



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Onderzoeken naar aandoeningen en
lichamelijke afwijkingen

De NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho



Inhoud



Prenatale screening

Wat kun je laten onderzoeken?

Met de NIPT, 13 wekencho en 20 wekencho kun je laten onderzoeken of je ongeboren kind een aandoening of lichamelijke afwijking heeft.

Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf

De onderzoeken zijn niet verplicht.

Een gesprek over wel of geen onderzoek

Na het gesprek beslis je zelf of je wel of geen onderzoek wilt.

De NIPT

6 De aandoeningen 12

De NIPT is een bloedonderzoek naar downsyndroom, edwardsyndroom en patau syndroom.

Hoe gaat de NIPT? 18

De zwangere laat bloed afnemen.

8 Dat kan vanaf 10 weken zwangerschap. Het laboratorium onderzoekt in het bloed of het kind een aandoening heeft.

9 Extra keuze bij de NIPT: nevenbevindingen 19

Kies je voor de NIPT? Dan moet je nog een keuze maken. Namelijk: wil je ook andere afwijkingen in de chromosomen weten?

De uitslag 20

Je krijgt de uitslag meestal binnen 10 kalenderdagen.



De 13 wekenecho en de 20 wekenecho

Hoe gaat het echo-onderzoek?

De echoscopist kijkt of het kind lichamelijke afwijkingen heeft.

Wat zijn de verschillen tussen de 13 wekenecho en 20 wekenecho?

De onderzoeken lijken veel op elkaar. Maar er zijn verschillen.

Wat zijn de verschillen tussen de NIPT en de 13 wekenecho?

Het zijn onderzoeken naar andere aandoeningen en afwijkingen.

De uitslag

Je krijgt de uitslag meteen na de echo.

Vervolgonderzoek

Wel of geen vervolgonderzoek 36

Je bepaalt zelf of je wel of geen vervolgonderzoek wilt.

Hulp om te beslissen wat je met de uitslag doet 37

Een gesprek over de keuzes na vervolgonderzoek.

Meer informatie

Kosten en vergoedingen 40

De onderzoeken zijn gratis. Vervolgonderzoek kan gevolgen hebben voor het eigen risico van je zorgverzekering.

Wat gebeurt er met jouw gegevens? 41

Jouw gegevens worden goed beschermd.

Meer lezen 43

Organisaties, websites en folders.



Prenatale screening

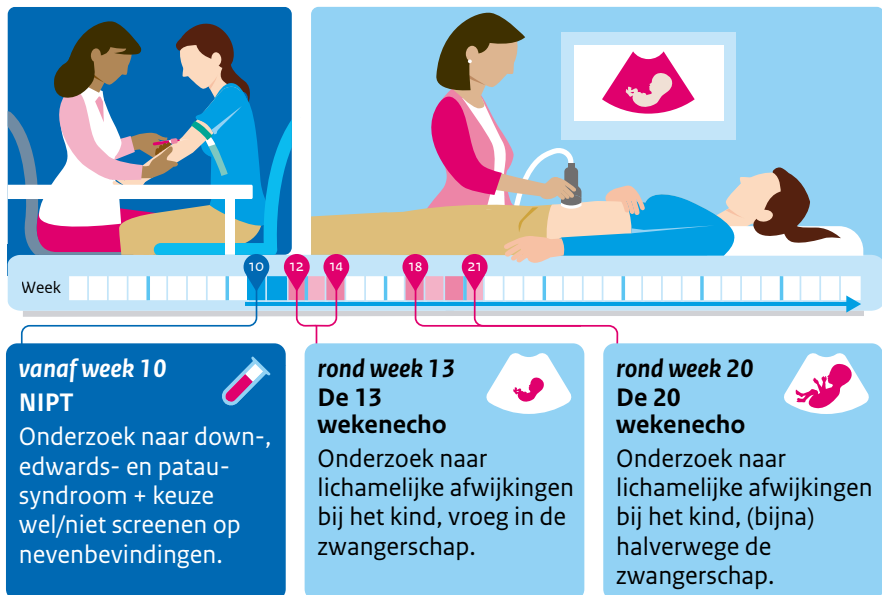
Je bent zwanger. Je kunt laten onderzoeken of het kind in jouw buik een aandoening heeft. Of een lichamelijke afwijking. We noemen dit prenatale screening.

Wat kun je laten onderzoeken?

Er zijn twee soorten prenatale screening:

1. Onderzoek naar downsyndroom, edwardsyndroom en patau-syndroom: de NIPT (niet-invasieve prenatale test).
2. Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen: de 13 wekenecho en de 20 wekenecho.

Aan welke onderzoeken kun je wanneer meedoen?



Een keuze maken

Als je zwanger bent, ga je naar jouw verloskundige. Bij het eerste bezoek krijg je de vraag of je meer wilt weten over onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom en onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

Er zijn dan twee mogelijkheden:

1. Je wilt er niets over weten. Je krijgt dan geen informatie en geen onderzoek.
2. Je wilt er wel iets over weten. Je krijgt dan een uitgebreid gesprek. Na dit gesprek beslis je of je onderzoek(en) wilt:
 - De NIPT: ja of nee
 - De 13 wekenecho: ja of nee
 - De 20 wekenecho: ja of nee

In deze folder hebben we het over de verloskundige. Daarmee bedoelen we ook de gynaecoloog, verpleegkundige, arts-assistent of een andere zorgverlener die jou helpt bij je zwangerschap en bevalling.



Kies je voor een gesprek?

