

## Onderzoeken op verzoek

De combinatietest en de screeningsecho horen bij de prenatale screening. Dit zijn kansbepalende onderzoeken. In tegenstelling tot bijvoorbeeld een vlokcentest of vruchtwaterpunctie geven ze geen definitieve diagnose. Maar eenmaal in het screeningscircuit kom je soms voor keuzes te staan waarover je nog niet had nagedacht. Lees dit daarom van tevoren goed door. Kies je ervoor zo'n onderzoek te laten verrichten, bespreek dit dan met de verloskundige. Maak in geval van de combinatietest tijdig (liefst voor 10 weken) een afspraak voor een counselinggesprek of geef het aan bij de screeningsecho tijdens de tweede controle.

### Combinatietest

De combinatietest is een onderzoek in het begin van de zwangerschap. Met dit onderzoek wordt de kans berekend op het krijgen van een kind met het Downsyndroom (mongooltje) in deze zwangerschap. De test is een combinatie van twee onderzoeken:

1. Een bloedonderzoek bij de zwangere vrouw, tussen 9 en 14 weken zwangerschap (bij voorkeur voor 11 weken zwangerschap)
2. Een echo-onderzoek (nekplooiemeting) tussen 11 en 14 weken zwangerschap

### Het bloedonderzoek

Voor het bloedonderzoek wordt een buisje bloed afgenomen bij de zwangere vrouw. In het bloed worden twee stoffen (hormonen) gemeten. Dit is dus een ander bloedonderzoek dan de standaard prenatale bloedscreening die bij elke zwangere gebeurt (zie 'Afspraken en controles' van dit menu)

### De echo

Bij de echo(nekplooiemeting) wordt bij het kind de dikte van de nekplooi gemeten. De nekplooi is een dun laagje vocht onder de huid in de nek. Alle ongeboren kinderen hebben bij de zwangerschapsduur van 10 tot 14 weken zo'n laagje vocht in hun nek. Hoe dikker de nekplooi, hoe groter de kans dat de baby het syndroom van Down heeft.

### De uitslag

Voor de uitslag worden de uitslagen van de twee onderzoeken gecombineerd met de leeftijd van de moeder en de precieze duur van de zwangerschap. Vind het bloedonderzoek ruim voor de nekplooiemeting plaats dan hoor je de uitslag direct na de nekplooiemeting. Als uit de uitslag blijkt dat je een verhoogde kans hebt op een kind met het Downsyndroom dan wordt op korte termijn een afspraak gemaakt met je verloskundige voor een vervolgggesprek. Je kunt dan bepalen of je een vervolgonderzoek wilt laten doen. In principe wordt de uitslag pas bekend gemaakt nadat alle test resultaten bekend zijn. Er zijn uitzonderingen: mocht één van de testen een dermate hoge kans aantonen dat vervolgonderzoek aanbevolen is, dan wordt dit eerder aan je doorgegeven.

### Kansberekening

Met de combinatietest wordt de kans ingeschat dat je in verwachting bent van een kind met het Downsyndroom. Na het onderzoek weet je dus *niet* zeker of dit daadwerkelijk wel of niet zo is! Bij een

niet verhoogde kans kan dus heel soms blijken dat de baby toch het syndroom van Down heeft. Andersom betekent een verhoogde kans lang niet altijd dat je kind dit syndroom ook echt heeft. Een verhoogde kans is een kans van 1 op de 200, of nog groter. Deze zwangere vrouwen komen in aanmerking voor een vervolgonderzoek.

Een verhoogde kans is niet hetzelfde als een grote kans. Ook bij een verhoogde kans is de kans dat je kind géén Downsyndroom heeft groter dan de kans dat je kind dit wél heeft. Dit betekent dat de meeste zwangere vrouwen met een verhoogde kans een kind krijgen dat niet het Downsyndroom heeft.

