

Tripeltest opsporingskans



Wel testen op Down, niet testen op Down? En zo ja, met de tripeltest, de vlokcentest of een vruchtwaterpunctie? Wie nu in verwachting is, moet keuzes maken. De Gezondheidsraad adviseert iedere zwangere goed te informeren en de tripeltest aan te bieden.

“**H**et grootste voordeel van iedereen de tripeltest aanbieden, vind ik dat alle ouders goed geïnformeerd zijn over de testmogelijkheden,” zegt gynaecoloog dr. Jan van Lith, lid van de adviescommissie ‘prenatale screening’ van de Gezondheidsraad. “Ouders weten dan dat er een test is waarmee ze zonder risico hun kans kunnen inschatten op een kind met afwijkingen. Ze kunnen vervolgens zelf bepalen of ze die test willen doen.” Alle aanstaande ouders krijgen straks van huisarts, gynaecoloog of verloskundige een tripeltest aangeboden. Dat wil zeggen als minister Borst het advies van de Gezondheidsraad daartoe overneemt. De tripeltest vertelt de ouders wat hun kans is om een kind met het syndroom van Down te krijgen. Is deze kans verhoogd (> één op 250) dan kunnen ouders kiezen om een vlokcentest of vruchtwaterpunctie te

doen. Deze bieden honderd procent zekerheid of het kind Down heeft of niet.

Het syndroom van Down (officieel: trisomie 21) is een genetische afwijking. Kinderen bezitten drie in plaats van twee chromosomen nr. 21. Ze hebben een afwijkende (mongoloïde) oogstand, zijn klein van stuk, verstandelijk gehandicapt en hebben vaak een aangeboren hartgebrek. De kans op een kind met het syndroom van Down stijgt met de leeftijd van de moeder. Op 30-jarige leeftijd bedraagt de gemiddelde kans één op de 800, bij 36 jaar is deze gestegen tot één op de 250 en rond de veertig tot één op de 80.

Huidige situatie
Tot nu toe krijgen vrouwen in Nederland van 36 jaar of ouder die in verwachting zijn de mogelijkheid van een vruchtwaterpunctie of vlokcentest aangeboden. Een kleine meerderheid van de vrouwen verkiest zich niet te laten testen. Ethische overwegingen spelen een belangrijke rol bij deze beslissing. Ouders vinden een abortus onaanvaardbaar of oordelen dat ook een kind met Down recht heeft op een leven. Maar minstens zo belangrijk bij de keuze om niet te testen is de verhoogde kans op een miskraam later in de zwangerschap. De vruchtwaterpunctie, een prik door de buikwand waarbij wat vruchtwater wordt opgezogen, geeft een risico van ongeveer één procent op een miskraam later in de zwangerschap. De vlokcentest, waarbij wat placentamateriaal wordt weggenomen, heeft een iets grotere kans op een miskraam, maar het voordeel is dat de test eerder gedaan kan worden: vanaf week twaalf. Een vruchtwaterpunctie kan pas vanaf week 18. In Engeland, Frankrijk en Duitsland geldt een andere richtlijn. Artsen bieden daar aan alle zwan-

geren rond week 15 de tripeltest aan, ongeacht hun leeftijd. De bloedtest biedt geen absolute zekerheid, maar ook geen enkel risico op miskraam. Bij een positieve uitslag is de kans op een kind met Downsyndroom erg klein (< één op 850). Bij een negatieve uitslag is de kans verhoogd: > één op 250. De ouders staan dan voor de keuze om alsnog een punctie te doen om absolute zekerheid te krijgen. De Gezondheidsraad heeft minister Borst nu geadviseerd het buitenlandse voorbeeld te volgen en de bloedtest aan te bieden. Theoretisch zijn zo namelijk zestig procent van alle kinderen met het syndroom van Down op te sporen, een verdubbeling ten opzichte van de huidige situatie. Het grootste aantal kinderen met trisomie 21 wordt namelijk niet geboren uit ‘oudere’ moeders maar juist uit jongere. De kans op een kind met Downsyndroom is weliswaar aanzienlijk kleiner beneden de 35 jaar, maar ‘jonge’ moeders vertegenwoordigen nog steeds de grootste groep zwangeren.

