

Informatie over *screening op down-, edwards- en patausyndroom*

Prenatale screening
juni 2020



Inhoud

1. Wat kunt u laten onderzoeken?	3
2. De aandoeningen	4
3. Wel of geen screening: dat bepaalt u zelf	8
4. Een gesprek over wel of geen screening: counseling	10
5. De screening: kies uit twee testen	11
6. De uitslag geeft geen zekerheid	14
7. De uitslag van de NIPT	15
8. De uitslag van de combinatietest	16
9. Wel of geen vervolgonderzoek?	17
10. Kosten en vergoedingen	20
11. Meer informatie over de screening	21
12. Wat doen we met uw gegevens?	25

1. Wat kunt u laten onderzoeken?

U bent zwanger. U kunt nu laten onderzoeken of het kind in uw buik een aandoening heeft. Of een lichamelijke afwijking. We noemen dit prenatale screening. Er zijn twee soorten screening:

1. Prenatale screening naar downsyndroom, edwardssyndroom en patausyndroom.
2. De 20 wekenecho. Dit is een onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

U beslist zelf of u deze onderzoeken wilt laten doen.

Deze folder gaat over het onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom. Er is ook een folder over de 20 wekenecho.



Kiezen voor de screening op downsyndroom, edwardssyndroom of patausyndroom

U kunt al vroeg in uw zwangerschap een onderzoek laten doen naar down-, edwards- of patausyndroom. Bent u zwanger? Dan gaat u naar de verloskundig zorgverlener. Bij het eerste bezoek krijgt u de vraag of u meer wilt weten over dit onderzoek. Er zijn dan 2 mogelijkheden:

3. U wilt er niets over weten. U krijgt dan geen onderzoek naar het down-, edwards- of patausyndroom.
4. U wilt er wel iets over weten. U krijgt dan een uitgebreid gesprek over dit onderzoek en over de 20 wekenecho. Na dit gesprek beslist u of u het onderzoek wilt.

Kiest u voor een gesprek over de screening?

Tip: bekijk www.pns.nl vóórdat u naar het gesprek over het onderzoek gaat. U kunt dan alvast wat lezen over de screening. U vindt op deze site ook een filmpje met uitleg over het onderzoek. En als u vragen heeft, stelt u deze tijdens het gesprek.

De verloskundig zorgverlener is vaak uw verloskundige. Het kan ook een andere zorgverlener zijn, zoals een gynecoloog, echoscopist of verpleegkundige.

2. De aandoeningen

Downsyndroom

Wat is downsyndroom?

Downsyndroom is een aandoening waar een kind mee wordt geboren. Het gaat niet meer over. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. En ze zien er vaak anders uit. Hoe ernstig de beperking zal zijn, weet je niet van tevoren.

Hoe ontwikkelt een kind met downsyndroom zich?

Kinderen met het downsyndroom ontwikkelen zich langzamer en minder goed dan gemiddeld. Dit is per kind anders. Het is niet te voorspellen hoe een kind zich zal ontwikkelen. Het is goed om een kind met het downsyndroom al vanaf de geboorte te stimuleren. Ouders kunnen hulp krijgen om het kind zich goed te laten ontwikkelen.



Jonge kinderen groeien op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de gewone kinderopvang. Heel soms is er een speciaal dagcentrum nodig. De meeste kinderen met downsyndroom gaan naar een gewone basisschool. Een kleine groep gaat naar speciaal onderwijs. Gemiddeld leren de kinderen die naar een gewone basisschool gaan, beter praten en lezen.

Na de basisschool gaan de meeste kinderen naar speciaal voortgezet onderwijs. Enkelingen gaan naar een dagcentrum. Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal kunnen meedoen. Ze kunnen dan verlegen, onzeker en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan verwacht.

Bij **volwassen** mensen met downsyndroom woont een kwart nog thuis als ze 30 jaar zijn. De rest gaat begeleid zelfstandig wonen. Meestal wonen zij in woonprojecten voor kleine groepen.

Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar. Tijdens hun hele leven hebben ze begeleiding en hulp nodig van hun ouders en familie.

Wat zeggen ouders en broers en zussen?

