

Informatie over de screening op *down-, edwards- en patausyndroom*

Prenatale screening
Mei 2019



Inhoud

1	Wat kunt u laten onderzoeken?	3
	U kunt uw ongeboren kind vroeg in de zwangerschap laten onderzoeken op down-, edwards- en patausyndroom.	
2	De aandoeningen	5
	Wat zijn down-, edwards- en patausyndroom?	
3	Wel of niet screenen: dat bepaalt u zelf	9
	Vragen, gedachten en overwegingen die kunnen helpen bij het nemen van een beslissing.	
4	Een uitgebreid gesprek: counseling	11
	U praat over de screening met een verloskundig zorgverlener.	
5	De screening: keuze uit twee testen	12
	Informatie over de NIPT en de combinatietest.	
6	De uitslag geeft geen zekerheid	16
	Welke uitslagen kunt u krijgen? En wat zegt de uitslag?	
7	Wel of geen vervolgonderzoek?	19
	Wat kunt u doen na een ongunstige uitslag?	
8	Wat u verder nog moet weten	22
	Over de kosten en vergoedingen.	
9	Meer informatie	24
	Organisaties en websites waar u meer informatie kunt vinden.	
10	Gebruik van uw gegevens	27
	We gaan zorgvuldig om met uw privacy.	

1 Wat kunt u laten onderzoeken?

Tijdens de zwangerschap kunt u laten onderzoeken of uw ongeborn kind een aangeboren aandoening of lichamelijke afwijkingen heeft. Dit heet prenatale screening. Er zijn twee onderzoeken:

1. de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en
2. de screening op lichamelijke afwijkingen (20 wekenecho).

U bepaalt zelf of u deze onderzoeken laat doen. In deze folder leest u meer over de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom.

Er is ook een folder over de 20 wekenecho.

U kunt laten onderzoeken (screenen) of u mogelijk zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Dit onderzoek is al vroeg in de zwangerschap. Uw verloskundig zorgverlener vraagt bij het eerste bezoek of u meer wilt weten over de screening op down-, edwards- en patausyndroom.

De verloskundig zorgverlener is vaak uw verloskundige, maar kan ook een andere zorgverlener zijn, zoals een gynaecoloog of verpleegkundige.

Wilt u geen informatie over deze screening? Dan zal uw verloskundig zorgverlener u verder niets over de screening vertellen. U kiest er dan voor om uw kind niet te laten onderzoeken op down-, edwards- en patausyndroom.

Wilt u meer weten? Dan krijgt u een uitgebreid gesprek over de prenatale screening. Dit heet een counselingsgesprek. Na dit gesprek kiest u zelf of u dit onderzoek wilt. Tijdens het gesprek bespreekt uw verloskundig zorgverlener ook de 20 wekenecho.

Informatie over *de 20 wekenecho*

Het structureel echoscopisch onderzoek

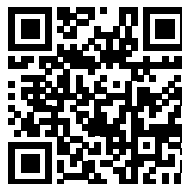
Mei 2019



Waar vindt u meer informatie?

U krijgt in het gesprek veel informatie. We raden u aan eerst te kijken op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Als u iets niet begrijpt, kunt u daar tijdens het gesprek vragen over stellen.



Op deze website kunt u een film zien met uitleg over de screening.

The screenshot shows the website interface for 'Onderzoek van mijn ongeboren kind'. At the top right is the logo of the 'Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu' (RIVM) and the 'Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport'. The main title is 'Onderzoek van mijn ongeboren kind'. Below this is a navigation bar with 'Home', 'Screening op down-, edwards- en patausyndroom', '20 wekencho', 'Meer Informatie', and 'Other languages'. The current page is 'Screening op down-, edwards- en patausyndroom'. There is a 'Home' link and a main heading. Below the heading are navigation tabs: 'Start', 'Meer over de aandoeningen', 'Kosten', 'Veelgestelde vragen', and 'Keuzehulp'. A photograph shows a person in a red jacket and a person in a blue shirt looking at a document. Below the photo, there is text explaining the screening process and a link to a film: 'Bekijk hier een film met uitleg over de screening op down-, edwards- en patausyndroom.'

2 De aandoeningen

Wat is downsyndroom?

Een kind wordt met downsyndroom geboren. Het is een aandoening die niet meer over gaat. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking en zien er vaak ook anders uit. Van tevoren is niet te zeggen hoe ernstig de beperking zal zijn.

Mensen met downsyndroom hebben een extra chromosoom

Chromosomen zitten in al onze lichaamscellen en bevatten onze erfelijke eigenschappen. Downsyndroom is een chromosoomafwijking (zie hieronder).