Tip: bekijk www.pns.nl vóórdat je naar het gesprek gaat. Je kunt dan alvast wat lezen over de screening. Je vindt op deze website ook filmpjes met uitleg over de onderzoeken:

www.pns.nl/video-nipt



www.pns.nl/video-13-20-wekenecho



Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf

De NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho zijn niet verplicht. Je kiest zelf of je een of meerdere onderzoeken wilt laten doen en wat je doet met de uitslag. Ook kun je op elk moment van het onderzoek stoppen.

Hulp bij het kiezen of je wel of geen onderzoek wilt

- Zet je gedachten en gevoelens op een rij.
- Praat met jouw partner of met anderen.
- Stel vragen tijdens het gesprek met jouw verloskundige.

Deze vragen kunnen jou helpen bij het maken van een keuze:

- Hoeveel wil je weten over je kind voordat het is geboren?
- Stel dat de uitslag is dat je kind mogelijk een aandoening of afwijking heeft. Wil je dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen?
- Hoe zou het voor je zijn om eventueel de zwangerschap te beëindigen als je kind een aandoening of ernstige afwijking heeft?
- Hoe zou het voor je zijn om te leven met een kind met down-, edwards- of patauysyndroom of een kind met een lichamelijke afwijking?
- Welke informatie heb je nog nodig om een beslissing te kunnen nemen die bij jou past?

Kijk voor een uitgebreide vragenlijst op:

www.pns.nl/vragenlijst-nipt

www.pns.nl/vragenlijst-13-20-wekenecho

Het kan zijn dat je een verhoogde kans hebt. Bijvoorbeeld omdat je eerder een kind hebt gekregen met down-, edwards- of patauysyndroom of een andere afwijking aan de chromosomen. Je kunt dan een gesprek krijgen in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling die hoort bij een Universitair Medisch Centrum. Je krijgt daar uitgebreide informatie over de mogelijkheden.

Een gesprek over wel of geen onderzoek

Heb je tijdens je eerste bezoek aan je verloskundige gezegd dat je meer wilt weten over het onderzoek? Dan krijg je hier een uitgebreid gesprek over.

Het gesprek met jouw verloskundige heet ook wel counseling. De persoon met wie je het gesprek voert, heet een counselor.

Waarom dit gesprek?

In het gesprek kijken jullie samen wat je nodig hebt om een keuze te maken die bij jou past. Je kunt ook vragen stellen.

Neem iemand mee

Twee personen horen meer dan één. Neem dus iemand mee naar het gesprek. Bijvoorbeeld je partner, een vriendin of een van je ouders. Neem niet meer dan één persoon mee. En neem geen kinderen mee. Dan kun je rustig praten.

Je kiest zelf

Na het gesprek beslis je zelf of je wel of geen onderzoek wilt. Twijfel je nog? Dan kun je nog een keer praten met jouw verloskundige. Dit gesprek kan je meer duidelijkheid geven.

Na het gesprek of de gesprekken beslis je of je je ongeborn kind wilt laten onderzoeken op down-, edwards- en patau-syndroom en/of lichamelijke afwijkingen. Kies je voor onderzoek? Dan maak je daar meteen afspraken voor.



De NIPT

De NIPT is een bloedonderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom. Daarnaast kun je er bij de NIPT voor kiezen of je ook andere afwijkingen in de chromosomen wilt weten. We noemen dit nevenbevindingen. Je leest daar meer over op pagina 19.

De aandoeningen

Downsyndroom

Downsyndroom is een aandoening waar een kind mee wordt geboren. Het gaat niet meer over. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking. En ze zien er vaak anders uit. Hoe ernstig de beperking zal zijn, weet je niet van tevoren.

Hoe ontwikkelt een kind met downsyndroom zich?

Kinderen met het 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 om een kind met downsyndroom al vanaf de geboorte extra te stimuleren. Ouders kunnen hulp krijgen om het kind zich goed te laten ontwikkelen.

Jonge kinderen groeien op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de gewone kinderopvang. Heel soms is er een speciaal dagcentrum nodig. De meeste kinderen met downsyndroom gaan naar een gewone basisschool. Een kleine groep gaat naar speciaal onderwijs. Gemiddeld leren de kinderen die naar een gewone basisschool gaan, beter praten en lezen. Tijdens of na de basisschool gaan de meeste kinderen naar speciaal onderwijs. Enkelen gaan naar een dagcentrum. Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal kunnen meedoen. Ze kunnen dan verlegen, onzeker en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan verwacht.

Bij volwassen mensen met downsyndroom woont een kwart nog thuis als ze 30 jaar zijn. De rest gaat begeleid zelfstandig wonen. Meestal wonen zij in woonprojecten voor kleine groepen.

Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar. Tijdens hun hele leven hebben ze begeleiding en hulp nodig van hun familie of anderen.



Gezondheidsproblemen bij mensen met het downsyndroom

De kans dat een kind met downsyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap, is groter dan gemiddeld. Verder kan een kind met downsyndroom deze gezondheidsproblemen krijgen:

- Bijna de helft heeft een hartafwijking bij de geboorte. In de helft van deze gevallen gaat dat vanzelf over. De andere helft krijgt een operatie. Daarna hebben ze hier meestal geen last meer van.
- Een van de tien kinderen met downsyndroom heeft een afwijking aan de maag of darmen. Hieraan kunnen zij geopereerd worden.
- Kinderen met downsyndroom hebben meer kans op problemen met ademen, horen, zien en praten. Ook hebben ze vaker last van infecties. Het is per persoon verschillend hoe erg deze problemen zijn, als ze voorkomen.
- Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker dementie. En ze krijgen het gemiddeld wat jonger.

Wat zeggen ouders en broers en zussen?

