



de combinatietest

NT meting en eerste trimester serumtest

inhoudsopgave

Voorwoord

Aangeboren afwijkingen waarop getest wordt

Wat is het Down syndroom?

De combinatietest (NT-meting en eerste trimester serumtest) en eventueel vervolgonderzoek

Beslissen om wel of niet een test te laten doen

Kosten

Notities

voorwoord

Het copyright en de verantwoordelijkheid voor deze brochure berust bij de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) te Utrecht. De inhoud van deze brochure is tot stand gekomen na een zorgvuldige kwaliteitstraject, begeleid door de Commissie Patiëntenvoorlichting van de NVOG. Als niet-commerciële instelling legt zij zich toe op het formuleren en ontwerpen van kwalitatief hoogwaardige voorlichting. Deze brochure geldt als aanvulling op het persoonlijk gesprek met uw arts of andere hulpverleners van het MCA. De informatie is van toepassing op alle ziekenhuizen in Nederland. Daar waar de gang van zaken verschillend kan zijn per ziekenhuis, wordt dit aangegeven in de tekst. Uw arts of andere hulpverleners geven graag toelichting op de gang van zaken in het Medisch Centrum Alkmaar. Mocht u na het lezen van deze brochure nog vragen hebben, stelt u ze dan gerust.

Medisch Centrum Alkmaar
Wilhelminalaan 12,
1815 JD Alkmaar
tel.: (072) 548 44 44

poliklinisch behandelcentrum
huisnummer 028/030
tel.: (072) 548 28 40

polikliniek gynaecologie, verloskunde en voortplantingsgeneeskunde
huisnummer 122
tel.: (072) 548 29 00 (op werkdagen van 9.00 - 16.30 uur)

functieafdeling gynaecologie, verloskunde en voortplantingsgeneeskunde
huisnummer 123
tel.: (072) 548 22 40

verpleegafdeling verloskunde
huisnummer 370/338 t
tel.: (072) 548 29 40 / (072) 548 29 25

verpleegafdeling gynaecologie
huisnummer 430 / 431
tel. (072) 548 25 30

Andere folders en brochures op het gebied van verloskunde, gynaecologie en voortplantingsgeneeskunde zijn te vinden op de website van de NVOG: www.nvog.nl, rubriek voorlichting.

aangeboren afwijkingen waarop getest wordt

De meeste kinderen worden gezond geboren. Garantie op een gezond kind bestaat echter niet. Altijd blijft er een kleine kans dat de baby wordt geboren met een aandoening. Met de combinatietest (NT-meting, ook wel Nuchal Translucencymeting of nekplooiemeting genoemd en eerste trimester serummarkers) kan worden nagegaan of er een verhoogde kans op een kind met een aandoening bestaat. Het gaat dan vooral om de kans op een kind met het Down syndroom. De uitslag van de combinatietest zegt niet of het kind in de baarmoeder deze aandoening wel of niet heeft. De test geeft een kansberekening. Een verhoogde kans kan een reden zijn voor verder onderzoek waarmee wel vastgesteld kan worden of er sprake is van het Down syndroom.

wat is het down syndroom?

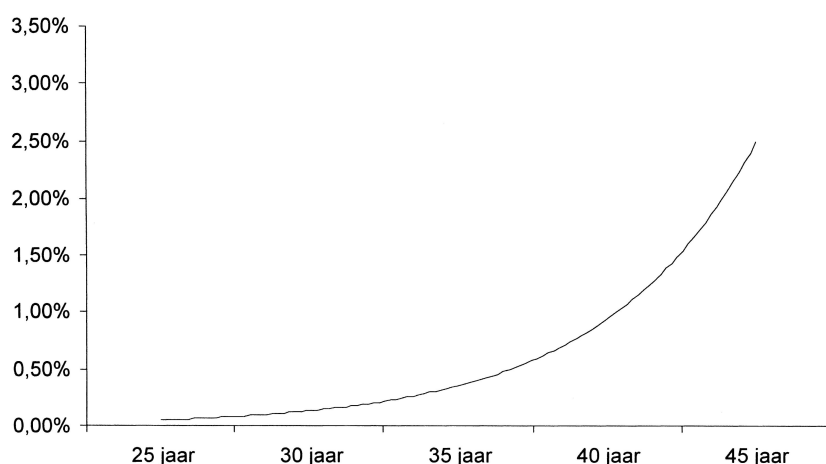
Het Down syndroom wordt veroorzaakt door een chromosoomafwijking. Een chromosoom is de drager van erfelijke eigenschappen van de mens. Mensen met het Down syndroom hebben een extra chromosoom. Vroeger noemde men kinderen met dit syndroom ook wel 'mongooltjes'. Een kind met het Down syndroom heeft een verstandelijke handicap. Daarnaast heeft het kind meer kans op een aantal lichamelijke aandoeningen. Het meest voorkomend is een hartafwijking, waarmee vier van de tien kinderen met het Down syndroom worden geboren.

