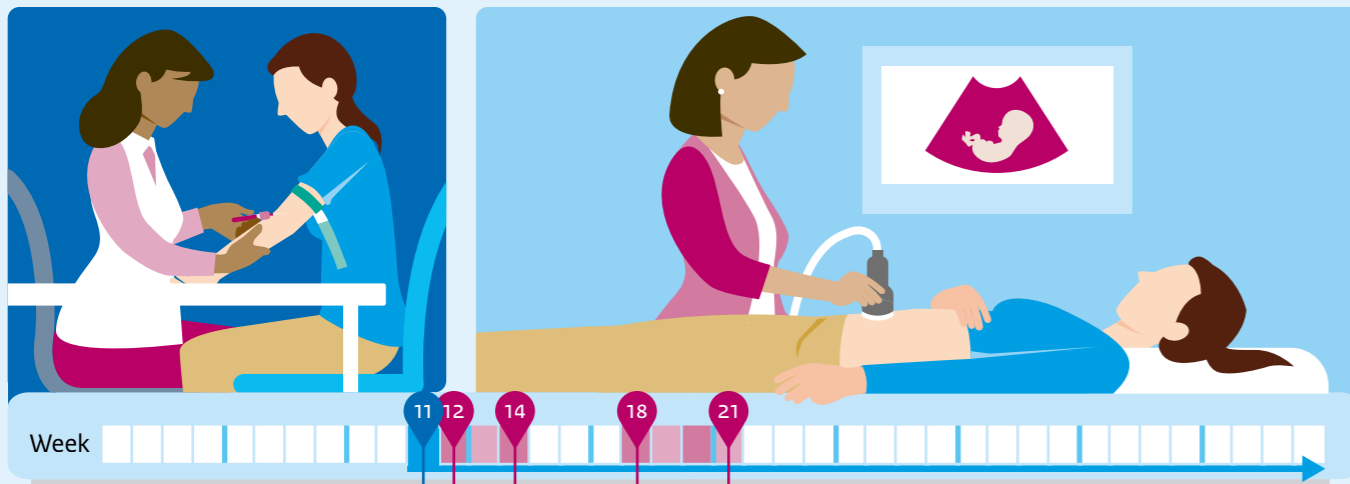




Informatiekaart prenatale screening

Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom en onderzoek naar lichamelijke afwijkingen

Aan welke onderzoeken kunt u wanneer meedoen?



vanaf week 11 NIPT

Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom + keuze wel/niet screenen op nevenbevindingen.

