

# TEST - STRESS

DE VOOR- EN NADELEN VAN PRENATALE SCREENING

**Roos** hoorde al in de 14<sup>e</sup> week dat haar baby een afwijking had. **Annemieke** moest zeven keer terugkomen voor een echo omdat de dokter het niet vertrouwde. En bij **Ines** leek alles in orde, maar dat was het niet. **Prenatale screening**: geruststeller of onruststoker?

week 1

week 2

week 3

week 4

week 5

week 6



week 9

week 10

week 11

week 12



week 13

week 14

week 15

week 16

week 17

week 18



week 19

week 20

week 21

week 23

week 24

week 25



week 30



**O**nze moeders hadden het maar makkelijk. Ze kregen geen enkele echo of meting, en ook geen punctie of vlokkentest als ze voor hun 36<sup>ste</sup> zwanger waren. Daardoor wist je moeder niet of jij een jongetje of een meisje was en ook niet wanneer je precies geboren zou worden. Ze wist al helemaal niet van tevoren of je gezond was. Klinkt als een heerlijk onbezorgde zwangerschap. En waarom zou je je zorgen maken als daar waarschijnlijk geen enkele reden voor is? Want gelukkig zijn de meeste baby's helemaal in orde. Bij 96 tot 97 van de 100 zwangerschappen komt een kerngezond kind ter wereld. Maar drie tot vier van de honderd zwangere vrouwen hebben een baby met een aangeboren afwijking in hun buik. Of jij er daar een van bent, is tegenwoordig steeds preciezer te bepalen op verschillende momenten tijdens de zwangerschap. Dankzij prenatale screening.

## Bloedonderzoek

Het begint al bij je eerste bezoek aan de verloskundige. Tussen de 9<sup>e</sup> en 14<sup>de</sup> week van je zwangerschap neemt die bloed af om bloedgroep en rhesusfactor te bepalen en om te checken of je geen infectieziekten hebt, zoals syfilis, hepatitis B of hiv. **Als zo'n ziekte in je lijf zit, kun je dat maar beter zo snel mogelijk weten, zodat je kunt zorgen dat je baby niet ziek wordt.** Overigens is zo'n bloedonderzoek niet wettelijk verplicht, maar in de praktijk werken alle zwangeren eraan mee. Als je dit weigert, kom je vanwege de risico's onder behandeling van een gynaecoloog in plaats van een verloskundige.

## Combinatietest Nekplooiemeting

Tussen de 11e en 14de week kun je een combinatietest laten doen. Daarmee wordt berekend hoe groot het risico is dat je een kind met het syndroom van Down krijgt. Hoe ouder je bent, hoe groter die kans. Toch kiezen relatief weinig vrouwen voor deze test: ongeveer 25% van alle zwangeren, waarvan een ruime meerderheid jonger is dan 36 jaar. "Dat is een laag percentage, het laat zien dat aanstaande ouders in Nederland niet alles willen weten," reageert ethicus Wybo Dondorp van de Universiteit Maastricht. "In Frankrijk is het percentage 80%. We weten niet waarom het daar zoveel hoger is." Een van de mogelijke redenen waarom niet iedereen voor de combinatietest kiest, is dat deze niet wordt vergoed door de zorgverzekering als je jonger bent dan 36 jaar. De combinatietest bestaat uit twee onderzoeken: een bloedonderzoek en een nekplooiemeting bij het ongeboren kind door middel van een echo. Na de test vertelt de verloskundige hoe groot jouw risico is op een baby met het syndroom van Down. Is de kans meer dan 1 op 200, dan is er sprake van een verhoogd risico. Het blijft echter een kansberekening, dus de uitslag biedt geen zekerheid. Wat moet je dan met die informatie?

## Vlokkentest/Vruchtwaterpunctie

Saskia (40, moeder van drie dochters van 5, 8 en 10) kreeg bij haar derde zwangerschap te horen dat ze een kans van 1 op 10 had: "Dat was behoorlijk schrikken, want dat was best wel hoog." Haar eerste twee zwangerschappen verliepen onbezorgd en ze wilde nu zo snel mogelijk meer zekerheid. Als ze deze zwangerschap af wilde breken, kon dat tot de 13<sup>de</sup> week door middel van een zogeheten zuigcuretage. De arts zuigt dan door een holle buis alles wat in de baarmoeder zit eruit. Na de 13<sup>de</sup> week is dit niet meer mogelijk, dan moet je bevallen van je kind. "Dat wilde ik zeker niet," zegt Saskia. Overigens ligt op dit moment de grens voor het afbreken van een zwangerschap bij 24 weken.