Hoe groot is de kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom?

Hoe ouder de zwangere is, hoe groter de kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom (zie de onderstaande tabel). Zo is de kans voor een zwangere vrouw van 35 jaar 1 op 400. Dat betekent dat van de 400 kinderen die er uit 35-jarige zwangere vrouwen worden geboren er één het Down syndroom heeft. In de grafiek staan de kansen nogmaals weergegeven.

Tabel en grafiek: 'Kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom'

leeftijd van de zwangere vrouw	kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom	
	in cijfers (afgerond)	in procenten (afgerond)
25 jaar	1 op 1400	0.07 %
30 jaar	1 op 900	0.11 %
35 jaar	1 op 400	0.25 %
40 jaar	1 op 100	1 %
45 jaar	1 op 30	3 %



de combinatietest (NT-meting en eerste trimester serumtest) en eventueel vervolgonderzoek

Wat gebeurt er bij een combinatietest?

Een combinatietest wordt op verschillende tijdstippen afgenomen.

- Tussen de zevende en de veertiende week van de zwangerschap kan de eerste trimester maternale serumtest plaatsvinden, maar het beste tijdstip is tussen negen en dertien weken. Er wordt dan bij de zwangere vrouw een buisje bloed afgenomen. In het bloed wordt het gehalte van een aantal stoffen gemeten (PAPP-A en vrij β HCG).
- Vanaf de elfde tot en met veertiende week van de zwangerschap kan de NT-meting plaatsvinden, maar het beste tijdstip is de twaalfde week. Er wordt dan een echo gemaakt, waarop de dikte van de zogenaamde nekplooï van de foetus kan worden gemeten. Hoe 'dikker' deze nekplooï is, hoe groter de kans dat de foetus een chromosoomafwijking heeft, zoals het Down syndroom. Met de combinatie van de gegevens van de echo, de gegevens uit het bloedonderzoek en andere gegevens, zoals leeftijd van de zwangere vrouw en de zwangerschapsduur, kan worden vastgesteld of er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met het Down syndroom. Een kans wordt verhoogd genoemd als de kans groter is dan 1 op 200.

De NT-meting of bloed afnemen brengt geen risico voor de zwangere of de foetus met zich mee.

Na ongeveer een week is de uitslag van de combinatietest bekend. Een normale uitslag betekent dat er geen verhoogde kans is; dat wil zeggen dat de kans kleiner dan 1 op 200 is dat het kind het Down syndroom heeft. Het is dan niet uitgesloten dat uw kind het Down syndroom heeft, maar de kans is klein. Een afwijkende uitslag van de combinatietest wil zeggen dat de kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom hoger is dan die van zwangere vrouwen met een normale kans.

Een afwijkende uitslag, en dan?

Als de uitslag van de combinatietest aangeeft dat er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met het Down syndroom, kan met behulp van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie vastgesteld worden of er sprake is van het Down syndroom. De keuze om wel of niet een vlokcentest of vruchtwaterpunctie te laten verrichten ligt geheel bij de aanstaande ouders. Indien de nekplooï sowieso groter of gelijk is aan 3 mm, wordt u tussen de 18e en 22e week een uitgebreid echoscopisch onderzoek aangeboden. Een verdikte nekplooï kan namelijk ook wijzen op structurele afwijkingen (met name hartafwijkingen) bij het kind.

