

Prenatale screening

Inleiding

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

Wat is prenatale screening?

'Prenataal' betekent 'voor de geboorte'; screening is onderzoeken d.m.v. een test. Prenatale screening is onderzoek tijdens de zwangerschap, om te beoordelen of het ongebooren kind een verhoogde kans heeft op een aangeboren afwijking. Prenatale screening is een kansbepaling. Alle screeningstesten berekenen de kans dat jullie kind een aangeboren aandoening zou kunnen hebben. Dat wil dus zeggen dat de testen niet met zekerheid kunnen vaststellen of jullie kind een aandoening heeft maar dat zij alleen maar een indruk kunnen geven of jullie kind een verhoogde kans heeft op een bepaalde aandoening. Als uit de test blijkt dat deze kans verhoogd is, kom jij in aanmerking voor verder onderzoek. Dit vervolgonderzoek wordt prenatale diagnostiek genoemd (zie folder 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 nekploïmeting (NT-meting, nuchal translucency meting)
- een vroege bloedtest (serumscreening)
- een combinatie van de nekploïmeting en de vroege bloedtest: de combinatie-test
- een late bloedtest (tripletest)
- screening echoscopisch onderzoek

Bij welke zwangerschapsduur vindt prenatale screening plaats?

meting van de nekploï

vroege bloedtest

late bloedtest

screening echoscopisch onderzoek

zwangerschapsduur van 11,3 tot 14 weken

zwangerschapsduur van 9 tot 14 weken

zwangerschapsduur van 15 tot 19 weken

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 je leeftijd, je gezondheid en de vraag of er erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in jouw eigen familie of in die van jouw partner voorkomen.

Dit is anders dan bij prenatale diagnostiek: ben jij 36 jaar of ouder en 18 weken of langer zwanger, heb jij een bepaalde ziekte waarbij een verhoogde kans bestaat op aangeboren afwijkingen zoals bijv. suikerziekte of komt er in jouw familie of in die van je partner een erfelijke en/of aangeboren aandoening voor, dan kom je in aanmerking komen voor prenatale diagnostiek (zie folder Prenatale diagnostiek).

De risicoschattende testen worden vergoed indien jij ouder bent dan 36 jaar; onder de 36 jaar zijn een deel van kosten voor eigen rekening. Het laboratorium zal jou momenteel rond de 61 euro in rekening brengen voor de bloedtest. Informeer evt. bij je ziektekostenverzekeraar wat er wel of niet vergoed wordt.

Welke aandoeningen kunnen bij prenatale screening onderzocht worden?

Er zijn verschillende aandoeningen die opgespoord kunnen 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 bij het chromosomenpaar 21, een extra chromosoom. Dit is niet te herstellen.

Bij het Downsyndroom bestaat er een verstandelijke handicap en karakteristieke uiterlijke kenmerken zoals bijvoorbeeld een dikke tong. Daarnaast hebben deze kinderen een grotere kans op lichamelijke aandoeningen zoals bijv. een aangeboren hartafwijking. Bij het Down-syndroom is niet te voorspellen wat het kind verstandelijk en lichamenlijk zal kunnen bereiken. Als bij prenatale screening blijkt dat jullie kind een verhoogde kans op het Down-syndroom heeft (kans groter dan 1:250) kom je in aanmerking voor prenatale diagnostiek.

De kans op het Down-syndroom neemt toe met je leeftijd (figuur 1).

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 ook wel eens een verhoogde kans op een andere chromosomale afwijking gevonden. Het is bijvoorbeeld mogelijk dat jouw kind een extra chromosoom 13 (syndroom van Patau) of 18 (syndroom van Edwards) 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 al 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 schedeltje (ook anencephaal genoemd) zijn de hersenen en het schedeldak onvoldoende aangelegd. Meestal overlijden deze kinderen tijdens of vlak na de geboorte.

Bij een open rug (spina bifida) 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 je leeftijd maar wordt wel groter als jij bepaalde ziekten hebt (diabetes) of bepaalde medicijnen gebruikt (bijv. tegen epilepsie). Ook als er in jullie familie vaker een open ruggetje voorkomt kan de kans groter zijn.

De kans op deze aangeboren afwijkingen wordt lager als je foliumzuur gebruikt vanaf het moment dat je zwanger wil worden en in de eerste tien weken van je zwangerschap (zie ook 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

De nekplooiemeting (11,3 - 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 het kind Down-syndroom of een andere chromosoomafwijking heeft. Ook is er dan een grotere kans op een hartafwijking. Voor het berekenen van dit risico zijn ook andere gegevens nodig zoals jouw 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 samen met je leeftijd, je gewicht en of je rookt verwerkt.