Bijna alle ouders zeggen dat ze veel houden van hun zoon of dochter met downsyndroom. Ook zijn ze trots op hun kind. Acht van de tien ouders denken dat ze positiever naar het leven zijn gaan kijken door hun kind. De meeste broers en zussen denken dit ook. Zij zeggen dat ze later betrokken willen blijven bij het leven van hun broer of zus. Maar er zijn ook gezinnen die problemen krijgen. Ze vinden het zwaar om met deze problemen om te gaan. Meer lezen? Kijk op www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven

Gezondheidsproblemen bij mensen met het downsyndroom

De kans dat een kind met downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap, is groter dan gemiddeld. Verder kan een kind met downsyndroom deze gezondheidsproblemen krijgen:

- Bijna de helft heeft een hartafwijking bij de geboorte. In de helft van deze gevallen gaat dat vanzelf over. De andere helft krijgt een operatie. Daarna hebben ze hier meestal geen last meer van.
- Een van de tien kinderen met downsyndroom heeft een afwijking aan de maag of darmen. Hieraan kunnen zij geopereerd worden.
- Kinderen met downsyndroom hebben meer kans op problemen met ademen, horen, zien en praten. Ook hebben ze vaker last van infecties. Het is per persoon verschillend hoe erg deze problemen zijn, als ze voorkomen.
- Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker dementie. En ze krijgen het gemiddeld wat jonger.

Welke hulp krijgen kinderen met downsyndroom en hun ouders?

Een kinderarts, downpoli of downteam kunnen kinderen of jongeren en hun ouders ondersteunen. Een downteam bestaat onder meer uit deze mensen:

- Een kinderarts.
- Een logopedist. Dat is iemand die helpt met spreken.
- Een fysiotherapeut.
- Een maatschappelijk werker.

Een volwassene met downsyndroom kan hulp krijgen van de huisarts, een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG), downpoli of downteam.

Wie vergoedt de zorg en ondersteuning?

De zorgverzekering vergoedt medische zorg voor kinderen met downsyndroom. En hulpmiddelen, als ze die nodig hebben. Ook zijn er voor ouders allerlei regelingen die extra kosten vergoeden.

Edwardssyndroom

Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom is een aangeboren aandoening die heel ernstig is. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwardssyndroom overlijden tijdens de zwangerschap. Of vlak na de geboorte. Ze hebben in de baarmoeder vaak al een achterstand in de groei. Ze hebben een erg kwetsbare gezondheid en ze overlijden meestal vóór ze één jaar zijn.

Kinderen met edwardssyndroom hebben grote gezondheidsproblemen. Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Een zeer ernstige verstandelijk beperking. Dit komt bij alle kinderen voor.
- Een ernstige aangeboren hartafwijking. Dit komt bij negen van de tien kinderen voor.
- Problemen met andere organen, zoals de nieren en darmen. Dit komt soms voor.
- Een open buik en slokdarmafsluiting. Dit komt soms voor.
- Een klein gezicht met een grote schedel. Dit komt soms voor.

Patausyndroom

Wat is patausyndroom?

Patausyndroom is een aangeboren aandoening die heel ernstig is. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met patausyndroom overlijden tijdens de zwangerschap. Of vlak na de geboorte. Ze hebben in de baarmoeder vaak al een achterstand in de groei. Ze hebben een erg kwetsbare gezondheid en ze overlijden meestal vóór ze één jaar zijn.

Kinderen met patausyndroom hebben grote gezondheidsproblemen. Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Een zeer ernstige verstandelijke beperking. Dit komt bij alle kinderen voor.
- Problemen met hersenen en het hart. Dit komt bij de meeste kinderen voor.
- Nieraandoeningen en afwijkingen van de maag en darmen. Dit komt soms voor.
- Extra vingers of tenen. Dit komt soms voor.
- Een gespleten lip, de kaak en het gehemelte (schisis). Dit komt soms voor.

Een extra chromosoom

In alle cellen van ons lichaam zitten chromosomen. Chromosomen bestaan uit DNA. DNA bepaalt hoe ons lichaam eruitziet en hoe alles in ons lichaam werkt. In elke cel zitten 23 setjes van twee chromosomen. Iemand met down-, edwards- of patausyndroom heeft in iedere cel een extra chromosoom.

- Een kind met downsyndroom heeft van chromosoom nummer 21 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor downsyndroom is trisomie 21.
- Een kind met edwardssyndroom heeft van chromosoom nummer 18 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor edwardssyndroom is trisomie 18.
- Een kind met patausyndroom heeft van chromosoom nummer 13 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor patausyndroom is trisomie 13.

Wilt u weten wat de kans is op down-, edwards- en patausyndroom?

Kijk op www.pns.nl.



3. Wel of geen screening: dat bepaalt u zelf

U bent niet verplicht om het onderzoek naar down-, edwards- en patau syndroom te laten doen. U kiest zelf of u dit wilt. En u bepaalt hoe ver u wilt gaan met het onderzoek. U kunt op ieder moment van het onderzoek stoppen.

Hulp bij het kiezen

Dit kan u helpen bij het kiezen:

- Vul de vragenlijst in op www.pns.nl/dep/hulp-bij-het-kiezen. Deze vragenlijst geeft u inzicht in uw gedachten en gevoelens.
- Praat erover met uw partner of met anderen.
- Stel uw vragen tijdens het gesprek met uw verloskundig zorgverlener.

