

Verloskunde

Chromosoom- en DNA-onderzoek

Er zijn 3 verschillende onderzoeksmethoden van de chromosomen:

- sneltest QF-PCR,
- kweekmethode
- array-onderzoek

Verschillende onderzoeksmethoden

Sneltest QF-PCR

Met de sneltest QF-PCR wordt het aantal van chromosoom 13, 18, 21, en de geslachtschromosomen X en Y vastgesteld. De andere chromosomen worden niet onderzocht. Deze uitslag is uiterst betrouwbaar trisomie 21, 18 of 13 uit te sluiten. Soms bevat het materiaal geringe hoeveelheden materiaal van de moeder. Dit is niet altijd zichtbaar tijdens de ingreep, maar wel in het laboratorium. Dan is de QF-PCR techniek niet mogelijk omdat deze techniek in die situatie geen onderscheid tussen moeder en kind kan maken. Wanneer dit het geval is, wordt u binnen twee werkdagen na de punctie door ons gebeld. De uitslag zal volgens de kweekmethode tot stand komen.

Kweekmethode

Bij de kweekmethode worden de vorm en het aantal van alle chromosomen na het kweken van enkele cellen onderzocht (dit heet 'karyotypering'). De kweekmethode wordt op indicatie verricht, naast de sneltest QF-PCR. Soms blijkt uit de uitslag van de kweek dat aanvullend onderzoek nodig is, bijvoorbeeld bloedonderzoek van u en uw partner.

Array onderzoek

Bij het array-onderzoek wordt bij alle chromosomen gekeken of er kleine chromosoomveranderingen zijn (te veel of te weinig chromosoommateriaal) die niet ontdekt kunnen worden met de sneltest QF-PCR of de kweekmethode. Voor meer informatie over het Microarray onderzoek verwijzen wij u naar de folder die te vinden is op www.spsao.nl onder het kopje 'Informatie voor zwangeren'.

DNA onderzoek

Op indicatie kan er ook DNA-onderzoek worden verricht. Wanneer in de familie een bekende DNA-verandering (mutatie) voorkomt, bijvoorbeeld cystische fibrose, spierziekten, bloedziekten en stofwisselingsziekten, wordt gericht naar die verandering gezocht. Dergelijke afwijkingen van DNA worden dus niet opgespoord met de sneltest QF-PCR, de kweekmethode of het array-onderzoek.

Wie komen er in aanmerking?

Sneltest QF-PCR en array

Voor onderzoek van de chromosomen door middel van de sneltest QF-PCR bij vlokkentest of vruchtwateronderzoek, komen de volgende ouders in aanmerking:

- ouders die geslachtsgebonden ziekten in de familie hebben;
- zwangeren die een verhoogd risico hebben na de combinatietest of een afwijkende uitslag van NIPT hebben;
- zwangeren bij wie door middel van echoscopisch onderzoek aanwijzingen zijn gevonden voor afwijkingen bij de ongeboren baby.
- zwangeren, bij wie DNA-onderzoek of stofwisselingsonderzoek wordt verricht en bij wie dus de mogelijkheid bestaat om chromosoomonderzoek te verrichten zonder dat er nog een aparte ingreep hoeft te worden verricht;

Kweekmethode

Naast de sneltest QF-PCR wordt soms aanvullend onderzoek van de chromosomen door middel van de kweekmethode bij vlokkentest of vruchtwateronderzoek verricht. De volgende ouders komen in aanmerking:

- ouders die al een kind of een eerdere zwangerschap hebben gehad met een afwijkend chromosomenpatroon;
- ouders die zelf een afwijkend chromosomenpatroon hebben (chromosomen variant, bijvoorbeeld translocatie).

DNA-onderzoek

Voor DNA-onderzoek bij vlokkentest of vruchtwateronderzoek komen de volgende ouders in aanmerking:

- ouders die een verhoogd risico hebben voor hun nageslacht op een ziekte die met DNA-onderzoek is op te sporen;
- zwangeren bij wie door middel van echoscopisch onderzoek aanwijzingen zijn gevonden voor specifieke foetale afwijkingen.