Ontwikkeling

Kinderen met downsyndroom ontwikkelen zich langzamer en minder goed dan gemiddeld. Dit is per kind anders. Het is niet te voorspellen hoe een kind zich zal ontwikkelen. Het is goed het kind al vanaf de geboorte te stimuleren. Daardoor ontwikkelt het zich vaak beter. Ouders kunnen gebruik maken van verschillende programma's die het kind helpen bij de ontwikkeling.

Mensen met down-, edwards of patausyndroom hebben een extra chromosoom

In alle cellen van ons lichaam zitten chromosomen. Chromosomen bestaan uit DNA. Dat DNA bepaalt hoe ons lichaam er uit ziet en hoe alles in ons lichaam werkt. In elke cel zitten 23 paren van chromosomen. Iemand met down-, edwards- of patausyndroom heeft in elke cel een extra chromosoom:

- Iemand met downsyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 21) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor downsyndroom is trisomie 21.
- Een kind met edwardssyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 18) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor edwardssyndroom is trisomie 18.
- Een kind met patausyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 13) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor patausyndroom is trisomie 13.

Wilt u weten wat de kans is op down-, edwards- en patausyndroom?

Kijk op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Jonge kinderen groeien gewoon op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de gewone kinderopvang. Heel soms is een speciaal dagcentrum nodig. De meeste kinderen met downsyndroom starten op een gewone lagere school. Een kleine groep gaat naar het speciaal onderwijs. Binnen het gewone onderwijs leren de kinderen gemiddeld beter praten en lezen.

Na de basisschool gaan de meeste kinderen naar het speciaal voortgezet onderwijs. Een enkeling gaat naar een dagcentrum. Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal mee kunnen doen. Ze kunnen dan onzeker, verlegen en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan verwacht.

Tot ongeveer 30 jaar woont de helft van de volwassenen met downsyndroom thuis. Een deel van de mensen met downsyndroom gaat begeleid zelfstandig wonen. Meestal wonen ze in woonprojecten voor kleine groepen. Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar. Tijdens hun hele leven hebben mensen met downsyndroom begeleiding en ondersteuning nodig van hun ouders en naaste familie.



Wat zeggen ouders en broers of zussen?

Bijna alle ouders zeggen dat ze veel van hun zoon of dochter met downsyndroom houden. Ook zijn ze trots op hun kind. De meeste ouders (8 op de 10) hebben het gevoel dat ze positiever naar het leven zijn gaan kijken door hun kind. Dit geldt ook voor de meeste broers en zussen. Zij zeggen dat ze later betrokken willen blijven bij het leven van hun volwassen broer of zus. Er zijn ook gezinnen die met problemen te maken krijgen. Zij vinden het vaak zwaar om daarmee om te gaan.

Meer informatie hierover is te lezen op www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Gezondheid

De kans dat een kind met downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap is groter dan gemiddeld. Bijna de helft van de kinderen met downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. In de helft van de gevallen gaat dat vanzelf over. Bij de andere helft is het bijna altijd goed te behandelen met een operatie. Daarna hebben ze hier meestal geen last meer van.

Kinderen met downsyndroom kunnen een maagdarmafwijking hebben. Hieraan kunnen ze ook geopereerd worden.

Kinderen met downsyndroom hebben meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties. Hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon. Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker dan gemiddeld, en gemiddeld op jongere leeftijd, een vorm van dementie (de ziekte van Alzheimer).

Ondersteuning

Kinderen en jongeren met downsyndroom en hun ouders kunnen ondersteuning krijgen bij de kinderarts, een downpoli of een downteam. Een downteam bestaat onder anderen uit een kinderarts, logopedist, fysiotherapeut en een maatschappelijk werker. Volwassenen met downsyndroom kunnen terecht bij een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, downpoli of downteam.

De zorgverzekering vergoedt medische zorg en - voor zover nodig - hulpmiddelen voor kinderen met downsyndroom. Ook zijn er voor ouders allerlei financiële regelingen.

Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwardssyndroom overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Als kinderen met edwardssyndroom levend worden geboren, is het geboortegewicht laag. Hun gezondheid is heel kwetsbaar en ze overlijden meestal 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 zijn er vaak problemen met andere organen, zoals de nieren en de darmen. Verder kunnen kinderen een open buik en een slokdarmafsluiting hebben. Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Maar welke problemen het kind heeft (en hoe ernstig precies) kan sterk verschillen.

Wat is patausyndroom?

Patausyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Kinderen met patausyndroom die levend worden geboren, hebben een laag geboortegewicht. Hun gezondheid is zeer kwetsbaar en ze overlijden meestal in het eerste levensjaar.

Kinderen met patausyndroom hebben een ernstige verstandelijke beperking. Meestal zijn er ook grote problemen met de hersenen en het hart. En soms komen nieraandoeningen en afwijkingen van het maagdarmkanaal voor. Daarnaast hebben sommige kinderen extra vingers of tenen. Of afwijkingen aan het gezicht, zoals een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis). De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Maar welke problemen het kind heeft (en hoe ernstig precies) kan sterk verschillen.

