



**PATIËNTEN**INFO

## Vruchtwaterpunctie en vlokentest

Gynaecologie



**MARIA  
MIDDELARES**

Gezondheids**Zorg** met een Ziel

# INHOUD

1. Praktische info .....	5
2. Doel van de test .....	6
3. Over chromosomen.....	7
4. Chromosomenonderzoek .....	8
5. De vruchtwaterpunctie .....	11
6. De vlokkentest .....	12
7. Risico's .....	13
8. Bloedafname .....	14
9. Resultaten van de testen .....	15
10. Contactadressen .....	15
11. Voornaamste chromosoomafwijkingen .....	17
12. Uw vragen .....	26

# CONTACTGEGEVENS

## **Adresgegevens**

AZ Maria Middelaers  
Dienst Gynaecologie - Verloskunde  
Buitenring Sint-Denijs 30  
9000 Gent

## **Telefoonnummers en contactformulier**

Zie [www.gynaecologiegent.be](http://www.gynaecologiegent.be)

## **Dr. Martine Casteels**

Gynaecoloog - Prenatale diagnostiek  
E-mail: [martine.casteels@azmmsj.be](mailto:martine.casteels@azmmsj.be)  
Tel. 09 220 30 88 - 09 246 46 46

## **Centrum voor Medische Genetica UZ Gent**

De Pintelaan 185  
9000 Gent  
Tel. 09 332 36 03

# VOORWOORD

Geachte mevrouw, mijnheer

U heeft binnenkort een afspraak voor een vlokkentest of vruchtwaterpunctie.

Mogen wij u vragen onderstaande informatie goed te lezen. Hebt u nog vragen, aarzel dan niet en contacteer uw gynaecoloog.

Ook op de dag van de punctie zal er tijd zijn om vragen te stellen.

In het midden van deze brochure vindt u het **toestemmingformulier voor het array-onderzoek**. Gelieve dit formulier in te vullen en ondertekend mee te brengen naar het onderzoek.

De gynaecologen van AZ Maria Middelaes

# 1. Praktische info

Voor een vlot verloop willen wij u enkele praktische mededelingen doorgeven:

- De afspraak vindt plaats op maandag ...../...../..... om ..... uur. De **zwangere** meldt zich eerst aan via een **e-kiosk** in het atrium van het ziekenhuis. Ze wordt vervolgens verwezen naar de **inschrijfbalie**. Ook de vader controleert via de e-kiosk of zijn gegevens bekend zijn in het ziekenhuis. Zo niet, dan meldt hij zich aan bij de onthaalbalie voor de registratie of de eventuele aanpassingen. Dit is belangrijk voor de bloedafname.
- Geef duidelijk aan dat u komt voor een vruchtwaterpunctie of een vlokcentest bij dr. Casteels. U wordt ingeschreven en ontvangt een reeks naamklevers.
- Ga naar G3f en meld u aan bij de balie. De dokter zal u afhalen in de wachtzaal.
- U krijgt eerst een informatief gesprek met uitleg over het onderzoek. Al uw vragen kunnen aan bod komen. Met deze informatiebrochure die u vooraf kon lezen, kunt u gerichte vragen stellen. Vervolgens wordt een echografie uitgevoerd, met aansluitend de punctie.
- Daarna zal bij u **beiden** een **bloedafname** gebeuren in de bloedprikpost. Hiervoor moet u zich eerst aanmelden via de e-kiosk.
- Na het onderzoek mag u onmiddellijk naar huis. Mevrouw zal een attest krijgen voor **twee dagen ziekteverlof**. Indien gewenst kan meneer een schriftelijk bewijs vragen van zijn aanwezigheid bij de consultatie.

