

# Opsporen van afwijkingen bij de baby in het eerste trimester van de zwangerschap





#### INHOUD

1	De 12-wekenechografie (11-14 weken) .....	4
2	NIPT: screeningstest via een eenvoudige bloedprik bij de moeder .....	6
3	Hoe neem je een beslissing bij een afwijkend resultaat? .....	20
4	Praktische informatie bloedprikposten .....	22
5	Overzicht testen .....	23

# Beste ouders

We willen jou (en je partner) feliciteren met de zwangerschap. Waarschijnlijk ben je nu tussen 6 en 11 weken zwanger. Misschien heb je vragen over de gezondheid van je baby. Deze brochure legt de verschillende onderzoeken die mogelijk zijn in het eerste trimester van je zwangerschap uit.

Het overgrote deel van de kinderen die hier geboren worden, zijn volstrekt gezond. Zijn er erfelijke ziekten of aangeboren afwijkingen in je naaste familie? Laat dit dan zo snel mogelijk weten aan je arts. Dan kunnen we onderzoeken of bepaalde maatregelen in je zwangerschap nuttig kunnen zijn. Weet wel dat er geen enkel onderzoek bestaat dat je de garantie geeft op een gezond kind, ook al is de medische wetenschap vergevorderd in het opsporen van afwijkingen.

Via deze brochure willen we je zo goed mogelijk inlichten over de onderzoeken en de keuzemogelijkheden die er zijn. Of je gebruik wil maken van deze onderzoeken is volledig jullie keuze. We beseffen dat de inhoud van deze brochure geen gemakkelijke materie is. Nadenken over deze afwijkingen haalt je misschien even van je roze wolk. Toch is het belangrijk om te weten wat de mogelijkheden zijn. Jullie zijn vrij in de keuzes die jullie maken en in wat jullie (niet) willen weten. Richt je tot je gynaecoloog bij vragen en ga het gesprek samen aan.

We wensen je een mooie zwangerschap toe!

De gynaecologen van AZ Maria Middelaars en AZ Sint-Vincentius Deinze

## 1. De 12-wekenechografie (11-14 weken)

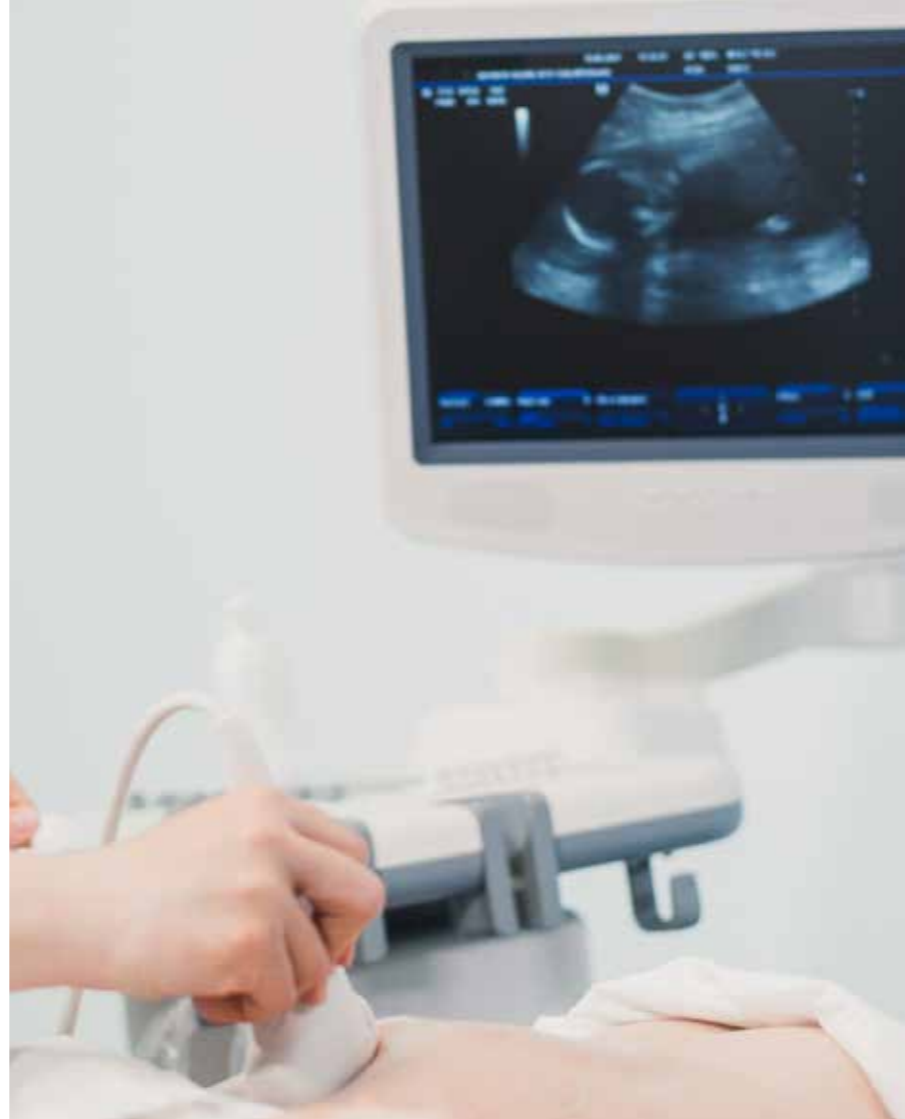
Tijdens je 12-wekenecho bekijken we de groei en ontwikkeling van je kindje en meten we de nekplooi.

