

## Waarom dit onderzoek?

Dit betreft de screeningstesten voor een kansberekening (hoeveel kans heeft uw kindje op een afwijking zoals het syndroom van Down?).

Indien de screeningstesten een afwijkend resultaat tonen, dan bespreekt uw arts met u de verdere opvolgingsmogelijkheden.

## Vorbereiding

- De voorbereidingen die getroffen worden bij elke bloedafname.
- U hoeft niet nuchter te zijn.
- Gelieve uw arts te verwittigen indien u in de afgelopen drie maanden een bloedtransfusie, stamceltherapie, immuuntherapie of transplantatie onderging, want dan is het uitvoeren van een NIPT (= Niet-Invasieve Prenatale Test) niet mogelijk.

## Onderzoek

De test bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

- Een bloedonderzoek,
- Een morfologisch nazicht van de foetus met een nekpluimmeting

## Bloedafname



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 volgend op de eerste trimsterechografie gebeuren. Dit 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 betrouwbaarheid stijgt gevoelig na 12 weken zwangerschap.

## De nekplooi meting bij de baby

Dit gebeurt tijdens de eerste trimesterechografie tussen ongeveer 11 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 vochtophoping in de nek aanwezig zijn. De nekplooi dikte is dus niet alleen een indicator voor Downsyndroom, maar ook voor tal van andere afwijkingen.



# Risico's en mogelijke alternatieven

De bloedafname en nekplooi meting houden geen risico in voor de zwangerschap.

## Resultaat en kans op succes

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.

Indien de NIPT een afwijkend resultaat toont, is dit 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 (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.

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 UZ Leuven, het Centrum Medische Genetica van UZ Brussel of uw eigen gynaecoloog contact met u opnemen.

Het resultaat is bekend na maximaal 10 dagen gerekend vanaf de bloedafname. U kan het resultaat zelf opvolgen op [www.mynexuzhealth.be](http://www.mynexuzhealth.be). Bij een afwijkend resultaat wordt u steeds telefonisch verwittigd.

## Nazorg

Dezelfde nazorg als bij een gewone bloedafname.

# Contactgegevens

## Campus Aalst

Moorselbaan 164 - 9300 Aalst

Tel: 053 72 49 50

Fax: 053 72 45 47

Gynaeco-Verloskunde.Aalst@olvz-aalst.be

## Campus Asse

Bloklaan 5 - 1730 Asse

Tel: 02 300 62 96

Fax: 02 300 62 95

Gynaeco-Verloskunde.Asse@olvz-aalst.be

## Campus Ninove

Biezenstraat 2 - 9400 Ninove

Tel: 054 31 20 86

Fax: 054 31 20 57

Gynaeco-Verloskunde.Aalst@olvz-aalst.be

### Disclaimer

*De informatie in deze brochure is van algemene aard en is bedoeld om u een globaal beeld te geven van de zorg en voorlichting die u kunt verwachten. In iedere situatie, en dus ook de uwe, kunnen andere adviezen of procedures van toepassing zijn. Deze brochure vervangt dus niet de informatie die u van uw behandelend arts reeds kreeg en die rekening houdt met uw specifieke toestand. Zijn er na het lezen van deze brochure nog vragen schrijf deze eventueel op en bespreek ze in ieder geval met uw behandelend arts.*

Versie 06/05/2019

Goedgekeurd door dokter

Bruno Seynhave