Verhoogde kans is iets anders dan een grote kans

Sommige zwangere vrouwen zullen misschien ongerust worden als zij te horen krijgen dat zij 'een verhoogde kans' hebben op het krijgen van een kind met een aandoening. Het is goed om te bedenken dat een 'verhoogde kans' niet perse een 'grote kans' is. Zelfs als er een verhoogde kans op het krijgen van een kind met een aandoening is vastgesteld, is de kans dat er een gezond kind geboren wordt nog vele malen groter dan de kans op een kind met een aandoening. Sommige zwangere vrouwen vinden het misschien niet zo belangrijk of zij wel of niet een 'verhoogde kans' hebben. Zij vinden het belangrijker dat de berekende kans lager is dan de kans die zij gezien hun leeftijd hebben. Zo heeft een zwangere vrouw van veertig jaar gezien haar leeftijd een kans van 1 op 100 op het krijgen van een kind met het Down syndroom. Als haar kans vastgesteld met de combinatietest 1 op 200 is (dit is een verhoogde kans) vindt ze dit misschien een geruststelling.

De vlokcentest

Met de vlokcentest kan vastgesteld worden of er sprake is van het Down syndroom. De vlokcentest vindt tussen de elfde en dertiende zwangerschapsweek plaats. De uitslag van de combinatietest kan vanaf de twaalfde week bekend zijn. Een vlokcentest kan na een afwijkende uitslag van de combinatietest dus meteen worden verricht. Onder gelijktijdige controle van een echoscopie worden met behulp van een dunne naald via de buikwand enkele 'vlokken' uit de moederkoek verzameld. De vlokcentest geeft een kleine kans op een miskraam. Het extra risico bij een vlokcentest bedraagt ongeveer een half procent (1 op 200). Dit betekent dat als er bij 200 zwangerschappen een vlokcentest verricht wordt, er één zwangerschap als gevolg van de vlokcentest in een miskraam eindigt. De uitslag is na één tot twee weken bekend. Als blijkt dat er sprake is van een afwijkende uitslag, kunnen de aanstaande ouders kiezen of zij de zwangerschap voortzetten of afbreken. Een zwangerschapsafbreking door middel van een curettage (het leegzuigen van de baarmoeder), kan tot een zwangerschapsduur van veertien weken plaatsvinden.

De vruchtwaterpunctie

Ook met behulp van de vruchtwaterpunctie kan met zekerheid worden vastgesteld of er sprake is van het Down syndroom. Een vruchtwaterpunctie kan vanaf de vijftiende week van de zwangerschap worden uitgevoerd. Een vruchtwaterpunctie kan na een afwijkende uitslag van de combinatietest niet altijd meteen worden verricht. Bij een vruchtwaterpunctie wordt er ongeveer 15 ml vruchtwater uit de baarmoeder gehaald. Hiervoor prikt de arts met een dunne naald door de buikwand tot in de baarmoeder. De vruchtwaterpunctie geeft een kleine kans op een miskraam. Het extra risico op een miskraam is ongeveer 0,3 procent (1 op 300). Dit betekent dat als er bij 300 zwangerschappen een vruchtwaterpunctie verricht wordt, er één zwangerschap als gevolg van de vruchtwaterpunctie in een miskraam eindigt. De uitslag van de vruchtwaterpunctie is na ongeveer drie weken

bekend. Als de uitslag afwijkend is, kunnen de aanstaande ouders kiezen of zij de zwangerschap voortzetten of afbreken. Een zwangerschapsafbreking vindt plaats door middel van inleiden van de baring.

Wat zijn de mogelijkheden?

De combinatietest is een mogelijkheid om meer over de gezondheid van het ongeboren kind te weten te komen. Zwangere vrouwen die 36 jaar of ouder zijn, hebben echter meer mogelijkheden dan alleen deze test. Zij hebben altijd recht op een vlokcentest of vruchtwaterpunctie, ook als zij niet eerst de combinatietest hebben gedaan of als de uitslag van de test niet afwijkend is. Als u 36 jaar of ouder bent, kunt u dus kiezen uit verschillende soorten tests. In het onderstaande schema wordt de belangrijkste informatie over alle tests nog eens kort samengevat.

