

Wat is de combinatietest?

De combinatietest is een onderzoek tijdens de zwangerschap. Met dit onderzoek wordt de kans berekend op een kind met Downsyndroom.

De test bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

1. Een bloedonderzoek bij de zwangere vrouw, tussen 9 en 14 weken zwangerschap.
2. Een echo-onderzoek (nekplooiemeting), tussen 11 en 14 weken zwangerschap.

Het bloedonderzoek

Voor het bloedonderzoek wordt een buisje bloed afgenomen bij de zwangere vrouw. In het bloed worden twee stoffen (hormonen) gemeten.

De echo

Bij de echo (nekplooiemeting) wordt bij het ongeborn kind de dikte van de nekplooi gemeten. De nekplooi is een dun laagje vocht onder de huid in de nek. Alle ongeborn kinderen hebben bij een zwangerschapsduur van 10 tot 14 weken zo'n laagje vocht in hun nek. Maar hoe dikker de nekplooi, hoe groter de kans dat de baby Downsyndroom heeft.

De uitslag

Voor de uitslag worden de uitslagen van de twee onderzoeken gecombineerd met de leeftijd van de moeder en de precieze duur van de zwangerschap.

De volgorde waarin de testen gedaan worden en de manier waarop de uitslag gegeven wordt, verschilt per verloskundige, huisarts en/of ziekenhuis. Informeer hiernaar bij het gesprek over de combinatietest. Soms krijgt u de uitslag telefonisch of per brief. Vindt de nekplooiemeting na de bloedtest plaats? Dan is het mogelijk dat u de uitslag meteen na de meting persoonlijk te horen krijgt.

Als uit de uitslag blijkt dat u een verhoogde kans heeft op een kind met Downsyndroom, wordt er op korte termijn

een afspraak gemaakt met uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog voor een persoonlijk gesprek. U kunt dan ook het vervolgonderzoek bespreken.

Als bij de nekplooiemeting een nekplooi wordt gemeten van meer dan 3,5 millimeter krijgt u ook vervolgonderzoek aangeboden. Zelfs als de uitslag van de combinatietest geen verhoogde kans is. Dit kan namelijk een aanwijzing zijn voor een andere aandoening.

Kansberekening

Met de combinatietest wordt de kans ingeschat dat u in verwachting bent van een kind met Downsyndroom. Na het onderzoek weet u dus niet zeker of uw kind wel of geen Downsyndroom heeft. Bij een niet-verhoogde kans blijkt bij de geboorte heel soms dat uw baby deze aandoening toch heeft. Andersom betekent een verhoogde kans lang niet altijd dat uw kind de aandoening ook echt heeft.

Een verhoogde kans is een kans van één op 200 of groter dat u op het moment van het onderzoek zwanger bent van een kind met Downsyndroom. Een vrouw die een verhoogde kans heeft, komt in aanmerking voor vervolgonderzoek.



Colofon

© Centraal Orgaan Prenatale Screening (RIVM)

Vormgeving: Uitgeverij RIVM

Maart 2007

Centraal Orgaan Prenatale Screening (RIVM), Stichting Erfocentrum en leden van het NHG, KNOV, NVOG, VKGN, VSOP en regionale centra voor prenatale screening mogen deze brochure zonder toestemming vermenigvuldigen, mits zij dat integraal, onverkort en met bronvermelding doen. Aan het gebruik van de tekst zijn geen kosten verbonden.

De inhoud van deze brochure is ontwikkeld door de Stichting Erfocentrum in samenwerking met NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP. De tekst is tot stand gekomen onder toezicht van een commissie bestaande uit vertegenwoordigers van RIVM, VKGN, NHG, NVOG, VSOP, Erfocentrum, KNOV en het ministerie van VWS. Met dank aan Daniëlle Timmermans, Myra van Zwieten, de SSOV, de BOSK en Stichting Downsyndroom. De brochure is financieel mogelijk gemaakt door het ministerie van VWS.

Deze brochure geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De brochure heeft tot doel diegenen die dat betreft te helpen bij hun besluitvorming. De opstellers van de brochure zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies raden wij u aan om uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog te raadplegen.

Verhoogde kans of grote kans?

