

Alles goed
met mijn baby?



erfelijkheid in de kijker

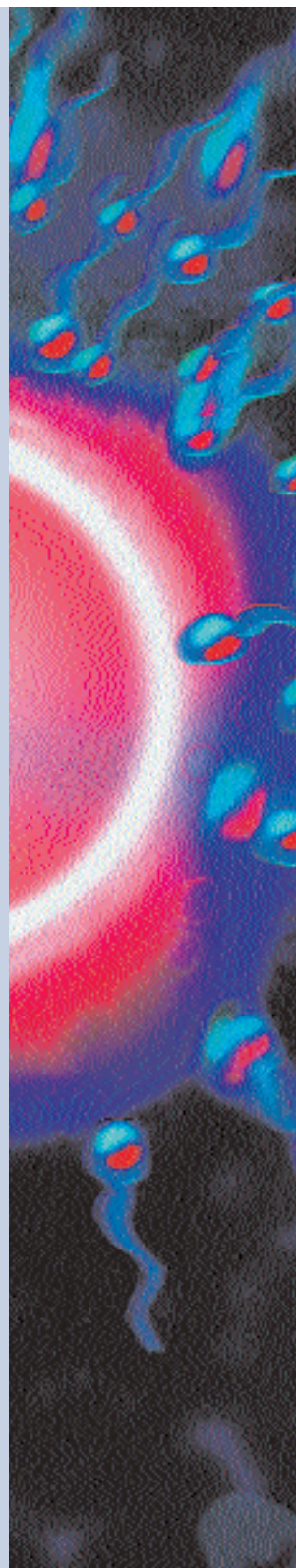
informatie over prenataal onderzoek en erfelijke aandoeningen



Met steun van de
Vlaamse overheid

Inleiding	3
Wanneer is prenatale diagnostiek aangewezen?	6
Chromosomale aandoeningen	6
Monogene aandoeningen	9
Neurale buisdefecten	10
Aantoonbare afwijkingen op echografie	11
Welke technieken voor prenataal onderzoek zijn er?	12
Echografie	12
Vlokkentest	13
Vruchtwaterpunctie	14
Navelstrengpunctie	16
Pre-implantatie genetische diagnostiek	17
Emotionele gevolgen van prenatale diagnostiek	20
Goed nieuws	20
Slecht nieuws	20
Waar kan men voor een prenataal onderzoek terecht?	24
Waar gebeurt het technisch-genetisch onderzoek?	24
Verenigingen rond erfelijke en aangeboren aandoeningen	25

inhoud



Alles goed met mijn baby?



'Is alles goed, dokter?...' is vrijwel steeds de eerste vraag die ouders stellen na de geboorte van hun kind. Meestal zal het antwoord 'ja' zijn en is er een flinke, gezonde baby geboren. Soms loopt het echter anders. Twee à vier procent van alle pasgeborenen heeft immers een min of meer ernstige aangeboren aandoening. Ouders die met de geboorte van een gehandicapt kind geconfronteerd worden, gaan zich na een aanvankelijke periode van teleurstelling en verdriet, heel wat vragen stellen bij verdere kinderwens. Zal het volgende kind wel gezond zijn? Kan deze handicap zich herhalen? Of een aandoening zich herhaalt, is afhankelijk van de oorzaak ervan. Heel wat aangeboren afwijkingen zijn 'toevallig' en zullen zich in principe niet meer voordoen. Zo kan de ontwikkeling van het ongeboren kind gestoord zijn omdat de moeder een infectie doormaakte, of omdat zij bepaalde geneesmiddelen innam of overmatig



alcohol gebruikte tijdens de zwangerschap. In principe is er dan geen probleem voor een volgende zwangerschap op voorwaarde dat men de oorzaak wegneemt. In andere gevallen is de handicap genetisch bepaald. Dit betekent dat er in het erfelijk materiaal van het kind een fout is geslopen. Dit kan op toeval berusten, maar de fout kan eveneens overgeërfd zijn van één of van beide ouders. Dan is er wel een verhoogd risico bij een volgende zwangerschap. Hoe groot dit risico is, hangt af van de aard van de genetische afwijking.

De vraag of er een kans is op herhaling bij een volgend kind, is niet steeds eenvoudig te beantwoorden. Daarom kan het wenselijk zijn vóór de zwangerschap in een genetisch centrum te rade te



gaan, zodat een erfelijkheidsonderzoek kan worden uitgevoerd.

Wanneer daaruit blijkt dat er een verhoogde kans is op een afwijking, dan komen ouders voor een moeilijke beslissing te staan. Sommige koppels zullen opteren voor het nemen van het risico. Andere mensen willen geen eigen kinderen meer en kiezen misschien voor adoptie. Nog anderen kiezen voor het gebruik van eicellen of zaadcellen van donoren. Tenslotte zal een aantal koppels gebruik maken van prenatale diagnostiek of van de nieuwe techniek van pre-implantatie genetische diagnostiek.

Prenatale diagnostiek laat toe om in een aantal gevallen tijdens de zwangerschap, een genetische afwijking of een aangeboren misvorming op te sporen

In deze brochure word je uitvoerig geïnformeerd over de verschillende mogelijkheden van prenataal onderzoek, wat men zoal kan opsporen en hoe dit technisch gebeurt. Ook de keuzes waarvoor ouders komen te staan over het verdere verloop van de zwangerschap en de gevolgen van hun beslissingen op sociaal en emotioneel vlak, worden uitvoerig toegelicht.

Deze brochure kan uiteraard nooit een gesprek met een deskundige, zoals de huisarts, gynaecoloog of geneticus, vervangen.

Wanneer is prenatale diagnostiek aangewezen?

Een aantal zwangeren maakt gebruik van prenatale diagnostiek, omdat er bij het verwachte kind een verhoogd risico op een genetische aandoening is. De leeftijd van de moeder, de geboorte van een vorig kind met een afwijking, een genetisch defect bij één van beide ouders, of een genetische aandoening bij andere familieleden, kunnen redenen zijn voor prenataal onderzoek. Ook abnormale bevindingen bij een echografie of een afwijkende triplettest, zijn aanwijzingen voor bijkomende onderzoeken tijdens de zwangerschap.

