

Welk onderzoek wordt er gedaan in de vlokken of het vruchtwater?

De sneltest

De sneltest is een onderzoek gericht op de meest voorkomende chromosoomafwijkingen van de chromosomen 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen. De andere chromosomen worden niet bekeken met dit onderzoek. Voor de interpretatie van de uitslag is een buisje bloed van de a.s. moeder nodig.

De uitslag volgt uit de sneltest:

- als uit de combinatietest is gebleken dat u een verhoogde kans heeft op een kind met een trisomie 21 ('Down syndroom'), een trisomie 13 ('Patau syndroom') of een trisomie 18 ('Edwards syndroom')
- als in een eerdere zwangerschap sprake was van Down syndroom, trisomie 13 of 18, 'Turner syndroom' of 'Klinefelter syndroom'.
- als u een vlokentest of vruchtwateronderzoek laat doen voor onderzoek naar een erfelijke aandoening of een stofwisselingsziekte die in uw familie voorkomt en die met deze onderzoeken is op te sporen.
- als u in de 18^e week van de zwangerschap 36 jaar of ouder bent.

Soms lukt de sneltest niet (bijvoorbeeld als het afgenomen vruchtwater bloederig is, of door een technisch probleem). Er wordt dan alsnog een chromosomenonderzoek gedaan van alle chromosomen. De uitslag duurt dan langer.

Het chromosomenonderzoek.

Het chromosomenonderzoek is een onderzoek gericht op zeldzame chromosoomafwijkingen, die niet met de sneltest worden opgespoord.

Het chromosomenonderzoek volgt op de sneltest:

- als de uitslag van de sneltest afwijkend is. Dit is nodig om te zien of het om een niet-erfelijke of erfelijke vorm gaat van de gevonden afwijking met de sneltest.
- als u of de aanstaande vader drager is van een zeldzame chromosoomafwijking.
- als u eerder een kind gekregen heeft met een zeldzame chromosoomafwijking.
- als u een vlokentest of vruchtwaterpunctie laat doen vanwege afwijkingen bij echoscopisch onderzoek (hieronder valt ook een sterk verdikte nekplooi bij de combinatietest). In voorkomende gevallen wordt het chromosomenonderzoek ook uitgebreid met een gedetailleerd chromosomenonderzoek: de array CGH. De klinisch geneticus zal met u hierover verder spreken.

Uw arts zal met u bespreken wanneer de uitslag van het onderzoek bekend is en hoe de uitslag aan u wordt doorgegeven.