Voor het vervolgonderzoek kon Saskia kiezen tussen een vlokkentest, die tussen de 11 en 14 weken gedaan wordt, of na 15 weken voor een vruchtwaterpunctie. Ze koos voor de vlokkentest, omdat ze dan eerder de uitslag zou weten. Deze test vindt immers vroeger in de zwangerschap plaats én de uitslag is sneller bekend. Uit beide testen blijkt of je kind chromosoomafwijkingen heeft. Bijvoorbeeld wanneer in de familie bepaalde erfelijke afwijkingen voorkomen. De uitslag van deze test biedt dus vrijwel volledige zekerheid.

Drie weken na de combinatietest wist Saskia of haar kind een afwijking had. Tot haar opluchting bleek dat niet het geval. "Maar ik bleef met de vraag zitten: waarom vonden ze bij de eerste test zo'n hoge kans? **Ik was wel gerustgesteld dat er niks mis was, maar toch voelde ik de hele zwangerschap wat meer angst of het allemaal wel goed ging.** Terwijl ik daar bij m'n andere twee niet zo mee bezig was geweest. Daardoor besef je dat het toch niet vanzelfsprekend is dat je een gezond kind op de wereld zet."

"Van de 100 vrouwen die een combinatietest laten doen in ons ziekenhuis, krijgen er 6 te horen dat het risico groter is dan 1 op 200 dat ze een kind met Downsyndroom krijgen, terwijl na vervolgonderzoek blijkt dat het kind geen Downsyndroom heeft," vertelt Melanie Engels. Ze is hoofd van de echo-unit bij de afdeling verloskunde & gynaecologie van VU medisch centrum (VUmc) in Amsterdam. Ze noemt dit een fout-positieve uitslag. "Tegelijkertijd sporen we 95% van de kinderen met Downsyndroom in een vroeg stadium op. Dus de test werkt. Maar hij zorgt ook voor onrust."

**SASKIA:** 'Ik bleef met de vraag zitten: waarom vonden ze bij de eerste test zo'n hoge kans op een afwijking?'

Het kan ook anders lopen. Roos (36 jaar, zoon van 1 jaar, 20 weken zwanger) wilde net als Saskia graag weten of het goed ging met de baby in haar buik en liet in de 14<sup>de</sup> week een nekplooiemeting doen. Tijdens de echo lag de baby met de kin op de borst en kon de echoscopist de meting niet doen. Wel zag hij dat er weinig vruchtwater was. "De echoscopist zei: 'Het spijt me, maar ik weet niet zeker of dit goed is'. Daar schrok ik wel erg van," vertelt ze. "Vanaf toen was de zorgeloosheid voorbij." Roos werd doorverwezen naar VUmc en koos in de 15<sup>de</sup> week voor een vruchtwaterpunctie om duidelijkheid te krijgen. "Ik had er een slecht gevoel over. Alles was ineens zo gemedicaliseerd, dat kon niet goed zijn." Binnen een paar weken hoorde ze dat haar baby een ernstige chromosoomafwijking had die 'niet verenigbaar was met het leven'. Roos wilde toen zo snel mogelijk

## DE ETHICUS: 'HET DOEL IS ABSOLUUT NIET OM MEER VROUWEN HUN ZWANGERSCHAP VOORTIJDIG TE LATEN AFBREKEN'

bevallen. "Om zo'n bevalling op te wekken, moet je een pil nemen. Mijn dochter is gestorven in mijn buik. Na de geboorte paste ze precies op m'n hand. Ik ben behoorlijk diep gegaan en heel verdrietig geweest."

**Roos is blij dat ze in een vroeg stadium wist dat haar kind een afwijking had.** Dat is ook de bedoeling van prenatale screening. Ethicus Wybo Dondorp noemt dit 'reproductieve autonomie'. "Dit geeft ouders de mogelijkheid de foetus te laten testen op afwijkingen en vervolgens zelf een beslissing te nemen," legt hij uit. "Ouders kunnen de keuze maken of ze een kind met een (ernstige) aandoening wel of niet geboren willen laten worden. Maar het doel van prenatale screening is absoluut niet om meer vrouwen hun zwangerschap voortijdig te laten afbreken."