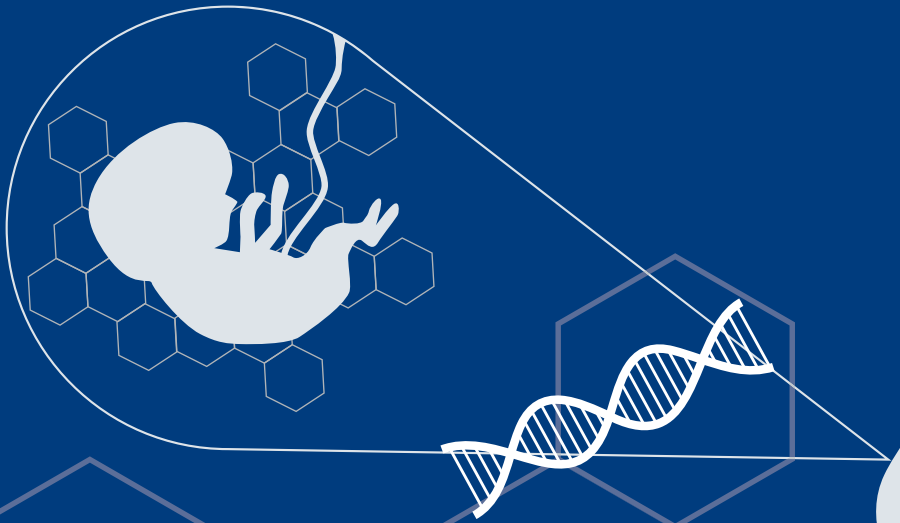
Gelieve volgende documenten mee te brengen:

- **Identiteitskaart.**
- **Bloedgroepkaart van mevrouw.**
- Eventueel **verwijsbrief** arts/gynaecoloog.
- U hoeft geen geld mee te brengen. U krijgt een factuur thuisgestuurd.

## 2. Doel van de test

Het doel van een vlokentest/vruchtwaterpunctie is meestal het opstellen van een chromosomenkaart van de baby. De redenen hiervoor kunnen zijn:

- Een afwijkende NIPT-test. In dit geval is alleen een vruchtwaterpunctie zinvol.
- Een verhoogd risico op een chromosoomafwijking na het uitvoeren van een nekplooiemeting en/of een bloedonderzoek bij de moeder (de combinatietest).
- Een echografisch vastgestelde afwijking bij de baby.
- Het voorkomen van een welbepaalde erfelijke ziekte in de familie, steeds na voorafgaandelijk overleg met een centrum Medische Genetica. Uw gynaecoloog zal dit op voorhand met dr. Casteels bespreken of u in het eerste trimester doorverwijzen voor verder overleg.
- Indien de reden van de vruchtwaterpunctie een infectie is met toxoplasmose of CMV (cytomegalovirus), kan u ervoor kiezen om tegelijkertijd ook een chromosomenonderzoek te laten uitvoeren. Hiervoor is extra vruchtwater nodig, echter zonder verhoging van het miskraamrisico. U kan dit met uw gynaecoloog en/of dr. Casteels bespreken.



## Wat zijn chromosomen?

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal. In elke cel van ons lichaam bevinden zich 46 chromosomen. Deze chromosomen zijn gerangschikt in paren, dus 23 paren. Van elk paar heeft men één chromosoom van de moeder en één chromosoom van de vader gekregen. De eerste 22 paren chromosomen zijn dezelfde bij de man en de vrouw. Alleen het 23e paar, de geslachtschromosomen, is verschillend bij de man en de vrouw: een vrouw heeft twee X-chromosomen, een man heeft één X- en één Y-chromosoom.

De geslachtscellen, met name de zaadcellen en de eicellen, ontstaan na een bijzondere deling (= de meiose) en bevatten slechts 23 chromosomen. Bij de bevruchting van een eicel door een zaadcel ontstaat er dus opnieuw een cel (eerste bevruchte eicel) met 46 chromosomen.

Soms loopt er in dit delingsproces iets mis. Op die manier kan de baby van één van de chromosomen een exemplaar te veel (trisomie) of te weinig (monosomie) hebben. Meestal eindigt de zwangerschap dan spontaan in een miskraam, voor de 12e week. Het is echter ook mogelijk dat er geen miskraam optreedt, maar dat er een baby wordt geboren met een chromosoomafwijking.

Er kunnen bij de bevruchting ook andere problemen optreden, waardoor er kleinere stukjes van chromosomen te veel of te weinig zijn bij de foetus.



## 3. Over chromosomen

### Chromosoomafwijkingen

#### Voorbeelden van de voornaamste chromosoomafwijkingen

De meest gekende trisomie is Downsyndroom. Het kind heeft drie exemplaren van het 21e chromosoom. Men noemt het daarom ook **trisomie 21**.