►► Voor chromosomale aandoeningen

Chromosomen zijn opgerolde DNA-draden waarop onze genen of erfelijke eigenschappen liggen. Onze **lichaamscellen** bevatten 46 chromosomen die gerangschikt worden in 23 paren : 22 paar autosomen en één paar geslachtschromosomen. De **geslachtscellen**,



▲
Chromosomen-
kaart

zaadcellen en eicellen, ontstaan na een bijzondere deling die het aantal chromosomen halveert. Zo is er één chromosoom van elk paar autosomen en één geslachtschromosoom aanwezig, waardoor er in het totaal slechts 23 chromosomen voorkomen in de voortplantingscellen. Als deze deling fout verloopt, kan het resultaat een eikel of een zaadcel zijn met te veel of te weinig

chromosomen. Bij de bevruchting versmelt de eikel met de zaadcel en ontstaat één enkele cel met in de regel 46 chromosomen, waarvan er 23 van de vader en 23 van de moeder afkomstig zijn.

Een verhoogd risico op een chromosomale aandoening is aanwezig in de volgende situaties:

■ Wanneer de moeder ouder is dan 35 jaar:

Het is bekend dat bij stijgende leeftijd van de moeder, het risico op de geboorte van een kind met een afwijking van het aantal chromosomen toeneemt, voornamelijk het syndroom van Down (ook trisomie 21 of vroeger mongolisme genoemd). In België komen vrouwen vanaf 35 jaar in aanmerking voor prenatale diagnostiek.

■ Wanneer er bij een vorig kind een afwijking in het aantal chromosomen werd vastgesteld:

Meestal gaat het om het syndroom van Down bij een vorig kind. De kans dat deze aandoening zich bij een volgende zwangerschap herhaalt, bedraagt 1 op 100 of 1%, op voorwaarde dat de chromosomenkaart van de ouders normaal is. Ook voor andere afwijkingen in het aantal chromosomen is prenatale diagnostiek bij volgende zwangerschappen aangewezen.

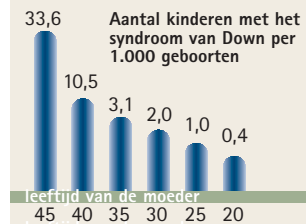
■ Wanneer één van de ouders drager is van een afwijking in de structuur van de chromosomen:

Naast afwijkingen in het aantal chromosomen bestaan er ook afwijkingen in de structuur ervan. Een fout in de structuur betekent dat een herschikking van het chromosomaal materiaal is gebeurd, zonder verlies of toename ervan. De meest voorkomende structurele herschikkingen zijn translocaties. Hierbij breekt een stuk chromosoom af dat zich gaat vasthechten aan een ander chromosoom. De drager van zo een structurele afwijking heeft geen zichtbare problemen. Dergelijke afwijking wordt vaak gevonden bij echtparen met herhaalde spontane miskramen of met fertiliteitsproblemen. Een herschikking van de chromosomen bij één van de ouders kan een ongebalanceerde chromosoomafwijking (te veel of te weinig chromosomaal materiaal) bij de nakomelingen veroorzaken, wat zal leiden tot mentale achterstand en/of aangeboren lichamelijke afwijkingen.

Risico Down syndroom

leeftijd	risico
35	▶ 1/285
36	▶ 1/174
37	▶ 1/146
38	▶ 1/122
39	▶ 1/91
40	▶ 1/80
41	▶ 1/67
42	▶ 1/45
43	▶ 1/33
44	▶ 1/30
45	▶ 1/21
46	▶ 1/11

Down syndroom in ‰



■ **Wanneer er op grond van echografisch onderzoek een vermoeden is van een chromosomale afwijking bij de foetus:**

Sommige echografische afwijkingen, zoals een ernstig hartprobleem, kunnen te wijten zijn aan een chromosoomafwijking bij de foetus. Om hierover zekerheid te verkrijgen is verder prenataal onderzoek aangewezen.

■ **Wanneer er een afwijkende tripletest is:**

De tripletest is een bloedonderzoek bij de zwangere vrouw, waarbij berekend wordt of zij tot de risicogroep behoort om een kindje met het syndroom van Down te krijgen. Belangrijk is op te merken dat de tripletest geen diagnostische methode is, maar enkel een risicobepaling aangeeft. Het beste tijdstip om de tripletest uit te voeren, is tussen de 15de en 16de week van de zwangerschap (uitersten van de 14de tot de 17de week), omdat dan de nauwkeurigste berekening kan gebeuren. In het bloed van de moeder worden de waarden van drie verschillende stoffen bepaald: van het eiwit AFP (alfa-foetoproteïne) en van de hormonen HCG (human chorion gonadotrofine) en oestriol. Aan de hand van de uitslag van deze drie bloedwaarden en met gegevens zoals de leeftijd van de moeder, de juiste zwangerschapsduur en het lichaamsgewicht, wordt een risicoberekening uitgevoerd. De tripletest kan nooit met zekerheid aantonen of het kind al dan niet het syndroom van Down heeft, maar bepaalt uitsluitend de kans erop. Voor het verkrijgen van zekerheid is aanvullend prenataal onderzoek nodig. U overlegt dus best met uw behandelende arts of u dit bloedonderzoek wenst te laten uitvoeren.

■ **Wanneer er bij echografische screening tussen 10 en 14 weken 'nekoedeem' aanwezig is:**

De echografische bevinding van nekoedeem kan wijzen op een verhoogd risico voor een chromosomale afwijking bij de foetus. Een vloktest of vruchtwaterpunctie zijn aangewezen indien men hierover zekerheid wenst.



◀ Echografisch beeld van 'nekoedeem' op 11 weken zwangerschap.

► Voor monogene aandoeningen

Eerder vertelden we al dat onze genen op de chromosomen gelegen zijn. Men weet intussen dat er een 30.000-tal genen zijn bij de mens. Genen zijn samengesteld uit zeer specifieke lettercodes. In deze codes kunnen fouten (mutaties) optreden. Eén mutatie kan aan de basis liggen van een erfelijke ziekte en zo een 'monogene' aandoening veroorzaken. Voor een toenemend aantal monogene aandoeningen is prenatale diagnostiek mogelijk. Prenatale diagnostiek is alleen dan aangewezen wanneer er een verhoogde kans op een welbepaalde aandoening bestaat omdat deze reeds in het gezin of in de familie voorkomt.



▲
Een kluwen DNA

Een verhoogd risico op een monogene aandoening bij de foetus is aanwezig in de volgende situaties:

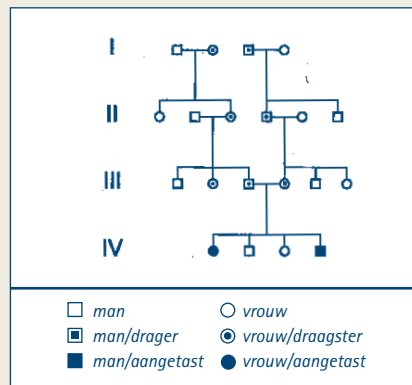
■ Wanneer één van beide partners een autosomaal dominante aandoening heeft:

Het risico op een aangetast kind is in deze gevallen één op twee of 50% (vb. myotone dystrofie of ziekte van Steinert, neurofibromatose, Marfan syndroom, ziekte van Huntington...).

