

# Prenatale screening en diagnostiek



De term 'prenatale diagnostiek' wordt vaak als een overkoepelende term gebruikt voor alle mogelijke testen en onderzoeken tijdens de zwangerschap om afwijkingen bij uw baby op te sporen.

Het begrip 'prenatale diagnostiek' wordt vaak als een overkoepelende term gebruikt voor alle mogelijke testen en onderzoeken tijdens de zwangerschap om afwijkingen bij uw baby op te sporen. Eigenlijk dienen we een onderscheid te maken tussen twee soorten:

- **Prenatale screening:** de screeningstesten voor een kansberekening (hoeveel kans heeft uw kindje op een afwijking zoals het syndroom van Down?). Hiertoe behoren de combinatietest en de Niet-Invasieve Prenatale Test of NIPT. Anderzijds rekenen we hiertoe ook de uitgebreide echografische onderzoeken zoals de 20 weken echografie voor screening naar aangeboren, structurele afwijkingen.
- **Prenatale diagnostiek:** de onderzoeken waarbij er met zekerheid een diagnose kan gesteld worden. Deze onderzoeken zijn ingrijpender en houden meer risico's in. Tot deze onderzoeken rekenen we de vlokentest en de vruchtwaterpunctie.

## DIENST GYNAECOLOGIE-VERLOSKUNDE

**Campus Aalst, Campus Ninove - T. 053 72 49 50 – F. 053 72 45 47**

Dr. Bruno Seynhave • Dr. Geertrui Meganck • Dr. Sofie Vandeginste • Dr. Koen Traen •  
Dr. Evelyn Despierre • Dr. Veerle Verhaeghe • Dr. Lien Van den Haute

**Campus Asse - T. 02 300 62 96 – F. 02 300 62 95**

Dr. Hilde Verlaenen • Dr. Karin Stukkens • Dr. Annemie De Hondt • Dr. Kristien Gabriels •  
Dr. Cecile Schockaert • Dr. Mina Leyder

## Inhoud

01	Prenatale screening	3
02	Welke testen bestaan er?	4
03	Combinatietest	4
04	Niet-Invasieve Prenatale Test of NIPT	5
05	Invasieve prenatale diagnostiek	7
06	Vlokkentest	8
07	Vruchtwaterpunctie	9
08	Nuttige telefoonnummers	10

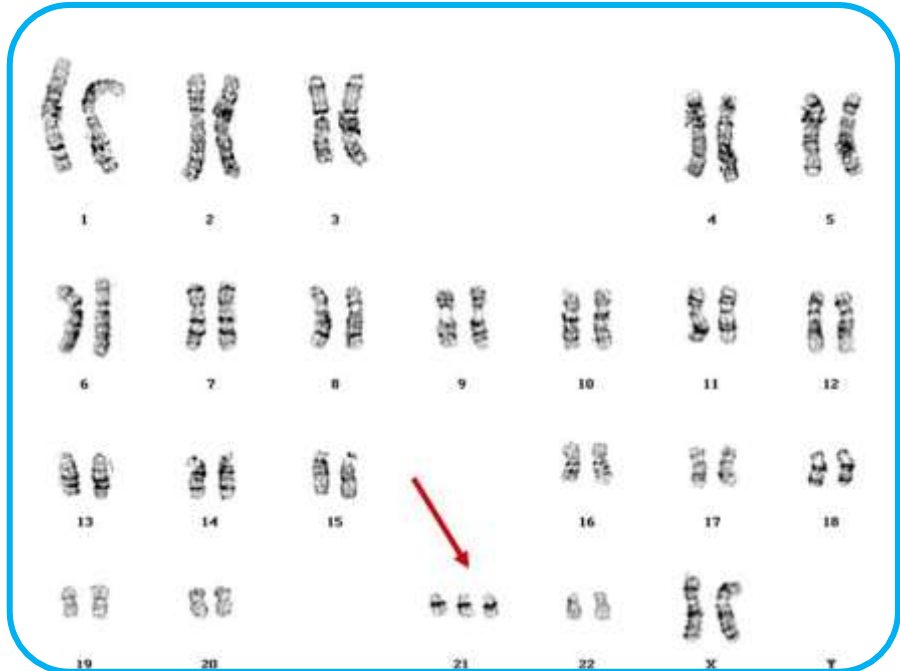


## 01. Prenatale screening

Deze testen worden voornamelijk gebruikt om het syndroom van Down op te sporen.

