

Informatie over de screening op Downsyndroom

Prenatale screening

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/zwangerschapsscreening.

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/zwangerschapsscreening.

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/zwangerschapsscreening

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/zwangerschapsscreening

Português

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

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 kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

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/zwangerschapsscreening.

عربي

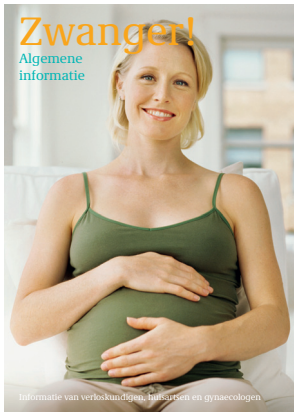
تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على برنامج العشر بين أسبوعاً. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

中文

本小手冊的 容是要告訴您 (和您的伴侶) 關於第 20 週的超音波圖譜。您可以在下面網站取得本小手冊的中文版，網址：
www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Inhoud

1. Wat leest u in deze brochure?	5
Wat is prenatale screening?	
2. Downsyndroom	7
3. De combinatietest	8
Bloedonderzoek en nekplooiemeting	
De uitslag is een kans	
Welke rol speelt de leeftijd van de moeder	
4. Vervolgonderzoek	12
Vlokkentest en vruchtwaterpunctie	
5. Bewust kiezen	13
Hulp bij het kiezen	
6. Wat u verder nog moet weten	14
Wanneer krijgt u de uitslag?	
Kosten en vergoedingen prenatale screening	
Vergoeding vervolgonderzoek	
7. Meer informatie	16
Internet	
Folders en brochures	
Organisaties en adressen	
8. Bescherming persoonsgegevens	18



1 Wat leest u in deze brochure?

Veel aanstaande ouders vragen zich af of hun kind wel gezond zal zijn. Dat is begrijpelijk. 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. 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 op Downsyndroom kan u misschien geruststellen over de gezondheid van uw kind. Maar het kan u juist 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 het Structureel Echoscopisch Onderzoek, de 20-weeken echo. Dit onderzoek maakt ook deel uit van prenatale screening. Deze brochure kunt u vinden op www.rivm.nl/zwangerschapsscreening. 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 zwangerschap.



2 Downsyndroom

Wat is Downsyndroom

Downsyndroom 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. Ongeveer twee op de 1000 kinderen worden geboren met Downsyndroom. De kans op Downsyndroom wordt groter naarmate de moeder ouder is.

Verstandelijke handicap en gezondheidsproblemen

Mensen met Downsyndroom hebben een lichte tot ernstige verstandelijke handicap en een aantal uiterlijke kenmerken. Kinderen met Downsyndroom ontwikkelen zich trager, 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.

Een groot deel van de kinderen met Downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap. Bijna de helft van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Indien noodzakelijk kan deze afwijking operatief worden behandeld. Dit geeft vrijwel altijd een goed resultaat. Soms is een operatie niet nodig. Het komt ook voor dat kinderen met Downsyndroom worden geboren met een maag-darmafwijking, waarvoor ook een operatie nodig is. Daarnaast hebben zij meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties. Ook krijgen mensen met Downsyndroom vaker en op jongere leeftijd dan gemiddeld de ziekte van Alzheimer.

Verbeterde kansen op goede gezondheid

Door betere zorg en de toegenomen kennis hebben mensen met Downsyndroom een grotere kans op een goede gezondheid dan vroeger. Ook is hun levensverwachting verbeterd. Verder hebben zij tegenwoordig meer mogelijkheden om zich te ontwikkelen.

3 De combinatie-test

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, tussen 9 en 14 weken van de zwangerschap;
2. de *nekplooiemeting* bij het kind. Dat gebeurt met een echo die gemaakt wordt tussen 11 en 14 weken zwangerschap.

Bloedonderzoek en nekplooiemeting

Bij het bloedonderzoek wordt wat 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. Dit is een dun vochtlaagje 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.

Met vervolgonderzoek kan met zekerheid worden vastgesteld of uw kind Downsyndroom of eventueel een andere afwijking aan de chromosomen heeft of niet.

Verhoogde kans

In Nederland is een verhoogde kans een kans 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 echt zwanger is van een kind met Downsyndroom. De andere 199 vrouwen zijn niet in verwachting van een kind met Downsyndroom. Een verhoogde kans (1 op 200 of hoger) 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 van het kind. Als bij de nekplooiemeting een nekplooi wordt gemeten van 3,5 millimeter of meer krijgt u altijd vervolgonderzoek aangeboden. Zelfs als de uitslag van de combinatietest geen verhoogde kans op Downsyndroom is.

Welke rol speelt de leeftijd van de moeder?

De leeftijd van de moeder heeft invloed op de kans op een kind met Downsyndroom en op de nauwkeurigheid van de combinatietest.