Een verhoogde kans is niet hetzelfde als een grote kans. Ook bij een verhoogde kans is de kans dat uw kind geen Downsyndroom heeft groter dan de kans dat het kind dit wel heeft. Dit betekent dat de meeste vrouwen met een verhoogde kans toch een kind krijgen dat geen Downsyndroom heeft.

Vervolgonderzoek

Met vervolgonderzoek (prenatale diagnostiek) kan met zekerheid worden vastgesteld of uw kind Downsyndroom heeft. Het vervolgonderzoek bestaat uit één van de volgende twee onderzoeken:

1. **Vlokkentest** – het wegnemen en onderzoeken van een stukje weefsel van de moederkoek.
2. **Vruchtwaterpunctie** – het wegnemen en onderzoeken van wat vruchtwater.

Bij de vruchtwaterpunctie en de vlokkentest is er een kans op een miskraam als gevolg van het onderzoek. Dit gebeurt bij drie tot vier op de 1000 onderzoeken. Deze kans is gemiddeld genomen iets hoger bij de vlokkentest dan bij de vruchtwaterpunctie.

De combinatietest is geen garantie

Het is belangrijk om te weten dat de combinatietest alleen de kans geeft dat uw kind Downsyndroom heeft. Een lage kans is dus geen garantie dat uw kind geen Downsyndroom heeft. Ook is het geen garantie dat uw kind verder helemaal gezond is.

Meerlingen

Als u in verwachting bent van een tweeling, geeft bloedonderzoek geen betrouwbare uitslag. De combinatietest is bij een meerling dus niet zinvol. U kunt bij een meerling wel kiezen voor een nekplooiemeting. Bij de nekplooiemeting krijgt u een uitslag voor elk kind afzonderlijk.

Meer informatie over prenatale screening

De combinatietest is een vorm van prenatale screening. Met de combinatietest kan worden onderzocht hoe groot de kans is dat het ongeboren kind Downsyndroom heeft. Met een andere vorm van prenatale screening, de 20-weeken echo, kan worden onderzocht of het kind misschien een open ruggetje of een andere lichamelijke afwijking heeft.

Kijk voor meer informatie over prenatale screening en vervolgonderzoek op www.prenatalescreening.nl. Of vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog om de brochure *Prenatale screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen*.

Over de volgende onderwerpen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- Tripeltest
- De 20-Weeks echo
- Downsyndroom
- Open ruggetje en open schedel

- **Het Erfocentrum**

Het Erfocentrum is het nationale kennis- en voorlichtingscentrum over erfelijkheid, zwangerschap en erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Internet: www.erfelijkheid.nl, www.zwangemu.nl, www.zwangerwijzer.nl.

E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl.

Erfolijn: 0900 – 66 555 66. De Erfolijn is bereikbaar op maandag en donderdag van 10.00 tot 15.00 uur (€ 0,25 per minuut).

- **RIVM**

Het RIVM coördineert op verzoek van het ministerie van VWS en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen.

Internet: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Colofon

© Centraal Orgaan Prenatale Screening (RIVM)

Vormgeving: Uitgeverij RIVM

Maart 2007

Centraal Orgaan Prenatale Screening (RIVM), Stichting Erfocentrum en leden van het NHG, KNOV, NVOG, VKGN, VSOP en regionale centra voor prenatale screening mogen deze brochure zonder toestemming vermenigvuldigen, mits zij dat integraal, onverkort en met bronvermelding doen. Aan het gebruik van de tekst zijn geen kosten verbonden.

De inhoud van deze brochure is ontwikkeld door de Stichting Erfocentrum in samenwerking met NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP. De tekst is tot stand gekomen onder toezicht van een commissie bestaande uit vertegenwoordigers van RIVM, VKGN, NHG, NVOG, VSOP, Erfocentrum, KNOV en het ministerie van VWS. Met dank aan Daniëlle Timmermans, Myra van Zwieten, de SSOV, de BOSK en Stichting Downsyndroom. De brochure is financieel mogelijk gemaakt door het ministerie van VWS.

Deze brochure geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De brochure heeft tot doel diegenen die dat betreft te helpen bij hun besluitvorming. De opstellers van de brochure zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies raden wij u aan om uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog te raadplegen.