



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

Onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom

De NIPT



Inhoud

| | |
|--|----|
| Wat kun je laten onderzoeken? | 4 |
| De aandoeningen | 6 |
| Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf | 12 |
| Een gesprek over wel of geen onderzoek: counseling | 14 |
| Hoe gaat de NIPT? | 16 |
| De uitslag | 18 |
| Wel of geen vervolgonderzoek? | 22 |
| Kosten en vergoedingen | 25 |
| Wat gebeurt er met jouw gegevens? | 26 |
| Meer informatie over de screening | 28 |

Wat kun je laten onderzoeken?

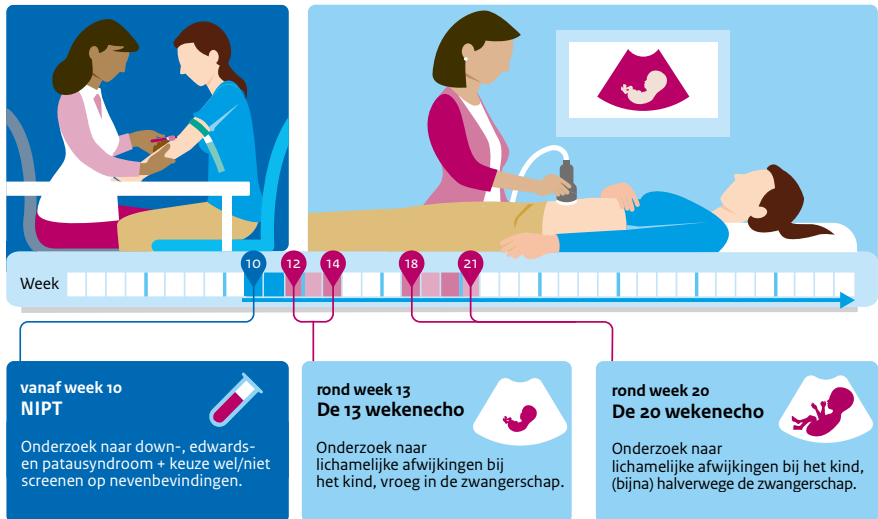
Je bent zwanger. Je kunt laten onderzoeken of het kind in jouw buik een aandoening heeft. Of een lichamelijke afwijking. We noemen dit prenatale screening.

Er zijn twee soorten prenatale screening:

1. Onderzoek naar downsyndroom, edwardsyndroom en patausyndroom: de NIPT. Daar gaat deze folder over.
2. Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen: de 13 wekenecho en de 20 wekenecho.

Je beslist zelf of je deze onderzoeken wilt laten doen.

Aan welke onderzoeken kun je wanneer meedoen?



Een keuze maken

Als je zwanger bent, ga je naar je verloskundig zorgverlener. 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

Deze folder gaat over onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom (de NIPT). Er is ook een folder over onderzoek naar lichamelijke afwijkingen (de 13 wekenecho en de 20 wekenecho).

Met verloskundig zorgverlener bedoelen we meestal jouw verloskundige of gynaecoloog. Het kan ook een andere zorgverlener zijn zoals een echoscopist of verpleegkundige.



Kies je voor een gesprek?

Tip: bekijk www.pns.nl/nipt vóórdat je naar het gesprek gaat. Je kunt dan alvast wat lezen over de screening. Je vindt op deze website ook een filmpje met uitleg over het onderzoek, www.pns.nl/nipt/video-nipt. Heb je vragen? Stel ze tijdens het gesprek.



De aandoeningen

De NIPT is een bloedonderzoek naar down-, edwards- en patau syndroom. 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 16.

Downsyndroom

Wat is 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 het 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 verleggen, 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 kunnen 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 (AVG), 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

Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom is een aangeboren aandoening die heel ernstig is. Het komt veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwardssyndroom 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.

Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Kinderen met edwardssyndroom hebben grote gezondheidsproblemen en zeer ernstige verstandelijke beperkingen.
- 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

Wat is 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.

Maar het is per kind verschillend welke problemen ze precies krijgen. En hoe ernstig de problemen zijn. Deze problemen komen voor:

- Kinderen met patausyndroom hebben grote gezondheidsproblemen en zeer ernstige verstandelijke beperkingen.
- 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 edwardsyndroom 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.

Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf

Je bent niet verplicht om het onderzoek naar down-, edwards- en patau-syndroom te laten doen. Je kiest zelf of je wilt meedoen en wat je doet met de uitslag. En als je wilt stoppen met onderzoeken, dan kan dat.

