

NIPT-PLUZ: niet-invasieve prenatale test

Informatie voor patiënten

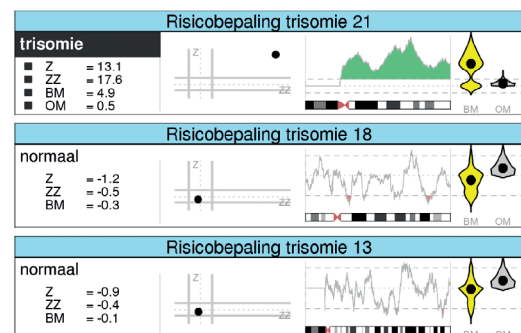
WAT IS TRISOMIE 21 OF DOWNSYNDROOM?

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 voor wie nog geen combinatietest liet uitvoeren, 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-PLUZ**-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).

De NIPT uitgevoerd binnen het centrum menselijke erfelijkheid van UZ Leuven is een in huis geoptimaliseerde en gevalideerde test, gepubliceerd in verschillende wetenschappelijke tijdschriften. Het laboratorium werd voor de test geaccrediteerd volgens de kwaliteitsnorm ISO 15189 via BELAC (215-MED).

Als genetisch centrum bieden we bovendien de multidisciplinaire expertise die een correcte interpretatie en opvolging van de NIPT waarborgt in overeenstemming met de nationale richtlijnen van de 'Belgian Society of Human Genetics' en het advies van het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek.

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)
- Monogene afwijkingen (zoals mucoviscidose of fragiele X)
- 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. De NIPT heeft een ongeziene gevoeligheid van zo goed als 100 procent voor opsporing van trisomie 21, 18 en 13. De NIPT is daardoor veel betrouwbaarder dan de combinatietest. Omdat de NIPT een screeningstest is (en dus géén diagnostische test) kan een normaal testresultaat de aanwezigheid van trisomie 21, 18 of 13 echter niet volledig uitsluiten.
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 is **onduidelijk**. In zeldzame gevallen kan de NIPT de aanwezigheid van trisomie 21, 18 of 13 bij de baby niet uitsluiten noch bevestigen. Verdere opvolging is aangewezen, ofwel via een tweede NIPT-analyse op een nieuw bloedstaal (gratis), ofwel via een invasieve test (vruchtwaterpunctie) na bijkomend echografisch onderzoek.
4. De NIPT is **mislukt**. Uitzonderlijk geeft de test geen betrouwbaar resultaat. Als de NIPT mislukt is door een technische reden, kan de test eenmalig gratis herhaald worden op een tweede bloedstaal of kunt u kiezen voor een andere test.

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 NIPT-PLUZ-analyse en over de kostprijs van de test kunt u vinden op www.uzleuven.be/nipt.