Voorafgaande aan het DNA-onderzoek van het kind, dient meestal een erfelijkheidsonderzoek te hebben plaatsgevonden. Dit gebeurt door de klinisch geneticus.

Uitslag

- Sneltest QF-PCR: de uitslag duurt maximaal 5 werkdagen.
- Kweekmethode: de uitslag duurt gemiddeld 2-3 weken.
- Array: de uitslag duurt meestal 2-3 weken.
- DNA-onderzoek: de uitslag duurt 2 tot 5 weken.

De uitslag wordt u telefonisch meegedeeld, daarom vragen wij u een telefoonnummer op te geven waarop u regelmatig bereikbaar bent. Een schriftelijke uitslag wordt verstuurd naar degene die uw zwangerschap controleert (verloskundige, huisarts of gynaecoloog). Wanneer de uitslag niet goed is, kunt u bij ons (gynaecoloog of klinisch geneticus) terecht om over de betekenis en de consequenties van de uitslag te praten. In overleg met uw behandelend

arts/verloskundige kunt u op grond van de uitslag de zwangerschap laten afbreken of besluiten door te gaan.

Afbreken van de zwangerschap

De Nederlandse wetgeving staat toe dat tot 23 hele weken zwangerschapsduur op grond van de uitslag in overleg met uw behandelend arts en/of verloskundige, een zwangerschapsafbreking mag plaatsvinden. Een zwangerschapsafbreking door middel van een curettage (het operatief leegzuigen van de baarmoeder) kan tot een zwangerschapsduur van ongeveer twaalf weken. In principe gebeurt dit poliklinisch via een dagopname. Normaal gesproken kunt u dezelfde dag of de volgende dag weer naar huis. In veel gevallen zal na de uitslag van de vlokkentest de zwangerschap al te ver gevorderd zijn om nog een curettage te verrichten.

Na een zwangerschapsduur van twaalf weken vindt zwangerschapsafbreking plaats door middel van het inleiden van een baring. Inleiding van de baring kan ook vóór 12 weken plaatsvinden. U krijgt dan geneesmiddelen die weeën opwekken. De geboorte volgt dan via de normale weg.

Bewaren materiaal

Er zal materiaal worden bewaard om eventueel onderzoek in een later stadium nog mogelijk te maken. Het is niet gegarandeerd dat er dan voldoende materiaal beschikbaar zal zijn. Soms zal dan ook opnieuw materiaal moeten worden afgenomen.

De kosten

De kosten van de vlokkentest, het vruchtwateronderzoek, het chromosomenonderzoek en/of DNA-onderzoek worden in principe door de zorgverzekeraar vergoed als er een geldige verwijzreden is. Echter de meeste van deze onderzoeken komen ten laste van uw eigen risico. Zorgverzekeraars kunnen wisselend omgaan met het declareren van de kosten en het eigen risico. Informeert u voorafgaande aan het onderzoek bij uw zorgverzekeraar.

Gebruik van restmateriaal

Bij de vlokkentest of vruchtwateronderzoek bestaat altijd de mogelijkheid dat er materiaal overblijft dat niet meer nodig is voor de diagnostiek. Dit zogenoemde 'restmateriaal' wordt meestal vernietigd. In sommige gevallen gebruikt het laboratorium het restmateriaal, bijvoorbeeld voor ijking van apparatuur, kwaliteitscontrole en soms voor het verder ontwikkelen van test mogelijkheden. Zij gebruiken het restmateriaal altijd volledig anoniem. Als u bezwaar heeft tegen eventueel gebruik van overgebleven materiaal, dan verzoeken wij u dit aan ons te laten weten. Als wij niets van u horen, gaan wij ervan uit dat u geen bezwaar heeft. Deze procedure is in overeenstemming met de 'Code goed gedrag' van de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra.