



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
*Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport*

Onderzoeken naar chromosoomafwijkingen  
en lichamelijke afwijkingen

# De NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho



# Inhoud



---

## Prenatale screening

### **Wat kun je laten onderzoeken?**

De NIPT is een onderzoek naar chromosoomafwijkingen. De 13 wekenecho en de 20 wekenecho zijn onderzoeken naar lichamelijke afwijkingen.

### **Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf**

De onderzoeken zijn niet verplicht.

### **Een gesprek over wel of geen onderzoek**

Na het gesprek beslis je zelf of je wel of geen onderzoek wilt.

---

## De NIPT

### **6 Hoe gaat de NIPT? 12**

De zwangere laat bloed afnemen. Dat kan vanaf 10 weken zwangerschap. Het laboratorium onderzoekt in het bloed of het kind een chromosoomafwijking heeft.

### **8 Chromosomen en chromosoomafwijkingen 13**

Uitleg over chromosomen. En de chromosoomafwijkingen die de NIPT opspoot.

### **9 Wat onderzoekt de NIPT? 14**

De NIPT is een bloedonderzoek naar chromosoomafwijkingen bij het kind. Denk bijvoorbeeld aan downsyndroom.

### **De uitslag 19**

Je krijgt de uitslag meestal binnen 10 dagen.

---



---

## De 13 wekenecho en de 20 wekenecho

### Hoe gaat het echo-onderzoek? 24

De echoscopist kijkt of het kind lichamelijke afwijkingen heeft.

### Vergelijking 13 wekenecho en 20 wekenecho 26

De onderzoeken lijken veel op elkaar. Maar er zijn verschillen.

### De uitslag 27

Je krijgt de uitslag meteen na de echo.

---

## Vergelijking van de onderzoeken

### De verschillen 32

Een overzicht van de verschillen tussen de NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho.

---

## Vervolgonderzoek

### Wel of geen vervolgonderzoek 36

Je bepaalt zelf of je wel of geen vervolgonderzoek wilt.

### Hulp om te beslissen wat je met de uitslag doet 37

Een gesprek over de keuzes na vervolgonderzoek.

### Meer informatie

### Kosten en vergoedingen 40

De onderzoeken zijn gratis. Vervolgonderzoek kan gevolgen hebben voor het eigen risico van je zorgverzekering.

### Wat gebeurt er met jouw gegevens? 41

Jouw gegevens worden goed beschermd.

### Meer lezen 43

Organisaties, websites en folders.

---



# Prenatale screening

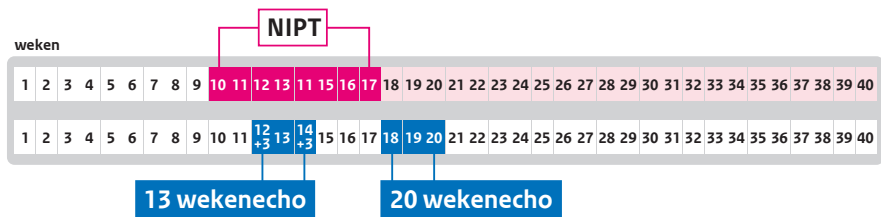
Je bent zwanger. Met de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho kun je het kind in jouw buik laten onderzoeken. Dat noemen we prenatale screening.

# Wat kun je laten onderzoeken?

Er zijn twee soorten prenatale screening:

1. Onderzoek naar chromosoomafwijkingen:  
de NIPT (niet-invasieve prenatale test).
2. Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen:  
de 13 wekenecho en de 20 wekenecho.

## Aan welke onderzoeken kun je wanneer meedoen?



*vanaf week 10*

### NIPT

onderzoek naar chromosoomafwijkingen



*rond week 13*

### 13 wekenecho

onderzoek naar lichamelijke afwijkingen, vroeg in de zwangerschap

*rond week 20*

### 20 wekenecho

onderzoek naar lichamelijke afwijkingen, (bijna) halverwege de zwangerschap

## Een keuze maken

Als je zwanger bent, ga je naar een verloskundige. Bij het eerste bezoek krijg je de vraag of je meer wilt weten over onderzoek naar chromosoomafwijkingen en onderzoek naar lichamelijke afwijkingen.

Er zijn dan twee mogelijkheden:

1. Je wilt er niets over weten. Je krijgt dan geen informatie en geen onderzoek.
2. Je wilt er wel iets over weten. Je krijgt dan een uitgebreid gesprek. Na dit gesprek beslis je of je onderzoek(en) wilt:
  - De NIPT: ja of nee
  - De 13 wekenecho: ja of nee
  - De 20 wekenecho: ja of nee

In deze folder hebben we het over de verloskundige. Daarmee bedoelen we ook de gynaecoloog, verpleegkundige, arts-assistent of een andere zorgverlener die jou helpt bij je zwangerschap en bevalling.



### Kies je voor een gesprek?

Tip: bekijk [www.pns.nl](http://www.pns.nl) vóórdat je naar het gesprek gaat. Je kunt dan alvast wat lezen over de screening. Je vindt op deze website ook filmpjes met uitleg over de onderzoeken:

[www.pns.nl/video-nipt](http://www.pns.nl/video-nipt)



[www.pns.nl/video-13-20-wekenecho](http://www.pns.nl/video-13-20-wekenecho)



# Wel of geen onderzoek: dat bepaal je zelf

De NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho zijn niet verplicht. Je kiest zelf of je een of meerdere onderzoeken wilt laten doen en wat je doet met de uitslag. Ook kun je op elk moment van het onderzoek stoppen.

