

Prenatale Diagnostiek

praktijkaart bij het gelijknamige KNOV-standpunt

Deze praktijkkaart bevat de aanbevelingen van het standpunt prenatale diagnostiek. Lees het gehele standpunt voor een goede kennis van de aanbevelingen zodat u deze op een juiste wijze kunt toepassen.

Aanbevelingen

Algemene aandachtspunten met betrekking tot prenatale diagnostiek

- a. Door informatie op een niet-directieve manier te geven creëert de verloskundige een klimaat waarin aanstaande ouders hun eigen keuze kunnen maken.
- b. De verloskundige geeft aanstaande ouders voldoende informatie om een bewuste keuze te kunnen maken, maar ook weer niet te gedetailleerd als zij daar geen prijs op stellen. Zij hebben recht op informatie, maar ook het recht om te kiezen voor niet-weten.
- c. De verloskundige geeft de mogelijkheden en beperkingen van de verschillende onderzoeken aan; een gezond kind kan nooit worden gegarandeerd.
- d. Alle vrouwen worden geïnformeerd over prenatale screening. Ook als een vrouw prenatale screening overweegt, blijft het afnemen van een goede anamnese belangrijk om een verhoogde kans op een kind met een aangeboren aandoening op te sporen.

Checklist voor het vaststellen van een indicatie voor prenatale diagnostiek

- a. De verloskundige inventariseert bijzonderheden in de obstetrische en algemene anamnese. Zoals: leeftijd vanaf 36 jaar in de 18e week van de zwangerschap, eerder kind met aangeboren aandoeningen, recidiverende miskramen, blootstelling aan schadelijke stoffen/medicatie voor of tijdens de zwangerschap, diabetes, bepaalde infecties.
- b. De verloskundige stelt eventuele verwantschap tussen de aanstaande ouders vast. In dit geval vraagt de verloskundige goed door op de aandoeningen in het gemeenschappelijke deel van de familie. Tevens biedt zij/hij een consult bij de klinisch-geneticus aan. Dragerschapsonderzoek naar CF of HbP, afhankelijk van de etnische afkomst, kan worden overwogen.
- c. De verloskundige gaat na of er in de familie van één van de aanstaande ouders aangeboren aandoeningen voorkomen. Denk aan: doodgeboren en jong overleden kinderen, kinderen die achter zijn gebleven in ontwikkeling, Down-syndroom, een open rug, taaislijmziekte, spierziekten, de ziekte van Huntington, aangeboren hartafwijkingen en erfelijke bloedarmoede.
- d. De verloskundige vraagt in eerste instantie naar aandoeningen bij broers en zussen en hun kinderen, ouders, broers en zussen van ouders en hun kinderen en grootouders. Indien er aandoeningen voorkomen vraagt de verloskundige door of breder in de familie mensen de aandoening hebben of hadden.
- e. De verloskundige stelt bijzonderheden in deze zwangerschap vast die een aanleiding vormen voor prenatale diagnostiek. Denk aan: een verhoogde kans na kansberekenende testen of bijzonderheden bij de verloskundige controle of bij een echo.
- f. Indien er (mogelijk) een verhoogde kans bestaat op aangeboren aandoeningen, gaat de verloskundige na in hoeverre de aanstaande ouders geïnformeerd willen worden over prenatale diagnostiek.
- g. Bij het vermoeden op aangeboren aandoeningen in de familie maakt de verloskundige een stamboom.
- h. De verloskundige informeert de aanstaande ouders over een eventueel verhoogde kans en bespreekt met hen verwijzing voor erfelijkheidsadviesing of prenatale diagnostiek.
- i. De verloskundige geeft informatiemateriaal mee, zoals folders, adressen van relevante websites of video's.
- j. De verloskundige noteert op de zwangerschapskaart dat erfelijkheidsadviesing en prenatale diagnostiek besproken zijn en welke keuzes de aanstaande ouders gemaakt hebben, ook als zij niet geïnformeerd willen worden.

Vervolgacties na consult

- a. De verloskundige wijst de zwangere en haar partner erop om direct contact op te nemen als zij (na overleg met de familie) belangrijke aanvullende informatie hebben en niet te wachten tot het volgende consult.
- b. Bij twijfel over het bestaan van een indicatie voor prenatale diagnostiek neemt de verloskundige contact op met een klinisch-genetisch centrum. Bij vragen over de gevolgen van blootstelling aan schadelijke stoffen, waaronder medicatie, overlegt de verloskundige met de TIS van het RIVM.
- c. De verloskundige noteert op de zwangerschapskaart met wie is overlegd en welk advies is gegeven.
- d. Afhankelijk van de indicatie verwijst de verloskundige naar een afdeling voor prenatale diagnostiek, een klinisch-genetisch centrum of de huisarts.
- e. Bij een indicatie voor karyotypering (na tenminste 2 miskramen) kan de verloskundige verwijzen, een labformulier meegeven of bloed afnemen en opsturen.

Organisatorische aspecten

- a. Rond 8 weken amenorroeduur (of bij het eerste contact) inventariseert de verloskundige of er mogelijk sprake is van een verhoogd risico op aangeboren aandoeningen, bij voorkeur door een vroege intake. Als de intake later plaatsvindt: tenminste telefonisch de anamnese afnemen.
- b. Na een tweede miskraam bespreekt de verloskundige de mogelijkheid van dragerschapsonderzoek.
- c. De verloskundige maakt regionaal goede afspraken met de afdelingen prenatale diagnostiek, klinisch-genetische centra en huisartsen over overleg en verwijzing. Bij vragen moet makkelijk overlegd kunnen worden.
- d. De verloskundige overlegt met huisartsen of zij vrouwen vroeg in de zwangerschap willen verwijzen of zelf de anamnese willen afnemen om een indicatie voor prenatale diagnostiek vast te stellen.