### 1. De groei en ontwikkeling van je kind bekijken

- Doel: zwangerschapsduur bevestigen en met zekerheid bepalen of het gaat om een eenling- of meerlingzwangerschap.
- Wat toont de echo? De aanleg van de organen is voltooid op 12 weken. We zien dan een gesloten schedel, een gesloten buik, vier ledematen, een kloppend hartje.
- Voorbeelden van afwijkingen die soms gezien worden op de 12-wekenecho zijn: open schedel, open buik, ernstige lidmaatafwijkingen ... Deze afwijkingen zijn zeldzaam.

### 2. De nekplooi van de baby meten

- De nekplooi is een klein laagje vocht onder de huid van de nek dat bij elk embryo aanwezig is, en dit uitsluitend tussen 11 en 14 weken. Na 14 weken zwangerschap verdwijnt de nekplooi meestal. Op de echo kunnen we de nekplooi meestal goed zien. De dikte van deze nekplooi leert ons of er een verhoogd risico is op een afwijking bij de baby.



- Een normale nekplooi (< 3 mm) maakt het risico op een afwijking bij de baby klein. In dit geval is de NIPT een goede aanvulling.
- Een verdikte nekplooi (> 3 mm) wil niet noodzakelijk zeggen dat de baby een afwijking heeft. Er is dan wel een verhoogd risico op een afwijking, zowel op een chromosoomafwijking als op andere afwijkingen. Zorgvuldig onderzoek is dan steeds aangewezen en verloopt via een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Een NIPT is in dit geval niet zinvol. We verwijzen hiervoor naar de brochure over de vlokcentest of vruchtwaterpunctie.

Voor 1 juli 2017 werd de nekplooi meting gecombineerd met een bloedonderzoek (= de combinatietest). Sinds de terugbetaling van de NIPT (1 juli 2017) is de combinatietest vervangen door de NIPT. Alleen als de NIPT niet mogelijk of wenselijk is kan de combinatietest nog zinvol zijn (zie vanaf p. 6).

Wil je meer weten over de verdere echo's en onderzoeken tijdens je zwangerschap of over chromosomen en hoe chromosoom- en andere afwijkingen ontstaan? Raadpleeg dan onze website:

- [www.mariamiddelares.be](http://www.mariamiddelares.be)
- [www.azstvdinze.be](http://www.azstvdinze.be)





## 2. NIPT: screeningstest via een eenvoudige bloedprik bij de moeder

### 1. Wat is de NIPT?

NIPT staat voor **N**iet-**I**nvasieve **P**renatale **T**est, en is een zeer betrouwbaar bloedonderzoek bij de moeder voor de opsporing van het syndroom van Down (trisomie 21), het syndroom van Patau (trisomie 13) en het syndroom van Edwards (trisomie 18).

Indien je kiest voor NIPT, worden deze drie syndromen altijd opgespoord. Voor deze drie syndromen is NIPT zeer betrouwbaar, maar toch moet een afwijkend NIPT-resultaat steeds bevestigd worden door een vruchtwaterpunctie. Dit kan vanaf 15 weken. Er zijn fouten beschreven, zie de tabel hiernaast.

Bij NIPT wordt ook het geslacht van de baby bepaald. Ook dit is een zeer betrouwbare analyse (in meer dan 95 % van de analyses juist). Je mag kiezen of je dit wil weten. Als je 'nee' aanduidt, en je bedenkt je later in je zwangerschap, kunnen we uiteraard met de echo kijken naar het geslacht van je baby.