Maar niet alle afwijkingen worden vroegtijdig opgespoord. Zo beviel Ines (39 jaar, dochter van 7 en zoon van 5) van een dochter die trisomie 18 had. Dit is, net als het Downsyndroom, een chromosomale afwijking, maar hij komt minder vaak voor. Ongeveer 1 op 8500 kinderen wordt geboren met trisomie 18. Sinds 1 april 2011 krijgen ouders die de combinatietest doen ook te

**INES:** 'We hebben een dochter gekregen en we hebben haar leren kennen. Ik ben blij dat ik niet heb hoeven kiezen'

horen of hun kind een verhoogde kans heeft op trisomie 13 (Patau-syndroom) of trisomie 18 (Edwardssyndroom). Hoewel Ines 36 jaar was tijdens haar derde zwangerschap, koos ze niet voor een vervolgonderzoek omdat de kans op Down volgens de uitslag van de combinatietest heel laag bleek te zijn. Over trisomie kreeg ze destijds niks te horen. Ook tijdens de 20-weeken echo waren geen bijzonderheden te zien. Pas op de eerste dag van haar verlof, in week 36, constateerde de gynaecoloog dat haar baby een forse groeiachterstand had. Maar na nog een uitgebreide echo leek er niets ernstigs aan de hand. Na de geboorte was de dochter van Ines kleiner dan gemiddeld, maar ze had ook een hartafwijking. Toen pas konden artsen vaststellen dat het om een chromosoomafwijking ging. Ines: "We hoorden dat Annika een korte levensverwachting had. Op internet vonden we informatie waaruit bleek dat de helft van deze kindjes de tweede maand niet haalt. Dan stort je wereld in." Toch mocht Annika na een week mee naar huis. Toen ze vijf weken oud was, overleed ze. "We hebben er ontzettend veel verdriet van gehad, en nog steeds," vertelt Ines. "Als ik een vlokkentest of vruchtwaterpunctie had gedaan, had ik eerder geweten dat Annika trisomie 18 had. Maar dan hadden we voor een immens moeilijke keuze gestaan. We hebben een dochter gekregen en we hebben haar leren kennen. Ik ben blij dat ik niet heb hoeven kiezen."

## 20-weeken echo

Niet iedereen kiest dus voor de combinatietest of een vervolgonderzoek. Wel laat 90% van alle zwangeren een 20-weeken echo doen. Misschien doordat deze echo sinds 1 januari 2007 voor alle vrouwen wordt vergoed uit de basiszorgverzekering. De 20-weeken echo werkt in de meeste gevallen geruststellend en na afloop weten de aanstaande ouders of ze roze of blauwe verf moeten halen voor de kinderkamer. Maar bij sommigen slaat de stress juist toe.

"Echo's zijn voor mij geen feestje meer," vertelt Annemieke (34 jaar, in juni bevallen van een gezonde dochter). "Ik heb zes of zeven echo's gehad, maar twee waren in principe genoeg geweest." Bij de 12-weeken echo zag alles er nog goed uit, maar bij de 20-weeken echo lag de baby te diep in het bekken om het hoofdje goed te kunnen zien. Annemieke moest terugkomen. "Bij de derde echo werden 'echodense' darmpjes geconstateerd; de darmen van de baby zien er dan wat witter uit, wat een indicatie kan zijn voor een chromosomale afwijking of andere problemen. We hadden geen combinatietest laten doen, want als er een verhoogde kans op Down was, wilden we het kindje toch houden. Dan had die test geen zin." De vierde echo was drie dagen later in VUmc. "Dat waren drie vreselijke dagen. We hadden afgesproken niet te gaan googelen wat er allemaal aan de hand kon zijn. Maar het enige wat in je hoofd blijft hangen, is dat er een kans is op een serieuze afwijking." In het ziekenhuis kregen ze duidelijkheid: er was geen reden tot zorg. Toch moesten ze een 30-weeken echo laten maken bij de echopraktijk, omdat de placenta laag bleek te liggen. Annemieke: "In mijn gymklasje moesten drie van de tien vrouwen zo'n echo laten doen. De placenta lag prima, zo bleek, maar men vond het kindje wel wat aan de kleine kant. Dit was meteen reden om wéér een echo te plannen. Dat vind ik het moeilijke aan een echopraktijk: we kwamen met meer vragen dan antwoorden naar buiten."

