

Aanvullend genetisch onderzoek in vruchtwater of vlokken

Bij echoscopische afwijkingen

U bent zwanger en bij echoscopisch onderzoek zijn (mogelijk) aangeboren afwijkingen bij uw ongeboren kind gezien. Uw arts heeft voorgesteld een vruchtwater- of vlokkenonderzoek te laten doen. Op dit informatieblad vindt u informatie over dit onderzoek.

Onderzoek

U krijgt een CNV (Copy Number Variation) onderzoek. Dit CNV onderzoek spoort kleinere afwijkingen op dan het standaard chromosomenonderzoek. Ook zulke kleinere chromosoomafwijkingen kunnen belangrijk zijn om te bepalen wat de oorzaak is van de problemen bij uw ongeboren kind.

Het CNV onderzoek vindt plaats in het laboratorium van de afdeling Cytogenetica met behulp van een scanner die eventuele variaties / afwijkingen in het erfelijk materiaal opspoot.



De uitslag

De uitslag van het CNV onderzoek kan zijn:

1. Een normale uitslag; dit betekent dat er met de onderzoeken geen oorzaak gevonden is voor de echoafwijkingen.
2. Een afwijkende uitslag; een verklaring voor de echoafwijkingen.
3. Een uitslag die vragen oproept zoals:
 - De betekenis van de uitslag is niet duidelijk. Soms maar niet altijd, brengt verder onderzoek dan wel duidelijkheid
 - Een bijzonderheid die ook bij de ouders te zien is en al dan niet samenhangt met de gevonden echoafwijkingen
 - Een uitslag die geen verklaring is voor de echoafwijkingen maar wel samenhangt met een mogelijke erfelijke aandoening of ziekte, die bijvoorbeeld later in het leven optreedt.

Omdat een CNV onderzoek zo gedetailleerd is, laat dit onderzoek vaker een uitslag zien die vragen oproept in vergelijking met het standaard chromosomenonderzoek. CNV onderzoek is een relatief nieuw onderzoek. Het is mogelijk dat in de toekomst inzichten veranderen. Wij zullen steeds onze uiterste best doen om u de uitslag zo goed mogelijk uit te leggen. Bijzondere uitslagen worden altijd besproken in een team, waarin naast genetici ook gynaecologen, een maatschappelijk werker en een kinderarts zitten. Er zijn uitslagen mogelijk waarvan u achteraf mogelijk zegt dat u die liever niet had willen weten. Sommige uitslagen kunnen behalve voor uzelf ook van belang zijn voor familieleden.

De uitslag van het CNV onderzoek duurt twee tot vier weken. Als het lastig is de betekenis van een (mogelijke) afwijking te bepalen, dan duurt het langer voordat het resultaat bekend is.

Patiënteninformatie

Wij ontvangen graag in alle gevallen een buisje bloed van beide partners om de uitslag van het onderzoek goed te kunnen beoordelen. Degene die de vruchtwaterpunctie of vlokkestest verricht, bespreekt met u wanneer u de uitslagen van de snelle test en van het CNV onderzoek kunt verwachten en wie de uitslag aan u doorgeeft.

Kunt u kiezen?

Het laboratorium doet in uw situatie twee onderzoeken.

Deze zijn:

- de snelle test;
- CNV onderzoek

Als u twijfelt of u deze onderzoeken wilt laten doen, kunt u dit bespreken met degene die de vruchtwaterpunctie of vlokkestest bij u gedaan heeft. Natuurlijk kunt u ook een afspraak maken met een klinisch geneticus (erfelijkheidsdeskundige) van het Prenatale Team in het Maastricht UMC+ of met degene die uw zwangerschap begeleidt. Deze personen zijn te bereiken via het secretariaat Prenatale Diagnostiek (zie hieronder).

Op uw verzoek kunnen wij het laboratoriumonderzoek binnen enkele dagen na afname nog stoppen.

Contact

Als u na het lezen van deze informatie nog vragen heeft, neemt u dan contact op met het

Secretariaat Prenatale Diagnostiek afdeling klinische genetica. Vraagt u naar de dienstdoende klinisch geneticus prenatale diagnostiek.

T: 043-387 58 55

E: prentalediagnostiek.gen@mumc.nl

Graag uw naam, geboortedatum en de datum van de vruchtwaterpunctie of vlokkestest vermelden. U ontvangt dan binnen enkele werkdagen een antwoord.

Websites

- www.mumc.nl
- www.pgdnederland.nl

Odin 030386 / Uitgave januari 2015

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

Algemeen telefoonnummer
043-387 65 43
www.mumc.nl



Maastricht UMC+