■ Wanneer beide partners drager zijn van een autosomaal recessieve aandoening:

Het risico om een aangetast kind te hebben is hier één op vier of 25% (vb. mucoviscidose, spinale musculaire atrofie, vele stofwisselingsziekten...).

▼ Autosomaal recessieve overerving



■ **Wanneer de vrouw draagster is van een geslachtsgebonden recessieve aandoening:**

Elke jongen heeft in dit geval een risico van één op twee (50%) om de aandoening te hebben. Elk meisje heeft één kans op twee (50%) om net als haar moeder, draagster te zijn van de aandoening. Als het om een ziekte gaat die nog niet prenataal opspoorbaar is, kan desgewenst het geslacht van de foetus worden bepaald. In deze situaties worden enkel de meisjes als gezond beschouwd (vb. spierziekte van Duchenne of Becker, X-gebonden mentale achterstand...).

Bij monogene aandoeningen is het belangrijk om steeds vóór de zwangerschap duidelijke afspraken te maken over de mogelijkheden en beperkingen van het onderzoek: de diagnose moet 100% zeker zijn en het moet technisch mogelijk zijn om de aandoening prenataal op te sporen.



▶▶ Voor neurale buisdefecten

De precieze oorzaak voor het ontstaan van een sluitingsdefect van de rug (open rug of spina bifida) of van de schedel (open schedel of anencefalie) is nog niet volledig bekend. Wel is duidelijk dat er een erfelijke aanleg voor deze aandoeningen is. Maar ook andere factoren, zoals inname van bepaalde medicijnen, spelen een rol. Recent is gebleken dat het gebruik van extra vitamines, voornamelijk foliumzuur in de periode rond de bevruchting, de kans op neurale buisdefecten duidelijk vermindert.

Een verhoogd risico op een neuraal buisdefect is aanwezig in de volgende situaties:

■ Wanneer er een familiale voorgeschiedenis is:

Hiermee bedoelen we dat één van beide partners, een vorig kind, een broer, een zus, een vader of moeder of nog verdere familieleden zelf een neuraal buisdefect hebben.

■ Wanneer de vrouw bepaalde geneesmiddelen gebruikt:

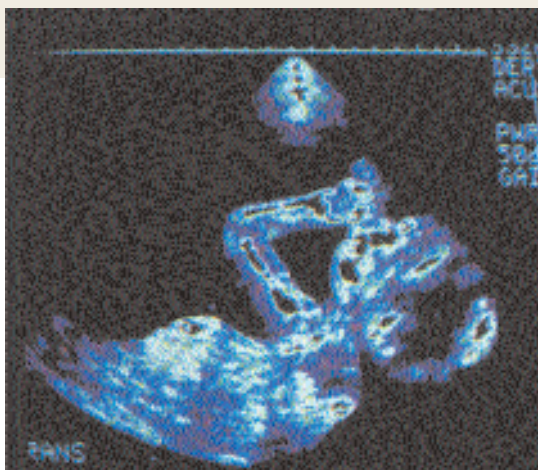
Het gebruik van sommige geneesmiddelen tegen epilepsie (bijv. Depakine) geeft een verhoogd risico.

■ Wanneer er een afwijkende AFP-waarde gevonden wordt in het bloed van de moeder:

AFP (alfa-foetoproteïne) is een eiwit dat door de foetus wordt uitgescheiden via de urine. Daardoor is er steeds een kleine hoeveelheid van dit eiwit aanwezig in het vruchtwater. Een te hoge AFP-waarde bij de moeder kan wijzen op een kind met een open rug of schedel.

►► Voor aantoonbare afwijkingen op echografie

Wanneer bij een routine-echografie een afwijking bij de foetus wordt vastgesteld, bijvoorbeeld een aanzienlijke hartafwijking, dan is het belangrijk de juiste diagnose te kennen voor de verdere aanpak van de zwangerschap. Uitgebreider prenatiaal onderzoek is daarom soms aangewezen.



Welke technieken voor prenataal onderzoek zijn er?

Er bestaan verschillende methoden om informatie te verkrijgen over de ontwikkeling van het ongeboren kind en de aanwezigheid van een mogelijke genetische aandoening bij de foetus. De keuze van de techniek wordt bepaald door de aard van de afwijking die men wil opsporen en door de zwangerschapsduur.

▶▶ Echografie

Een echografie is een prenataal onderzoek waarbij een beeld van het ongeboren kind zichtbaar gemaakt wordt op een scherm door terugkaatsing van geluidsgolven in het lichaam. Meestal wordt deze techniek als routine-onderzoek tijdens de zwangerschap uitgevoerd om de normale ontwikkeling van de foetus te volgen. Toevallig kunnen hierbij afwijkingen worden vastgesteld. Abnormale bevindingen, zoals groeiachterstand of te veel of te weinig vruchtwater, vragen om meer specifiek echografisch onderzoek om diagnose en follow-up mogelijk te maken.



Een andere reden voor uitgebreide exploratie via echografie kan een aangeboren afwijking zijn bij een vorig kind, bij de ouders zelf, of bij andere verwanten. Aangeboren misvormingen van het hoofd, de ledematen en de romp kunnen worden gezien.

Daarnaast kunnen ook afwijkingen van een aantal organen, zoals hart, hersenen, nieren, urinewegen,... worden vastgesteld. Zo'n uitgebreid echografisch onderzoek vereist een speciale deskundigheid en apparatuur.

Vlokkentest

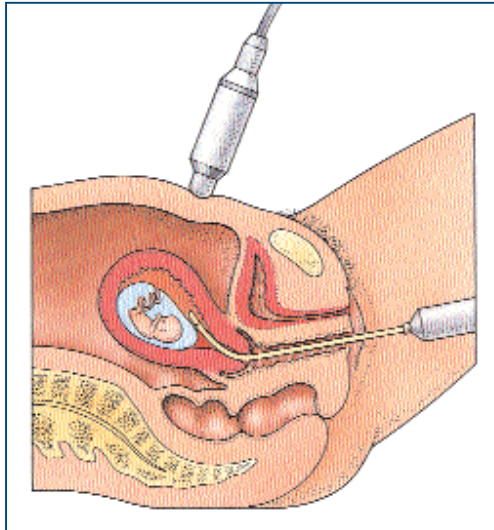
De techniek

Omdat vlokken afkomstig van de moederkoek dezelfde genetische samenstelling hebben als de foetus, gaat men in bepaalde gevallen vlokkenweefsel voor onderzoek verzamelen. De vlokkentest of chorionbiopsie wordt verricht vanaf de 10de zwangerschapsweek. Eerst wordt een echografisch onderzoek verricht om te controleren hoe de zwangerschap evolueert, om de exacte zwangerschapsduur te bepalen en de moederkoek te lokaliseren.