Andere voorbeelden zijn **trisomie 13** en **trisomie 18**, waarbij het kind drie exemplaren heeft van het 13e of 18e chromosoom. Ze komen veel minder vaak voor dan trisomie 21. Trisomie 13 of 18 zijn dermate ernstige aandoeningen, dat het kind vaak reeds overlijdt tijdens de zwangerschap.

Indien deze kinderen toch levend worden geboren, overlijden ze doorgaans relatief kort na de geboorte.

Er bestaan ook trisomieën van de geslachtschromosomen. Er zijn meisjes met 3 X-chromosomen, er zijn ook jongens met een extra X-chromosoom. Deze kinderen zijn in principe gezond. De jongens zijn doorgaans onvruchtbaar.

Meisjes met slechts één X-chromosoom hebben het Turnersyndroom.

U vindt meer informatie over deze chromosoomafwijkingen op het einde van de brochure (hoofdstuk 11).

Indien er kleinere stukjes van een chromosoom ontbreken of extra voorkomen, zullen de gezondheidsproblemen die hiervan het gevolg zijn, vooral bepaald worden door twee belangrijke factoren: de grootte en de inhoud van het ontbrekend of extra (stukje) chromosoom. Het is moeilijk om hiervan concrete voorbeelden te geven. Het komt ook relatief zeldzaam voor.

## 4. Chromosomenonderzoek

In het verleden bestond het genetisch onderzoek bij een vlokkentest of vruchtwaterpunctie uit het opstellen van een chromosomenkaart en werd voornamelijk gekeken naar hogergenoemde trisomieën (21, 13, 18 en de geslachtschromosomen). Ook grote veranderingen van de chromosomen werden opgespoord door middel van een klassieke chromosomenkaart.

Er zijn echter ook ernstige chromosoomafwijkingen die op een klassieke chromosomenkaart niet zichtbaar zijn. Omdat bepaalde van deze kleinere chromosoomafwijkingen ook ernstige gevolgen kunnen hebben, wordt sinds 1 mei 2013 in alle genetische centra een nieuwe test gebruikt. Deze test is gekend als **array-onderzoek** of moleculair karyotype. Op de cellen uit de vlokkentest of vruchtwaterpunctie zal geen klassieke chromosomenonderzoek maar wel een arrayonderzoek uitgevoerd worden. Met dit onderzoek kunnen ook kleinere chromosoomafwijkingen opgespoord worden.

Array-onderzoek is op dit moment de meest gevoelige techniek om grote en kleine chromosoomafwijkingen op te sporen. Het heeft echter ook beperkingen. Zeer kleine genetische defecten zoals mutaties (dit zijn foutjes in 1 enkel gen) kunnen met array-onderzoek niet aangetoond worden.



Voor een correcte en snelle beoordeling van de resultaten van uw prenataal onderzoek, vragen we ook een bloedstaal van beide ouders, op het moment van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie. U hoeft voor deze bloedafname niet nuchter te zijn.

De resultaten zullen worden bijgehouden in een beveiligde databank.

## Wat zijn de mogelijke resultaten?

### **Het array-onderzoek is normaal**

Dit betekent dat er géén aantoonbare stukjes van een chromosoom ontbreken of teveel aanwezig zijn. Een dergelijk resultaat sluit de meest frequent voorkomende genetische afwijkingen zoals trisomie 13, 18 of 21 met de grootst mogelijke zekerheid uit.

Wanneer het array-onderzoek normaal is en er op de echografie toch bepaalde afwijkingen bij de foetus zichtbaar zijn, kan het zijn dat uw arts nog een bijkomend genetisch onderzoek op de cellen van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie zal aanvragen. Dit zal dan eerst met u besproken worden.

### **Het array-onderzoek is afwijkend en de betekenis is duidelijk**

In deze situatie is er een gekende chromosoomafwijking aangetroffen, waarvan de gevolgen voor het kindje bekend zijn. Voor vele genetische afwijkingen kunnen we ook inschatten welke afwijkingen verwacht kunnen worden bij het kind. Ook de ernst en de behandelbaarheid van deze afwijkingen kan meestal goed ingeschat worden. Uw arts zal u hierover uitgebreid informeren en samen met u alle opties bespreken.