## Hulp bij het kiezen of je wel of geen onderzoek wilt

- Zet je gedachten en gevoelens op een rij.
- Praat met jouw partner of met anderen.
- Stel vragen tijdens het gesprek met jouw verloskundige.

Deze vragen kunnen jou helpen bij het maken van een keuze:

- Hoeveel wil je weten over je kind voordat het is geboren?
- Stel dat de uitslag is dat je kind mogelijk een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft. Wil je dan wel of geen vervolgonderzoek laten doen?
- Hoe zou het voor je zijn om eventueel de zwangerschap te beëindigen als je kind een ernstige chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft?
- Hoe zou het voor je zijn om te leven met een kind met een chromosoomafwijking, zoals downsyndroom of een kind met een lichamelijke afwijking?
- Welke informatie heb je nog nodig om een beslissing te kunnen nemen die bij jou past?

Kijk voor een uitgebreide vragenlijst op:

[www.pns.nl/vragenlijst-nipt](http://www.pns.nl/vragenlijst-nipt)

[www.pns.nl/vragenlijst-13-20-wekenecho](http://www.pns.nl/vragenlijst-13-20-wekenecho)

Het kan zijn dat je een verhoogde kans hebt. Bijvoorbeeld omdat je eerder een kind hebt gekregen met down-, edwards- of patausyndroom of een andere chromosoomafwijking. Je kunt dan een gesprek krijgen in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling van een Universitair Medisch Centrum. Je krijgt daar uitgebreide informatie over de mogelijkheden.



# Een gesprek over wel of geen onderzoek

Heb je tijdens je eerste bezoek aan je verloskundige gezegd dat je meer wilt weten over het onderzoek? Dan krijg je hier een uitgebreid gesprek over.

Het gesprek met jouw verloskundige heet ook wel counseling. De persoon met wie je het gesprek voert, heet een counselor.

## Waarom dit gesprek?

In het gesprek kijken jullie samen wat je nodig hebt om een keuze te maken die bij jou past. Je kunt ook vragen stellen.

## Neem iemand mee

Twee personen horen meer dan één. Neem dus iemand mee naar het gesprek. Bijvoorbeeld je partner, een vriendin of een van je ouders. Neem niet meer dan één persoon mee. En neem geen kinderen mee. Dan kun je rustig praten.

## Je kiest zelf

Na het gesprek beslis je zelf of je wel of geen onderzoek wilt. Twijfel je nog? Dan kun je nog een keer praten met jouw verloskundige. Dit gesprek kan je meer duidelijkheid geven.

Na het gesprek of de gesprekken beslis je of je je ongeboren kind wilt laten onderzoeken op chromosoomafwijkingen en/of lichamelijke afwijkingen. Kies je voor onderzoek? Dan maak je daar meteen afspraken voor.



# De NIPT

De NIPT is een bloedonderzoek naar chromosoomafwijkingen bij het kind. Als je kiest voor de NIPT laat je bij jezelf bloed afnemen. Jouw bloed wordt onderzocht op chromosoomafwijkingen die ernstige gevolgen kunnen hebben voor de gezondheid van het kind, zoals downsyndroom.

# Hoe gaat de NIPT?

Bij de NIPT laat je als je zwanger bent bloed afnemen. Dat kan vanaf 10 weken zwangerschap.

Het laboratorium onderzoekt het bloed van de zwangere. Blijkt uit het bloedonderzoek dat het kind misschien een chromosoomafwijking heeft? Dan is vervolgonderzoek nodig om zeker te weten of het kind wel of niet de chromosoomafwijking heeft.

## Anders dan de 13 wekenecho en de 20 wekenecho

De NIPT is een heel ander onderzoek dan de 13 wekenecho en de 20 wekenecho. Kijk op pagina 32-33 voor een schema met de verschillen tussen de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho.

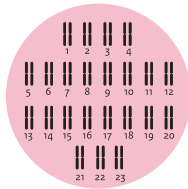
### De NIPT bij tweelingen

Ben je in verwachting van een tweeling of meerling? Ook dan kun je kiezen voor de NIPT. Kijk op [www.pns.nl/nipt/tweeling](http://www.pns.nl/nipt/tweeling).



# Chromosomen en chromosoomafwijkingen

## Wat zijn chromosomen?



23 keer  
2 chromosomen



2 chromosomen

In de cellen van je lichaam zitten chromosomen. Die chromosomen bestaan uit DNA. Je DNA bepaalt je eigenschappen, bijvoorbeeld je lengte, de kleur van je ogen en hoe alles in je lichaam werkt. Elke cel heeft 23 setjes van 2 chromosomen.

## Wat is een chromosoomafwijking?

Soms gaat er iets mis bij de aanleg van de chromosomen. We noemen dat een chromosoomafwijking.

Er zijn drie groepen chromosoomafwijkingen:

- Er is een heel chromosoom te veel.
- Er is een stuk van chromosoom te veel.
- Er is een stuk van chromosoom te weinig.

Een chromosoomafwijking is niet te genezen. Het kind kan daardoor een verstandelijke beperking en lichamelijke afwijking(en) krijgen.



een heel chromosoom  
te veel



een stuk chromosoom  
te veel



een stuk chromosoom  
te weinig

# Wat onderzoekt de NIPT?

De NIPT onderzoekt het DNA (dus de chromosomen) in het bloed van de moeder.