Er bestaan twee verschillende technieken om een kleine hoeveelheid vlokkenweefsel van de moederkoek op te zuigen:

- de 'transcervicale' methode, waarbij via vaginale weg een dun buisje tot in de moederkoek wordt gebracht.
- de 'transabdominale' methode, waarbij via een prik door de buikwand een dunne naald in de moederkoek wordt gebracht.

Ook bij een tweelingzwangerschap is vlokkentest mogelijk.



Risico

De bijkomende kans op een miskraam na een vlokkentest is ongeveer 1%. Dit risico hangt grotendeels af van de ervaring van de gynaecoloog die de biopsie uitvoert.

Resultaat

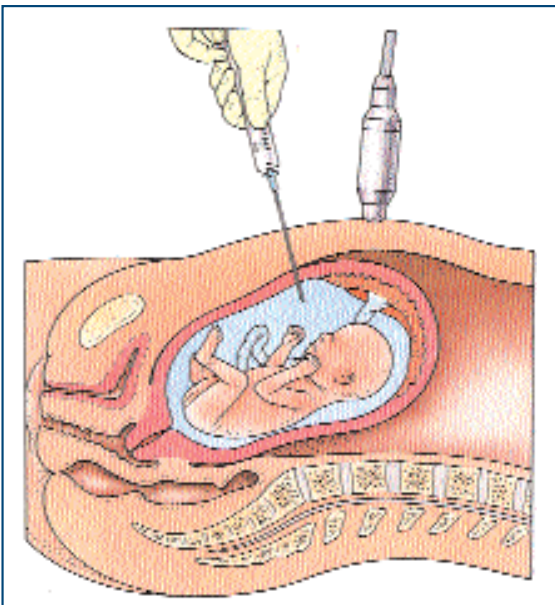
De duur van het onderzoek van de vlokken in het laboratorium is afhankelijk van de op te sporen aandoening en varieert van 3 dagen tot 3 weken. De geneticus kan u over de duur juist informeren.

”

Ons zoontje werd geboren met een spieraandoening. Bij navraag in de familie bleek dat ook een oom van mijn moeder op jonge leeftijd overleden was aan een ziekte van de spieren. Het was voor ons alleszins een donderslag bij heldere hemel. Daarenboven vernam ik dat ik draagster was van deze geslachtsgebonden aandoening die ons zoontje trof, en dat er bij elke volgende zwangerschap een risico van 50% voor hetzelfde probleem was wanneer het een jongen zou zijn. Na veel overleg beslisten we toch een tweede zwangerschap te plannen. Om zo vlug mogelijk een beslissing te kunnen nemen bij een slecht resultaat, kozen we voor de mogelijkheid van een vlokcentest. Natuurlijk hoopten we dat het een meisje zou zijn of dat we deze keer het geluk hadden van die één kans op twee om een gezonde jongen te krijgen. Het was alleszins voor ons als ouders psychologisch niet haalbaar een tweede kind met deze ziekte te krijgen.”



Vruchtwaterpunctie



De techniek

In het vruchtwater zijn cellen aanwezig die afkomstig zijn van de huid en de slijmvliezen van de foetus. Een vruchtwaterpunctie of amniocentese wordt verricht vanaf de 14de zwangerschapsweek. Eerst wordt een echografisch onderzoek gedaan om de exacte zwangerschapsduur te bepalen. Daarna wordt onder echogeleide een dunne naald door de buikwand heen in het vruchtwater gebracht en wordt 15 à 20 ml vruchtwater opgezogen. Dit is slechts 5% van de totale hoeveelheid vruchtwater die vrijwel onmiddellijk spontaan wordt aangevuld.

Risico

Ook al wordt een vruchtwaterpunctie door een deskundige uitgevoerd, toch bestaat er een bijkomend risico op een miskraam dat geschat wordt op 0,5%.

Resultaat

Het resultaat van het alfa-foetoproteïne (AFP) gehalte in het vruchtwater, is na enkele dagen bekend. Het chromosomenonderzoek duurt ongeveer 2 à 3 weken.

”

Na bijna tien jaar kinderwens, hadden we ons verzoend met het feit kinderloos te blijven. Het was dan ook een aangename verrassing toen ik totaal onverwacht zwanger werd. Ik had zo het gevoel dat niets meer mis kon gaan. Totdat de gynaecoloog mij informeerde over het verhoogd risico omwille van mijn leeftijd. Ik voelde me nog zo jong op 36 jaar maar het objectieve cijfer van 1 kans op 174 voor een kind met het syndroom van Down stemde mij toch tot nadenken. De mogelijkheid van prenataal onderzoek werd dan ook uitvoerig besproken. Voor mijn partner was het duidelijk dat hij de belasting van een gehandicapt kind niet zou aankunnen. Voor mij was er die tegenstrijdigheid. Het gaat immers om een kind dat ik niet wilde verliezen. Anderzijds kies ik voor een kind, maar kies ik niet voor een afwijking. Beseffend dat waarschijnlijk 'de' juiste keuze niet bestaat, hebben we na veel overleg de beslissing genomen een vruchtwaterpunctie te laten uitvoeren.”



►► Navelstrengpunctie

De techniek

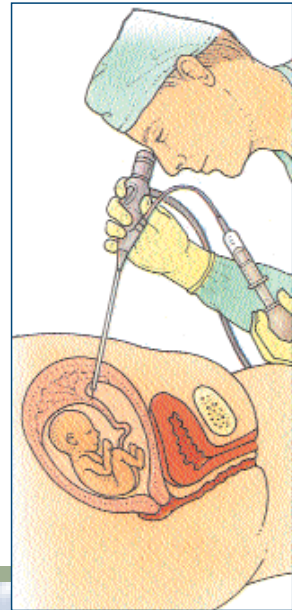
Vanaf een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken is het mogelijk om onder echografische controle een bloedvat in de navelstreng aan te prikken en enkele milliliter bloed van de foetus af te nemen. Deze techniek wordt slechts uitgevoerd in uitzonderlijke situaties en gebeurt enkel in zeer gespecialiseerde centra.