3 Wel of niet screenen: dat bepaalt u zelf

U bent niet verplicht om de screening op down-, edwards- en patau'syndroom te doen. U kiest zelf of u dit wilt. Ook bepaalt u zelf hoe ver u wilt gaan met het onderzoek. Als u wilt, kunt u op elk moment van het onderzoek stoppen.

Hulp bij het kiezen

Op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl vindt u een vragenlijst die u kan helpen uw eigen gevoelens en gedachten op een rij te zetten. Er staan ook tips om met uw partner of anderen over dit onderwerp te praten. Het gesprek met uw verloskundige of gynaecoloog helpt u ook bij het kiezen.



Het kan zijn dat u een verhoogd risico heeft, bijvoorbeeld omdat u eerder een kind met down-, edwards- of patausyndroom heeft gehad. In dat geval kunt u een gesprek krijgen in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek, dat is een afdeling in een ziekenhuis. Daar krijgt u uitgebreide informatie over de mogelijkheden.

Wat kan de uitslag met u doen?

1. *U wordt gerustgesteld:* bij de screening zijn geen aanwijzingen voor aandoeningen gevonden. Of er is een aandoening gevonden die in het dagelijkse leven weinig problemen geeft. Ook al is de uitslag goed, uw kind kan toch een aandoening hebben. Want de screening vindt niet alle aandoeningen.
2. *U raakt ongerust:* de uitslag geeft aan dat uw kind misschien een aandoening heeft. Er is dan vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.
3. *U kunt voor moeilijke keuzes komen te staan:* uit het vervolgonderzoek kan blijken dat u in verwachting bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Het is ook mogelijk dat u in verwachting bent van een kind met een andere (chromosoom) afwijking. Dit kan u voor moeilijke keuzes plaatsen. U moet dan nadenken over wat u wilt doen.

Vragen die kunnen helpen bij het nemen van een beslissing

- Wilt u tijdens de zwangerschap al weten of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft? Of wacht u liever af?
- Hoeveel wilt u weten over uw kind voordat het wordt geboren?
- Stel dat u een ongunstige uitslag krijgt en dat uw kind mogelijk een aandoening heeft. Wilt u dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen om het zeker te weten? U kunt ook niets doen en de zwangerschap uitdragen. U bepaalt dit zelf.
- Een vervolgonderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) geeft een kleine kans op een miskraam. Hoe kijkt u aan tegen deze onderzoeken?
- Als uit het vervolgonderzoek blijkt dat uw kind inderdaad een aandoening heeft, hoe kunt u zich daar op voorbereiden?
- Hoe kijkt u aan tegen het leven met een kind met down-, edwards- of patausyndroom?
- Hoe kijkt u aan tegen het eventueel afbreken van een zwangerschap bij een kind met een aandoening?
- Als u te horen krijgt dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft, wat wilt u dan doen?



4 Een uitgebreid gesprek: counseling

Heeft u bij uw eerste bezoek aan uw verloskundig zorgverlener aangegeven dat u meer wilt weten over de screening op down-, edwards- en patau syndroom? Dan krijgt u een uitgebreid gesprek met uw verloskundig zorgverlener over de screening. Ook kunt u vragen stellen. Dat heet counseling. Degene die dit gesprek met u voert, heet een counselor.

Neem gerust iemand mee

Twee personen horen meer dan één. Het is dus goed om iemand mee te nemen naar het gesprek. Denk bijvoorbeeld aan uw partner, een vriendin of één van uw ouders. Neem geen kinderen mee. Dan kunt u rustig praten.

Na de counseling beslist u of u wel of niet meedoet aan de screening

Uw verloskundige of gynaecoloog kan u helpen bij het maken van een keuze. Twijfelt u na het gesprek of u de screening wilt? Dan kunt u hierover opnieuw met uw verloskundig zorgverlener praten. Zo'n gesprek kan u misschien meer helderheid bieden. Na het uitgebreide gesprek (counseling) beslist u of u de screening op down-, edwards- en patau syndroom wel of niet wilt.

5 De screening: keuze uit twee testen

Besluit u dat u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt? Dan heeft u keuze uit twee testen: de NIPT of de combinatietest.

Wat is de NIPT?

De NIPT is een onderzoek waarbij bloed van de zwangere wordt afgenomen en onderzocht. Het laboratorium onderzoekt het bloed. Als uit het onderzoek blijkt dat het kind misschien down-, edwards- of patausyndroom heeft, is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen. U kunt de NIPT laten doen vanaf 11 weken zwangerschap.

