

INVASIEVE PRENATALE DIAGNOSTIEK

INHOUD

01	Inleiding	4
02	Voor wie	5
03	De raadpleging	6
04	Vlokkentest	7
05	Vruchtwaterpunctie	8
06	Risico	9
07	Kostprijs	9
08	Toestemming (informed consent)	9
09	Psychologische begeleiding	10
10	Resultaten	10
11	Team	12

01 INLEIDING

Deze brochure biedt informatie over een vlokcentest of vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap.

Mogelijk heb je hiervoor binnenkort een afspraak in ons centrum. Op dat moment geven we je zeker alle nodige informatie. Toch vragen we je om de informatie in deze brochure al goed door te nemen.

De term prenatale diagnostiek wordt in de verloskunde en klinische genetica gebruikt voor onderzoek naar (de oorzaak van) foetale afwijkingen. Sinds de jaren zeventig zijn steeds meer genetische afwijkingen prenataal (voor de geboorte) vast te stellen door onderzoek op chorionvlokken (materiaal van de placenta of moederkoek), materiaal uit het vruchtwater of foetaal bloed. Dat foetaal materiaal kan verkregen worden via invasieve procedures zoals een vlokcentest, vruchtwaterpunctie of navelstrengpunctie. Die testen noemen we samengevat 'invasieve prenatale diagnostiek'. Aangezien er slechts zeer uitzonderlijk foetaal bloed nodig is voor prenatale diagnostiek, beperkt deze brochure zich tot de vlokcentest en de vruchtwaterpunctie.

02 VOOR WIE

Invasieve prenatale diagnostiek wordt enkel uitgevoerd om medische redenen.

Een reden is vaak een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij het ongeboren kindje. Dit kan onder meer gaan om:

- ▲ Een afwijkend resultaat van de NIPT (Niet-Invasieve Prenatale Test)
- ▲ Een vorig kind met een chromosoomafwijking
- ▲ Echografische afwijkingen tijdens de zwangerschap

Een andere indicatie voor een invasieve diagnostiek is een risico op een kind met een gekende familiale genetische afwijking (mutatie).

Om meer zekerheid te hebben over een mogelijke chromosoomafwijking zijn cellen van het ongeboren kindje (vruchtwaterpunctie) of van de placenta (vlokkentest) nodig. Het nadeel van die testen, en meteen ook de reden waarom ze niet bij iedere zwangere vrouw worden uitgevoerd, is een miskraamrisico van ongeveer 1 op 400 (centrumspecifiek cijfer).

03 DE RAADPLEGING

Voor een vlokentest of vruchtwaterpunctie krijg je een afspraak op de raadpleging 'prenatale diagnostiek'.

Aanmelden

Meld u aan bij de aanmeldzuilen via ingang 50, route 500. Als de vader van het kindje je vergezelt naar de raadpleging, moet hij zich ook aanmelden en de optie 'bloedonderzoek' selecteren.

Ga daarna naar de Vrouwenkliniek via ingang 71, route 710. De prenatale raadpleging bevindt zich op de eerste verdieping op route 716. Breng zeker je elektronische identiteitskaart, zwangerschapsboekje, eventuele verwijsbrief en medicatielijst mee. Aan de aanmeldzuil ontvang je een ticket. Je parkingticket kan je inscannen om te genieten van een voordelig tarief.

Bij aankomst op de prenatale raadpleging leg je je moederboekje en/of stickers op de desk. De vroedkundige verwittigt je wanneer je aan de beurt bent.

Vorbereiding

Vóór de test wordt uitgevoerd, zal de vroedkundige de nodige informatie verzamelen om je dossier te vervolledigen. De arts prenatale diagnostiek zal, na een uitgebreid gesprek met jou, een gedetailleerde echografie uitvoeren. Daarna volgt de vlokentest of vruchtwaterpunctie. Voor of na het onderzoek krijg je ook uitleg door een genetisch counselor van het Centrum voor Medische Genetica. Hij of zij overloopt de procedure, beantwoordt jullie vragen en voert een bloedafname uit bij beide ouders.