Bijna alle ouders zeggen dat ze veel houden van hun zoon of dochter met downsyndroom. Ook zijn ze trots op hun kind. Acht van de tien ouders denken dat ze positiever naar het leven zijn gaan kijken door hun kind. De meeste broers en zussen denken dit ook. Zij zeggen dat ze later betrokken willen blijven bij het leven van hun broer of zus. Er zijn ook gezinnen die problemen krijgen. Ze vinden het zwaar om met deze problemen om te gaan. Meer lezen? Kijk op www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven.





Welke hulp krijgen kinderen met downsyndroom en hun ouders?

Een kinderarts, downpoli of downteam kan kinderen of jongeren en hun ouders ondersteunen. Een downteam bestaat onder meer uit deze mensen:

- Een kinderarts.
- Een logopedist. Dat is iemand die helpt met spreken.
- Een fysiotherapeut.
- Een maatschappelijk werker.

Een volwassene met downsyndroom kan hulp krijgen van de huisarts, een arts voor verstandelijk gehandicapten (arts VG), downpoli of downteam.

Wie vergoedt de zorg en ondersteuning?

De zorgverzekering vergoedt medische zorg voor kinderen met downsyndroom. En hulpmiddelen, als ze die nodig hebben. Ook zijn er voor ouders allerlei regelingen die extra kosten vergoeden.

Edwardssyndroom

Edwardssyndroom is een aangeboren aandoening die heel ernstig is. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwards-syndroom overlijden tijdens de zwangerschap. Of vlak na de geboorte. Ze hebben in de baarmoeder vaak al een achterstand in de groei. Ze hebben een erg kwetsbare gezondheid en ze overlijden meestal vóór ze één jaar zijn.

Kinderen met edwardssyndroom hebben grote gezondheidsproblemen en ernstige verstandelijke beperkingen. Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Een ernstige aangeboren hartafwijking. Dit komt bij negen van de tien kinderen voor.
- Problemen met andere organen, zoals de nieren en darmen. Dit komt soms voor.
- Een open buik en slokdarmafsluiting. Dit komt soms voor.
- Een klein gezicht met een grote schedel. Dit komt soms voor.

Patausyndroom

Patausyndroom is een aangeboren aandoening die heel ernstig is. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met patausyndroom overlijden tijdens de zwangerschap. Of vlak na de geboorte. Ze hebben in de baarmoeder vaak al een achterstand in de groei. Ze hebben een erg kwetsbare gezondheid en ze overlijden meestal vóór ze één jaar zijn.

Kinderen met patausyndroom hebben grote gezondheidsproblemen en ernstige verstandelijke beperkingen. Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Problemen met hersenen en het hart. Dit komt bij de meeste kinderen voor.
- Nieraandoeningen en afwijkingen van de maag en darmen. Dit komt soms voor.
- Extra vingers of tenen. Dit komt soms voor.
- Een gespleten lip, de kaak en het gehemelte (schisis). Dit komt soms voor.

Een extra chromosoom

In alle cellen van ons lichaam zitten chromosomen. Chromosomen bestaan uit DNA. DNA bepaalt hoe ons lichaam eruitziet en hoe alles in ons lichaam werkt. In elke cel zitten 23 setjes van twee chromosomen. Iemand met down-, edwards- of patausyndroom heeft in iedere cel een extra chromosoom.

Een kind met downsyndroom heeft van chromosoom nummer 21 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor downsyndroom is trisomie 21.

Een kind met edwardssyndroom heeft van chromosoom nummer 18 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor edwardssyndroom is trisomie 18.

Een kind met patausyndroom heeft van chromosoom nummer 13 drie chromosomen in plaats van twee. Een andere naam voor patausyndroom is trisomie 13.

Wil je weten wat de kans is op down-, edwards- en patausyndroom? Kijk op www.pns.nl/nipt.

Hoe gaat de NIPT?

**De NIPT is een onderzoek waarbij de zwangere bloed laat afnemen.
Het laboratorium onderzoekt het bloed van de moeder.**

Je kunt de NIPT laten doen vanaf 10 weken zwangerschap. Blijkt uit het bloedonderzoek dat het kind misschien down-, edwards- of patausyndroom heeft? Dan is er vervolgonderzoek nodig om zeker te weten of het kind wel of niet de aandoening heeft.

De NIPT en de 13 wekenecho

De NIPT is net zoals de 13 wekenecho een onderzoek dat je vroeg in de zwangerschap kunt laten doen. Maar wat belangrijk is om te weten: de NIPT en de 13 wekenecho zijn twee verschillende onderzoeken. De onderzoeken vervangen elkaar niet:

- De NIPT is een onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom, dat zijn chromosoomafwijkingen.
- De 13 wekenecho is daar niet voor bedoeld, dat is een onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

Als je wilt laten onderzoeken of je kind down-, edwards- of patausyndroom heeft, kies dan voor de NIPT.



Extra keuze bij de NIPT: nevenbevindingen

Kies je voor de NIPT? Dan moet je nog een keuze maken. Namelijk: wil je ook andere afwijkingen in de chromosomen weten? We noemen dit nevenbevindingen.

Vindt het laboratorium een aanwijzing voor een nevenbevinding? Dan kun je kiezen voor vervolgonderzoek.

Een aanwijzing voor een nevenbevinding kan bij het kind, in de placenta (moederkoek) of – heel soms – bij de zwangere zitten. Waar de nevenbevinding precies zit, is met de NIPT niet te bepalen. Ook is met de NIPT niet duidelijk hoe ernstig de nevenbevinding is. En wat de afwijking kan betekenen voor je kind of jezelf. Alleen met extra onderzoek kun je meer over de nevenbevinding te weten komen.

Meer informatie over nevenbevindingen vind je op www.pns.nl/nipt/wat-is-nipt/nevenbevindingen.