rond week 13 De 13 wekenecho

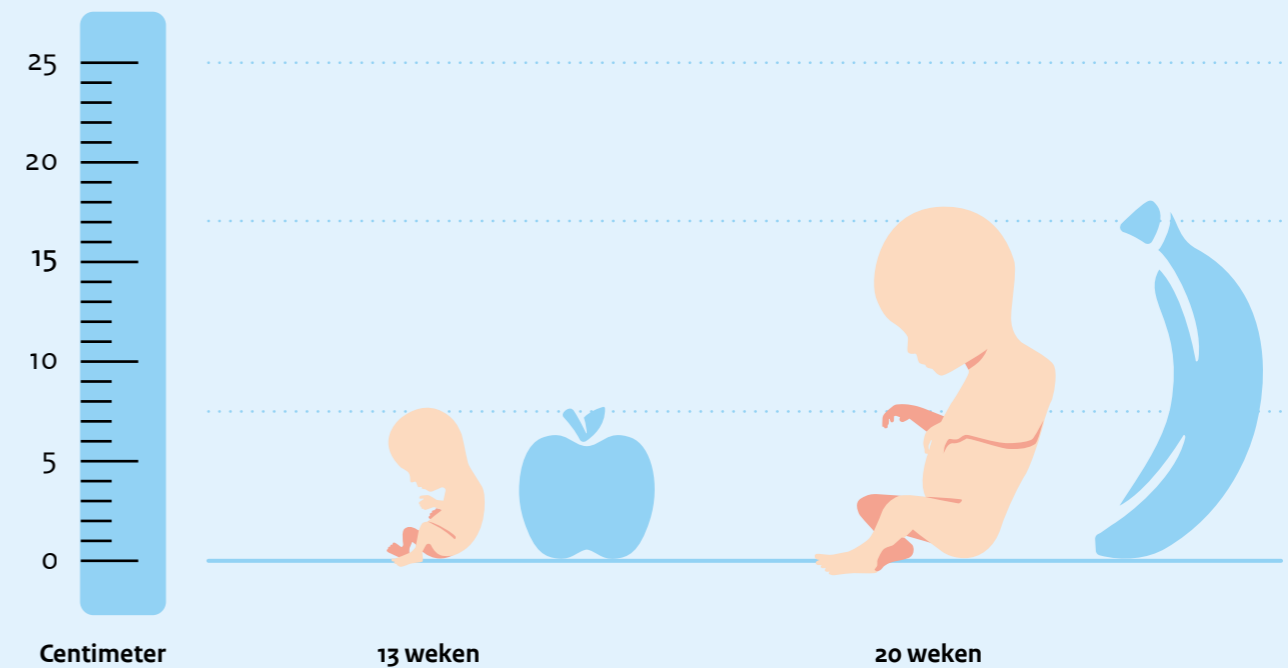
Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen bij het kind, vroeg in de zwangerschap.

rond week 20 De 20 wekenecho

Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen bij het kind, (bijna) halverwege de zwangerschap.

Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen: 13 wekenecho en 20 wekenecho

Hoe groot is uw kind?



Vergelijking tussen de 13 wekenecho en 20 wekenecho

13 weken-echo	Hoe gaat de test?	Wanneer kan ik de echo laten doen?	Wanneer krijg ik de uitslag?	Ontwikkeling van het kind	Geeft het onderzoek zekerheid?	Wat zijn de mogelijkheden bij een vermoeden van een afwijking?	Wat zijn de kosten?	Is deze test een wetenschappelijke studie?
Echo-onderzoek bij het kind.	Van 12 weken en 3 dagen tot en met 14 weken en 3 dagen zwangerschap.	Direct.	Het kind is kleiner en minder ver ontwikkeld. Er is minder zichtbaar dan met 20 weken. Sommige (ernstige) afwijkingen zijn al wel te zien.	Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Het kind kan toch een afwijking hebben als uitslag goed is. Het omgekeerde kan ook. Er is een aanwijzing voor een afwijking, maar er blijkt na onderzoek toch geen afwijking te zijn.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: GUO type 2. Eventueel daarna vruchtwaterpunctie, vlokcentest of bloedonderzoek.	Geen.	Ja, studie zal inzicht geven in voor- en nadelen. Toestemming nodig.	
20 weken-echo	Echo-onderzoek bij het kind.	Van 18 weken en 0 dagen tot en met 21 weken en 0 dagen zwangerschap. Bij voorkeur in week 19.	Direct.	Het kind is al wat groter. Er is meer zichtbaar dan bij 13 weken. Het kind is meer in detail te onderzoeken.	Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Het kind kan toch een afwijking hebben als uitslag goed is. Het omgekeerde kan ook. Er is een aanwijzing voor een afwijking, maar er blijkt na onderzoek toch geen afwijking te zijn.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: GUO type 2. Eventueel daarna vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek.	Geen.	Nee, bestaat al langer in Nederland.