Als je zwanger bent, zit er in jouw bloed niet alleen je eigen DNA, maar ook een beetje DNA uit de placenta (moederkoek). Meestal is het DNA uit de placenta hetzelfde als het DNA van je kind.

Vindt de NIPT een aanwijzing voor een chromosoomafwijking? Dan is vervolgonderzoek nodig om zeker te weten of het gaat om een chromosoomafwijking bij het kind. Het kan ook gaan om een chromosoomafwijking in de placenta of heel soms bij de moeder. Je verloskundige kan je daar meer over vertellen.

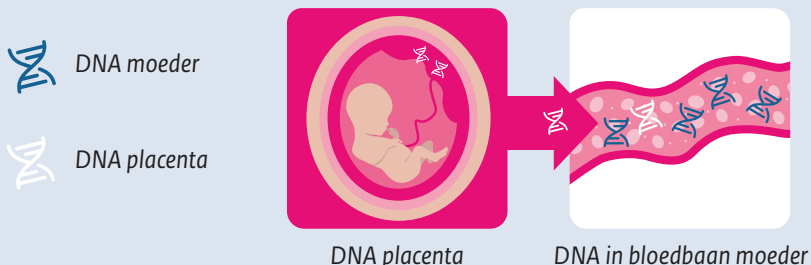
De gevolgen van een chromosoomafwijking bij een kind zijn altijd ernstig. Maar hoe ernstig weet je niet van tevoren. Dat is per kind anders.

Wil je weten wat de kans is op een aanwijzing voor een chromosoomafwijking? Kijk op pagina 20 en 21.

## Bloedonderzoek

De NIPT kijkt naar het DNA in het bloed van de zwangere.

In dat bloed zit vooral DNA van de moeder. Maar ook wat DNA uit de placenta.



# Voorbeelden van chromosoomafwijkingen

## Een heel chromosoom te veel

### **Downsyndroom**

Downsyndroom is een aandoening waar een kind mee wordt geboren. Het gaat niet meer over. Mensen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking en je kunt zien dat iemand het heeft. Kinderen met het downsyndroom ontwikkelen zich langzamer en minder goed dan gemiddeld.







### *Ontwikkeling*

- Het is goed om een kind met downsyndroom al vanaf de geboorte extra te stimuleren. Ouders kunnen hulp krijgen om het kind zich goed te laten ontwikkelen.
- Jonge kinderen groeien op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de gewone kinderopvang. Heel soms is er een speciaal kinderdagcentrum nodig.
- De meeste kinderen met downsyndroom gaan naar een gewone basisschool. Een kleine groep gaat naar speciaal onderwijs. Gemiddeld leren de kinderen die naar een gewone basisschool gaan, beter praten en lezen.
- Tijdens of na de basisschool gaan de meeste kinderen naar speciaal onderwijs. Enkelen gaan naar een dagcentrum.
- Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal kunnen meedoen. Ze kunnen dan verlegen, onzeker en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan verwacht.
- Bij volwassen mensen met downsyndroom woont een kwart nog thuis als ze 30 jaar zijn. De rest gaat begeleid zelfstandig wonen. Meestal wonen zij in woonprojecten voor kleine groepen.
- Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar. Ze kunnen dus hun ouders overleven. Tijdens hun hele leven hebben ze begeleiding en hulp nodig van hun familie of anderen.

### **Edwards- en patausyndroom**

Edwards- en patausyndroom zijn aangeboren chromosoomafwijkingen die heel ernstig zijn. Ze komen veel minder vaak voor dan downsyndroom. De meeste kinderen met edwards- of patausyndroom overlijden tijdens de zwangerschap. Of vlak na de geboorte. Ze hebben in de baarmoeder vaak al een achterstand in de groei. Ze hebben een erg kwetsbare gezondheid en ze overlijden meestal vóór ze één jaar zijn.

### **Een stuk van een chromosoom te veel of te weinig**

Soms is er bij het kind een stuk van een chromosoom te veel of te weinig. Het gaat dan meestal om een ernstige chromosoomafwijking. Het kind kan daardoor een verstandelijke beperking en lichamelijke afwijking(en) krijgen.

## Welke hulp krijgen kinderen met een chromosoomafwijking en hun ouders?

Een kinderarts kan kinderen of jongeren en hun ouders ondersteunen. Voor kinderen met downsyndroom is er een downpoli of downteam, dit bestaat onder meer uit:

- Een kinderarts.
- Een logopedist. Dat is iemand die helpt met spreken.
- Een fysiotherapeut.
- Een maatschappelijk werker.

Een volwassene met een chromosoomafwijking kan hulp krijgen van een arts voor verstandelijk gehandicapten (arts VG), de huisarts of – als het kind downsyndroom heeft – downpoli of downteam.

### Wie vergoedt de zorg en ondersteuning?

De zorgverzekering vergoedt medische zorg voor kinderen met een chromosoomafwijking. En hulpmiddelen, als ze die nodig hebben. Ook zijn er voor ouders allerlei regelingen om extra kosten te vergoeden.



# De uitslag

## Welke uitslag kun je krijgen bij de NIPT en geeft de uitslag zekerheid?

De uitslag van de NIPT geeft geen zekerheid. Toch is de uitslag meestal een geruststelling: als er geen aanwijzing is voor een chromosoomafwijking, is de kans maar heel klein dat je kind een chromosoomafwijking heeft. Er komt dus geen vervolgonderzoek.