De NIPT bij tweelingen

Ben je in verwachting van een tweeling of meerling? Ook dan kun je kiezen voor de NIPT. Kijk op www.pns.nl/nipt/tweeling.



De uitslag

Welke uitslag kun je krijgen bij de NIPT en geeft de uitslag zekerheid?

De uitslag van de NIPT geeft geen zekerheid. Toch is de uitslag meestal een geruststelling: als er geen aanwijzing is voor down-, edwards- of patau-syndroom, is de kans maar heel klein dat je kind een aandoening heeft. Er komt dus geen vervolgonderzoek.

Krijg je de uitslag dat er een aanwijzing is voor down-, edwards- of patau-syndroom? Dan kun je kiezen voor vervolgonderzoek. Dat geeft je zekerheid. Wil je meer weten over de zekerheid van de uitslag van de NIPT? Kijk op www.pns.nl/nipt.

Van wie krijg je de uitslag?

Je krijgt de uitslag van je verloskundige. Hij of zij legt je uit wat de uitslag voor je betekent. Wilde je ook andere afwijkingen in de chromosomen (nevenbevindingen) weten? Dan kun je ook gebeld worden door een arts (klinisch geneticus) van een Universitair Medisch Centrum.

Wanneer krijg je de uitslag?

Je krijgt de uitslag meestal binnen 10 kalenderdagen.

Welke uitslag kun je krijgen?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

Er is geen aanwijzing voor down-, edwards- of patausyndroom

Ongeveer 995 van de 1.000 vrouwen krijgen deze uitslag. Deze uitslag klopt bijna altijd. De kans is zeer klein dat je zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom. Minder dan één op de 1.000 zwangeren met deze uitslag is toch zwanger van een kind met een van deze aandoeningen.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.

Er is een aanwijzing voor down-, edwards- of patausyndroom

Ongeveer 5 van de 1.000 vrouwen krijgen deze uitslag. Je bent mogelijk zwanger van een kind met down-, edwards-, of patausyndroom. De uitslag geeft ook aan welke van de drie aandoeningen je kind mogelijk heeft.

- Ongeveer 90 van de 100 vrouwen met de uitslag downsyndroom zijn inderdaad zwanger van een kind met downsyndroom.
- Ongeveer 90 van de 100 vrouwen met de uitslag edwardssyndroom zijn inderdaad zwanger van een kind met edwardssyndroom.
- Ongeveer 50 van de 100 vrouwen met de uitslag patausyndroom zijn inderdaad zwanger van een kind met patausyndroom

Je kunt vervolgonderzoek laten doen. Dan weet je zeker of je zwanger bent van een kind met down-, edwards- of patausyndroom.

De test is mislukt

Ongeveer 20 van de 1.000 vrouwen krijgen deze uitslag. Je kunt ervoor kiezen om de NIPT nog een keer te laten doen. Bij ongeveer vier van de vijf zwangeren lukt de NIPT dan alsnog.

Wilde je ook nevenbevindingen weten? Dan krijg je ook daar de uitslag van.

Deze uitslagen zijn mogelijk:

Er is geen nevenbevinding te melden

Ongeveer 996 van de 1.000 vrouwen krijgen deze uitslag. In de brief met de uitslag van de NIPT staat dat er geen nevenbevindingen te melden zijn. Maar let op: de NIPT vindt niet alle chromosoomafwijkingen die mogelijk zijn. Er is dus nog steeds een kleine kans dat je kind een aandoening heeft.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.

Er is een aanwijzing voor een nevenbevinding

Ongeveer 4 van de 1.000 vrouwen krijgen deze uitslag. De kans dat er een aanwijzing voor een nevenbevinding wordt gevonden bij de NIPT is ongeveer even klein als de kans op een aanwijzing voor downsyndroom.

Als er een aanwijzing is voor een nevenbevinding, word je gebeld door een arts (klinisch geneticus) en krijg je uitleg over wat er is gevonden. En wat dat voor je kind of jezelf kan betekenen. Je krijgt een uitnodiging voor een gesprek op een polikliniek Klinische Genetica van een Universitair Medisch Centrum. Daar krijg je meer informatie.

Er is altijd vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen. Meer over vervolgonderzoek na de NIPT vind je op pagina 36.



Sommige aanwijzingen voor een nevenbevinding krijg je altijd te horen

Je krijgt alleen een aanwijzing voor een nevenbevinding te horen als je van tevoren duidelijk hebt gezegd dat je dat wilt. Toch komt het heel soms voor dat een zwangere die geen nevenbevindingen wil weten, toch een aanwijzing voor een nevenbevinding te horen krijgt.

Dat is alleen als daar een ernstige reden voor is. Bijvoorbeeld als er een aanwijzing is voor een andere chromosoomafwijking op chromosoom 21, 18 of 13. Of als een nevenbevinding kan wijzen op kanker bij de moeder. Je krijgt die aanwijzing voor een nevenbevinding alleen te horen als dat in het belang is van moeder en kind.



De 13 wekenecho en de 20 wekenecho

Bij de 13 wekenecho en de 20 wekenecho bekijkt een echoscopist met een echo-apparaat of het kind lichamelijke afwijkingen heeft. De echoscopist controleert ook het vruchtwater en de groei van het kind.

Hoe gaat het echo-onderzoek?

Alleen speciaal opgeleide echoscopisten mogen de 13 wekenecho en de 20 wekenecho doen. Daarom moet je voor de echo meestal naar een apart echocentrum. Maar soms kan jouw eigen verloskundige de echo maken.

De echo duurt ongeveer 30 minuten. De echoscopist neemt de tijd om jouw kind goed te bekijken. Meestal vindt de echo plaats via de buik.

