

'Het is een jongen en hij heet Daan. Hij lijkt sprekend op zijn vader, grappig joh! Met precies die lange voeten! Gelukkig heeft hij niet de bloedziekte die in zijn familie voorkomt.' Saillant detail: Daan is een zes maanden oude foetus. Hij moet nog geboren worden.



# WEET JE HET AL?

'Zwangerschap is geen ziekte', willen sommige mensen nog wel eens zeggen. Die zijn dan zelf waarschijnlijk nooit zwanger geweest - of waren dat aan het begin van de vorige eeuw. Want een zwangere vrouw bezoekt tegenwoordig een hoop artsen en ondergaat een heleboel lichamelijke onderzoeken. Om te checken of het allemaal wel goed gaat met haar kind én met haarzelf - ook niet onbelangrijk. Die onderzoeken variëren van een simpel bloedprikje tot een uitgebreide prenatale screening.

## Knisperfris

Iedereen met een dikke buik vol baby wil maar één ding: een gezond kindje in de wieg. Meestal is dat precies wat er gebeurt na een zwangerschap van negen maanden. Maar soms gaat het anders. Het is eigenlijk helemaal niet zo vanzelfsprekend dat moeder en kind geheel ongeschonden de zwangerschap en bevalling doorstaan. Daarom staan alle vrouwen in Nederland hun hele zwangerschap onder controle van een verloskundige of huisarts (in eerste instantie) en/of gynaecoloog. Tijdens de bezoeken aan deze artsen worden allerlei tests gedaan. Sommige van die tests zijn er voor iedere zwangere. Zoals de anamnese; het 1e gesprek, waarin allerlei vragen worden gesteld over bijvoorbeeld eventuele erfelijke aandoeningen in de familie en ziekten en lifestyle van de ouders. De aanstaande ouders worden overladen met tips (en cadeautjes, want de commercie staat te springen om de grootste spenders ter wereld welkom te heten: ouders van baby's. Iedere ouder wil immers het best voor zijn kind, niet dan? Om de een of andere reden passen de begrippen 'tweedehands' en 'ouderwets' niet in het knisperfrisse en overveilige beeld dat we hebben van de leefomgeving van pasgeboren baby's - zelfs niet als tweedehands 'vintage' wordt genoemd, en ouderwets 'retro'. Maar we dwalen af.) Ook wordt tijdens dat eerste gesprek steevast een bloedonderzoek ingepland.

## Garnaaltje

De bloedtest, die liefst vóór de dertiende zwangerschapsweek wordt afgenomen, heeft meerdere doelen. Allereerst wordt hiermee je bloedgroep bepaald.

Dat is belangrijk, want als jij Rhesus D-negatief bent en je kind is dat niet, dan kun je antistoffen aanmaken die je baby ziek kunnen maken. (Best een goede reden om zwangerschappen te medicaliseren, toch?) Maar ook worden met de bloedtest de infectieziekten hepatitis B, syfilis en hiv opgespoord. Wanneer je een van die ziekten blijkt te hebben, is het in dit vroege stadium van je zwangerschap vaak nog mogelijk om je baby te behandelen. Kun je het je voorstellen? Je foetus is nog maar een garnaaltje en kan al medisch behandeld worden. Knap hè? Maar laten we hopen dat het niet nodig blijkt te zijn.

En dan, als de foetus nog maar net garnaaltje af is, komt die leuke test: de termijnecho. Tussen de 10 en 12 weken wordt er voor het eerst binnen in je buik gekeken, en kunnen jij en de net zo zenuwachtige vader van het wonder jullie kind aanschouwen. Of kinderen, want dit is hét moment om een meerling te ontdekken. Maar de termijnecho is er ook om te kunnen bepalen hoever de zwangerschap gevorderd is. Het wurmpje wordt gemeten (echt waar!) en er wordt gecheckt of het hartje klopt. Hierna zul je een klinkende 'uitgerekende datum' hebben om naar uit te kijken. Als alles goed blijkt te zijn, *that is*.

De bloedtest en termijnecho zijn er voor alle zwangeren, en ze worden standaard vergoed door alle basisverzekeringen. >

## Hoeveel, hoe vaak?

Van alle **100** kinderen in Nederland worden er gemiddeld **2 tot 3** geboren met een aangeboren ziekte. De kans daarop is groter als er erfelijke ziekten in de familie voorkomen.

**1 tot 2** op de **1000** kinderen in Nederland heeft downsyndroom. De kans op het krijgen van een kind met downsyndroom is hoger als je op latere leeftijd (vanaf je **36e**) zwanger bent.

De kans op een kind met open rug of open schedel is ongeveer **2 op 10.000**. Hierbij is de leeftijd van de moeder niet van belang.