Krijg je de uitslag dat er een aanwijzing is voor een chromosoomafwijking? Dan kun je kiezen voor vervolgonderzoek. Dat geeft je zekerheid. Wil je meer weten over de zekerheid van de uitslag van de NIPT? Kijk op [www.pns.nl/nipt](http://www.pns.nl/nipt).

### **Belangrijk**

De NIPT vindt niet alle afwijkingen aan de chromosomen. Ook als de uitslag niet-afwijkend is, is er een kleine kans dat je kind toch een chromosoomafwijking heeft.

## Van wie krijg je de uitslag?

Je krijgt de uitslag van je verloskundige. Hij of zij legt je uit wat de uitslag voor je betekent. Is er een aanwijzing voor een andere chromosoomafwijking dan down-, edwards- of patau-syndroom? Dan word je gebeld door een arts (klinisch geneticus) van een Universitair Medisch Centrum.

## Wanneer krijg je de uitslag?

Je krijgt de uitslag meestal binnen 10 dagen.

## Welke uitslag kun je krijgen?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

### Er is géén aanwijzing voor een chromosoomafwijking

Ongeveer 993 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Deze uitslag klopt bijna altijd. De kans is klein dat je zwanger bent van een kind met een chromosoomafwijking. Minder dan één op de 1.000 zwangeren met deze uitslag is toch zwanger van een kind met een chromosoomafwijking.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.



## Er is een aanwijzing voor een chromosoomafwijking

Ongeveer 7 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Je bent mogelijk zwanger van een kind met een chromosoomafwijking.

Er zijn dan twee mogelijkheden:

1. Als uit het bloedonderzoek blijkt dat er een aanwijzing is voor down-, edwards- of patausyndroom, word je gebeld door je counselor (dat is meestal je verloskundige). De uitslag geeft aan welke van de drie aandoeningen je kind mogelijk heeft.
2. Als er een aanwijzing is voor een andere chromosoomafwijking, word je gebeld door een arts (klinisch geneticus) van een Universitair Medisch Centrum. Je krijgt uitleg over wat er is gevonden en wat dit mogelijk voor jouw kind of jezelf betekent. Je krijgt een uitnodiging voor een gesprek waarin je meer informatie krijgt over de chromosoomafwijking en welk vervolgonderzoek je kunt krijgen.

Er is vervolgonderzoek nodig om duidelijkheid te krijgen. Meer over vervolgonderzoek lees je op pagina 36.

## De test is mislukt

Ongeveer 20 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Je kunt ervoor kiezen om de NIPT nog een keer te laten doen.

Bij ongeveer vier van de vijf zwangeren lukt de NIPT dan alsnog.



# De 13 wekenecho en de 20 wekenecho

Bij de 13 wekenecho en de 20 wekenecho bekijkt een echoscopist met een echo-apparaat of het kind lichamelijke afwijkingen heeft. De echoscopist controleert ook het vruchtwater en de groei van het kind.

## Hoe gaat het echo-onderzoek?

Alleen speciaal opgeleide echoscopisten mogen de 13 wekenecho en de 20 wekenecho doen. Daarom moet je voor de echo meestal naar een apart echocentrum. Soms is jouw verloskundige ook opgeleid tot echoscopist.

De echo duurt ongeveer 30 minuten. De echoscopist neemt de tijd om jouw kind goed te bekijken. Meestal vindt de echo plaats via de buik.

- Wanneer de echoscopist de echo maakt, lig je op je rug. Je maakt je buik bloot. Je krijgt wat gel op je buik. Dit voelt soms koud aan.
- De echoscopist beweegt de echokop over jouw buik. Nu kan de echoscopist je kind bekijken. Meestal kun je zelf meekijken op een scherm.

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho zijn medische onderzoeken. De echoscopist moet alles wat te zien is aan je vertellen. Je kunt dus geen gedeeltelijke echo laten doen.

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho doen geen pijn. Je kind voelt niets van de echo. Het is ook niet gevaarlijk voor jou of je kind. De echoscopist moet zich tijdens de echo goed concentreren. En je wilt zelf waarschijnlijk ook niet dat iemand jou afleidt. Neem daarom zo weinig mogelijk andere mensen mee, maximaal één. Neem geen kinderen mee.





### **Een inwendige echo (via de vagina)**

Soms kan de echoscopist niet alles goed zien. Bijvoorbeeld als een vrouw wat zwaarder is, bij een litteken in de buikwand of door hoe het kind ligt. De echoscopist kan dan een inwendige echo voorstellen. Die krijg je meteen. Als je geen inwendige echo wilt, kun je deze weigeren.

## **Wanneer is de 13 wekenecho?**

Je kunt de 13 wekenecho laten doen van 12+3 tot en met 14+3 weken zwangerschap. Dus vanaf twaalf weken en drie dagen tot en met veertien weken en drie dagen.

## **Wanneer is de 20 wekenecho?**

Je kunt de 20 wekenecho laten doen van 18+0 tot en met 21+0 weken zwangerschap. Dus van 18 weken en 0 dagen tot en met 21 weken en 0 dagen van je zwangerschap. Het liefst laat je de echo doen in week 19 van jouw zwangerschap. Dat is dus 19 weken en 0 dagen tot en met 19 weken en 6 dagen van jouw zwangerschap.