Als de NIPT een verhoogd risico toont op het syndroom van Down, Edwards of Patau is het nodig om een vruchtwaterpunctie uit te voeren, om de diagnose te bevestigen of uit te sluiten. Het is mogelijk dat de NIPT een vals resultaat gaf. De vruchtwaterpunctie geeft wel 100 % zekerheid. Onderstaande tabel toont de inschatting van de bevestiging/uitsluiting diagnose:

NIPT toont verhoogd risico op:	Vruchtwaterpunctie zal NIPT bevestigen in:	Vruchtwaterpunctie zal een normaal resultaat geven in:
Syndroom van Down (trisomie 21)	98 % van de gevallen	2 % van de gevallen
Syndroom van Edwards (trisomie 18)	86 % van de gevallen	14 % van de gevallen
Syndroom van Patau (trisomie 13)	72 % van de gevallen	28 % van de gevallen

## 2. Toevallige bevindingen bij de NIPT

Soms worden er bij de NIPT andere ongewone resultaten gevonden, we noemen dit 'toevallige bevindingen'. Het gaat hier steeds over 'verhoogde risico's', nooit over een zekerheidsdiagnose. Deze 'toevallige bevindingen' zullen steeds met jou worden besproken. Indien het echter gaat om een verhoogd risico voor een aandoening van de geslachtschromosomen, kan je op voorhand kiezen of je dit wenst te weten, of liever niet. De drie meest voorkomende geslachtschromosomale aandoeningen zijn:

- het syndroom van Turner
- het syndroom van Klinefelter
- het Triple X-syndroom

Je vindt verder in deze brochure meer uitleg (zie vanaf p. 14).

De NIPT is voor alle 'toevallige vondsten' **minder** betrouwbaar dan voor de opsporing van het syndroom van Down. Enerzijds is er een kans dat de diagnose van een geslachtschromosonale aandoening gemist wordt door de NIPT. We weten niet precies hoe groot die kans is. Anderzijds is de kans dat het gaat om 'vals alarm' groter. Als je zekerheid wil over de 'toevallige vondst' is een vruchtwaterpunctie noodzakelijk. Je kan ook wachten tot de geboorte van je kindje. De ervaring leert ondertussen wel dat de onrust zo groot is, dat er vaak gekozen wordt voor een vruchtwaterpunctie. Daar is dan weer een klein risico (0,5 %) van miskraam aan verbonden.

**BELANGRIJK:** als je 'nee' aanduidt bij het geslacht en/of bij de geslachtschromosomale aandoeningen, dan weet je gynaecoloog het ook niet.

## 3. Hoe werkt de NIPT?

- Al in het eerste trimester van de zwangerschap bevinden zich in het bloed van iedere zwangere vrouw kleine fragmentjes celvrij DNA. Deze zijn voornamelijk afkomstig van de placenta (= moederkoek).
- Via een gespecialiseerde analyse van dit celvrij DNA kunnen we de kans op een van de hierboven vernoemde syndromen inschatten. Een afwijkend NIPT-resultaat moet je altijd laten bevestigen door een vruchtwaterpunctie als je met zekerheid wil weten of je kindje deze afwijking heeft. Dit is zeker noodzakelijk als je de zwangerschap zou willen afbreken. Het is namelijk mogelijk dat het NIPT-resultaat vals positief is.
- De NIPT-analyse gebeurt na een eenvoudige bloedprik bij de moeder, zonder gevaar voor de baby. Dit in tegenstelling tot de vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Deze testen brengen wel een klein risico (0,5 %) op miskraam met zich mee.



## 4. Praktische informatie over de NIPT

### Wanneer doe je de NIPT?

“Vanaf de 12<sup>de</sup> zwangerschapsweek wordt de NIPT terugbetaald. De NIPT wordt geprikt na een normale 12-wekenecho.”

### KAN DE NIPT OOK UITGEVOERD WORDEN BIJ EEN MEERLING-ZWANGERSCHAP?

De NIPT is mogelijk bij een meerlingzwangerschap. De analyse kan geen onderscheid maken tussen de baby's. Bij een afwijkend NIPT-resultaat is verder onderzoek nodig om te zien bij welke baby er (misschien) een afwijking zou kunnen zijn.

## Terugbetaling

- De NIPT wordt sinds 1 juli 2017 terugbetaald in België:
  - Vrouwen zonder voorkeurregeling betalen een persoonlijk aandeel van maximaal 8,68 euro.
  - Bij vrouwen die recht hebben op een verhoogde tegemoetkoming, is de NIPT volledig gratis.
- Indien je niet aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds, is de kostprijs van de NIPT 260 euro.

## Geïnformeerde toestemming: wat wil je (niet) weten?

Je beslist zelf of je een NIPT wil laten uitvoeren, je bent hier niet toe verplicht.