Hulp bij het kiezen of je wel of geen onderzoek wilt

Dit kan je helpen bij het kiezen:

- Vul de vragenlijst in op www.pns.nl/nipt/hulp-bij-het-kiezen/vragenlijst. Deze vragenlijst geeft je inzicht in je gedachten en gevoelens.
- Praat erover met jouw partner of met anderen.
- Stel je vragen tijdens het gesprek met jouw verloskundig zorgverlener.

Deze vragen kunnen je helpen te beslissen of je wel of geen onderzoek wilt:

- Wil je tijdens je zwangerschap al weten of je kind down-, edwards- of patau-syndroom heeft? Of wacht je liever af?
- Hoeveel wil je weten over je kind voordat het is geboren?
- Stel dat de uitslag is dat je kind mogelijk een aandoening heeft. Wil je dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen? Zodat je het zeker weet. Het kan allebei, je bepaalt dit zelf.
- Als je kiest voor nevenbevindingen (zie pagina 16), krijg je ook hier de uitslag van. Is er een aanwijzing voor een nevenbevinding? Deze uitslag is vaak onzeker. Het duurt dan een tijd voordat je meer weet. Hoe is dat voor jou?
- Het vervolgonderzoek is een vlokentest of een vruchtwaterpunctie (zie pagina 22). Hoe vind je dat?
- Hoe zou het voor je zijn om te leven met een kind met down-, edwards- of patau-syndroom?
- Hoe zou het voor je zijn om eventueel de zwangerschap te beëindigen als je kind een van deze aandoeningen heeft?
- Wat wil je doen als je te horen krijgt dat je kind down-, edwards- of patau-syndroom heeft?

Het kan zijn dat je een verhoogde kans hebt. Bijvoorbeeld omdat je eerder een kind hebt gekregen met down-, edwards- of patausyndroom 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.

Wat kan de uitslag met je doen?

Na de uitslag van het onderzoek zijn deze drie situaties mogelijk:

Je wordt gerustgesteld

Er zijn in het onderzoek geen aanwijzingen gevonden voor down-, edwards- of patausyndroom of een nevenbevinding. Let op: je kind kan toch een aandoening hebben, ook al is de uitslag goed. Want het onderzoek vindt niet alle aandoeningen.

Je raakt ongerust

De uitslag geeft aan dat je kind misschien een aandoening of nevenbevinding heeft. Er is vervolgonderzoek nodig om zekerheid te krijgen. Je kunt kiezen of je dit vervolgonderzoek wilt.

Je moet een moeilijke keuze maken

Uit het vervolgonderzoek blijkt dat je kind down-, edwards- of patausyndroom heeft. Of een andere aandoening (nevenbevinding). Je moet dan nadenken over wat je wilt doen.

Een gesprek over wel of geen onderzoek: counseling

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

In dit gesprek kun je ook vragen stellen. Het gesprek heet ook wel counseling. De persoon met wie je het gesprek voert, heet een counselor.

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 je verloskundig zorgverlener. Dit gesprek kan je meer duidelijkheid geven. Na het gesprek of de gesprekken beslis je of je wel of niet je kind wilt laten onderzoeken op down-, edwards- en patauzyndroom.



Hoe gaat de NIPT?

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

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

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.

Als het laboratorium een aanwijzing voor een nevenbevinding vindt, kan deze 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.

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

Het laboratorium vindt niet alle afwijkingen aan de chromosomen. Ook als de uitslag goed is, is er een kleine kans dat je kind toch een aandoening heeft.

De NIPT kan dus onzekerheid met zich meebrengen.

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.

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

Meer weten over de NIPT?

Kijk op www.pns.nl/nipt voor meer informatie over de NIPT en nevenbevindingen.

De screening 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: bij een niet-afwijkende uitslag is de kans maar heel klein dat er toch een afwijking is. Er komt dus geen vervolgonderzoek.

Krijg je een uitslag die afwijkend is? 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 verloskundig zorgverlener. 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 binnen 10 kalenderdagen.

Welke uitslag kun je krijgen van de NIPT?

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.

Vervolgonderzoek is niet nodig.

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

Ongeveer vijf 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 vier 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.

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. Dat noemen we het recht op niet-weten. 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.



Wel of geen vervolgonderzoek?

Zijn er aanwijzingen dat je kind down-, edwards- of patausyndroom of een nevenbevinding heeft? Praat dan met je zorgverlener. Hij of zij kan je ondersteunen.

Je hebt deze keuze:

- **Je doet niets.** Je blijft zwanger, je laat geen vervolgonderzoek doen en je laat het kind geboren worden.
- **Je laat een vervolgonderzoek doen.** Dan weet je met zekerheid of je kind down-, edwards- of patausyndroom of een nevenbevinding heeft.

