

4 Verhoogd risico op afwijkingen aan de geslachtschromosomen

Als de test wijst op een verhoogd risico op geslachtschromosoomafwijkingen zoals het syndroom van Turner (monosomie X) of het syndroom van Klinefelter (XXY), dan neemt het Centrum voor Genetische Geneeskunde contact met u op om deze resultaten te bespreken. Houd er rekening mee dat de nauwkeurigheid van een NIPT voor de detectie van geslachtschromosoomafwijkingen nog altijd wordt onderzocht en momenteel als minder betrouwbaar wordt beschouwd dan voor de detectie van trisomie 21 (syndroom van Down).

5 Afwijkingen in het DNA van de moeder

Tijdens de NIPT wordt ook het DNA van de moeder geanalyseerd, wat genetische afwijkingen aan het licht kan brengen die relevant kunnen zijn voor haar eigen gezondheid of de gezondheid van de foetus. Als dergelijke resultaten worden vastgesteld, wordt u daarvan op de hoogte gebracht. In bepaalde situaties kan een vruchtwaterpunctie worden aanbevolen om te bepalen of de foetus ook drager is.

In heel zeldzame gevallen kan een NIPT kanker bij de moeder opsporen. Kankercellen kunnen DNA met chromosoomafwijkingen afgeven aan de bloedbaan, wat met de test kan worden vastgesteld. Als een dergelijke trend wordt waargenomen, wordt deze opgenomen

in het analyserapport om snelle opvolging en diagnostische procedures te vergemakkelijken. Het is echter belangrijk dat u begrijpt dat niet alle kankers kunnen worden opgespoord.

6 Onduidelijke resultaten of mislukte tests

Als de test mislukt of de resultaten geen uitsluitsel geven, wordt na 2-3 weken een tweede bloedtest aanbevolen.

7 Speciale overwegingen bij tweelingzwangerschappen

Een NIPT kan worden uitgevoerd bij tweelingzwangerschappen, maar er gelden bepaalde beperkingen, met name voor het opsporen van geslachtschromosoomafwijkingen.

Geïnformeerde toestemming

Toestemming is **vereist** voor het ondergaan van een NIPT. Ouders moeten op het toestemmingsformulier aangeven welke resultaten ze willen ontvangen:

- Een **gerichte NIPT** (alleen voor trisomie 21, 18, 13);
- Een **globale NIPT** (analyse van alle chromosomen);
- Wel of niet zoeken naar **afwijkingen aan geslachtschromosomen**.

PRAKTISCHE INFORMATIE: sinds juli 2017 wordt de NIPT in België terugbetaald voor zwangerschappen vanaf de 12^e week, op voorwaarde dat de moeder aangesloten is bij een Belgisch ziekenfonds.



Campus Hallepoort
Hoogstraat 322, 1000 Brussel
+32 (0)2 535 31 11
www.stpierre-bru.be

CONTACT

Secretariaat van de prenatale raadpleging
Route 206
02 535 47 13

NIET-INVASIEVE PRENATALE TEST (NIPT)



Een niet-invasieve prenatale test (NIPT) is een screeningsmethode die is ontworpen om chromosomale aandoeningen. We raden u aan deze brochure te lezen voordat u de test uitvoert.

Een niet-invasieve prenatale test (NIPT) is een screeningsmethode die is ontworpen om **chromosomale aandoeningen** zoals het syndroom van Down (trisomie 21), het syndroom van Edwards (trisomie 18) en het syndroom van Patau (trisomie 13) op te sporen. Hiermee wordt het genetische materiaal (DNA) van de zwangerschap in het bloed van de moeder geanalyseerd. Deze test wordt uitgevoerd vanaf de 12^e week van de zwangerschap, na een echoscopie van de 1^e trimester.

Een NIPT laten uitvoeren is vrijwillig: aanstaande ouders krijgen gedetailleerde informatie over de test tijdens hun eerste consultatie voor de zwangerschap. We raden u aan deze brochure te lezen. We kunnen eventuele vragen die u nog hebt voordat de test wordt uitgevoerd, bijvoorbeeld tijdens de echo van het 1^e trimester behandelen of tijdens prenatale consultatie.

Hoe werkt een NIPT-test?

Een NIPT-test houdt in dat er een eenvoudig **bloedmonster** van de moeder wordt afgenomen. Daarmee wordt het DNA van de zwangerschap dat in het bloed van de moeder circuleert, geanalyseerd. Dat DNA, bekend als celvrij DNA (cfDNA), is afkomstig van de placenta en wordt na een paar weken zwangerschap detecteerbaar in het bloed van de moeder.

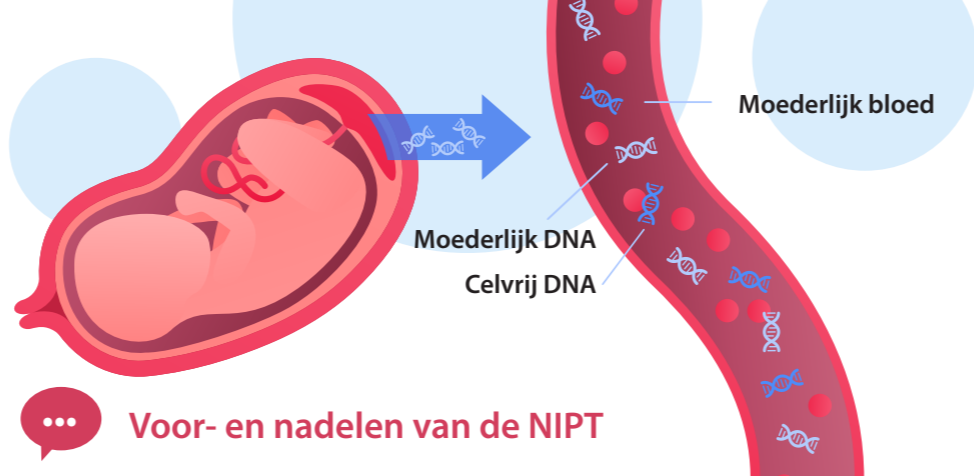
De test beoordeelt de DNA-fractie van de foetus en de samenstelling ervan. Betrouwbare resultaten zijn over het algemeen beschikbaar **vanaf de 12^e week van de zwangerschap**.

