

INFORMATIE voor de patiënt

## Opsporen van trisomie 21 (Down)

Trisomie 21 en enkele andere erfelijke afwijkingen kunnen opgespoord worden tijdens de zwangerschap. In deze brochure leest u welke onderzoeken mogelijk zijn en wat de betrouwbaarheid is van elk onderzoek.



## WAT IS TRISOMIE 21 OF HET SYNDROOM VAN DOWN?

Erfelijke kenmerken, zoals uiterlijk, aanleg en een deel karakter, geven ouders aan hun kinderen door via hun chromosomen. Elke ouder heeft 23 chromosomenparen en van elk paar wordt bij de bevruchting 1 chromosoom doorgegeven. Zo krijgt het kind 23 nieuwe paren met kenmerken van beide ouders. De chromosomen op de 23<sup>ste</sup> plaats bepalen het geslacht. Meisjes hebben twee X chromosomen, jongens hebben een X en een Y chromosoom.

Het syndroom van Down ontstaat door een afwijking in chromosoom 21. In plaats van 2 vinden we daar 3 chromosomen (trisomie), waardoor deze kinderen geboren worden met 47 in plaats van 46 chromosomen.



© All rights reserved by Fabio Buchieri

De gevolgen voor het kind zijn o.a. typische gelaatskenmerken en ernstige verstandelijke beperkingen. Soms, maar minder vaak, zijn er ook afwijkingen van het hart of andere organen.

Van alle chromosomale afwijkingen is trisomie 21 de meest frequente. Gemiddeld komt het voor bij 1 baby op 800 geboortes. Het risico neemt gevoelig toe eens de moeder de leeftijd van 35 jaar bereikt.

In het volgende overzicht geven we u een overzicht van de verschillende opsporingstechnieken voor trisomie 21 en andere aantoonbare erfelijke aandoeningen.

## 1. ECHOGRAFISCH ONDERZOEK EERSTE TRIMESTER

Een echografie is een routineonderzoek in de zwangerschap. Tijdens de eerste echografie (11-13 weken) meten we o.a. de dikte van de nekplooi van de foetus. Een verdikking van deze huidplooi betekent dat er zich vocht heeft opgestapeld. Dat kan op trisomie 21 wijzen maar kan ook andere oorzaken hebben zoals een hart- of een botafwijking. Voor bevestiging van de diagnose is aanvullend onderzoek nodig.

Een echografie die geen afwijkingen aantoon, betekent dat het risico op trisomie laag is, maar sluit het niet uit. Ook dat kan alleen bevestigd worden met aanvullend onderzoek (zie verder).



- de echografie gebeurt tussen 11-13 weken
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 60 %
- geen verhoogd risico op miskraam

## 2. EERSTE TRIMESTER SCREENING (PAPP-A)

Deze screening gebeurt in combinatie met de routine echografie eerste trimester. We doen een bloedafname bij de moeder en bepalen haar PAPP-A en  $\beta$ -hCG hormonen. Bij een normale nekplooiemeting, kunnen we op basis van de hormonen en de leeftijd van de moeder, een trisomie 21 voorspellen met een precisie van 85%. Het resultaat hebben we 1 week na het onderzoek.

Voor de bevestiging van de diagnose of om zeker te weten dat de foetus geen trisomie heeft, is bijkomend onderzoek nodig (zie verder).



+



+ **Leeftijd**

- de screening PAPP-A gebeurt aansluitend aan de eerste echo
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 85 %
- geen verhoogd risico op miskraam

### 3. TWEEDE TRIMESTER SCREENING (TRIPLE TEST)

Als er geen eerste trimester screening gebeurde, kunnen we een tweede trimester screening doen rond 16 weken. We doen hiervoor een bloedafname bij de moeder en bepalen de  $\beta$ -hCG en AFP hormonen. Met die gegevens kunnen we het risico op een afwijking voorspellen met een precisie van 60%. Het resultaat kennen we 1 week later. Voor de bevestiging van de diagnose of om zeker te weten dat de foetus geen trisomie heeft, is bijkomend onderzoek nodig (zie verder).

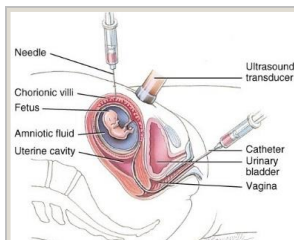


- de TRIPLE test gebeurt rond 16 weken
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 60 %
- geen verhoogd risico op miskraam

**Opmerking:** Een verhoogd AFP hormoon kan wijzen op afwijkingen van de neurale buis (spina bifida, ...). Om dit uit te sluiten wordt een echografie uitgevoerd.