- Er is een speciaal aanvraagformulier voor de NIPT. Voor de terugbetaling moet je gynaecoloog een aantal verplichte gegevens invullen op dit formulier.
- Je zal ook een geïnformeerde toestemming moeten ondertekenen voor het uitvoeren van de NIPT:
  - Als je de NIPT laat uitvoeren test je standaard op het syndroom van Down, Patau en Edwards.
  - Wil je het geslacht graag weten? Dit mag je zelf kiezen en dien je apart aan te kruisen. Als je 'nee' aangeeft en je bedenkt je later in je zwangerschap, kunnen we uiteraard met de echo kijken naar het geslacht van je baby.
  - Als je wil weten of er een verhoogd risico bestaat op een aandoening van de geslachtschromosomen (syndroom van Turner, Klinefelter en/of Triple X) dan kruis je dit ook apart aan op het formulier. Lees zeker ook de uitleg op pagina 14 en 15.



**Lees deze brochure grondig na om een goede beslissing te kunnen nemen.  
Je kan over je beslissing overleggen met je gynaecoloog op de 12-wekenecho.  
Ook met vragen kan je steeds bij hem of haar terecht.**

## 5. Overzicht van de verschillende syndromen die de NIPT momenteel kan opsporen.

Onderstaande drie syndromen (Down, Edwards en Patau) worden ALTIJD getest indien je voor de NIPT kiest.

### Syndroom van Down (of trisomie 21)

- **Hoe vaak komt deze afwijking voor?**  
Bij 1 op 700 tot 1 op 800 geboorten in België.
- **Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?**
  - Ongeveer de helft van deze kinderen heeft een hart-afwijking die meestal operatief kan hersteld worden.
  - Sommige kinderen hebben een aangeboren afwijking aan de slokdarm, de twaalfvingerige darm of anus.
  - Er is een verhoogde kans op schildklierproblemen, infecties en leukemie.
  - Lichte tot ernstige verstandelijke beperking. Er is een grote variatie in wat deze personen kunnen bereiken. Dit hangt af van hun aanleg en van de mogelijkheden die hen worden geboden.
  - Hoe ouders een kind met het syndroom van Down ervaren varieert sterk. Veel ouders zijn zeer gelukkig met hun kind.
- **Wat is de levensverwachting?**  
Ongeveer 55 jaar
- **Hoe kan je testen op deze aandoening?**
  - 12-wekenecho:
    - Bij een verdikte nekploo: niet testen via NIPT, maar rechtstreeks via een vlokentest of vruchtwaterpunctie
    - Bij een normale nekploo: testen via NIPT
  - Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan is een vruchtwaterpunctie nodig om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten.
- **Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?**  
Neen, indien je kiest voor de NIPT is de opsporing van dit syndroom standaard.
- **Meer informatie?**  
[www.downsyndroom.eu](http://www.downsyndroom.eu) en [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)

---

## Syndroom van Edwards (of trisomie 18)

### ➤ Hoe vaak komt deze afwijking voor?

Bij 1 op 8 500 geboorten in België.

### ➤ Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?

- De kindjes hebben een zeer laag geboortegewicht. Vaak is de achterstand in groei al vroeg in de zwangerschap meetbaar, soms al voor 18 weken.
- Er is een verhoogd risico op tal van aangeboren afwijkingen, vooral hart-, nier- en hersenafwijkingen, open buik en/of rug.

### ➤ Wat is de levensverwachting?

- De levensverwachting ligt zeer laag. 50 % overlijdt voor de tweede levensmaand, 90 % voor de leeftijd van één jaar.
- De kindjes die overleven hebben een zeer ernstige ontwikkelingsachterstand op alle vlakken.

- Er is eveneens een verhoogd risico op overlijden tijdens de zwangerschap.

### ➤ Hoe kan je testen op deze aandoening?

1. 12-wekenecho:
  - Bij een verdikte nekplooï: niet testen via NIPT, maar rechtstreeks via een vlokentest of vruchtwaterpunctie
  - Bij een normale nekplooï: testen via NIPT
2. Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan is een vruchtwaterpunctie nodig om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten.

### ➤ Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?

Neen, indien je kiest voor de NIPT is de opsporing van dit syndroom standaard.

---

## Syndroom van Patau (of trisomie 13)

### ➤ Hoe vaak komt deze afwijking voor?

Bij 1 op 10 000 geboorten in België.

### ➤ Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?

- Met een gemiddeld geboortegewicht van 2.600 gram op 40 weken zwangerschapsduur vallen deze kinderen nog net binnen de normale waarden.
- Er is een verhoogd risico op tal van aangeboren afwijkingen: vooral hart-, nier- en hersenafwijkingen, open buik en/of rug. Vaak een open lip/verhemelte, huidproblemen op het achterhoofd, extra pinken en/of kleine tenen.

### Wat is de levensverwachting?

- De levensverwachting is zeer kort. Ongeveer 95 % van de baby's sterft voor de zesde levensmaand. De gemiddelde levensduur is 2,5 dagen.

