

NIPT

De niet-invasieve prenatale test
voor trisomie

NIPT

De niet-invasieve prenatale test voor trisomie

▶ Waarom NIPT?

In België kunnen alle zwangere vrouwen -indien gewenst- het risico dat de foetus **het syndroom van Down (trisomie 21 – T21)** heeft, laten vaststellen door de niet-invasieve prenatale test (NIPT). NIPT is een relatief nieuwe, genetische screeningstest die uitgevoerd wordt op bloed van de moeder.

Net als de vroegere combinatietest, bepaalt NIPT ook of de foetus een verhoogd risico heeft op T21, maar dan met een veel grotere gevoeligheid en nauwkeurigheid. Bij een positief T21 NIPT-resultaat moet de diagnose nog steeds bevestigd worden door een invasieve test. De NIPT wordt vanaf 1 juli 2017 in België terugbetaald.

De prenatale diagnose van T21 maakt geïnformeerde besluitvorming met betrekking tot de voortzetting of beëindiging van de zwangerschap mogelijk.

Achtergrond

Het bloed van ieder individu bevat kleine DNA-fragmenten, celvrij DNA genoemd, door het natuurlijk proces van celvernieuwing. Bij een zwangere vrouw is een deel van het celvrij DNA afkomstig van de foetus. Met een kwantitatieve sequentieanalyse van dit celvrij DNA kan het syndroom van Down (T21) bij de foetus worden opgespoord.

Naast T21 detecteert NIPT ook twee andere mogelijke trisomieën, nl. trisomie van chromosoom 13 (T13, Patau syndroom) en van chromosoom 18 (T18, Edwards syndroom). Een chromosoomtrisomie betekent dat er drie in plaats van twee exemplaren van een bepaald chromosoom aanwezig zijn. Zo'n chromosoomafwijking kan een grote impact hebben op de gezondheid en ontwikkeling van het kind. Andere erfelijke afwijkingen worden NIET opgespoord. Het geslacht van de foetus kan, indien gewenst, wel worden bepaald.

Wat zijn mogelijke bijkomende, 'toevallige' bevindingen van NIPT?

Omdat in de NIPT-analyse DNA van alle chromosomen gebruikt wordt (whole genome), kan het zijn dat er toevallig afwijkingen opgemerkt worden van andere chromosomen (andere dan 13, 18 en 21). Aangezien NIPT niet bedoeld is voor opsporing van deze zeldzame afwijkingen, spreken we van 'toevallige' bevindingen. De betekenis hiervan voor de foetus is vaak onduidelijk. Soms zullen ze een miskraam veroorzaken vroeg in de zwangerschap, anderzijds kan het soms wijzen op een afwijking van de placenta zonder dat er een probleem is bij de foetus.

Een bijzondere categorie van 'toevallige' bevindingen zijn afwijkingen van de geslachtschromosomen (de zogenaamde SCA 'sex chromosomal abnormalities'). Voorbeelden zijn Turnersyndroom (45, X), Klinefeltersyndroom (47, XXY) en Triple-X-syndroom (47, XXX). Ongeveer 1 op 400 kinderen wordt geboren met één van deze SCA. Personen met deze afwijkingen kunnen een normaal en kwalitatief leven leiden. Algemeen gesteld zijn SCA 'minder ernstig' dan Downsyndroom.

We vragen u dan ook vooraf te beslissen of u op de hoogte wil gesteld worden indien de NIPT zou wijzen op een mogelijke SCA.

Daarnaast kan een toevallige bevinding uitzonderlijk wijzen op een probleem bij de moeder. Zo komt er ongeveer bij 1 op 5000 NIP-testen een tumor bij de moeder aan het licht. Indien er bij NIPT een toevallige bevinding wordt opgepikt die relevant kan zijn voor de zwangerschap, de foetus of de moeder en die kan leiden tot een preventieve of therapeutische interventie, dan wordt deze afwijking ook aan u meegedeeld.



▶ Wat zijn de voordelen van NIPT tegenover de huidige prenatale testen?

- Met een gevoeligheid van meer dan 99% is NIPT veel gevoeliger dan de huidige testen. Dit wil zeggen dat meer dan 99 op 100 kinderen met het Downsyndroom met deze test worden opgespoord.
- De geslachtsbepaling van de foetus gebeurt met een accuraatheid van meer dan 95%.
- NIPT heeft een superieure specificiteit ten opzichte van de huidige testen (meer dan 99%). Dit wil zeggen dat het aantal foute resultaten veel lager is, hetgeen resulteert in een hoge betrouwbaarheid. Hierdoor is er snel duidelijkheid voor de (toekomstige) ouder(s).
- NIPT is een niet-invasieve test waarvoor u enkel een eenvoudige en risico-loze bloedafname moet ondergaan. In tegenstelling tot de invasieve testen, loopt de foetus dus geen risico.

▶ Wat zijn de nadelen van NIPT tegenover de huidige prenatale testen?

