

gische uitval. Wij zouden daarom willen stellen dat het verantwoord geweest zou zijn om ook de 30 geopereerde patiënten niet te opereren. Het zou te ver voeren om te stellen dat het wel opereren van deze 30 patiënten onverantwoord is geweest, maar wanneer bij deze 30 patiënten at random gekozen zou zijn voor wel of niet opereren, zou een interessante onderzoekopzet ontstaan zijn. Het is juist dit soort onderzoekingen waaraan grote behoefte is om de antwoorden te vinden op vragen als: wat is de plaats van de carotis-endarteriëctomie? Een suggestie?

H. VAN URK
O. T. TERPSTRA

Rotterdam, december 1985

Resultaten van prenatale diagnostiek bij 350 zwangeren in de 10e week van de zwangerschap

Onlangs was ik in de gelegenheid de jaarlijkse bijeenkomst van de 'American Society of Human Genetics' bij te wonen, die van 9-12 oktober 1985 werd gehouden in Salt Lake City (USA). Van de 700 voordrachten en posters waren er 14 gewijd aan de 'vlokkentest'. Twee hiervan waren afkomstig uit centra waar men ervaring heeft opgedaan met minstens 800 zwangerschappen.^{1,2} Enkele van uit deze beide centra afkomstige cijfers bieden mijns inziens een nuttige aanvulling op de gegevens die onlangs in dit tijdschrift werden gepubliceerd door de Rotterdamse groep (1985; 1968-74) en het commentaar daarop (1985; 1955-7).

Wapner et al. beschreven 9 gevallen (uit 857 onderzochte patiënten) van discrepantie tussen de cytogenetische resultaten van chorionvilli in het directe preparaat, gekweekte chorionvilli, amniocentese en foetaal, respectievelijk kinderlijk weefsel verkregen na therapeutische abortus, respectievelijk na de geboorte.² Hogge et al. rapporteerden over 13 gevallen (op 800 patiënten) waarbij een dergelijke discrepantie tussen het karyotype zoals bepaald in chorionvilli en dat van de foetus kon worden vastgesteld. Voor wat betreft het risico van een 'spontane' abortus na een chorionvillus-biopsie, stellen Hogge et al. allereerst dat er een duidelijk verband bestaat tussen dit risico en het tijdstip waarop de biopsie wordt uitgevoerd (3,1% als de biopsie werd verricht tussen 9-11 weken, maar 12,9% respectievelijk 17% als de biopsie werd verricht vóór de 9e, respectievelijk na de 12e zwangerschapsweek). Van de in totaal 5,3% zwangerschappen die vóór de 20e week eindigden in een spontane abortus was er in 41% sprake van koorts en (of) andere tekenen van infectie. Bij één patiënte ontstond het beeld van septische shock, intravasale stolling en een nierfunctiestoornis.¹

In ons eigen instituut werden sinds 1 januari van dit jaar ongeveer 120 chorionbiopten geanalyseerd; hierbij bestond in zeker 2 gevallen een discrepantie tussen de resultaten van het karyotype zoals bepaald in chorionvilli en dat van de foetus. Wij kunnen ons daarom goed vinden in de volgende door Hogge et al. geformuleerde genuanceerde conclusie: 'Our experience would suggest that CVS is an acceptable safe and reliable method of prenatal diagnosis. However, there does appear to be a small, but significant, risk of infection related to the procedure, as well as a significant incidence of discrepancy between the villus karyotype and that of the fetus'.¹

LITERATUUR

¹ Hogge WA, Wilson RD, Schonberg SA, Golbus MS. Problems associated with chorionic villus sampling: experience in first 800 cases (abstract). Am J Hum Genet 1985; 37 (suppl): A 220.

² Wapner R, Jackson L, Davis G, Barr M, Hux C. Cytogenetic discrepancies found at chorionic villus sampling (abstract). Am J Hum Genet 1985; 37 (suppl): A 122.