- De kindjes die overleven hebben een zeer ernstige ontwikkelingsachterstand op alle vlakken.
- Er is eveneens een verhoogd risico op overlijden tijdens de zwangerschap.

### ➤ Hoe kan je testen op deze aandoening?

1. 12-wekenecho:
  - Bij een verdikte nekplooï: niet testen via NIPT, maar rechtstreeks via een vlokentest of vruchtwaterpunctie
  - Bij een normale nekplooï: testen via NIPT
2. Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan is een vruchtwaterpunctie nodig om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten.

### ➤ Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?

Neen, indien je kiest voor de NIPT is de opsporing van dit syndroom standaard.

## Geslachtschromosomale aandoeningen: syndroom van Turner, Klinefelter en Triple X

**Een verhoogd risico op een geslachtschromosomale aandoening (syndroom van Turner, Klinefelter en Triple X) zal je enkel worden verteld indien je dit wenst.**

Het is belangrijk dat je een bewuste keuze maakt bij het invullen van het toestemmingsformulier. Wil je weten of je kindje een van deze syndromen heeft? Onderstaande bedenkingen kunnen je helpen met beslissen.

Een normaal leven is absoluut mogelijk bij elk van deze drie aandoeningen. De belangrijkste vraag is wat je zou doen als een van deze aandoeningen bevestigd wordt bij je ongeborn kind. Deze aandoeningen kunnen enkel bevestigd worden met een vruchtwaterpunctie.

- Ben je zeker dat je de zwangerschap zou afbreken? Dan kruis je best 'ja' aan op het aanvraagformulier om te testen op deze aandoeningen.

Een zwangerschap afbreken voor Turner, Klinefelter of Triple X vinden we niet vanzelfsprekend. Soms wordt de diagnose gesteld in de puberteit, soms op volwassen leeftijd (door problemen met de vruchtbaarheid), soms nooit. We zullen zeker luisteren naar je vragen en wensen en dit in team bespreken met artsen en vroedvrouwen. Indien we zelf niet overgaan

tot afbreking van je zwangerschap, zullen we je doorverwijzen.

- Wil je de zwangerschap verderzetten? Dan is het erg moeilijk om in te schatten welke invloed het 'weten' zal hebben op het verdere verloop van je zwangerschap. Omdat het opsporen van deze syndromen nog zo recent is, is er weinig onderzoek hierover.
  - Zal het 'weten' onrust veroorzaken tijdens het verdere verloop van je zwangerschap? We schatten die kans hoog in. Misschien is de onrust zo groot, dat je alsnog besluit om de zwangerschap af te breken. De verwerking hiervan kan moeilijk zijn.
  - Hoe zal je je voelen tijdens het opgroeien van je kind? Zal de diagnose in je hoofd blijven spoken? Zal het onrust veroorzaken? Zal je 'anders' naar je kind kijken? We schatten de kans hoog in.
  - Wanneer moet je de diagnose aan je kind vertellen?
    - Tijdens de kindertijd van je dochter met Turner syndroom omwille van haar kleine gestalte? Of tijdens de puberteit omdat er geen menstruatie zal optreden? We weten het niet goed.

- Als je dochter Triple X heeft zijn er vaak geen/niet veel symptomen. Ook de vruchtbaarheid is normaal. Moet je dit dan wel ooit vertellen? We weten het niet.
- Als je zoon Klinefelter heeft, wanneer moet je hem dit vertellen? Op 18-jarige leeftijd? Of later? Als je zoon een relatie heeft? Als hij kinderen wil? Niemand weet het. De kans dat deze diagnose een negatieve impact zal hebben op het zelfbeeld van je jongvolwassen zoon, en op de uitbouw van een normale relatie, schatten we hoog in. Maar er is nog geen goed onderzoek hierover. Wat weten we wel? Klinefelter is slechts een van de vele oorzaken van mannelijke vruchtbaarheidsproblemen. Volwassen mannen die een kinderwens hebben binnen een stabiele relatie kunnen de diagnose van vruchtbaarheidsproblemen meestal goed plaatsen, vooral omdat de behandelingsopties groot zijn.



---

## Syndroom van Turner

### ➤ Hoe vaak komt deze afwijking voor?

Bij 1 op 2 000 pasgeboren meisjes.

