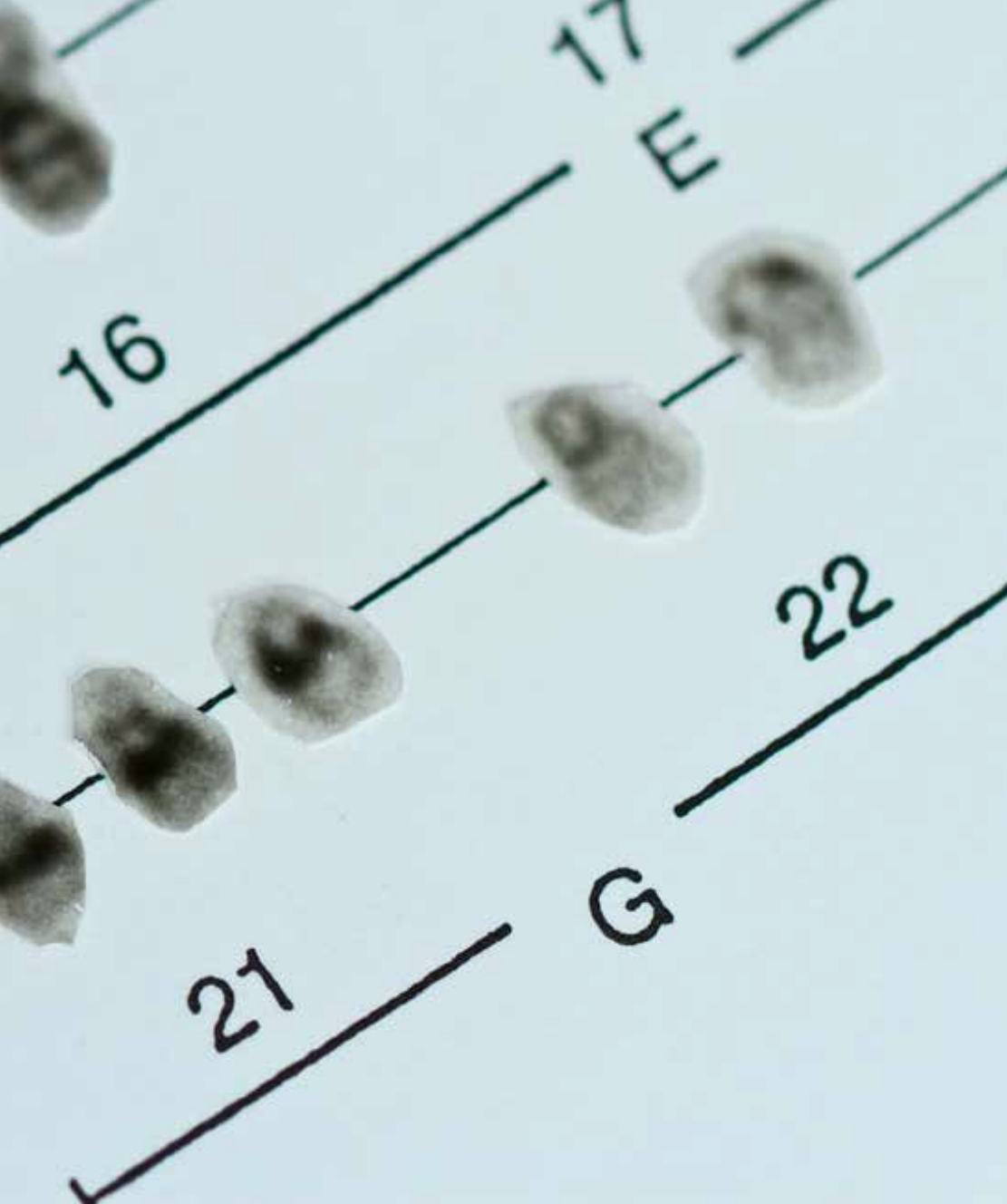




ALLES WAT JE  
MOET WETEN  
OVER DE  
**NIP-TEST**

---



## 1. NIPT

De niet-invasieve prenatale test (NIPT) is een genetische screenings-test die bij een zwangere vrouw nagaat of haar foetus een verhoogde kans op Down syndroom (trisomie van chromosoom 21 (T21)) heeft. Ben je zwanger? Dan kan de NIPT worden uitgevoerd op een bloedstaal omdat daarin DNA van de foetus aanwezig is (foetaal DNA). De NIPT wordt nooit gedaan zonder jouw nadrukkelijke toestemming. Elk afwijkend NIPT resultaat moet bevestigd of weerlegd worden door een invasieve test met vruchtwaterpunctie. Indien de invasieve test de diagnose van **Down syndroom** bevestigt, zal je grondig geïnformeerd worden over wat deze diagnose voor jou en jouw baby betekent. Daarna kan je persoonlijk én in maximale vrijheid beslissen over het al dan niet verderzetten van je zwangerschap.