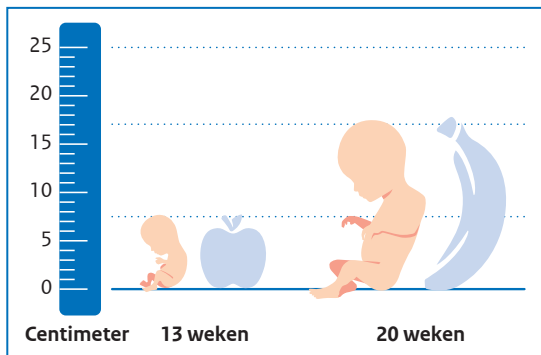
### **Wetenschappelijke studie naar de 13 wekenecho**

In Nederland kun je alleen kiezen voor de 13 wekenecho als je meedoet aan de wetenschappelijke IMITAS studie. Die studie onderzoekt wat de voor- en nadelen zijn van de 13 wekenecho. Meedoen aan de wetenschappelijke studie betekent dat de onderzoekers jouw gegevens mogen gebruiken. Je tekent hiervoor een toestemmingsformulier. Wil je meer weten over de studie? En over wat er met jouw gegevens gebeurt? Kijk op <https://13wekenecho.org>.

# Vergelijking 13 wekenecho en 20 wekenecho

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho lijken veel op elkaar. Bij beide onderzoeken bekijkt een echoscopist met een echo-apparaat of er bij het kind aanwijzingen zijn voor lichamelijke afwijkingen.

13 wekenecho	20 wekenecho
Vroeg in de zwangerschap. Het kind is kleiner en minder ver ontwikkeld.	Later in de zwangerschap. Het kind is groter.
Sommige (ernstige) afwijkingen zijn wel te zien. Als er vervolgonderzoek nodig is, heb je meer tijd om te bepalen wat je met de uitslag doet.	Er zijn meer details te zien. Als er vervolgonderzoek nodig is, heb je minder tijd om te bepalen wat je met de uitslag doet.
De echoscopist kijkt niet of het kind een jongen of meisje is.	De echoscopist kan meestal zien of het kind een jongen of meisje is. Je krijgt dit alleen te horen als je hier zelf om vraagt.



## Anders dan de NIPT

De 13 wekenecho en de 20 wekenecho zijn heel andere onderzoeken dan de NIPT. Kijk op pagina's 32 en 33 voor een schema met de verschillen tussen de NIPT, de 13 wekenecho en de 20 wekenecho.

# De uitslag

Je krijgt de uitslag van het onderzoek naar lichamelijke afwijkingen meteen na de echo. Wat betekenen de uitslagen? En geven de echo's zekerheid?

## De uitslag geeft geen zekerheid

Ziet de echoscopist iets wat een lichamelijke afwijking kan zijn? Dan is niet altijd duidelijk of het echt een afwijking is. En als het een afwijking is, hoe ernstig deze is en wat dat dan voor jouw kind betekent. Daarom krijg je altijd vervolgonderzoek aangeboden.

De echoscopist kan niet alle lichamelijke afwijkingen zien bij de 13 wekenecho en 20 wekenecho. Dat betekent dat je kind toch een afwijking kan hebben, ook al is er bij de echo geen lichamelijke afwijking te zien.

### **Wetenschappelijke studie naar de 13 wekenecho**

De 13 wekenecho is onderdeel van een wetenschappelijke studie. De onderzoekers willen onder andere weten hoe vaak de echoscopist iets ziet wat een lichamelijke afwijking kan zijn. Op basis van de eerste studieresultaten gaan we er nu van uit dat dit gebeurt bij ongeveer 10 van de 1.000 zwangeren. Maar misschien dat dit cijfer iets hoger of lager blijkt te zijn.

## Welke uitslag kun je krijgen van de 13 wekenecho?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

### Er zijn géén aanwijzingen voor afwijkingen te zien

Ongeveer 990 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.



### De echoscopist heeft het kind bekeken, maar kon niet alles goed zien

Dit hoeft niet te betekenen dat er iets niet goed is met je kind. Het kan bijvoorbeeld zo zijn dat jouw kind niet goed zichtbaar in je buik ligt. En bij vrouwen die wat zwaarder zijn, is de echo moeilijker te maken.

Er is geen vervolgonderzoek nodig. Kies je voor een 20 wekenecho? Dan kan de echoscopist bij die echo opnieuw kijken.

### Er is iets afwijkends gezien. Vervolgonderzoek is nodig om zekerheid te krijgen

Ongeveer 10 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets afwijkends ziet of daarover twijfelt. Het is nodig om verder te onderzoeken wat je kind precies heeft. En wat dat betekent voor jou en je kind.

Je kunt kiezen voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling van een Universitair Medisch Centrum. Je besluit zelf of je vervolgonderzoek wilt laten doen.

# Welke uitslag kun je krijgen van de 20 wekenecho?

Je kunt deze uitslagen krijgen:

## Er zijn géén aanwijzingen voor afwijkingen te zien

Ongeveer 950 van de 1.000 zwangeren krijgen deze uitslag.

Er is geen vervolgonderzoek nodig.



## De echoscopist wil nog een keer een echo maken

Deze uitslag krijg je wanneer de echoscopist je kind niet goed kan zien. Dit hoeft niet te betekenen dat er iets niet goed is met je kind. Het kan bijvoorbeeld zo zijn dat je kind niet goed zichtbaar in je buik ligt.

Twijfelt de echoscopist? Dan krijg je de vraag of je nog een keer terug wilt komen. De echo wordt nog een keer gedaan.

