

COMBINATIETEST

1. **Nekplooiemeting**
2. **Bloedonderzoek**
3. **Leeftijd v.d. zwangere**

Aan de hand van 1 en 2 en 3 wordt berekend hoe groot de kans is op het zwanger zijn van een kind met het syndroom van Down.

Inleiding

De meeste kinderen worden gezond geboren. Ongeveer 3-4% van alle kinderen heeft echter bij de geboorte een aandoening. Sommige, maar niet alle, afwijkingen kunnen voor de geboorte (= prenataal) worden opgespoord.

Er is een verschil tussen prenatale screening en prenatale diagnostiek.

Prenatale screening is het vaststellen van de kans op een bepaalde aandoening, d.m.v.

- echoscopisch onderzoek
- combinatietest
- triplettest (late bloedtest).

Prenatale diagnostiek is het vaststellen of een bepaalde aandoening wel of niet aanwezig is, dit kan d.m.v.

- vlokcentest
- vruchtwaterpunctie.

Down syndroom

Down syndroom is een van de meest voorkomende chromosomale afwijkingen. Ze is niet te genezen. Een kind met deze afwijking heeft specifieke uiterlijke kenmerken en heeft verstandelijke beperkingen. De afwijking brengt een hogere kans op bepaalde lichamelijke afwijkingen met zich mee, zoals hartafwijkingen.

Het is tijdens de zwangerschap, of erna, niet te voorspellen wat het kind op verstandelijk of lichamenlijk gebied zal kunnen bereiken. Er zijn namelijk grote individuele verschillen.

Enkele redenen om tijdens de zwangerschap de kans op Down syndroom te bepalen kunnen zijn:

- het voorbereid zijn op een kind met deze afwijking;
- de mogelijkheid om nog tijdens de zwangerschap de lichamelijke conditie van het kind te onderzoeken, om zodoende al tijdens of kort na de geboorte de beste opvang te kunnen bieden;
- het kunnen kiezen voor zwangerschapsafbreking.

Doel van de combinatietest

De combinatietest richt zich allereerst op het bepalen van de kans op het syndroom van Down (of: trisomie 21, vroeger ook wel 'mongooltje' genoemd.)

De uitslag van de test wordt 'gunstig' genoemd als het minder is dan 1:200, en 'verhoogd' als het gelijk of hoger is dan 1:200 (bij 12 weken).

Kans

Hoe hoger de leeftijd van de zwangere, hoe groter de kans is dat zij een kind draagt met Down syndroom.

Een zwangere met de leeftijd van 36 jaar heeft, enkel op grond van haar leeftijd, een kans van 1 op 200 (dit is 5 per 1000) op het dragen van een kind met Down syndroom. Door deze kans te combineren met de kans die volgt uit een bloedonderzoek en de nekplooiemeting, kan het risico hoger of lager blijken te zijn.

Een jongere vrouw heeft een relatief kleine kans op een kind met Down syndroom. Daarom heeft zij geen recht op vergoeding van het onderzoek (tenzij haar anamnese is "belast", d.w.z. dat er bepaalde

afwijkingen in haar familie, of in die van de biologische vader van het kind, voorkomen). Toch worden de meeste kinderen met Down syndroom geboren uit jongere moeders, omdat er nu eenmaal meer jongere zwangeren zijn dan oudere.

Hoe ouder de zwangere is, hoe groter haar kans is op een kind met het syndroom van Down.

leeftijd	kans bij 12 weken	kans levend geboren
20 jaar	1 op 1070 (= 0,09 %)	1 op 1530
30 jaar	1 op 630 (= 0,16 %)	1 op 900
35 jaar	1 op 250 (= 0,4 %)	1 op 360
36 jaar	1 op 200 (= 0,5 %)	1 op 280
40 jaar	1 op 70 (= 1,4 %)	1 op 100
44 jaar	1 op 20 (= 5 %)	1 op 30

Voorbeeld

Een 'verhoogde' kans is bijvoorbeeld 1:100. Van de 100 vrouwen met deze uitslag zijn er 99 zwanger van een kind zònder Down syndroom en is er 1 zwanger van een kind mèt Down syndroom.

Een 'gunstige' uitslag is bijvoorbeeld een kans van 1:400.

