Prenataal onderzoek

Informatie over

- NIPT
- Combinatietest
- 20 weken echo
- Vlokkentest
- Vruchtwaterpunctie
- Geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.)

ijsselland ziekenhuis

Hier gaat het om u.

www.ysl.nl

Patiënteninformatie

Inhoudsopgave

1. Inleiding 2

2. Methodes van prenataal onderzoek 2

3. Wie komen in aanmerking voor een vlokkentest, vruchtwaterpunctie of geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.) 4

3 a. Praktische informatie vlokkentest en vruchtwaterpunctie 5

3 b. Vlokkentest 6

3 c. Vruchtwaterpunctie 7

3 d. Geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.) 11

4. Verwijzing naar het EMC 15

5. Heeft u nog vragen? 16

6. Meer lezen? 16

1. Inleiding

Iedere aanstaande ouder maakt zich wel eens zorgen of haar/zijn kind gezond zal zijn. Gelukkig krijgen de meeste ouders een gezond kind. Een klein aantal pasgeborenen, ongeveer 5%, heeft echter een aangeboren of erfelijke aandoening.

Soms kan al tijdens de zwangerschap onderzoek naar een dergelijke aandoening worden gedaan. Dat wordt **prenataal onderzoek** genoemd. Hierbij wordt onderscheid gemaakt tussen onderzoek waarvoor iedere zwangere in aanmerking komt (**prenatale screening**) en onderzoek waarvoor alleen vrouwen met een verhoogd risico op aangeboren afwijkingen in aanmerking komen (**prenatale diagnostiek**). Onderzoek tijdens de zwangerschap kan echter geen definitief antwoord geven op de vraag of het toekomstige kind gezond zal zijn en geen enkele aandoening zal hebben.

2. Methodes van prenataal onderzoek

De volgende onderzoeken worden onderscheiden.

Prenatale screening

- NIPT
- Combinatietest
- 20 weken echo

Prenatale diagnostiek

- Vlokkentest
- Vruchtwaterpunctie
- Laboratoriumonderzoek
- Geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.)

Uw verloskundige of gynaecoloog bespreekt de mogelijkheid van prenataal onderzoek. U beslist zelf of u wel of niet van dit onderzoek gebruik wilt maken. Voor het onderzoek komt u voor een adviesgesprek bij de verloskundige.
Deze folder is bedoeld om u ook schriftelijk te informeren zodat u weloverwogen een beslissing kunt nemen.

NIPT

Alle zwangeren hebben, indien gewenst, recht op een NIPT.
Dit is een bloedonderzoek dat vanaf 11 weken zwangerschap kan worden uitgevoerd. Met behulp van deze test kan o.a. het Down syndroom worden aangetoond. Voor nadere informatie verwijzen wij naar: NIPT of kijk op www.rivm.nl, zoekwoord 'NIPT'.

Combinatietest

Alle zwangeren hebben, indien gewenst, recht op een combinatietest.
Dit is een bloedonderzoek met nekplooi meting door middel van echografie. Met behulp van deze test kunnen risico's op bijvoorbeeld het Down syndroom worden berekend.
Voor meer informatie kunt u terecht op
https://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl

20 weken echo

Alle zwangeren hebben, indien gewenst, recht op een 20 weken echo.
Voor meer informatie kunt u terecht op
https://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl

Heeft u na het lezen nog vragen? Vraag uw gynaecoloog of verloskundige dan om nadere uitleg.

3. Wie komen in aanmerking voor een vlokkentest, vruchtwaterpunctie of geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.)

- Vrouwen die zelf drager zijn van een ongewoon chromosoom-patroon, of van wie de partner drager is. De ouders zijn gezond maar hebben wel een verhoogde kans op een kind met een aandoening. Een voorbeeld is een uitwisseling tussen twee chromosomen (translocatie genoemd).
- Ouders van wie een eerder kind een (mogelijke) chromosoom-afwijking heeft of een erfelijke stofwisselingsziekte.
- Ouders van wie de zwangerschap tot stand is gekomen na intracytoplasmatische sperma-injectie (ICSI).
- Ouders die een eerder kind hebben met een erfelijke aandoening die door DNA-onderzoek is vast te stellen. Voorbeelden zijn het fragiele X syndroom, taaislijmziekte of de ziekte van Steinert.
- Vrouwen die draagster zijn van een geslachtsgebonden aandoening, zoals hemofilie of de spierdystrofie van Duchenne.
- Ouders met een verhoogde kans op een kind met een Mitochondrieel erfelijke aandoening.
- Ouders met een verhoogde kans op een kind met een open ruggetje (spina bifida) of een open schedeltje (anencefalie). Die kans is verhoogd als zo’n aandoening in de directe familie voorkomt of is voorgekomen. Maar ook als een zwangere vrouw geneesmiddelen tegen epilepsie gebruikt of al vóór de zwangerschap suikerziekte heeft.

