

Ziekenhuis
Oost-Limburg

Campus Sint-Jan
Campus Sint-Barbara
Campus Maas en Kempen
Medisch Centrum André Dumont



Zwangerschap

Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT)

T +32(0)89 32 50 50
F +32(0)89 32 79 00
info@zol.be

Campus Sint-Jan
Schiepse bos 6
B 3600 Genk

Campus Sint-Barbara
Bessemersstraat 478
B 3620 Lanaken

Campus Maas en Kempen
Diestersteenweg 425
B 3680 Maaseik

Medisch Centrum André Dumont
Stalenstraat 2a
B 3600 Genk



Beste,

U vernam van uw arts dat u een NIPT kan ondergaan. Deze informatiebrochure geeft u meer informatie over deze procedure en tracht op enkele veelgestelde vragen antwoord te geven.

Mocht u na het lezen van deze brochure nog vragen hebben, aarzel dan niet om ze te stellen.

Uw behandelende arts en/of de verpleegkundigen zijn steeds bereid om op al uw vragen te antwoorden.

Inhoudsverantwoordelijke: dr. C. Van Holsbeke
(Gynaecoloog) | Maart 2021

INHOUDSTAFEL

1. Wat is de NIPT?	3
2. Praktische informatie	4
2.1 Kostprijs	
2.2 Voorwaarden	
2.3 Uitzonderingen	
3. De whole genome NIPT of de uitgebreide NIPT	5
4. Hoe bekomt u de resultaten van de NIPT?	5
4.1 Welk resultaat kan u krijgen?	
5. Verklarende woordenlijst	7
5.1 Chromosomen	
5.2 Trisomie 21 of het syndroom van Down (mongolisme)	
5.3 Trisomie 18 of Edwardssyndroom en Trisomie 13 of het syndroom van Patau	
5.4 Vals positief en vals negatief	
6. Contactgegevens	9

01 WAT IS DE NIPT?

De NIPT of Niet-Invasieve Prenatale Test is een bloedonderzoek waarbij DNA van de baby dat in het bloed van de mama circuleert, onderzocht wordt. Met deze test worden de meest voorkomende chromosoomafwijkingen (trisomie van chromosoom 21, 18 en 13) opgespoord. Trisomie betekent dat er in de cellen een extra chromosoom is. Bij trisomie 21 zijn er bijvoorbeeld 3 chromosomen van type 21, in plaats van 2. De bloedafname houdt geen risico in voor de zwangerschap en kan ten vroegste op 12 weken uitgevoerd worden omdat er dan pas voldoende DNA van de foetus aanwezig is in het bloed van de moeder.

De NIPT is zeer nauwkeurig en detecteert in bijna 100% de aanwezigheid van een trisomie 21 (syndroom van Down), trisomie 18 (syndroom van Edwards) of trisomie 13 (syndroom van Patau). Dit maakt de NIPT veel betrouwbaarder dan de combinatietest die vroeger werd uitgevoerd.

In minder dan 1% van de gevallen is de NIPT vals positief. Dit wil zeggen dat de test een afwijking aantoonde op één van de chromosomen maar dat dit uiteindelijk niet correct blijkt te zijn. Een afwijkende NIPT wordt daarom altijd gevolgd door een invasieve test. Bij voorkeur is dit een vruchtwaterpunctie die plaatsvindt na 16 weken zwangerschap.

02 PRAKTISCHE INFORMATIE

2.1 Kostprijs

In België wordt de NIPT sinds 1 juli 2017 terugbetaald door het ziekenfonds. U betaalt enkel 8,68 euro remgeld. Indien u niet bent aangesloten bij een Belgisch ziekenfonds, bedraagt de kostprijs van deze test 268,67 euro. Om in aanmerking voor terugbetaling te komen moet u minstens 12 weken zwanger zijn.

2.2 Voorwaarden

Indien u de test wenst, moet u steeds een informatieverklaring ondertekenen waarin u verklaart dat u alle nodige informatie verkregen en begrepen hebt.