De kans op een kind met Downsyndroom

De gemiddelde kans op een kind met Downsyndroom neemt toe als de leeftijd van de moeder hoger is.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met Downsyndroom op het moment van de test
20 – 25 jaar	1 van de 1000
26 – 30 jaar	1 tot 2 van de 1000
31 – 35 jaar	2 tot 5 van de 1000
36 – 40 jaar	6 tot 15 van de 1000
41 – 45 jaar	20 tot 61 van de 1000

Toelichting tabel

Als 1000 vrouwen van 30 jaar zwanger zijn, dan zijn 2 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 998 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.

Als 1000 vrouwen van 40 jaar zwanger zijn, dan zijn 15 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 985 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.

De nauwkeurigheid van de combinatietest

De gemiddelde kans om met de combinatietest vroeg in de zwangerschap een kind met Downsyndroom te ontdekken, neemt toe als de leeftijd van de moeder hoger is. Bij jonge moeders voorspelt de test minder goed dan bij oudere moeders.

Leeftijd vrouw die zwanger is van kind met Downsyndroom	Hoeveel van de kinderen met Downsyndroom worden ontdekt met de test?
20 – 25 jaar	6 van de 10
26 – 30 jaar	7 van de 10
31 – 35 jaar	8 van de 10
36 – 40 jaar	9 van de 10
41 – 45 jaar	9 tot 10 van de 10

De combinatietest bij meerlingen

Als u in verwachting bent van een meerling, dan krijgt u een uitslag voor elk kind afzonderlijk. Als de kans op Downsyndroom verhoogd is voor één of voor meer kinderen, dan krijgt u vervolgonderzoek aangeboden.

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). Men noemt dit vervolgonderzoek, waarbij u zekerheid kunt krijgen, ook wel prenatale diagnostiek.

In sommige gevallen kunt u ook direct kiezen voor prenatale diagnostiek. Bijvoorbeeld als u 36 jaar of ouder bent. Of als er in uw directe familie erfelijke of aangeboren afwijkingen voorkomen. Of als u bepaalde medicijnen gebruikt die schadelijk kunnen zijn voor het kind.

Vlokkentest 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 Downsyndroom heeft, wilt u dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen?
- uit het vervolgonderzoek kan blijken dat uw kind inderdaad Downsyndroom heeft, hoe bereidt u zich hierop voor?
- hoe kijkt u aan tegen het leven met een kind met Downsyndroom?
- hoe kijkt u aan tegen het eventueel voortijdig beëindigen van een zwangerschap bij een kind met Downsyndroom?

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat u in verwachting bent van een kind met Downsyndroom. 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.

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.prenatalescreening.nl en op www.kiesbeter.nl/medischeinformatie/keuzehulpen

6 Wat u verder nog moet weten

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

U krijgt dan:

- informatie over het onderzoek
- uitleg over de manier waarop het onderzoek wordt uitgevoerd
- uitleg over de betekenis van de uitslag
- informatie over onder andere Downsyndroom

Als u vragen heeft, stel deze dan tijdens het gesprek.

Wanneer krijgt u de uitslag?

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

Kosten en vergoedingen prenatale screening

Het uitgebreide gesprek over het onderzoek met uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog wordt vergoed uit de basiszorgverzekering.



De combinatietest wordt alleen vergoed uit de basiszorgverzekering:

- als u 36 jaar of ouder bent
- als u een andere medische indicatie heeft voor prenatale diagnostiek

Bent u nog geen 36 jaar en heeft u geen andere medische indicatie, dan kunt u bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog terecht met vragen over de kosten van de combinatietest.

De kosten van het gesprek en eventueel voor de combinatietest worden alleen vergoed als degene die de screening uitvoert een overeenkomst heeft met een regionaal centrum voor prenatale screening. Wij adviseren u vooraf bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog hiernaar te informeren. Via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening en dan 'Downscreening' en 'kosten' kunt u zien welke verloskundige, gynaecoloog of huisarts in uw regio een overeenkomst heeft. Daarnaast is het verstandig om te controleren of de zorgverzekeraar een contract heeft met degene die de screening uitvoert. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

Vergoeding vervolgonderzoek

Bij een verhoogde kans op het Downsyndroom, komt u in aanmerking voor vervolgonderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Dit onderzoek wordt dan vergoed door uw zorgverzekeraar. Bij vrouwen van 36 jaar of ouder en bij vrouwen met een medische indicatie wordt vervolgonderzoek ook vergoed zonder dat er eerst prenatale screening is uitgevoerd.

7 Meer informatie

Internet

De informatie uit deze brochure staat ook op internet, op www.rivm.nl/zwangerschapsscreening en op www.prenatalescreening.nl. Daar vindt u ook een keuzehulp. Maar u vindt er ook meer achtergrondinformatie over prenatale screening, vervolgonderzoeken en aangeboren aandoeningen.

Overige websites met informatie over prenatale screening:

www.zwangernu.nl

www.wijzerzwanger.nl

www.kiesbeter.nl

www.nvog.nl

www.knov.nl

Folders en brochures

Wilt u meer wilt weten over de onderzoeken en aandoeningen in deze brochure?