### Wat is het syndroom van Down?

Een baby met trisomie 21 – ook Down-syndroom genoemd – heeft drie exemplaren van het chromosoom 21 in plaats van de normale twee exemplaren. Dit geeft aanleiding tot enkele typische uitwendige kenmerken, tot een verstandelijke beperking en soms ook tot medische problemen zoals hartafwijkingen. Een aantal van de af-

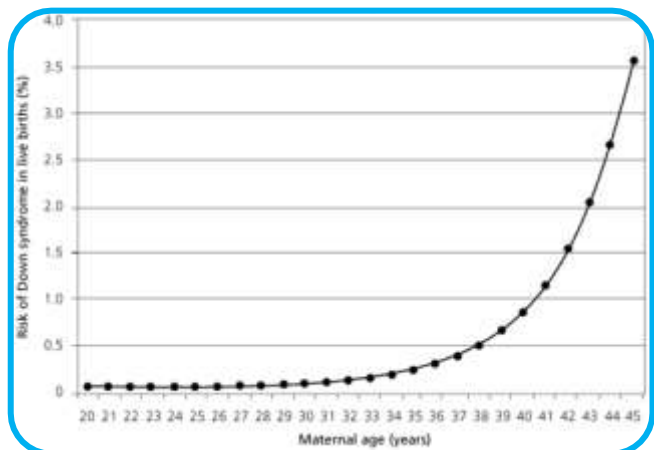


wijkingen kunnen opgespoord worden met echografie. Even vaak zijn er echter geen duidelijke afwijkingen op echografie vast te stellen.

### Hoe groot is mijn kans op een kind met het syndroom van Down?

Elke vrouw, van eender welke leeftijd, loopt het risico om te bevallen van een kindje met een chromosomale afwijking, zoals het syndroom van Down. Naarmate de leeftijd van de vrouw stijgt, stijgt ook de kans op chromosoomafwijkingen.

Globaal kan men stellen dat op 700 geboortes, 1 baby het syndroom van Down zal vertonen. Een vrouw die bevalt op 35-jarige leeftijd heeft een risico van 1/270, op de leeftijd van 40 jaar is dit 1/80.



## 02. Welke testen bestaan er?

Voor wie dit wenst, kan een inschatting gemaakt worden van het risico op een kind met het syndroom van Down. Er zijn twee **screeningstesten** beschikbaar: de combinatietest en de NIPT (Niet-Invasieve Prenatale Test). Bij één van de eerste zwangerschapscontroles zal je uitleg krijgen over deze testen. Onafgezien van het feit of u opteert voor een screeningstest of niet, zal rond de 12-14<sup>de</sup> zwangerschapsweek steeds een uitgebreid echografisch nazicht van uw kindje gebeuren waarbij ook een nekplooiemeting gebeurt.

Indien de screeningstesten een afwijkend resultaat tonen, dan bespreekt uw arts met u of een **invasieve prenatale test** zoals een vlokentest of een vruchtwaterpunctie gewenst is.

## 03. Combinatietest

De combinatietest berekent de kans op een baby met het syndroom van Down in uw zwangerschap door drie zaken te combineren: uw leeftijd, de waarden van enkele hormonen in het bloed en een aantal echografische kenmerken zoals de meting van de nekplooi bij de baby via echografie.

De test bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

1. Een **bloedafname**. Deze kan gebeuren vanaf 9 weken zwangerschap, maar gebeurt in praktijk meestal op het moment van de echografie.
2. De **nekplooiemeting bij de baby**. Dit gebeurt tijdens de eerste-trimester-echografie tussen ongeveer 11 weken en 14 weken zwangerschap. Bij deze echografie wordt het vochtlaagje onder de huid van de nek van de baby nauwkeurig gemeten. Bij baby's met het syndroom van Down, maar ook bij andere erfelijke en niet-erfelijke aandoeningen, kan er een grotere vocht-ophoping in de nek aanwezig zijn. De nekplooidikte is dus niet alleen een indicator voor Downsyndroom, maar ook voor tal van andere afwijkingen.



De combinatie van leeftijd, bloedwaarden en echografische kenmerken leidt tot een bepaald risicocijfer. Je hebt een verhoogd risico indien dit cijfer gelijk is aan of groter dan 1/300 (bv 1/100). Deze test heeft een gevoeligheid van ongeveer 80-85%. Dat wil zeggen dat door middel van deze test ongeveer 80-85 op 100 kinderen met Downsyndroom worden opgespoord, 15 zullen echter gemist worden.