Het kan zijn dat u een verhoogde kans heeft. Bijvoorbeeld omdat u eerder een kind heeft gekregen met down- edwards- of patausyndroom. U kunt dan een gesprek krijgen in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling in een ziekenhuis. Daar krijgt u uitgebreide informatie over de mogelijkheden.

Deze vragen kunnen u helpen te beslissen of u wel of geen onderzoek wilt:

- Wilt u tijdens uw zwangerschap al weten of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft? Of wacht u liever af?
- Hoeveel wilt u weten over uw kind voordat het is geboren?
- Stel dat de uitslag is dat uw kind mogelijk een aandoening heeft. Wilt u dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen? Zodat u het zeker weet. Het kan allebei, u bepaalt dit zelf.
- Het vervolgonderzoek is een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie. Hierbij is er een kleine kans op een miskraam. Hoe is dat voor u?
- Hoe zou het voor u zijn om te leven met een kind met down-, edwards- of patausyndroom?
- Hoe zou het voor u zijn om eventueel de zwangerschap te beëindigen als uw kind een van deze aandoeningen heeft?
- Wat wilt u doen als u te horen krijgt dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft?

Wat kan de uitslag van het onderzoek met u doen?

Na de uitslag van het onderzoek zijn er deze drie situaties mogelijk:

1. ***U wordt gerustgesteld.*** Er zijn in het onderzoek geen aanwijzingen gevonden voor aandoeningen. Of er is een aandoening gevonden die in het dagelijks leven weinig problemen geeft. Let op: uw kind kan toch een aandoening hebben, ook al is de uitslag goed. Want het onderzoek vindt niet alle aandoeningen.
2. ***U raakt ongerust.*** De uitslag geeft aan dat uw kind misschien een aandoening heeft. Er is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen. U kunt kiezen of u dit vervolgonderzoek wilt.
3. ***U moet een moeilijke keuze maken.*** Uit het vervolgonderzoek blijkt dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Of een andere afwijking. U moet dan nadenken over wat u wilt doen.



4. Een gesprek over wel of geen screening: counseling

Heeft u tijdens uw eerste bezoek aan uw verloskundig zorgverlener gezegd dat u meer wilt weten over het onderzoek? Dan krijgt u hier een uitgebreid gesprek over met uw verloskundig zorgverlener. In dit gesprek kunt u ook vragen stellen. Het gesprek heet ook wel counseling. De persoon met wie u het gesprek voert, heet een counselor.

Neem iemand mee

Twee personen horen meer dan één. Neem dus iemand mee naar het gesprek. Bijvoorbeeld uw partner, een vriendin of een van uw ouders. Neem geen kinderen mee. Dan kunt u rustig praten.

U kiest zelf

Na het gesprek beslist u zelf of u wel of geen onderzoek wilt. Twijfelt u nog? Dan kunt u nog een keer praten met uw verloskundig zorgverlener. Dit gesprek kan u meer duidelijkheid geven. Na het gesprek of de gesprekken beslist u of u wel of niet uw kind wilt laten onderzoeken op down-, edwards- en patau syndroom.

5. De screening: kies uit twee testen

Besluit u dat u het onderzoek naar down-, edwards- of patausyndroom wilt?

Dan moet u een volgende keuze maken. U kiest uit twee testen:

- De NIPT, hierbij moet u ook vertellen of u ook andere afwijkingen in de chromosomen wilt weten: nevenbevindingen.
- De combinatietest.

Hieronder leggen we uit wat iedere test inhoudt.

Wat is de NIPT?

De NIPT is een onderzoek waarbij de zwangere wat bloed afgeeft. Het laboratorium onderzoekt het bloed. Blijkt uit het bloedonderzoek dat het kind misschien down-, edwards- of patausyndroom heeft? Dan is er een vervolgonderzoek nodig om zeker te weten of het kind wel of niet de aandoening heeft.

U kunt de NIPT laten doen vanaf 11 weken zwangerschap.

Extra keuze bij de NIPT

Kiest u voor de NIPT? Dan moet u nog een keuze maken. Namelijk: wilt u ook andere afwijkingen in de chromosomen weten? We noemen dit nevenbevindingen.

Het laboratorium vindt alleen grote afwijkingen aan de chromosomen, dus geen kleine. Maar let op: iedere afwijking aan de chromosomen heeft meestal ernstige gevolgen. Dat geldt dus ook voor de kleine afwijkingen die het laboratorium met de NIPT niet vindt.

