

Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek

Iedere aanstaande ouder vraagt zich wel eens af of haar/zijn kind gezond zal zijn. De meeste kinderen worden gezond geboren. Een klein percentage (ongeveer 3 tot 5%) van alle kinderen heeft echter een aangeboren of erfelijke aandoening. Tijdens de zwangerschap is onderzoek naar aangeboren afwijkingen en bepaalde erfelijke aandoeningen mogelijk.

Wat verstaan we onder prenatale diagnostiek?

- Het geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO)=echo onderzoek.
- Invasieve prenatale diagnostiek, zoals vlokcentest en vruchtwaterpunctie

Waar kunt u terecht?

De prenatale diagnostiek bevindt zich op de Polikliniek, locatie Molengracht, route 42.

Verschil prenatale screening en prenatale diagnostiek?

We maken onderscheid tussen een kansbepalend onderzoek, waarvoor alle zwangere vrouwen in aanmerking komen (prenatale screening) en diagnostisch onderzoek waarvoor alleen vrouwen in aanmerking komen met een verhoogde kans op aangeboren afwijkingen (prenatale diagnostiek). De 13 en 20 weken echo bij het Echocentrum is een vorm van prenatale screening.

Wat is een GUO (geavanceerde ultrageluidonderzoek)?

Het geavanceerd-ultrageluidonderzoek is een uitgebreid echoscopisch onderzoek dat meestal bij een zwangerschapsduur van 19-20 weken wordt gedaan. Soms is er een reden om al bij een zwangerschapsduur van 13 weken deze echo te maken. GUO's worden gemaakt door gespecialiseerde gynaecologen of (arts-) echoscopisten die gebruikmaken van hoogwaardige echoapparatuur. Het onderzoek duurt ongeveer 45-60 minuten.

Mogelijke redenen voor een GUO zijn onder meer:

- Bij de 20 weken echo of bij een ander echo-onderzoek is er een verdenking op een afwijking, een afwijkende groei en/of een afwijkende hoeveelheid vruchtwater gezien. Er zal dan een GUO-II worden gemaakt.
- Er is een verhoogde kans op een kind met een echoscopisch aantoonbare afwijking (zoals bij een eerder kind of ouder met een echoscopisch aantoonbare aangeboren afwijking). Er zal dan een GUO-I worden gemaakt.

Is alles zichtbaar op een echo?

We zien veel maar niet alles. Niet alle aangeboren afwijkingen zijn te zien op een echo. In sommige gevallen constateren we geen echoscopische afwijkingen, terwijl het kind bij de geboorte of daarna wel een afwijking blijkt te hebben. Ook komt het voor dat een afwijking die we voor de geboorte

constateerden, na de geboorte niet aanwezig blijkt.

Wat is het risico?

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

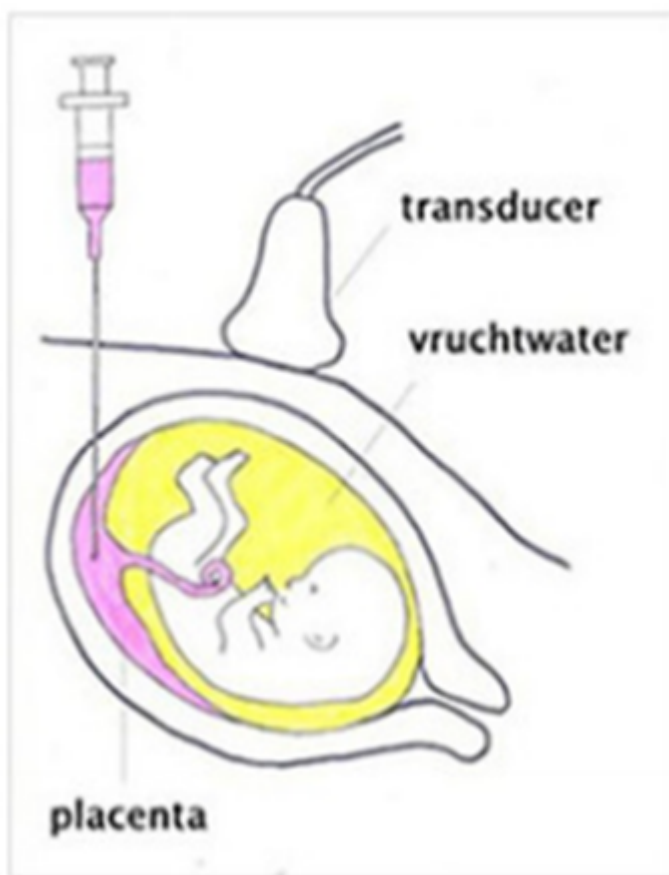
De uitslag?

