

1.1. Prenatale screening of niet?

Geïnformeerde keuze

Prenatale screening (of anders: een verkenning van risico's) is géén verplichting. Koppels kunnen zelf beslissen of ze een bepaalde vorm van prenatale screening wensen te laten gebeuren of niet. Toekomstige ouders kunnen verschillende redenen hebben om hun ongeboren kind te laten testen. Uit onderzoek blijkt dat men veelal kiest voor prenatale screening vanuit de verwachting gerust gesteld te worden. Men wil horen dat alles in orde is. Een aantal wil weten of ze een kindje met een handicap verwachten: om zich hierop te kunnen voorbereiden of om de beslissing te kunnen nemen om de zwangerschap niet te laten doorgaan.

Iedereen die zwanger is, verlangt dat zijn kind gezond is. Niet voor niets gaan vrouwen tijdens de zwangerschap minder roken of drinken of stoppen ze ermee, ze letten op hun voeding, nemen foliumzuur en vermijden stress. Logisch dat prenatale tests hierbij aansluiten. Het probleem is echter dat de meeste aangeboren afwijkingen niet kunnen voorkomen worden. Chromosomale afwijkingen zoals het Downsyndroom zijn nooit te verhelpen, niet tijdens de zwangerschap en niet na de geboorte. Er zijn dus maar twee opties als men geconfronteerd worden met slecht nieuws (dit is soms verwarrend weergegeven, want men spreekt dan van een positieve test): ofwel laten ze de zwangerschap doorgaan ofwel beslissen ze deze af te breken.

Merkwaardig is dat veel koppels die een kind verwachten daar nauwelijks bij stil staan. Zoals we al eerder stelden, zijn ze vaak onzeker en doen ze de tests om deze onzekerheid weg te nemen. Weinigen verwachten effectief slecht nieuws. Nochtans is het niet verstandig om een test te doen om een bevestiging te krijgen dat het kind gezond is. Men krijgt immers nooit de garantie op een gezond kind. Bovendien, wat als men deze bevestiging niet krijgt? Dan staat men in ieder geval voor een keuze; er is geen weg terug. Het 'wat niet weet, niet deert'-principe geldt dan niet meer. Men moet kiezen.

Niet zo onschuldig

Een kansberekende test (wat screening is) is daardoor minder onschuldig dan ze lijkt. Wie een screeningstest doet om zeker te weten dat alles in orde is, krijgt een antwoord dat een kans uitdrukt, geen zekerheid. Zo krijgt het antwoord de betekenis van een 'getrapte val'. De uitkomst kan niet ongedaan gemaakt worden. Men staat voor de volgende keuze: kiezen voor geen verdere testing en de zwangerschap voortzetten in de wetenschap dat men misschien een kind met een handicap krijgt of verdergaan met invasieve, diagnostische tests, die zekerheid geven, maar tegelijk een risico op miskraam inhouden. En als de afwijking wordt bevestigd, staat men voor de beslissing van een zwangerschapsafbreking of niet. Deze keuze wordt vaak ervaren als een 'onmogelijke keuze', omdat geen van beide opties echt 'goed' voelt. Het is een keuze die men helemaal niet hadden willen maken...

Een kind met een aangeboren aandoening heeft een grote invloed op iemands leven. Bij ernstige lichamelijke afwijkingen en/of een verstandelijke beperking moet men het kind mogelijks de rest van hun leven verzorgen. Ook als het kind in eerste instantie thuis zal kunnen blijven wonen, heeft men wellicht hulp nodig en moeten anderen later die zorg overnemen. De aandoening kan ook grote gevolgen hebben voor het kind zelf. Waarschijnlijk kan het niet alles wat andere kinderen wel kunnen. Toekomstige ouders die nadenken over het eventueel krijgen van een kindje met een handicap, stellen zich vragen over hun eigen draagkracht en wat dit voor het kind betekent. Ze zien mensen met een handicap die heel gelukkig zijn en anderen die erg lijden onder hun beperking...

Verkennde vragen

Uit voorgaande blijkt dat het zéér belangrijk is over al deze dingen goed na te denken en niet te licht te beslissen tot enige vorm van prenatale screening. Een dergelijk beslissingsproces vraagt tijd. Er zijn een aantal vragen die kunnen helpen bij dit eerste beslissingsproces. Onderstaande vragen kunnen helpen om met toekomstige ouders op weg te gaan en hen uit te nodigen om een aantal dingen af te wegen.