### Wanneer ken ik het resultaat van de combinatietest?

Het resultaat van de test zal maximaal na twee weken gekend zijn. In het geval van een afwijkend resultaat (dit betekent een verhoogd risico) zal je gecontacteerd worden door je eigen gynaecoloog.

### Hoeveel kost de combinatietest?

De combinatietest is een volledig terugbetaalde test. Dit betekent dat je ziekteverzekering volledig instaat voor de kosten. Je betaalt enkel het bedrag van een standaardconsultatie en zwangerschapsecografie. Heb je geen Belgische ziekteverzekering, dan kost de bloedafname ongeveer 25 euro.

## 04. Niet-Invasieve Prenatale Test of NIPT



Tijdens de zwangerschap circuleert er DNA van de foetus in het bloed van de moeder.

Na een bloedafname bij de zwangere vrouw kan met behulp van de NIPT de aanwezigheid van trisomie 21 bij de foetus worden opgespoord. De bloedafname kan ten vroegste op 11 weken zwangerschap uitgevoerd worden omdat er pas vanaf dan voldoende DNA van de foetus aanwezig is in het bloed van de moeder. De bloedafname houdt geen risico in voor de zwangerschap. De NIPT heeft een gevoeligheid van meer dan 99%: van de 100 baby's met trisomie 21 zal de test er minimum 99 opsporen en maximum 1 missen.

### Wanneer is een NIPT niet mogelijk?

- Als u in de afgelopen drie maanden een bloedtransfusie, stamceltherapie, immuuntherapie of transplantatie onderging
- Bij afwijkingen in het genetisch materiaal van u of uw partner dient u uw arts zeker te raadplegen of het uitvoeren van een NIPT wel de juiste keuze is voor u.

### De NIPT is niet aangeraden:

- Als uw baby echografische afwijkingen heeft (inclusief een nekplooidikte van meer dan 3.5mm)
- Als uw gewicht voor de zwangerschap hoger was dan 100kg. In dat geval geeft de NIPT een onbetrouwbaar resultaat bij meer dan 1 op de 10 zwangerschappen.

## Wat zijn de mogelijke resultaten van de NIPT?

1. De NIPT toont een **normaal resultaat**. Dat betekent dat er geen aanwijzing is voor de aanwezigheid van trisomie 21 bij de foetus. Omdat de NIPT een screeningstest is (en dus geen diagnostische test) kan een normaal testresultaat trisomie 21 niet 100% uitsluiten.
2. De NIPT toont een **afwijkend resultaat**. Dit is een sterke indicatie, maar betekent niet noodzakelijk dat de foetus trisomie 21 heeft. Als de NIPT een abnormaal aantal van chromosoom 21 toont, moet dat resultaat altijd bevestigd worden met behulp van een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Daarbij wordt het erfelijk materiaal van de foetus rechtstreeks onderzocht. Pas met dit bijkomend diagnostisch onderzoek heeft u volledige zekerheid of de foetus al dan niet trisomie 21 heeft.
3. De NIPT is **onduidelijk of mislukt**. Een onduidelijk of geen NIPT-resultaat komt voor in 3 à 5% van de onderzochte stalen. Dit kan bijvoorbeeld bij een bloedafname voor de elfde zwangerschapsweek wanneer er nog onvoldoende foetaal DNA in de moeder circuleert, bij een zwaarlijvige moeder bij wie er grotere hoeveelheden DNA van de moeder in het bloed circuleren of omwille van technische redenen. Als de NIPT mislukt of onduidelijk is wegens een technische reden, kan de test eenmalig gratis herhaald worden of kunt u kiezen voor een andere test.
4. De NIPT detecteert ook het geslacht, andere chromosoomafwijkingen zoals trisomie 18 of 13, en soms een klinisch relevante chromosoomafwijking bij de moeder. Bij die chromosoomafwijkingen zal het Centrum Menselijke Erfelijkheid van Leuven of uw eigen gynaecoloog contact met u opnemen.

## Hoeveel kost de NIPT en wanneer kent u het resultaat?

Sinds 1 juli 2017 wordt de NIPT door het ziekenfonds terugbetaald. De test kost u –indien u aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds - nog **8,68 euro**. Gezien deze veranderde terugbetaling is de NIPT test in België de eerste keuze test in de screening naar het syndroom van Down.

Het resultaat is bekend na maximaal 10 dagen gerekend vanaf de bloedafname. U krijgt thuis een brief met het resultaat.