- Zwangere vrouwen die een afwijkende uitslag hebben gekregen na een kansbepalend onderzoek. Voorbeelden zijn de nekplooi meting of een triple test die een verhoogde kans op het syndroom van Down kunnen aangeven.
- Ouders met een verhoogde kans op een kind met aangeboren aandoeningen die met uitgebreid echo-onderzoek zijn aan te tonen. Dan gaat het bijvoorbeeld om nier- en hartafwijkingen.
- Zwangere vrouwen waarbij afwijkingen aan het ongeboren kind of aan de hoeveelheid vruchtwater gezien zijn op een echo.
- Zwangere vrouwen waarbij sprake is van een ernstige groeivertraging van het ongeboren kind.

Komt u in aanmerking voor een vlokkentest , vruchtwaterpunctie en/of geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.)?

Dan wordt u door uw behandelaar in het IJsselland ziekenhuis doorverwezen naar de polikliniek Prenatale Diagnostiek van het Erasmus Medisch Centrum.

3 a. Praktische informatie
Vlokkentest en vruchtwaterpunctie

- Nuchter zijn is niet nodig.
- Uw partner mag bij de behandeling aanwezig zijn.
- Op de dag van de behandeling kunt u beter niet gaan werken.
- De eerste dagen dient zware lichamelijke inspanning vermeden te worden.
- Neem vóór de behandeling contact met ons op als er recent bloedverlies is geweest.

3 b. Vlokkentest

De vlokkentest wordt verricht tussen de 11e en 13e zwangerschapsweek.

Om de vruchtzak van het ongeboren kind zit vlokachtig weefsel. Daarmee zit de vruchtzak vast aan de baarmoeder-wand. Een deel van dat weefsel groeit uit tot de placenta (de moederkoek). Met een dunne naald wordt via de buikwand wat vlokkenweefsel opgezogen (ongeveer een duizendste deel).
De prik is nauwelijks pijnlijk en verdoving wordt dan ook niet gegeven. Met een echoapparaat wordt de beste plaats om te prikken bepaald. Ook tijdens het wegzuigen van het vlokkenweefsel wordt gecontroleerd met een echo.

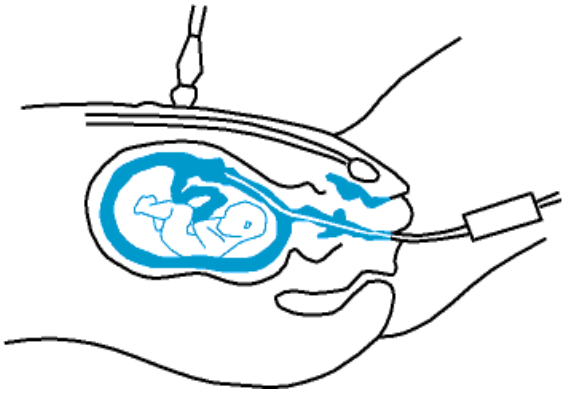
Vlokkentest via de buikwand



Het prikken en opzuigen duurt meestal niet langer dan een minuut. Meteen daarna wordt gekeken of de hoeveelheid vlokken voldoende is voor het onderzoek.

- Bij 10% van de vrouwen wordt de eerste keer te weinig weefsel opgezogen. Dan is een tweede prik nodig.
- Soms is de vlokkentest technisch niet mogelijk omdat er darmen liggen tussen de buikwand en de baarmoeder. Als dat het geval is, wordt de vlokkentest vaginaal verricht.

Vlokkentest via de vagina



Ongeveer een half uur na de behandeling kunt u het ziekenhuis verlaten.