## Er is iets afwijkends gezien. Vervolgonderzoek is nodig om zekerheid te krijgen

Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets afwijkends ziet. Het is nodig om verder te onderzoeken wat je kind precies heeft. En wat dat betekent voor jou en je kind.

Je kunt kiezen voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dat is een afdeling van een Universitair Medisch Centrum. Je besluit zelf of je vervolgonderzoek wilt laten doen.

## Er is iets afwijkends gezien. Vervolgonderzoek is niet nodig

Deze uitslag krijg je als de echoscopist iets ziet wat niet ernstig is. En wat meestal vanzelf verdwijnt.

Later in je zwangerschap krijg je nog een echo. Dan controleert de echoscopist of het inderdaad is overgegaan.



# Vergelijking van de onderzoeken

Een overzicht van de verschillen tussen de NIPT, 13 wekenecho en 20 wekenecho.

# De verschillen

NIPT		
	<b>Onderzoek</b>	Bloedonderzoek bij de zwangere: chromosoomafwijkingen bij het kind
	<b>Wanneer</b>	Vanaf 10 weken zwangerschap
	<b>Krijg je het geslacht te horen?</b>	Nee
	<b>Wanneer krijg je de uitslag?</b>	Binnen 10 dagen
	<b>Wat zijn de kosten?</b>	Geen
	<b>Is het een wetenschappelijke studie?</b>	Nee
	<b>Welk vervolgonderzoek kun je krijgen?</b>	Vlokkentest, vruchtwaterpunctie, soms ook een uitgebreide echo (GUO)



13 wekenecho	20 wekenecho
Echo: lichamelijke afwijkingen	Echo: lichamelijke afwijkingen
Van 12 weken en 3 dagen tot en met 14 weken en 3 dagen zwangerschap	Van 18 weken en 0 dagen tot en met 21 weken en 0 dagen zwangerschap. Bij voorkeur in week 19
Nee	Ja, als je er naar vraagt
Direct	Direct
Geen	Geen
Ja, de studie zal inzicht geven in de voor- en nadelen. Je moet toestemming geven voor het gebruik van je gegevens. Zie ook <a href="http://www.13wekenecho.org">www.13wekenecho.org</a>	Nee
Uitgebreide echo (GUO), bloedonderzoek, vlokentest of vruchtwaterpunctie	Uitgebreide echo (GUO), bloedonderzoek, vruchtwaterpunctie



# Vervolgonderzoek

Heb je de uitslag van de NIPT, de 13 wekenecho of de 20 wekenecho? En zijn er aanwijzingen dat je kind een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft? Dan is er vervolgonderzoek nodig om meer duidelijkheid te krijgen. De echoscopist, verloskundige of arts vertelt welk vervolgonderzoek je kunt krijgen.

# Wel of geen vervolgonderzoek

Wil je meer weten over het vervolgonderzoek? Dan krijg je een gesprek bij een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Pas daarna maak je jouw keuze. Je mag ook beslissen dat je geen vervolgonderzoek wilt.

Je hebt deze keuze:

- **Je doet niets.** Je blijft zwanger, je laat geen vervolgonderzoek doen en je laat het kind geboren worden.
- **Je laat vervolgonderzoek doen.** Dan weet je met zekerheid of je kind een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft.

## Kies je voor vervolgonderzoek?

Het vervolgonderzoek van de NIPT is een van deze onderzoeken:

- Een vlokcentest.
- Een vruchtwaterpunctie.
- Soms ook een uitgebreide echo.

Het vervolgonderzoek van de 13 wekenecho en 20 wekenecho is:

- Een uitgebreide echo (meestal).
- Een bloedonderzoek (soms).
- Een vlokcentest (soms).
- Een vruchtwaterpunctie (soms).

Na vervolgonderzoek weet je zeker of je kind een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft. Het nadeel is dat er een kans is op een miskraam door een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Dit komt voor bij 2 van de 1.000 vrouwen.

Bij een **vlokcentest** haalt de arts een klein stukje van de placenta weg en onderzoekt dit. Dit kan na 11 weken zwangerschap.

Bij een **vruchtwaterpunctie** haalt de arts wat vruchtwater weg en onderzoekt dit. Dit kan na 15 weken zwangerschap.



## De uitslag van het vervolgonderzoek

De arts geeft je de uitslag van het vervolgonderzoek. Deze uitslag kan zijn dat er niets aan de hand is. Maar er is ook een kans dat het onderzoek aangeeft dat je zwanger bent van een kind met een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking. Dit bericht kan je ongerust of verdrietig maken. En waarschijnlijk heb je veel vragen. Daarom krijg je snel een uitgebreid gesprek met één of meer artsen. Bijvoorbeeld een gynaecoloog, een klinisch geneticus of een kinderarts. Met wie je praat, kan verschillen. Dit hangt af van de chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking die gevonden is.

# Hulp om te beslissen wat je met de uitslag doet

Tijdens een gesprek zijn er één of meer artsen om je te helpen en meer informatie te geven. Je hoort de volgende dingen tijdens het gesprek:

- Hoe het leven van jouw kind eruit zou kunnen zien.
- Welke gevolgen de afwijking heeft voor jou en je kind.
- Of de afwijking van je kind te behandelen is.
- Waar je meer informatie vindt over de afwijking. Vanaf pagina 43 van deze folder staan de belangrijkste organisaties en websites waar je meer informatie vindt.

Jij en je partner kunnen natuurlijk al jullie vragen stellen tijdens het gesprek.