Tabel: 'Tests waarmee aangeboren afwijkingen opgespoord kunnen worden'

	Vlokcentest	Vruchtwaterpunctie	Combinatietest
Afwijkingen waarop getest wordt	chromosoomafwijkingen, onder meer Down syndroom	chromosoomafwijkingen onder meer Down syndroom en open rug/schedel*	Down syndroom
soort uitslag	vaststellen afwijking	vaststellen afwijking	kansberekening op afwijking
tijdstip van test in de zwangerschap	11-13 weken	vanaf 14 weken	9-14 weken
extra risico op miskraam	0,5%	0,3%	geen
wachttijd uitslag	1-2 weken	3 weken	1 week
vervolgonderzoek	n.v.t.	n.v.t.	eventueel vlokcentest of vruchtwaterpunctie
methode zwangerschapsonderbreking	curetage	inleiding baring	n.v.t.

* Kinderen met een open rug zijn meestal lichamelijk en soms ook verstandelijk gehandicapt. Kinderen met een open schedel overlijden vrijwel altijd bij of snel na de geboorte.

beslissen om wel of niet een test te laten doen

Voordelen en nadelen van de combinatietest

De combinatietest biedt de mogelijkheid om zonder risico voor het kind meer over de kans op het Down syndroom te weten te komen. Een zwangere vrouw hoeft dus niet ongerust te zijn dat het kind nadelige gevolgen ondervindt van de test. Dat is een groot voordeel van de test. Maar met behulp van de test kan niet worden vastgesteld of iemand inderdaad zwanger is van een kind met het Down syndroom. De uitslag van de combinatietest is een kansberekening. Dat brengt belangrijke nadelen met zich mee.

- Het betekent dat sommige zwangere vrouwen onterecht gerustgesteld worden: zij krijgen de uitslag dat zij geen verhoogde kans lopen, maar ze zijn wel zwanger van een kind met het Down syndroom.
- Ongeveer één vijfde van de vrouwen die zwanger zijn van een kind met het Down syndroom, krijgt de uitslag dat zij geen verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met Down syndroom.
- Een groot deel van de zwangere vrouwen met een afwijkende uitslag van de combinatietest, wordt onnodig ongerust: zij krijgen de uitslag dat ze een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met het Down syndroom, maar ze zijn niet zwanger van een kind met het Down syndroom.

Wel of niet een combinatietest laten verrichten?

Een afwijkende uitslag van de combinatietest kan voor onrust tijdens de zwangerschap zorgen. Zekerheid kan alleen verkregen worden door een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Als u nu al weet dat u, om wat voor een reden dan ook, nooit een vlokcentest of vruchtwaterpunctie zou laten verrichten, betekent een afwijkende uitslag van de combinatietest dat u geen zekerheid krijgt gedurende de zwangerschap over een eventuele afwijking van het kind. Als u nu al weet dat een kansuitslag u nooit voldoende gerust zou stellen, kunt u overwegen om direct een vlokcentest of vruchtwaterpunctie te laten verrichten. Als u een vlokcentest of vruchtwaterpunctie heeft laten doen en de uitslag geeft aan dat er sprake is van het Down syndroom, dan is er geen mogelijkheid iets aan deze afwijking te doen. Aan u is de beslissing om de zwangerschap al dan niet af te breken. Als u nu al weet, dat u om

wat voor een reden dan ook, de zwangerschap nooit af zou breken, is het goed u af te vragen of u de informatie die u met behulp van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie kunt krijgen wel wilt hebben.

kosten

De kosten van het onderzoek en eventuele verdere diagnostiek worden in de meeste gevallen door de zorgverzekeraars vergoed.

notities

Colofon

Redactie VU Medisch Centrum
Vormgeving beeldgroep MCA
Oplage 500 / 6e druk / 2007
Druk Marcelis -van der Lee -Adu bv
Artikelnummer 03629

Medisch Centrum Alkmaar
Wilhelminalaan 12
1815 JD Alkmaar tel.
telefoon (072) 548 44 44
fax (072) 548 20 58
www.mca.nl

Op alle behandelingen in het MCA zijn de algemene voorwaarden van het MCA van toepassing, zie www.mca.nl of vraag bij de balie van patiëntenvoorlichting.