N. J. LESCHOT

Amsterdam, oktober 1985

Het is ons bekend, dat er in verschillende onderzoeken discrepanties tussen de vlokkentest en het onderzoek van de foetus zelf voorkomen. Hier zijn twee verklaringen voor te geven. In de eerste plaats is de kwaliteit van de preparaten in sommige centra niet optimaal wegens problemen bij de bandering van de chromosomen. Ten tweede wordt er in de meeste centra gekweekt en wordt niet de directe methode toegepast. Bij 2-3 weken kweken is overgroei van maternale cellen mogelijk, zodat het karyogram van de moeder geanalyseerd wordt. Bij de directe methode vervalt dit bezwaar. Hoewel er in meer dan 400 onderzoeken in ons centrum éénmaal één maternale cel is aangetoond, kan hierdoor geen vergissing ontstaan, omdat minimaal 16 cellen onderzocht worden. De discrepanties zijn te voorkomen door zeer zorgvuldige selectie van materiaal, goede bandering en toepassing van de directe methode. De discrepanties die collega Leschot noemt, zijn in ons centrum tot nu toe nog niet voorgekomen en lijken een minimaal risico van deze methode te zijn. Bij twijfel, bijvoorbeeld indien een mozaïek van verschillende cellen voorkomt, is bevestiging van de vlokkentest door vruchtwateronderzoek geïndiceerd.

E. S. SACHS

Rotterdam, november 1985

De 'vlokkentest', veilig, snel en betrouwbaar

Met genoegen hebben wij het uitstekende artikel van collega Sachs et al. gelezen over de resultaten van prenatale diagnostiek bij 350 zwangeren in de 10e week van de zwangerschap (1985; 1968-74). De Rotterdamse resultaten zijn in alle opzichten vergelijkbaar met die in andere delen van de wereld.¹ In hetzelfde tijdschriftnummer geeft collega Galjaard commentaar (1985; 1955-7). Dat de 'vlokkentest' snel is in vergelijking met de tot dusver gangbare methode van amniocentese bij ca. 16 weken is buiten kijf, of de test echter altijd even betrouwbaar en veilig is, daarover zijn de akten nog niet gesloten. Wij menen dan ook, dat die twee beweringen voorsnog met meer reserves geponeerd dienen te worden.

1. Wat de betrouwbaarheid betreft: Er zijn meldingen in de literatuur over discrepanties tussen chromosoompatronen in chorionweefsel enerzijds en foetus en amnioncellen anderzijds.² Daar de methode geplaatst dient te worden naast de resultaten van amniocentese – en deze zijn in de afgelopen 15 jaar hoogst betrouwbaar gebleken – mag op een aantal van 350 patiënten met 11 afwijkende chromosoompatronen nog geen uitspraak over de betrouwbaarheid worden gedaan.

2. Wat de veiligheid betreft: Bij de voorlichting houden wij onze patiënten voorlopig voor dat de vlokkentest een extra kans op abortus geeft, die 2-4 maal zo groot is als bij de amniocentese, die een kans heeft van verlies van de zwangerschap binnen drie weken na de punctie van kleiner dan 0,5%. We baseren ons hiervoor op het volgende: Niemand weet nog exact hoe groot de kans is op spontane abortus van bewezen vitale zwangerschappen bij vrouwen die in aanmerking komen voor foetale diagnostiek, maar onderzoek naar abortuspercentages bij patiënten met echografisch aangetoonde intacte zwangerschappen wijst in de richting van 2-3%.^{3,4} Jackson komt na therapeutische abortus van de afwijkende foetus op 4,2% abortus uit.¹ Uit deze gegevens komt voorlopig een risico van 1 à 2% voor de vlokkentest naar voren. Inmiddels gestart gerandomiseerd onderzoek zal wellicht meer inzicht hierin verschaffen.

3. Wat betreft andere risico's: Er is een aantal gevallen van levenbedreigende septische abortus beschreven.^{1,5}

4. De vraag of de ingreep zelf door infecties (bijv. herpes, chlamydia) afwijkingen van placenta en (of) foetus kan veroorzaken, is nog niet beantwoord.

Resumerend willen wij stellen dat ook wij zeer enthousiast