### **De betekenis van het resultaat is niet gekend of onduidelijk**

Geregeld worden kleine varianten aangetroffen op de chromosomen, een ontbrekend of extra stukje chromosoom, waarvan we met de huidige kennis niet precies weten wat de betekenis ervan is. Dergelijke bevindingen zullen u niet meegedeeld worden.

Bepaalde varianten gaan gepaard met een licht verhoogde kans op ontwikkelingsproblemen, maar de betekenis voor een individueel kind is niet te bepalen. Dergelijke bevindingen worden ook niet meegedeeld. Wanneer een dergelijke afwijking bij de foetus wordt vastgesteld, is de kans groot dat deze afwijking eveneens bij één van de ouders aanwezig is en bijgevolg overgeërfd is. Om dit na te kunnen gaan wordt bij arrayonderzoek ook steeds een bloedstaal van de ouders gevraagd. Wanneer een verandering bij de foetus wordt vastgesteld zal onmiddellijk nagegaan worden of deze bij de ouders wel of niet aanwezig is.

Het is belangrijk te begrijpen dat de resultaten van de array beoordeeld worden met de technieken en de kennis op het ogenblik van uitvoering. Het laboratorium dat het onderzoek voor u uitvoert, zal in sommige situaties uw resultaten op anonieme manier bespreken met collegaerfelijkheidsspecialisten om het resultaat zo correct mogelijk te kunnen beoordelen. Omdat de kennis over erfelijke aandoeningen snel evolueert, kan het zijn dat sommige bevindingen in de toekomst anders beoordeeld zullen worden.

Gelieve het toestemmingsformulier voor het array-onderzoek in te vullen en ondertekend mee te brengen bij het onderzoek. U vindt dit formulier in het midden van deze brochure.



## 5. De vruchtwaterpunctie

Bij een vruchtwaterpunctie wordt ongeveer 20 ml vruchtwater weggenomen. Dit kan vanaf de 15e zwangerschapsweek. In het vruchtwater zijn afgeschilferde huidcellen van de baby aanwezig, die steeds de chromosomenkaart van het kind correct weerspiegelen. De chromosomen worden onderzocht door middel van array (zie hoofdstuk 4). Bevestiging van een afwijkend NIPT-resultaat zal steeds gebeuren met een vruchtwaterpunctie vanaf 15 weken. Een vlokkentest heeft in deze situatie geen zin.

U hoeft niet bang te zijn voor dit onderzoek. De prik bij een vruchtwaterpunctie is vergelijkbaar met een bloedafname: u voelt alleen de prik door de huid. Bij een vruchtwaterpunctie voelt u geen pijn bij het opzuigen van het vruchtwater, en de hele ingreep duurt ongeveer 20 seconden.

Er worden strikte, steriele voorzorgsmaatregelen genomen om het infectierisico zo klein mogelijk te houden. De prik gebeurt onder echografisch zicht, dus u kan op het scherm zelf meevolgen als u dat wenst.



## 6. De vlokcentest

Bij een vlokcentest worden er enkele vlokjes weggenomen van de placenta (moederkoek). Aangezien de placenta ontstaat uit dezelfde eerste bevruchte eicel als het embryo, zijn de chromosomen die men vindt in de placenta in principe dezelfde als de chromosomen bij de baby.

Een vlokcentest kan vanaf de 11e -12e zwangerschapsweek, en het resultaat van de array is gekend na 1 week.

### **Opmerking voor de vlokcentest**

In ongeveer 1% van de gevallen is er sprake van mozaïcisme in de placenta: dit wil zeggen dat men zowel normale cellen, als cellen met een trisomie (dat kan van gelijk welk chromosoom zijn) vindt. In dat geval dient een bijkomende vruchtwaterpunctie te gebeuren, om zeker te zijn van de chromosomenkaart van de baby zelf.

Bij een vlokcentest ervaren de meeste patiënten een lichte menstruatiepijn bij het opzuigen van de vlokjes, de totale duur is eveneens een twintigtal seconden.



