

SCREENING SYNDROOM VAN DOWN IN HET
EERSTE EN TWEEDE ZWANGERSCHAPSTRIMESTER

INFOBROCHURE VOOR DE PATIËNT



aml

algemeen medisch labo

IN DEZE BROCHURE, VINDT U ENKELE GEGEVENS OVER DE SCREENINGTEST VOOR HET SYNDROOM VAN DOWN

Hebt u na het lezen van deze brochure nog vragen, dan zal uw geneesheer deze graag beantwoorden. Het staat u volledig vrij deze bloedtest al dan niet te laten uitvoeren. De beslissing is aan u!

WAT IS HET SYNDROOM VAN DOWN?

Volgens statistieken is 1 op 700 geboorten afwijkend door het syndroom van Down. De oorzaak hiervan is dat er drie in plaats van de normale twee chromosomen 21 zijn. In de volksmond is dit syndroom bekend als "een mongooltje".

Het syndroom van Down is één van de meest voorkomende oorzaken van mentale achterstand, waarbij ook aangeboren hartafwijkingen of andere lichamelijke afwijkingen kunnen aanwezig zijn. Door de hedendaagse opvang en begeleiding stijgen de overlevingskansen en kunnen sommige Down-patiënten zelfstandig functioneren.

De gemiddelde levensverwachting is vandaag de dag meer dan 60 jaar.

WIE SCREENEN?

De kans op een baby met het syndroom van Down neemt sterk toe bij hogere leeftijd van de aanstaande moeder. Zo bedraagt het risico op 35-jarige leeftijd ongeveer 1 op 350. Daarna stijgt het risico exponentieel en is op 40-jarige leeftijd zelfs 1 op 100. Nochtans worden slechts 20% van het totale aantal Down-baby's geboren in de leeftijdsgroep ouder dan 35 jaar. Dit komt omdat het aantal zwangerschappen boven deze leeftijd lager is, en ook omdat in de meeste prenatale zorgprogramma's vrouwen vanaf 35 jaar onmiddellijk kunnen opteren voor een diagnostische test (d.w.z. vruchtwaterpunctie of vlokkenbiopsie). Deze diagnostische testen houden een klein risico in op complicaties. Bij vrouwen beneden 35 jaar wordt meestal een tweestapssysteem angewend, met als eerste stap een screeningstest om het risico te bepalen, en als eventuele tweede stap (bij zwangerschappen met een verhoogd risico) een diagnostische test. Nochtans kunnen ook vrouwen boven 35 jaar opteren voor het tweestapssysteem.

De screeningstest is dus een optie voor alle zwangere vrouwen.

WELKE SCREENINGSTESTEN ZIJN ER, EN HOE VERLOOPT HET PRAKTISCH?

Screening kan gebeuren in het eerste of tweede trimester van de zwangerschap. Eerst was er het tweede trimester (14-18 weken), maar sinds het begin van de 21-ste eeuw is de screening vooruitgeschoven naar het eerste trimester (9 – 12 6/7 weken) van de zwangerschap. Beide methodes zijn inmiddels grondig bestudeerd, en met beide is er ruime ervaring.

Bij de tweedetrimesterscreening worden drie biochemische bestanddelen gemeten in het bloed. Daarom is de test ook bekend als de zgn. triple-test. De bloedname wordt verricht tussen 14 en 18 weken van de zwangerschap (pas op, er wordt gerekend vanaf de laatste menstruatie, en bij achterstel bent u dus 4 weken zwanger).

De eerstetrimesterscreening bestaat uit twee componenten, een echografische meting en een bloedname. Bij de echografische meting wordt de grootte van het embryo gemeten (de zgn. kruinromplengte, of CRL in vaktermen), en daarnaast

ook de dikte van de nekplooi (NT in vaktermen); een tijdelijke verdikking van de nekplooi komt immers vaker voor bij embryo's met het syndroom van Down. Voor een goede meting is de CRL-waarde best tussen 45 en 85 mm, wat overeenstemt met een zwangerschapsduur tussen 11 en 14 weken. De component van de eerstetrimesterscreening bestaat uit een bloedname tussen 9 en 12 weken zwangerschap; het optimale tijdstip is 9 of 10 weken. Hierbij worden twee biochemische bestanddelen in het bloed bepaald. Het is dus best eerst de bloedname te laten verrichten, en daarna de echografische meting. Bij de echografische meting beschikt uw arts over de resultaten van de bloedname, en kan zij/hij gebruik makend van het risicoberekeningsprogramma u meedelen of het risico al dan niet verhoogd is.

Vanaf 13 weken zwangerschap is eerstetrimesterscreening niet meer mogelijk, en wordt overgegaan tot tweedetrimesterscreening. Maar ook voor de risicoberekening bij tweedetrimesterscreening is het nuttig om de nekplooidikte te vermelden, indien deze bekend is.