Vindt het laboratorium een nevenbevinding? Dan kunt u kiezen voor een vervolgonderzoek. Daarmee weet u wat de nevenbevinding betekent voor uw kind of uzelf. Van alle 1.000 vrouwen die kiezen voor de NIPT, krijgen er ongeveer vier te horen dat er een nevenbevinding is.

Meer weten over de NIPT?

Kijk op www.pns.nl/nipt voor meer informatie over de NIPT en nevenbevindingen.



In Nederland kunt u alleen kiezen voor de NIPT als u meedoet aan een wetenschappelijke studie (TRIDENT-2). Dit betekent dat de onderzoekers uw gegevens mogen gebruiken. U tekent hiervoor een toestemmingsformulier. Wilt u meer weten over de studie? En over wat er met uw gegevens gebeurt? Kijk op www.meerovernipt.nl.

Wat is de combinatietest?

De combinatietest bestaat uit een combinatie van deze twee onderzoeken:

1. Een onderzoek van het bloed van de zwangere. Dit onderzoek gebeurt in de periode van 9 tot 14 weken zwangerschap.
2. Een nekplooiemeting bij het kind tijdens een echo. Alle kinderen hebben een dun laagje vocht onder de huid in de nek: de nekplooi. Hoe dikker de nekplooi is, hoe groter de kans is dat het kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Dit onderzoek gebeurt in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap.

Wat zijn de verschillen tussen de twee testen?

Wilt u een onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom? Maar vindt u het moeilijk om tussen de twee testen te kiezen? Gebruik dan de tabel op bladzijde 13. U kunt de testen dan goed vergelijken. Deze verschillen zijn het duidelijkst:

- De NIPT ontdekt meer kinderen met down-, edwards- of patausyndroom dan de combinatietest.
- De uitslag van de NIPT klopt vaker dan de uitslag van de combinatietest.

De screening bij tweelingen

Bent u in verwachting van een tweeling of meerling? Dan kunt u kiezen voor de combinatietest of de NIPT. Kijk op www.pns.nl/dep/tweeling.

Maakt het uit hoe oud u bent?

Oudere zwangeren hebben een grotere kans op een kind met downsyndroom dan jongere zwangeren. Van de 10.000 zwangeren van 30 jaar, zijn er gemiddeld 19 zwanger van een kind met downsyndroom. Van de 10.000 zwangeren van 40 jaar, zijn er gemiddeld 155 zwanger van een kind met downsyndroom. Ook de kans op een kind met edwards- of patausyndroom is groter bij oudere zwangeren.

Een vergelijking tussen de combinatietest en de NIPT

	Combinatietest	NIPT
Hoe gaat de test?	<ul style="list-style-type: none"> • Bloedonderzoek van de zwangere. • Nekplooiemeting met een echo bij het kind. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bloedonderzoek van de zwangere.
Is de test een wetenschappelijke studie?	Nee. Deze test wordt al langer gebruikt in Nederland.	Ja. Dit is een nieuwe test in Nederland. U moet toestemming geven voor gebruik van uw gegevens voor wetenschappelijk onderzoek. Zie ook www.meerovernipt.nl
Wanneer kan ik de test doen?	Bloedonderzoek tussen 9 en 14 weken. Nekplooiemeting tussen 11 en 14 weken zwangerschap.	Vanaf 11 weken zwangerschap.
Hoe lang duurt het voor ik de uitslag heb?	Dit verschilt per echo-centrum. Is het bloed 1 of 2 weken voor de echo afgenomen? Dan krijgt u de uitslag op de dag van de echo.	Binnen 10 werkdagen.
Kan ik ervoor kiezen om nevenbevindingen te horen?	Zijn er nevenbevindingen? Dan krijgt u die altijd te horen.	U kunt ervoor kiezen het te horen als er nevenbevindingen zijn.
Wat kost de test?	Ongeveer € 177,-	€ 175,-

6. De uitslag geeft geen zekerheid

De uitslag van de NIPT en de combinatietest geven geen zekerheid. Toch is de uitslag meestal een geruststelling: bij een niet-afwijkende uitslag is de kans maar heel klein dat er toch een afwijking is. Er komt dus geen vervolgonderzoek.

Krijgt u een uitslag die afwijkend is? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek. Dat geeft u zekerheid. Wilt u meer weten over de zekerheid van de uitslag? Kijk op www.pns.nl/dep/uitslag.

Van wie krijgt u de uitslag?

U krijgt de uitslag van uw verloskundig zorgverlener. Hij of zij legt u uit wat de uitslag voor u betekent. Heeft u voor een NIPT gekozen? En wilde u het weten als er nevenbevindingen zijn? Dan kunt u voor deze uitslag ook gebeld worden door een deskundige van een Centrum voor Prenatale diagnostiek. Of door een polikliniek Klinische Genetica van een universitair ziekenhuis.

