

Informatie over de screening op downsyndroom

Prenatale screening

versie 2012



English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/downscreening.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/downscreening.

Français

Dans cette brochure vous (et votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/downscreening.

Español

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre la prueba prenatal sobre el síndrome de Down. El texto español de este folleto lo encontrará en www.rivm.nl/downscreening.

Português

Este folheto proporciona a si (e ao seu parceiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção da Síndrome de Down. O texto deste folheto em português encontra-se em www.rivm.nl/downscreening.

Papiamentu

Den e foyeto aki bo (i bo partner) ta haña informashon tokante e screening prenatal di e síndrome di Down. Bo ta haña e contenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/downscreening.

Türkçe

Bu broşür, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/downscreening.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة الإنجليزية على الموقع التالي. www.rivm.nl/downscreening.

中文

本小手冊的內容是要告訴您 (和您的伴侶)

關於產前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小手冊的英文版，網址：

www.rivm.nl/downscreening.

Inhoud

1. Wat leest u in deze brochure?	5
2. Downsyndroom	7
3. De combinatietest	9
Bloedonderzoek en nekplooiemeting	
De uitslag is een kans	
Welke rol speelt de leeftijd van de moeder	
Informatie over patau syndroom (trisomie 13) en edwardssyndroom (trisomie 18)	
4. Vervolgonderzoek	14
Vlokkentest en vruchtwaterpunctie	
5. Bewust kiezen	15
Hulp bij het kiezen	
6. Wat u verder nog moet weten	18
Wanneer krijgt u de uitslag?	
Kosten en vergoedingen prenatale screening	
Vergoeding vervolgonderzoek	
7. Meer informatie	19
Internet	
Folders en brochures	
Organisaties en adressen	
8. Gebruik van uw gegevens	22

Zwanger!

Informatie en adviezen van
verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

versie 2012



Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek

versie 2012



1 Wat leest u in deze brochure?

Veel aanstaande ouders vragen zich af of hun kind wel gezond zal zijn. Gelukkig worden de meeste kinderen gezond geboren. Als zwangere vrouw heeft u in Nederland de mogelijkheid om voor de geboorte uw kind te laten onderzoeken. Zo kunt u laten onderzoeken hoe groot de kans is op een kind met downsyndroom. Bij dit onderzoek kunnen ook andere aandoeningen worden gevonden. Dit onderzoek maakt deel uit van prenatale screening.

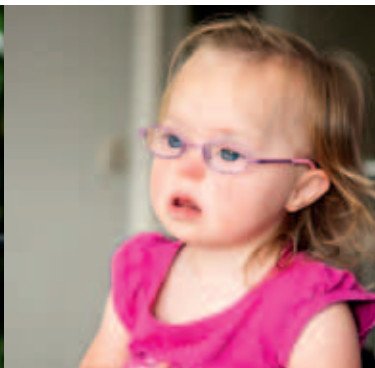
Als u overweegt de screening op downsyndroom te laten doen, dan heeft u vóór het onderzoek een uitgebreid gesprek met uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

De informatie in deze brochure kan u helpen bij de voorbereiding op dit gesprek. U kunt ook na het gesprek de informatie in de brochure nog eens rustig nalezen.

De screening kan u misschien geruststellen over de gezondheid van uw kind. Maar het kan u ook ongerust maken, en u voor moeilijke keuzes stellen. U bepaalt zelf of u de onderzoeken wilt en of u bij een ongunstige uitslag nog vervolgonderzoek wilt laten doen. U kunt op elk moment stoppen met het onderzoek.

Er is een aparte brochure met informatie over de 20 wekenecho (het structureel echoscopisch onderzoek). Dit onderzoek maakt ook deel uit van prenatale screening. Deze brochure kunt u vinden op www.rivm.nl/zowekenecho. U kunt er ook naar vragen bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Verder is er de folder 'Zwanger!'. In deze folder staat algemene informatie over zwangerschap en over het bloedonderzoek tijdens de 12e week van de zwangerschap. Hierbij wordt onder andere gekeken naar uw bloedgroep en de aanwezigheid van eventuele infectieziekten.