## **Toestemmingsformulier voor array-onderzoek** (informed consent)

Ondergetekenden verklaren dat ze de informatie over array-onderzoek in het kader van prenatale diagnostiek gelezen en begrepen hebben en geven hun goedkeuring voor volgende analyses:

- Array-CGH analyse op vruchtwater- of vlokkenmateriaal.
- Array-CGH analyse op een bloedstaal van henzelf indien nodig.

Naam mevrouw: .....

Handtekening: .....

Naam mijnheer: .....  
Handtekening:

Naam arts: .....  
Handtekening:

Datum: ..... / ..... / .....





## 7. Risico's

Beide onderzoeken, zowel vruchtwaterpunctie als vlokkentest, houden een klein risico in op miskraam, ongeveer 0.5%. Dit heeft te maken met mogelijkheid op infectie, bloedingen, of vruchtwaterverlies (en dus niet met het raken van de baby). De ingrepen gebeuren onder echografische zicht, u kan zelf goed meevolgen op het echoscherm.

Na de ingreep kan u direct weer naar huis. U krijgt twee dagen ziekteverlof, d.w.z. de dag van de punctie zelf, en de dag nadien. Wij raden u aan om het rustig aan te doen in deze twee dagen: geen zware inspanningen (bv. schoonmaken, kinderen optillen) of lange wandelingen. U hoeft niet 'plat' te liggen: kleine activiteiten zoals wat koken of bureauwerk zijn toegestaan. Na deze twee dagen kan u alle gewone activiteiten hervatten.

Uw partner kan uiteraard een bewijs krijgen voor zijn afwezigheid op het werk.

U kan de dag van de ingreep een lichte buikpijn ervaren (zoals menstruatiepijn). Dit is volstrekt normaal. U mag gerust een pijnstillert innemen (liefst paracetamol). Als u het rustig aan doet, zal deze pijn verdwijnen in de loop van de dag. Eigenlijk hoort u de volgende dag geen noemenswaardige klachten meer te hebben. Bij de volgende symptomen (in de loop van de dagen die volgen op de punctie) neemt u best contact met uw behandelende gynaecoloog: vruchtwaterverlies, bloedverlies, aanhoudende buikpijn of koorts.

## 8. Bloedafname

Aansluitend aan de vruchtwaterpunctie/vlokkentest wordt een bloedafname verricht bij beide ouders in het kader van het arrayonderzoek.

Als de bloedgroep van de moeder rhesus-negatief is, en die van de vader rhesus-positief, zal de moeder ook nog een inspuiting krijgen met Rhogam, om te verhinderen dat de moeder als gevolg van de ingreep antilichamen zou aanmaken tegen de rhesusfactor.

### **Belangrijke opmerking**

Alleen afwijkingen in aantal of structuur van de chromosomen worden met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie opgespoord. Ziekten die het gevolg zijn van een foutje in één enkel gen, worden niet opgespoord, tenzij u natuurlijk specifiek een welbepaalde aandoening wil laten opsporen. In dat geval is er steeds overleg noodzakelijk met een genetisch centrum, best vóór u zwanger wordt, omdat dergelijk onderzoek meestal veel voorbereiding vergt.

## 9. Resultaten van de testen

Het resultaat van de vlokcentest/vruchtwaterpunctie wordt rechtstreeks vanuit het Centrum Medische Genetica Gent aan uw behandelend gynaecoloog bezorgd.

Één week na de ingreep mag u uw gynaecoloog contacteren. Indien u hem/haar niet kan bereiken, kan u ook bellen naar het secretariaat van dr. Casteels (09 220 30 88) of rechtstreeks naar het centrum Medische Genetica tot 17 uur (09 332 36 03).

