



UMC Utrecht

# Chromosoomonderzoek bij herhaalde miskramen



# Herhaalde miskramen

Een miskraam betekent vrijwel altijd een teleurstelling voor een vrouw en haar partner. Al snel zal de vraag naar de oorzaak worden gesteld. Na een tweede miskraam geldt dit des te sterker. Heeft een vrouw twee of meer miskramen gehad, al dan niet direct achter elkaar, dan wordt dit aangeduid met de term 'herhaalde miskramen'. Er wordt dan onderzoek gedaan om de oorzaak te achterhalen. Eén van de mogelijke onderzoeken is chromosoomonderzoek. Dat vindt zowel bij de vrouw als de man plaats.

## Chromosomen

Chromosomen zijn de dragers van het erfelijk materiaal. Ze bevinden zich in alle lichaamscellen. Iedere menselijke cel heeft 46 chromosomen, verdeeld in 23 paren. Hiervan zijn 22 paren chromosomen bij man én vrouw gelijk, ook wel autosomen genoemd. Eén paar bestaat uit geslachtshormonen. Een vrouw heeft als geslachtschromosomen twee X-chromosomen. Een man heeft één X- en één Y-chromosoom.

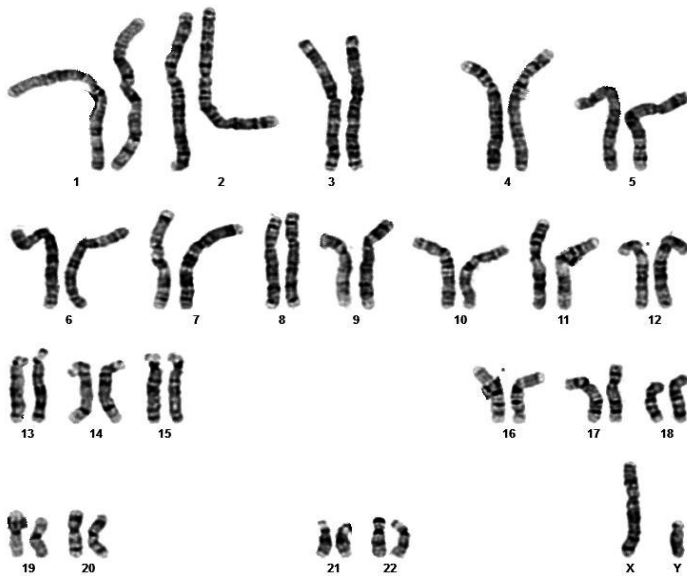
Van elk chromosomenpaar krijgt een mens het ene chromosoom van de vader en het andere van de moeder. De geslachtscellen, de zaadcel bij de man en de eicel bij de vrouw, bevatten ieder 23 chromosomen. Dit is precies de helft van het aantal in gewone lichaamscellen. Uit de samensmelting van eicel en zaadcel ontstaat dan weer de 'bevruchte eicel' met 23 chromosomenparen, dus weer het totale aantal van 46 chromosomen.

Zitten er afwijkingen in de chromosomen, dan kan dit leiden tot een miskraam. Bij herhaalde miskramen is het daarom zinvol om te onderzoeken of in de chromosomen van de vrouw of haar partner een afwijking voorkomt. Bij chromosoomonderzoek na herhaalde miskramen wordt bij 4 tot 5 procent van de onderzochte (echt)paren bij één van de ouders een afwijking in het chromosoompatroon gevonden.

# Chromosoomonderzoek

Chromosoomonderzoek gebeurt in een cytogenetisch laboratorium, zoals dat van de afdeling Genetica van het UMC Utrecht. Voor het onderzoek is bij beide partners een bloedafname nodig. Omdat chromosomen alleen te herkennen zijn in delende cellen, worden witte bloedcellen gekweekt en in deling gebracht. Vervolgens wordt het aantal chromosomen per delende cel geteld. Van een aantal delingen wordt een foto gemaakt. Ten slotte worden de chromosomen gerangschikt in een karyogram.

De chromosomen zijn te herkennen aan hun lengte, de lengte van een korte arm en een lange arm en het bandenpatroon ('gestreept'). Aan de hand van het karyogram wordt het chromosomenpatroon op afwijkingen bekeken.



