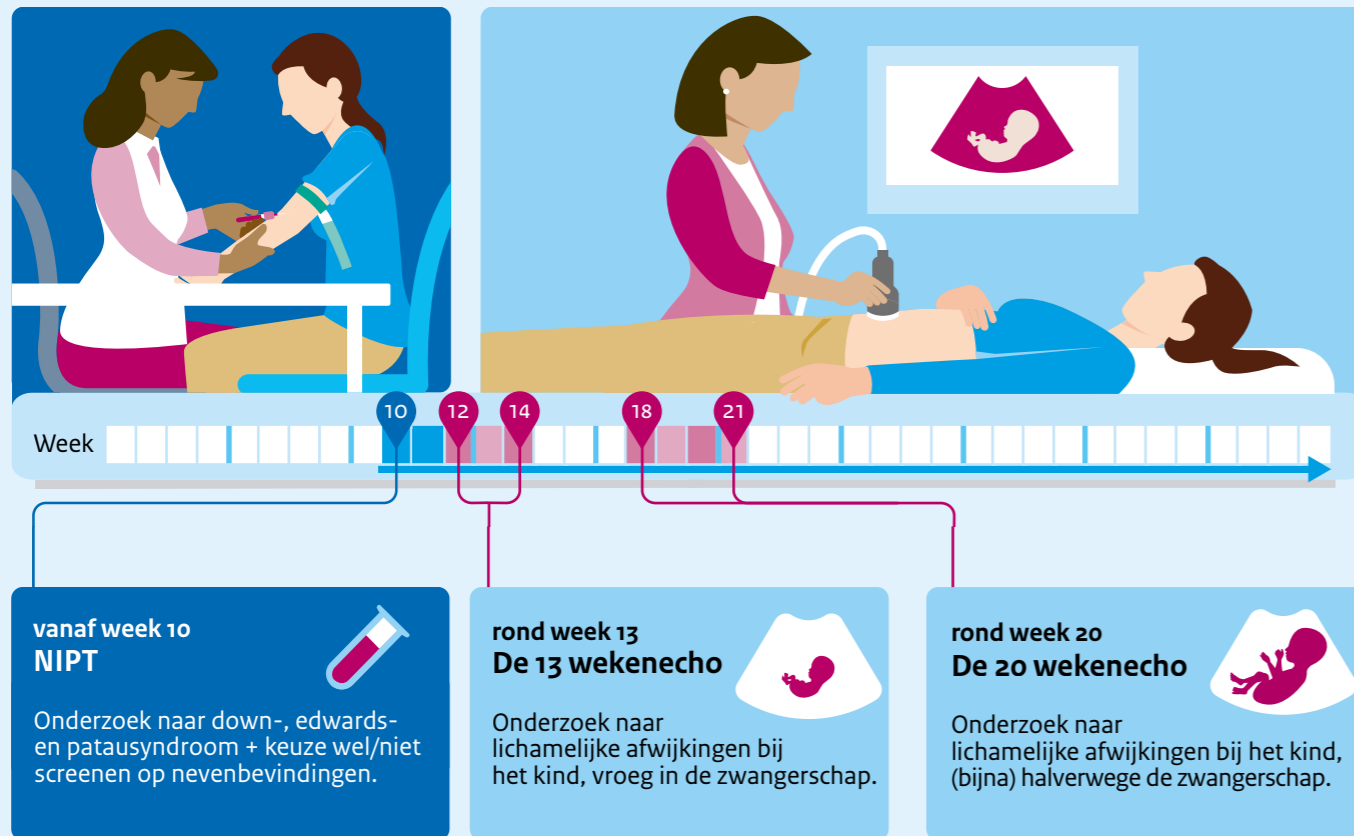




Informatiekaart prenatale screening

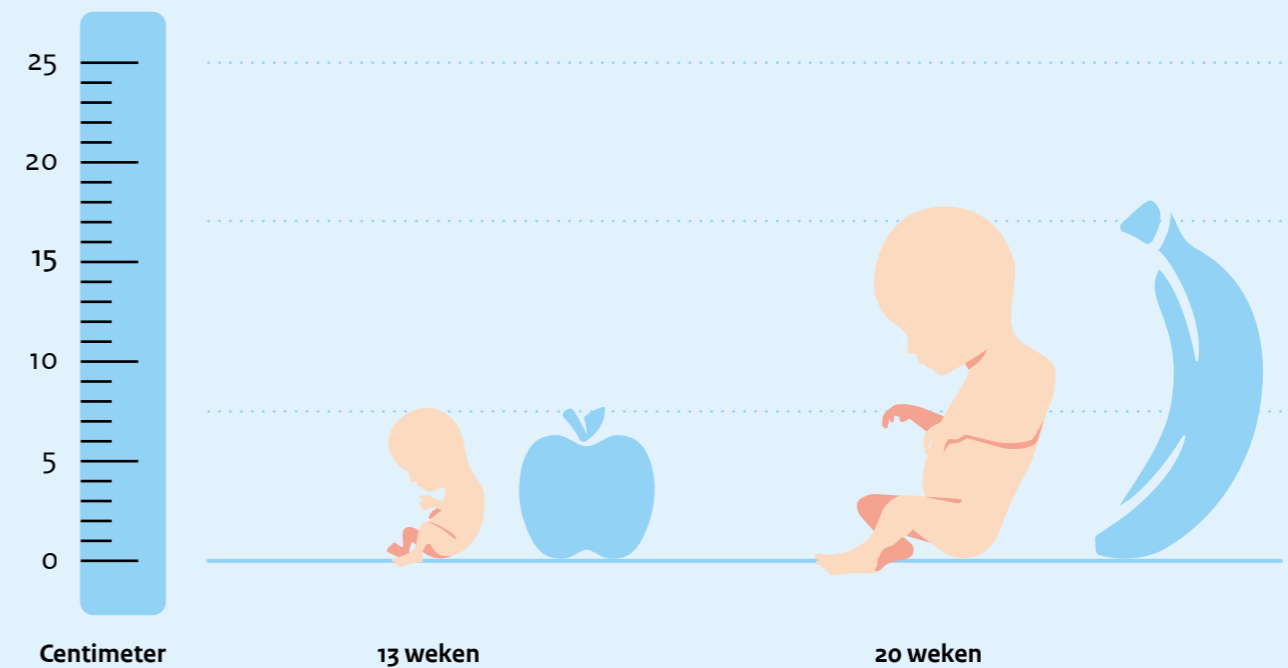
Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom en onderzoek naar lichamelijke afwijkingen

Aan welke onderzoeken kun je wanneer meedoen?



Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen: 13 wekenecho en 20 wekenecho

Hoe groot is je kind?



Vergelijking tussen de 13 wekenecho en 20 wekenecho

13 wekenecho	Echo-onderzoek bij het kind.	Van 12 weken en 3 dagen tot en met 14 weken en 3 dagen zwangerschap.	Direct.	Het kind is kleiner en minder ver ontwikkeld. Er is minder zichtbaar dan met 20 weken. Sommige (ernstige) afwijkingen zijn al wel te zien.	Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Het kind kan toch een afwijking hebben als uitslag goed is. Het omgekeerde kan ook. Er is een aanwijzing voor een afwijking, maar er blijkt na onderzoek toch geen afwijking te zijn.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: GUO type 2. Eventueel daarna vruchtwaterpunctie, vlokcentest of bloedonderzoek.	Geen.	Ja, studie zal inzicht geven in voor- en nadelen. Toestemming nodig.
	Hoe gaat de test?	Wanneer kan ik de echo laten doen?	Wanneer krijg ik de uitslag?	Ontwikkeling van het kind	Geeft het onderzoek zekerheid?	Wat zijn de mogelijkheden bij een vermoeden van een afwijking?	Wat zijn de kosten?	Is deze test een wetenschappelijke studie?
20 wekenecho	Echo-onderzoek bij het kind.	Van 18 weken en 0 dagen tot en met 21 weken en 0 dagen zwangerschap. Bij voorkeur in week 19.	Direct.	Het kind is al wat groter. Er is meer zichtbaar dan bij 13 weken. Het kind is meer in detail te onderzoeken.	Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Het kind kan toch een afwijking hebben als uitslag goed is. Het omgekeerde kan ook. Er is een aanwijzing voor een afwijking, maar er blijkt na onderzoek toch geen afwijking te zijn.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: GUO type 2. Eventueel daarna vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek.	Geen.	Nee, bestaat al langer in Nederland.