2 Downsyndroom

Wat is downsyndroom

Downsyndroom (trisomie 21) is een aangeboren aandoening. Het wordt veroorzaakt door een extra chromosoom. Chromosomen zitten in al onze lichaamscellen en bevatten onze erfelijke eigenschappen. Normaal gesproken hebben we in elke cel twee exemplaren van elk chromosoom. Iemand met downsyndroom heeft van één bepaald chromosoom (chromosoom 21) geen twee, maar drie exemplaren in elke cel. In Nederland worden elk jaar ongeveer 180.000 kinderen geboren. Per jaar worden ongeveer 300 kinderen met downsyndroom geboren.

Verstandelijke beperking en gezondheidsproblemen

De ontwikkelingsmogelijkheden van kinderen met downsyndroom variëren. Alle kinderen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. Dit kan een milde tot matige, en soms een ernstig verstandelijke beperking zijn. Kinderen met downsyndroom hebben een aantal specifieke uiterlijke kenmerken. Een kind met downsyndroom ontwikkelt zich langzamer dan leeftijdgenootjes, zowel lichamelijk als verstandelijk. Ook hebben zij vaker bepaalde lichamelijke afwijkingen en gezondheidsproblemen. Hoe zij zich ontwikkelen en hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon.

De kans op een miskraam of op later overlijden van het kind tijdens de zwangerschap is groter dan gemiddeld bij een zwangerschap van een kind met downsyndroom. Bijna de helft van de kinderen met downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Deze afwijking kan doorgaans operatief worden behandeld met vrijwel altijd een goed resultaat.

Het kan ook voorkomen dat een kind met downsyndroom wordt geboren met een maag-darmafwijking, ook dan is een operatie kort na de geboorte noodzakelijk. Daarnaast hebben kinderen met downsyndroom meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties. Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker en op jongere leeftijd dan gemiddeld de ziekte van Alzheimer.

De afgelopen jaren is de zorg aan en de begeleiding van mensen met downsyndroom sterk verbeterd. Jonge kinderen met downsyndroom en hun ouders kunnen terecht bij downsyndroom teams. Deze teams zijn samengesteld uit onder andere een kinderarts, logopedist, fysiotherapeut en een maatschappelijk werker. De kinderen en hun ouders kunnen ook gebruik maken van programma's voor ontwikkelingsstimulering.

Ouders leren vaak op hun eigen manier om te gaan met het hebben van een kind met downsyndroom. Mensen met downsyndroom hebben een grotere kans op een goede gezondheid dan vroeger. Ook is hun levensverwachting gestegen. Tegenwoordig bereikt de helft van de mensen met downsyndroom de leeftijd van 60 jaar. Gedurende het hele leven hebben mensen met downsyndroom begeleiding en ondersteuning nodig.

3 De combinatietest

Met de *combinatietest* wordt vroeg in de zwangerschap onderzocht of er een verhoogde kans is dat uw kind downsyndroom heeft. Het onderzoek brengt geen risico's met zich mee voor u of uw kind.

Deze test bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

1. een *bloedonderzoek* bij u, in de periode van 9 tot 14 weken van de zwangerschap;
2. de *nekplooiemeting* bij het kind. Dat gebeurt met een echo die gemaakt wordt in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap.

Bloedonderzoek en nekplooiemeting

Bij het bloedonderzoek wordt bloed afgenomen en onderzocht in een laboratorium. Bij de nekplooiemeting wordt een echo gemaakt. Bij dit onderzoek wordt de dikte van de zogenaamde nekplooi van uw kind gemeten. De nekplooi is een dun vichtlaagje onder de huid in de nek. Dit laagje vocht is altijd aanwezig, ook bij gezonde kinderen. Hoe dikker de nekplooi, hoe groter de kans is dat het kind downsyndroom heeft.



De uitslag is een kans

De uitslagen van bloedtest en nekplooiemeting, in combinatie met uw leeftijd en de precieze duur van de zwangerschap, bepalen hoe groot uw kans is op een kind met downsyndroom. Het onderzoek geeft geen zekerheid.

