

Prenatale diagnostiek

In sommige gevallen is er een reden om meer onderzoek naar het ongeboren kind te doen tijdens de zwangerschap.

Er is bijvoorbeeld een afwijkende uitslag gevonden bij prenatale screening (NIPT test). Heeft u of uw partner een aangeboren aandoening, of is er een verhoogde kans op afwijkingen in uw familie? Hier onder staan de onderzoeken beschreven waar u eventueel voor in aanmerking komt.

Bij de NIPT zijn aanwijzingen voor een trisomie, 13, 18 of 21 gevonden

U krijgt de uitslag telefonisch uw verloskundig zorgverlener (indien u onder zorg bent van Amsterdam UMC van onszelf). We maken een afspraak om op de polikliniek van het Amsterdam UMC te komen praten over de betekenis van deze uitslag. Dan wordt ook besproken welke onderzoeken mogelijk zijn om vast te stellen of er inderdaad een chromosoomafwijking bij de baby is. Lees hier meer over de [vlokkentest](#) en het [vruchtwaterpunctie](#).

Bij de NIPT zijn aanwijzingen voor een nevenbevinding gevonden

U krijgt de uitslag telefonisch van de afdeling klinische genetica “afdeling erfelijkheid”. Uw verloskundig zorgverlener wordt ook ingelicht. U krijgt een afspraak om in de polikliniek klinische genetica van het AmsterdamUMC te komen praten over de betekenis van deze uitslag. Dan wordt ook besproken welke onderzoeken mogelijk zijn om vast te stellen of er inderdaad een chromosoomafwijking bij de baby is. Lees hier meer over de [vruchtwaterpunctie](#).

Bij mijzelf of bij mijn (partners) familie komen aangeboren afwijkingen voor

Er kunnen ook andere redenen zijn om onderzoek te doen tijdens de zwangerschap

- U of uw partner of kindje heeft een aangeboren afwijking
- U hebt zelf een kindje (gehad) met (mogelijk) een chromosoomafwijking.
- U of uw partner is drager van een chromosoomafwijking.
- U hebt een verhoogd risico op een kindje met een erfelijke ziekte die door DNA- of stofwisselingsonderzoek is vast te stellen.

Is bovenstaande op u van toepassing?

Soms is het dan aan te raden om contact op te nemen met de afdeling klinische genetica voor u zwanger wilt worden. Zo kan onderzocht worden om welke afwijking het precies gaat en of het mogelijk is daar onderzoek naar in te zetten als u zwanger bent.

Weet u welke aandoening het betreft dan kan middels een intake gesprek op de polikliniek Prenatale Diagnostiek gericht de onderzoeken worden afgesproken die geschikt zijn. Hier onder staan de onderzoeken beschreven waar u eventueel voor in aanmerking komt.