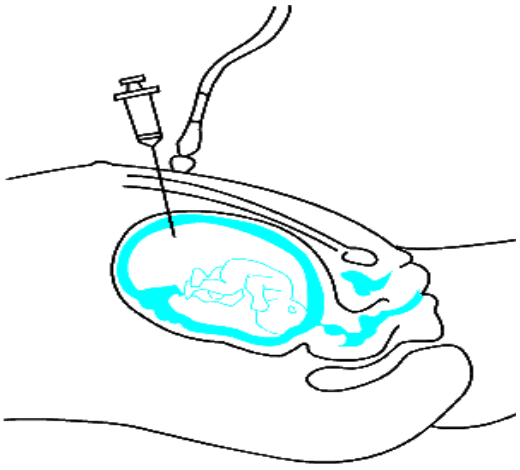
U kunt een paar dagen last hebben van wat krampende pijn in de buik. Dat is niet ongewoon. Na de behandeling hoort geen bloedverlies op te treden, tenzij de vlokkentest vaginaal is verricht.

De uitslag is meestal binnen twee weken bekend.

3 c. Vruchtwaterpunctie

De vruchtwaterpunctie kan worden verricht vanaf ruim 15 weken zwangerschap.

De vruchtzak van het ongeboren kind is gevuld met vruchtwater. Met een dunne naald kan via de buikwand wat vruchtwater (ongeveer een tiende deel) uit de baarmoeder worden opgezogen. Met een echo wordt de beste plaats om te prikken bepaald. De prik is nauwelijks pijnlijk en verdoving wordt dan ook niet gegeven. Ook tijdens het wegzuigen van het vruchtwater wordt gecontroleerd met een echo.



Het wegzuigen duurt meestal niet meer dan een halve minuut.

Soms kan een tweede prik nodig zijn als er niet voldoende vruchtwater is afgenomen.

Het vruchtwater wordt door het lichaam weer snel aangemaakt.

Ongeveer een half uur na de behandeling kunt u het ziekenhuis verlaten.

Na de vruchtwaterpunctie kan een wat trekkend, menstruatie-achtig gevoel in de onderbuik optreden. Dat is niet ongewoon. Na de behandeling hoort geen bloedverlies op te treden.

De uitslag is meestal binnen drie weken bekend.
Als DNA- of stofwisselingsonderzoek wordt verricht, kan het iets langer duren voordat u de uitslag krijgt.

Risico's

Elke medische behandeling heeft risico's, hoe zorgvuldig er ook gewerkt wordt en hoeveel ervaring er ook is. Dat geldt ook voor de vlokkentest en de vruchtwaterpunctie.
Het risico op verlies van de zwangerschap door een vruchtwaterpunctie is ongeveer 0,3% (3 op de 1000 testen).
Het risico op verlies van de zwangerschap door een vlokkentest is ongeveer 0,5% (5 op de 1000 testen).

Laboratoriumonderzoek na een vlokkentest en/of vruchtwaterpunctie

De sneltest

De sneltest kan worden ingezet

- bij de groep vrouwen met echo afwijkingen bij het ongeboren kind,
- bij een gevorderde leeftijd (40 jaar of ouder) of
- bij de groep vrouwen met een uitslag van de combinatietest die wijst op een verhoogde kans (vanaf 2 %) op een kind met een extra chromosoom 21, 18 of 13.

Met deze test worden het aantal chromosomen 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen (X en Y) bepaald. De uitslag is binnen een week bekend.

Na een normale uitslag van de sneltest volgt geavanceerd chromosoomonderzoek. Het betreft chromosoom-afwijkingen met nadelige gezondheidseffecten voor het kind, zoals een aangeboren afwijking en/of verstandelijke handicap. De kans hierop is bij de groep zwangeren met echo afwijkingen het hoogst.

Chromosoomonderzoek

Het klassieke chromosoomonderzoek dat gebruik maakt van een lichtmicroscoop is inmiddels voor het grootste deel van de indicaties vervangen door genomisch array-onderzoek. Dit onderzoek is een vorm van geavanceerd chromosomen-onderzoek dat veel gevoeliger is dan het klassieke onderzoek.
Naast de meest voorkomende chromosoomafwijkingen, namelijk een afwijkend aantal chromosomen zoals bij trisomie 21 dat Down syndroom veroorzaakt, kunnen met deze techniek ook veel kleinere afwijkingen worden gezien.

Er wordt naar het aantal kopieën van honderdduizenden kleine DNA stukjes gekeken die verspreid liggen over alle chromosomen. Op die manier kan worden bepaald of bij een patiënt ergens in de chromosomen teveel of te weinig DNA aanwezig is. Vergelijking met de ouders is soms nodig voor een juiste interpretatie van de resultaten. Om die reden wordt soms bloed geprikt bij u en uw partner.

Alleen ziekteveroorzakende chromosoomafwijkingen worden in de uitslag vermeld. Er is een kans van 1 op 1.000 dat er als toevalsbevinding een aandoening wordt gevonden die los staat van de reden voor de test. Dit zal dan met u worden besproken.

De uitslag van de diverse testen

- De uitslag van de sneltest ontvangt u op een afgesproken tijdstip telefonisch van de afdeling Prenatale Geneeskunde.
- De uitslag van geavanceerd chromosoomonderzoek in een vlokkentest en vruchtwaterpunctie duurt meestal twee weken. Bij suboptimale hoeveelheid vlokken/vruchtwater en/of bloederig vruchtwater is de uitslagtermijn mogelijk langer.
- De uitslagtijden van DNA of stofwisselingsonderzoek variëren en worden met u besproken bij het intakegesprek. Bij deze groep zwangeren wordt tevens geavanceerd chromosomenonderzoek van de vrucht verricht.
- De uitslag van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie wordt vanuit de afdeling Klinische Genetica naar uw huisadres gestuurd, tenzij dit anders is afgesproken.

De verwijzer (gynaecoloog en/of verloskundige) en de huisarts ontvangen eveneens de uitslag, met vermelding van het geslacht van de foetus.

Meer dan 95% van alle ouders krijgt een gunstig bericht. Bij een ongunstige uitslag wordt zo snel mogelijk een afspraak gemaakt voor een gesprek waarin toelichting wordt gegeven op de gevonden afwijking.

Bij een ongunstige uitslag bieden wij u hulp en steun vanuit onze afdeling Gynaecologie.

3 d. Geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.)

Geavanceerd ultra geluid onderzoek wordt meestal verricht bij een zwangerschapsduur van 20 weken. Soms is er echter een reden om dit onderzoek al bij een zwangerschapsduur van 14 -16 weken te verrichten. Het verschil tussen de 20 weken echo en geavanceerd ultra geluid onderzoek is met name de uitgebreidheid van het onderzoek. In technische uitvoering is er nauwelijks verschil.

Het geavanceerd ultra geluid onderzoek wordt verricht door gespecialiseerde arts-echoscopisten die gebruik maken van hoogwaardige echoapparatuur en meer tijd uittrekken voor het onderzoek. Het onderzoek duurt ongeveer een uur. Tijdens het echo onderzoek kunt u meekijken op de monitor.

Een reden voor het verrichten van een GUO kan onder meer zijn dat er bij de 20 weken echo een verdenking is ontstaan op een afwijking of dat er een afwijkende foetale groei of een afwijkende hoeveelheid vruchtwater is vastgesteld.

Daarnaast is er een groep zwangere vrouwen met verhoogd risico op een kind met een echoscopisch aantoonbare afwijking, zoals bijvoorbeeld na een eerder kind met een aangeboren hartafwijking.

Tijdens het geavanceerd ultra geluid onderzoek wordt onder meer uitgebreid gekeken naar aanlegstoornissen van het ongeboren kind waar een verhoogde kans op bestaat, de groei van het kind en de hoeveelheid vruchtwater.

Een groot aantal aandoeningen kan met dit onderzoek worden vastgesteld, zoals een open rug / schedel, een waterhoofd, een ernstige aangeboren hartafwijking, een sluitingsdefect van het middenrif of de buikwand, een afwijking in de bouw van de urinewegen of skeletafwijkingen.

Ondanks voortdurende kwaliteitsverbetering van de echoapparatuur en de beoordeling van de echo's, kunnen niet alle aangeboren afwijkingen worden gezien. In ongeveer 10 tot 15 procent van de gevallen worden op de echo geen afwijkingen geconstateerd terwijl het kind bij de geboorte wel een afwijking blijkt te hebben. Ook kan het voorkomen dat een afwijking wordt gevonden, die geen betekenis of consequenties heeft. Een variatie van normaal noemen wij dat.

Risico's

Aan echoscopisch onderzoek zijn geen risico’s voor de zwangerschap verbonden.

De uitslag

De uitslag wordt direct na afloop met u en uw partner besproken.

Een afwijkende uitslag van een geavanceerd echo onderzoek is meestal een indicatie voor een vruchtwaterpunctie, als dit nog niet is verricht. Reden hiervoor is dat bij een groot aantal lichamelijke afwijkingen een verhoogd risico op afwijkingen in het erfelijke materiaal aanwezig is.
Een afspraak voor een vruchtwaterpunctie wordt dan aansluitend aan het echo- onderzoek gemaakt .

Zo nodig worden er vervolgafspraken voor u gemaakt bij specialisten voor de betreffende aangeboren afwijking (kinderhartspecialist, kinderchirurg, kinderarts, kinderneuroloog, neurochirurg of klinisch geneticus).

Onderzoek naar de oorzaak van de afwijkingen op de echo kan meestal tijdens de zwangerschap worden gestart. Soms is enkele weken later een vervolg echo nodig om de ernst en het verloop van de afwijking vast te stellen. Het beleid tijdens de zwangerschap en de plaats en methode van de bevalling worden zo nodig aangepast aan de afwijkingen die bij het echoscopisch onderzoek zijn gevonden en de te verwachten medische zorg voor het kind vlak na de geboorte. Soms kan het nodig zijn dat de verloskundige zorg wordt overgenomen door de gynaecologen van het Erasmus MC en dat de bevalling in het Erasmus MC moet plaatsvinden.

Bij ernstige afwijkingen op de echo bestaat de mogelijkheid om te kiezen voor een zwangerschapsafbreking. Dit wordt met u besproken na afloop van het echo onderzoek. De keuze voor een zwangerschapsafbreking bepaalt u echter zelf - samen met uw partner - en is afhankelijk van de te verwachten prognose voor het kind na de geboorte.

Tijdens het gesprek met één van de kinderspecialisten en/of klinisch geneticus wordt hier verder op in gegaan. Het is belangrijk dat u een weloverwogen beslissing maakt naar aanleiding van de beschikbare informatie.

Er wordt met u besproken welke diagnostiek bij de pasgeborene nodig is om de uitgebreidheid en de oorzaak van de aangeboren afwijkingen vast te stellen. Dit geldt ook voor aanvullend onderzoek na een eventuele zwangerschapsafbreking. Welk onderzoek specifiek na de geboorte voor uw kind van toepassing is, zal nader worden toegelicht. Deze onderzoeken zijn belangrijk voor de bepaling van de kans op herhaling in een eventuele volgende zwangerschap.

U komt in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek en –advies, bij voorkeur voordat u opnieuw zwanger bent. Bij een ongunstige uitslag kunt u gebruik maken van de hulp en begeleiding van een maatschappelijk werkster of psycholoog.

4. Verwijzing naar het Erasmus MC

Wij hopen dat u voldoende informatie heeft gekregen over de diverse onderzoeken die tijdens de zwangerschap mogelijk zijn.

Wanneer u nu - of in de toekomst - besluit om gebruik te maken van een vlokkentest, vruchtwaterpunctie of geavanceerd ultra geluid onderzoek (G.U.O.), volgt hier wat praktische informatie.

O Vóór het eerste bezoek aan het Erasmus MC heeft u een **verwijsbrief** van uw verloskundige of gynaecoloog nodig. De afspraak in het Erasmus MC wordt voor u gemaakt.

Wilt u een afspraak verzetten of afzeggen?
Bel dan tijdig het secretariaat van de Prenatale Geneeskunde in het Erasmus MC : **010 - 703 39 17**

O De polikliniek Prenatale Geneeskunde bevindt zich in Erasmus MC, gebouw Dijkzigt (Ba) op de 2e verdieping.

Belangrijke telefoonnummers van het EMC

Centrale Receptie Erasmus MC	**010 - 704 07 04**
Secretariaat Prenatale Geneeskunde	**010 - 703 39 17**

Adres

Erasmus MC
Afdeling Voortplanting en Verloskunde,
sector Prenatale Geneeskunde
’s Gravendijkwal 230
3015 GE Rotterdam

5. Heeft u nog vragen?

Als u nog vragen heeft, neem dan contact op met uw verloskundige of gynaecoloog.

6. Meer lezen?

- https://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl
- Nederlandse Vereniging van Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) www.nvog.nl
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiënten (VSOP) www.vsop.nl
- ERFO centrum www.erfocentrum.nl
- Belangennetwerk verstandelijk gehandicapten www.kansplus.nl
- Stichting Down Syndroom www.downsyndroom.nl

Verder nog van belang
Deze folder ondersteunt de mondelinge informatie die u van arts of verpleegkundige krijgt. Vraag het hen als u meer wilt weten over onderzoek, operatie, gevolgen, risico's of andere behandelmogelijkheden.
Ontdek Mijn IJsselland De toegang tot uw eigen gegevens, dossier, afspraken en vragenlijsten **mijn-ijsselland**
Aanbevolen websites Betrouwbare medische informatie, aanbevolen door onze zorgverleners **aanbevolen-websites**
IJsselland Folders Al onze patiëntenfolders kunt u opzoeken en lezen in onze Folder Web App **folder app**