Wetenschappelijke studie

In Nederland kunt u alleen voor de NIPT kiezen als u meedoet aan een wetenschappelijke studie (TRIDENT-2). U geeft dan toestemming dat onderzoekers uw gegevens mogen gebruiken. Hiervoor tekent u een toestemmingsformulier. Op www.meerovernipt.nl leest u meer over de wetenschappelijke studie en wat er gebeurt met uw gegevens.



Nevenbevindingen bij de NIPT

U kunt er ook voor kiezen andere chromosomafwijkingen dan down-, edwards- of patau syndroom te willen weten. Dat noemen we nevenbevindingen. Het laboratorium vindt alleen heel grote afwijkingen aan de chromosomen, dus geen kleine afwijkingen. Voor alle duidelijkheid: de ernst hangt niet alleen af van de grootte van de afwijking. Een afwijking aan de chromosomen heeft meestal ernstige gevolgen. Bij een nevenbevinding is vervolgonderzoek nodig om te weten wat dit voor uw kind of uzelf betekent. Van alle 1.000 zwangeren die kiezen voor de NIPT, krijgen ongeveer 4 vrouwen te horen dat er een nevenbevinding is.

Kijk op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl voor meer informatie over de NIPT en nevenbevindingen. Als u voor de NIPT kiest, geeft u daarna aan of u ook eventuele nevenbevindingen wilt weten.

Wat is de combinatietest?

De combinatietest bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

1. Een bloedonderzoek bij de zwangere in de periode van 9 tot 14 weken van de zwangerschap. Het laboratorium onderzoekt het bloed.
2. Een nekplooi meting met een echo bij het kind in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap. Alle kinderen hebben een dun vochtlaagje onder de huid in de nek: de nekplooi. Hoe dikker de nekplooi, hoe groter de kans is dat het kind down-, edwards- of patau syndroom heeft.

Een overzicht van de verschillen

Besluit u dat u de screening op down-, edwards- en patau syndroom wilt, maar vindt u het moeilijk om te kiezen tussen de twee testen? Gebruik dan de tabel op pagina 15 voor een eerste vergelijking. Studies wijzen uit dat de NIPT meer kinderen met down-,

edwards- en patausyndroom ontdekt dan de combinatietest en dat de uitslag ook vaker klopt. Dat wil zeggen dat er minder zwangeren onterecht worden doorgestuurd voor vervolgonderzoek.

Uw verloskundige of gynaecoloog kan u meer uitleg geven over de testen.

De screening bij tweelingen

Bent u in verwachting van een tweeling? Dan kunt u kiezen voor de combinatie-test en soms voor de NIPT. Vraag dit goed na bij uw verloskundige of gynaecoloog.

Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere?

Oudere zwangeren hebben een grotere kans op een kind met downsyndroom dan jongere zwangeren. Zo zijn er van de 10.000 zwangeren van 30 jaar gemiddeld 19 zwanger van een kind met downsyndroom. Van de 10.000 zwangeren van 40 jaar zijn er gemiddeld 155 zwanger van een kind met downsyndroom. Ook de kans op een kind met edwards- of patausyndroom is bij oudere zwangeren groter.

Een vergelijking tussen de combinatietest en de NIPT

	Combinatietest	NIPT
Hoe gaat de test?	Bloedonderzoek bij zwangere en nekplooiemeting met een echo bij het kind.	Bloedonderzoek bij zwangere.
Is deze test een wetenschappelijke studie?	Nee, de test wordt al langer gebruikt in Nederland.	Ja, dit is in Nederland een nieuwe test. U moet toestemming geven voor gebruik van uw gegevens voor de wetenschappelijke studie. Zie ook www.meerovernipt.nl .
Wanneer kan ik de test doen?	Bloedonderzoek tussen 9 en 14 weken en nekplooiemeting tussen 11 en 14 weken zwangerschap.	Vanaf 11 weken zwangerschap.
Hoe lang duurt het voor ik de uitslag heb?	Dit verschilt per echo-centrum. Als het bloed een of twee weken voor de echo is afgenomen, dan krijgt u de uitslag meestal op de dag van de echo. Als het bloed later is afgenomen, dan krijgt u de uitslag enkele dagen na de echo.	Binnen 10 werkdagen.
Kan ik kiezen om nevenbevindingen van de test wel of niet te horen?	U krijgt eventuele nevenbevindingen altijd te horen.	U kunt kiezen om eventuele nevenbevindingen te horen.
Wat kost de test?	€ 176,96	€ 175

6 De uitslag geeft geen zekerheid

De uitslag van de NIPT en de combinatietest geven geen zekerheid. Toch is de uitslag in de meeste gevallen geruststellend: bij een gunstige uitslag is de kans maar heel klein dat er toch een afwijking is. U krijgt dus geen vervolgonderzoek.

Heeft u een ongunstige uitslag? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen. Meer weten over de zekerheid van de uitslag? Kijk op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Van wie krijgt u de uitslag?