### ➤ Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?

- De meeste meisjes met Turner zien er bij de geboorte normaal uit.
- Als kind vertraagt de groei bij meer dan 95% en hebben ze een kleine gestalte. Vaak is dit het moment van de diagnose, meestal in de kleuterleeftijd. Groeihormoontherapie is hier een optie.
- Medische problemen die vaker voorkomen zijn herhaalde oorontstekingen, mogelijk minder goed horen, een bril of beugel dragen en een verhoogde bloeddruk. Er is ook meer kans op een slechte ontwikkeling van de aortaboog (tot 50 %). Een operatie is soms nodig.
- Er is een tragere puberteitsontwikkeling. De menstruatie blijft uit omdat de eierstokken niet functioneren. Er is bijna altijd sprake van onvruchtbaarheid of sterk verminderde vruchtbaarheid. Bij kinderwens zijn alternatieve opties zeker mogelijk (zoals bijvoorbeeld eiceldonatie).
- Het verstandelijk vermogen (IQ) is normaal en vergelijkbaar met eventuele broers of zussen uit hetzelfde gezin.
- Met een goede opvolging en begeleiding kunnen de mogelijke problemen goed opgevangen of verholpen worden.

### ➤ Wat is de levensverwachting?

- Soms wordt het syndroom van Turner vastgesteld na de 12-wekenecho, bij een (vaak sterk) verdikte nekplou, door middel van een vlokentest of vruchtwaterpunctie. Meestal sterft de foetus nog tijdens de zwangerschap of wordt er gekozen voor een afbreking van de zwangerschap.
- Bij een normale nekplou, en ontdekking van het syndroom via de NIPT, is de levensverwachting normaal.

### ➤ Hoe kan je testen op deze aandoening?

1. 12-wekenecho:
  - Bij een verdikte nekplou: niet testen via NIPT, maar rechtstreeks via een vlokentest of vruchtwaterpunctie
  - Bij een normale nekplou: testen via NIPT
2. Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan is een vruchtwaterpunctie nodig om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten. Je kan ook wachten tot na de geboorte van je kindje.

### ➤ Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?

Ja, indien je wil testen op dit syndroom, moet je dit expliciet aanduiden op de geïnformeerde toestemming. In dit geval test je ook meteen op de andere geslachtschromosomale aandoeningen, er is geen aparte keuze mogelijk.

### ➤ Meer informatie?

[www.turnerkontakt.be](http://www.turnerkontakt.be) en [www.turnercontact.nl](http://www.turnercontact.nl)

---

## Triple X syndroom

### ➤ Hoe vaak komt deze afwijking voor?

Bij 1 op 1 000 geboorten van meisjes in België, vaak zonder symptomen.

### ➤ Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?

- Bij de geboorte zien meisjes met Triple X er volstrekt normaal uit.
- Er zijn geen typische gezondheidsproblemen.
- Ook de vruchtbaarheid is normaal.
- Het verstandelijk vermogen (IQ) is doorgaans een tiental punten lager dan de eventuele broers en zussen uit hetzelfde gezin.
- Er is meer kans op milde problemen met leren en praten en er kan sprake zijn van een iets tragere ontwikkeling van de motoriek. Met goede begeleiding kan dit goed opgevangen worden.
- De diagnose wordt vaak nooit gesteld.

### ➤ Wat is de levensverwachting?

- Normaal

### ➤ Hoe kan je testen op deze aandoening?

- Een eerste opsporing via de 12-wekenecho is niet mogelijk: Triple X geeft geen verdikte nekplou.
- Triple X kan wel ontdekt worden via de NIPT.
- Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan kunnen we een vruchtwaterpunctie uitvoeren om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten. Je kan ook wachten tot na de geboorte van je kindje.

### ➤ Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?

Ja, indien je wil testen op dit syndroom, moet je dit expliciet aanduiden op de geïnformeerde toestemming. In dit geval test je ook meteen op de andere geslachtschromosomale aandoeningen, er is geen aparte keuze mogelijk.

### ➤ Meer informatie?

[www.triple-x-syndroom.nl](http://www.triple-x-syndroom.nl) en [www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/XXX](http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/XXX)

---

## Syndroom van Klinefelter

### ➤ Hoe vaak komt deze afwijking voor?

Bij 1 op 500 geboorten van jongens in België.

### ➤ Wat is de mogelijke impact op de gezondheid van je kindje?

- Bij de geboorte zien deze jongens er volstrekt normaal uit.
- Het verstandelijk vermogen (IQ) is doorgaans een tiental punten lager dan de eventuele broers en zussen uit hetzelfde gezin.
- Er is meer kans op milde problemen met leren en praten. Er kan ook sprake zijn van een iets tragere ontwikkeling van de motoriek. Met goede begeleiding kan dit goed opgevangen worden.
- Door het ontbreken van zaadcellen in het ejaculaat zijn deze mannen doorgaans onvruchtbaar.
- De diagnose wordt vaak pas gesteld op volwassen leeftijd, naar aanleiding van verminderde vruchtbaarheid. Bij een kinderwens zijn alternatieve opties zeker mogelijk (bijvoorbeeld donorsperma).