Direct na afloop van het onderzoek bespreken we de uitslag met u en uw partner. Een afwijkende uitslag van een GUO is vaak een reden voor invasieve diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). De reden hiervoor is dat er bij veel lichamelijke afwijkingen een verhoogde kans is op afwijkingen in het erfelijke materiaal.

Wat is invasieve prenatale diagnostiek?

Onderzoeken die onder invasieve prenatale diagnostiek vallen, zijn de **vlokkentest** en de **vruchtwaterpunctie**. De reden voor zo'n onderzoek is meestal een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij het ongeboren kind.

Vlokkentest



Bij welke termijn?

Een vlokkentest kan worden uitgevoerd tussen de 11^e en 14^e zwangerschapsweek.

Wat is een vlokkentest?

Rondom de vruchtzak zit vlokachtig weefsel waarvan het grootste deel uitgroeit tot de placenta (de moederkoek). Het vlokkenweefsel bevat dezelfde cellen als het ongeboren kind. Bij de vlokkentest nemen we enkele van deze vlokken weg voor onderzoek. Met een dunne naald zuigen we via de

buikwand het weefsel op. Het is noodzakelijk dat de naald hierbij wat beweegt. Het kan een menstruatieachtig gevoel geven. De prik is nauwelijks pijnlijk, een verdoving is niet nodig. Direct na de afname bepaalt de arts of de hoeveelheid vlokken voldoende is voor het onderzoek. Soms wordt bij een eerste poging te weinig weefsel opgezogen en is een tweede afname nodig.

Naar huis na de vlokcentest?

Na de vlokcentest mag u weer naar huis. U kunt het beste de eerste 2 a 3 dagen rustig aan doen en in ieder geval niet sporten, gemeenschap hebben of zwaar tillen. Bloedverlies hoort in principe niet op te treden na de vlokcentest. Een paar dagen wat last van buikpijn is niet ongewoon. Vrouwen met een Rhesus-negatieve bloedgroep krijgen na de ingreep een injectie met anti-D om rhesusproblemen te voorkomen.

Wat is het risico?

Het risico op een miskraam als gevolg van een vlokcentest is 0,2% (kans van 2 op de 1000).

Hoe betrouwbaar is de uitslag van een vlokcentest?

De betrouwbaarheid van het chromosoomonderzoek bij de vlokcentest is iets minder groot dan bij de vruchtwaterpunctie. In ongeveer 1% van de vlokcentesten vinden we een afwijkend chromosoompatroon dat waarschijnlijk beperkt is tot de placenta. In een aantal gevallen adviseren we dan om alsnog een vruchtwaterpunctie te laten uitvoeren. 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.

Vruchtwaterpunctie



Bij welke termijn?

Een vruchtwaterpunctie is mogelijk vanaf ongeveer 16 weken zwangerschap.

Wat is een vruchtwaterpunctie?

De vruchtzak van het ongebooren kind is gevuld met vruchtwater. Met een dunne naald zuigen we via de buikwand een geringe hoeveelheid vruchtwater op uit de vruchtzak. Met behulp van echo bepalen we de beste plaats om te prikken. De prik is nauwelijks pijnlijk en een verdoving is niet nodig. Soms kan een 2^e prik nodig zijn als er niet voldoende vruchtwater is afgenomen. Het afgenomen vruchtwater (circa 20-30 ml) wordt snel weer aangemaakt en dat heeft geen gevolgen voor uw kind.