In ongeveer 0,5% van de gevallen lukt NIPT niet door een te lage hoeveelheid celvrij DNA van de foetus in het bloed van de moeder. Dit komt meer voor bij een hoge body mass index (BMI) van de moeder en kan de antwoordtijd verlengen. In uitzonderlijke gevallen zal hierdoor geen betrouwbaar resultaat gerapporteerd kunnen worden.



▶ NIPT in de praktijk

Wanneer?

NIPT kan uitgevoerd worden vanaf de twaalfde week van de zwangerschap, te rekenen vanaf de eerste dag van de laatste maandstonden. De bloedafname voor NIPT kan enkel op maandag, dinsdag en woensdag van 7u45 tot 21u00.

Kostprijs

De NIP-test wordt vanaf 1 juli 2017 terugbetaald in België. Vrouwen zonder voorkeurregeling betalen een persoonlijk aandeel van maximaal 8,68 euro, terwijl NIPT volledig gratis is voor vrouwen die recht hebben op een verhoogde tegemoetkoming. Indien u niet aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds, bedraagt de kostprijs van NIPT 260 euro.

Dag van het onderzoek

Er wordt bloed afgenomen, ofwel bij uw gynaecoloog, ofwel in het laboratorium. Er wordt gebruik gemaakt van een

speciaal buisje waarin het foetaal DNA optimaal bewaard kan worden.

U zult voor de bloedafname gevraagd worden een geïnformeerde toestemming (informed consent) te ondertekenen. Dit is een document waarin u bevestigt dat u voldoende bent ingelicht over de modaliteiten van het onderzoek en uw schriftelijke toestemming voor het onderzoek geeft. U hoeft niet nuchter te zijn maar u nuttigt best geen zware maaltijd in de twee uren voor u de bloedafname ondergaat.

Bekendmaking resultaat

Wij streven naar een antwoordtijd van vier werkdagen. Ook het geslacht van uw kind wordt aan uw gynaecoloog meegedeeld en zal, afhankelijk van uw persoonlijke wens, al dan niet aan u gecommuniceerd worden.

Betekenis van het resultaat

- Wanneer de uitslag **normaal** is, zijn er geen verdere acties nodig (behalve de

normale echografieën die uw gynaecoloog organiseert).

- Een **afwijkend** resultaat wijst op een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij de foetus. Zo'n resultaat dient, na overleg met uw gynaecoloog, bevestigd te worden met een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie).
- Ondanks de zeer lage kans op een foutief resultaat bij NIPT, kan dit niet uitgesloten worden.

Mogelijke oorzaken van een zeer zeldzaam voorkomend foutief NIPT-resultaat zijn foetaal en/of placentaal 'mosaïcisme' (als slechts een deel van de cellen een trisomie heeft), 'vanishing twin' (als de foetus deel is geweest van een tweeling), foetaal sex chromosoom aneuploidie (als de foetus bv. een extra X-chromosoom heeft), ...

- In ongeveer 0,5% van de gevallen blijkt er te weinig celvrij DNA aanwezig te zijn in een bloedstaal en kan er **geen betrouwbaar resultaat** bekomen worden. In dit geval zult u gecontacteerd worden voor een tweede bloedafname en zal het onderzoek herhaald worden. Dit gebeurt zonder extra kosten.

► **Komt u in aanmerking voor NIPT?**

NIPT kan uitgevoerd worden in elke zwangerschap zonder specifieke indicatie. In bepaalde gevallen kan de test echter NIET aangeboden worden:

- zwangerschapsduur van minder dan 12 weken (dit is een terugbetalingscriterium),
- gekende chromosomale afwijkingen bij de vrouw.

Tot slot kunnen de resultaten van de test worden verstoord indien je gedurende de laatste 3 maanden een bloedtransfusie, immuuntherapie, radiotherapie of heparine-therapie onderging. Gelieve dit zeker te melden aan je gynaecoloog.

► **Meer info?**

Indien u nog vragen hebt na het lezen van deze brochure, kunt u uiteraard steeds bij uw gynaecoloog terecht of kunt u contact opnemen met het laboratorium.

**NIPT wordt uitgevoerd in samenwerking
met de klinische laboratoria van het
BELNIPT-consortium**



Contact

Klinisch laboratorium

Straat 38

T 09 224 64 45

T 09 224 64 46

E lab@azstlucas.be

www.labgids.be

Deze brochure werd ontwikkeld voor het gebruik binnen het AZ Sint-Lucas Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veelevoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt worden zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het ziekenhuis. Deze informatiefolder werd met de grootste zorg opgemaakt, de inhoud ervan is echter algemeen en indicatief. De folder omvat niet alle medische aspecten. Indien er vergissingen, tekortkomingen of onvolledigheden in staan dan zijn het AZ Sint-Lucas, het personeel en de artsen hiervoor niet aansprakelijk.



vzw AZ Sint-Lucas & Volkskliniek

Campus Sint-Lucas
Groenebriel 1
9000 Gent

Campus Volkskliniek
Tichelrei 1
9000 Gent

T 09 224 61 11

E info@azstlucas.be

2018/21.408