Risico

Het bijkomend risico op een spontane miskraam na een navelstrengpunctie bedraagt 1 à 2 %.

Resultaat

De duur van het laboratoriumonderzoek is afhankelijk van de aard van de op te sporen aandoening.

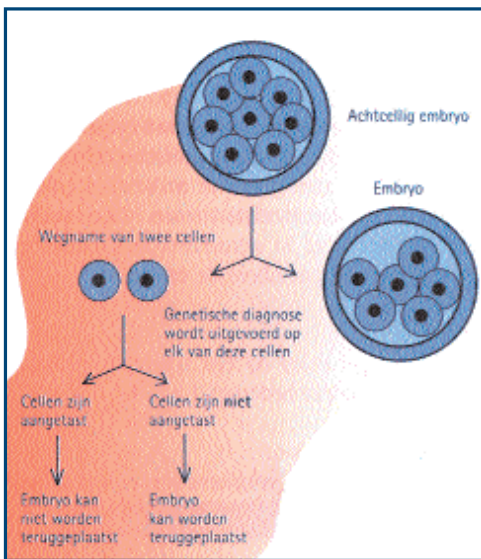


”

De ideale voorstelling die we van onze baby hadden, veranderde op slag in een angstaanjagend beeld. Er was immers weinig of geen vruchtwater en echografisch werden meerdere afwijkingen vastgesteld. De specialist sprak van een zéér ernstige aandoening en vermoedde dat het kind waarschijnlijk nog tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte zou overlijden. Een eventuele diagnose was voor ons dan ook belangrijk om zo vlug mogelijk een beslissing te kunnen nemen in deze nare situatie. Door een navelstrengpunctie wisten we na vier dagen dat het kind inderdaad een ernstige, maar toevallige, chromosomale aandoening had en dat er geen levenskansen waren. We probeerden ons te troosten met het feit dat er bij een volgende zwangerschap slechts een laag risico op herhaling zou zijn.

►► Pre-implantatie genetische diagnostiek

Bij echtparen met een verhoogd risico bij hun kinderen op een monogene aandoening of een structuurafwijking van de chromosomen, bestaat sinds kort de mogelijkheid om gebruik te maken van pre-implantatie genetische diagnostiek. Pre-implantatie genetische diagnostiek is een zeer vroege vorm van prenatale diagnostiek want ze gebeurt door onderzoek op het embryo nog vóór een zwangerschap is opgetreden.



De techniek

Pre-implantatie genetische diagnostiek is enkel mogelijk na voorafgaandelijke in-vitro fertilisatie (IVF). Men dient dan aan de vrouw hormonen toe, zodat in de eierstokken meerdere eicellen kunnen uitrijpen. De rijpe eicellen worden onder echogeleiding langs vaginale weg uit het lichaam gehaald. In het laboratorium gebeurt vervolgens de bevruchting met zaadcellen van de partner. Deze bevruchte eicellen gaan zich delen en na ongeveer 3 dagen bevat elk embryo gemiddeld 8 cellen.

In dit stadium worden er 1 of 2 cellen weggenomen waarop verder onderzoek zal gebeuren om te achterhalen of de genetische aandoening aanwezig is in het embryo of niet.

Indien het onderzochte embryo niet is aangetast, kan het onmiddellijk in de baarmoeder worden geplaatst. Indien het wel de erfelijke aandoening vertoont, zal het embryo niet worden ingeplant.

Deze vorm van genetisch onderzoek van embryo's vóór er een zwangerschap is, wordt daarom 'pre-implantatie genetische diagnostiek' genoemd. Ze maakt het mogelijk om enkel niet aangetaste embryo's terug te plaatsen. Het aantal genetische aandoeningen waarvoor pre-implantatie genetische diagnostiek kan aangewend worden, is nog beperkt, maar neemt gestaag toe.

Risico

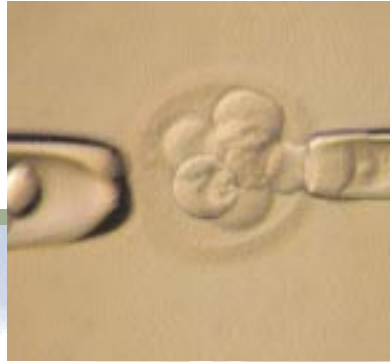
Er bestaat een verhoogd risico op een meerlingenzwangerschap.

Resultaat

De embryo's worden op dag 3, 4 of 5 na de bevruchting teruggeplaatst.

Na terugplaatsing van 2 tot 3 gezonde embryo's is de kans op een succesvolle zwangerschap, gevolgd door de geboorte van een kind, ongeveer 20%.

Embryobiopsie ►



”

Ons tweede dochtertje werd geboren met mucoviscidose, voor ons een tot dan toe onbekende aandoening.

We weten intussen wat het betekent een kind te hebben met deze ziekte. De vraag was dan ook wat we zouden doen bij een volgende zwangerschap, wetend dat het risico op herhaling 1 op 4 bedraagt. Als ik terug zwanger ben, zullen we dan opteren voor een vlokken-test? En als het resultaat slecht is, zullen we dan kiezen voor een zwangerschapsafbreking? Dit dilemma was voor ons zeer zwaar. Na veel gesprekken met mijn partner, met mijn familie en met professionele hulpverleners, hebben we besloten geen kinderen meer te krijgen. Het was een moeilijke, pijnlijke beslissing, maar het leek ons op dat moment de beste oplossing te zijn. Tot het moment dat de nieuwe techniek er was. Een nieuwe wereld ging voor ons open. We beseften dat de procedure een erg zware opgave zou zijn, maar anderzijds wilden we de vooruitgang van de wetenschap niet onbenut laten en deze nieuwe, voor ons aanvaardbare mogelijkheid, proberen. We leven in blijde verwachting!”

KEUZE VAN TECHNIEK

Welke de meest aangewezen techniek van prenatale diagnostiek is, wordt voor ieder koppel individueel bepaald en is afhankelijk van de omstandigheden.