- Hoeveel willen jullie weten over jullie kind voordat het is geboren?
- Hoe zien jullie een leven met en voor een kind met Downsyndroom?
- Hoe zien jullie een leven met en voor een kind met een ernstige lichamelijke afwijking?
- Hoe zou dit jullie huidige gezinssituatie beïnvloeden?
- Wat vinden jullie van het risico op een miskraam bij een vlokentest of vruchtwaterpunctie?
- Hoe kijken jullie aan tegen het eventueel afbreken van een zwangerschap?
- Wanneer is voor jullie de ernst van een afwijking groot genoeg om een zwangerschapsafbreking te verantwoorden?
- Wie beslist hierover?
- Hebben jullie ervaring met handicap in het leven?
- Wat vinden jullie belangrijk in het 'ouderschap'?
- Welke relatie hebben jullie al met deze zwangerschap?
- Welke maatschappelijke ideeën en beelden ervaren jullie rond handicap enerzijds en zwangerschapsafbreking anderzijds?
- Hoe erg verschillen jullie als partners van mening over al deze?
- Welke waarden zijn belangrijk voor jullie?
- Met wie kunnen jullie erover spreken.?
- ...

Stilstaan bij deze vragen en proberen een antwoord te formuleren, individueel en samen met de partner, kan ouders helpen afwegen of ze willen testen of niet. Belangrijk hierbij is dat ze hun eerste gevoelens en reacties kunnen uitspreken en overleggen met elkaar, ook al verschillen deze erg. In het uitspreken en overleggen ligt vaak de mogelijkheid om tot een gezamenlijk gedragen keuze te komen. En wat ze ook beslissen,

deze uitwisseling maakt dat ze van elkaar weten hoe de ander denkt en voelt met betrekking tot de testen, risico's en handicap.

Hoe beslissen anderen?

Mogelijks levert het uitwisselen van ideeën en ervaringen hieromtrent met anderen in een gelijkaardige situatie ook een bijdrage op. Hieronder enkele getuigenissen:

http://www.prenatalescreening.nl/hoer_kiezen_anderen.php

Testresultaat

Belangrijk is te benadrukken dat bij de keuze voor een prenatale screeningstest (of verkennende test) het resultaat zal gegeven worden in de vorm van **een kans of een risico op een bepaalde afwijking**. Kansen worden berekend door te tellen hoe vaak een bepaalde gebeurtenis optreedt binnen een grote groep mensen. Dit wordt uitgedrukt in een percentage (bv. 0.4 %) of een verhouding/breuk (bv. 1/250). Soms kan het handig zijn om de kansen om te rekenen tot een formule die men persoonlijk het best kan interpreteren. (bv. de kans van 1/250 is dezelfde als 0.4 % als 4 op 1000).

De berekende kans voorspelt dus niet óf een bepaalde gebeurtenis in dat geval op zal treden, maar geeft aan hoe groot de kans erop is. Men krijgt dus voor alle duidelijkheid géén bevestiging noch uitsluitel van een bepaalde afwijking. De berekening van het testresultaat van een welbepaald koppel gebeurt op basis van hun 'normale kans' (percentage voorkomen van de afwijking in de normale populatie) én de specifieke parameters die worden nagekeken bij de screeningstest. Deze laatste kunnen dan de oorspronkelijke kans verhogen of verlagen. Bij een verhoogde kans zal verder invasief (meer ingrijpend) testen aangeraden worden.

Voor zowel de combinatietest als de triplettest geldt: is de kans kleiner dan 1/250 (opgelet: het laatste cijfer zal hierbij groter worden, bv. 1/475), dan behoort men tot de groep met een 'normale kans' of een 'normaal risico'. Is de kans groter dan 1/250 (opgelet: het laatste cijfer zal hierbij kleiner worden, bv. 1/117), dan behoort men tot de groep met een 'verhoogde kans' of 'verhoogd risico'.

Bij de nekplooiemeting geldt: als de kans 1/175 of kleiner is, dan behoort men tot de groep met een 'normale kans'. Als het laatste cijfer lager uitvalt, dan is er juist sprake van een 'verhoogde kans'.