## Vervolgonderzoek

Door middel van vervolgonderzoek (prenatale diagnostiek) kan met zekerheid worden vastgesteld of je kind het syndroom van Down heeft. Het vervolgonderzoek bestaat uit één van de volgende twee onderzoeken:

- Vlokkentest: het wegnemen en onderzoeken van een stukje weefsel van de moederkoek (placenta)
- Vruchtwaterpunctie: het wegnemen en onderzoeken van iets vruchtwater.

Beide testen noemen ze invasieve onderzoeken. Dit betekent dat door het uitvoeren van deze testen een kans is op het ontstaan van een miskraam. Dit gebeurt bij 3 tot 4 op de 1000 onderzoeken. De kans hierop is gemiddeld iets groter bij de vlokkentest dan bij de vruchtwaterpunctie.

Samenvattend: de combinatietest geeft alleen een kansbepaling op syndroom van Down. Een lage kans is dus geen garantie dat je kind geen syndroom van Down heeft of dat het verder helemaal geen afwijkingen heeft. Wil je bij een verhoogde kans de zekerheid of er wel of niet sprake is van een Downsyndroom dan krijg je een invasief vervolgonderzoek op indicatie.

De kosten voor de combinatietest zijn voor eigen rekening. De kosten van het vervolgonderzoek worden door de verzekeraar vergoed. Voor de combinatietest kun je terecht bij Sicht en Piepklein Echopraktijk Jurjen Greben.

## Screeningsecho (bij 18 – 22 weken zwangerschap)

Bij ongeveer 3% van de zwangerschappen wordt voor of na de geboorte een aandoening vastgesteld. Deze aandoening kan variëren van zeer mild tot zeer ernstig. Niet alle aandoeningen zijn met behulp van echo op te sporen. Aandoeningen die wel zichtbaar zijn kunnen in een aantal gevallen worden opgespoord met behulp van de screeningsecho.

### Wat is de screeningsecho

De screeningsecho vindt plaats tussen 18 en 22 weken zwangerschap met speciale echoapparatuur. Het onderzoek wordt uitgevoerd door een speciaal hiervoor opgeleide echoscopist. Er wordt naar verschillende orgaansystemen gekeken, bijvoorbeeld de hersenen, het hart, de nieren en urinewegen, de wervelkolom, de buikwand en de ledematen. Daarnaast wordt de hoeveelheid vruchtwater en de plaats van de placenta beoordeeld en wordt de grootte van de baby vastgesteld. Meestal kan het geslacht worden gezien.

## **Wat gebeurt er bij een gevonden aandoening?**

Is er sprake van een ernstige aandoening dan vindt in overleg met hierin gespecialiseerde gynaecologen van het MCL meestal vervolgonderzoek plaats. Dit vervolgonderzoek is niet verplicht. In een aantal gevallen zal uiteindelijk blijken dat er niets aan de hand is. Indien er wel een aandoening is gezien, kan het vervolgonderzoek van groot belang zijn.

## **Goed om te weten**

Als bij de screeningsecho geen afwijkingen worden gevonden, is dit nog geen garantie dat er geen afwijkingen bij je kind aanwezig zijn. Sommige aandoeningen zijn namelijk niet in deze zwangerschapsduur aantoonbaar, bijvoorbeeld chromosomale afwijkingen zoals het syndroom van Down.

Daarnaast zijn andere aandoeningen moeilijk zichtbaar bij echoscopisch onderzoek. Voor aandoeningen van de neurale buis (open ruggetje), nieraandoeningen en buikwanddefecten geldt dat een getrainde echoscopist deze in ongeveer 90% van de gevallen ziet. Voor hartafwijkingen geldt dat deze in ongeveer 50% van de gevallen opgespoord kunnen worden.

Aanwezigheid van een aandoening hoeft beslist geen reden te zijn om de zwangerschap af te breken. Door voorkennis kun je je voorbereiden op de extra zorg die je kind na de bevalling nodig heeft. In een enkel geval wordt geadviseerd de bevalling in een universitair medisch centrum te doen plaatsvinden waar intensieve zorg voor pasgeborenen mogelijk is.