Van de 400 vrouwen met deze uitslag zijn er 399 zwanger van een kind zònder Down syndroom en is er 1 zwanger van een kind mèt Down syndroom.

Als de uitslag van de combinatietest 'verhoogd' is, wordt er een vlokentest of vruchtwaterpunctie aangeboden.

De zwangere is niet verplicht om op dit aanbod in te gaan.

Voor- en nadelen

Een voordeel van de combinatietest is dat het geen lichamelijke schade aan de zwangere of aan de vrucht veroorzaakt.

Een nadeel is dat het geen 100% zekerheid geeft.

Een vlokentest of vruchtwaterpunctie geeft wel zekerheid omtrent het wel of niet bestaan van een chromosomale afwijking.

Aan deze tests is echter een risico verbonden.

Tijdens deze onderzoeken worden er met een naald via de vagina (vlokentest) of via de buikwand (vlokentest en vruchtwaterpunctie) van de zwangere cellen van de placenta of wat vruchtwater opgezogen. De kans op een miskraam wordt hierdoor iets verhoogd.

Werkwijze

- Bloedonderzoek (serumscreening): het bloed wordt afgenomen tussen de 9^{de} en 13^{de} week en onderzocht op 2 stoffen, nl. de eiwitten PAPP-A en vrij β HCG.
- Nekplooiemeting: met 'nekplooi' (= nuchal translucency, afgekort: NT) wordt een laagje vocht bedoeld, dat zich bij elke foetus onder de huid bevindt. Dit laagje wordt tussen de 11^{de} en 14^{de} week m.b.v. echoscopisch onderzoek, ter hoogte van de nek, gemeten. De kop-stuitlengte (CRL) van het embryo is dan minimaal 45 en maximaal 79 mm. De beste periode is rond 12 weken.

Een echoscopische termijnbepaling kan van belang zijn om het juiste tijdstip voor het bloedonderzoek en de nekplooiemeting aan te geven.

Voor de interpretatie van de uitslagen zijn het gewicht en de rookgewoonte van de zwangere van belang.

Verdikte nekplooi (NT)

Boven een bepaalde grens (> 3,5 mm) spreken we van een verdikte nekplooi. Dat betekent nog niet dat er dan met zekerheid sprake is van een kind met Down syndroom.

Er is wel gebleken dat er in dat geval naast een verhoogde kans op Down syndroom ook een verhoogde kans is op bepaalde andere afwijkingen, m.n. hartafwijkingen, of bepaalde andere chromosomale afwijkingen.

Om die reden wordt er bij een verdikte nekplooi rond 20 weken een uitgebreider echoscopisch onderzoek aangeboden dan de SEO (dit is de normale 20-weeken-echo).

De uitslag van de combinatietest is circa 1 week na het laatste onderdeel van de test bekend. U krijgt de uitslag schriftelijk en/of mondeling te horen.

Triplettest (late bloedtest)

Als de zwangerschap te ver is gevorderd om de combinatietest uit te voeren, kan men nog kiezen voor de triplettest. Voor deze test wordt tussen de 15 en 19 weken bij de zwangere bloed afgenomen en onderzocht op 3 stoffen, nl. het serum- α FP, hCG en oestriol. Deze waarden worden gecombineerd met de leeftijd van de zwangere, haar gewicht en de zwangerschapsduur. Met deze test kan naast de kans op het Down-syndroom ook de kans op spina bifida ('open rug') worden berekend.

Onzekerheid

Kiezen voor de combinatietest, of een ander onderzoek, kan een periode van onzekerheid inluiden.

Een gunstige uitslag kan geruststellen. Men dient echter te beseffen dat geen enkel onderzoek de geboorte van een gezond kind kan garanderen.

Een ongunstige uitslag (kans 'verhoogd') betekent voor de meeste a.s. ouders verder onderzoek, met de risico's en onzekerheden van dien. De meeste zwangeren zullen alsnog van een gezond kind bevallen.