### WAT SPOREN WE OP?

Naast T21 detecteert de NIPT ook twee andere trisomieën nl. trisomie van chromosoom 13 (T13, Patau syndroom) en van chromosoom 18 (T18, Edwards syndroom). Dit zijn twee zeer ernstige syndromen. Een foetus met één van deze syndromen is niet levensvatbaar. Dit betekent concreet dat hij zal overlijden voor of rond de geboorte. Meestal gaan deze syndromen gepaard met duidelijke afwijkingen op de echografie.

Andere (genetische) afwijkingen worden NIET opgespoord.

We kunnen wel met grote waarschijnlijkheid (>95%) het geslacht van de foetus bepalen. Toch is het aangewezen om aan de hand van een echografie daarvan bevestiging te krijgen. **Als je het geslacht niet wil vernemen, zeg dat dan duidelijk tegen je gynaecoloog.**

## WAT ZIJN MOGELIJKE BIJKOMENDE, 'TOEVALLIGE' BEVINDINGEN VAN NIPT?

Omdat in de NIPT analyse DNA van alle chromosomen gebruikt wordt ('whole genome'), kunnen we 'toevallig' afwijkingen van andere chromosomen (andere dan 21, 18 en 13) opmerken. Aangezien NIPT niet bedoeld is voor opsporing van deze zeldzame afwijkingen, spreken we van 'toevallige' bevindingen. Het is vaak onduidelijk wat deze 'toevallige' bevindingen voor de foetus betekenen. Mogelijk zullen ze vroeg in de zwangerschap een miskraam veroorzaken of wijzen ze op een afwijking van de placenta zonder dat er een probleem is bij de foetus. In uitzonderlijke gevallen kan een toevallige bevinding ook wijzen op een probleem bij de moeder. Zo komt er bij ongeveer 1 op 5000 NIP-testen een tumor bij de moeder aan het licht. **Indien er bij NIPT een toevallige bevinding opgepikt wordt die relevant kan zijn voor jouw zwangerschap, de foetus of jezelf en die kan leiden tot een preventieve of therapeutische interventie, dan wordt deze afwijking ook aan jou meegedeeld.**

Een bijzondere categorie van 'toevallige' bevindingen zijn **afwijkingen van de geslachtschromosomen** (X en Y, sex-chromosoom afwijkingen, **SCA**).

Voorbeelden zijn Turner syndroom (45, X), Klinefelter syndroom (47, XXY) en Triple X syndroom (47, XXX).

Het Turner syndroom (bij meisjes) kan gepaard gaan met onvruchtbaarheid, een uitblijvende ontwikkeling van de geslachtskenmerken in de puberteit, een klein postuur en een verhoogd risico op onder meer hart- en vaatziekten. Deze verschijnselen kunnen ook minder uitgesproken zijn.

Personen met Klinefelter of Triple X syndroom hebben over het algemeen een normale gezondheid. In veel gevallen komt de diagnose pas aan het licht als er op volwassen leeftijd vruchtbaarheidsproblemen zijn. Wel kan er sprake zijn van milde cognitieve handicaps, leerstoornissen en socio-emotionele problemen.

Ongeveer één op vierhonderd kinderen wordt geboren met één van deze SCA. Personen met deze afwijkingen kunnen een normaal en kwalitatief leven leiden. Algemeen gesteld zijn SCAs 'minder ernstig' dan Down syndroom.

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

### **Waarom wil je het mogelijk WEL weten?**

Een SCA wordt meestal niet gezien als een reden om de zwangerschap af te breken. Maar toch de keuzemogelijkheid hebben om al dan niet de zwangerschap verder te zetten kan als zinvol ervaren worden. Overwegingen hierbij zijn de bezorgdheid over het socio-psychologisch welzijn van het kind, een onzekere gezondheidsprognose en mogelijke onvruchtbaarheid.

### **Waarom wil je het mogelijk NIET weten?**

Een belangrijke mogelijke reden betreft de noodzaak van een invasieve test ter bevestiging van de afwijking. Immers, meer dan bij Down syndroom, kan deze bevinding vals-positief zijn. Een invasieve test gaat steeds gepaard met een risico op een miskraam (0,2 à 0,5 %). De vraag rijst dan of je dit risico wil nemen om de (relatief milde) aan-doening bij de foetus te bevestigen. Anderzijds kan je ook kiezen om wel geïnformeerd te worden over de toevallige NIPT vondst van een SCA maar verder afzien van een invasieve test. Genetische testen bij de baby ter bevestiging of uitsluiting van de SCA kunnen dan na de geboorte zonder enig risico uitgevoerd worden.

Indien jouw NIPT resultaat wijst op een verhoogd risico op een SCA én je hebt ervoor gekozen om dit te willen weten, dan zal je een uitgebreide genetische counseling krijgen over de betekenis van het resultaat en over je verdere opties.