Bron: [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl)

## Uitgebreider testen

In een land waarin veel vrouwen op latere leeftijd kinderen krijgen en waarin medisch zoveel mogelijk is kan het niet uitblijven: een extra prenatale screening. Want een relatief hoge leeftijd van de moeder vergroot de kans op miskramen en een kind met downsyndroom of andere lichamelijke afwijkingen (zie kader). Je leeftijd kan een reden zijn om uitgebreider te testen, maar zeker ook een verhoogde kans op afwijkingen vanwege je familiegeschiedenis. Veel mensen kiezen dan voor (meer) 'zekerheid'. Als je wilt onderzoeken of je kind een verhoogde kans heeft op downsyndroom, edwardssyndroom en patausyndroom (de laatste twee zijn ook aangeboren afwijkingen die veroorzaakt worden door een extra chromosoom) kun je een combinatietest laten doen. Deze bestaat uit een bloedonderzoek en een nekplooiemeting. De nekplooiemeting wordt met een echo gedaan. Hoe dikker de nekplooi - een dun vochtlaagje onder de huid - van de foetus, hoe groter de kans op downsyndroom.

*Waar is toch de verrassing gebleven?*

Uiteindelijk levert dit onderzoek je de uitslag op of je een verhoogde kans hebt op een kind met down, of niet. Het levert dus geen enkele zekerheid op. De test heeft geen schadelijke gevolgen voor de foetus en wordt alleen vergoed door de basisverzekering aan vrouwen vanaf 36 jaar. Piepkuijken betalen rond de € 150.

## NIPT

Blijkt dat er sprake is van een verhoogde kans op een kind met down? Dan kun je verder onderzoeken. Daarvoor zijn er de vlokentest, vruchtwaterpunctie en - heel recent - de NIPT. Bij de vlokentest wordt wat weefsel uit de baarmoeder gehaald. Dat kan via de buikwand of de vagina. In het (vlokkige) weefsel zitten cellen die in 99% van de gevallen hetzelfde erfelijk materiaal bevatten als de baby. Dat materiaal wordt onderzocht, en kan met 99% zekerheid leiden tot een uitspraak over een chromosoomafwijking (zoals down), een DNA-afwijking of een stofwisselingsstoornis. Een vruchtwaterpunctie onderzoekt in feite dezelfde aandoeningen, maar nu wordt er vruchtwater weggehaald via de buikwand. Dit gebeurt met een lange naald. Fijn dat deze onderzoeken bestaan, alleen... beide onderzoeken geven een kans op een miskraam. Een kleine weliswaar (3 tot 5 op 1000), maar je zal net die ene zijn!

Dat risico is er niet bij de NIPT-test: Niet Invasieve Prenatale Test. De NIPT-test is een gloednieuwe test, althans in Nederland, waar vanaf 1 april 2014 de test op proef is. Het is een bloedonderzoek, waarbij uit het bloed van de moeder DNA van het kind wordt onderzocht op chromosoomafwijkingen. De test geeft geen zekerheid, dus blijkt er een afwijkende uitslag te zijn, dan zal je alsnog een vlokentest of vruchtwaterpunctie moeten ondergaan voor (meer) zekerheid. Op dit moment is het advies van de minister van Volksgezondheid om de NIPT-test onder de basisverzekering te laten vallen, maar daar is nog niet een bindende uitspraak over gedaan. In de gaten houden dus!

## Pretecho

Alle bovengenoemde tests vinden plaats in het eerste trimester van de zwangerschap. Maar er is ook een onderzoek dat wat later wordt uitgevoerd, en dat is de 20-weeken echo. Nou zijn echo's meestal superleuk. Wat is de baby mooi te zien in deze fase! Mischien is hij, of zij - als je het geslacht wil weten kan de echoscopist het je vertellen ook! -, wel lekker aan het bewegen! Maar deze echo is er vooral om vast te stellen of het kind een open rug of - schedel heeft, een waterhoofd, hartafwijkingen en allerlei andere aandoeningen. Anders gezegd: het is een medisch onderzoek. Hoe anders is een pretecho! De naam zegt het al: niks geen medisch gedoe, gewoon voor de lol naar binnen gluren! De mogelijkheden zijn waanzinnig... Optie 1 is de 2D-echo. Mocht dat te gewontjes voor je zijn, dan is een 3D/4D-echo wellicht meer jouw stijl. Nu kun je het gezichtje zien van je baby! En alle bewegingen!