Als de foetus echografische afwijkingen heeft (zoals een nekplooi-dikte van meer dan 3.5mm), raden wij een vruchtwaterpunctie na 16 weken zwangerschap aan. Baby's met een verdikte nekplooi hebben immers een verhoogd risico op andere chromosoomafwijkingen, die de NIPT mogelijk niet detecteert.

Ook bij een tweelingzwangerschap kunt u de NIPT laten uitvoeren.

Indien u ervoor kiest om een NIPT te laten uitvoeren, kan de bloedafname in ons ziekenhuis gebeuren. Voor deze test wordt er één tube bloed genomen.

2.3 Uitzonderingen

Bij minder dan 10% van de testen is er onvoldoende foetaal DNA en kan er dus geen resultaat bekomen worden. Ook bij zwangeren met overgewicht bestaat er een grotere kans dat de test mislukt. Wanneer de NIPT mislukt of niet-conclusief is, kan de test éénmalig gratis herhaald worden.

03 DE WHOLE GENOME NIPT OF DE UITGEBREIDE NIPT

Met een simpele vergelijking willen wij uitleggen wat er met de uitgebreide NIPT bedoeld wordt.

Ons erfelijk materiaal bestaat uit een chromosomenkaart die u kan vergelijken met een puzzel. De NIPT kijkt in de eerste plaats naar de puzzelstukjes 13, 18 en 21 om te controleren of er niet eentje te veel is en naar het puzzelstukje waarop het geslacht te zien is.

In de tweede plaats worden ook alle andere puzzelstukjes en de tekening die op de puzzelstukjes samen staat bekeken. Hierdoor kunnen we soms zien dat er iets mis is met een puzzelstukje (bijvoorbeeld een stukje dat afgebroken of verwisseld is) of dat de tekening die op het puzzelstukje staat anders is dan verwacht.

04 HOE BEKOMT U DE RESULTATEN VAN DE NIPT?

Bij de bloedafname is het belangrijk dat u zeker uw e-mailadres invult op de achterkant van het aanvraagformulier dat u meekrijgt van de arts. Naar het e-mailadres dat u opgeeft wordt een mail verzonden wanneer het resultaat beschikbaar is.

Het is dus zeer belangrijk dat dit e-mailadres enkel door u gebruikt wordt en dat u het e-mailadres duidelijk noteert! U ontvangt een aparte mail voor het geslacht en het chromosomenonderzoek en kan zo zelf beslissen of u het geslacht wil weten.

Indien u niet wil dat de resultaten elektronisch te raadplegen zijn, vult u geen e-mailadres in. Het resultaat van de NIPT zal dan op de eerstvolgende consultatie met uw arts besproken worden.

4.1 Welk resultaat kan u krijgen?

Normaal resultaat voor chromosoom 13, 18 en 21

De kans dat uw kind één van deze afwijkingen heeft is hiermee zo goed als uitgesloten. Voor het vaststellen van het syndroom van Down (trisomie 21) heeft de NIPT bijvoorbeeld een gevoeligheid van meer dan 99,9 %. In praktijk wil dit zeggen dat van de 1000 foetussen met het Downsyndroom de NIPT er minimaal 999 detecteert en maximaal 1 mist (vals negatief).

Afwijkend resultaat voor chromosoom 13, 18 of 21

De kans dat uw kind één van deze afwijkingen heeft is zeer hoog. In veel minder dan 1% van de gevallen is de NIPT echter vals positief. In dat geval geeft de test aan dat de baby een afwijking heeft, terwijl dit niet zo is. Bij een afwijkend resultaat zal een vruchtwaterpunctie ter bevestiging steeds de volgende stap zijn. Dit invasieve onderzoek kan plaatsvinden na 16 weken zwangerschap.

Na dit diagnostisch onderzoek heeft u de volledige zekerheid of de foetus al dan niet een afwijking heeft.

Niet-conclusief

De NIPT kan één van de chromosoomafwijkingen niet bevestigen, maar ook niet voldoende uitsluiten. Dit resultaat krijgen we bij 1 % van de patiënten die een NIPT laat uitvoeren. De volgende stap kan zijn: een nieuwe NIPT, een uitgebreid echografisch onderzoek om afwijkingen op te sporen of een vruchtwaterpunctie. In de meerderheid van de gevallen biedt een nieuwe NIPT wel een conclusief resultaat.