Uw verloskundig zorgverlener legt uit wat de uitslag betekent. Heeft u gekozen om bij de NIPT ook eventuele nevenbevindingen te horen en heeft het laboratorium nevenbevindingen gevonden? Dan krijgt u de uitslag van uw verloskundig zorgverlener. Het kan ook zijn dat u gebeld wordt door een deskundige van een Centrum voor Prenatale Diagnostiek of een polikliniek klinische genetica van een universitair ziekenhuis.

Wanneer krijgt u de uitslag?

Wanneer u de uitslag te horen krijgt, hangt af van het onderzoek en verschilt per verloskundige, gynaecoloog en/of ziekenhuis. U wordt hier vóór het onderzoek over geïnformeerd.

Wat zegt de uitslag van de NIPT?

Als de uitslag van de NIPT niet-afwijkend is, is vervolgonderzoek niet nodig. Bij een afwijkende uitslag is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

Wat voor uitslag kunt u krijgen?

De uitslag is niet-afwijkend.

Deze uitslag klopt bijna altijd. De kans is zeer klein dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Minder dan 1 van de 1.000 zwangeren met deze uitslag is toch zwanger van een kind met een van de aandoeningen. Dan is vervolgonderzoek niet nodig. Uw verloskundig zorgverlener geeft u de uitslag.

U heeft een afwijkende uitslag en bent mogelijk zwanger van een kind met down-, edwards- of patausyndroom.

U krijgt deze uitslag van uw verloskundige of gynaecoloog. Zekerheid kunt u alleen krijgen door vervolgonderzoek te laten doen.

- Ongeveer 90 van de 100 vrouwen met deze uitslag zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met downsyndroom.
- Voor edwards- en patausyndroom geldt dit voor respectievelijk 90 en 50 van de 100 vrouwen met een afwijkende uitslag.

Denkt u erover om de zwangerschap af te breken? Dan is eerst vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

Er is een nevenbevinding gevonden.

U wordt gebeld en u krijgt uitleg over wat er is gevonden en wat dit voor uw kind of uzelf kan betekenen. U krijgt een uitnodiging voor een gesprek op een polikliniek klinische genetica van een universitair ziekenhuis. In dat gesprek krijgt u meer informatie over de nevenbevinding en wat de mogelijkheden zijn. Er is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

Er is geen nevenbevinding gevonden.

In de uitslagbrief staat dat er geen nevenbevindingen te melden zijn.

Vervolgonderzoek is dan niet nodig, maar let op: de NIPT vindt niet alle mogelijke chromosoomafwijkingen. Daarom is er dus nog steeds een kleine kans dat uw kind toch een aandoening heeft.

Wat zegt de uitslag van de combinatietest?

De **combinatietest** berekent de *kans* dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Dit geeft dus geen zekerheid.

Wat voor uitslag kunt u krijgen?

U heeft een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.

Dat betekent dat er een kans is van 1 op 200 of hoger (bijvoorbeeld 1 op 50) dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Om zekerheid te krijgen kunt u kiezen voor vervolgonderzoek.

U heeft geen verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.

Dat betekent dat de kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom kleiner is dan 1 op 200 (bijvoorbeeld 1 op 1.000). U krijgt geen vervolgonderzoek. De uitslag van de combinatietest geeft aan hoe groot de kans is, maar zekerheid krijgt u niet.

Er is dus een kleine kans dat uw kind toch down-, edwards- of patausyndroom heeft.



Er zijn aanwijzingen voor een andere afwijking of aandoening.

Als de nekplooi 3,5 millimeter of meer is, krijgt u altijd uitgebreid aanvullend echoscopisch onderzoek aangeboden. Een verdikte nekplooi komt niet alleen voor bij down-, edwards- en patausyndroom, maar kan ook wijzen op andere chromosoomafwijkingen en lichamelijke aandoeningen bij het kind, zoals hartafwijkingen. Soms is er geen oorzaak te vinden voor de verdikte nekplooi en wordt het kind zonder aandoening geboren.

Bij de echo kan de echoscopist soms ook andere afwijkingen zien bij het kind (nevenbevindingen). Het gaat dan om grote afwijkingen zoals het ontbreken van armen, benen of hersenen. Als u kiest voor de combinatietest krijgt u eventuele nevenbevindingen altijd te horen.



7 Wel of geen vervolgonderzoek?

Zijn er aanwijzingen dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom? Dan kunt u voor vragen of ondersteuning altijd terecht bij uw verloskundige of gynaecoloog. U kunt bij een ongunstige uitslag besluiten niets te doen en de zwangerschap uitdragen. Maar u kunt - als u dat wilt - ook kiezen voor vervolgonderzoek om (meer) zekerheid te krijgen. Wie overweegt de zwangerschap in het ziekenhuis af te breken, moet altijd eerst vervolgonderzoek laten doen.