## ANNEMIEKE: 'WE HADDEN AFGESPROKEN NIET TE GAAN GOOGELEN WAT ER ALLEMAAL AAN DE HAND KON ZIJN'

Melanie Engels bij VUmc begrijpt dat wel. "Als echoscopist zie je vrijwel de hele dag normale zwangerschappen voorbijkomen. Dan schrik je van iets dat er niet helemaal normaal uitziet. Ik ben juist gewend om naar afwijkingen te kijken, omdat ik vaak het vervolgonderzoek doe. Toch vind ik niet dat je alle echo's voortaan in ziekenhuizen moet doen, want bij het merendeel is niks mis."

Twee weken later kwam Annemieke voor de zesde echo terug bij de echoscopist, om de groeicurve te bepalen. Toen bleek dat haar dochter volgens de curve gegroeid was. "Voor hetzelfde geld was er wel iets fout geweest, dus ik ben toch blij dat we het op tijd wisten."

De 20-weeken echo is een serieus onderzoek. Het hoofddoel is te kijken of het kind een open ruggetje of een open schedel heeft. Ook wordt uitgebreid gekeken naar de ontwikkeling van de organen, of het kind goed groeit en of er voldoende vruchtwater is. "Je kunt bij zo'n echo alle mogelijke afwijkingen zien," zegt ethicus Wybo Dondorp, "maar het blijft vaak onzeker wat de klinische gevolgen zijn. Het is onvermijdelijk dat de echo in sommige gevallen onduidelijkheid oproept over de ernst van een afwijking."

Daar is Melanie Engels van VUmc het mee eens. "Het is lastig in te schatten wat het betekent voor het kind. Ouders krijgen daarom altijd een spectrum te horen: in het ergste geval is het dit en in het minst erge geval is het dat. Het gaat erom dat mensen de keuze hebben om verder onderzoek te laten doen. Hoe mensen daar vervolgens op reageren, is heel verschillend. Sommigen reageren nuchter en willen geen vervolgonderzoek, anderen schieten in de stress en willen nog vier echo's." Annemieke: "Het interpreteren van de echo kun je als leek niet zelf. Maar als medici het ook niet kunnen en je hoort: 'Eh, ja, ik weet het niet...' dan word je daar onzeker van."

## Alles-in-één test?

Hoe ziet de toekomst eruit? Naar verwachting worden de onzekerheden rondom de combinatietest binnenkort minder groot. Die wordt samen met de vlokkentest en de vruchtwaterpunctie vervangen door één simpele bloedtest. Rond 2013 zou die beschikbaar moeten zijn, denkt Melanie Engels van VUmc. "Het idee is dat deze test voor iedereen toegankelijk wordt, zodat meer vrouwen zekerheid krijgen en meer chromosoomafwijkingen vroegtijdig kunnen worden opgespoord." **Ook reduceert zo'n bloedtest de kans op een miskraam, want bij zowel de vlokkentest als de vruchtwaterpunctie komt een miskraam voor bij drie tot vijf op de duizend onderzoeken.** Technisch gezien kunnen de screeningsmogelijkheden rond de zwangerschap nóg verder worden uitgebreid. Het risico op alle

mogelijke erfelijke aandoeningen kan worden bepaald. Of we dat moeten willen, is de grote vraag voor de komende decennia. Aan de andere kant: misschien moeten de kinderen van onze kinderen straks wel heel hard lachen als ze horen hoe weinig wij wisten. ●

*De naam van Annemieke is op verzoek gefingeerd.*

### MEER LEZEN?

- 'Echo - Prenataal onderzoek en keuzevrijheid', Maarten Slagboom, uitgeverij Augustus.
- 'Misschien was je vandaag wel geboren...', Yvonne Gebbe en David Rozemeyer, uitgeverij d'Jonge Hond.

**ROND 2013** moet er een alles-in-één bloedtest beschikbaar zijn die chromosoomafwijkingen vroegtijdig opspoor