Informatiekaart prenatale screening

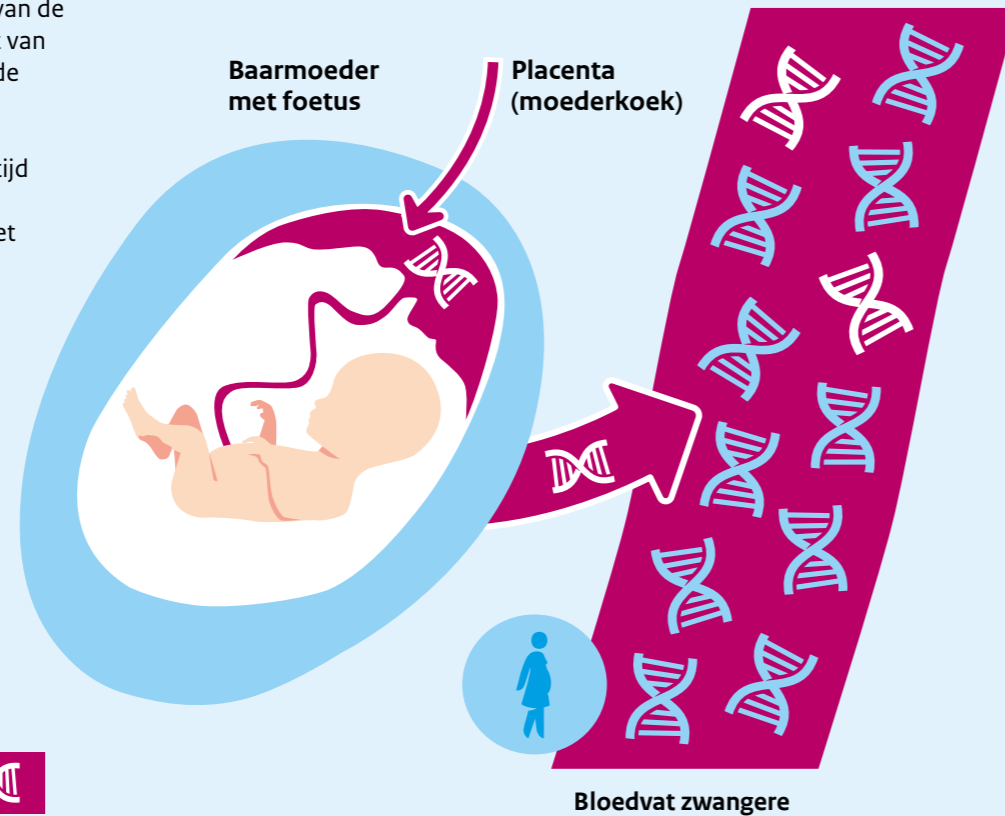
Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom

De NIPT

Wat betekent de uitslag van de NIPT?

De NIPT test DNA in het bloed van de zwangere. Ongeveer 90% komt van de moeder, ongeveer 10% van de placenta (moederkoek).

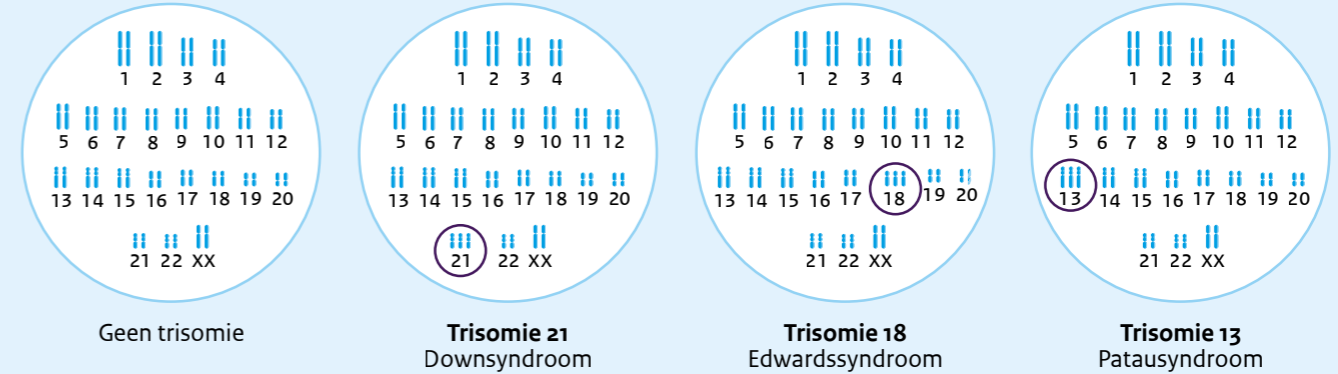
DNA van de placenta is bijna altijd hetzelfde als DNA van het kind, maar niet altijd. De uitslag is niet 100% zeker.