De combinatie-test (11 - 14 weken zwangerschap)

De combinatie-test bestaat uit een nekplooiemeting én een vroege bloedtest. De combinatie-test berekent nauwkeuriger dan de afzonderlijke testen alleen de kans

of jullie kind het Down-syndroom kan hebben.

De late bloedtest (15 - 19 weken zwangerschap)

Bij de late bloedtest worden de waarden van drie stoffen in het bloed gemeten: serum-Alpha-FP, HCG en oestriol. Deze waarden worden gecombineerd met je 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.

Screening Echoscopisch Onderzoek (SEO) (18 - 22 weken zwangerschap)

Met echoscopie kunnen sommige lichamelijke afwijkingen die duidelijk zichtbaar zijn worden opgespoord. Screenings 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 jullie 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	SEO
Wanneer?	11-14 weken	9-14 weken	11-14 weken	15-19 weken	18-22 wk.
Waarop?	Down, sommige chromosoom-afwijkingen, hartafwijkingen	Down	Down	Down en neu-raal buis defect	duidelijk zichtbare aangeboren lichamelijke afwijkingen
Hoe?	echoscopie, via buik of inwendig	bloedonderzoek	bloedonderzoek en echoscopie	bloedonderzoek	echoscopie
Risico?	geen	geen	geen	geen	geen
Uitslag?	direct	ongeveer 2 wk	ongeveer 2 weken	ongeveer 2 weken	direct
Kans bij uitslag ↑	vruchtwaterpunctie vlokcentest uitgebreide echo	vruchtwaterpunctie vlokcentest	vruchtwaterpunctie vlokcentest	vruchtwaterpunctie uitgebreide echo	uitgebreide echo, soms vruchtwaterpunctie

Wat betekent een uitslag bij prenatale screening?

Alle testen geven alleen de 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 kom je dan in aanmerking voor vervolgonderzoek: prenatale diagnostiek. Dit kan zijn een vruchtwaterpunctie, een vlokcentest of uitgebreid echoscopisch onderzoek bij 20 weken. Alleen bij het screenings echoscopisch onderzoek is soms direct duidelijk dat er een afwijking bestaat maar volgt meestal ook verder onderzoek. Al deze vervolgonderzoeken zijn niet verplicht.

Kiezen voor prenatale screening?

Wil jij gebruik maken van prenatale screening? Tijdens jouw eerste controle kunnen wij dit extra toelichten indien jij dat wenst. Dit kan jou en je partner eventueel helpen bij de keuze om wel of geen prenatale screening te laten verrichten.

Jij kan op elk moment besluiten om af te zien van de onderzoeken. Als je al wat langer zwanger bent is soms geen keuze meer mogelijk omdat de testen binnen een vastgestelde zwangerschapsduur moeten plaatsvinden. Als er sprake is van een verhoogde kans op een afwijking bespreken wij met jou wat de eventuele mogelijkheden zijn (zie folder Prenatale diagnostiek).

Overweeg met jouw partner wat jij met de uitslag wil.

Zou jij verder onderzoek willen bij een verhoogde kans op een aangeboren aandoening? (zie folder Prenatale diagnostiek).

Zou jij de zwangerschap wel of niet afbreken als er sprake zou blijken te zijn van een aangeboren aandoening?

Wil jij je zo goed mogelijk voorbereiden op een kind dat eventueel een aangeboren aandoening heeft?

Voel jij je goed geïnformeerd over de aandoening waarop gescreend gaat worden?

Dus 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 vervolgonderzoek
- wat te doen bij een onverwachte 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 een van ons op jouw eerst controle besluiten jij en je partner of je wel of geen prenatale screening wilt.

Wil je dit wel dan volgt de keuze voor een test. Je spreekt met ons af hoe je de uitslag krijgt en later, wat eventueel te doen bij een verhoogde kans.

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

Tot slot

Bedenk wel dat het besluit wel of geen prenatale screening te laten verrichten veel consequenties kan hebben.

Zorgvuldig afwegen is dus belangrijk.

Jij en je partner kunnen soms tijd nodig hebben om de uiteindelijke beslissing te nemen. Besef dat jij en je partner zelf de keuze moeten maken.

Gevoel en verstand kunnen hierbij door elkaar lopen.

Adressen

Centrum voor Prenatale Diagnostiek LUMC, tel: 071- 5261706

Erfocentrum: www.erfelijkheid.nl
www.zwangernu.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties: www.vsop.nl

Stichting Down Syndroom: www.downsyndroom.nl

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