U beslist zelf

Als u meer informatie wilt over het vervolgonderzoek, krijgt u een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Pas daarna besluit u wat u wilt. U mag ook beslissen dat u geen vervolgonderzoek wilt. Wat voor vervolgonderzoek u krijgt, hangt onder andere af van de eerste test die u gedaan heeft.

Was de eerste test een NIPT?

Bij een ongunstige uitslag na de NIPT kan het vervolgonderzoek bestaan uit een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie. Met een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie krijgt u zekerheid of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Het nadeel van deze onderzoeken is dat er een kleine kans is op een miskraam door het onderzoek. Dit komt voor bij 2 van de 1000 vrouwen die dit onderzoek krijgen; 998 vrouwen krijgen geen miskraam door het onderzoek.

- Bij een vlokcentest wordt een stukje weefsel van de placenta (moederkoek) weggenomen en onderzocht. Dit kan vanaf 11 weken zwangerschap.
- Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen en onderzocht. Dit kan na 15 weken zwangerschap.

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

Was de eerste test een combinatietest?

Blijkt uit de combinatietest dat u een verhoogde kans heeft op een kind met down-, edwards- of patausyndroom? Dan kunt u kiezen voor de NIPT of voor invasief onderzoek (een vruchtwaterpunctie of vlokcentest). Als de NIPT geen afwijkende uitslag geeft, bent u zeer waarschijnlijk niet zwanger van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. U krijgt dan geen vruchtwaterpunctie of vlokcentest. Als de NIPT wel een afwijkende uitslag geeft, kunt u alsnog kiezen voor een vruchtwaterpunctie of vlokcentest om zekerheid te krijgen.

De uitslag van het vervolgonderzoek

U krijgt de uitslag van het vervolgonderzoek van uw specialist. Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er niets aan de hand is met uw kind. Maar de kans bestaat ook dat het onderzoek aangeeft dat u in verwachting bent van een kind met een down-, edwards- of patausyndroom. Dat bericht kan gevoelens oproepen van verdriet of ongerustheid, en u heeft waarschijnlijk ook veel vragen. Daarom krijgt u snel na de uitslag een uitgebreid gesprek met één of meerdere medische specialisten, bijvoorbeeld een gynaecoloog, een klinisch geneticus of een kinderarts. Wie er precies bij zijn kan verschillen. Het hangt af van de afwijking of aandoening die gevonden is.

Uitgebreide ondersteuning

U kunt altijd rekenen op passende ondersteuning. U spreekt met de gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus over de uitslag en de aandoening of afwijking die bij uw kind gevonden is. Ook hoort u hoe het leven van het kind er uit zou kunnen zien en welke gevolgen de afwijking heeft en of behandeling mogelijk is. U en uw partner hebben natuurlijk ruim de tijd vragen te stellen. Het is belangrijk dat u alle antwoorden krijgt die u wilt hebben. Daarnaast hoort u waar u meer informatie kunt vinden over de aandoening of afwijking die uw kind heeft. Op pagina 24 vindt u de belangrijkste organisaties en websites.

Hulp om te bepalen wat u met de uitslag gaat doen

Hierna volgt meestal een moeilijke keuze: u moet bepalen wat u met de uitslag gaat doen. Het spreekt voor zich dat u ook daarbij hulp krijgt van de deskundigen in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

- U kunt ervoor kiezen de zwangerschap uit te dragen. U kunt zich dan in de maanden die volgen voorbereiden op de komst van een kind met een afwijking of aandoening. Ook heeft u de tijd om de zorg tijdens uw zwangerschap en bij de bevalling af te stemmen op de afwijking of aandoening die is gevonden. Sommige afwijkingen zijn al tijdens de zwangerschap te behandelen.
- Er zijn ook afwijkingen die zo ernstig zijn, dat het kind kan overlijden voor of tijdens de geboorte. De verloskundige of gynaecoloog zal u dan goed en zorgvuldig begeleiden.
- Het kan erg lastig zijn te besluiten wat u moet doen als uw ongeboren kind een afwijking heeft. Zo kunt u overwegen de zwangerschap af te breken. Om u te helpen een keuze te maken die bij u past, kunt u met al uw vragen terecht bij uw verloskundige, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Daarnaast krijgt u de mogelijkheid aangeboden met andere deskundigen te praten, zoals een maatschappelijk werker. Als u ervoor kiest de zwangerschap af te breken, kan dat tot aan uiterlijk 24 weken zwangerschap.

Wat de uitslag ook is: praat erover met uw partner, uw verloskundige, gynaecoloog of huisarts.