Wanneer krijgt u de uitslag?

Vóórdát u de combinatietest of de NIPT krijgt, vertelt de verloskundig zorgverlener u wanneer u de uitslag krijgt.



7. De uitslag van de NIPT

Welke uitslag kunt u krijgen van de NIPT?

U kunt deze uitslagen krijgen:

A. De uitslag is niet-afwijkend.

Deze uitslag klopt bijna altijd. De kans is zeer klein dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Minder dan 1 op de 1.000 zwangeren met deze uitslag is toch zwanger van een kind met een van deze aandoeningen. Vervolgonderzoek is niet nodig.

B. De uitslag is afwijkend.

U bent mogelijk zwanger van een kind met down-, edwards-, of patausyndroom. De uitlag geeft ook aan welke van de drie afwijkingen uw kind mogelijk heeft. U kunt vervolgonderzoek laten doen. Dan weet u zeker of u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom.

- Ongeveer 90 van de 100 vrouwen met deze uitslag zijn inderdaad zwanger van een kind met downsyndroom.
- Ongeveer 90 van de 100 vrouwen met deze uitslag zijn inderdaad zwanger van een kind met edwardssyndroom.
- Ongeveer 50 van de 100 vrouwen met deze uitslag zijn inderdaad zwanger van een kind met patausyndroom.

Denkt u erover om uw zwangerschap af te breken? Dan moet u eerst een vervolgonderzoek laten doen. Zodat u zeker weet dat uw kind deze afwijking heeft.

Wilde u ook informatie over nevenbevindingen? Dan krijgt u ook daarover uitslag.

Deze uitslagen zijn mogelijk:

A. Er is een nevenbevinding gevonden.

U wordt gebeld en u krijgt uitleg over wat er is gevonden. En wat dat voor uw kind of uzelf kan betekenen. U krijgt een uitnodiging voor een gesprek op een polikliniek Klinische Genetica van een universitair ziekenhuis. Daar krijgt u meer informatie over de afwijking die er is gevonden. Er is altijd vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

B. Er is geen nevenbevinding gevonden.

U krijgt een brief. Hierin staat dat er geen nevenbevindingen zijn gevonden. Er is geen vervolgonderzoek nodig. Maar let op: NIPT vindt niet alle chromosoomafwijkingen die mogelijk zijn. Er is dus nog steeds een kleine kans dat uw kind een aandoening heeft.

8. De uitslag van de combinatietest

Wat zegt de uitslag van de combinatietest?

De combinatietest berekent de kans dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Dit geeft dus geen zekerheid.

Welke uitslag kunt u krijgen van de combinatietest?

De volgende uitslagen zijn mogelijk:

A. *U heeft geen verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.*

Dit betekent dat de kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom kleiner is dan 1 op 200. Bijvoorbeeld 1 op 1.000. U krijgt geen vervolgonderzoek. De uitslag van de combinatietest geeft aan hoe groot de kans is. Maar u krijgt geen zekerheid. Er is dus een kleine kans dat uw kind toch down-, edwards- of patausyndroom heeft.

B. *U heeft een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom.*

Dit betekent dat de kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom 1 op 200 is, of hoger. Bijvoorbeeld 1 op 50. U kunt kiezen voor vervolgonderzoek om zekerheid te krijgen.



C. *Er zijn aanwijzingen voor een andere afwijking of aandoening*

Is de nekplooi 3,5 millimeter of meer? Dan kunt u extra echo-onderzoek laten doen. Want een verdikte nekplooi kan ook wijzen op andere chromosoomafwijkingen. En op lichamelijke aandoeningen zoals een hartafwijking. Soms is er geen oorzaak te vinden voor de verdikte nekplooi. Het kind wordt dan zonder aandoeningen geboren.

Bij de echo kan de echoscopist soms ook andere afwijkingen zien bij het kind. Het gaat dan om grote afwijkingen. Bijvoorbeeld dat een kind geen hersenen heeft, of geen armen. Als dat gebeurt, krijgt u dat altijd te horen.



9. Wel of geen vervolgonderzoek?

Zijn er aanwijzingen dat uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft? Praat dan met uw verloskundig zorgverlener. Hij of zij kan u ondersteunen. U heeft deze keuze:

- U doet niets. U blijft zwanger, u laat geen vervolgonderzoek doen en u laat het kind geboren worden.
- U laat een vervolgonderzoek doen. Dan weet u met zekerheid of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Denkt u erover om de zwangerschap te laten beëindigen? Dan moet u eerst vervolgonderzoek laten doen.