Naar huis na de vruchtwaterpunctie?

Na de vruchtwaterpunctie mag u weer naar huis. U kunt het beste de eerste 2 a 3 dagen rustig aan doen en in ieder geval niet sporten, gemeenschap hebben of zwaar 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.

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

Wat is het risico?

Het risico op een late miskraam als gevolg van een vruchtwaterpunctie is 0,1% (kans van 1 : 1000). Dit risico is dus iets kleiner dan bij een vlokkentest.

Hoe betrouwbaar is de uitslag van een vruchtwaterpunctie?

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.

De uitslag van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie?

De meeste ouders krijgen gelukkig een goede uitslag. Bij een afwijkende uitslag brengen wij u zo mogelijk eerst telefonisch op de hoogte. Ook maken we dan een afspraak op de polikliniek. Bij het polikliniekbezoek ontvangt u meer informatie over de betekenis van een gevonden afwijking.

De uitslag ontvangt u in principe in twee of drie delen:

1. De snel test

Binnen één week ontvangt u de uitslag van de sneltest.

Bij deze test worden het aantal chromosomen 13, 18, 21 en de geslachts-chromosomen bepaald. De uitslag ontvangt u telefonisch. Daarvoor plannen we een afspraak met u.

2. Geavanceerd chromosomenonderzoek (array onderzoek)

Na ongeveer twee weken volgt de uitslag van het geavanceerde chromosomenonderzoek. Dit onderzoek is veel preciezer dan het klassieke chromosomenonderzoek. Er worden dan ook meer afwijkingen mee aangetoond. Er wordt gekeken naar een aantal kopieën van honderdduizenden kleine DNA-stukjes die verspreid liggen over alle chromosomen. Soms is vergelijking met het DNA van de ouders nodig. Het kan dus zijn dat bij u en uw partner bloed moet worden geprikt.

3. Andere onderzoeken

De uitslagtijden van andere onderzoeken, zoals Whole Exome Sequencing (WES onderzoek), gericht DNA-onderzoek of stofwisselingsonderzoek, variëren. Hiervoor krijgt u meestal een apart gesprek over met de klinisch geneticus van het EMC. Tijdens het intakegesprek vertelt de klinisch geneticus u hierover meer.

U beslist

Wij bespreken de mogelijkheden van prenataal onderzoek met u en uw partner. Hierna beslist u of u wel of niet van de onderzoeken gebruik wilt maken.

En nu?

Naar aanleiding van de uitslagen van verschillende onderzoeken kan het nodig zijn dat u verwezen wordt naar de prenatale diagnostiek of de klinisch geneticus in het Erasmus MC in Rotterdam. Wij werken nauw samen met de polikliniek prenatale geneeskunde van het Erasmus MC in Rotterdam. Meestal adviseren wij om in het ziekenhuis te bevallen in verband met de opvang van en de zorg voor uw baby. Na de geboorte zal uw baby onderzocht worden door de kinderarts.

Zwangerschapsafbreking

Bij ernstige afwijkingen bestaat de mogelijkheid om te kiezen voor een zwangerschapsafbreking. Dit is een zeer persoonlijke keuze waarbij verschillende factoren voor u belangrijk kunnen zijn. Denk aan de ernst van de afwijking, uw sociale en religieuze achtergrond en persoonlijke omstandigheden. Het is belangrijk dat u op basis van de beschikbare informatie een weloverwogen beslissing neemt.

Psychologische hulp

Wij kunnen u verwijzen naar een maatschappelijk werker of psycholoog. Zij kunnen u helpen bij de verwerking en ondersteunen bij het maken van een passende keuze voor u.

Heeft u nog vragen?

Neemt u met vragen contact op met de afdeling prenatale diagnostiek via 076-5951089 of prentalediagnostiek@amphia.nl(mailto:prentalediagnostiek@amphia.nl)

Meer lezen over gynaecologie in Amphia?

[Ga naar afdeling Gynaecologie \(https://www.amphia.nl/afdelingen/gynaecologie\)](https://www.amphia.nl/afdelingen/gynaecologie)