

Prenatale screening

Onderzoek naar aangeboren aandoeningen in het begin van de zwangerschap

Commissie Patiënten Voorlichting NVOG

I.s.m. Erfocentrum en VSOP

Auteur: A. Franx

Redacteur: dr. E. Bakkum

Bureauredacteur: Jet Quadekker

In het kort

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 neurale-buisdefect (open rug of open schedel). Soms kan al in de zwangerschap onderzoek daarnaar plaatsvinden (prenataal onderzoek). Prenataal betekent voor geboorte. Prenataal onderzoek geeft alleen aan of een bepaalde aandoening bij uw kind aanwezig is. Het geeft geen antwoord op de vraag of uw kind verder gezond is en of het geen andere aandoening heeft.

Wat is prenatale screening?

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. De screeningstest kan *niet* met zekerheid vaststellen of uw kind een aandoening wel of niet heeft, maar geeft wel een indruk of er voor uw kind een *verhoogde kans* op een *bepaalde* aandoening is. Als uit de test blijkt dat deze kans inderdaad verhoogd is, komt u in aanmerking voor verder onderzoek. Dit vervolgonderzoek wordt *prenatale diagnostiek* genoemd en bestaat uit vruchtwateronderzoek, vlokcentest of echo-onderzoek bij 20 weken.

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 combinatietest
- een late bloedtest (tripeltest)
- standaard 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
standaard 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.

Wie komt in aanmerking voor prenatale diagnostiek?

Bent u 36 jaar of ouder en 18 weken of langer zwanger, of 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 tenminste voor die aandoening mogelijk is (prenatale diagnostiek). Als het gaat om aandoeningen waarvoor ook de screeningstest de kans nader bepaalt, kunt u eerst de screeningstest laten doen.

Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?

Er zijn verschillende aandoeningen waarvoor de kans nader 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. open rug, open schedel).

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. Het Downsyndroom gaat gepaard met een verstandelijke handicap, een grotere kans op lichamelijke aandoeningen en karakteristieke uiterlijke kenmerken (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 (figuur1).

Figuur 1. Aantal kinderen met Down syndroom geboren per leeftijdsgroep

20 jaar	< 1 per 1000
25 jaar	< 1 per 1000
30 jaar	1 per 1000
35 jaar	2-3 per 1000
40 jaar	8-9 per 1000
45 jaar	> 35 per 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 meestal 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 ‘neurale-buisdefect’.

Bij een open schedel (anencefalie) 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 (spina bifida) ligt het eraan hoe ernstig het defect is welke lichamelijke of verstandelijke afwijkingen optreden. 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 tot en met de eerste tien weken van uw zwangerschap (zie de folder [Zwanger](#) en www.zwangernu.nl).

Andere lichamelijke afwijkingen

Met het standaard 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 bij prenatale screening

De nekplooi meting (11-14 weken zwangerschap)

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

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. 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 nekplooi meting 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 (ook wel tripeltest genoemd) worden de waarden van drie stoffen in het bloed gemeten: serum- α FP, hCG en oestriol. 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.

Standaard echoscopisch onderzoek (18-22 weken zwangerschap)

Met echoscopie kunnen sommige lichamelijke afwijkingen die duidelijk zichtbaar zijn, worden opgespoord. Standaard 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	standaard echoscopisch onderzoek
wanneer?	11-14 weken	9-14 weken	11-14 weken	15-19 weken	18-22 weken
waarop?	Down syndroom, sommige chromosoomafwijkingen	Down syndroom	Down syndroom sommige chromosoomafwijkingen	Down syndroom en neuraal buis defect	duidelijk zichtbare aangeboren lichamelijke afwijkingen
hoe?	echoscopie, via de buik of inwendig	bloedonderzoek	bloedonderzoek en echoscopie	bloedonderzoek	echoscopie via de buik of schede
risico?	geen	geen	geen	geen	geen
uitslag?	direct	ongeveer 2 weken	ongeveer 2 weken	ongeveer 2 weken	direct
kans hoog?	vruchtwaterpunctie vlokcentest uitgebreide echo	vruchtwaterpunctie vlokcentest	vruchtwaterpunctie vlokcentest	vruchtwaterpunctie vlokcentest 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 dan in aanmerking voor vervolgonderzoek: prenatale diagnostiek. Dit kan zijn een vruchtwaterpunctie, een vlokcentest of uitgebreid echoscopisch onderzoek bij 20 weken. Alleen bij het standaard echoscopisch onderzoek is soms direct duidelijk dat er een afwijking bestaat maar volgt meestal ook verder onderzoek. Al deze vervolgonderzoeken zijn niet verplicht.

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.

Voelt u zich goed geïnformeerd over de aandoening waarop gescreend gaat worden?

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? Of wilt u zich zo goed mogelijk voorbereiden op een kind dat eventueel een aangeboren aandoening heeft?

Als er sprake is van een afwijking en u overweegt de zwangerschap af te breken, bespreek dan met uw arts tot welke termijn en waar de zwangerschap 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.

Is er al van tevoren een verhoogd risico op de afwijking waarop de screeningstest is gericht dan kunt u eerst een screeningstest ondergaan, maar ook direct kiezen voor prenatale diagnostiek middels vruchtwateronderzoek, vlokcentest of echo-onderzoek bij 20 weken. Bij het vruchtwateronderzoek en de vlokcentest bestaat er een licht verhoogde kans op een miskraam, bij prenatale screening niet. Wilt u direct 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
- wat te doen bij een verhoogde kans?
- eventuele bijwerkingen en/of complicaties van de test
- wat te doen bij een ongunstige uitkomst?
- wat te doen bij onzekerheid over de ernst van de aandoening waarop gescreend wordt?

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 zullen tijd nodig hebben voor de uiteindelijke

beslissing. Besef dat u uiteindelijk zelf de keuze moet maken. Gevoel en verstand kunnen hierbij door elkaar lopen.

Adressen

Regionale centra PND

Erfocentrum www.erfelijkheid.nl

www.zwangernu.nl

Stichting Down Syndroom: www.downsyndroom.nl

Vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders: www.bosk.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties: www.vsop.nl