeelding) 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.





9

### *Vruchtwaterpunctie*

*Via de naald worden uit het vruchtwater enkele losse cellen van de baby opgezogen 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 vervolg-onderzoek. 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 nood-zakelijk 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? 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)

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

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