

Aanvraagformulier risicoberekening voor DOWN Syndroom (Trisomie 21), Trisomie 18 en  
**Neurale Buisdefecten (NBD)**  
 Zwangerschap: **2<sup>de</sup> TRIMESTER ( 14-22 Weekend en 6 Dagen )**

Gevraagde analyses (DOWN) : HCG  AFP  E3 Vrij

1. Administratieve gegevens

Patiënt (indien geen etiket met gegevens))
Naam* : _____
Voornaam* : _____
Geboortedatum* : ____ / ____ / ____
Adres : _____
Tel/GSM : _____

Aanvragende geneesheer
Geneesheer : _____
Adres : _____
Tel/GSM : _____
Fax : _____
Copie voor : _____
Stempel en handtekening : _____

2. Gegevens van de echografie

Uitvoerder : _____
Zwangerschapsduur op datum van de echografie* : _____ weken _____ dagen
Datum van de echografie* : ____ / ____ / ____ (Dag/Maand/Jaar)
Voorziene datum van de bevalling : ____ / ____ / ____ (Dag/Maand/Jaar)
Datum eerste dag van de laatste maandstonden : ____ / ____ / ____ (Dag/Maand/Jaar)
Aantal foetussen : _____

3. Gegevens van de moeder

Gewicht op tijdstip bloedafname : _____ kg			
Rookster :	Nee <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>	Onbekend <input type="checkbox"/>
Insuline afhankelijke diabetes :	Nee <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>	Onbekend <input type="checkbox"/>
Ethnische origine :	Blank <input type="checkbox"/>	Zwart Afrikaans <input type="checkbox"/>	Aziatisch <input type="checkbox"/>
IVF, ovulatie inductie :	Nee <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>	Onbekend <input type="checkbox"/>
Antecedenten van Trisomie of NBD :	Nee <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>	Onbekend <input type="checkbox"/>
Neusbeen :	Aanwezig <input type="checkbox"/>	Afwezig <input type="checkbox"/>	Onbekend <input type="checkbox"/>

**\*Essentiële informatie voor risicoberekening**

## TOELICHTING BIJ DE RISICOBEREKING VOOR DOWN SYNDROOM (TRISOMIE 21).

Principe : talrijke studies hebben aangetoond, dat de serum AFP, HCG en vrij Oestriol (FE3) waarden in de 14 –22 zwangerschapsweek, significant verschillend zijn tussen een normale en trisomie 21 zwangerschap. Deze gegevens, vormen samen met de leeftijd van de vrouw, de basis voor de tripel of dubbel test.

Het voorkomen van een Down Syndroom is  $\pm 1/800$  zwangerschappen. 80% van TR21 geboortes komt voor bij vrouwen beneden de 35 jaar. Het risico voor een TR21 stijgt exponentieel met de ouderdom van de zwangere.

**De tripel (dubbel\*) test** combineert de bepaling van AFP, HCG en vrij Oestriol, uitgedrukt als MOM waarde (verhouding van de waarde tot de mediaanwaarde van de zwangere haar zwangerschapsduur) en gecorrigeerd voor het gewicht, roken, tweelingzwangerschap, ethnische origine, insuline-afhankelijke diabetes, IVF procedure.....met de leeftijd van de zwangere.

Het tripel (dubbel\*) test resultaat, is een statistische benadering, dat de kans uitdrukt of een vrouw mogelijks drager is van een foetus met het Down Syndroom. De test heeft géén diagnostische waarde. Bij een verhoogd risico, dient een vruchtwaterpunctie met karyo-typering, het verhoogde berekende risico te bevestigen. Een negatieve risicoberekening sluit het bestaan van een Down Syndroom niet uit.

Ondanks de beperkingen van de risicoberekening, zijn de dubbel en tripel test onderdeel geworden van de prenatale zorgverstrekking. Beide combinaties hebben een detectiegraad van ongeveer 65%.

Het screenen met de leeftijd van de zwangere als enig criterium, heeft een sensitiviteit van  $\pm 20\%$  in de groep van vrouwen ouder dan 35 jaar.

\* AFP en HCG

## TOELICHTING BIJ RISICOBEREKING VOOR TRISOMIE 18 EN NEURALE BUISDEFECTEN (NBD)

Trisomie 18 komt voor bij  $\pm 1/3000$  zwangerschappen. De meeste TR18 zwangerschappen zijn gekenmerkt door een sterk verlaagde HCG waarde (0.3MOM) en een matig tot sterk verlaagde AFP (0.7MOM) en vE3 waarde (0.6MOM) in het 2° trimester van de zwangerschap. Het principe van de risicoberekening is hetzelfde als voor trisomie 21.

De detectiegraad, indien een specifiek algoritme wordt gebruikt is rond de 70% voor 0.3% verhoogde screeningsresultaten.

Neurale buisdefecten zijn meestal geassocieerd met sterk verhoogde AFP waarden (2.0-2.5MOM). De berekening van het risico is enkel gebaseerd op de gecorrigeerde AFP MOM waarde en houdt geen rekening met de leeftijd van de zwangere.