### **WAT ZIJN DE VOORDELEN VAN DE NIPT?**

- > De NIPT heeft een gevoeligheid van meer dan 99% voor Down syndroom. Dit wil zeggen dat we meer dan 99 op 100 kinderen met het Down syndroom met deze test kunnen opsporen;
- > De NIPT heeft een erg hoge specificiteit (> 99%) voor Down syndroom waardoor het aantal vals-positieve resultaten zeer beperkt is;
- > De NIPT is een niet-invasieve test waarvoor je enkel een eenvoudige en risicoloze bloedafname moet ondergaan. In tegenstelling tot de invasieve testen, loopt de foetus dus geen risico.

### **WAT ZIJN DE NADELEN VAN DE NIPT?**

In ongeveer 0,5% van de gevallen lukt de NIPT niet door een te lage hoeveelheid foetaal DNA in het bloed van de moeder. In dit geval zal je een tweede bloedafname moeten ondergaan. Dit gebeurt zonder extra kosten. Vrouwen met een BMI > 35 (vóór de zwangerschap) hebben een grotere kans op een te lage hoeveelheid foetaal DNA. Voor deze personen zal een tweede bloedafname vaak geen oplossing brengen. In dat geval zou een invasieve, diagnostische test als alternatief overwogen kunnen worden.

## 2. DE NIPT IN PRAKTIJK

### WANNEER?

We kunnen de NIPT uitvoeren vanaf het moment dat je 12 weken zwanger bent, te rekenen vanaf de eerste dag van de laatste maandstonden.

### KOSTPRIJS

De NIPT wordt grotendeels terugbetaald. Zonder voorkeurregeling betaal je een persoonlijk aandeel van maximaal €8,68. Als je recht hebt op een verhoogde tegemoetkoming, dan is de NIPT voor jou gratis. Indien je niet aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds, betaal je €260 voor de NIPT.

### DAG VAN HET ONDERZOEK

Voor de NIPT is een bloedstaal nodig. De bloedafname kan gebeuren bij je gynaecoloog of in het laboratorium.

Je zal daarvoor eerst je toestemming moeten geven aan de hand van een document waarin je bevestigt dat je voldoende bent ingelicht over de modaliteiten van het onderzoek en je er schriftelijk mee instemt.

Je dient bovendien in datzelfde document aan te geven of je geïnformeerd wil worden over

- > de eventuele aanwezigheid van een SCA;
- > het geslacht van de foetus.

Je hoeft niet nuchter te zijn maar je eet best geen zware maaltijd in de twee uren voor de bloedafname.

### BEKENDMAKING VAN HET RESULTAAT

We streven ernaar het resultaat maximaal 5 werkdagen na de bloedafname te rapporteren aan je gynaecoloog. Je ontvangt zelf ook het resultaat per post. We informeren je gynaecoloog over het geslacht van je kind en we communiceren het ook aan jou, indien je dit wenst.

### BETEKENIS VAN HET RESULTAAT

- > als de uitslag **'normaal'** is, zijn er geen vervolgonderzoeken nodig;
- > een **'afwijkend'** resultaat wijst op een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij de foetus. Na overleg met je gynaecoloog zal een bijkomende invasieve test (vruchtwaterpunctie) het afwijkend resultaat moeten bevestigen;
- > ondanks de lage kans op een foutief resultaat bij de NIPT, kunnen we dit niet uitsluiten;
- > in ongeveer 0,5% van de gevallen volgt er geen betrouwbaar resultaat. In dit geval zullen we je contacteren voor een tweede bloedafname en herhalen we het onderzoek. Dit is kosteloos.

## KOM JIJ IN AANMERKING VOOR NIPT?

NIPT kan uitgevoerd worden in elke zwangerschap zonder specifieke indicatie, ook bij tweelingen en in geval van eiceldonatie. In bepaalde gevallen kunnen we de test NIET aanbieden:

- > indien je nog geen 12 weken zwanger bent;
- > indien er gekende chromosomale afwijkingen bij jou zijn (mama);
- > indien je zelf ooit een stamcel- of orgaantransplantatie onderging;
- > Indien je gedurende de laatste 3 maanden een bloedtransfusie, immuuntherapie, radiotherapie of heparine-therapie onderging, dien je dit zeker te melden aan je gynaecoloog.



### MEER INFO?

#### Heb je nog vragen na het lezen van deze brochure?

Spreek je gynaecoloog aan of neem contact op met het laboratorium:

Laboratorium voor Moleculaire Diagnostiek

Jessa Ziekenhuis, Salvatorstraat 20, 3500 Hasselt

**T** 011 33 83 48

**e-mail** [nipt@jessazh.be](mailto:nipt@jessazh.be)

NIPT wordt uitgevoerd in samenwerking met het BELNIPT consortium.





**JESSA**  
ZIEKENHUIS

**vzw Jessa Ziekenhuis**  
Salvatorstraat 20, 3500 Hasselt, [www.jessazh.be](http://www.jessazh.be)