- Wanneer de echoscopist de echo maakt, lig je op jouw rug. Je maakt je buik bloot. Je krijgt wat gel op je buik. Dit voelt soms koud aan.
- De echoscopist beweegt de echokop over jouw buik. Nu kan de echoscopist je kind bekijken. Meestal kun je zelf meekijken op een scherm.

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho zijn medische onderzoeken. De echoscopist moet alles wat te zien is aan je vertellen. Je kunt dus geen gedeeltelijke echo laten doen.

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho doen geen pijn. Je kind voelt niets van de echo. Het is ook niet gevaarlijk voor jou of je kind. De echoscopist moet zich tijdens de echo goed concentreren. En je wilt zelf waarschijnlijk ook niet dat iemand jou afleidt. Neem daarom zo weinig mogelijk andere mensen mee, maximaal één. Neem geen kinderen mee.



Een inwendige echo (via de vagina)

Soms kan de echoscopist niet alles goed zien. Bijvoorbeeld als een vrouw wat zwaarder is, bij een litteken in de buikwand of door hoe het kind ligt. De echoscopist kan dan een inwendige echo voorstellen. Die krijg je meteen. Als je geen inwendige echo wilt, kun je deze weigeren.

Wanneer is de 13 wekenecho?

Je kunt de 13 wekenecho laten doen van 12+3 tot en met 14+3 weken zwangerschap. Dus vanaf twaalf weken en drie dagen tot en met veertien weken en drie dagen.

Wanneer is de 20 wekenecho?

Je kunt de 20 wekenecho laten doen van 18+0 tot en met 21+0 weken zwangerschap. Dus van 18 weken en 0 dagen tot en met 21 weken en 0 dagen van je zwangerschap. Het liefst laat je de echo doen in week 19 van jouw zwangerschap. Dat is dus 19 weken en 0 dagen tot en met 19 weken en 6 dagen van jouw zwangerschap.

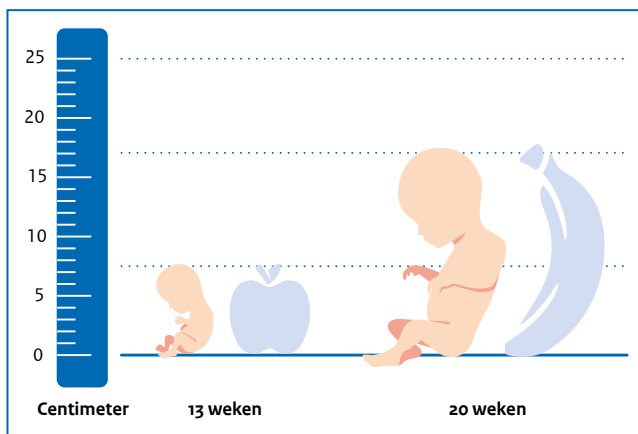
Wetenschappelijke studie naar de 13 wekenecho

In Nederland kun je alleen kiezen voor de 13 wekenecho als je meedoet aan de wetenschappelijke IMITAS studie. Die studie onderzoekt wat de voor- en nadelen zijn van de 13 wekenecho. Meedoen aan de wetenschappelijke studie betekent dat de onderzoekers jouw gegevens mogen gebruiken. Je tekent hiervoor een toestemmingsformulier. Wil je meer weten over de studie? En over wat er met jouw gegevens gebeurt? Kijk op <https://13wekenecho.org>.

Wat zijn de verschillen tussen de 13 wekenecho en 20 wekenecho?

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho lijken veel op elkaar. Bij beide onderzoeken bekijkt een echoscopist met een echo-apparaat of er bij het kind aanwijzingen zijn voor lichamelijke afwijkingen.

13 wekenecho	20 wekenecho
Vroeg in de zwangerschap. Het kind is kleiner en minder ver ontwikkeld.	Later in de zwangerschap. Het kind is groter.
Sommige (ernstige) afwijkingen zijn wel te zien. Als er vervolgonderzoek nodig is, heb je meer tijd om te bepalen wat je met de uitslag doet.	Er zijn meer details te zien. Als er vervolgonderzoek nodig is, heb je minder tijd om te bepalen wat je met de uitslag doet.
De echoscopist kijkt niet of het kind een jongen of meisje is.	De echoscopist kan meestal zien of het kind een jongen of meisje is. Je krijgt dit alleen te horen als je hier zelf om vraagt.



Wat zijn de verschillen tussen de NIPT en de 13 wekenecho?

De NIPT is net zoals de 13 wekenecho een onderzoek dat je vroeg in de zwangerschap kunt laten doen. Maar wat belangrijk is om te weten: de NIPT en de 13 wekenecho zijn twee verschillende onderzoeken gericht op andere aandoeningen en afwijkingen. Deze onderzoeken vervangen elkaar niet:

- De NIPT is een onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom, dat zijn chromosoomafwijkingen.
- De 13 wekenecho is daar niet voor bedoeld: dat is een onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

Wel ziet de echoscopist bij de 13 wekenecho soms afwijkingen die vaker voorkomen bij een kind met een chromosoomafwijking (of een andere erfelijke aandoening). Je kunt dan kiezen voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek, dat is een afdeling die hoort bij een Universitair Medisch Centrum. Als je wilt laten onderzoeken of je kind down-, edwards- of patausyndroom heeft, kies dan voor de NIPT.



De uitslag

Je krijgt de uitslag van het onderzoek naar lichamelijke afwijkingen meteen na de echo. Wat betekenen de uitslagen? En geven de echo's zekerheid?

De uitslag geeft geen zekerheid

Ziet de echoscopist iets wat een lichamelijke afwijking kan zijn? Dan is niet altijd duidelijk of het echt een afwijking is. En als het een afwijking is, hoe ernstig deze is en wat dat dan voor jouw kind betekent. Daarom krijg je altijd vervolgonderzoek aangeboden.