### Wat is de levensverwachting?

Normaal

### ➤ Hoe kan je testen op deze aandoening?

- Een eerste opsporing via de 12-wekenecho is niet mogelijk: Klinefelter geeft geen verdikte nekplooi.
- Klinefelter kan wel ontdekt worden via de NIPT.
- Toont de NIPT een verhoogd risico op dit syndroom? Dan kunnen we een vruchtwaterpunctie uitvoeren om de uitslag van de NIPT te bevestigen of uit te sluiten. Je kan ook wachten tot na de geboorte van je kindje.

### ➤ Expliciet aanduiden op geïnformeerde toestemming?

Ja, indien je wil testen op dit syndroom, moet je dit expliciet aanduiden op de geïnformeerde toestemming. In dit geval test je ook meteen op de andere geslachtschromosomale aandoeningen, er is geen aparte keuze mogelijk.

### ➤ Meer informatie?

[www.klinefelter.be](http://www.klinefelter.be) en [www.klinefelter.nl](http://www.klinefelter.nl)

---

Voor bovenstaande geslachtschromosomale afwijkingen is het voorlopig onduidelijk in hoeveel gevallen de diagnose bij een vruchtwaterpunctie wordt bevestigd. Maar ook hier is er een reële kans dat de baby géén geslachtschromosomale afwijking heeft. De vruchtwaterpunctie geeft 100 % zekerheid. Er is ook een kans dat de diagnose van een geslachtschromosomale aandoening door de NIPT gemist wordt, we weten niet precies hoe groot die kans is.

## 6. Wat kan de NIPT niet opsporen?

We passen in het klinisch laboratorium van AZ Maria Middelaars een 'genoom-wijde' NIPT toe. Heel wat mensen denken dat we daarmee de volledige DNA-code van moeder en kind nauwkeurig in kaart brengen. In werkelijkheid lezen we slechts 20 % van de DNA-code. Dat is ruim voldoende om een goed beeld te krijgen van alle afwijkingen die in deze brochure beschreven worden. Heel wat andere DNA-afwijkingen spoort de NIPT niet op. We verwachten wel dat we in de toekomst nog andere afwijkingen zullen kunnen opsporen.

## 7. Kan de NIPT mislukken?

Ja, ongeveer 0,5 % van NIPT testen lukken niet. In dit geval word je gecontacteerd voor een tweede bloedafname. Het onderzoek zal herhaald worden, zonder extra kosten. Het is mogelijk dat ook een tweede analyse mislukt.

Indien de NIPT mislukt, kan de combinatietest zeker een optie zijn. Slechts een van beide testen wordt terugbetaald: ofwel de NIPT, ofwel de combinatietest. Niet-terugbetaald kost de combinatietest ongeveer 50 euro. De NIPT kost dan 260 euro.

## 8. Bekendmaking van het resultaat

### Geen afwijkend NIPT-resultaat

Tien werkdagen na je NIPT ontvang je thuis een brief met het resultaat. Wou je het geslacht van je baby weten? Dan staat dit ook in deze brief.

### Afwijkend NIPT-resultaat

Een afwijkend resultaat zal steeds persoonlijk door je gynaecoloog worden meegedeeld. In dit geval krijg je geen brief thuis.

### 3. Hoe neem je een beslissing bij een afwijkend resultaat?

Voor je een beslissing neemt, neem je best volgende stappen in acht:

#### 1. Laat het resultaat van de NIPT bevestigen door een vruchtwaterpunctie

- Het is nodig om een afwijkend resultaat te laten bevestigen door een vruchtwaterpunctie. Zeker als er op de echo geen afwijkingen te zien zijn. Er is namelijk een kans dat de NIPT een vals positief resultaat geeft (zie tabel op p. 7). De vruchtwaterpunctie geeft 100 % zekerheid en is mogelijk vanaf 15 weken zwangerschap. De uitslag zal ongeveer een week later bekend zijn. Dus je zwangerschap zal minstens 16 weken ver zijn.
- De vruchtwaterpunctie houdt een risico op miskraam in van ongeveer 0,5 %: er is dus één kans op 200 dat je je baby verliest door de vruchtwaterpunctie.
- Meer informatie over de vruchtwaterpunctie kan je lezen in de aparte brochure.