Je beslist zelf

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.

Kies je voor vervolgonderzoek?

Het vervolgonderzoek is een van deze twee onderzoeken:

- **Een vlokentest.** De arts haalt een klein stukje van de placenta weg en onderzoekt dit. Dit kan na 11 weken zwangerschap.
- **Een vruchtwaterpunctie.** De arts haalt wat vruchtwater weg en onderzoekt dit. Dit kan na 15 weken zwangerschap.

Na deze onderzoeken weet je zeker of je kind down-, edwards- of patausyndroom of een nevenbevinding heeft. Het nadeel is dat er een kans is op een miskraam door een vlokentest of vruchtwaterpunctie. Dit komt voor bij twee van de 1.000 vrouwen. Soms krijg je ook een uitgebreide echo in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.



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 down-, edwards- of patausyndroom of een andere afwijking aan de chromosomen. 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 afwijking of aandoening die gevonden is.

Uitgebreide ondersteuning

Tijdens het 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 je 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 28 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.

Hulp om te beslissen wat je met de uitslag doet

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

- **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 verloskundig zorgverlener 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.



Kosten en vergoedingen

Wat kost de screening? En vergoedt de verzekering de kosten?

Kosten voor de counseling

Je zorgverzekeraar betaalt de kosten voor de counseling. Counseling is het uitgebreide gesprek over de mogelijkheden van het onderzoek naar down-, edwards- en patausyndroom. Je betaalt zelf niets. Ook geen bedrag van je eigen risico.

Geen kosten voor de test

Je betaalt niets voor de NIPT. Kijk voor meer informatie op www.pns.nl/nipt/kosten.

Heb je een grotere kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom, bijvoorbeeld omdat je eerder een kind hebt gehad met down-, edwards- of patausyndroom? Ook dan betaal je niets voor de test (ook geen eigen risico).

Kosten voor vervolgonderzoek

Krijg je een afwijkende uitslag van de NIPT? 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.

De voorwaarden van jouw zorgverzekeraar kunnen van invloed zijn op je vergoedingen. Ook de vergoedingen en kosten die hierboven staan, kunnen veranderen. Wil je weten wat nu de kosten zijn? Kijk dan op www.pns.nl.

Wat gebeurt er met jouw gegevens?

Kies je voor prenatale screening? Dan bewaren jouw zorgverleners je gegevens in het zorgdossier. Dat is nodig om het onderzoek te kunnen uitvoeren en jou de uitslag te kunnen geven.

De gegevens van jou over prenatale screening staan in een landelijke databank (Peridos). Als je kiest voor de NIPT kan er na de test ook wat bloedplasma overblijven. Het NIPT-laboratorium bewaart het bloedplasma en de gegevens die daarbij horen in een goed beveiligd systeem. Bloedplasma is het vloeibare deel van je bloed zonder de bloedplaatjes en bloedcellen.

Alleen je zorgverleners kunnen jouw gegevens in Peridos bekijken. Bijvoorbeeld de verloskundig zorgverlener, gynaecoloog, laboratoriummedewerker en echoscopist.

Waarom is het nodig jouw gegevens of bloedplasma te bewaren?

1. Controleren of de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho goed verlopen en of de zorgverleners en laboratoria hun werk goed doen (kwaliteitsbewaking). Dit gebeurt door het Referentiecentrum NIPT (dat is een afdeling van het RIVM die de kwaliteit van de NIPT controleert) en door een Regionaal Centrum. Dit centrum zorgt ervoor dat de prenatale screening in jouw regio goed is geregeld. Daarvoor heeft het een vergunning van het ministerie van VWS. Een medewerker van het Regionaal Centrum kan (anoniem) gegevens inzien en controleren. Het systeem is goed beveiligd.
2. Om de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho verder te verbeteren (monitoring en evaluatie). Daarvoor worden de cijfers gebruikt over de testen en over de effecten ervan. Dit zijn bijvoorbeeld cijfers over hoeveel zwangeren kiezen voor prenatale screening. En wat het resultaat is van de verschillende testen.
3. Voor eventueel toekomstig wetenschappelijk onderzoek: wetenschappelijk onderzoekers kunnen (onder strenge voorwaarden) gegevens opvragen over de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho. Voor het gebruik van jouw gegevens of bloedplasma voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek wordt wel jouw toestemming gevraagd, zie kader op pagina 27.