*Een karyogram: de 46 chromosomen van een man, gerangschikt volgens grootte en bandenpatroon. Totaal 22 paren chromosomen die onderling aan elkaar gelijk zijn (de autosomen) en één paar geslachtschromosomen, in dit geval een X- en een Y-chromosoom (rechtsonder).*

# Chromosoomafwijkingen

Bij een structurele afwijking is de structuur van één of meer chromosomen veranderd. Hierbij kan een deel van een chromosoom van plaats zijn gewisseld met een deel van een ander chromosoom. Dit heet een gebalanceerde translocatie ofwel een herrangschikking van het chromosoommateriaal. Ook kan een gedeelte van een chromosoom omgekeerd (op z'n kop) in het chromosoom zitten: dit heet ook wel een inversie. Inversie betekent letterlijk omkering.

Er is sprake van een gebalanceerde translocatie of inversie als bij dit veranderde chromosoompatroon geen erfelijk materiaal verloren is gegaan of extra is toegevoegd. In de cel is het erfelijke materiaal dus in de normale hoeveelheid aanwezig, alleen anders gerangschikt. Mensen bij wie dit wordt gevonden, worden dragers genoemd en zijn in principe gezond.

Dragers van een gebalanceerde translocatie of inversie hebben wél een verhoogd risico op een miskraam of een kind met aangeboren afwijkingen. Dit komt omdat er een verhoogd risico is dat er via hun zaadcel of eicel een stukje chromosoom te veel of te weinig wordt doorgegeven. Een drager kan ook gezonde kinderen krijgen. Wel heeft een gezond kind ook weer een verhoogd risico om drager te zijn van dezelfde gebalanceerde translocatie of inversie als de ouder.

## Uitslag van het onderzoek

Ongeveer vier weken na de bloedafname is de uitslag van het chromosoomonderzoek bekend. Het laboratorium van de afdeling Genetica geeft de uitslag door aan de arts die het onderzoek heeft aangevraagd.

Als een afwijkend chromosomenpatroon is aangetoond, is een verwijzing naar de klinisch geneticus aangewezen. De klinisch geneticus bespreekt in een persoonlijk gesprek met het betrokken (echt)paar de gevolgen van de uitslag.

Er wordt een inschatting gemaakt van het risico op miskramen en/of (levendgeboren) kinderen met aangeboren afwijkingen en een ontwikkelingsachterstand. Ook de mogelijkheden van onderzoek voor of tijdens een eventuele volgende zwangerschap worden besproken. Daarnaast komt aan de orde in hoeverre de uitslag gevolgen kan hebben voor andere familieleden en hoe zij kunnen worden geïnformeerd.

## Maatschappelijk werk

Bij erfelijkheidsonderzoek speelt er meer dan alleen een medische kant. Daarom zijn er ook maatschappelijk werkers verbonden aan de afdeling Genetica. Patiënten en familieleden kunnen voor moeilijke keuzes komen te staan. Ook heeft erfelijkheidsonderzoek (mogelijk) gevolgen voor gezins- en familieleden. De maatschappelijk werker kan u helpen bij het verwerken van de uitslag en het bespreken van de uitslag in uw familie. U kunt altijd om een afspraak met het maatschappelijk werk vragen.

## Kosten

De kosten van erfelijkheidsonderzoek (gesprek en laboratoriumonderzoek) vallen meestal onder de basisverzekering. De kosten worden dan vergoed na verrekening van uw eigen risico. De tarieven van erfelijkheidsonderzoek en laboratoriumonderzoek kunt u vinden op onze website. Kijk voor meer informatie op [www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica).

Zorgverzekeraars bieden ook budgetpolissen aan. Heeft u zo'n polis, dan moet u uw behandeling misschien (gedeeltelijk) zelf betalen. Het is belangrijk dat u vóór uw ziekenhuisbezoek controleert hoe u bent verzekerd.

Heeft u vragen? Dan kunt u die ook stellen aan het Team Zorgkosten van het UMC Utrecht. Dat kan via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl).