U beslist zelf

Wilt u meer weten over het vervolgonderzoek? Dan krijgt u een gesprek bij een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Pas daarna maakt u uw keuze. U mag ook beslissen dat u geen vervolgonderzoek wilt.

Kies u voor vervolgonderzoek?

De eerste test bepaalt wat voor vervolgonderzoek u krijgt.

A. De eerste test was een NIPT

U had een afwijkende uitslag bij de NIPT. Het vervolgonderzoek is een van deze twee onderzoeken:

- Een vlokcentest. De arts haalt een klein stukje van de placenta weg en onderzoekt dit. Dit kan na 11 weken zwangerschap.
- Een vruchtwaterpunctie. De arts haalt wat vruchtwater weg en onderzoekt dit. Dit kan na 15 weken zwangerschap.

Bij deze onderzoeken weet u zeker of uw kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Het nadeel is dat er een kleine kans is op een miskraam door het onderzoek. Dit komt voor bij 2 op de 1.000 vrouwen.

B. De eerste test was een combinatietest

Uit de combinatietest kwam een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom. U kunt kiezen uit drie mogelijkheden:

- De NIPT.
 - Is de uitslag van de NIPT afwijkend? Dan kunt u daarna kiezen voor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie.
 - Is de uitslag van de NIPT niet-afwijkend? Dan krijgt u geen vlokcentest of vruchtwaterpunctie.
- Een vlokcentest.
- Een vruchtwaterpunctie.

De uitslag van het vervolgonderzoek

De arts geeft u de uitslag van het vervolgonderzoek. Deze uitslag kan zijn dat er niets aan de hand is. Maar er is ook een kans dat het onderzoek aangeeft dat u zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Dit bericht kan u ongerust of verdrietig maken. En waarschijnlijk heeft u veel vragen. Daarom krijgt u snel een uitgebreid gesprek met een of meer artsen. Bijvoorbeeld een gynaecoloog, een klinisch geneticus of een kinderarts. Met wie u praat, kan verschillen. Dit hangt af van de afwijking of aandoening die gevonden is.

Uitgebreide ondersteuning

Tijdens het gesprek zijn er een of meer artsen om u te helpen en meer informatie te geven. U hoort de volgende dingen tijdens het gesprek:

- Hoe het leven van uw kind eruit zou kunnen zien.
- Welke gevolgen de afwijking heeft voor u en uw kind.
- Of men de afwijking van uw kind kan behandelen.

- Waar u meer informatie vindt over de afwijking. Op pagina 21 van deze folder staan de belangrijkste organisaties en websites waar u meer informatie vindt.

U en uw partner kunnen natuurlijk al uw vragen stellen tijdens het gesprek.

Hulp om te beslissen wat u met de uitslag doet

Hierna moet u meestal een moeilijke keuze maken. U moet bepalen wat u doet met de uitslag. Deskundigen van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek helpen u daarbij.

- U kunt zwanger blijven en het kind geboren laten worden. U kunt zich gaan voorbereiden op de komst van een kind met een aandoening of afwijking. Ook kunt u extra zorg regelen voor uw zwangerschap en bevalling.
- Bij sommige afwijkingen kan het kind overlijden tijdens de zwangerschap of tijdens de geboorte. Of vlak erna. De verloskundig zorgverlener zal u hierbij goed begeleiden.
- U kunt ervoor kiezen om de zwangerschap te laten beëindigen. Het kind overlijdt dan. Praat hierover met de verloskundige, gynaecoloog, kinderarts of klinisch geneticus. En stel al uw vragen. U kunt ook met een andere deskundige praten. Bijvoorbeeld een maatschappelijk werker. Kiest u ervoor om de zwangerschap te laten beëindigen? Dan kan dat tot 24 weken zwangerschap.



10. Kosten en vergoedingen

Wat kost de screening? En vergoedt de verzekering deze kosten?

Kosten voor de counseling

Uw zorgverzekeraar betaalt de kosten voor de counseling. Counseling is het uitgebreide gesprek over de mogelijkheden van het onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom. U betaalt zelf niets. Ook geen bedrag van uw eigen risico.

Kosten voor de test

De test moet u zelf betalen. U kunt de rekening niet declareren bij uw zorgverzekeraar.

De NIPT kost ongeveer € 175,-.

De combinatietest kost ongeveer € 177,- voor één kind.

Kosten voor het onderzoek omdat u een grotere kans heeft op een kind met down-, edwards- of patausyndroom

Heeft u een grotere kans, bijvoorbeeld omdat u eerder een kind heeft gehad met down-, edwards- of patausyndroom? Dan betaalt uw zorgverzekeraar wél de test. Maar meestal betaalt u eerst een bedrag van uw eigen risico. Vraag dit na bij uw zorgverzekeraar.