8 Wat u verder nog moet weten

De kosten en vergoedingen van prenatale screening

Kosten uitgebreid gesprek (counseling)

Uw zorgverzekering betaalt de kosten van het uitgebreide gesprek (counseling) met uw verloskundige of gynaecoloog over de mogelijkheid van screening op down-, edwards- en patausyndroom. Er zijn geen gevolgen voor het eigen risico van uw zorgverzekering. U hoeft dus niets zelf te betalen.

Kosten van de screening

De testen moet u zelf betalen. De combinatie-test kost ongeveer € 177,- (bij eenling), voor de NIPT betaalt u een bijdrage van ongeveer € 175.

Kosten van de screening bij een verhoogd risico

Heeft u een verhoogd risico, bijvoorbeeld omdat u al eerder een kind met met down-, edwards- of patausyndroom heeft gehad (zie pagina 10)?



Dan betaalt uw zorgverzekeraar het gesprek bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek én de test. Dit kan wel ten koste gaan van uw eigen risico. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

Kosten en vergoedingen vervolgonderzoek

Krijgt u een ongunstige uitslag op de combinatietest of NIPT? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek. De kosten hiervan vallen binnen het basispakket van uw zorgverzekering. Het kan zijn dat dit ten koste gaat van uw eigen risico. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar. De deskundige van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan u ook meer vertellen.

Kosten en vergoedingen kunnen nog veranderen

De kosten en vergoedingen die hierboven beschreven staan kunnen veranderen. Voor actuele informatie over de kosten:

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten.

Overeenkomst nodig

Voor het uitgebreide gesprek en het uitvoeren van de prenatale screening heeft uw zorgverlener een overeenkomst nodig met een Regionaal Centrum voor Prenatale Screening. Informeer er vooraf naar en check op **www.peridos.nl/zoek-zorgverlener** welke verloskundig zorgverlener in uw regio een overeenkomst heeft.

Vraag daarnaast bij uw verzekeraar na of uw zorgverlener een overeenkomst heeft met uw zorgverzekeraar.

9 Meer informatie

Internet

Op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl vindt u alles terug wat in deze folder staat plus nog aanvullende informatie. Vindt u het moeilijk om te beslissen of u de screening op down-, edwards- en patausyndroom wilt? Misschien kan de vragenlijst op de site u verder helpen. Daar staan ook tips om samen met uw partner of anderen over dit onderwerp te praten.

Overige websites met informatie over prenatale screening:

www.meerovernipt.nl

www.erfelijkheid.nl

www.deverlokundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl

Leestips

Folders over andere onderzoeken tijdens de zwangerschap: er is een aparte folder met informatie over de 20 wekenecho. Dit onderzoek maakt ook deel uit van de prenatale screening. Deze folder vindt u op www.rivm.nl/zowekenecho/folder. In de folder Zwanger! staat algemene informatie over de zwangerschap. U vindt er ook informatie over het bloedonderzoek dat u krijgt voor u 12 weken zwanger bent. Met dit onderzoek wordt onder andere uw bloedgroep bepaald en gekeken naar infectieziekten. Deze folder vindt u op www.rivm.nl/folderzwanger!

U kunt ook bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog vragen naar de folders.



Organisaties en adressen

Stichting Downsyndroom: dit is een oudervereniging die zich inzet voor de belangen van mensen met downsyndroom en hun ouders. U kunt hier terecht voor meer informatie over downsyndroom. De stichting ondersteunt ook zwangeren die voor zichzelf willen bepalen of zij een leven met een kind met downsyndroom aan kunnen. Zij krijgen informatie over het leven met downsyndroom zodat ze een beslissing kunnen nemen die bij hen past. De stichting ondersteunt ook ouders met een pasgeboren kind met downsyndroom.

www.downsyndroom.nl

Het boek 'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' (2010) geeft een overzicht van de medische problemen die veel bij mensen met downsyndroom voorkomen. Vanaf de eerste levensmaand tot en met de tienerjaren. Dit boek is geschreven door Marloes Vegelin, kinderarts, Paulette Mostart, redacteur en Lex Winkler, arts en directeur; onder medische redactie van Michel Weijerman, kinderarts met uitgebreide ervaring bij de behandeling van kinderen met downsyndroom. Artsen Voor Kinderen, Amsterdam, ISBN 987-90-808521-2-9. Het boek is ook verschenen als app: 'Downsyndroom – Medisch op weg' en beschikbaar via de appstore voor iPad en Android.

De Cyberpoli is een interactieve internetpolikliniek voor kinderen en jongeren met een chronische aandoening of beperking: **www.cyberpoli.nl/downsyndroom**

Het Erfocentrum: is het Nationaal informatiecentrum erfelijkheid.