Het advies
De afgelopen tien jaar is er enorm veel onderzoek gedaan, zowel in Nederland als internationaal. In landen waar de prenatale bloedtest al een tijd geleden is ingevoerd, blijkt deze prima te functioneren. Op basis van gepubliceerd onderzoek en gerapporteerde praktijkervaringen kwam de Gezondheidsraad tot haar advies. Door het voorstel is het denkbaar dat het aantal baby's met Downsyndroom wordt gehalveerd. Het advies riep echter ook kritische reacties op. Ouders van Downkinderen vrezen een mindere acceptatie van hun kinderen. Anderen waarschu-

Gezondheidsraad:
‘test aanbieden aan
alle zwangeren’

verdubbelt Downsyndroom

wen voor de grote, meestal onnodige, spanning die een negatieve tripeltestuitslag teweegbrengt. Van de groep zwangeren waarbij de tripeltest een verhoogd risico aangeeft (dus een kans groter dan 1 op 250) draagt nog steeds 99,5% een volkomen gezond kind. En natuurlijk protesteerde de anti-abortuslobby. De Gezondheidsraad redeneert echter dat een afwijkende uitslag geen dermate ernstige psychische gevolgen heeft dat het aanbieden van de test onverantwoord zou zijn. Van Lith: "In de commissie is dit onderwerp veel aan bod geweest. Wij baseren ons op wetenschappelijke studies. Die geven aan dat er inderdaad stress is na

een negatieve uitslag, maar later in de zwangerschap juist minder." Voordeel van de tripeltest is dat ze een gunstiger detectie/miskraam ratio heeft dan de huidige procedure en dat de kosten per opgespoord Downkind niet noemenswaardig verschillen. De eindconclusie van de Gezondheidsraad luidt dan ook dat de tripeltest een beter alternatief is dan de bestaande leeftijdscreening. Enquêtes wijzen inmiddels uit dat zo'n zeventig procent van alle zwangeren de tripeltest wil doen.

Beter, best
Aanstaande ouders zouden natuurlijk het liefst honderd procent zekerheid hebben in een vroeg sta-

Eenvoudige bloedtest op syndroom van Down

dium van de zwangerschap zonder enig risico op een miskraam. De keuze voor een abortus provocatus is voor velen immers veel minder belastend wanneer deze in de eerste weken plaatsvindt. Een dergelijke test is voorlopig nog toekomstmuziek, maar verbeteringen zijn in zicht. Zo heeft onderzoekster dr. Irene de Graaf van de universiteit van Amsterdam laten zien dat de opsporingskans van de tripeltest verhoogd kan worden van 60 tot 85% met een aanvullende echo tussen de elfde en veertiende week van de zwangerschap. De dikte van het nekvlies van een foetus blijkt ook een indicatie voor de kans op een kind met Downsyndroom. Ook het meten van een vierde parameter, inhibine A, kan de betrouwbaarheid verhogen. Nog beter nieuws komt uit Hong Kong. Eind vorig jaar rapporteerden artsen aldaar de eerste successen in het isoleren van foetale cellen uit het bloed van vrouwen die drie maanden zwanger waren. De foetale cellen bevatten net als vruchtwater of placentamateriaal het DNA van het kind. Op basis hiervan kunnen de artsen met honderd procent zekerheid stellen of het kind aan het syndroom van Down lijdt, terwijl de test net als de tripeltest volkomen risiceloos is. ●

Marga van Zundert

Tripeltest: afwijking van het gemiddelde

De tripeltest is een bloedtest waarin de concentratie van drie parameters wordt bepaald: het eiwit alfafoetoproteïne (AFP) en de hormonen choriongonadotrofine (hCG) en ongeconjugueerd oestriol (uE3). AFP is een eiwit dat geproduceerd wordt door de lever en dooierzak van de foetus. hCG en uE3 zijn hormonen afkomstig van de placenta.

Het niveau van de drie parameters wijkt bij een zwangerschap van een kind met Downsyndroom iets af. Het AFP- en hCG-niveau is veelal wat hoger dan normaal, uE3 is juist wat lager.

Een wiskundige formule geeft de

afwijking van het gemiddelde weer als de 'multiples of the median-waarde' (MoMs), in feite een kansfactor. De formule houdt rekening met de leeftijd van de moeder, het tijdstip van de test en etnische origine. Er zijn ook correctiefactoren voor meerlingzwangerschappen, ivf-zwangerschap, diabetes patiënten en rokende moeders. Blijkt de kans op een kind met Downsyndroom groter dan één op 250, dan zal een arts de aanstaande ouders een vlokentest of vruchtwaterpunctie aanbieden, waarmee honderd procent zekerheid wordt verkregen.