Hierna moet je meestal een moeilijke keuze maken. Je moet bepalen wat je doet met de uitslag. Elke keuze is goed. Deskundigen van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek helpen je bij het maken van een keuze.

## **Je kunt zwanger blijven en het kind geboren laten worden.**

Je kunt je gaan voorbereiden op de komst van een kind met een chromosoom-afwijking of lichamelijke afwijking. Ook kun je extra zorg regelen voor je zwangerschap en bevalling.

**Bij sommige afwijkingen kan het kind overlijden tijdens de zwangerschap of tijdens de geboorte.** Of vlak erna. De verloskundige zal je hierbij goed begeleiden.

## **Je kunt ervoor kiezen om de zwangerschap te laten beëindigen.**

Het kind overlijdt dan. Praat hierover met de verloskundige, gynaecoloog, kinderarts of klinisch geneticus. En stel al je vragen. Je kunt ook met een andere deskundige praten. Bijvoorbeeld een psycholoog of maatschappelijk werker. Kies je ervoor om de zwangerschap te laten beëindigen? Dan kan dat tot 24 weken zwangerschap.

Wat de uitslag van het vervolgonderzoek ook is, praat erover met iemand. Met je partner, verloskundige, een gynaecoloog, huisarts, maatschappelijk werker of psycholoog.

# Meer informatie



# Kosten en vergoedingen

Je betaalt niets voor de onderzoeken en het uitgebreide gesprek (counseling).

## Wie betaalt de kosten voor prenatale screening?

Deelname aan prenatale screening is voor jou gratis. De overheid betaalt de onderzoeken.

## Wie betaalt de kosten voor vervolgonderzoek?

Zijn er aanwijzingen dat je kind een chromosoomafwijking of lichamelijke afwijking heeft? Dan kun je kiezen voor vervolgonderzoek. De kosten hiervan betaalt je zorgverzekering. Deze zorg zit in het basispakket. Maar meestal betaal je eerst een bedrag van je eigen risico. Vraag dit aan je zorgverzekeraar. De deskundige van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan je ook meer vertellen.

<b>Wat?</b>	<b>Wie betaalt?</b>
Gesprek bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek	De zorgverzekering (basisverzekering). Kan van jouw eigen risico af gaan. Dit betekent dat je dan een deel zelf moet betalen. Informeer bij jouw zorgverzekeraar.
Vlokkentest, vruchtwaterpunctie, uitgebreide echo, bloedonderzoek	De zorgverzekering (basisverzekering). Kan van jouw eigen risico af gaan. Dit betekent dat je dan een deel zelf moet betalen. Informeer bij jouw zorgverzekeraar.



# Wat gebeurt er met jouw gegevens?

Kies je voor prenatale screening? Dan bewaren jouw zorgverleners je gegevens hierover in het zorgdossier. Dit moet van de wet.

De gegevens van jou en de uitslag van de NIPT en de echo-onderzoeken komen ook in een landelijk informatiesysteem (Peridos). Dat is nodig om het onderzoek goed te laten verlopen. Gegevens en uitslagen worden ook gebruikt om te controleren of de zorgverleners en de laboratoria hun werk goed doen. En om uit te rekenen hoeveel zwangeren kiezen voor de prenatale screening. Het landelijke informatiesysteem is goed beveiligd. Wil je niet dat we jouw gegevens hierin bewaren? Zeg dit dan tegen jouw verloskundige. Die zorgt ervoor dat er na jouw bevalling alleen nog gegevens in het landelijke informatiesysteem staan die niet direct aan jou te koppelen zijn. Je telt dan wel mee in de statistieken maar niemand weet welke gegevens van jou zijn.

## **Kies je voor de NIPT?**

Na het onderzoek in het NIPT-laboratorium kan er bloed overblijven. Het NIPT-laboratorium bewaart het bloed en de gegevens die daarbij horen in een goed beveiligd systeem.

## **Kies je voor de 13 wekenecho?**

Dan doe je mee aan de wetenschappelijke IMITAS studie. Dit betekent dat de onderzoekers jouw gegevens in de toekomst (maximaal 15 jaar) mogen gebruiken. Je tekent hiervoor een toestemmingsformulier. Wil je hier meer informatie over? Kijk dan op <https://13wekenecho.org>.

# Apart toestemming geven voor wetenschappelijk onderzoek

Tijdens het counselingsgesprek vraagt jouw verloskundige of wetenschappelijk onderzoekers jouw gegevens in de toekomst mogen gebruiken. En overgebleven bloed als je koos voor de NIPT. Het gaat ook om gegevens over eventuele vervolgonderzoeken en de gezondheid van je kind na de geboorte. Bloed wordt 1 jaar bewaard. Geef je toestemming voor het bewaren en gebruiken van overgebleven bloed voor wetenschappelijk onderzoek? Dan wordt dit bloed 8 jaar bewaard.

## Gegevens goed beschermd

Geef je toestemming voor wetenschappelijk onderzoek? De wetenschappelijk onderzoekers kunnen jouw naam en adres niet zien. Ze weten niet van wie de gegevens en het bloed zijn.

## Toestemming intrekken

Wil je jouw toestemming voor het toekomstig wetenschappelijk onderzoek intrekken? Zeg dit dan tegen jouw verloskundige. Die geeft door dat je de toestemming intrekt.

Wil je meer weten? Kijk op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

## Meer lezen

Er zijn verschillende organisaties, websites en folders waar je meer informatie kunt krijgen. Over jouw zwangerschap, maar ook over verschillende afwijkingen en aandoeningen.