Kosten en vergoedingen bij vervolgonderzoek

Krijgt u een afwijkende uitslag op de NIPT of de combinatietest? Dan kunt u kiezen voor vervolgonderzoek. De kosten hiervan betaalt uw zorgverzekering. Deze zorg zit in het basispakket. Maar meestal betaalt u eerst een bedrag van uw eigen risico. Vraag dit aan uw zorgverzekeraar. De deskundige van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan u ook meer vertellen.

Let op: de vergoedingen en kosten die hierboven staan, kunnen veranderen. Wilt u weten wat nu de kosten zijn? Kijk dan op www.pns.nl/dep/kosten.

Ook de voorwaarden van uw zorgverzekeraar kunnen van invloed zijn op uw vergoedingen.

11. Meer informatie over de screening

Internet

Op www.pns.nl vindt u meer informatie over dit onderwerp. U vindt er ook een vragenlijst. Vindt u het moeilijk om te beslissen of u uw kind wilt laten testen op down-, edwards- en patau syndroom? Dan kan de vragenlijst u misschien helpen. In de vragenlijst staan ook tips om samen met anderen over dit onderwerp te praten.

Op deze websites vindt u ook informatie over prenatale screening:

www.meerovernipt.nl

www.erfelijkheid.nl

www.deverloeskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl





Folders

U kunt meer lezen in deze folders:

- *De 20 wekenecho*. U vindt deze folder op www.pns.nl/20-wekenecho/folders.
- *Zwanger*. Dit is een algemene folder over zwangerschap. U vindt er ook informatie over het bloedonderzoek dat u krijgt als u 12 weken zwanger bent. Met dit onderzoek bepaalt men uw bloedgroep. En men onderzoekt of u een infectieziekte heeft. U vindt de folder op www.pns.nl/documenten/folder-zwanger.

De folders vindt u ook bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Vraag ernaar!

Boeken, organisaties en adressen

Er zijn verschillende organisaties en websites waar u meer informatie kunt krijgen. Over uw zwangerschap, maar ook over verschillende afwijkingen en aandoeningen.

Stichting Downsyndroom

Dit is een vereniging voor ouders met een kind met downsyndroom. De vereniging zet zich in voor de belangen van mensen met downsyndroom. En hun ouders.

De stichting biedt deze hulp:

- Ze ondersteunen vrouwen die zwanger zijn van een kind met downsyndroom. Als zij voor zichzelf willen bepalen of ze een kind met downsyndroom aankunnen. De stichting geeft dan informatie over het leven met downsyndroom. Zo kunnen de ouders een beslissing nemen die bij hen past.
- Ze ondersteunen ouders met een pasgeboren kind met downsyndroom.
- De website van Stichting Downsyndroom is www.downsyndroom.nl.

In het boek 'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' van Artsen voor Kinderen (2010) staat een overzicht van de medische problemen die voorkomen bij veel mensen met downsyndroom. Vanaf de geboorte tot en met de tienerjaren. U kunt dit boek ook als app downloaden. De app heet 'Downsyndroom – Medisch op weg'.

De cyberpoli

Dit is een website met veel informatie voor kinderen en jongeren met een chronische aandoening of een beperking. U vindt er veel informatie en ervaringen, en u kunt er vragen stellen. De website is www.cyberpoli.nl/downsyndroom.

VSOP

De VSOP is een vereniging waarin 81 ouder- en patiëntenorganisaties samenwerken. Deze organisaties hebben aandacht voor mensen met bepaalde zeldzame of erfelijke aandoeningen. De VSOP komt op voor de belangen van alle mensen met zeldzame en erfelijke aandoeningen. Ze beïnvloedt beleid, stimuleert onderzoek en maakt artsen en anderen bewust van zeldzame aandoeningen. De website is www.vso.nl.

Het Erfocentrum

Het Erfocentrum geeft informatie over erfelijke ziektes. U kunt kijken op de websites www.erfelijkheid.nl en www.zwangerwijzer.nl

Vereniging VG-netwerken

Deze vereniging is er voor mensen met een verstandelijke beperking of leerproblemen door een zeer zeldzaam syndroom. En voor hun ouders. De website is www.vgnetwerken.nl.

Platform ZON

Platform ZON is een organisatie voor ouders van kinderen met een erg zeldzame aandoening. Of een onbekende aandoening. Zoals het Edwards- of Patau-syndroom. De website is www.ziekteonbekend.nl.

BOSK

Verenigingen voor mensen met een lichamelijke handicap. En hun ouders.
De website is www.bosk.nl.

Hartstichting

Meer informatie over aangeboren hartafwijkingen vindt u op www.hartstichting.nl.

