

Informatiebrochure voor patiënten

Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT)



Koningin Mathilde
Moeder- en kindcentrum



1.	Wat is de NIPT?	4	10.	Wat zijn de resultaten bij een tweeling?	9
2.	Hoe werkt de NIPT?	4	10.1	Eeneiige tweeling	
3.	Wat zijn de voordelen van de NIPT ten opzichte van andere prenatale testen?	5	10.2	Twee-eiige tweeling	
4.	Wat zijn de nadelen van de NIPT ten opzichte van andere prenatale testen?	5	10.3	Vanishing twin	
5.	Kom ik in aanmerking?	6	11.	Welke andere resultaten kan de NIPT geven?	10
6.	Terugbetaling omtrent de NIPT ...	7	11.1	Andere foetale afwijkingen dan T21	
7.	Wanneer ken ik het resultaat? ...	7	11.2	Maternale afwijkingen	
8.	Wat als de NIPT niet lukt?	7	11.3	NIPT en kanker	
9.	Wat betekenen foutieve resultaten?	8	12.	Wat als de NIPT een verhoogd risico aangeeft?	11
9.1	Vals-positief resultaat		13.	Komen buitenlandse vrouwen in aanmerking voor de NIPT?	11
9.2	Vals-negatief resultaat			Contact en info	12

Beste,

Welkom op de dienst medische genetica van het UZA. Vaak stellen toekomstige ouders zich de vraag of hun kind wel gezond is. Misschien wilt u ook weten of uw baby een genetische afwijking heeft. Hiervoor zijn verschillende testen mogelijk.

In deze brochure vindt u meer informatie over de NIPT, de Niet-Invasieve Prenatale Test. Deze test bepaalt het risico op een kind met downsyndroom (trisomie 21).

Bij uw eerste zwangerschapsconsultatie krijgt u meer uitleg over de verschillende testen. U kiest zelf welk onderzoek u al dan niet wilt laten uitvoeren.

Hebt u nog vragen? Stel ze dan gerust aan uw arts.

1 Wat is de NIPT?

De NIPT of Niet-Invasieve Prenatale Test is een bloedonderzoek dat ten vroegste in de 12^{de} week wordt uitgevoerd. De test onderzoekt het DNA (= erfelijk materiaal) van uw baby, dat in uw bloed is terechtgekomen. De NIPT heeft een gevoeligheid van meer dan 99%. Dit wil zeggen dat de test meer dan 99 op 100 kinderen met downsyndroom opspoort. De kans dat de test een verhoogd risico aantoont, terwijl uw baby geen downsyndroom vertoont, bedraagt minder dan 1%.

2 Hoe werkt de NIPT?

Vanaf enkele weken na de start van de zwangerschap is het DNA van de foetus terug te vinden in het bloed van de moeder. Dit is afkomstig van cellen van de placenta (moederkoek). Bij de NIPT bepalen we hoeveel DNA van de foetus in het bloed van de moeder circuleert en kijken we naar de samenstelling van dit DNA. Als het bijvoorbeeld te veel fragmenten van chromosoom 21 bevat, is er een grote kans dat uw baby het downsyndroom heeft.

In het bloed van een zwangere vrouw zweeft niet alleen DNA van de foetus rond, maar ook van de moeder zelf. Hoe meer DNA van de foetus aanwezig is in het bloed van de moeder (dit noemen we de foetale fractie), hoe betrouwbaarder het NIPT-resultaat:

- Foetale fractie meer dan 4%: zeer betrouwbaar resultaat (> 99% voor trisomie 21).
- Foetale fractie 2-4%: minder betrouwbaar resultaat
- Foetale fractie minder dan 2%: niet betrouwbaar

Het gewicht van de moeder en de zwangerschapsduur hebben een invloed op de foetale fractie. Hoe meer de moeder weegt, hoe groter de kans dat de foetale fractie te laag is. Hoe verder in de zwangerschap, hoe hoger de foetale fractie.

3 Wat zijn de voordelen van de NIPT ten opzichte van andere prenatale testen?

- De NIPT is betrouwbaarder dan de combinatietest: het aantal vals-positieve (een afwijkend resultaat terwijl de baby geen downsyndroom vertoont) en vals-negatieve (een normaal resultaat terwijl de baby het downsyndroom heeft) resultaten is beduidend lager dan bij de combinatietest.
- De NIPT is een niet-invasieve test, waarvoor enkel een bloedstaal van de moeder nodig is. Er is dus geen risico op een miskraam. De vruchtwaterpunctie en de vlokentest zijn invasieve testen. Er is een klein risico (0,1 - 0,2 %) op een miskraam.

4 Wat zijn de nadelen van de NIPT ten opzichte van andere prenatale testen?

- In ongeveer 5% van de gevallen faalt de NIPT door een te lage foetale fractie, of door een slechte kwaliteit van het staal. Afhankelijk van de reden waarom de test gefaald is, is het al dan niet zinvol om de NIPT te herhalen op een nieuw bloedstaal. Indien niet, zal de arts een vruchtwaterpunctie voorstellen.
- De NIPT is een screeningstest en geen diagnostische test. Een afwijkend NIPT-resultaat moet dus steeds bevestigd worden door een invasieve test: een vruchtwaterpunctie of vlokentest. Bij een normaal NIPT-resultaat bestaat er nog altijd een kleine kans (minder dan 1 %) dat uw baby toch het downsyndroom heeft.
- NIPT kan enkel grote afwijkingen op chromosomen 13, 18 en 21 en andere chromosomen opsporen. Kleine chromosoomafwijkingen kunnen niet worden opgespoord met NIPT. Daarvoor is een invasieve test nodig.