04 VLOKKENTEST

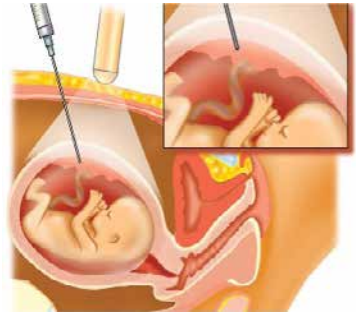
Dit onderzoek gebeurt vanaf 11 weken zwangerschap en kan op twee manieren gebeuren: via de baarmoederhals of via de buik, afhankelijk van de positie van de baarmoeder en de placenta (moederkoek). Uitzonderlijk is het mogelijk dat een vlokcentest technisch niet uitvoerbaar blijkt.

Bij een vlokcentest onderzoeken we enkele vlokjes van de placenta. De chromosomen die aanwezig zijn in de placenta zijn in 99% van de gevallen identiek aan de chromosomen van het kindje.

Een vlokcentest wordt niet uitgevoerd bij een afwijkende NIPT in combinatie met een normale echografie: in dit geval is het immers belangrijk dat niet de cellen van de placenta (vlokcentest) maar van het ongeboren kindje zelf worden onderzocht (vruchtwaterpunctie).

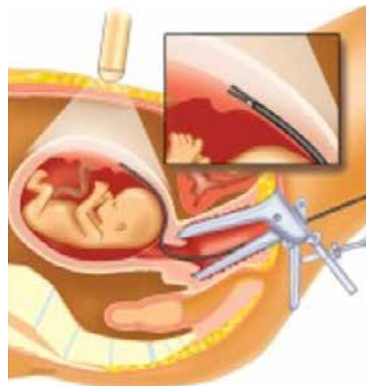
Via de buik

Nadat de huid van de buik is ontsmet, wordt met echografie de juiste plaats bepaald voor het inbrengen van de naald in de buik. De punt van de naald komt tot in de placenta en wordt heen en weer bewogen, zodat er wat vlokjes van de placenta loskomen. Die worden via een spuitje, dat aangesloten is op de naald, opgezogen. Je krijgt hierbij geen verdoving. De beweging van de naald bij het opzuigen van het placentaweefsel kan tijdelijk een krampend gevoel veroorzaken.



Via de baarmoederhals

Je plaatst je benen in de beensteunen. Na het inbrengen van een eendenbek (speculum) ontsmetten we de baarmoederhals. Dan wordt een fijn buisje onder echogeleide opgeschoven tot in de placenta. Doorheen dit buisje worden enkele vlokjes opgezogen.

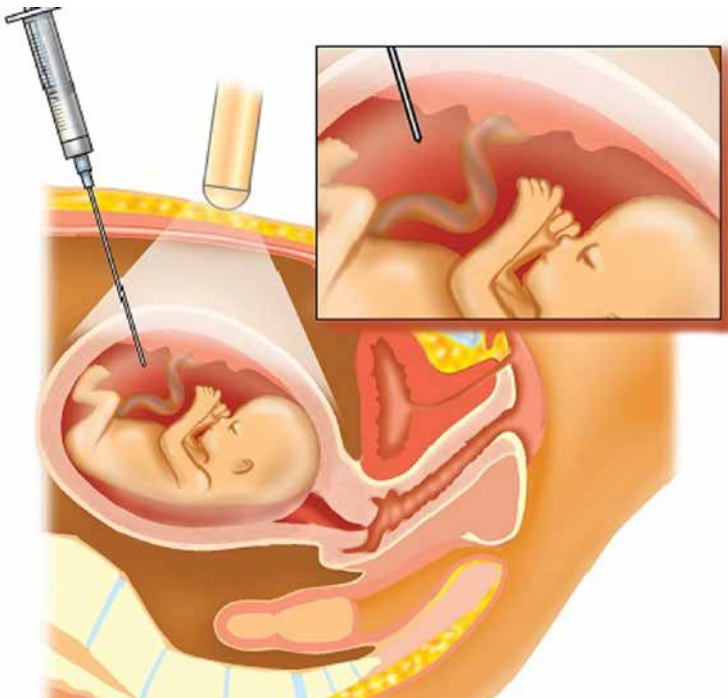


05 VRUCHTWATERPUNCTIE

Vanaf 15 weken zwangerschap is het meestal mogelijk om een vruchtwaterpunctie uit te voeren. De buik wordt ontsmet en via echografie wordt de juiste positie bepaald om de naald in te brengen tot in de vruchtzak. Via deze naald zuigen we ongeveer 25 ml vruchtwater op. In dat vruchtwater bevinden zich cellen van het ongeboren kindje die onderzocht kunnen worden op erfelijke aandoeningen.