#### 2. De vruchtwaterpunctie bevestigt het afwijkend resultaat. Wat nu?

##### Het resultaat duidt op het syndroom van Down, Turner, Klinefelter of Triple X

- Je wordt steeds doorverwezen worden naar een kinderarts en/of klinisch geneticus, om je uitgebreid voor te lichten over de mogelijke gevolgen.
- Een gesprek met een psycholoog is altijd mogelijk.
- Indien je de zwangerschap wenst af te breken, is een gesprek met een kinderarts én psycholoog noodzakelijk. Na deze gesprekken wordt er een samenkost met het ethisch comité van het ziekenhuis georganiseerd. Dit comité is samengesteld uit twee gynaecologen (je eigen gynaecoloog en de gynaecoloog die de vruchtwaterpunctie heeft gedaan), de kinderarts, de psycholoog met wie je een gesprek hebt gehad, een ethicus en de hoofdvroedvrouw. Je eigen gynaecoloog zal je op de hoogte brengen van het advies van dit comité en je verder begeleiden.

##### Het resultaat duidt op het syndroom van Edwards of Patau

- Een gesprek met de kinderarts of de psycholoog is zeker mogelijk indien je dit wenst.
- Beide syndromen zijn niet - of slechts heel kort - met het leven verenigbaar.
- Samenkost van het ethisch comité is in dit geval niet nodig.

## 4. Praktische informatie bloedprikposten

De bloedonderzoeken (zowel de NIPT als de combinatietest) gebeuren in het ziekenhuis:

- Een afspraak is niet nodig.
- Je moet niet nuchter zijn.
- Vermijd fysieke inspanningen in het uur voor de bloedafname.
- Breng het aanvraagformulier en de ondertekende geïnformeerde toestemming met je (aangevinkte) keuzes mee. Anders kan de bloedafname niet doorgaan.

### Openingsuren bloedprikposten:

Naam	Locatie	Weekdagen	Zaterdag
AZ Maria Middelaes	Buitenring Sint-Denijs 30, 9000 Gent	8 tot 19 uur Aanmelden tot 18.45 uur	8 tot 12 uur Aanmelden tot 11u45
Medisch Centrum Maria Middelaes	Kliniekstraat 27, 9050 Gentbrugge	8 tot 12.30 uur 13 tot 17 uur Aanmelden tot 16.45 uur	gesloten
AZ Sint-Vincentius Deinze	Schutterijstraat 34, 9800 Deinze	8 tot 20 uur	gesloten

## 5. Overzicht testen

	Combinatietest*	NIPT	Vruchtwaterpunctie	Vlokcentest
Type test	Inschatting van de kans op een bepaalde afwijking	Inschatting van de kans op een bepaalde afwijking.	Zekerheidsdiagnose (100% zekerheid)	Zekerheidsdiagnose (100% zekerheid)
Wanneer?	Rond 12 weken	Rond 12 weken	Vanaf 15 weken, ter bevestiging van een afwijkende NIPT	Vanaf 11-12 weken, bij afwijkingen op de 12-wekenecho
Wat en hoe?	Via een bloedprik bij de moeder en nekplooiemeting. Inmiddels voeren we bijna altijd de NIPT uit i.p.v. de combinatietest.	NIPT = Niet-Invasieve Prenatale Test, via een eenvoudige bloedprik bij de moeder en zonder enig gevaar voor de baby.	Er wordt ongeveer 20 ml vruchtwater afgenomen.	Er worden enkele vlokjes weggenomen van de placenta (moederkoek).
Kans op miskraam?	0 %	0 %	0,5 %	0,5 %
Wat spoort de test op?	Syndroom van Down, Patau en Edwards.	Syndroom van Down, Patau en Edwards Indien gewenst: het geslacht van je baby, Syndroom van Turner, Klinefelter en Triple X In zeldzame gevallen: andere afwijkingen	Alle chromosoom-afwijkingen die besproken worden in deze brochure en nog vele andere	Alle chromosoom-afwijkingen die besproken worden in deze brochure en nog vele andere
Wat als test afwijkend is?	Indien gewenst kan een vruchtwaterpunctie uitsluitel geven.	Indien gewenst kan een vruchtwaterpunctie uitsluitel geven. Afbreking van de zwangerschap kan enkel na bevestiging door de vruchtwaterpunctie.	Je bent 100% zeker van de diagnose.	Je bent 100% zeker van de diagnose.

\* een combinatietest wordt zelden nog gedaan.



Deze brochure is gedrukt op maxioffset.  
Papier afkomstig uit bossen die duurzaam  
worden beheerd.

VOLG ONS OOK OP:



Buitenring Sint-Denijs 30 | 9000 Gent  
09 246 46 46 | [www.mariamiddelares.be](http://www.mariamiddelares.be) | [info@azmmsj.be](mailto:info@azmmsj.be)



Schutterijstraat 34 | 9800 Deinze  
09 387 71 11 | [www.azstvdinze.be](http://www.azstvdinze.be) | [info@azstvdinze.be](mailto:info@azstvdinze.be)