

Richtlijn Genetische diagnostiek bij Echoafwijkingen

Waar gaat deze richtlijn over?

Deze multidisciplinaire richtlijn Genetische diagnostiek bij echoafwijkingen, beoogt de standaardisatie van DNA-diagnostiek tijdens de zwangerschap. Voor echoscopische afwijkingen die als knelpunten ervaren worden, beoogt deze richtlijn een leidraad te zijn voor aanvullende gerichte DNA-diagnostiek.

Met het zo vroeg mogelijk stellen van een overkoepelende diagnose in een zwangerschap kan vaak een betere uitspraak gedaan worden over de prognose, met als doel de beschikbare handelingsopties voor de zwangere en haar partner met meer informatie te ondersteunen. Ook voor het beleid durante partu kan de diagnose van belang zijn. Daarnaast kan een uitspraak gedaan worden over de herhalingskans en mogelijkheden voor prenatale diagnostiek in een volgende zwangerschap of pre-implantatie genetische diagnostiek bij een eventuele nieuwe zwangerschapswens.

Voor wie is deze richtlijn bedoeld?

Deze richtlijn is geschreven voor alle leden van de beroepsgroepen die betrokken zijn bij de zorg voor zwangere patiënten met een foetus met een echoscopisch detecteerbare congenitale afwijking. De betrokken beroepsgroepen zijn de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), de Nederlandse Vereniging van Obstetrie en Gynaecologie (NVOG), Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL), de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) en de Nederlandse Vereniging voor Neurologie (NVN).

Voor patiënten

Een richtlijn zorgt ervoor dat afspraken tussen artsen duidelijk zijn. Deze richtlijn gaat over het opsporen van erfelijke afwijkingen bij het ongeboren kind. Wanneer de arts iets ongewoons op de echo ziet, wil hij/zij u de juiste informatie geven over de gevolgen voor het ongeboren kind. Ouders hebben deze informatie nodig om een beslissing te kunnen nemen. Die keuze kan zijn het voorbereiden op de geboorte van een kind met een afwijking, maar ook het afbreken van de zwangerschap. Door deze richtlijn weten artsen en verloskundigen ook hoe te handelen tijdens de bevalling en na de geboorte.

Hoe is de richtlijn tot stand gekomen?

Het initiatief voor de richtlijn Genetische Diagnostiek bij Echoafwijkingen is genomen door de Vereniging Klinische Genetica Nederland. De richtlijn is ontwikkeld door klinisch genetici, gynaecologen, laboratoriumspecialisten, een kinderarts en een kinderneuroloog. De werkgroep heeft vanaf 2015 aan de richtlijn gewerkt.

[Meer informatie over deze richtlijn.](#)