Lekker uitgebreid de tijd nemen om je kind te bewonderen en naar huis keren met een stapel foto's, een DVD en een CD-Rom, dat is zwanger zijn anno 2013. Maarre...het is toch al 2014? Klopt, en daarom nu - tadaa! - het nieuwste van het nieuwste: een 3D/4D film in HD. Met deze sublieme beeldkwaliteit is het alsof je je kind al in je armen houdt! Weken of zelfs maanden voor de geboorte.

## Verrassing

Zo. Je weet nu aardig wat over je ongeboren kind. Je weet welk geslacht je kind heeft en hoe hij of zij eruit ziet. Je weet of je kind een ernstige aandoening heeft of niet. Maar wat is de waarde van deze kennis? Wat betekent het voor je dat je weet dat je een meisje krijgt? Is het handig om haar kamertje vast roze te schilderen en de kleertjes van haar grote zus nog niet aan het leger des Heils te schenken? Is het fijn dat jullie nog maar half zoveel ruzie over de naam hebben, nu het geslacht al bekend is? Voel je je meer verbonden met je baby als je meer details over zijn wezen kunt invullen?

En wat als je slecht nieuws krijgt? Wat doe je als je hoort dat je baby niet helemaal gezond blijkt te zijn - of zelfs een afwijking heeft die niet verenigbaar is met het leven, zoals dat zo mooi wordt geformuleerd? Hoe ga je om met het bericht dat je kind downsyndroom heeft? Wil je dat überhaupt wel weten? Waar is toch de verrassing gebleven? We leven in een maatschappij waarin we voortdurend streven naar zekerheid. Een inbraak, klapband of extreme sneeuwval, ieder denkbaar pechgeval is uitentreuren verzekerd. Maar het is een schijnzekerheid, want tegen sommige zaken kun je je eenvoudigweg niet verzekeren. Het leven is in feite bijzonder onvoorspelbaar, ook het leven in je buik. Denk je nu al te weten hoe Daantje eruit ziet? Dan ga je voorbij aan allerlei gebeurtenissen die het innerlijk en uiterlijk van je spruit kleuren. Over 3 jaar van hij van z'n fiets en is z'n voortand eruit... Over 10 jaar breekt hij zijn been met skiën en wordt hij zwaarder door het vele stilzitten... Over 17 jaar draagt hij zwarte make-up rond z'n ogen (een fase), en over 25 jaar is hij nukkig en onbenaderbaar door liefdesverdriet. Mensen ontwikkelen zich op onvoorspelbare wijze. Maar is dat juist niet mooi? Alle medische mogelijkheden, hoe knap ook, doen de vraag opdringen waar we de grens leggen. Er zijn al klinieken die zich bezighouden met geslachtsselectie. Van daaruit is het maar een kleine stap naar het kiezen van een krullenbol met een talenknoebel die graag goed voor haar ouders zorgt. Als we eenmaal het menselijk DNA volledig hebben uitgeplozen (we kunnen het DNA van de ongeboren baby al uit het bloed van de moeder halen...) is alles wellicht mogelijk. Maar kun je dan nog wel blij zijn met een 'gewoon' kind, als het er niet een op bestelling is? Baal je van een blondje als je voor donker ging? Food for thought! Zo, nu eerst nog even bevallen van je dochter die Tess heet, een schattig mopsneusje heeft en het er maar druk mee heeft in jouw buik. Succes! <



## Van kikkertest tot plasstaaf

De allereerste test die je ondergaat tijdens je zwangerschap is natuurlijk het bevestigen van diezelfde zwangerschap. Dat gaat heel simpel door over een staafje te plassen. Best raar eigenlijk, dat dat een zwangerschap aantoonde. Het heeft te maken met het hormoon humaan chorion gonadotrofine (hCG), dat tijdens de zwangerschap meetbaar is in de urine. De zwangerschapstest zoals wij die kennen bestaat al sinds 1971. Maar zwangerschapstesten zijn van alle tijden! Het is bekend dat de oude Egyptenaren en Grieken al hun tests hadden. De Egyptenaren bijvoorbeeld bewaarden zakken tarwe en gerst met de urine van mogelijk zwangere vrouwen. Ontkiemde de zak, dan was de vrouw zwanger. (De graansoort die ontkiemde gaf dan weer het geslacht van het kind prijs.) Andere trucjes uit het verleden waren het opgooien van een munt (lekker betrouwbaar!), en het veterpotje: een zwangere vrouw zou door de scherpe brandgeur van een gloeiende veter kotsmisselijk worden. In 1928 werd voor het eerst een test geïntroduceerd die echt op het hCG-hormoon was gebaseerd. Nog in de jaren vijftig werd de kikkertest gebruikt: een vrouwelijke kikker werd geïnjecteerd met urine van een mogelijk zwangere vrouw. Als de kikker binnen 24 uur eitjes produceerde, was de test positief. Gefeliciteerd!