De echoscopist kan niet alle lichamelijke afwijkingen zien bij de 13 wekenecho en 20 wekenecho. Dat betekent dat je kind toch een afwijking kan hebben, ook al is er bij de echo geen lichamelijke afwijking te zien.

Wetenschappelijke studie naar de 13 wekenecho

De 13 wekenecho is onderdeel van een wetenschappelijke studie.

De onderzoekers willen onder andere weten hoe vaak de echoscopist iets ziet wat een lichamelijke afwijking kan zijn. Op basis van internationale studies gaan we er nu van uit dat dit gebeurt bij ongeveer 5 van de 100 zwangeren. Maar misschien dat dit cijfer iets hoger of lager blijkt te zijn.

Welke uitslag kun je krijgen van de 13 wekenecho?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

Er zijn geen aanwijzingen voor afwijkingen te zien

Dit is de uitslag bij ongeveer 95 van de 100 zwangeren (dit is een schatting, zie tekst op de vorige bladzijde).

Er is geen vervolgonderzoek nodig.

De echoscopist heeft het kind bekeken, maar kon niet alles goed zien

Dit hoeft niet te betekenen dat er iets niet goed is met je kind. Het kan bijvoorbeeld zo zijn dat jouw kind niet goed zichtbaar in je buik ligt. En bij vrouwen die wat zwaarder zijn, is de echo moeilijker te maken.

Er is geen vervolgonderzoek nodig. Kies je voor een 20 wekenecho? Dan kan de echoscopist bij die echo opnieuw kijken.

Er is iets afwijkends gezien

Dit is de uitslag bij ongeveer 5 van de 100 zwangeren. Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets afwijkends ziet of daarover twijfelt. Het is nodig om verder te onderzoeken wat je kind precies heeft. En wat dat betekent voor jou en je kind.

Je kunt kiezen voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling die hoort bij een Universitair Medisch Centrum. Je besluit zelf of je vervolgonderzoek wilt laten doen.

Welke uitslag kun je krijgen van de 20 wekenecho?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

Er zijn geen aanwijzingen voor afwijkingen te zien

Dit is de uitslag bij 95 van de 100 zwangeren.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.

De echoscopist wil nog een keer een echo maken

Deze uitslag krijg je wanneer de echoscopist je kind niet goed kan zien. Dit hoeft niet te betekenen dat er iets niet goed is met je kind. Het kan bijvoorbeeld zo zijn dat je kind niet goed zichtbaar in je buik ligt.

Twijfelt de echoscopist? Dan krijg je de vraag of je nog een keer terug wilt komen. De echo wordt nog een keer gedaan.

Er is iets afwijkends gezien. Vervolgonderzoek is nodig om zekerheid te krijgen

Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets afwijkends ziet. Het is nodig om verder te onderzoeken wat je kind precies heeft. En wat dat betekent voor jou en je kind.

Je kunt kiezen voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling die hoort bij een Universitair Medisch Centrum.

Er is iets afwijkends gezien. Vervolgonderzoek is niet nodig

Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets ziet wat niet ernstig is. En wat meestal vanzelf verdwijnt.

Later in je zwangerschap krijg je nog een echo. Dan controleert de echoscopist of het inderdaad is overgegaan.



Vervolgonderzoek

Heb je de uitslag van de NIPT, de 13 wekenecho of de 20 wekenecho? En zijn er aanwijzingen dat je kind een aandoening of afwijking heeft? Dan is er vervolgonderzoek nodig om meer duidelijkheid te krijgen. De echoscopist, verloskundige of gynaecoloog vertelt welk vervolgonderzoek je kunt krijgen.

Wel of geen vervolgonderzoek

Wil je meer weten over het vervolgonderzoek? Dan krijg je een gesprek bij een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Pas daarna maak je jouw keuze. Je mag ook beslissen dat je geen vervolgonderzoek wilt.

Je hebt deze keuze:

- **Je doet niets.** Je blijft zwanger, je laat geen vervolgonderzoek doen en je laat het kind geboren worden.
- **Je laat vervolgonderzoek doen.** Dan weet je met zekerheid of je kind een aandoening (down-, edwards- of patau syndroom of een nevenbevinding) of ernstige afwijking heeft.

Kies je voor vervolgonderzoek?

Het vervolgonderzoek van de NIPT is een van deze twee onderzoeken:

- Een vlokkentest.
- Een vruchtwaterpunctie.

Het vervolgonderzoek van de 13 wekenecho en 20 wekenecho is:

- Een uitgebreide echo (meestal)
- Een bloedonderzoek (soms).
- Een vlokkentest (soms).
- Een vruchtwaterpunctie (soms).

Na vervolgonderzoek weet je zeker of je kind een aandoening of afwijking heeft. Het nadeel is dat er een kans is op een miskraam door een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Dit komt voor bij 2 van de 1.000 vrouwen.

Bij een **vlokkentest** haalt de arts een klein stukje van de placenta weg en onderzoekt dit. Dit kan na 11 weken zwangerschap.

Bij een **vruchtwaterpunctie** haalt de arts wat vruchtwater weg en onderzoekt dit. Dit kan na 15 weken zwangerschap.



De uitslag van het vervolgonderzoek

De arts geeft je de uitslag van het vervolgonderzoek. Deze uitslag kan zijn dat er niets aan de hand is. Maar er is ook een kans dat het onderzoek aangeeft dat je zwanger bent van een kind met een aandoening of lichamelijke afwijking. Dit bericht kan je ongerust of verdrietig maken. En waarschijnlijk heb je veel vragen. Daarom krijg je snel een uitgebreid gesprek met één of meer artsen. Bijvoorbeeld een gynaecoloog, een klinisch geneticus of een kinderarts. Met wie je praat, kan verschillen. Dit hangt af van de aandoening of afwijking die gevonden is.

