

Prenatale screening

Waarom?

Twee à vier procent van alle pasgeborenen heeft een min of meer ernstige aangeboren aandoening. Prenatale diagnostiek gaat na of er mogelijk een risico is op een genetische afwijking of een aangeboren misvorming.

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 een prenataal onderzoek. Deze informatie is belangrijk en wordt het best in het eerste consult van de zwangerschap nagevraagd.

Bij elke zwangere vrouw wordt ook de mogelijkheid tot prenatale screening aangeboden. Dit omvat enkel het opsporen van een verhoogd risico op een chromosomale afwijking (de zogenaamde trisomieën 21/13/18) in het eerste trimester van de zwangerschap.

Informatieverstrekking en 'informed consent'

Elke zwangere vrouw moet bij aanvang van de prenatale screening goed op de hoogte zijn van de procedure en het verloop. Het is bovendien belangrijk om stil te staan bij de opvattingen van de patiënte over het syndroom van Down of een andere chromosoomafwijking. De zwangere vrouw heeft mogelijk een ander beeld of visie dan de hulpverlener of wenst eerst meer informatie over het ziektebeeld. Het is dus van belang om in de eerste consulten wat tijd vrij te maken om hierop in te gaan.

Wenst de patiënte geen screening, dan wordt dit vermeld in het moederboekje én bij de verwijzing naar de gynaecoloog voor de eerste echo plaatsvindt. Wenst de patiënte wél screening, dan bespreekt men bij een positief resultaat een eventuele snelle verwijzing voor verdere diagnostiek om angst en onzekerheid niet nodeloos lang te laten aanhouden. Op deze manier bereikt men op een goede manier een 'informed consent'.

Hoe gebeurt de test?

De test bestaat uit een bloedafname bij de moeder vanaf 9 à 10 weken tot 13 weken en 6 dagen zwangerschapsduur, en bepaalt Papp-A (pregnancy-associated plasma protein-A) en bèta-HCG (beta-human chorionic gonadotrophin). Deze gegevens worden gecombineerd met die van de echografie met nekpluimmeting tussen 11 weken en 13 weken en 6 dagen zwangerschapsduur. Men bekomt geen diagnose, enkel een risicoberekening. Met deze door het Riziv terugbetaalde gecombineerde test kan men bij een afkapwaarde van 1/300, 90% van de trisomie 21-kinderen opsporen.

Hoe interpreteer ik de uitslag?

Bij een risico op trisomie $>1/300$ besluit men tot een positieve screening. Dit betekent dat het dan verantwoord is om aan de zwangere vrouw een invasief onderzoek voor te stellen. Hiermee stellen we 300 zwangeren bloot aan een extra miskraamrisico van $1/1000$ (gecombineerd risico bij detectiegraad van 90% en extra miskraamrisico door vlokkentest of amniocentese = $1/100$) om vast te stellen welke zwangere vrouw een kindje met trisomie heeft.

Bij een risico $<1/300$ besluit men tot een negatieve screening. De kans op trisomie 21 is niet nul, maar de risico's van een invasief onderzoek en het veroorzaken van een miskraam bij een gezonde zwangerschap zijn in deze situatie niet te verdedigen. Uit onderstaande tabel kan men bovendien besluiten dat een zwangere vrouw die ouder is dan 35 jaar, sneller kan afzien van verder invasief onderzoek als de kans na screening kleiner is dan de verwachte kans door de leeftijd alleen.

Tabel: Kans enkel op trisomie 21 op basis van leeftijd.

Leeftijd	Risico
35	1/285
36	1/174
37	1/146
38	1/122
39	1/91
40	1/80

Meer weten?

Voor de patiënte en de arts is een infolijn beschikbaar, waar vragen over alle vormen van prenatale diagnose kunnen worden gesteld.

Infolijn Prenatale diagnose: 078 15 35 55, van maandag tot donderdag van 9 tot 17 uur. Website: www.prenatalediagnose.be (initiatief van het Centrum voor Relatievorming en Zwangerschapsproblemen samen met alle diensten genetica van de universitaire ziekenhuizen).

Deze informatie is bedoeld als ondersteuning van een raadpleging bij de huisarts en vervangt de raadpleging niet. De tekst gaat ervan uit dat de patiënt door de huisarts is gezien en dat de informatie is besproken. De adviezen gelden alleen voor mensen bij wie de diagnose is gesteld. Een gezondheidssituatie kan anders zijn dan in de tekst wordt beschreven.