DNA van de zwangere DNA van het kind

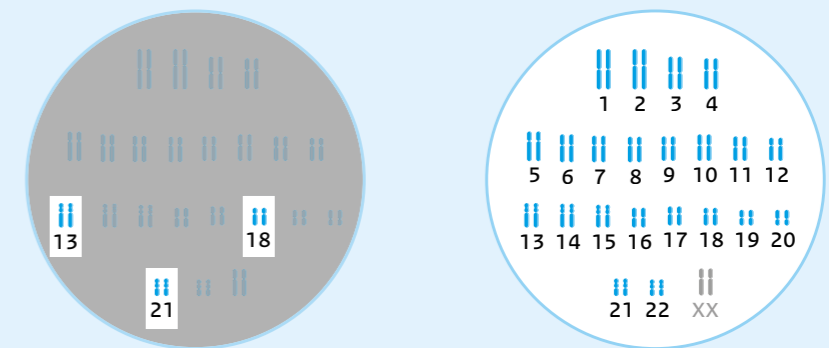
Down-, edwards- en patausyndroom

In alle cellen van het lichaam zitten chromosomen. In elke cel zitten 23 paren van chromosomen. Iemand met down-, edwards- of patausyndroom heeft in elke cel een extra chromosoom (= trisomie). Hieronder enkele voorbeelden van afbeeldingen van de chromosomen zoals ze onder de microscoop te zien zijn. Aan de omcirkelde chromosomen is een afwijking te zien.



Nevenbevindingen

Dit kunnen zijn: andere chromosoomafwijkingen bij het kind, in de placenta (moederkoek) of zeer zeldzaam ook bij de zwangere zelf. De afwijkingen hebben mogelijk ernstige gevolgen voor het kind of kunnen leiden tot problemen tijdens de zwangerschap. Heel soms is er een aanwijzing voor een aandoening bij de moeder. Er is vervolgonderzoek nodig om daar duidelijkheid over te krijgen. Je kiest zelf of je eventuele nevenbevindingen wilt weten.



Niet screenen op nevenbevindingen. Er is een filter gebruikt op de andere chromosomen. In de analyse worden alleen chromosoom 21, 18 en 13 meegenomen.

Wel screenen op nevenbevindingen. Er is geen filter gebruikt. Naar alle chromosomen wordt gekeken (behalve naar de geslachtschromosomen).

De NIPT (niet-invasieve prenatale test)

Hoe gaat de test?	Wanneer kan ik de test laten doen?	Wanneer krijg ik de uitslag?	Ontdekt de test alle kinderen met down-, edwards- en patausyndroom?	Wat zijn de kosten?	Geeft de test zekerheid?	Kunnen er nevenbevindingen worden gevonden met de NIPT?	Wat zijn de mogelijkheden bij een ongunstige uitslag?
Bloed-onderzoek bij zwangere.	Vanaf 10 weken zwangerschap.	Binnen 10 dagen.	Nee, de test ontdekt ongeveer: <ul style="list-style-type: none"> • 97 van de 100 kinderen met downsyndroom. • 90 van de 100 kinderen met edwardssyndroom. • 90 van de 100 kinderen met patausyndroom. 	Geen.	Nee. <ul style="list-style-type: none"> • Is de uitslag niet-afwijkend? Dit klopt bijna altijd. • Is de uitslag afwijkend? <ul style="list-style-type: none"> - 90 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met downsyndroom. - 90 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met edwardssyndroom. - 50 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met patausyndroom. 	Dat kan. Maar je kiest zelf of je eventuele nevenbevindingen wilt weten. Wel komt het heel soms voor dat een zwangere die geen nevenbevindingen wil weten toch een aanwijzing voor een nevenbevinding te horen krijgt. Dat is alleen als daar een ernstige reden voor is.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Aanvullend kan een GUO worden geadviseerd.

De inhoud van deze publicatie is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), de Regionale Centra voor Prenatale Screening, echoscopisten (BEN), kinderartsen (NVK), klinisch genetici (VKGN), de Vereniging van Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL), het Erfocentrum, de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP) en het RIVM.

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
 Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven | www.rivm.nl
 Kijk voor meer informatie op www.pns.nl | Maart 2023