Hulp om te beslissen wat je met de uitslag doet

Tijdens een gesprek zijn er één of meer artsen om je te helpen en meer informatie te geven. Je hoort de volgende dingen tijdens het gesprek:

- Hoe het leven van jouw kind eruit zou kunnen zien.
- Welke gevolgen de afwijking heeft voor jou en je kind.
- Of de afwijking van je kind te behandelen is.
- Waar je meer informatie vindt over de afwijking. Vanaf pagina 43 van deze folder staan de belangrijkste organisaties en websites waar je meer informatie vindt.

Jij en je partner kunnen natuurlijk al jullie vragen stellen tijdens het gesprek.

Hierna moet je meestal een moeilijke keuze maken. Je moet bepalen wat je doet met de uitslag. Elke keuze is goed. Deskundigen van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek helpen je bij het maken van een keuze.

Je kunt zwanger blijven en het kind geboren laten worden.

Je kunt je gaan voorbereiden op de komst van een kind met een aandoening of afwijking. Ook kun je extra zorg regelen voor je zwangerschap en bevalling.

Bij sommige afwijkingen kan het kind overlijden tijdens de zwangerschap of tijdens de geboorte. Of vlak erna. De verloskundige zal je hierbij goed begeleiden.

Je kunt ervoor kiezen om de zwangerschap te laten beëindigen.

Het kind overlijdt dan. Praat hierover met de verloskundige, gynaecoloog, kinderarts of klinisch geneticus. En stel al je vragen. Je kunt ook met een andere deskundige praten. Bijvoorbeeld een psycholoog of maatschappelijk werker. Kies je ervoor om de zwangerschap te laten beëindigen? Dan kan dat tot 24 weken zwangerschap.

Wat de uitslag van het vervolgonderzoek ook is, praat erover met iemand. Met je partner, verloskundige, een gynaecoloog, huisarts, maatschappelijk werker of psycholoog.

Meer informatie



Kosten en vergoedingen

Je betaalt niets voor de onderzoeken en het uitgebreide gesprek (counseling).

Wie betaalt de kosten voor prenatale screening?

Wat?	Wie betaalt?
Counseling	De zorgverzekeraar
De NIPT	De overheid
De 13 wekenecho	De overheid
De 20 wekenecho	De overheid

Wie betaalt de kosten voor vervolgonderzoek?

Zijn er aanwijzingen dat je kind een aandoening of afwijking heeft? Dan kun je kiezen voor vervolgonderzoek. De kosten hiervan betaalt je zorgverzekering. Deze zorg zit in het basispakket. Maar meestal betaal je eerst een bedrag van je eigen risico. Vraag dit aan je zorgverzekeraar. De deskundige van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan je ook meer vertellen.

Wat?	Wie betaalt?
Gesprek	De zorgverzekering (basisverzekering). Kan van jouw eigen risico af gaan. Dit betekent dat je dan een deel zelf moet betalen. Informeer bij jouw zorgverzekeraar.
Uitgebreide echo (GUO)	De zorgverzekering (basisverzekering). Je betaalt meestal geen bedrag van jouw eigen risico. Informeer bij jouw zorgverzekeraar.
Vlokkentest, vruchtwaterpunctie	De zorgverzekering (basisverzekering). Kan van jouw eigen risico af gaan. Dit betekent dat je dan een deel zelf moet betalen. Informeer bij jouw zorgverzekeraar.

Wat gebeurt er met jouw gegevens?

Kies je voor prenatale screening? Dan bewaren jouw zorgverleners je gegevens hierover in het zorgdossier. Dit moet van de wet.

De gegevens van jou en de uitslag van de NIPT en de echo-onderzoeken komen ook in een landelijk informatiesysteem (Peridos). Dat is nodig om het onderzoek goed te laten verlopen. Gegevens en uitslagen worden ook gebruikt om te controleren of de zorgverleners en de laboratoria hun werk goed doen. En om uit te rekenen hoeveel zwangeren kiezen voor de prenatale screening.

Het landelijke informatiesysteem is goed beveiligd. Wil je niet dat we jouw gegevens hierin bewaren? Zeg dit dan tegen jouw verloskundige. Die zorgt ervoor dat er na jouw bevalling alleen nog anonieme gegevens in het landelijke informatiesysteem staan. Je telt dan wel mee in de statistieken maar niemand weet welke gegevens van jou zijn.

Kies je voor de NIPT?

Na het onderzoek in het NIPT-laboratorium kan er bloed overblijven. Het NIPT-laboratorium bewaart het bloed en de gegevens die daarbij horen in een goed beveiligd systeem. Bloed wordt acht jaar bewaard.

Kies je voor de 13 wekenecho?

Dan doe je mee aan de wetenschappelijke IMITAS studie. Dit betekent dat de onderzoekers jouw gegevens in de toekomst (maximaal 15 jaar) mogen gebruiken. Je tekent hiervoor een toestemmingsformulier. Wil je hier meer informatie over? Kijk dan op <https://13wekenecho.org>.

Apart toestemming geven voor wetenschappelijk onderzoek

Tijdens het counselingsgesprek vraagt jouw verloskundige of wetenschappelijk onderzoekers jouw gegevens in de toekomst mogen gebruiken. En overgebleven bloed als je koos voor de NIPT. Het gaat ook om gegevens over eventuele vervolgonderzoeken en de gezondheid van je kind na de geboorte.