De hoeveelheid vruchtwater die wordt opgezogen is minimaal. Na enkele uren is het vruchtwater weer aangevuld doordat de baby regelmatig plast.

Vruchtwater kan ook worden gebruikt om een infectie op te sporen bij het ongeboren kindje, bijvoorbeeld toxoplasmose of cytomegalievirus (CMV). Dat is niet mogelijk bij een vlokcentest.



06 RISICO

Na de ingreep verlaat je het ziekenhuis snel. Het risico op een miskraam ten gevolge van een vlokentest of vruchtwaterpunctie is 1/400 (centrumspecifiek cijfer). Dit risico is aanwezig door een mogelijke vliesscheur, een infectie of een bloeding.

Om het risico op een miskraam ten gevolge van een vlokentest of vruchtwaterpunctie zoveel mogelijk te beperken, geven we volgende aanbevelingen mee:

- ▲ Vermijd zware inspanningen (kinderen of zware boodschappen optillen, schoonmaken, lange wandelingen) tijdens de dag van de ingreep. Je krijgt twee dagen werkonbekwaamheid voorgeschreven. Het is niet nodig om platte rust te houden, dagelijkse activiteiten kan je gerust verderzetten.
- ▲ Menstruatiepijn is mogelijk de dag van de ingreep. Je mag hiervoor een pijnstillert innemen: 1 g paracetamol (Dafalgan) per 6 uur. Dit helpt de baarmoeder tot rust te brengen.
- ▲ Bij aanhoudende pijn in de onderbuik, bloed- of vruchtwaterverlies of koorts contacteer je best je eigen gynaecoloog of de afdeling prenatale diagnostiek van de Vrouwenkliniek van het UZ Gent.

07 KOSTPRIJS

Een vlokentest of vruchtwaterpunctie worden, net als de genetische onderzoeken, grotendeels terugbetaald door je mutualiteit. Het remgeld bedraagt 8,68 euro. De factuur krijg je thuis toegestuurd.

08 TOESTEMMING (INFORMED CONSENT)

Aan het einde van het gesprek met de genetisch counselor vragen we om op basis van de informatie die je kreeg een schriftelijke toestemming te geven om de genetische test uit te voeren.

09 PSYCHOLOGISCHE BEGELEIDING

De ervaring leert ons dat mensen die geconfronteerd worden met een risico op een genetische diagnose, vaak ongerust zijn. Ook de weerslag op andere gezins- of familieleden mag niet onderschat worden. Daarom kunnen we altijd psychologische begeleiding en opvolging voorzien als dit gewenst is.

Ook wanneer al een genetisch defect aangetoond werd of wanneer geen duidelijkheid bestaat over de oorzaak van de familiale belasting, kan een gesprek met onze psychologen de nodige steun bieden om hiermee om te gaan.

Wil je meer informatie rond psychologische begeleiding?

Ga dan naar www.uzgent.be/centrum-voor-medische-genetica.

10 RESULTATEN

Tijdens de counseling delen we mee wanneer je de resultaten kan verwachten. De resultaten worden telefonisch doorgegeven. Als je niet antwoordt, worden ze niet ingesproken op je voicemail. De resultaten worden steeds bijgehouden in een beveiligde databank.

Het is belangrijk te begrijpen dat de resultaten van de CNV-sequencing beoordeeld worden met de technieken en de kennis op het ogenblik van de uitvoering. Omdat de kennis over erfelijke aandoeningen snel evolueert, kan het zijn dat sommige bevindingen in de toekomst anders beoordeeld worden. Het laboratorium dat het onderzoek voor je uitvoert, zal in sommige situaties de resultaten bespreken met collega-erfelijkheidsspecialisten om het resultaat zo correct mogelijk te kunnen beoordelen.

