

Prenataal array-onderzoek

informatie voor patiënten

U hebt ervoor gekozen om een vlokkentest of vruchtwaterpunctie te laten uitvoeren. Hierna wordt uitgelegd wat de bijhorende genetische test inhoudt en wat de beperkingen zijn.

WAT ZIJN CHROMOSOMEN?

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal. U kunt ze het best vergelijken met dikke kookboeken waarin onze erfelijke recepten (de genen) verzameld zijn. De meeste mensen hebben 46 chromosomen, waarvan er 2 het geslacht bepalen: XX bij een vrouw, XY bij een man. De overige 44 chromosomen vormen 22 paren die we nummeren van 1 tot en met 22. In de normale situatie bestaat elk chromosomenpaar uit een moederlijk en een vaderlijk chromosoom.

Wanneer het aantal chromosomen afwijkt van 46 of wanneer er stukjes chromosoom te veel of te weinig zijn, dan kan dit tot problemen leiden bij de foetus. De aard van deze problemen is afhankelijk van een aantal factoren, zoals de grootte en/of de plaats van het ontbrekende of extra (stukje) chromosoom.

In het verleden werd bij chromosomenonderzoek tijdens de zwangerschap vooral gekeken naar aandoeningen zoals trisomie 21 (syndroom van Down), trisomie 13, trisomie 18 en afwijkingen van het aantal geslachtschromosomen. Ook grote veranderingen van de chromosomen werden opgespoord door middel van een klassieke chromosomenkaart.

Er zijn echter ernstige chromosoomafwijkingen die met het klassiek chromosomenonderzoek niet zichtbaar zijn. Omdat bepaalde van deze kleinere chromosoomafwijkingen ook ernstige gevolgen kunnen hebben, wordt nu een nieuwe test gebruikt. Deze test is gekend als array-onderzoek of moleculair karyotype. Op de cellen uit de vlokkentest of vruchtwaterpunctie zal geen klassieke chromosomenkaart uitgevoerd worden, maar wel een array-onderzoek. Met dit onderzoek kunnen dergelijke kleine afwijkingen opgespoord worden.



Array-onderzoek met normaal resultaat

Voor een correcte en snelle beoordeling van de resultaten van uw prenataal onderzoek vragen we ook een bloedstaal van beide ouders op het moment van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie. U hoeft voor deze bloedafname niet nuchter te zijn.

De resultaten van het array-onderzoek worden bijgehouden in een beveiligde databank.

WAT ZIJN DE MOGELIJKE RESULTATEN?

Het array-onderzoek is normaal.

Dit betekent dat er géén aantoonbare stukjes van een chromosoom ontbreken of te veel aanwezig zijn. Wanneer op de echografie bepaalde afwijkingen zichtbaar zijn, kan het zijn dat uw arts nog een bijkomend genetisch onderzoek op de cellen van de vlokcentest of vruchtwaterpunctie zal aanvragen. Dit zal dan met u besproken worden.

Het array-onderzoek is afwijkend en de betekenis is duidelijk.

In deze situatie is er een gekende chromosoomafwijking aangetroffen, waarvan de gevolgen voor het kindje bekend zijn. Uw arts zal u hierover uitgebreid informeren.



Uitzonderlijk kan een verandering waargenomen worden waarvan we weten dat die in de toekomst een belangrijke invloed kan hebben op de gezondheid van u en/of uw kind. Dit zal met u besproken worden. We denken hier bijvoorbeeld aan aandoeningen die leiden tot een verhoogde kans op bepaalde vormen van erfelijke kanker op volwassen leeftijd, en waarbij een vroege opsporing tot betere behandeling kan leiden.

De betekenis van het resultaat is niet gekend of onduidelijk.

Geregeld worden kleine varianten aangetroffen op de chromosomen, een ontbrekend of extra stukje chromosoom, waarvan we met de huidige kennis niet precies weten wat dit betekent. Deze bevinding zal u niet meegedeeld worden.

Bepaalde varianten gaan gepaard met een licht verhoogde kans op ontwikkelingsproblemen, maar de betekenis voor een individueel kind is niet te bepalen. Dergelijke bevindingen worden ook niet meegedeeld.

Het is belangrijk te begrijpen dat de resultaten van het array-onderzoek beoordeeld worden met de technieken en de kennis op het ogenblik van uitvoering. Het laboratorium dat het onderzoek voor u uitvoert, zal in sommige situaties uw resultaten op anonieme manier bespreken met collega-erfelijkheidsspecialisten om het resultaat zo correct mogelijk te kunnen beoordelen. Omdat de kennis over erfelijke aandoeningen snel evolueert, kan het zijn dat sommige bevindingen in de toekomst anders beoordeeld zullen worden.

We begrijpen dat u mogelijk nog vragen heeft na het lezen van deze informatie. U kunt daarvoor contact opnemen met het genetisch centrum van uw keuze.