

1.2. Diagnostisch testen of niet?

Indicaties

Wanneer één van de toekomstige ouders (of beiden) drager zijn van een erfelijke aandoening of er komt in hun familie een bepaalde erfelijke afwijking voor én deze aandoening kan prenataal opgespoord worden, dan kunnen zij via een uitgebreide echo of een diagnostische test onderzoeken of hun ongeboren kind deze aandoening heeft. Deze situatie kan een duidelijke indicatie zijn waarvoor een diagnostische test wordt aangeraden. In overleg met de gynaecoloog en/of een medewerker van de dienst Menselijke Erfelijkheid zal er dan een specifieke diagnostische test voorgesteld worden.

Is er geen risico of voorbeschiktheid vooraf bekend, zullen (toekomstige) ouders meestal voor diagnostische testing kiezen na een verhoogde kans als resultaat van een screeningstest. Willen zij immers zekerheid na een risicobepaling, dan moeten zij kiezen voor een diagnostische test. Deze geven zekerheid of uitsluitel over het bestaan van de afwijking bij een ongeboren kind. Weten zij vanaf het begin van de zwangerschap of zelfs al voordien, dat ze deze zekerheid willen omtrent een bepaalde aandoening of een uitsluitel hiervan, dan is een screeningstest niet voldoende (zinvol?) en kan er beter onmiddellijk geopteerd worden voor een diagnostische test om deze zekerheid te krijgen.

Verkennde vragen

De beslissing om al of niet diagnostisch te testen, betekent dat toekomstige ouders dus voor een nieuwe keuze staan. Volgende vragen kunnen op dat moment verhelderend zijn:

- Hoe belangrijk is deze zekerheid voor jezelf? Voor je partner? Voor jullie als koppel?
- Wat zijn de voordelen voor jullie van deze zekerheid?
- Hoe zou het resultaat de verdere zwangerschap beïnvloeden?
- Wat met een positieve diagnose?
- Zouden jullie eventueel een zwangerschapsafbreking overwegen?
- Wat zijn de risico's van verder diagnostisch testen? (bv. Kans op miskraam)
- Wegen voor jezelf/jullie de risico's op tegenover de voordelen?
- Zijn jullie bereid een gezond kindje te verliezen ten gevolge van een miskraam?
- Wat zijn jullie toekomstige kansen op een levend geboren kind zonder afwijking? Een volgende zwangerschap?

Zoals je ziet, zou het goed zijn een aantal van deze vragen reeds te stellen bij het begin van de keuze voor prenatale screening of diagnose. Voor wie diagnose evident is, helpt het een onderscheid te maken.

Gevolgen

Verder diagnostisch testen kan verschillende gevolgen hebben die best goed overwogen worden. Op de eerste plaats houdt een vruchtwaterpunctie altijd een zeker risico in naar miskraam toe. Soms zelfs is het risico op een miskraam groter dan het initiële risico op het syndroom van Down of op een neuraal buisdefect. Bijvoorbeeld: wanneer de kans op syndroom van Down 1 op 200 is, dan is er nog steeds een relatief 'grotere' kans dat er een miskraam optreedt ten gevolge van de punctie (namelijk 1 op 100). Daarom worden de twee risicobepalingen best tegenover elkaar afgewogen.

Het resultaat van de diagnostische test kan positief (het kind heeft een chromosomale afwijking) of negatief (het kind heeft geen chromosomale afwijking) zijn. In het eerste geval dringt een nieuwe vraag zich op: 'Hoe gaan de ouders om met de zekerheid dat hun kindje het syndroom van Down of een andere chromosomale afwijking heeft?' In het andere geval worden ze gerustgesteld en weten ze met zekerheid dat hun kindje niet het syndroom van Down of een andere chromosomale afwijking heeft, noch een neuraal buisdefect. Uiteraard zal dit laatste voor een grote opluchting zorgen, zeker na een verhoogde kans als screeningsresultaat. Houd er wel rekening mee dat men alleen voor deze chromosomale aandoeningen uitsluitel krijgt. Met andere woorden, andere handicaps of ziektes worden niet opgespoord.

Motieven

Over het algemeen doen ouders deze diagnostische test omwille van de optie van een zwangerschapsafbreking bij een positieve diagnose. Zij willen zelf kunnen kiezen. Maar het kan ook zeer zinvol zijn als men niet onmiddellijk overweegt de zwangerschap af te breken. Een bevestiging vroeg in de zwangerschap van een kindje dat anders zal zijn dan anderen kan als voordeel hebben dat men meer tijd krijgen om zichzelf en hun omgeving erop voor te bereiden. De schok, het verdriet, maar ook de acceptatie van het gehandicapte kind kan in de komende maanden van zwangerschap opgevangen worden en valt niet samen met de geboorte. Dit zijn maanden waarin men actief kan op zoek gaan naar informatie en eventueel naar contact met [lotgenoten](#), [professionelen](#) en diensten die hulp kunnen bieden. Wellicht nog belangrijker is dat hun baby zelf in sommige gevallen profiteert van het prenataal onderzoek. Als het immers kort na de geboorte speciale zorgen nodig heeft, kan dit alles geregeld worden tijdens de zwangerschap.

[lees meer](#)