Specifiek bij syndroom van Down

Bij [het syndroom van Down](#) is er nog een parameter die de 'normale kans' van voorkomen zal beïnvloeden, namelijk de leeftijd van de vrouw. Het is bekend dat hoe ouder de toekomstige moeder is, hoe groter haar kans op chromosomale afwijkingen, in

het bijzonder op het syndroom van Down. Daarom zal men bij deze screening altijd vertrekken van het initiële (statistisch bepaalde) leeftijdsrisico en de parameters die worden nagekeken in de screeningstests zullen deze kans verhogen of verlagen. De berekende uitslag kan men dan gaan afwegen tegenover de ‘normale’ kans van voorkomen in de normale populatie, namelijk 1/250. In geval van twijfel kan eventueel nog gekeken worden naar bijkomende tekens. (bv. de aan- of afwezigheid van het neusbeentje).

Omwille van de complexiteit van de interpretatie van de testuitslag bij screeningstesten, vinden jullie hieronder een uitgewerkt voorbeeld. Bovendien kunnen jullie zo voor jezelf ook jullie eigen leeftijdsrisico berekenen.

Voorbeeld: berekening van kans op syndroom van Down in functie van leeftijd

Een ‘normale kans’ voor het syndroom van Down is 1/250. Men spreekt van een ‘verhoogde’ kans als jullie testresultaat een uitslag geeft die hoger is dan 1/250 (laatste cijfer is dan kleiner). Laat ons eens kijken naar de bepaling van jullie kans in functie van de leeftijd van de moeder. De onderstaande tabel kan ons hierbij helpen.

Tabel 1: Kans op Downsyndroom – leeftijd

Leeftijd	Kans	Leeftijd	Kans
35	1/285	41	1/67
36	1/174	42	1/45
37	1/146	43	1/33
38	1/122	44	1/30
39	1/91	45	1/21
40	1/80	46	1/11

(uit: ‘Alles goed met mijn baby?’ Erfelijkheid in de kijker/Brochure van de Vlaamse Centra voor Menselijke Erfelijkheid)

Deze tabel leert ons dat als je als vrouw bijvoorbeeld **35** jaar oud bent, je op zich een leeftijdskans hebt op het Downsyndroom van **1/285**. Dit is dus geen verhoogde kans en dus op zich geen aanwijzing voor verder diagnostisch te testen. Als je als vrouw daarentegen **40** jaar oud bent, dan heb je statistisch gezien een leeftijdskans van **1/80**, met andere woorden een kans die ruim 3 keer zo groot is als een normale kans. Kortom, uit deze tabel kunnen we duidelijk afleiden dat de kans op het syndroom van Down sterk stijgt met de leeftijd, vooral vanaf de leeftijd van 36 jaar. (Vandaar vaak de automatische link tussen vrouwen van 36 jaar en diagnostische testen)

Wat men nu doet met de screeningstesten is een aantal andere parameters bekijken die ook een zekere kansberekening geven op het syndroom van Down en deze combineren met dit initiële leeftijdsrisico. Zo komt men tot een finaal testresultaat waarin het statistische leeftijdsrisico wordt verhoogd of verlaagd en kan worden afgewogen tegenover de normale kans van 1/250. Bv. Stel dat je als vrouw 37 jaar oud bent, dus een initiële kans op syndroom van Down hebt van 1/146. Alleen hierop voortgaan zou dat betekenen dat jullie een verhoogde kans hebben en dus een duidelijke aanwijzing voor verdere diagnostische testen. In combinatie met de screeningsresultaten kan jullie kans perfect gedaald zijn tot 1/1230. Samenvattend, objectief hebben jullie dan geen enkele reden om verder te testen want jullie hebben een uiteindelijke kans op een kindje met het syndroom van Down die bijna 5 keer zo klein is als een normale kans.

Prenatale screeningstesten berusten dus duidelijk op een kansberekening. Maak jullie geen zorgen als jullie dit lastig vinden. Veel mensen hebben moeite met het begrijpen van kansen. Daarnaast is het vaak moeilijk om na te gaan wat deze kansen nu voor jullie persoonlijk betekenen. Wanneer is een kans voor jullie aanvaardbaar of niet? Dit kan een moeilijke kwestie zijn. Daarbij spelen ook de voordelen en andere nadelen van zo'n onderzoek én jullie persoonlijke situatie en meningen een rol. Het persoonlijk begrijpen en interpreteren van kansen kan jullie helpen bij het maken van een voor jullie zelf verantwoorde keuze: gaan jullie over naar diagnostische testen of niet.