

Prenataal genetisch onderzoek

Erfelijkheidsonderzoek vóór en tijdens de zwangerschap

Paren met een kinderwens en zwangere vrouwen kunnen voor erfelijkheidsonderzoek naar de polikliniek Klinische Genetica komen. Hiervoor moeten ze wel eerst een verwijzing hebben gekregen van de huisarts, verloskundige of gynaecoloog. Bekende prenatale erfelijkheidstesten zijn de vlokcentest en de vruchtwaterpunctie.

U vindt de polikliniek Klinische Genetica op niveau 1. [Volg 6-1 blauw](#)

Onderzoek

Bij het erfelijkheidsonderzoek wordt onderzocht welke rol erfelijke aanleg speelt bij het ontstaan van een aangeboren afwijking. Tevens kan worden onderzocht wat de kans is op een aangeboren of erfelijke aandoening bij een volgend kind.

Het onderzoek wordt gedaan door een klinisch geneticus of gynaecoloog van het prenatale team. De eventuele mogelijkheden voor onderzoek (prenatale diagnostiek) gedurende de zwangerschap worden samen met u besproken.

Met behulp van testen kan informatie worden verkregen over het wel of niet aanwezig zijn van een bepaalde afwijking. Voorbeelden van deze testen zijn de vruchtwaterpunctie, de transabdominale vlokcentest en de transcervicale vlokcentest.



Voor elk genoemd onderzoek is een aparte patiëntinformatiefolder beschikbaar.

Wie komt in aanmerking voor een informatief gesprek?

- Indien u zelf een ziekte of handicap heeft.
- Wanneer u een kind heeft met een lichamelijke en/of verstandelijke beperking.
- Na het onverklaard overlijden van een foetus of pasgeborene.
- Wanneer bij u of uw partner in de familie een mogelijk erfelijke ziekte voorkomt.
- U bent blootgesteld aan schadelijke stoffen of straling, die aangeboren afwijkingen bij nageslacht zouden kunnen veroorzaken.
- Na een afwijkende uitslag na een chromosomen- of DNA-onderzoek bij uzelf of uw kind.
- Paren die bloedverwant zijn.

Wie komt in aanmerking voor prenatale diagnostiek?

- Wanneer bij de combinatietest een verhoogd risico is gevonden.
- Wanneer bij de NIPT (niet invasieve prenatale test) een afwijking is gevonden.
- Wanneer u of uw partner een eerder kind of zwangerschap met een (mogelijke) chromosoomafwijking heeft.
- Indien u zelf of uw partner drager bent van een chromosoomafwijking.
- Als u zwanger bent via Intra Cytoplasmatische Sperma Injectie (ICSI).

Patiënteninformatie

- Indien het risico op een kind met een neurale buis defect (open rug/open schedel) één procent of meer bedraagt.
- Indien er een verhoogd risico is op een kind met een erfelijke afwijking die aantoonbaar is met DNA- of stofwisselingsonderzoek.
- Zwangere vrouwen bij wie afwijkende bevindingen bij echo-onderzoek zijn gezien.

Contact

Een afspraak voor een informatief gesprek kunt u maken via de polikliniek Klinische Genetica (T: 043-387 58 55). U kunt hier ook terecht voor vragen over prenatale diagnostiek.

Websites

- www.mumc.nl
- www.gezondidee.mumc.nl

Odin 034967 / uitgave september 2015

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

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