Gegevens goed beschermd

Geef je toestemming voor wetenschappelijk onderzoek? De wetenschappelijk onderzoekers kunnen jouw naam en adres niet zien. Ze weten niet van wie de gegevens en het bloed zijn.

Toestemming intrekken

Wil je jouw toestemming voor het toekomstig wetenschappelijk onderzoek intrekken? Zeg dit dan tegen jouw verloskundige. Die geeft door dat je de toestemming intrekt.

Wil je meer weten? Kijk op www.pns.nl.

Meer lezen

Er zijn verschillende organisaties, websites en folders waar je meer informatie kunt krijgen. Over jouw zwangerschap, maar ook over verschillende afwijkingen en aandoeningen.

Prenatale screening

Op www.pns.nl staat meer informatie over dit onderwerp. Je vindt er ook vragenlijsten. Vind je het moeilijk om te beslissen of je jouw kind wilt laten testen op down-, edwards- en patau syndroom en lichamelijke afwijkingen? Dan kunnen de vragenlijsten je misschien helpen. In de vragenlijsten staan ook tips om samen met anderen over dit onderwerp te praten.

Op deze websites vind je ook informatie over prenatale screening:
www.erfelijkheid.nl
www.deverloskundige.nl
www.thuisarts.nl
www.degynaecoloog.nl
<https://13wekenecho.org> (informatie over de wetenschappelijke IMITAS studie)

Specifieke afwijkingen

- Leven met cerebrale parese (spasmen), CP Nederland: www.cpnederland.nl.
- Leven met een ernstige meervoudige beperking, EMB Nederland: www.embnederland.nl.
- Leven met spina bifida (open rug) of hydrocephalus (waterhoofd), SBH Nederland: www.sbh nederland.nl.
- Leven met schisis (een afwijking aan de lip, kaak of het gehemelte), Schisis Nederland: www.schisisnederland.nl.

www.cyberpoli.nl/downsyndroom

Dit is een website met veel informatie voor kinderen en jongeren met een chronische aandoening of een beperking. Je vindt er veel informatie en ervaringen, en je kunt er vragen stellen.

www.downsyndroom.nl

Stichting Downsyndroom is een vereniging voor ouders met een kind met downsyndroom. De vereniging zet zich in voor de belangen van mensen met downsyndroom. En hun ouders. De stichting biedt deze hulp:

- Ze ondersteunen vrouwen die zwanger zijn van een kind met downsyndroom.
- Als zij voor zichzelf willen bepalen of ze een kind met downsyndroom aankunnen, geeft de stichting informatie over het leven met downsyndroom. Zo kunnen de ouders een beslissing nemen die bij hen past.
- Ze ondersteunen ouders met een pasgeboren kind met downsyndroom.

In het boek 'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' van Artsen voor Kinderen (2010) staat een overzicht van de medische problemen die voorkomen bij veel mensen met downsyndroom. Vanaf de geboorte tot en met de tienerjaren. Je kunt dit boek ook als app downloaden. De app heet 'Downsyndroom – Medisch op weg'.

www.erfelijkheid.nl

Het Erfocentrum geeft informatie over erfelijke ziektes.

www.foetaletherapie.nl

Op deze website van het Leids Universitair Medisch Centrum staat informatie over afwijkingen aan botten, armen of benen. En informatie over mogelijke behandelingen.

www.hartstichting.nl

Meer informatie over aangeboren hartafwijkingen.

www.vsop.nl

De VSOP is de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen. De VSOP zet zich namens ruim 100 lidorganisaties in voor mensen met zeldzame en genetische aandoeningen, en voor hun naasten.



www.zeldsamen.nl

De vereniging ZeldSamen verzamelt kennis en ervaringen van ouders en zorgprofessionals over zeer zeldzame genetische syndromen.

www.ziekteonbekend.nl

Platform ZON verbindt ouders van chronisch zieke kinderen zonder diagnose of met een heel zeldzame aandoening.

Zwangerschap



Er is een algemene folder *Zwanger!*. Je vindt er ook informatie over het bloedonderzoek dat je krijgt als je ongeveer 12 weken zwanger bent. Met dit onderzoek wordt jouw bloedgroep bepaald en onderzocht of je een infectieziekte hebt.

De folder staat op www.pns.nl/folderzwanger.

Deze folder vind je ook bij je verloskundige of gynaecoloog. Vraag ernaar.

Wie hebben deze folder gemaakt?

Deze folder is gemaakt door een werkgroep. In deze werkgroep zitten verschillende organisaties:

- De Academie Verloskunde Amsterdam Groningen (AVAG)
- De beroepsorganisatie van echoscopisten (BEN)
- Het Erfocentrum
- De beroepsorganisatie van verloskundigen (KNOV)
- De beroepsorganisatie van kinderartsen (NVK)
- De beroepsorganisatie van gynaecologen (NVOG)
- De Regionale Centra voor Prenatale Screening
- Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM)
- De beroepsorganisatie van laboratoriumspecialisten klinische genetica (VKGL)
- De beroepsorganisatie van klinisch genetici (VKGN)
- De patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP)

Deze folder is gemaakt met de kennis die we nu hebben. De mensen en organisaties die de folder hebben gemaakt zijn niet verantwoordelijk voor eventuele fouten in de folder. Je kunt persoonlijk advies krijgen bij jouw verloskundige of gynaecoloog.

Ben je een zorgverlener? Dan kun je extra folders bestellen via de webshop op www.pns.nl/webshop.

Deze folder staat ook op www.pns.nl, de website met informatie over onderzoeken tijdens en na de zwangerschap (pre- en neonatale screeningen).

Informatie over prenatale screening in verschillende talen:



Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

april 2024