Let wel! De mutualiteit vergoedt maar één enkele screening per zwangerschap!

Nogmaals, de screeningstest is enkel een risicoberekening, en kan geen diagnose geven.

In werkelijkheid komt het erop neer dat 5% (d.w.z. 1 kans op 20) van de gescreende patiënten een verhoogd risico heeft, maar dat slechts 2% van deze groep ook effectief een Downbaby heeft. Dus, van 1000 gescreende vrouwen heeft 50 een positieve test, maar slechts 1 zwangerschap is gecompliceerd door het syndroom van Down.

Anderzijds moet u weten dat ook een normaal resultaat geen 100% garantie geeft op een baby zonder het syndroom van Down, noch bij de tweedetrimesterscreening, noch bij de eerstetrimesterscreening.

WAT MOET U DOEN BIJ EEN VERHOOGD RISICO ?

Vooreerst moet nagegaan worden of de aangegeven zwangerschapsduur juist is. Een niet volledig preciese zwangerschapsduur kan immers de oorzaak zijn van een foute risicobepaling. Overleg rustig met uw arts, zij/hij zal u de nodige informatie geven over een verdere diagnostische test (vruchtwaterpunctie, of eventueel een vlokentest bij eerstetrimesterscreening).

WAT IS EEN VRUCHT WATERPUNCTIE, EN WAT IS EEN VLOKKENTEST?

Bij een vruchtwaterpunctie (vanaf 14 weken zwangerschap) wordt onder echografische geleiding via de buikwand een kleine hoeveelheid vruchtwater afgenomen. Bij een vlokentest wordt ook onder echografische geleiding een monster genomen van de cellen van de moederkoek (placenta). Dit kan op twee manieren : via de vagina (vanaf 9 tot 10 weken) of via de buikwand (vanaf 11 weken). Het bekomen vocht of celmateriaal wordt in een lab voor erfelijkheidsonderzoek in cultuur gebracht voor chromosoomanalyse, die met zekerheid aantoont of er al dan niet sprake is van trisomie 21. Meestal kan reeds snel uitsluitsel worden gegeven.

Deze diagnostische ingrepen hebben een klein maar toch niet verwaarloosbaar risico op complicaties (tussen 0.5 en 1 op honderd).

ANDERE AFWIJKINGEN

Via de bloedanalyses en via de chromosomenkultuur kunnen ook andere afwijkingen worden aangetoond zoals spina bifida (open rug), trisomie 18, trisomie 13. Steeds meer afwijkingen in het DNA, zoals mucoviscidose (taaislijmziekte), bloedziekten, bepaalde spierziekten, en bepaalde stofwisselingsziekten kunnen via prenatale diagnose opgespoord worden, maar dit gebeurt alleen indien het risico op deze afwijkingen verhoogd is (aangetast kind, familiaal voorkomen).

WAT DOEN BIJ EEN POSITIEVE DIAGNOSTISCHE TEST ?

Dan heeft u beslist duizend en één vragen omtrent de toestand van uw zwangerschap.

Contacteer snel uw arts, die eventueel in samenwerking met andere artsen en hulpverleners U zal helpen om te zoeken naar de meest geschikte oplossing.

MOET U DIE BLOEDTEST LATEN UITVOEREN ?

NEEN ! U bent volledig vrij ! Als richtlijn wordt aangeraden deze test slechts te laten uitvoeren indien u om bepaalde redenen absoluut geïnformeerd wil zijn vóór de bevalling over het al dan niet voorkomen van chromosoomafwijkingen bij uw baby. Een abnormaal resultaat van deze test (ca 5%) is altijd een aanleiding tot grote ongerustheid, vooral indien u de test enkel en alleen liet uitvoeren om te worden gerustgesteld.

WAT MOET U PRAKTISCH DOEN ALS U EEN BLOEDTEST WIL LATEN VERRICHTEN ?

Bent u overtuigd van het nut van deze test, dan maakt u best een afspraak met uw arts. Een toestemmingsformulier (Informed Consent) is verplicht.

Voor het eerste trimester kan een bloedname al op 9 weken met een spreiding tussen 9 en 12 weken, voor het tweede trimester is dit tussen 14 en 18 weken zwangerschap. De bijkomende echografie voor het meten van de nekplooidikte gebeurt best tussen 11 en 13 weken. Het resultaat van de test is binnen de week bekend. Het laboratorium verwittigt uw arts automatisch bij afwijkende resultaten.

DE MEESTE BABY'S ZIJN GEZOND EN WEL, ZELFS WANNEER DE BLOEDTEST EEN VERHOOGD RISICO AANGEeft !



E. VLOORSSTRAAT 9 • 2020 ANTWERPEN

Tel. 03/ 30 30 800 • Fax 03/ 216 06 03 en 03/ 30 30 847

e-mail: info@aml-lab.be • www.aml-lab.be • www.downscreening.be