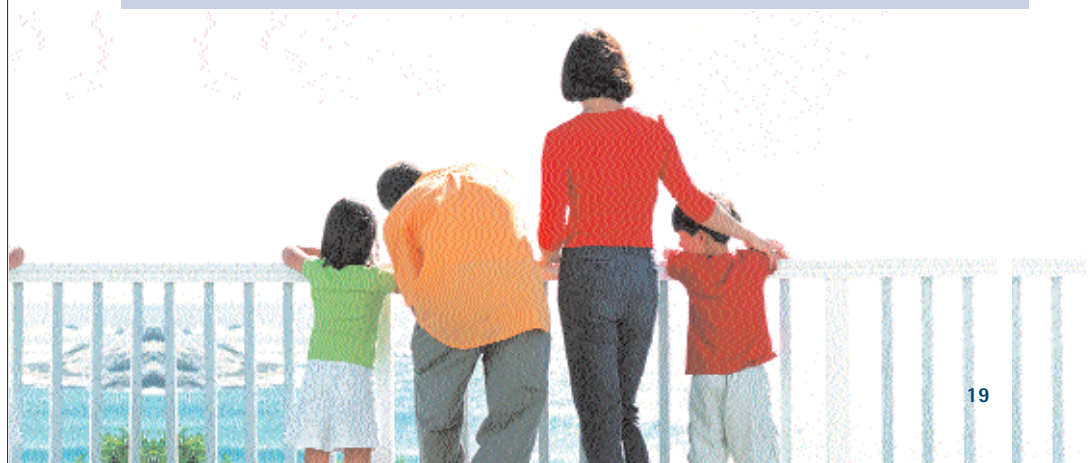
Voor echtparen die bijvoorbeeld een kind hebben gehad met een stofwisselingsziekte en die een herhalingsrisico van één op vier hebben bij een volgende zwangerschap, bestaat de vraag naar vroegtijdige prenatale diagnostiek. Meestal wordt de voorkeur gegeven aan een vlokentest.

Wanneer men later in de zwangerschap plots wordt geconfronteerd met problemen bij de foetus, zal men opteren voor een vruchtwaterpunctie of een navelstrengpunctie. In beide gevallen zal een betrouwbare en snelle diagnose het koppel helpen bij het bepalen van het verdere zwangerschapsverloop.

KOSTEN

Prenataal onderzoek zoals echografie, chromosomenonderzoek op vruchtwater of vlokken, DNA- en biochemisch onderzoek, wordt door het ziekenfonds vergoed. Men betaalt wel een remgeld net als bij andere medische prestaties. Indien echter moleculair en/of biochemisch onderzoek in het buitenland moet gebeuren, is het noodzakelijk om vóóraf met het genetisch centrum de kosten van het onderzoek te bespreken.

Voor pre-implantatie genetische diagnostiek is de persoonlijke bijdrage in de kosten van de ganse technische procedure relatief hoog. Ook hier kan best vooraf een goede raming worden gevraagd.





Emotionele gevolgen van prenatale diagnostiek

▶▶ Goed nieuws

Wanneer het prenataal onderzoek een goed resultaat oplevert, is dit voor het echtpaar een hele opluchting. Het is een psychologisch keerpunt in de beleving van de zwangerschap. Ouders durven zich vaak pas vanaf dit ogenblik te hechten aan het ongeboren kind en de omgeving in te lichten over de zwangerschap.

◀◀ Slecht nieuws

Anders is het als bij de prenatale diagnostiek een probleem bij de foetus aan het licht komt. In dit geval hebben er meestal één of meerdere gesprekken plaats met een geneticus of gynaecoloog en eventueel ook met een psycholoog of maatschappelijk werker, vooraleer het koppel een beslissing kan nemen over het verdere verloop van de zwangerschap.

■ Volledige informatie

De professionele hulpverleners proberen een zo precies en accuraat mogelijk beeld te schetsen van de problemen bij de foetus en het echtpaar te helpen en te ondersteunen bij het nemen van een vaak moeilijke beslissing.

Tijdens de gesprekken zijn er steeds een aantal vragen die aan bod komen:

- Welke is de precieze diagnose?
- Gaat het om een lichamelijke en/of een mentale handicap?
- Wat zijn de overlevingskansen van de baby?
- Zijn er heelkundige ingrepen mogelijk na de geboorte?
- Zijn de resultaten van de testen 100% betrouwbaar?
- Hoe zwaar is de psychosociale belasting van deze handicap voor de ouders?
- Wat is de herhalingskans bij een volgende zwangerschap?

■ Emoties

Bij een slecht resultaat na een prenatale diagnostiek, blijft het koppel vaak zitten met een gevoel van machteloosheid: 'waarom wij?' of 'waarom overkomt dit ons?'

Bij de meeste koppels zijn er dan ook uiteenlopende gevoelens van

...



Ontkenning

'De eerste dagen na dat slecht resultaat, dachten we steeds dat we een nare droom hadden. Dit is niet echt, straks worden we wakker!'



Woede

'Er was die woede tegen God, de wetenschap, de geneesheer, onze familie, mijn man en tenslotte mezelf, hoewel helemaal niemand schuld had!'



Schuld

'Eindelijk waren we alleen en konden we praten. Hoewel praten wat veel gezegd is. Onze grote vraag: 'Waarom bij ons?'



Angst

'Mijn woede verschoof naar angst. Wat staat ons nu te wachten?'



Verwerping

'Bij het vernemen van het slechte nieuws, wenste ik dat mijn kind er niet meer zou zijn!'

Verdriet

'Er werd niet zo veel gesproken over onze gevoelens. We verstonden elkaar met tranen!'



■ Wikken en wegen

Verschillende factoren spelen een rol bij de beslissing over het beëindigen of het voortzetten van de zwangerschap: de ernst van de ziekte, de prognose, de therapeutische mogelijkheden en de belasting die een gehandicapt kind betekent voor de ouders zelf. Ook de persoonlijke ervaring die een echtpaar of koppel reeds heeft met een bepaalde aandoening in de familie, is een factor die meespeelt. Zo zal bijvoorbeeld een vrouw die een broer heeft met een ernstige spieraandoening en die zelf draagster is, misschien gemakkelijker overgaan tot zwangerschapsafbreking als zou blijken dat de foetus is aangetast. Zij heeft immers ervaren welke impact de aandoening heeft op het kind zelf en op het ganse gezin. Ook religieuze en morele overtuigingen kunnen een rol spelen in het beslissingsproces. Het is vooral van belang dat het koppel door een wederzijdse en open communicatie tot een beslissing kan komen waar zij beiden achterstaan. Steun vanuit de onmiddellijke omgeving kan hen hierbij tevens helpen. Het probleem is echter dat de zwangerschap vaak verzwegen wordt voor derden.

