

Verloskunde

Counseling/informatiegesprek prenatale screening

U kunt laten onderzoeken (screenen) of u mogelijk zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patau-syndroom. Dit onderzoek is al vroeg in de zwangerschap.

Uw verloskundig zorgverlener vraagt bij het eerste bezoek of u meer wilt weten over de screening op down-, edwards- en patau-syndroom. De verloskundig zorgverlener is in Amsterdam UMC een verloskundige, arts of een gynaecoloog of verpleegkundige.

- Wilt u geen informatie over deze screening? Dan zal uw verloskundig zorgverlener u verder niets over de screening vertellen. U kiest er dan voor om uw kind niet te laten onderzoeken op down-, edwards- en patau-syndroom.
- Wilt u meer weten? Dan krijgt u een uitgebreid gesprek over de prenatale screening. Dit heet een counselingsgesprek. Na dit gesprek kiest u zelf of u dit onderzoek wilt. Tijdens het gesprek bespreekt uw verloskundig zorgverlener ook de 20 weken echo.
- Waar vindt u meer informatie? U krijgt in het gesprek veel informatie. We raden u aan eerst te kijken op www.pns.nl. Als u iets niet begrijpt, kunt u daar tijdens het gesprek vragen over stellen. Op deze website kunt u ook een film zien met uitleg over de screening. Hier vindt u een vragenlijst die u kan helpen uw eigen gevoelens en gedachten op een rij te zetten. Er staan ook tips om met uw partner of anderen over dit onderwerp te praten. Het gesprek met uw verloskundige of gynaecoloog helpt u ook bij het kiezen. Op www.meerovernipt.nl vindt u alle informatie over de NIPT test.

Uitleg chromosomen en down-, edwards of patau-syndroom

Mensen met down-, edwards of patau-syndroom hebben een extra chromosoom. In alle cellen van ons lichaam zitten chromosomen. Chromosomen bestaan uit DNA. Dat DNA bepaalt hoe ons lichaam er uit ziet en hoe alles in ons lichaam werkt. In elke cel zitten 23 paren van chromosomen.

- Iemand met down-, edwards- of patau-syndroom heeft in elke cel een extra chromosoom: iemand met downsyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 21) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor downsyndroom is trisomie 21.
- Een kind met edwardssyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 18) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor edwardssyndroom is trisomie 18.

- Een kind met patausyndroom heeft van één chromosoom (om precies te zijn: chromosoom 13) niet twee, maar drie chromosomen in elke cel. Een andere naam voor patausyndroom is trisomie 13. Wilt u weten wat de kans is op down-, edwards- en patausyndroom? Kijk op www.pns.nl.

Wat kan de uitslag met u doen?

1. *U wordt gerustgesteld:* bij de screening zijn geen aanwijzingen voor aandoeningen gevonden. Of er is een aandoening gevonden die in het dagelijkse leven weinig problemen geeft. Ook al is de uitslag goed, uw kind kan toch een aandoening hebben. Want de screening vindt niet alle aandoeningen.
2. *U raakt ongerust:* de uitslag geeft aan dat uw kind misschien een aandoening heeft. Er is dan vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen.
3. *U kunt voor moeilijke keuzes komen te staan:* uit het vervolgonderzoek kan blijken dat u in verwachting bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Het is ook mogelijk dat u in verwachting bent van een kind met een andere (chromosoom)afwijking. Dit kan u voor moeilijke keuzes plaatsen. U moet dan nadenken over wat u wilt doen.

De aandoeningen

Wat is downsyndroom?

Een kind wordt met downsyndroom geboren. Het is een aandoening die niet meer over gaat. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking en zien er vaak ook anders uit. Van tevoren is niet te zeggen hoe ernstig de beperking zal zijn. Mensen met downsyndroom hebben een extra chromosoom. Chromosomen zitten in al onze lichaamscellen en bevatten onze erfelijke eigenschappen. Downsyndroom is een chromosoomafwijking (zie hieronder).

Ontwikkeling

Kinderen met downsyndroom ontwikkelen zich langzamer en minder goed dan gemiddeld. Dit is per kind anders. Het is niet te voorspellen hoe een kind zich zal ontwikkelen. Het is goed het kind al vanaf de geboorte te stimuleren. Daardoor ontwikkelt het zich vaak beter. Ouders kunnen gebruik maken van verschillende programma's die het kind helpen bij de ontwikkeling.

Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwardssyndroom overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Als kinderen met edwardssyndroom levend worden geboren, is het geboortegewicht laag. Hun gezondheid is heel kwetsbaar en ze overlijden meestal in het eerste levensjaar.

Kinderen met edwardssyndroom hebben een zeer ernstige verstandelijke beperking. Ongeveer 9 van de 10 kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook zijn er vaak problemen met andere organen, zoals de nieren en de darmen. Verder kunnen kinderen een open buik en een slokdarmafsluiting hebben. Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Maar welke problemen het kind heeft (en hoe ernstig precies) kan sterk verschillen.

Wat is patausyndroom?

Patausyndroom is een zeer ernstige aangeboren aandoening. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. De kinderen hebben vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Kinderen met patausyndroom die levend worden geboren, hebben een laag geboortegewicht. Hun gezondheid is zeer kwetsbaar en ze overlijden meestal in het eerste levensjaar. Kinderen met patausyndroom hebben een ernstige verstandelijke beperking. Meestal zijn er ook grote problemen met de hersenen en het hart. En soms komen nieraandoeningen en afwijkingen van het maagdarmkanaal voor. Daarnaast hebben sommige kinderen extra vingers of tenen. Of afwijkingen aan het gezicht, zoals een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis). De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Maar welke problemen het kind heeft (en hoe ernstig precies) kan sterk verschillen.