## 05. Invasieve prenatale diagnostiek

Hierbij wordt door middel van een kleine ingreep, een punctie, weefsel of vocht opgevangen (placentavlokjes of vruchtwater). Dat weefsel of vocht is afgeleid van de foetus en bevat dus dezelfde genetische informatie. Op die stalen kunnen vervolgens verschillende testen worden uitgevoerd.

### Wie komt in aanmerking?

Deze testen zijn enkel nodig als er een verhoogd risico is tijdens de zwangerschap. Dat kan een abnormaal resultaat zijn van een echo tijdens het eerste trimester, een afwijking die vastgesteld wordt op een latere echografie of een gekende erfelijke aandoening. De testen kunnen ook aangewezen zijn bij een zwangerschap op hogere leeftijd. U kan het best met uw gynaecoloog bespreken of u tot de risicogroep behoort.

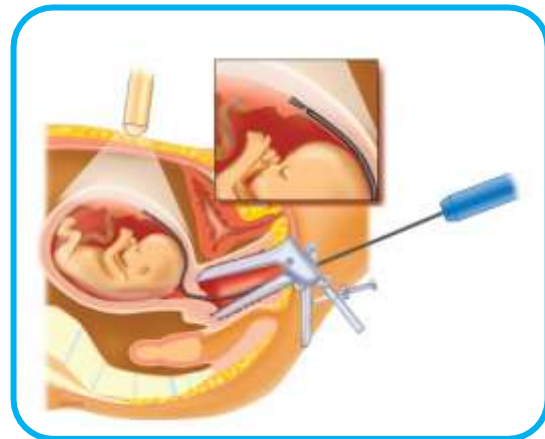
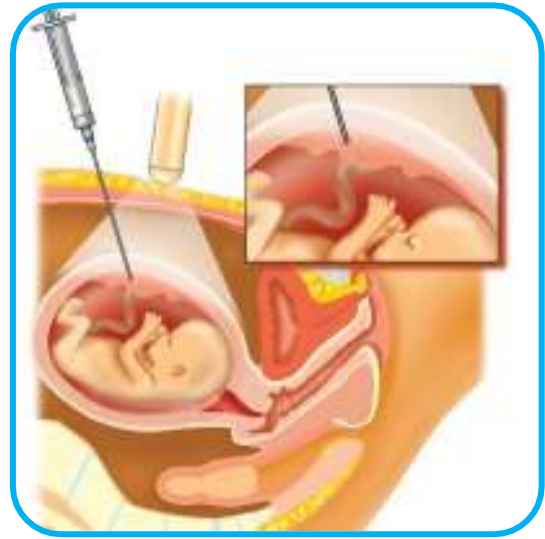
### Vlokkentest of vruchtwaterpunctie?

Bij de keuze tussen een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie speelt niet alleen de zwangerschapsduur een rol, maar ook de aard van het onderzoek. Onderzoek naar infecties (CMV, toxoplasmose, ...) kan bijvoorbeeld enkel via een vruchtwaterpunctie. De keuze voor een bepaald type onderzoek kan u bespreken met de arts die uw zwangerschap begeleidt. U kan ook advies inwinnen bij een centrum voor prenatale diagnostiek. Vóór de test zal een geneticus van het centrum uw vragen beantwoorden over de testen, de resultaten en de mogelijke risico's.

## 06. Vlokkentest

### Wat is een vlokkentest?

Eerst wordt een echografie uitgevoerd om te controleren hoe ver de zwangerschap gevorderd is en om de moederkoek of placenta te lokaliseren. Het onderzoek kan uitgevoerd worden via de buikwand (transabdominaal) of via de vagina (transcervicaal). Er wordt een dunne naald, tang of aspiratiekatheter onder echografische controle in de moederkoek gebracht en een kleine hoeveelheid vlokken wordt afgenomen. De gynaecoloog volgt het instrument de hele tijd via echografie. Een vlokkentest kan uitgevoerd worden vanaf de elfde week van de zwangerschap. Ook als je zwanger bent van een meerling is dit onderzoek mogelijk. De uitvoering vraagt wel bijkomende ervaring van de behandelende gynaecoloog.



### Risico

Als het onderzoek uitgevoerd wordt door een gynaecoloog met veel ervaring in het uitvoeren van prenatale testen, bedraagt het risico op een miskraam na de vlokkentest ongeveer 0,5%.