## **Screeningsecho: zelf kiezen**

De screeningsecho is niet verplicht, de keuze om dit onderzoek wel of niet te laten doen moet je zelf maken. Een gunstige uitslag kan je geruststellen maar besef wel dat de uitslag ook ongunstig kan zijn. Dan kom je voor moeilijke keuzes te staan. Daarnaast wordt op een echo soms iets gezien, waarvan ook na vervolgonderzoek onduidelijk is of het iets betekent. Meestal wordt er dan toch een gezond kind op de wereld, maar is het een zwangerschap vol onnodige zorgen.

Toont echo-onderzoek aan dat de baby een ernstige aandoening heeft dan kom je voor een moeilijke keuze te staan: de zwangerschap voortzetten of afbreken. Als je in het geval van een ernstige aandoening overweegt de zwangerschap af te breken, bespreek je dit met je huisarts. Volgens de Nederlandse wet is een zwangerschapsafbreking na 24 weken niet meer mogelijk, op twee uitzonderingen na: óf het is voor je eigen gezondheid strikt medisch noodzakelijk óf je ongeboren kindje is niet levensvatbaar.

Het is dus belangrijk dat je vooraf goed informeert over de screeningsecho en het mogelijke vervolg daarop. Eenmaal begonnen is het traject vaak moeilijk te stoppen. Veel aanstaande ouders ervaren het vervolgtraject na het vaststellen van een aandoening als fysiek en psychisch belastend.

Tot slot: het besluit wel of geen screeningsecho te laten verrichten kan veel consequenties hebben. Zorgvuldig hierover beslissen is belangrijk. Een keuze die je zelf moet maken.

De kosten van de screeningsecho vergoedt je de verzekeraar. Wil je extra beeldmateriaal hebben zoals een DVD, dan is dit bij alle drie onderstaande echocentra mogelijk. Geef dit wel van tevoren aan.

Amelink (GEEN INPUT ONTVANGEN)

### **Piepklein Echopraktijk Jurjen Greben**

Marowijnestraat 8-g  
Leeuwarden  
(058) 785 04 52

## **Sicht**

MCL (Route 26 - 2<sup>e</sup> verdieping)  
Henri Dunantweg 2  
Leeuwarden  
(0620) 37 47 08

## **Pretecho**

Een pretecho is puur bedoeld om plaatjes te kijken. Er wordt geen enkele uitspraak gedaan over eventuele afwijkingen. Wel kun je antwoord krijgen op de vraag of je een dochter of een zoon krijgt. De echo/dvd wordt ook gemaakt vanuit commercieel oogpunt.

Telnr Amelink/babyview ZELF TOEVOEGEN – GEEN INPUT

## **Onderzoeken bij de gynaecoloog**

Bij de gynaecoloog kun je terecht voor bepaalde onderzoeken waar een indicatie voor nodig is. Zo kan er met gespecialiseerde echoapparatuur gericht worden gekeken naar een bepaalde afwijking die eerder is gezien op de screeningsecho of die in de directe familie voorkomt. De noodzaak voor deze zogenaamde 'GUO' wordt samen met de betreffende gynaecoloog overlegd en bepaald.

Het MCL biedt ook de mogelijkheid tot het uitvoeren van een vlokentest (chorionbiopsie) en vruchtwaterpunctie (amnionpunctie). Hierbij is zoals gezegd een kleine kans op een miskraam, maar er kan wel een juiste diagnose worden gesteld ten aanzien van specifieke chromosomale afwijkingen zoals bijv. syndroom van Down, of neurale buisdefecten zoals bijv een open ruggetje. Voor deze onderzoeken kom je in aanmerking wanneer je 36 jaar of ouder bent en/of wanneer er sprake is van erfelijke afwijkingen in de directe familie die op deze wijze aantoonbaar zijn.

Kijk voor meer informatie op [www.ziekenhuismcl.nl](http://www.ziekenhuismcl.nl) of [www.nvog.nl](http://www.nvog.nl).