Informatiekaart prenatale screening

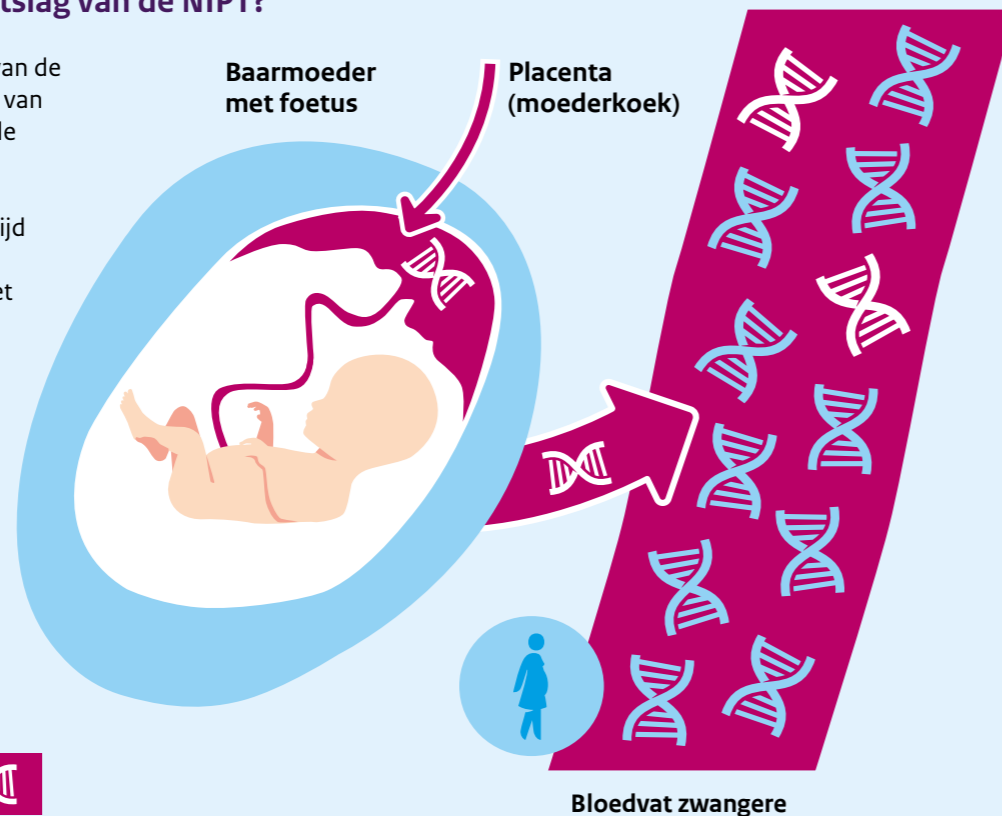
Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom

Screening op down-, edwards- en patausyndroom: NIPT

Wat betekent de uitslag van de NIPT?

De NIPT test DNA in het bloed van de zwangere. Ongeveer 90% komt van de moeder, ongeveer 10% van de placenta (moederkoek).

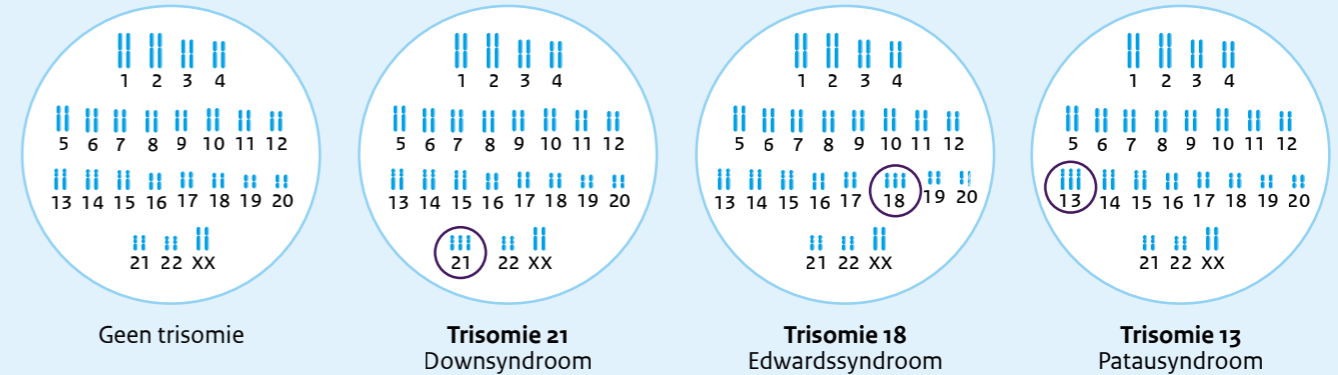
DNA van de placenta is bijna altijd hetzelfde als DNA van het kind, maar niet altijd. De uitslag is niet 100% zeker.



