



---

## De Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT)

**NIPT is een Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) die uitgevoerd wordt op bloed van de zwangere vrouw om de foetus te screenen op de meest frequente chromosoomafwijkingen zoals trisomie 21 (Down syndroom), trisomie 18 (Edwards syndroom), en trisomie 13 (Patau syndroom). Ook het geslacht kan worden bepaald.**

Tabel : Chromosoom afwijkingen die opgespoord worden met NIPT

|                                   |  |
|-----------------------------------|--|
| Trisomie 21<br>(Down syndroom)    | Down syndroom wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 21 (trisomie 21). Het is de meest frequente chromosoomafwijking (1/ 500 kinderen), en de frequentste genetische oorzaak van mentale achterstand. Sommige kinderen met Down syndroom hebben aangeboren afwijkingen van het hart. Volwassenen met Down syndroom ontwikkelen vaak dementie.   |
| Trisomie 18<br>(Edwards syndroom) | Edwards syndroom wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 18 (trisomie 18). Zwangerschappen met trisomie 18 eindigen meestal op een miskraam. Als een baby met trisomie 18 toch geboren wordt, overlijdt deze meestal binnen het eerste levensjaar ten gevolge van ernstige afwijkingen van de hersenen en andere organen. De enkele kinderen die ouder dan 1 jaar worden zijn ernstig achter in mental ontwikkeling, en vertonen vele afwijkingen. |
| Trisomie 13<br>(Patau syndroom)   | Patau syndroom wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 13 (trisomie 13). Zwangerschappen met trisomie 13 eindigen meestal op een miskraam. Als een baby met trisomie 13 toch geboren wordt, overlijdt deze meestal binnen het eerste levensjaar ten gevolge van ernstige afwijkingen van de hersenen en andere organen.  |

**BLOEDSTAAL** : NIPT is een "Niet-Invasieve" Prenatale Test, dwz een veilige test waarbij er geen risico's voor de foetus zijn, in tegenstelling tot de vruchtwaterpunctie (amniocentese) en vlokcentest (CVS). Voor NIPT is enkel 20 ml bloed van de zwangere nodig. Het bloed kan vanaf zwangerschapsweek 10 worden afgenomen, gerekend vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie (LMP). Speciale bloedbuizen van GENDIA zijn hiervoor nodig. Het bloedstaal kan op de consultatie in het GENDIA lab in Antwerpen worden afgenomen, of opgestuurd worden naar het GENDIA lab in speciale kits. Het bloed moet steeds bij kamertemperatuur bewaard worden.

**METHODEN** : NIPT wordt uitgevoerd op bloed van de zwangere dat erfelijk materiaal (DNA) bevat van de foetus. Tijdens de zwangerschap circuleren er DNA fragmenten van de foetus in het bloed van moeder. Dit DNA kan geanalyseerd worden om chromosoomafwijkingen bij de foetus op te sporen. Het aantal kopieën van chromosoom 21, 18, en 13 wordt bepaald, alsook het geslacht. De test is ontwikkeld en wordt uitgevoerd door de Amerikaanse labs ARIOSA (Harmony test) onder akkreditatie van CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments).

**DUURTIJD** : De NIPT test duurt ongeveer 2 weken vanaf het moment dat het bloedstaal bij GENDIA arriveert. Het resultaat wordt opgestuurd per email naar patient, verloskundige en arts.

**INDICATIES** : NIPT kan uitgevoerd worden in elke zwangerschap zonder specifieke indicatie. NIPT vervangt ook de vruchtwaterpunctie (amniocentese) of vlokcentest (CVS) in zwangerschappen met een verhoogd risico op Down syndroom, trisomie 18, of trisomie 13 in het geval van een afwijkend resultaat van de triple test of eerste trimester screening voor Down syndroom, en in het geval van hoge moederlijke leeftijd.

**CONTRA-INDICATIES** : NIPT is niet geadviseerd wanneer er:

- Fetale afwijkingen gezien zijn op de echografie
- Er genetische afwijkingen bestaan die niet met NIPT kunnen gediagnosticeerd worden

**BEPERKINGEN** : NIPT bepaalt enkel het aantal chromosomen 21, 18, 13, alsook het geslacht. Mosaïcisme voor deze 3 chromosomen, kleine afwijkingen (deleties of duplicaties) van deze chromosomen, andere chromosoomafwijkingen, en moleculaire monogene afwijkingen (Mucoviscidose, kanker, etc) worden niet opgespoord met NIPT.

**BETROUWBAARHEID** : De betrouwbaarheid van de NIPT resultaten is erg hoog.

De gevoeligheid voor trisomieën van chromosoom 21, 18, 13 is zo hoog dat een normaal NIPT resultaat betekent dat de kans dat de foetus toch een aneuploidie heeft van één van deze 3 chromosomen kleiner is dan 1 op 1.000 (vals-negatieven).

Ook de specificiteit van NIPT is > 99 % voor de 3 chromosomen : dit betekent dat minder dan 1 op 100 testen vals-positief is met een afwijkend NIPT resultaat terwijl de foetus toch normale chromosomen heeft.

**MISLUKking:** In een klein aantal zwangerschappen is er te weinig foetaal DNA in het afgenomen bloed van moeder en kan de NIPT test daarom niet uitgevoerd worden. Er kan dan opnieuw bloed worden afgenomen om de test opnieuw te doen, zonder extra kost. In ongeveer 1 % van de NIPT testen kan er geen resultaat bekomen worden. Dan is er ook geen betaling vereist.

**RESULTATEN :** Ongeveer 2 weken na de bloedafname worden de NIPT resultaten naar U en uw arts per email opgestuurd (indien wij het email adres hebben).

**FOLLOW UP :**

**1. In het geval van een normaal NIPT resultaat :** er is dan geen specifieke follow up nodig, behalve de normale echografieën die uw gynecoloog of vroedvrouw organiseert.

**2. In het geval dat de NIPT test mislukt :** in een klein aantal zwangerschappen (3 %) is er te weinig foetaal DNA in het afgenomen bloed van moeder en kan de NIPT test daarom niet uitgevoerd worden. Er kan dan opnieuw bloed worden afgenomen om de test opnieuw te doen, zonder extra kost.

**3. In het geval van een abnormaal NIPT resultaat :** wanneer het NIPT resultaat afwijkend is met een abnormaal aantal van één van de 3 chromosomen (21, 18, 13), dan zullen wij de implicaties met U bespreken, ofwel telefonisch ofwel op de consultatie in Antwerpen. Ook uw gynecoloog wordt ingelicht. Ter bevestiging van de NIPT resultaten raden wij steeds een vruchtwaterpunctie (amniocentese) of vlokcentest (CVS) met chromosoomanalyse aan.

**PRIJS :** 590 Euro.

**BETALING :** Cash, credit card, PIN of bankoverschrijving naar de GENDIA rekening op de KBC bank (Anselmostraat 35, 2018 Antwerpen, België) :

- België: 735-0068036-27
- Internationaal: IBAN:
  - BE48-7350-0680-3627
  - BIC: KREDBEBB