i Hoewel voor moeders met een Body Mass Index (BMI) van meer dan 30 de test wordt aanbevolen vanaf de 14^e week.

De echografie van het eerste trimester komt voor de NIPT

Tussen de 11^e en 14^e week amenorroe wordt systematisch een echoscopie uitgevoerd om de foetus te beoordelen (dit is de echoscopie van het eerste trimester).

Als er afwijkingen worden ontdekt, kunnen **genetische counseling** en **gerichte follow-up** worden aanbevolen, net als **alternatieve diagnostische methoden** als aanvulling op de NIPT.



Voor- en nadelen van de NIPT

✓ VOORDELEN	✗ NADELEN
<p>✓ Niet-invasief</p> <p>Voor de test is alleen een bloedmonster van de moeder nodig, waardoor het risico op een miskraam, dat wordt geassocieerd met invasieve procedures, wordt uitgesloten.</p>	<p>✗ Screening, geen diagnose</p> <p>Afwijkende resultaten moeten worden bevestigd door invasieve tests zoals een vruchtwaterpunctie.</p>
<p>✓ Hoge gevoeligheid</p> <p>De NIPT heeft een gevoeligheid van meer dan 99 % voor het detecteren van trisomie 21, wat betekent dat deze test meer dan 99 van de 100 gevallen identificeert. De test is ook zeer effectief in het opsporen van trisomie 18 en trisomie 13.</p>	<p>✗ Beperkt toepassingsgebied</p> <p>De NIPT detecteert grote chromosoomafwijkingen, maar kan geen kleine afwijkingen identificeren.</p>
<p>✓ Volledige screening</p> <p>Naast trisomie 13, 18 en 21 kan de test ook andere chromosoomafwijkingen identificeren (u moet dit tijdens uw consultatie aangeven).</p>	<p>✗ Foutpercentage</p> <p>In 3 tot 5 % van de gevallen geeft de test mogelijk geen resultaat omdat er onvoldoende foetaal DNA beschikbaar is of door een slechte kwaliteit van het staal. Dan is een nieuw monster nodig.</p>

Wat we met een NIPT kunnen detecteren?

1 Trisomie 21 (syndroom van Down)

Dit is de meest voorkomende chromosoomafwijking, die vaak gepaard gaat met verstandelijke beperkingen en aparte gelaatstrekken, maar ook met andere gezondheidsproblemen.

2 Trisomie 13 en 18

Deze aandoeningen, bekend als het syndroom van Patau (trisomie 13) en het syndroom van Edwards (trisomie 18), worden gekenmerkt door ernstige aangeboren afwijkingen. De meeste zwangerschappen met deze aandoening leiden tot een miskraam of het overlijden van de baby kort na de geboorte.

3 Bepaling van het geslacht

Hoewel de NIPT het geslacht van de baby kan bepalen, is dat niet het hoofddoel ervan en zijn de resultaten niet 100 % nauwkeurig. Een bevestiging via de echo

wordt aanbevolen.

4 Andere chromosoomafwijkingen

Als u besluit om een algemene screening uit te voeren, kan de NIPT ook andere chromosoomafwijkingen opsporen die een invloed kunnen hebben op de gezondheid van de moeder of de baby. Die resultaten worden waar nodig met de ouders besproken.

5 Afwijkingen aan geslachtschromosomen

De test kan bijzonderheden in de geslachtschromosomen identificeren, waarvan de meeste geen grote gezondheidsproblemen opleveren. Andere kunnen soms invloed hebben op de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling, zoals het syndroom van Turner (monosomie X) en het syndroom van Klinefelter (XXY). Vroege opsporing is cruciaal om deze kinderen in wording optimaal te kunnen behandelen.

Resultaten

De resultaten zijn **binnen de week** beschikbaar. U kunt contact opnemen met uw zorgverlener als u de resultaten wilt zien. Wees gerust: in het geval van een afwijking neemt het genetisch laboratorium contact op met uw zorgverlener, die u vervolgens op de hoogte brengt.

1 Risico beperkt

Er werd geen indicatie voor trisomie 13, 18 of 21 gevonden. Hoewel de NIPT heel betrouwbaar is voor deze aandoeningen, kan de test andere chromosoomafwijkingen niet volledig uitsluiten.

2 Risico hoog

Als een hoog risico op trisomie 13, 18 of 21 wordt gedetecteerd, worden andere diagnostische tests, zoals een vruchtwaterpunctie, aanbevolen.

3 Andere vaststellingen

De NIPT kan andere chromosoomafwijkingen of aandoeningen van de placenta opsporen, die de groei van de foetus of de uitkomst van de zwangerschap kunnen beïnvloeden.