DNA van de zwangere DNA van het kind

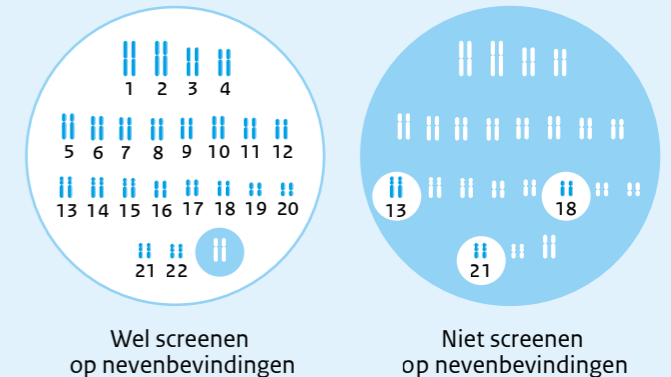
Down-, edwards- en patausyndroom

In alle cellen van het lichaam zitten chromosomen. In elke cel zitten 23 paren van chromosomen. Iemand met down-, edwards- of patausyndroom heeft in elke cel een extra chromosoom (= trisomie).



Nevenbevindingen

Dit kunnen zijn: andere chromosoomafwijkingen bij het kind, in de placenta (moederkoek) en zeer zeldzaam ook bij de zwangere zelf. De gevolgen van nevenbevindingen voor het kind variëren: van geen afwijking tot een afwijking met zeer ernstige gevolgen. U kiest zelf of u eventuele nevenbevindingen wilt weten.



De niet-invasieve prenatale test (NIPT)

Hoe gaat de test?	Wanneer kan ik de test laten doen?	Wanneer krijg ik de uitslag?	Ontdekt de test alle kinderen met down-, edwards- en patausyndroom?	Wat zijn de kosten?	Geeft de test zekerheid?	Kan de test aanwijzingen voor nevenbevindingen geven?	Wat zijn de mogelijkheden bij een ongunstige uitslag?	Is deze test een wetenschappelijke studie?
Bloedonderzoek bij zwangere.	Vanaf 11 weken zwangerschap.	Binnen 10 werkdagen.	Nee, de test ontdekt ongeveer <ul style="list-style-type: none"> • 97 van de 100 kinderen met downsyndroom. • 90 van de 100 kinderen met edwardssyndroom. • 90 van de 100 kinderen met patausyndroom. 	€ 175.	Nee. <ul style="list-style-type: none"> • Is de uitslag niet-afwijkend? Dit klopt bijna altijd. • Is de uitslag afwijkend? <ul style="list-style-type: none"> - Ongeveer 90 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met downsyndroom. - Ongeveer 90 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met edwardssyndroom. - Ongeveer 50 van de 100 vrouwen zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met patausyndroom. 	De NIPT kan aanwijzingen geven voor chromosoomafwijkingen bij het kind, in de placenta (moederkoek) en heel soms bij de zwangere. De afwijkingen variëren van heel ernstig tot minder ernstig.	Vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen: vlokentest of vruchtwaterpunctie.	Ja, u moet toestemming geven voor gebruik van uw gegevens voor de wetenschappelijke studie. Zie ook www.meerovernipt.nl .

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

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
 Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven | www.rivm.nl
 Kijk voor meer informatie op www.pns.nl | Oktober 2021