Wetenschappelijk onderzoek in de toekomst

Het kan zijn dat wetenschappelijk onderzoekers in de toekomst gebruik willen maken van jouw gegevens over de NIPT en/of de 13 wekenecho en/of de 20 wekenecho en/of het bloedplasma dat is overgebleven na de NIPT. Daar horen ook gegevens bij over eventuele vervolgonderzoeken en gegevens over de gezondheid van het kind na de geboorte.

Tijdens het counselingsgesprek zal jouw zorgverlener je vragen of je het goed vindt dat wetenschappelijk onderzoekers jouw gegevens over de NIPT en jouw bloedplasma in de toekomst gebruiken. Je kiest zelf of je toestemming geeft of niet. Jouw antwoord komt in Peridos. En het wordt vastgelegd bij het NIPT-laboratorium.

Gegevens goed beschermd

Als je toestemming geeft voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek worden jouw gegevens goed beschermd. De wetenschappelijk onderzoekers kunnen jouw naam en adres niet zien. Ze komen dus niet te weten van wie de gegevens en/of het bloedplasma zijn.

Toestemming intrekken?

Wil je jouw toestemming intrekken? Geef dit dan door aan je verloskundig zorgverlener. Vanuit Peridos wordt dan ook doorgegeven aan het NIPT-laboratorium dat de toestemming is ingetrokken.

Wil je dat we jouw gegevens niet in Peridos bewaren?

Wil je dat we jouw gegevens na de prenatale screening niet in Peridos bewaren om controles te doen en/of om de prenatale screening verder te verbeteren? Zeg dit dan tegen jouw verloskundig zorgverlener. Zij zorgt ervoor dat er vanaf het verwachte moment van bevallen, alleen nog anonieme gegevens in de databank staan. Zodat je wel meetelt in de statistieken. Maar niemand kan jouw gegevens zien.

Meer weten?

Wil je meer weten over hoe we jouw gegevens beschermen? Je verloskundig zorgverlener kan je hier meer over vertellen.

Meer informatie over de screening

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

Internet

Op www.pns.nl staat meer informatie over dit onderwerp. Je vindt er ook een vragenlijst. Vind je het moeilijk om te beslissen of je jouw kind wilt laten testen op down-, edwards- en patausyndroom? Dan kan de vragenlijst je misschien helpen. In de vragenlijst 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

Stichting Downsyndroom

Dit 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. De stichting geeft dan 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.

De website van Stichting Downsyndroom is www.downsyndroom.nl.

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’.

De cyberpoli

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. De website is www.cyberpoli.nl/downsyndroom.

VSOP

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.

Het Erfocentrum

Het Erfocentrum geeft informatie over erfelijke ziektes. Je kunt kijken op de website www.erfelijkheid.nl.

Vereniging VG-netwerken

Deze vereniging is er voor mensen met een verstandelijke beperking of leermoeilijkheden door een zeer zeldzaam syndroom. En voor hun ouders. De website is www.vgnetwerken.nl.

Platform ZON

Platform ZON is een platform dat ouders van chronisch zieke kinderen zonder diagnose of met een ultrazeldzame aandoening verbindt.

Hartstichting

Meer informatie over aangeboren hartafwijkingen vind je op www.hartstichting.nl.

Fetusned

Op www.fetusned.nl staat informatie over afwijkingen aan botten, armen of benen. En informatie over mogelijke behandelingen.

RIVM

Het RIVM regelt alles rondom de organisatie van prenatale screening. Bijvoorbeeld informatie en onderzoek. Dat doet het RIVM namens het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Zie www.rivm.nl en www.pns.nl.

Regionale Centra voor Prenatale Screening

De Regionale Centra voor Prenatale Screening zorgen ervoor dat de prenatale screening in je regio goed geregeld is. Meer informatie staat op pns.nl/nipt-seo/regionale-centra.

Folders over andere onderzoeken tijdens de zwangerschap

Je kunt meer lezen in deze folders:



De 13 wekenecho en de 20 wekenecho

In deze folder staat informatie over onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

Je vindt deze folder op www.pns.nl/folders.



Zwanger!

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

Je vindt de folder op www.pns.nl/folders.

De folders vind je ook bij je verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Vraag ernaar.

Wie heeft 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 klinisch genetici (VKGN)
- De Vereniging van Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL)
- De patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP)

Colofon

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.

Deze folder staat ook op www.pns.nl, de website met informatie over onderzoeken tijdens en na de zwangerschap (pre- en neonatale screeningen). Je vindt daar ook vertalingen van de folder (Engels, Turks, Arabisch en Pools).

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

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

maart 2023