### Prenatale screening

Op [www.pns.nl](http://www.pns.nl) staat meer informatie over dit onderwerp. Je vindt er ook vragenlijsten. Vind je het moeilijk om te beslissen of je jouw kind wilt laten testen op chromosoomafwijkingen en lichamelijke afwijkingen? Dan kunnen de vragenlijsten je misschien helpen. In de vragenlijsten staan ook tips om samen met anderen over dit onderwerp te praten.

Op deze websites vind je ook informatie over prenatale screening:  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[www.deverloskundige.nl](http://www.deverloskundige.nl)  
[www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)  
[www.degynaecoloog.nl](http://www.degynaecoloog.nl)  
<https://13wekenecho.org> (informatie over de wetenschappelijke IMITAS studie)

### Specifieke afwijkingen

- Leven met cerebrale parese (spasmen), CP Nederland: [www.cpnederland.nl](http://www.cpnederland.nl).
- Leven met een ernstige meervoudige beperking, EMB Nederland: [www.embnederland.nl](http://www.embnederland.nl).
- Leven met spina bifida (open rug) of hydrocephalus (waterhoofd), SBH Nederland: [www.sbh nederland.nl](http://www.sbh nederland.nl).
- Leven met schisis (een afwijking aan de lip, kaak of het gehemelte), Schisis Nederland: [www.schisisnederland.nl](http://www.schisisnederland.nl).

### [www.cyberpoli.nl/downsyndroom](http://www.cyberpoli.nl/downsyndroom)

Dit is een website met veel informatie voor kinderen en jongeren met een chronische aandoening of een beperking. Je vindt er veel informatie en ervaringen, en je kunt er vragen stellen.

### [www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)

Stichting Downsyndroom is een vereniging voor ouders met een kind met downsyndroom. De vereniging zet zich in voor de belangen van mensen met downsyndroom. En hun ouders. De stichting biedt deze hulp:

- Ondersteuning aan vrouwen die zwanger zijn van een kind met downsyndroom.
- Als zij voor zichzelf willen bepalen of ze een kind met downsyndroom aankunnen, geeft de stichting informatie over het leven met downsyndroom. Zo kunnen de ouders een beslissing nemen die bij hen past.
- Ondersteuning aan ouders met een pasgeboren kind met downsyndroom.

In het boek 'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' van Artsen voor Kinderen (2010) staat een overzicht van de medische problemen die voorkomen bij veel mensen met downsyndroom. Vanaf de geboorte tot en met de tienerjaren. Je kunt dit boek ook als app downloaden. De app heet 'Downsyndroom – Medisch op weg'.

### [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

Het Erfocentrum geeft informatie over erfelijke ziektes.

### [www.foetaletherapie.nl](http://www.foetaletherapie.nl)

Op deze website van het Leids Universitair Medisch Centrum staat informatie over afwijkingen aan botten, armen of benen. En informatie over mogelijke behandelingen.

### [www.hartstichting.nl](http://www.hartstichting.nl)

Meer informatie over aangeboren hartafwijkingen.

### [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

De VSOP is de patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen. De VSOP zet zich namens ruim 100 lidorganisaties in voor mensen met zeldzame en genetische aandoeningen, en voor hun naasten.



### [www.zeldsamen.nl](http://www.zeldsamen.nl)

De vereniging ZeldSamen verzamelt kennis en ervaringen van ouders en zorgprofessionals over zeer zeldzame genetische syndromen.

### [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)

Platform ZON verbindt ouders van chronisch zieke kinderen zonder diagnose of met een heel zeldzame aandoening.

## Zwangerschap



Er is een algemene folder *Zwanger!*. Je vindt er ook informatie over het bloedonderzoek dat je krijgt als je ongeveer 12 weken zwanger bent. Met dit onderzoek wordt jouw bloedgroep bepaald en onderzocht of je een infectieziekte hebt.

De folder staat op [www.pns.nl/folderzwanger](http://www.pns.nl/folderzwanger).

Deze folder vind je ook bij je verloskundige of gynaecoloog. Vraag ernaar.

## Wie hebben deze folder gemaakt?

Deze folder is gemaakt door een werkgroep. In deze werkgroep zitten verschillende organisaties:

- De Academie Verloskunde Amsterdam Groningen (AVAG)
- De beroepsorganisatie van echoscopisten (BEN)
- Het Erfocentrum
- De beroepsorganisatie van verloskundigen (KNOV)
- De beroepsorganisatie van kinderartsen (NVK)
- De beroepsorganisatie van gynaecologen (NVOG)
- De Regionale Centra voor Prenatale Screening
- Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM)
- De beroepsorganisatie van laboratoriumspecialisten klinische genetica (VKGL)
- De beroepsorganisatie van klinisch genetici (VKGN)
- De patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP)

Deze folder is gemaakt met de kennis die we nu hebben. De mensen en organisaties die de folder hebben gemaakt zijn niet verantwoordelijk voor eventuele fouten in de folder. Je kunt persoonlijk advies krijgen bij jouw verloskundige of gynaecoloog.

Ben je een zorgverlener? Dan kun je extra folders bestellen via de webshop op [www.pns.nl/webshop](http://www.pns.nl/webshop).



Deze folder staat ook op [www.pns.nl](http://www.pns.nl), de website met informatie over onderzoeken tijdens en na de zwangerschap (pre- en neonatale screeningen).

Informatie over prenatale screening in verschillende talen:



Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

april 2025