Met informatie over down-, edwards- en patausyndroom. **www.erfelijkheid.nl**, **www.zwangerwijzer.nl**

VSOP: de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken. Het is een samenwerkingsverband van ongeveer 75 patiëntenorganisaties, de meeste voor aandoeningen met een genetisch, aangeboren of zeldzaam karakter. De VSOP behartigt al 40 jaar hun gezamenlijke belangen op het terrein van erfelijkheidsvraagstukken, ethiek, zwangerschap, biomedisch onderzoek en de zorg voor zeldzame aandoeningen. **www.vsop.nl**

Vereniging VG netwerken: verbindt ouders en mensen met zeer zeldzame syndromen die samenhangen met een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. www.vgnetwerken.nl

Platform ZON: patiëntenorganisatie voor ouders van kinderen met zeer zeldzame of onbekende aandoeningen, ook chromosoomafwijkingen zoals het edwards- en patausyndroom. www.ziekteonbekend.nl

BOSK: vereniging voor mensen met een motorische beperking en hun ouders. BOSK.nl

Hartstichting: meer informatie over aangeboren hartafwijkingen:
www.hartstichting.nl

Fetusned: informatie over afwijkingen aan botten, armen of benen en mogelijke behandelingen: www.fetusned.nl

RIVM: regisseert op verzoek van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op down-, edwards- en patausyndroom en lichamelijke afwijkingen. Voor meer informatie: www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo onder Organisatie.

Regionale Centra voor Prenatale Screening: de acht Regionale Centra zijn vergunninghouders in deze screening. Zij sluiten contracten met uitvoerders van de screening en zijn verantwoordelijk voor regionale kwaliteitsborging. Meer informatie over deze Regionale Centra is te vinden op: www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo onder Organisatie.

10. Gebruik van uw gegevens

Als u kiest voor prenatale screening, leggen de zorgverleners gegevens vast in uw zorgdossier. Een deel van de gegevens komt in een landelijke databank (Peridos). Dat is nodig om de prenatale screening goed te laten verlopen. De gegevens in Peridos zijn alleen te bekijken door uw zorgverleners (zoals de verloskundige, gynaecoloog, laboratoriummedewerker, verpleegkundige en echoscopist).

In elke regio is een Regionaal Centrum dat een vergunning heeft van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Het Regionaal Centrum zorgt ervoor dat de prenatale screening in uw regio goed geregeld is. Ook houdt het Regionaal Centrum in de gaten dat alle betrokken zorgverleners hun werk goed doen. Soms worden gegevens gecontroleerd door een medewerker van het Regionaal Centrum om te bepalen of de screening goed verloopt. Om uw privacy te beschermen is het systeem goed beveiligd.

Wetenschappelijk onderzoek

Om de prenatale screening verder te kunnen verbeteren, is het belangrijk landelijke cijfers te hebben over het gebruik en het effect van het screeningsprogramma. We houden bijvoorbeeld bij hoeveel zwangeren van de prenatale screening gebruikmaken en wat het resultaat is van de verschillende screeningstesten. Bij zulke evaluaties en statistieken kunnen onderzoekers niet aan de gegevens zien over wie het precies gaat.

Soms zijn voor wetenschappelijk onderzoek wel persoonlijke gegevens nodig. Bijvoorbeeld bij het onderzoeken van nieuwe methodes. Als we daar uw gegevens voor willen gebruiken, vragen we eerst of u dat goed vindt.

Bezwaar

Wilt u niet dat we uw gegevens gebruiken voor evaluatie en wetenschappelijk onderzoek? Zeg dit tegen uw verloskundig zorgverlener. Uw gegevens worden dan na de verwachte bevallingsdatum verwijderd. Er blijft alleen een anonieme melding staan, zodat u meetelt in de statistieken.

Meer weten?

Uw verloskundig zorgverlener kan u meer informatie geven over de bescherming van uw gegevens. Of kijk op www.peridos.nl.

Meer informatie over deze onderwerpen vindt u ook op www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy.

Studies TRIDENT-1 en TRIDENT-2

Kiest u voor de NIPT? Dan doet u mee aan een wetenschappelijke studie. Uw gegevens worden dan gebruikt. Kijk op www.meerovernipt.nl voor meer informatie.



Voor buitenlandse vertalingen kijk op www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Colofon

De inhoud van deze folder is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), de Regionale Centra voor Prenatale Screening, echoscopisten (BEN), kinderartsen (NVK), klinisch genetici (VKGN), het Erfocentrum, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM. ©

Deze folder geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de folder zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Deze folder vindt u ook via www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundig zorgverleners kunnen extra exemplaren van deze folder bestellen via de website www.rivm.nl/pns-folders.

RIVM, mei 2019



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport



NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE



KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN



BEROEPSVERENIGING
ECHOSCOPISTEN
NEDERLAND

VOOR VERLOSKUNDE EN GYNAECOLOGIE



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN



nederlands huisartsen
genootschap



VERENIGING
KLINISCHE GENETICA
NEDERLAND



8 REGIONALE
CENTRA VOOR
PRENATALE
SCREENING