# Privacy

## Vastleggen van gegevens

Uw persoonsgegevens en de gegevens van uw onderzoek worden bewaard in het archief en computersysteem van de afdeling Genetica en van het UMC Utrecht. De bewaring en bescherming vallen onder de Wet op de Geneeskundige Behandelovereenkomst (WGBO) en de Wet Bescherming Persoonsgegevens (Wbp). Derden krijgen nooit informatie over u, tenzij u daar schriftelijk toestemming voor geeft.

## Toestemming

Als u voor een gesprek op de afdeling Genetica komt, geeft u daarmee toestemming voor het opslaan van uw persoonlijke en medische gegevens. Gegevens over de stamboom van uw familie en medische gegevens die eventueel worden opgevraagd van familieleden, zijn alleen in te zien door deze afdeling. Ook gaat u ermee akkoord dat de afdeling Genetica medische gegevens kan inzien die van u in het UMC Utrecht bekend zijn. Verder gaat u akkoord met eventueel lichamelijk onderzoek dat voor erfelijkheidsonderzoek bij u (of uw kind) nodig is.

## Recht op inzage

U heeft recht op inzage in uw medisch dossier. Meer informatie over uw rechten staat op [www.umcutrecht.nl/rechten](http://www.umcutrecht.nl/rechten) en in de UMC Utrecht-brochure 'Uw rechten in de zorg.'

## Wetenschappelijk onderzoek

Voor de kwaliteit van de gezondheidszorg is het belangrijk dat patiëntengegevens kunnen worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek en statistiek. Hierbij neemt de afdeling Genetica alle (wettelijke) maatregelen om de privacy van patiënten te waarborgen. De gegevens worden geanonimiseerd: ze worden losgekoppeld van uw persoonsgegevens. Zijn voor wetenschappelijk onderzoek niet-geanonimiseerde gegevens nodig, dan wordt het onderzoek eerst ter goedkeuring voorgelegd aan de medisch-ethische toetsingscommissie van het UMC Utrecht.

# Contactgegevens

## Avondspreekuur

De polikliniek Genetica heeft een avondspreekuur. Dit is één keer per maand op maandag-, dinsdag-, of woensdagavond. Ook een gesprek met een maatschappelijk werker is mogelijk op een avondspreekuur.

## Buitenpoli's

De afdeling Genetica werkt samen met andere ziekenhuizen en instellingen. Soms is het mogelijk om een afspraak voor erfelijkheidsonderzoek te maken in een ziekenhuis of instelling bij u in de buurt. Voor informatie over een afspraak in één van onze buitenpoli's kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica. Een lijst met de buitenpoli's vindt u op [www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica).

## Patiëntenportaal

Via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl) en 'Mijn UMC Utrecht' kunt u in het Patiëntenportaal online uw afspraken raadplegen en vragen stellen aan uw behandelaar. In de toekomst zijn hier ook documenten uit het medisch dossier te raadplegen.

## Bezoekadres afdeling Genetica

Wilhelmina Kinderziekenhuis (volg route C, 4de verdieping)

Lundlaan 6

3584 EA Utrecht

Telefoon: 088 75 538 00

E-mail: [erfadv@umcutrecht.nl](mailto:erfadv@umcutrecht.nl).

## **Meer informatie**

De afdeling Genetica biedt (onder meer via [www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica)) ook de brochure *Erfelijkheidsonderzoek: de procedure* aan.

Uitgebreide informatie over erfelijkheid, genetische testen en prenataal onderzoek vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), de website van het Erfocentrum.

## **Informatie voor de verwijzer**

Het aanvraagformulier kunt u downloaden van [www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica) onder 'Genoomdiagnostiek' en dan 'Aanvraagformulieren'. Bij voorkeur vindt de bloedafname ruim voor het weekend plaats, zodat het bloed niet onnodig lang met de post of de bezorgdienst onderweg is.



Divisie Biomedische Genetica


**Afdeling Genetica**

UMC Utrecht, locatie WKZ, Lundlaan 6, Postbus 85090, 3508 GA Utrecht

T. 088 75 538 00.

**[www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl)**

© 2016, UMC Utrecht



Bezoekadres:  
Lundlaan 6  
3584 EA UTRECHT

Postadres:  
UMC Utrecht, afdeling Genetica  
Huispost KC 04.084.2  
Postbus 850 90, 3508 AB UTRECHT

[www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica)  
T. +31 (0)88 75 538 00