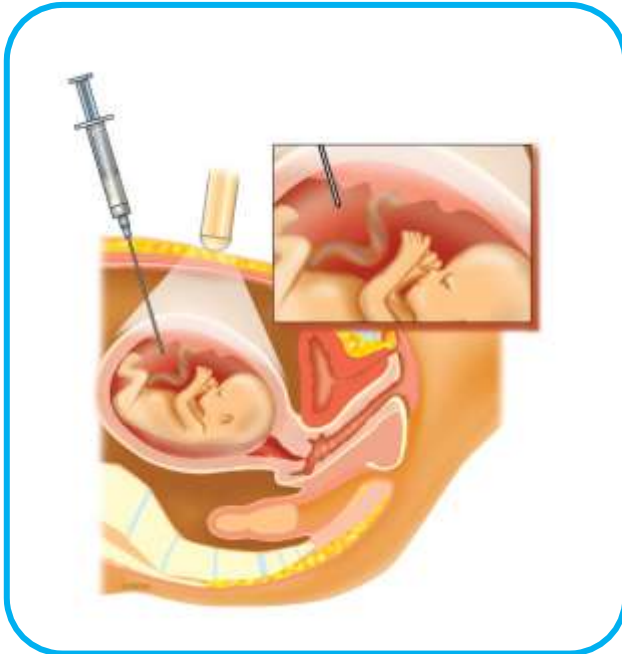
Daarnaast bestaat het normale risico op een spontane miskraam, omdat de ingreep uitgevoerd wordt in het eerste trimester van de zwangerschap.

### Resultaat

Alhoewel soms sneller een eerste resultaat kan bekomen worden, dient toch een tweetal weken gerekend te worden vooraleer alle resultaten gekend zijn. Er is een kleine kans (1 tot 2%) dat de opgevangen cellen niet voldoende representatief zijn voor de foetus en dat een vruchtwaterpunctie toch nog nodig is na de vlokkentest.



## 07. Vruchtwaterpunctie



### Wat is een vruchtwaterpunctie?

Eerst wordt via een echografie bepaald waar de meest geschikte punctieplaats is. Daarna wordt een dunne, steriele naald onder echografische controle door de buikwand in het vruchtwater gebracht, er wordt 15-20 mL vruchtwater opgezogen. In het vruchtwater worden cellen van de huid van de foetus opgespoord. Deze cellen worden gekweekt, daarna worden de chromosomen onderzocht. Een vruchtwaterpunctie kan worden uitgevoerd vanaf de zestiende week van de zwangerschap, in sommige gevallen vanaf de vijftiende zwangerschapsweek.

### Risico

Als het onderzoek uitgevoerd wordt door een gynaecoloog met veel ervaring in het uitvoeren van prenatale testen, is het extra risico op een miskraam na een vruchtwaterpunctie even laag als na een vlokcentest, ongeveer 0,5%.

### Resultaat

Alhoewel soms sneller een eerste resultaat kan bekomen worden, dient toch een tweetal weken gerekend te worden vooraleer alle resultaten gekend zijn. De duur kan echter wel sterk verschillen volgens de aard van de testen die gevraagd zijn. Uw arts zal u hierover inlichten en neemt met u contact op voor de bespreking van de resultaten.

### Waarvoor moet je opletten na een vlokcentest of vruchtwaterpunctie?

We adviseren om na een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie het twee dagen rustig aan te doen. Druk op de buik vermijdt u best: til geen zware lasten, beoefen geen sport en vermijd seksueel contact. Bij zware hoest wordt in overleg met uw arts best een hoestsiroop ingenomen. De gynaecoloog die de punctie uitvoert, zal u, indien nodig, werk- onbekwaamheid voorschrijven voor de dag van de punctie en de dag nadien. Het is normaal dat u een 'zwaar' gevoel hebt in de buik, zeker de dag van de ingreep zelf. Indien er bloedverlies, vruchtwaterverlies, ernstige buikkrampen of koorts optreedt, dient u contact op te nemen met de behandelende arts.

## Nuttige telefoonnummers

De tekst is een aanvulling op het gesprek met uw gynaecoloog. Hebt u na het lezen nog vragen of wenst u meer informatie, aarzel dan niet om contact op te nemen.

### Campus Aalst

Polikliniek verloskunde:

Secretariaat (afspraken):  
053/ 72.49.50 of 053/72.45.47

Receptie van de kraamafdeling:

053/72.42.35

Receptie van de Verlosafdeling van  
het OLV Ziekenhuis Aalst:

053/72.42.92

### Campus Asse

Polikliniek verloskunde:

Secretariaat (afspraken):  
02/300.62.96

Receptie van de kraamafdeling:

02/300.62.99

Receptie van de verlosafdeling:

02/300.60.99