Bij een verhoogde kans op een kind met downsyndroom krijgt u vervolgonderzoek aangeboden (zie bij 4, blz. 14). Met vervolgonderzoek kan met zekerheid worden vastgesteld of uw kind downsyndroom heeft of niet.

Verhoogde kans

Een verhoogde kans betekent in Nederland dat er een kans is van 1 op 200 of hoger op het moment van de test. Een kans van 1 op 200 betekent dat van elke 200 zwangere vrouwen één vrouw zwanger is van een kind met downsyndroom. De andere 199 vrouwen zijn niet in verwachting van een kind met downsyndroom. Een verhoogde kans is dus niet hetzelfde als een hoge of grote kans.

Ook als uit het onderzoek geen verhoogde kans komt, is dit geen garantie op een gezond kind.

Verdikte nekplooi

Een verdikte nekplooi komt niet alleen voor bij downsyndroom. Ook bij gezonde kinderen wordt soms een verdikte nekplooi gezien. Een verdikte nekplooi kan ook wijzen op andere chromosoomafwijkingen en lichamelijke aandoeningen bij het kind, zoals hartafwijkingen. Indien de nekplooiemeting 3,5 millimeter of meer is, dan krijgt u altijd uitgebreid aanvullend echoscopisch onderzoek aangeboden.

Welke rol speelt de leeftijd van de moeder?

De leeftijd van de moeder heeft invloed op de kans op een kind met downsyndroom.

De kans op een kind met downsyndroom

De kans op een kind met downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met downsyndroom op het moment van de test
20 – 25 jaar	11 tot 13 van de 10.000
26 – 30 jaar	14 tot 19 van de 10.000
31 – 35 jaar	20 tot 45 van de 10.000
36 – 40 jaar	60 tot 155 van de 10.000
41 – 45 jaar	200 tot 615 van de 10.000

Toelichting tabel

Als 10.000 vrouwen van 30 jaar zwanger zijn, dan zijn 19 van hen zwanger van een kind met downsyndroom. Dat betekent dat 9981 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder downsyndroom.

Als 10.000 vrouwen van 40 jaar zwanger zijn, dan zijn 155 van hen zwanger van een kind met downsyndroom. Dat betekent dat 9845 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder downsyndroom.

De combinatietest bij tweelingen

Bent u in verwachting van een tweeling, dan krijgt u een uitslag voor elk kind afzonderlijk.

Als de kans op downsyndroom verhoogd is voor één of beide kinderen, dan krijgt u vervolgonderzoek aangeboden.

Informatie over patausyndroom (trisomie 13) en edwardssyndroom (trisomie 18)

Naast de kans op downsyndroom geeft de uitslag van de combinatietest ook informatie over de kans op patausyndroom (trisomie 13) en edwardssyndroom (trisomie 18). U krijgt deze informatie tenzij u aangeeft dit niet te willen weten. De kans op een kind met patausyndroom en edwardssyndroom neemt eveneens toe met de leeftijd van de moeder.

Patausyndroom en edwardssyndroom zijn, net als downsyndroom, aangeboren aandoeningen. Deze worden ook veroorzaakt door een extra chromosoom. Een kind met patausyndroom heeft van chromosoom 13 geen twee, maar drie exemplaren in elke cel, en een kind met edwardssyndroom heeft drie exemplaren van chromosoom 18. Patausyndroom en edwardssyndroom komen veel minder vaak voor dan downsyndroom.

Patausyndroom

Een kind met het patausyndroom heeft een zeer kwetsbare gezondheid. Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De meeste kinderen overlijden in het eerste levensjaar.

Kinderen met patausyndroom hebben een ernstig verstandelijke beperking.

Er is meestal een stoornis in de aanleg van de hersenen en van het hart. Soms komen ook nieraandoeningen en afwijkingen van het maag-darmkanaal voor. Daarnaast kunnen extra vingers of tenen aanwezig zijn. Er is vaak al voor de geboorte een groeiachterstand. Het geboortegewicht is daarom laag. Ook kunnen afwijkingen aan het gezicht voorkomen, zoals een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis). De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig, maar de aard en ernst van deze problemen verschilt van kind tot kind.