Vóór u een keuze maakt m.b.t. de combinatietest is het goed een aantal zaken te overwegen:

- het gaat hierbij om een kansberekening, niet om een zekere diagnose;
- het betreft een beperkt aantal afwijkingen;
- wilt u, als het risico verhoogd blijkt, eventueel diagnostisch onderzoek (vlokkentest, vruchtwater-punctie) laten doen, waarbij een verhoogde kans op een miskraam ontstaat;
- wilt u eventueel de zwangerschap afbreken.

Toelichting

Indien gesproken wordt van een bepaalde termijn (bijv. 12 weken), wordt meestal de periode bedoeld die is gerekend vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie (ELM) bij een regelmatige cyclus om de 4 weken. Dit is eigenlijk de amenorrhoe-duur. De zwangerschap en het kindje zelf zijn dan echter circa 2 weken jonger (en in het voorbeeld dus 10 weken). Dit is voor velen erg verwarrend.

Nadere informatie

Testen algemeen

www.prenatalescreening.nl

www.fetalmedicine.nl

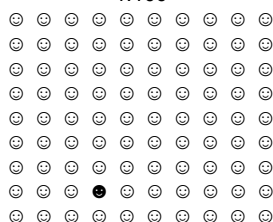
Syndroom van Down

www.downsyndroom.nl

Neurale buis defecten

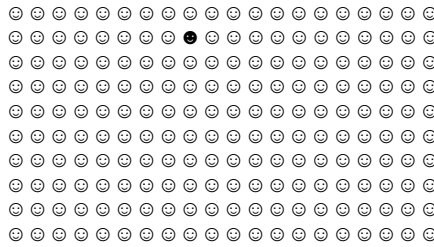
www.bosk.nl

1:100

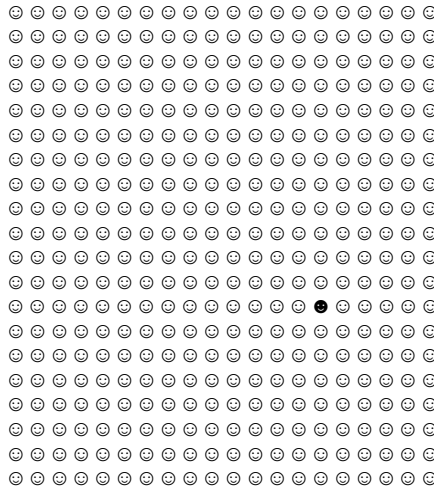


⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙ ⊙

1:200



1:400



Extra informatie over de combinatietest

laatst gewijzigd op 1-3-2008

- Door middel van echoscopisch onderzoek dient de zwangerschapsduur te worden vastgesteld. Dit kan geschieden in het Verloskundig Echocentrum Alkmaar, maar ook in een ander centrum (verloskundigen praktijk of ziekenhuis).
- Bloedafname: beslist niet eerder dan bij 9 weken en beslist niet later dan bij 13 weken en 5 dagen.
- NT-meting: beslist niet eerder dan bij 11 weken en beslist niet later dan bij 13 weken en 5 dagen. Het beste tijdstip is bij circa 12 weken. (De buik tevoren niet insmeren met lotion of olie.) Soms is het nodig om het onderzoek transvaginaal te verrichten.
- Alle gegevens worden opgestuurd naar het AMC te Amsterdam. Daar wordt aan de hand van deze gegevens de kansberekening gemaakt.
- De uitslag is circa 1 week na het laatste onderzoek (bloedafname en/of NT-meting) bij ons bekend. U krijgt de uitslag telefonisch van ons door. Bij een verhoogd risico worden de mogelijkheden voor verder onderzoek met u besproken.
- Het is zeer belangrijk om de testmethodes goed te evalueren. U krijgt van ons een brief mee, waarin u wordt verzocht om het AMC van het beloop en de afloop van de zwangerschap op de hoogte te stellen.

- De kosten voor de combinatie-test bedragen in totaal €132,00 waarvan wij een deel met het AMC zullen verrekenen. We zijn (nog) niet in het bezit van een pinautomaat, daarom kunt u momenteel enkel contant betalen; u dient het bedrag tijdens uw eerste bezoek te voldoen. De eerste trimester echo wordt door uw verzekeraar vergoed. De combinatie-test wordt vergoed indien u ten tijde van het onderzoek 36 jaar of ouder bent; sommige verzekeraars vergoeden ook indien u jonger bent.