■ Uiteindelijke beslissing

Het afwegen van verschillende positieve en negatieve factoren, kan helpen om tot een beslissing te komen. Sommige ouders maken de keuze om de zwangerschap te behouden. Zij hopen dat uiteindelijk alles nog goed zal komen of willen zelf de moeilijke beslissing tot onderbreken niet nemen. Op dat moment wordt zowel medisch als emotioneel al het mogelijke gedaan om de geboorte van het kind in de beste omstandigheden te laten plaatsvinden. Andere echtparen beslissen om de zwangerschap te beëindigen. Voor de meerderheid van de koppels die prenatale diagnostiek ondergaan, gaat het om een gewenste zwangerschap, waar zij vol verlangen naar uitkijken. Door hun beslissing om de zwangerschap te beëindigen ontstaat er ambivalentie in hun gevoelens. Enerzijds heerst er verdriet om het verlies van een gewenst kind, anderzijds is er het besef dat zij het niet verantwoord vinden een gehandicapt kind ter wereld te brengen.

■ De ingreep

Het is belangrijk dat echtparen die beslissen tot een zwangerschapsafbreking zo veel mogelijk uitleg krijgen over de technische procedure, over de periode van opname in het ziekenhuis en over de emotionele gevolgen van deze beslissing.

Er moet zeker de mogelijkheid geboden worden aan de partner om bij de echtgenote te blijven tijdens de hospitalisatie.

■ Nadien

Net na de ingreep is er meestal een kort gevoel van opluchting: het is voorbij. Nadien worden de ouders overstelpt door gevoelens van intens verdriet, leegheid, frustratie en van schuld. Bij de rouwverwerking speelt de relatie tussen de partners een belangrijke rol. Veel koppels ervaren een gevoel van wederzijdse intense nabijheid in de periode van de zwangerschapsafbreking. Soms kunnen er ook wrijvingen binnen de relatie ontstaan. Dit is dan meestal het gevolg van een gebrek aan wederzijdse communicatie en verschillen in de wijze van omgaan met het verlies van een kind. De psychosociale hulpverleners zullen daarom het koppel tijdens de opnameperiode in het ziekenhuis inlichten over de te verwachten verschillen in rouwverwerking tussen mannen en vrouwen. Ook het feit dat de omgeving vaak de gevoelens van echtparen die een zwangerschapsverlies meemaken minimaliseert, is iets waarop zij worden voorbereid. Uitspraken als 'het kind heeft niet geleefd' of 'je bent nog jong genoeg om een ander kind te krijgen' kunnen zeker geen troost bieden aan ouders die net afstand hebben moeten doen van een kindje waarnaar zij zo verlangd hebben. Om al deze redenen kan professionele opvolging in de eerste weken na de zwangerschapsafbreking hulp bieden. Belangrijk hierbij is dat er gepeild wordt naar de gemoedstoestand van de beide partners. Ook een gesprek met de klinisch geneticus, waarin de diagnose nogmaals wordt bevestigd en een eventueel herhalingsrisico wordt meegedeeld, is een zeer belangrijke fase voor de meeste koppels. Afhankelijk van de grootte van het risico en de mogelijkheden van prenataal onderzoek, zullen de meeste koppels hun plannen voor volgende zwangerschappen hierdoor laten meebepalen.

TENSLOTTE

Men kan dus stellen dat prenatale diagnostiek heel wat gevolgen kan hebben. Een degelijke medische en psychologische opvang en begeleiding zijn dan ook essentieel en dienen aan ieder koppel aangeboden te worden, met respect voor hun persoonlijke beslissing om de zwangerschap al dan niet af te breken.





Waar kan men voor een prenataal onderzoek terecht?

De technieken worden uitgevoerd door gynaecologen met bijzondere interesse en ervaring voor prenatale diagnostiek.

Waar gebeurt het technisch-genetisch onderzoek?

■ **Universitaire Instellingen
Antwerpen**
Centrum Medische Genetica
Universiteitsplein 1
Gebouw T - 6e verdieping
2610 Wilrijk
03/820.25.70
www.uia.ac.be/dnalab

■ **Academisch Ziekenhuis
Vrije Universiteit Brussel**
Medische Genetica
Laarbeeklaan 101
1090 Brussel
02/477.60.71
www.az.vub.ac.be/CMG

■ **Universitair Ziekenhuis
Gasthuisberg**
Centrum voor Menselijke
Erfelijkheid
Herestraat 49 - 3000 Leuven
016/34.59.03
www.uzleuven.be/UZroot/content/Home/wieiswie/diensten/cme/index.cfm

■ **Universitair Ziekenhuis Gent**
Dienst Medische Genetica, OK5
De Pintelaan 185
9000 Gent
09/240.36.03
allserv.rug.ac.be/~sdebie/index.html

Verenigingen rond erfelijke en aangeboren aandoeningen

Onderstaande verenigingen werden opgericht door en voor mensen met een erfelijke en/of aangeboren aandoening of door hun ouders. Als getroffen of betrokkene vindt men bij dergelijke groepen de meest uiteenlopende informatie over de aandoening zelf, maar ook over het leven en het omgaan ermee. Men ondervindt er begrip en steun van mensen die in dezelfde situatie verkeren en zich, in de meeste gevallen, vrijwillig inzetten voor lotgenoten.

- Centrum Zit Stil (Vlaamse Vereniging voor Ouders van Kinderen en Jongeren met aandachtsstoornissen, impulsief en overbeweeglijk gedrag)
- Vereniging voor Aangeboren Gelaatsafwijkingen
- Dysmelia (vereniging voor alle betrokkenen met aangeboren misvormingen van de ledematen)
- Contactgroep Albinisme
- Alzheimerliga vzw
- ALS-Liga België vzw (vereniging voor betrokkenen rond Amyotrofische lateraal sclerose)
- Vlaamse Contactgroep Anusatriesie vzw
- Vlaamse Liga voor de Ataxie van Friedreich
- Vlaamse Vereniging Autisme
- Oudercontactgroep Bardet-Biedl
- Belangenvereniging Beckwith-Wiedemann syndroom
- Blindenorganisaties (verenigingen voor blinden en slechtzienden)
- CMT-Diagnosegroep (vereniging voor betrokkenen met ziekte van Charcot-Marie-Tooth)
- Vlaamse Coeliakievereniging vzw
- Vlaamse Oudercomités voor Dove en Spraak/Taalgestoorde Kinderen (VLOC)
- Federatie van Vlaamse Dovenverenigingen (FEVLADO)
- Contactgroep Ehlers-Danlos
- Debra Belgium vzw (vereniging voor betrokkenen met Epidermolysis Bullosa)
- Nationale Vereniging voor Hulp aan Fenylketonuriepatiënten
- Fragiel (vereniging voor ouders en betrokkenen rond het Fragiele X-syndroom)