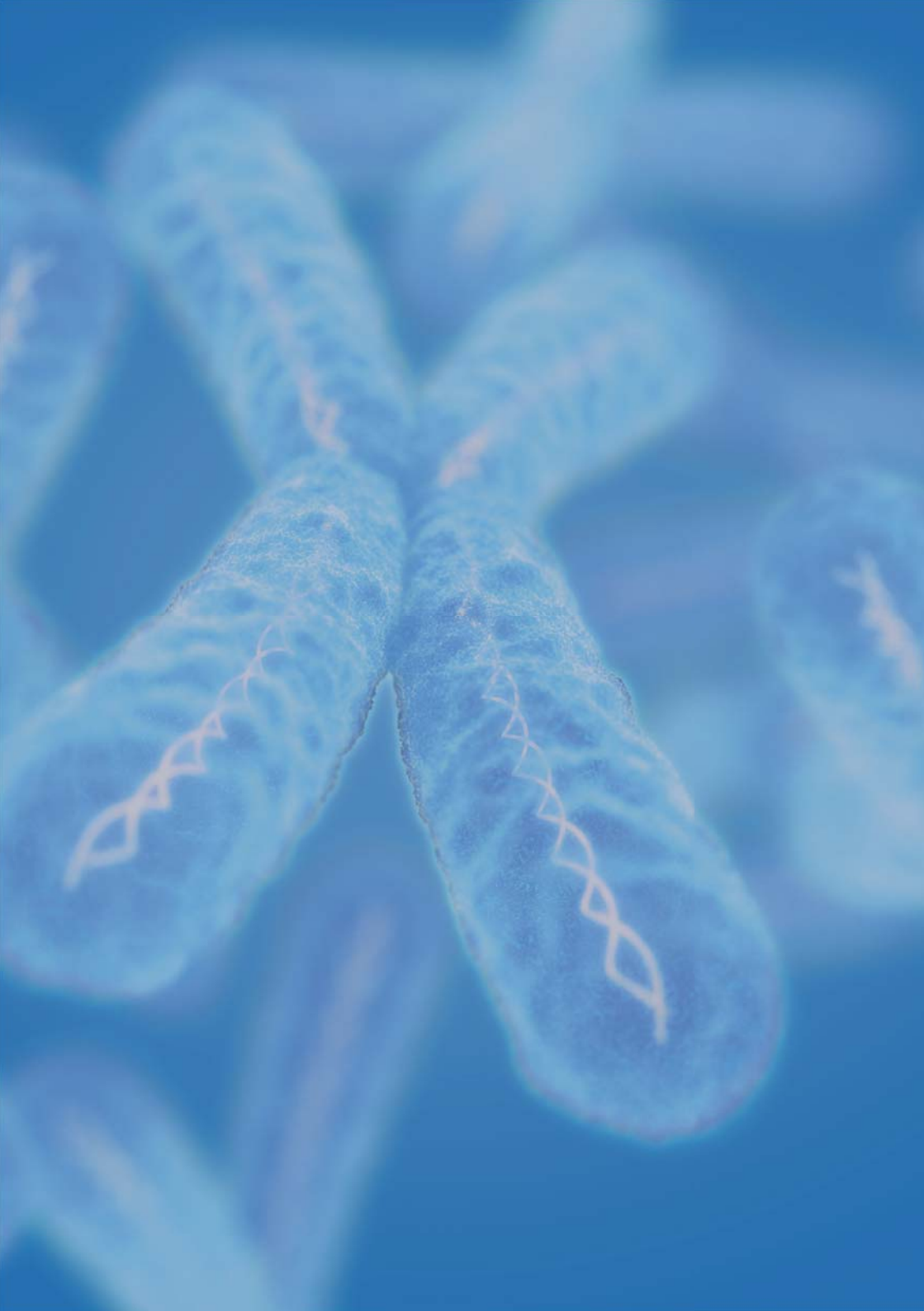
## 10. Contactadressen

### **Dr. Martine Casteels**

Gynaecoloog - Prenatale diagnostiek  
E-mail: [martine.casteels@azmmsj.be](mailto:martine.casteels@azmmsj.be)  
Tel. 09 220 30 88 - 09 246 46 46