### 4. VLOKKENTEST (CVS) ROND 12 WEKEN

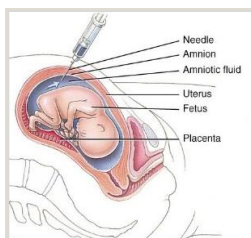
Een vlokentest geeft een 100 % betrouwbaar resultaat maar wordt als ‘invasief onderzoek’ bestempeld omdat we met een naald in de baarmoeder prikken om enkele cellen van de placenta weg te nemen. In  $\pm 1$  op de 200 onderzoeken kan dat leiden tot een miskraam. De naald brengen we in langs de vagina of, na een plaatselijke verdoving, via de buikwand, afhankelijk van de plaats van de placenta. Een eerste, voorlopig resultaat hebben we na 1 week, een week later volgt de definitieve uitslag.



- de vlokentest gebeurt rond 12 weken
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 100 %
- risico op miskraam: 1 op 200 onderzoeken

## 5. VRUCHTWATERPUNCTIE (VWP) VANAF 16 WEKEN

Een tweede onderzoek dat invasief maar 100 % betrouwbaar is, is de vruchtwaterpunctie. Hier wordt met een naald door de buikwand geprikt om een beetje vruchtwater weg te nemen. Het risico op miskraam is lager dan bij de vlokkentest, nl. 1 op 500 onderzoeken. Na 1 week weten we met zekerheid of de foetus trisomie 21 heeft of niet, de volledige chromosomenkaart is een week later gekend.



- de vruchtwaterpunctie gebeurt vanaf 16 weken
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 100 %
- risico op miskraam: 1 op 500 onderzoeken

## 6. NIPT-TEST VANAF 11 WEKEN

Tijdens de zwangerschap komen er DNA fragmenten van de baby terecht in het bloed van de moeder. Vanaf 11 weken is er voldoende materiaal aanwezig om een bloedafname bij de moeder te doen en het chromosoom 21 op te zoeken. De betrouwbaarheid is 99%, toch doen we aanvullend een vruchtwaterpunctie als de NIPT test een trisomie 21 aantoonde.

Als we enkel bloed nemen is er geen verhoogd risico op miskraam. Het resultaat van de NIPT-test is meestal bekend na 2 weken.



- de NIPT-test gebeurt vanaf 11 weken
- de kans dat een bestaande trisomie 21 wordt opgespoord is 99 %
- geen verhoogd risico op miskraam.

**Opmerking:** De NIPT-test kost 390 euro (prijs op 06/01/2016) en is voorlopig (als enige) niet terugbetaald door de mutualiteit. Via de aanvullende verzekering is soms een beperkte tussenkomst mogelijk.

## LATEN TESTEN – OF NIET?

Wij bieden deze testen aan maar uiteindelijk moet u als toekomstige ouder(s) zelf beslissen of u een test wil en dewelke.

Misschien kunnen de volgende bedenkingen helpen:

- Niet alle testen geven volledige zekerheid. Hoe zeker wilt u zijn dat uw kind wel of zeker niet een trisomie 21 zal hebben.
- Wilt u een vlokentest of vruchtwaterpunctie laten doen als uit niet-invasief onderzoek zou blijken dat het risico verhoogd is?
- Als u een baby met trisomie 21 zou verwachten, wat dan?

In geval u kiest voor zwangerschapsafbreking, kan een curettage uitgevoerd worden tot 13–14 weken. Tot 24 weken kunt u in overleg met ons team beslissen om vroegtijdig te bevallen.

De beste keuze is de keuze waar u (beiden) het meest kunt achterstaan en kunt blijven achterstaan. Laat ons zeker weten als u meer informatie of advies wenst. Wij helpen u graag verder.  
Vanwege het team verloskunde

## UW NOTA'S

.....

.....

.....

.....

.....

## SAMENGEVAT

	Wanneer ?	Wat ?	Resultaat	Detectie	Risico op miskraam
Echo	11-13 weken	Nekplooï	Direct	60 %	Geen
PAPP-A	11-13 weken	Nekplooï + bloed (moeder)	1 week	85 %	Geen
Triple test	16 weken	Bloed (moeder)	1 week	60 %	Geen
CVS	11-13 weken	Placenta vlokken	1 week	100 %	1/200
VWP	> 16 weken	Vruchtwater	1 week	100 %	1/500
NIPT (! € 390)	> 11 weken	Bloed (moeder)	2 weken	99 %	Geen

Deze folder is indicatief en geeft enkel informatie van algemene aard. Niet alle mogelijke technieken, toepassingen, risico's zijn er in opgenomen. Volledige informatie, aangepast aan de situatie van elke patiënt afzonderlijk, wordt door de arts verstrekt. Volledige of gedeeltelijke overname van de tekst is niet toegestaan. Voor reacties op deze brochure: [Annie.vandenbroeck@uzbrussel.be](mailto:Annie.vandenbroeck@uzbrussel.be)

UZ Brussel  
 Brussels Health Campus  
 Laarbeeklaan 101  
 1090 Jette  
 tel: 02 477 41 11 [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be) [info@uzbrussel.be](mailto:info@uzbrussel.be)

Uitgave: januari 2016  
 Verantwoordelijke uitgever: Prof. dr. M. Noppen