Fetusned

Op www.fetusned.nl staat informatie over afwijkingen aan botten, armen of benen.
En informatie over mogelijke behandelingen.

RIVM

Het RIVM regelt alles rondom de organisatie van prenatale screening.
Bijvoorbeeld informatie en onderzoek. Dat doet het RIVM namens het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Meer informatie staat op www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals bij het kopje 'Organisatie'.

Regionale Centra voor Prenatale Screening

De Regionale Centra voor Prenatale Screening zorgen ervoor dat de prenatale screenings in uw regio goed geregeld zijn. Meer informatie staat op www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals bij het kopje 'Organisatie'.

12. Wat doen we met uw gegevens?

Waar bewaren uw zorgverleners uw gegevens?

Kiest u voor prenatale screening? Dan bewaren uw zorgverleners uw gegevens in een zorgdossier. Een deel van deze gegevens komt in een landelijke databank (Peridos). Dat is nodig om de onderzoeken goed te laten verlopen. Alleen zorgverleners kunnen deze databank bekijken. Bijvoorbeeld de verloskundige, gynaecoloog, laboratorium-medewerker, verpleegkundige en echoscopist.

Waarvoor gebruikt men uw gegevens?

Men gebruikt de gegevens voor twee verschillende dingen:

1. Controleren of de onderzoeken goed verlopen. En of de zorgverleners hun werk goed doen. Deze kwaliteitscontrole gebeurt door een Regionaal Centrum. Dit centrum zorgt ervoor dat de prenatale screenings in uw regio goed zijn geregeld. Daarvoor heeft het centrum een vergunning van het ministerie van VWS. Een medewerker van het Regionaal Centrum kan gegevens bekijken om te controleren of het onderzoek goed verloopt. Het systeem is goed beveiligd.
2. Om de onderzoeken verder te verbeteren. Daarvoor gebruikt men de cijfers over de onderzoeken en over de effecten van de onderzoeken. Dit zijn bijvoorbeeld cijfers over hoeveel zwangeren kiezen voor prenatale screening. En wat het resultaat is van de verschillende onderzoeken. De onderzoekers kunnen bij deze gegevens niet zien van wie de gegevens zijn. Soms is het wel nodig dat onderzoekers dit weten. Bijvoorbeeld bij onderzoeken van nieuwe methodes. Willen we daarvoor uw gegevens gebruiken? Dan vragen we u eerst of u dat goed vindt.

Wilt u niet dat we uw gegevens gebruiken?

Wilt u niet dat we uw gegevens gebruiken voor kwaliteitscontrole en wetenschappelijk onderzoek? Zeg dit dan tegen uw verloskundig zorgverlener. Dan kan zij ervoor zorgen dat men uw gegevens uit de databank haalt. Dit gebeurt na de datum waarop uw verloskundig zorgverlener verwacht dat u gaat bevallen. In de databank staat dan alleen nog een anonieme melding dat u een prenatale screening heeft gehad. Zodat u wel meetelt in de statistieken. Maar niemand kan uw persoonlijke gegevens zien.

Meer weten?

Wilt u meer weten over hoe we uw gegevens beschermen? Uw verloskundig zorgverlener kan u hier meer over vertellen. U kunt ook kijken op www.peridos.nl. En op www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/juridische-informatie.

Studies TRIDENT-1 en TRIDENT-2

Kiest u voor de NIPT? Dan doet u mee aan een wetenschappelijke studie. Hiervoor hebben we uw persoonlijke gegevens nodig. Wilt u hier meer informatie over? Kijk dan op www.meerovernipt.nl.

Colofon

Wie heeft deze folder gemaakt?

Deze folder is gemaakt door een werkgroep. In deze werkgroep zitten verschillende organisaties:

- De organisatie van huisartsen (NHG)
- De organisatie van verloskundigen (KNOV)
- De organisatie van gynaecologen (NVOG)
- De Regionale Centra voor Prenatale Screening
- De organisatie van echoscopisten (BEN)
- De organisatie van kinderartsen (NVK)
- De organisatie van klinisch genetici (VKGN)
- Het Erfocentrum
- De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)
- Het RIVM

Deze folder is gemaakt met de kennis die we nu hebben. De mensen en organisaties die de folder hebben gemaakt zijn niet verantwoordelijk voor eventuele fouten in de folder. U kunt persoonlijk advies krijgen bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Deze folder staat ook op www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/folders.

Bent u een verloskundige zorgverlener? Dan kunt u extra folders bestellen via de webshop op www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals.

RIVM, juni 2020



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport



nvog NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE



KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN



ZSA
VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN



Nederlands
Huisartsen
Genootschap



VERENIGING
KLINISCHE GENETICA
NEDERLAND