Uitzonderlijk wordt een verandering waargenomen waarvan we weten dat die in de toekomst een belangrijke invloed kan hebben op je gezondheid en/of de gezondheid van je kind. Dit zal steeds verder besproken worden.

Normaal resultaat

Een normaal resultaat betekent dat er geen afwijkingen zijn in het aantal chromosomen of geen stukjes van een chromosoom ontbreken of teveel aanwezig zijn.

Als bij de echografie geen afwijkingen bij het ongeboren kindje zichtbaar zijn, kan dit een geruststellend resultaat zijn. Wanneer er bij de echografie toch bepaalde afwijkingen te zien zijn, is verdere echografische opvolging belangrijk. Als er bijkomend genetisch onderzoek mogelijk en aangewezen is, wordt dit verder met u besproken.

Afwijkend en duidelijk resultaat

In deze situatie is er een gekende chromosoomafwijking aangetroffen waarvan de gevolgen voor het kindje bekend zijn. Je wordt hierover geïnformeerd door de arts prenatale diagnostiek, je eigen gynaecoloog of de genetisch counselor. Het is altijd mogelijk om een aanvullende consultatie in te plannen op het Centrum voor Medische Genetica. Tijdens deze consultatie zal een klinisch geneticus de resultaten met jou verder in detail bespreken.

Een diagnose stellen is belangrijk voor het verdere verloop.

Als je bij een afwijkend resultaat kiest om de zwangerschap verder te zetten, zullen we je bijstaan met een multidisciplinair team van verschillende artsen, vroedkundigen, psychologen en sociaal verpleegkundigen volgens de noden van jij zelf, je partner en je ongeboren kindje.

Als je opteert voor een zwangerschapsafbreking, is dit in België mogelijk na de termijn van 14 weken voor een ernstige, ongeneeslijke aandoening en na overeenkomst tussen meerdere artsen. Een zwangerschapsafbreking is een persoonlijke keuze waarbij verschillende factoren een rol spelen zoals de ernst van de afwijking, jouw persoonlijke omstandigheden, sociale en religieuze achtergrond. Het is belangrijk dat je op basis van de beschikbare informatie een weloverwogen beslissing kan nemen. Wij begeleiden je zo goed mogelijk doorheen dit proces.

Afwijkend en onduidelijk resultaat

Regelmatig worden kleine veranderingen aangetroffen op de chromosomen waarvan we met de huidige kennis nog niet exact weten wat de betekenis ervan is. Om zo goed mogelijk te bepalen of deze kleine veranderingen een mogelijk nadelig gevolg voor je kind kunnen hebben, wordt bekeken of die overgeërfd zijn van één van beide (gezonde) ouders. Zulke bevindingen worden enkel meegedeeld als ze mogelijk relevant zijn, nu of in de toekomst.

11 TEAM

Verloskunde

Gynaecologen

Dr. Stephanie Deblaere
Dr. Ellen Roets
Dr. Noortje van Oostrum

Vroedvrouwen

Liselotte De Clerck
Ruth Delbeke
Annelies Heirman
Jana Stocké
Maaïke Vandenbroucke
Lisa Vanwalleghem

Psychologen

Isabelle Stuyver
Lien Van Glabeke
Paulien Vanbrabant

Medische genetica

Klinisch genetici

Prof. dr. Bert Callewaert
Prof. dr. Sandra Janssens
Dr. Candy Kumps
Prof. dr. Olivier Vanakker

Genetisch counselors

Eva Geerts
Virginie Szymczak
Liesbeth Wildero – Van Wouwe

Laboratorium

Machteld Baetens

Kathleen Claes

Paul Coucke

Elfride Delbaere

Annelies Dheedene

Björn Menten

Sofie Symoens

Psychologen

Sabine Hellemans

Ariane Van Tongerloo

Contact

Polikliniek Verloskunde

Vroedkundige Prenatale diagnostiek

T +32 (0)9 332 57 15

E pnd.vroedvrouwen@uzgent.be

Centrum voor Medische Genetica

T +32 (0)9 332 36 03

E info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medischegenetica

Verloscomplex

T +32 (0)9 332 21 52 (24 uur op 24)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden vervoelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