Vraag uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog dan naar de informatiebladen.

Er zijn informatiebladen over:

- 20-Weken echo
- Downsyndroom
- Open rug en open schedel

U kunt deze informatiebladen ook downloaden op

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening en www.prenatalescreening.nl

Wilt u meer weten over andere onderzoeken tijdens en na de zwangerschap, zoals het standaard bloedonderzoek bij zwangere vrouwen naar de bloedgroep en infectieziekten?

Vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog dan naar de folder Zwanger! of kijk op www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Organisaties en adressen

Het Erfocentrum

Het Erfocentrum is het nationale kennis- en voorlichtingscentrum over erfelijkheid, zwangerschap en erfelijke en aangeboren aandoeningen.

www.erfocentrum.nl, www.prenatalescreening.nl, www.erfelijkheid.nl,
www.zwangernu.nl, www.zwangerwijzer.nl

E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl

Erfolijn: 0900 – 66 555 66. De Erfolijn is bereikbaar op maandag tot en met vrijdag van 8.30 tot 11.30 uur (€ 0,25 per minuut).

Stichting Downsyndroom

Dit is een oudervereniging die zich inzet voor de belangen van mensen met Downsyndroom en hun ouders. U kunt bij deze stichting terecht voor meer informatie over Downsyndroom. De stichting ondersteunt ook ouders met een pasgeboren kind met Downsyndroom.

www.downsyndroom.nl

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl

Telefoon: 0522 - 28 13 37.

RIVM

Het RIVM coördineert op verzoek van het ministerie van VWS en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen.

Voor meer informatie: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Regionale centra

De acht regionale centra zijn vergunningshouders 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/pns/contact

8 Bescherming persoonsgegevens

In dit hoofdstuk leest u hoe met uw persoonsgegevens binnen de prenatale screening wordt omgegaan.

Als u besluit om uw ongeborn kind te laten onderzoeken worden persoonlijke gegevens van u en het ongeborn kind in een medisch dossier opgeslagen. Tot die persoonlijke gegevens behoort ook het beeldmateriaal dat tijdens de screening wordt gemaakt. Met uw toestemming voor het doen van onderzoek verleent u ook toestemming om deze gegevens te verzamelen en te gebruiken. Zonder deze gegevens is het niet mogelijk een goede diagnose te stellen of een goede behandeling te geven. Op grond van de Wet inzake de geneeskundige behandelingsovereenkomst zijn zorgverleners verplicht om uiterst zorgvuldig met deze gegevens om te gaan. Zo bepaalt deze wet dat deze gegevens alleen toegankelijk zijn voor de personen die bij een eventuele behandeling zijn betrokken.

Een belangrijk onderdeel van de screening is dat deze voldoet aan de kwaliteitsnormen die daarvoor zijn opgesteld. Ter beoordeling van deze kwaliteit mogen gegevens uit het medisch dossier beschikbaar worden gesteld aan degenen die belast zijn met de bewaking van de kwaliteit, tenzij u daartegen bezwaren hebt. U kunt uw bezwaren kenbaar maken aan de verloskundige of gynaecoloog. Dit zal geen enkel gevolg hebben voor de wijze waarop u voor, tijdens of na de screening zult worden behandeld.

Naast de bewaking van de kwaliteit van de screening heeft de wetgever voorgeschreven dat ook de kwaliteit van de verloskundige, huisarts of gynaecoloog en het regionaal centrum dat het screeningsprogramma uitvoert hoog dient te zijn, en daarom regelmatig moet worden gecontroleerd. Daarnaast zal periodiek wetenschappelijk onderzoek worden verricht om te controleren of het programma nog steeds voldoet aan de wetenschappelijk eisen en om nieuwe behandelingsmethoden te ontwikkelen. Ook daarvoor zijn uw persoonsgegevens nodig, maar deze zullen alleen worden gebruikt indien u daarvoor toestemming heeft verleend. Zodra u toestemming heeft verleend voor het onderzoek zal de verloskundige, huisarts of gynaecoloog u vragen of u ook toestemming verleent voor het gebruik van uw gegevens voor deze doeleinden.

Het weigeren van deze toestemming heeft geen enkel gevolg voor de wijze waarop u voor, tijdens of na de screening zult worden behandeld. Uw toestemming om de gegevens voor genoemde doeleinden te gebruiken wordt echter zeer op prijs gesteld, omdat de resultaten van de onderzoeken niet alleen voor u, maar voor alle zwangeren van belang zijn.

Colofon

De inhoud van deze brochure is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

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

Deze brochure over de screening op Downsyndroom vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

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

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, december 2009

rivm


KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN


nederlands huisartsen
genootschap




NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE


Beroepsvereniging
chiropracten
Nederland
voor verloskunde & gynaecologie


ALLIANTIE VOOR ERFELIJKHEIDSVRAAGSTUKKEN