Edwardssyndroom

Een kind met edwardssyndroom heeft een zeer kwetsbare gezondheid. Het merendeel van de kinderen met edwardssyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De meeste van deze kinderen overlijden in het eerste levensjaar.

Kinderen met edwardssyndroom hebben een zeer ernstige verstandelijke beperking. Ongeveer 9 van de 10 kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen zoals de nieren en de darmen zijn vaak aangedaan. Ook kunnen open buik en een slokdarmafsluiting voorkomen. Bij edwardssyndroom is er vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Het geboortegewicht is daarom laag. Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig, maar de aard en de ernst van deze problemen verschilt van kind tot kind.

4 Vervolgonderzoek

De uitslag van de combinatietest is een kans. Bij een verhoogde kans kunt u kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen. Dit vervolgonderzoek bestaat uit een vlokcentest (tussen 11 en 14 weken zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (na 15 weken zwangerschap). Soms wordt ook een uitgebreide echo gedaan. Men noemt dit vervolgonderzoek, ook wel prenataal onderzoek.

In sommige gevallen kunt u ook direct kiezen voor prenataal onderzoek. Bijvoorbeeld als u 36 jaar of ouder bent, of wanneer er een medische reden is. Dit wordt dan besproken tijdens het voorlichtingsgesprek.

Vlokcentest en vruchtwaterpunctie

Bij een vlokcentest wordt een stukje weefsel van de moederkoek weggenomen en onderzocht. Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen en onderzocht.

Bij beide onderzoeken bestaat een kleine kans op een miskraam als gevolg van het onderzoek. Dit komt voor bij drie tot vijf van de 1000 onderzoeken. Deze kans is iets groter bij de vlokcentest dan bij de vruchtwaterpunctie.

Wilt u meer informatie over de vlokcentest of over de vruchtwaterpunctie? Kijkt u dan op www.prenatalescreening.nl.

5 Bewust kiezen

U bepaalt zelf of u de screening op downsyndroom wilt laten doen. Als uit het onderzoek blijkt dat u een verhoogde kans heeft op een kind met downsyndroom, bepaalt u ook zelf of u vervolgonderzoek wilt.

Wat weegt u af? U kunt hierbij denken aan de volgende onderwerpen:

- hoeveel wilt u weten over uw kind voordat het wordt geboren?
- als uit de combinatietest blijkt dat uw kind mogelijk een aandoening heeft, wilt u dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen?
- hoe kijkt u aan tegen een vlokentest of vruchtwaterpunctie die een verhoogde kans op een miskraam kan geven?
- als uit het vervolgonderzoek blijkt dat uw kind inderdaad een aandoening heeft, hoe bereidt u zich hierop voor?
- hoe kijkt u aan tegen het leven met een kind met downsyndroom, patausyndroom of edwardssyndroom?
- hoe kijkt u aan tegen het eventueel voortijdig beëindigen van een zwangerschap bij een kind met een aandoening?

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat u in verwachting bent van een kind met downsyndroom, patausyndroom of edwardssyndroom. Het is ook mogelijk dat u in verwachting bent van een kind met een andere chromosoomafwijking. Dit kan u voor moeilijke keuzes plaatsen. Praat hierover met uw partner, met uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Als u besluit dat u uw zwangerschap voortijdig wilt beëindigen, dan kan dat tot 24 weken zwangerschap. Als u besluit uw zwangerschap uit te dragen, wordt u daarbij begeleid door uw verloskundig hulpverlener.

Hulp bij het kiezen

Heeft u behoefte aan ondersteuning bij het maken van uw keuze om wel of geen screening op downsyndroom te laten uitvoeren? Dan kunt u altijd terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Een andere mogelijkheid is de digitale keuzehulp op internet. Deze helpt u uw

mogelijkheden, keuzes en bezwaren af te wegen. Zo kunt u bij een aantal argumenten en redenen vóór en tegen prenatale screening aangeven of ze voor u van toepassing zijn. Vervolgens zet de keuzehulp uw argumenten vóór en tegen prenatale screening op een rij. U vindt de keuzehulp op www.kiesbeter.nl/medische-informatie/keuzehulpen/prenatalescreening en op www.prenatalescreening.nl.