### **Centrum voor Medische Genetica UZ Gent**

De Pintelaan 185  
9000 Gent  
Tel. 09 332 36 03



# 11. Voornaamste chromosoomafwijkingen

## Trisomie 21 of Down-syndroom

- 1/700 tot 1/800 geboorten in België.
- In totaal 47 chromosomen: 3 maal het 21e chromosoom (i.p.v. 2 maal).
- Kan opgespoord worden met de NIPT vanaf de 12e week van de zwangerschap.
- Uiterlijke kenmerken: typische gelaatskenmerken, dwarse plooi over de handpalm.
- Ongeveer de helft van deze kinderen heeft een hartafwijking (die doorgaans operatief kan worden hersteld).
- Verstandelijke beperking: van zeer licht tot zeer ernstig; grote variatie in wat deze kinderen/volwassenen kunnen bereiken, afhankelijk van hun aanleg en van de mogelijkheden die hen worden geboden.
- Sommige kinderen hebben een aangeboren afwijking aan de slokdarm, twaalfvingerige darm of anus.
- Verhoogde kans op schildklierproblemen, infecties en leukemie.
- Levensverwachting: ongeveer 55 jaar.
- Meer informatie vindt u o.a. op [www.stichtingdownsyndroom.be](http://www.stichtingdownsyndroom.be)

## Trisomie 18 of syndroom van Edwards

- 1/8500 geboorten.
- In totaal 47 chromosomen: 3 maal het 18e chromosoom (i.p.v. 2 maal).
- Kan opgespoord worden met de NIPT vanaf de 12e week van de zwangerschap.
- Uiterlijke kenmerken: groot achterhoofd, gebalde vuisten met overlappende vingers, verder normaal aangezicht.
- Zeer laag geboortegewicht, vaak is de achterstand in groei al in de zwangerschap meetbaar, soms reeds van vóór 18 weken.

- Verhoogd risico op tal van aangeboren afwijkingen: vooral hartafwijkingen, open buik en/of rug, nierafwijkingen, hersenafwijkingen, enz... Sommige kinderen met trisomie 18 hebben echter geen afwijkingen in deze organen.
- Levensverwachting: zeer klein. 50% overlijdt voor de 2e maand, 90% voor de leeftijd van 1 jaar; de overlevenden hebben een zeer ernstige ontwikkelingsachterstand op alle vlakken. Er is eveneens een verhoogd risico op overlijden nog tijdens de zwangerschap.

## Trisomie 13 of syndroom van Patau

- 1/17000 geboorten.
- In totaal 47 chromosomen: 3 maal het 13e chromosoom (i.p.v. 2 maal).
- Kan opgespoord worden met de NIPT vanaf de 12e week van de zwangerschap.
- Uiterlijke kenmerken: vaak open lip/verhemelte, huiddefecten op het achterhoofd, extra pinken en/of kleine tenen.
- Met een gemiddeld geboortegewicht van 2600 gram op 40 weken zwangerschapsduur vallen deze kinderen nog nét binnen de normale waarden.
- Verhoogd risico op tal van aangeboren afwijkingen: vooral hartafwijkingen, open buik/rug, nierafwijkingen, hersenafwijkingen, enz... dus vergelijkbaar met trisomie 18.
- Levensverwachting: zeer klein. Ongeveer 95% sterft voor zes maanden (gemiddelde levensduur 2,5 dagen), en er is steeds sprake van een zeer ernstige ontwikkelingsachterstand op alle vlakken (zoals bij trisomie 18). Er is eveneens een verhoogd risico op overlijden tijdens de zwangerschap.

## Turner syndroom

- Komt voor bij 1/2500 pasgeboren meisjes.
- In totaal 45 chromosomen: slechts 1 X-chromosoom (i.p.v. 2).
- Kan **niet** opgespoord worden met de NIPT.
- In sommige gevallen kan er een vermoeden zijn van Turner-syndroom op de 12-weken-echo door een (meestel sterk) verdikte nekplooi, soms zelfs met veralgemeende vochtuitstorting over het hele lichaampje van de foetus. In dat geval zal er een vruchtwaterpunctie worden aanbevolen.
- In veel gevallen is er echografisch tijdens de zwangerschap geen enkele afwijking zichtbaar
- Verhoogd risico op aangeboren afwijkingen, vooral een vernauwing van de aorta (die doorgaans operatief kan hersteld worden). Dit is soms wel zichtbaar op een echo in de zwangerschap.
- Uiterlijke kenmerken bij de geboorte: vaak geen. Bij opgroeiende kinderen en volwassenen valt vooral de kleine gestalte op en de vertraagde puberteitsontwikkeling. Behandeling met vrouwelijk hormoon en met groeihormoon is een optie.
- Uitblijven van de menstruatie doordat de eierstokken niet functioneren. De menstruatie kan met medicatie uitgelokt worden (bv. met de pil), maar de functie van de eierstokken kan niet hersteld worden. Er is dus bijna altijd sprake van onvruchtbaarheid, maar alternatieve opties i.v.m. kinderwens zijn zeker mogelijk (zoals bv. eiceldonatie).
- Normaal IQ.

