

Genetisch onderzoek tijdens de zwangerschap

Binnen ons ziekenhuis zijn er verschillende mogelijkheden om meer te weten te komen over een mogelijk verhoogde kans op een erfelijke aandoening bij een (toekomstige) zwangerschap of bij het ongeboren kind. Tijdens een zwangerschap wordt hiervoor nauw samengewerkt met de [polikliniek Prenatale diagnostiek](#).

Erfelijke aandoening bij uzelf of in de familie

Als er dragerschap van een erfelijke aandoening in uw familie voorkomt, heeft u zelf soms ook een verhoogd risico op dragerschap hiervan en zou u deze aanleg kunnen doorgeven aan uw kinderen. Het kan ook zijn dat u al weet dat u een erfelijke aanleg heeft.

U kunt met uw (huis)arts, behandelend specialist of verloskundige bespreken of u in aanmerking komt voor erfelijkheidsadvies- en onderzoek op de polikliniek Klinische genetica. Bij voorkeur vindt dit gesprek plaats vóórdat u zwanger bent. Maar ook als u al zwanger bent, is een verwijzing naar onze polikliniek soms zinvol. Bij twijfel kan uw arts of verloskundige ook met ons bellen of mailen voor overleg hierover.

Als u wordt verwezen tijdens een zwangerschap van uzelf of van uw partner, wordt met spoed een gesprek met een klinisch geneticus of genetisch consulent ingepland om te praten over de betekenis van deze aandoening en de risico's voor u en uw kind. In overleg met u wordt soms gekozen voor aanvullend onderzoek in de zwangerschap bij u, uw partner of bij uw nog ongeboren kind.

Dragerschapstest

Naast onderzoek naar een specifieke aandoening, bijvoorbeeld omdat dit voorkomt in de familie, is het mogelijk om in aanmerking te komen voor een bredere dragerschapstest. Dit is bijvoorbeeld het geval als u behoort tot een bevolkingsgroep waarin bepaalde erfelijke aandoeningen vaker voorkomen, of wanneer u en uw partner bloedverwant van elkaar zijn. Bij voorkeur vindt deze test plaats vóórdat u zwanger bent. Maar ook als u al zwanger bent, is een verwijzing naar onze polikliniek soms zinvol. U kunt met uw arts of verloskundige overleggen over uw situatie.

NIPT

De [NIPT](#) (niet-invasieve prenatale test) is een landelijk aangeboden screening op chromosoomafwijkingen (bijvoorbeeld het Downsyndroom, Edwards of Patau syndroom). Wanneer de uitslag van de NIPT afwijkend is, wordt u doorverwezen naar de [polikliniek Prenatale diagnostiek](#). Afhankelijk van de uitslag, kan het zo zijn dat een eerste gesprek plaatsvindt met een klinisch geneticus of genetisch consulent.

Prenatale Diagnostiek

In elke zwangerschap worden verschillende onderzoeken aangeboden, zoals de NIPT en een 20-weeken echo. Daarnaast wordt momenteel in studieverband na de termijnecho ook een 13-weeken echo aangeboden. Dit alles noemen we prenatale screening. Op de [website van het RIVM](#) kunt u daar meer informatie over vinden.

Soms is er reden om meer genetisch onderzoek te doen, bijvoorbeeld via een [vlokkentest](#) (chorionbiopsie) of [vruchtwaterpunctie](#) (amnionpunctie). Dan spreken we van prenatale *diagnostiek*. Hierbij wordt bij het nog ongeboren kind chromosomenonderzoek of DNA-onderzoek gedaan. Een klinisch geneticus of genetisch consulent bespreekt voorafgaand aan de test met u welke onderzoeken er gedaan zullen of kunnen worden en hij/zij zal ook de uitslagen met u (en uw partner) bespreken. In sommige gevallen is het ook zinvol om aanvullend te spreken met een medisch maatschappelijk medewerker die verbonden is aan onze polikliniek en veel ervaring heeft met psychosociale begeleiding.

De keuzehulp ‘kinderwens en erfelijke ziekte’ kan ook helpen bij het nemen van een beslissing die bij u past. U kunt deze invullen voorafgaand aan een gesprek met de arts. U kunt de keuzehulp hier vinden [Kinderwens en erfelijke ziekte](#).

Meer informatie over kindwens en erfelijkheid is hier ook te vinden: [Kinderwens en erfelijke ziektes](#).