- Vereniging van Ouders van Nederlandstalige Gehoorgestoorde Kinderen (VONGK)
- Vlaamse Vereniging voor Mensen met een Gehoorstoornis (VVMG-Infodo)
- Onder Ons (vereniging voor **Hardhorigen en Doofgewordenen**)
- Oudercomité Hartekinderen vzw (vereniging voor ouders van kinderen met **hartmoeilijkheden**)
- Vereniging Hemofilielijders en Von Willebrandt Ziekte
- Huntington Liga
- Vereniging voor Mensen met een **Kleine Gestalte**
- Belgische Vereniging voor het **syndroom van Klinefelter**
- Sprankel (vereniging voor ouders van **normaal begaafde kinderen met leermoeilijkheden**)
- Kontaktgroep **Marfan**
- Ons Kind (vereniging voor ouders van kinderen met een **mentale handicap en syndroom van Down**)
- Het Vierkant Wielkje (vereniging voor ouders van jonge kinderen met o.a. een **mentale handicap**)
- Onze nieuwe Toekomst vzw (vereniging voor jongeren en volwassenen met een **mentale handicap**)
- Belgische Vereniging voor Strijd tegen **Mucoviscidose**
- MS-Liga (vereniging voor betrokkenen met **Multiple Sclerose**)
- Belgische Liga **Myasthenia Gravis**
- Belgische Liga tegen **Myopathie en Myastenie**
- NF-Kontakt (vereniging voor betrokkenen met **neurofibromatose**)
- Vlaamse Vereniging **Neuro-Musculaire Aandoeningen**
- Noonan Oudercontactgroep

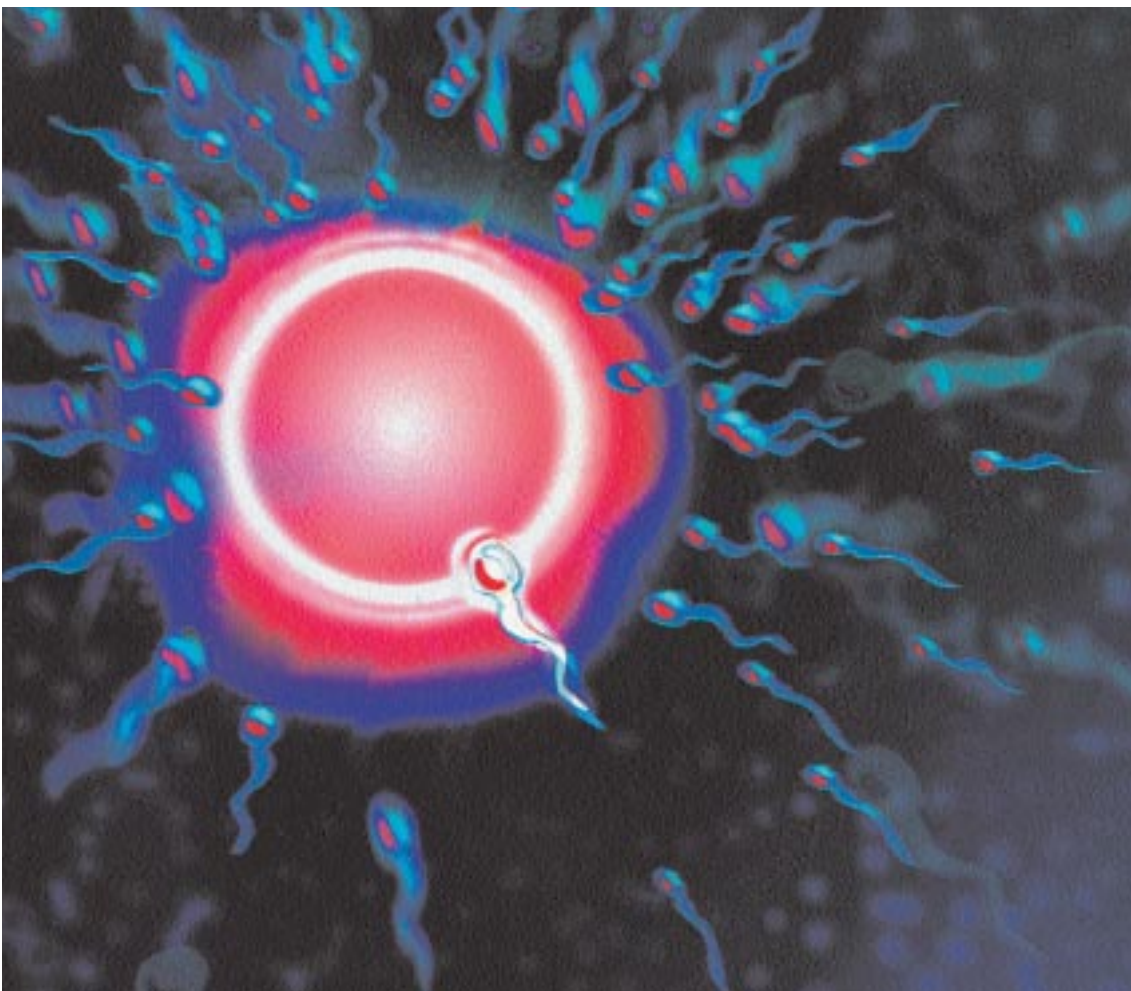
- Zelfhulpgroep Osteogenesis Imperfecta
- Prader Willi Vereniging
- Vlaamse Vereniging van vzw Psoriasispatiënten
- Belgische Rett-Syndroom Vereniging vzw
- Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom
- Vereniging Spina Bifida en Hydrocephalus
- Belgische vereniging voor ouders van kinderen met stofwisselingsziekten
- Turner Kontakt (vereniging voor betrokkenen met syndroom van Turner)
- Vecarfa vzw (vereniging voor ouders van kinderen met het velo-cardio-faciaal syndroom)
- Vlaamse Vereniging voor Hulp aan Verstandelijk Gehandicapten
- Vzw Williams-Beurren Syndroom
-

Voor informatie rond doelstellingen, activiteiten, adressen, enz. van deze en heel wat andere verenigingen kan je steeds contact opnemen met:

TREFPUNT ZELFHULP VZW

E. Van Evenstraat 2c
 3000 Leuven
 016 23 65 07
www.zelfhulp.be





Deze brochure is een initiatief van de Vlaamse Centra voor Menselijke Erfelijkheid en van de Werkgroep Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (een samenwerkingsverband tussen verschillende patiëntenverenigingen en zelfhulpgroepen).

Verantwoordelijke uitgever : Inge Liebaers, Kloosterstraat 47, 1020 Brussel.

informatie over prenataal onderzoek en erfelijke aandoeningen



Met steun van de
Vlaamse overheid