

NIPT: niet-invasieve prenatale test

Informatie voor patiënten

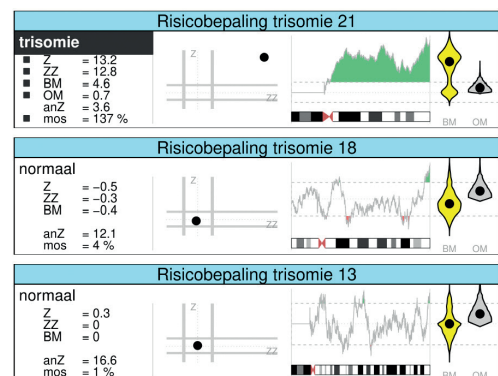
WAT IS TRISOMIE 21 OF DOWNSYNDROOM?

Een baby met trisomie 21 of syndroom van Down heeft drie exemplaren van het chromosoom 21 in plaats van de normale twee exemplaren. Het voornaamste kenmerk van trisomie 21 is een verstandelijke beperking. Soms is er een aangeboren hartafwijking of een andere lichamelijke afwijking die via echografie kan worden opgespoord. Het risico op een zwangerschap met trisomie 21 stijgt met de leeftijd van de moeder en neemt vooral toe vanaf 36 jaar.

Samen met trisomie 21 zijn trisomie 18 (syndroom van Edwards) en trisomie 13 (syndroom van Patau) levensvatbare chromosomale afwijkingen. Daarom kan het risico op een baby met trisomie 21, 18 of 13 bepaald worden met behulp van de NIPT (niet-invasieve prenatale test).

WAARUIT BESTAAT DE NIET-INVASIEVE PRENATALE TEST?

Tijdens de zwangerschap circuleert er DNA van de baby in het bloed van de moeder. Na een bloedafname bij de zwangere vrouw kan met behulp van de NIPT de aanwezigheid van trisomie 21, 18 en 13 bij de baby worden opgespoord en wordt ook het geslacht van de baby bepaald. De bloedafname wordt standaard uitgevoerd vanaf 12 weken, omdat er dan voldoende DNA van de baby aanwezig is in het bloed van de moeder.



Bij de NIPT-analyse worden alle chromosomen nagekeken. Die analyse wordt uitgevoerd binnen de erkende genetische centra in België, waaronder ook UZ Leuven. Daarom worden in zeldzame gevallen ook andere afwijkingen gevonden, bijvoorbeeld een trisomie van een ander chromosoom dan 13, 18 of 21, of een afwijking die belangrijk kan zijn voor de gezondheid van de moeder en / of de baby. Het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek raadt aan om ook die afwijkingen mee te delen aan de zwangere vrouw (advies nr. 66). NIPT is momenteel echter niet geschikt om alle gevallen van deze zeldzame, bijkomende chromosoomafwijkingen op te sporen.

Een aantal biologische factoren kunnen de betrouwbaarheid van de NIPT beïnvloeden. Het is belangrijk om die mee te delen, zodat wij hier rekening mee kunnen houden bij de interpretatie van de resultaten:

- Zwangerschap van een een- of twee-eiige tweeling of meerling
- Zwangerschap die oorspronkelijk een tweelingzwangerschap was, waarbij één baby vroeg in de zwangerschap is overleden
- Gewicht van de moeder vóór de zwangerschap was hoger dan 100 kg
- De moeder heeft een voorgeschiedenis van kanker
- De moeder heeft lupus
- De moeder wordt behandeld met heparine

De volgende aandoeningen worden **niet opgespoord** met de NIPT:

- Mozaïcisme van chromosoom 21, 18 of 13 (slechts een deel van de cellen heeft een trisomie)
- Kleine chromosomale afwijkingen (microdeleties of microduplicaties), met uitzondering van een aantal welbepaalde microdeletiesyndromen
- Monogene afwijkingen (zoals mucoviscidose of fragiele-X syndroom)
- Numerieke afwijkingen van de geslachtschromosomen (zoals het syndroom van Turner of Klinefelter)

De NIPT is **niet geschikt**:

- Als de baby echografische afwijkingen heeft (inclusief een nekplooidikte van meer dan 3,5 mm)
- Als de moeder een stamceltherapie of orgaantransplantatie onderging

WAT ZIJN DE MOGELIJKE RESULTATEN VAN DE NIPT?

1. De NIPT toont een **normaal resultaat**. Dat betekent dat er geen aanwijzing is voor de aanwezigheid van trisomie 21, 18 of 13 bij de baby. In zeldzame gevallen is het NIPT-resultaat vals negatief. Bij een normaal NIPT-resultaat bestaat er dus nog altijd een kleine kans dat de baby toch een chromosomale afwijking heeft.
2. De NIPT toont een **afwijkend resultaat**. Als de NIPT een abnormaal aantal van chromosoom 21, 18 of 13 toont, moet dat resultaat altijd bevestigd worden met behulp van een invasieve test (bij voorkeur een vruchtwaterpunctie). Daarbij wordt het erfelijk materiaal van de baby rechtstreeks onderzocht. Pas met dat bijkomende diagnostisch onderzoek heeft u volledige zekerheid of de baby al dan niet trisomie 21, 18 of 13 heeft.

Als de NIPT een andere klinisch belangrijke chromosoomafwijking detecteert, zal het centrum menselijke erfelijkheid of uw arts u daarvan op de hoogte brengen en u de nodige multidisciplinaire zorg aanbieden.

3. De NIPT geeft een **niet-conclusief** resultaat voor chromosoom 21, 18 of 13. Soms kan de NIPT de aanwezigheid van trisomie 21, 18 of 13 bij de baby niet uitsluiten noch bevestigen.
4. De NIPT is **niet interpreteerbaar**. Uitzonderlijk geeft de test geen betrouwbaar resultaat. Dit kan bijvoorbeeld veroorzaakt worden door een technische reden, of omdat er te weinig DNA van de baby in het bloed van de moeder aanwezig is.

Als de NIPT **niet-conclusief of niet-interpreteerbaar** is, betekent dit niet noodzakelijk dat er een verhoogd risico is op een trisomie 21, 18 of 13. In de meeste gevallen geeft een tweede (gratis) NIPT op een nieuw bloedstaal wel een betrouwbaar resultaat. U kan bij uw arts terecht om een nieuw bloedstaal te laten afnemen of om te overleggen of bijkomende echografische opvolging aangewezen is.

Als er te weinig DNA van de baby in het eerste bloedstaal aanwezig was, adviseren we het nieuwe bloedstaal pas te laten afnemen **vanaf 14 dagen** na de eerste bloedafname. Op die manier is de kans op een betrouwbaar testresultaat veel groter.

U kunt uw resultaten raadplegen in uw online medisch dossier via mynexuzhealth (www.mynexuzhealth.be). Bij een afwijkend testresultaat zal uw arts of het genetisch centrum u daarover informeren.

Als u nog vragen hebt of begeleiding wenst, kunt u contact opnemen met uw arts of met het genetisch centrum van uw keuze.

Meer informatie over de betrouwbaarheid en de kostprijs van de NIPT-analyse kunt u vinden op www.uzleuven.be/nipt.