## Triple X

- 1/1000 meisjes/vrouwen heeft triple X, velen zonder het te weten.
- In totaal 47 chromosomen: 3 maal het X-chromosoom (i.p.v. 2 maal).
- Kan **niet** opgespoord worden met de NIPT.
- Volstrekt normaal uitzicht, doorgaans is de lichaamslengte op volwassen leeftijd groter dan het gemiddelde.
- Normaal IQ, normale vruchtbaarheid.
- Soms wat meer moeilijkheden met 'verbale' kwaliteiten (verwoorden), zodat ondersteuning d.m.v. logopedie nuttig kan zijn.

## Klinefelter syndroom

- 1/500 jongens/mannen.
- In totaal 47 chromosomen: 2 maal het X-chromosoom (i.p.v. 1 maal) en 1 Y-chromosoom.
- Kan **niet** opgespoord worden met de NIPT.
- Volstrekt normaal uitzicht, vaak ietwat lange armen en benen.
- Soms wat meer moeilijkheden met 'verbale' kwaliteiten (verwoorden), zodat ondersteuning d.m.v. logopedie nuttig kan zijn (idem triple X).
- Doorgaans onvruchtbaarheid, door het ontbreken van zaadcellen in het ejaculaat. Ook hier zijn alternatieve opties i.v.m. kinderwens zeker mogelijk (zoals bv. donorsperma).
- Soms moet het tekort aan testosteron behandeld worden, om het risico op botontkalking en potentieproblemen te verkleinen
- Diagnose wordt meestal gesteld bij een volwassen man, in het kader van onvruchtbaarheid
- Normaal IQ.



Al deze chromosoomafwijkingen ontstaan door toeval, meestal door een delingsfout in de eicel vlak vóór de bevruchting (zoals voor de aandoeningen met 47 chromosomen), of door toevallig verlies van een X-chromosoom in geval van Turnersyndroom. Ze komen vaker voor naarmate de leeftijd van de zwangere vrouw toeneemt, maar kunnen uiteraard ook op jonge leeftijd voorkomen.

Het zijn vooral trisomie 13, 18, 21 en Turnersyndroom die met de nekplooiemeting worden opgespoord (in ongeveer 70% van de gevallen). Triple X- en Klinefelterfoetussen hebben meestal een normale nekplooi, maar kunnen wel opgespoord worden met een vruchtwaterpunctie/vlokkentest. Vaak gaat het bij deze laatste twee om een toevallige vondst, naar aanleiding van een vruchtwaterpunctie/vlokkentest die om een andere reden werd uitgevoerd.

Indien bij uw kindje één van bovenstaande chromosoomafwijkingen zou worden gevonden, verwijzen wij u door naar een kinderarts en/ of geneticus, die u nog meer informatie kan geven dan hier wordt vermeld.

## 12. Uw vragen

Heeft u vragen voor uw gynaecoloog?

Noteer ze hieronder als een geheugensteuntje.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



FB 1034- 2.0

AZ Maria Middelaes heeft deze informatiebrochure met de grootste zorg opgemaakt. De inhoud ervan is echter algemeen en indicatief. De brochure omvat niet alle medische aspecten. Hij vervangt geenszins het artsconsult. Mocht deze brochure vergissingen, tekortkomingen of onvolledigheden bevatten dan zijn AZ Maria Middelaes, personeel en artsen hiervoor niet aansprakelijk.



Buitenring Sint-Denijs 30 – 9000 Gent

Tel.: 09 246 46 46 - Fax: 09 246 96 59 – [info@azmmsj.be](mailto:info@azmmsj.be) – [www.mariamiddelares.be](http://www.mariamiddelares.be)