Niet gelukt

Dit komt soms voor en kan te wijten zijn aan technische problemen of onvoldoende foetaal DNA in het bloedstaal. Onvoldoende foetaal DNA kan het gevolg zijn van overgewicht bij de moeder of door een te vroeg bloedonderzoek (< 12 weken). U kan in dit geval kiezen voor een nieuwe NIPT.

05 VERKLARENDE WOORDENLIJST

Nevenbevinding

De uitgebreide NIPT kan in zeldzame gevallen ook andere chromosoomafwijkingen opsporen (bijvoorbeeld een klein deeltje van een chromosoom dat ontbreekt, een afwijking van het geslachtschromosoom). Ook sommige types van kanker kunnen door de NIPT worden vastgesteld. Bij het vinden van nevenbevindingen zal uw behandelend gynaecoloog u in contact brengen met iemand van de artsen van het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid. De aanwezigheid van nevenbevindingen in een NIPT is niet altijd even duidelijk vast te stellen.

Wanneer er twijfel heerst over de technische betrouwbaarheid en/of grootte van de gevonden potentiële nevenbevinding, wordt er een bijkomende analyse uitgevoerd op erfelijk materiaal van de moeder, dat ook aanwezig is in het NIPT staal.

5.1 Chromosomen

Ons genetisch materiaal is opgebouwd uit 25 000 genen. Alle genen samen vormen het genoom. Het menselijk genoom is compact verpakt in chromosomen. Elk chromosoom is een lange opgewonden DNA-streng en bevat ongeveer duizend genen. We kunnen eenvoudigweg stellen dat het genoom een reusachtige encyclopedie is, boordevol informatie. Deze informatie is onderverdeeld in verschillende volumes: de chromosomen. De oorsprong van ons DNA-boek vinden we bij de bevruchting.

Zowel de eikel als de zaadcel bevat een volledig DNA-boek, onder de vorm van 23 chromosomen. Na de versmelting van zaadcel en eikel ontstaat een bevruchte eikel die een dubbel set chromosomen bevat: het DNA van de moeder en het DNA van de vader. De bevruchte eikel is de voorloper van alle andere lichaamscellen, die dus elk op zich een dubbele set bevatten van het grote instructieboek van het leven: 2 x 23 chromosomen (23 chromosomenparen of 46 chromosomen).

5.2 Trisomie 21 of het syndroom van Down (mongolisme)

Dit is een aangeboren afwijking die gepaard gaat met een verstandelijke beperking, typerende uitwendige kenmerken en bepaalde medische problemen. De afwijking wordt veroorzaakt doordat het erfelijk materiaal van chromosoom 21 in drievoud voorkomt (in plaats van in tweevoud). Dit syndroom komt voor in ongeveer 4,6 van de 10.000 geboortes en in alle bevolkingsgroepen.

5.3 Trisomie 18 of Edwardsyndroom en Trisomie 13 of het syndroom van Patau

Dit zijn beide aangeboren aandoeningen die veel minder voorkomen dan het Downsyndroom. Edwardsyndroom komt voor in 1 op 8.500 geboortes voor en Patausyndroom in 1 op 17.000 geboortes.

5.4 Vals positief en vals negatief

Er wordt gesproken over vals positieve of vals negatieve resultaten als de uitslag van een test niet overeenkomt met de werkelijkheid. Bij een vals positieve test wijst de test op een afwijking terwijl deze er in werkelijkheid niet is. Bij een vals negatieve test is er in werkelijkheid wel een afwijking maar wordt deze door de test niet vastgesteld. Bij NIPT komen deze fouten zeer zelden voor. NIPT wordt dan ook als een zeer betrouwbare test beschouwd.

06 CONTACTGE- GEVENS

Bij vragen of ongerustheden mag u altijd contact opnemen met de raadpleging Gynaecologie op het nummer 089 32 75 21.



www.ZOL.be



www.facebook.com/ZOLzh



www.twitter.com/ZOLziekenhuis



www.youtube.com/user/ZOLziekenhuis

Schrijf u in op onze nieuwsbrief via www.zol.be.