

Combinatietest

Inleiding

In elke zwangerschap bestaat een kans van 2-3 % dat de baby een aangeboren afwijking zal hebben. Vaak zijn de afwijkingen zeer gering en niet of nauwelijks van betekenis, maar soms is de afwijking ernstig. Het syndroom van Down (een chromosoomafwijking) kan zo'n afwijking zijn. Om met zekerheid te weten of dit het geval is onderzoekt men cellen die van het vruchtwater of placenta afkomstig zijn. Deze cellen kunnen alleen verkregen worden door een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie; ingrepen die enig risico met zich meebrengen. Dit risico is een van de belangrijkste redenen om eerst te bepalen hoe hoog de kans is dat de baby het syndroom van Down heeft, alvorens een van beide testen aan te bieden. Dit kan door middel van de combinatietest. Er is gebleken dat deze test ook een verhoogd risico op twee andere chromosoomafwijkingen kan aantonen. Het gaat dan om het Patau en Edwards syndroom.

De combinatietest bestaat uit twee onderdelen: de nekplooimeting (NT-meting of nuchal translucency) en de dubbeltest (eerste trimester serumtest, een bloedtest). Deze kunnen op verschillende tijdstippen in de zwangerschap worden verricht.

Nekplooimeting (Nuchal Translucency, NT-Meting)

Met behulp van een nekplooimeting, in combinatie met uw leeftijd en zwangerschapsduur, kan worden vastgesteld hoe groot de kans is dat u een kind met het syndroom van Down krijgt. Dit onderzoek vindt plaats tussen de 10 en 14 weken van de zwangerschap. Iedere baby heeft een vochtophoping in de nekregio, de

nekplooi. Een toegenomen nekplooi kan wijzen op een chromosoomafwijking, zoals het syndroom van Down. Ongeveer 80% van de baby's met het syndroom van Down hebben een verdikte nekplooi. Bij een verdikte nekplooi wordt verder onderzoek aangeboden, in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie, om chromosoomafwijkingen met zekerheid op te sporen.

Dubbeltest (eerste trimester serumtest)

Om de kansberekening nog betrouwbaarder te maken kan de nekplooimeting gecombineerd worden met de dubbeltest. In het bloed van de zwangere vrouw kunnen twee stoffen gemeten worden (PAPP-A en vrij bHCG) die een indicatie kunnen geven voor chromosomale afwijkingen bij de baby. Het beste tijdstip van bloedafname is tussen de 9 en 13 weken van de zwangerschap.

Wie komen er in aanmerking voor een nekplooimeting?

Iedere zwangere kan een nekplooimeting en bloedonderzoek laten verrichten. Als u zwanger bent van een tweeling is de berekening iets complexer. U krijgt de uitslag dan voor elk van de kinderen. Als er voor 1 van de kinderen een verhoogd risico wordt gevonden krijgt u vervolgonderzoek aangeboden.

Risico van een nekplooimeting

Er zijn geen risico's verbonden aan het meten van de nekplooi en de bloedafname. Het is mogelijk dat de nekplooimeting niet lukt door een ongunstige ligging van het kind. Omdat een verdikte nekplooi ook bij gezonde kinderen voorkomt, bestaat altijd de kans van onrechte alarmering. U kunt

ook onterecht gerustgesteld worden. Tenminste 3% van de kinderen met een normale nekplooi blijkt toch een chromosoom- of andere aangeboren afwijking te hebben.

Uitslag

U ontvangt na ongeveer een week de uitslag schriftelijk thuis.

Met de combinatie van de gegevens van de echo, de gegevens uit het bloedonderzoek, de leeftijd van de zwangere en de zwangerschapsduur, kan worden vastgesteld of er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met het syndroom van Down, Patau of Edwards. Als de kans groter is dan 1 op 200 (0,5%) dan spreken we van een verhoogde kans. Een normale uitslag betekent dat er geen verhoogde kans is; dat wil zeggen dat de kans dat uw kind een van de syndromen heeft kleiner is dan 1 op 200 (0,5%). Het is dus niet uitgesloten dat uw kind het dit heeft, maar de kans is klein.

Is de uitslag van de combinatietest 1 op 200 of hoger, dan wordt er contact met u opgenomen zoals in de brief vermeld staat. Wij zullen u de keuze geven om een NIPT test te laten doen of een vruchtwaterpunctie of vlokcentest. NIPT test staat voor niet invasieve prenatale test. Dit is opnieuw bloedonderzoek bij de zwangere zonder gevaar voor het kind. Hiermee wordt het DNA van de foetus opgezocht in het bloed van moeder. Momenteel is dit in Nederland nog in onderzoeksfase en wordt alleen aangeboden aan vrouwen die een verhoogd risico hebben. Mocht deze test een van de drie syndromen aantonen is nog een bevestiging nodig via een vruchtwaterpunctie. U kunt ook direct kiezen voor de vruchtwaterpunctie dan wel vlokcentest. U wordt daarvoor doorverwezen naar de afdeling prenatale diagnostiek van het VU medisch centrum te Amsterdam.

Als de NT-meting gelijk of groter is dan 3 mm, maar er wordt geen chromosomale afwijking gevonden, krijgt u tussen de 18e en 22e week van de zwangerschap een uitgebreid echoscopisch onderzoek aangeboden. Een verdikte nekplooi kan namelijk ook wijzen op aangeboren

afwijkingen (met name hartafwijkingen) bij het kind. Als u heeft besloten om een vlokcentest of vruchtwateronderzoek te laten doen en de uitslag geeft aan dat er zeker sprake is van een kind een chromosoomafwijking, dan is er geen mogelijkheid iets aan de afwijking te doen.

Wel kunt u in overleg met uw arts of verloskundige op grond van deze uitslag de zwangerschap laten afbreken. Als u nu al weet dat u om wat voor reden dan ook, de zwangerschap nooit zou afbreken, is het goed u af te vragen of u de informatie die u met behulp van de combinatietest, vlokcentest of vruchtwateronderzoek kunt krijgen wel wilt hebben.

Kosten

De kosten voor de combinatietest en eventuele verdere diagnostiek worden vergoed door de zorgverzekeraars als u 36 jaar of ouder bent. Bent u jonger dan is het afhankelijk van uw zorgverzekeraar of de kosten vergoed worden. U kunt dit zelf informeren bij uw zorgverzekeraar. Eventueel vervolgonderzoek als u een verhoogde kans hebt wordt wel vergoed door de zorgverzekeraars.

Meer informatie

Erfocentrum: www.erfelijkheid.nl

Publieksinformatie over erfelijkheid en gezondheid:

www.leren.nl/rubriek/gezondheid/zwangerschap

Informatie van de Nederlandse beroepsvereniging voor obstetrie en gynaecologie: www.nvog.nl.

Vragen en afspraak maken

Als u na het lezen van deze folder nog vragen heeft over de combinatietest kunt u deze stellen aan uw gynaecoloog of verloskundige. Wilt u een afspraak maken dan kunt u bellen met de polikliniek Verloskunde / Gynaecologie; tel: 020 - 755 7019.

Opmerkingen over deze folder

Ontbreekt er informatie in deze folder of is iets onduidelijk beschreven, dan horen wij dat graag. U kunt uw opmerkingen doorgeven via voorlichting@zha.nl