5 Kom ik in aanmerking?

De terugbetaling door het RIZIV vanaf 1 juli 2017 is voorzien voor elke zwangere vrouw, ongeacht haar leeftijd of familiegeschiedenis.

De NIPT kan niet worden uitgevoerd in de volgende gevallen:

- zwangerschapduur onder de 12^{de} week
- u hebt minder dan 3 maanden geleden een bloedtransfusie, transplantatie, immuuntherapie of stamceltherapie ondergaan
- NIPT wordt ook afgeraden bij echografische afwijkingen of bij gekende familiale genetische afwijkingen (andere dan trisomie 21).

In die gevallen is een invasieve procedure meer aangewezen.

6 Terugbetaling omtrent NIPT

Sinds 1 juli 2017 wordt de NIPT terugbetaald door het RIZIV vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap. De test kost 260 euro, waarvan minder dan 10 euro voor rekening van de patiënt is.

De terugbetaling door het RIZIV is voorzien voor elke zwangere vrouw, ongeacht haar leeftijd of familiegeschiedenis. Dit kan niet in combinatie met de eerstetrimesterscreening.

7 Wanneer ken ik het resultaat?

Het resultaat van de NIPT is bekend binnen 7 tot 10 werkdagen na bloedafname, afhankelijk van het tijdstip van ontvangst van het staal op het laboratorium. Een goed resultaat wordt u per email of per telefoon meegedeeld. In de e-mail wordt uw naam niet vermeld, maar aangezien deze rechtstreeks gekoppeld is aan uw resultaat, kan u er 100% zeker van zijn dat het uw resultaat betreft. Een afwijkend of gefaald resultaat wordt u steeds door uw arts of vroedvrouw meegedeeld.

8 Wat als de NIPT niet lukt?

In ongeveer 5% van de gevallen faalt de NIPT, omwille van technische of biologische redenen. Een mislukte test rekenen we niet aan. Meestal bieden we u een tweede NIPT aan. Het is uw vrije keuze om hier al dan niet op in te gaan. In sommige gevallen is een herhaling niet zinvol. In dat geval bespreken we met u de optie van een invasieve test.

9 Wat betekenen foutieve resultaten?

9.1 Vals-positief resultaat

Een vals-positief resultaat wilt zeggen dat de test een afwijking vaststelt, terwijl die er niet is. Dit kan gebeuren als:

- de samenstelling van het DNA van de placenta niet overeenkomt met dat van de foetus.
- de moeder een afwijking draagt op chromosoom 13, 18 of 21.
- één lid van een tweeling afsterft (vanishing twin) en deze een genetische afwijking heeft. Het lijkt dan alsof de overlevende foetus de afwijking heeft.

9.2 Vals-negatief resultaat

Een vals-negatief resultaat wilt zeggen dat de NIPT uitwijst dat de foetus normaal is, terwijl deze toch een afwijking heeft. Dit kan gebeuren als:

- er te weinig DNA van de foetus in het bloed van de moeder zit. Dit wordt bepaald aan de hand van de foetale fractie. Bij een twee-eiige tweeling kunnen we echter niet bepalen of van beide kindjes voldoende DNA aanwezig is.
- de samenstelling van het DNA van de placenta niet overeenkomt met dat van de foetus.

10 Wat zijn de resultaten bij een tweeling?

10.1 Eeneiige tweeling

Een eeneiige tweeling is meestal genetisch identiek. Het resultaat van de NIPT is dus zeer waarschijnlijk van toepassing op beiden.

10.2 Twee-eiige tweeling

Van de ene foetus kan er meer DNA in het bloed van de moeder aanwezig zijn dan van de andere. In dat geval kan een afwijking gemist worden. We proberen dit op te vangen door bij tweelingen dubbel zoveel data te genereren als bij eenlingen. Toch is het mogelijk dat een NIPT een afwijking in dit geval niet opspoorde.

10.3 Vanishing twin

Een vanishing twin is een lid van een tweeling dat vroeg in de zwangerschap afsterft. Weken tot zelfs maanden daarna kan zijn of haar DNA in de bloedbaan van de moeder blijven zitten. Bij een vanishing twin is de kans klein dat een afwijking niet wordt opgespoord. Van het overlevende lid van de tweeling zal namelijk meer DNA in het bloed van de moeder aanwezig zijn dan van de vanishing twin.

11 Welke andere resultaten kan de NIPT geven?

11.1 Andere foetale afwijkingen dan T21

Bij de NIPT kijken we standaard ook naar trisomie van chromosomen 13 (Patau'syndroom) en 18 (Edwardsyndroom), maar ook alle andere chromosomen worden bekeken. Als er op een ander chromosoom een grote afwijking is die waarschijnlijk een ziekte kan veroorzaken, dan rapporteren we deze en raden we een vruchtwaterpunctie aan ter bevestiging.

11.2 Maternale afwijkingen

Ook het DNA van de moeder wordt geanalyseerd tijdens de NIPT. Daardoor kunnen we ook bij haar afwijkingen vaststellen. Als dit belangrijk is voor de moeder en/of foetus, dan krijgt u hiervan het resultaat. Vaak is dan een vruchtwaterpunctie nodig om te zien of de foetus de afwijking ook heeft.

11.3 NIPT en kanker

Soms kunnen we via een NIPT kanker bij de moeder opsporen. Kankercellen scheiden namelijk ook DNA af in de bloedbaan van de moeder. Als de kankercellen grote afwijkingen vertonen, dan spoort de NIPT deze ook op. Deze bevindingen rapporteren we, zodat een snelle follow-up mogelijk is. De NIPT kan echter niet alle kankers opsporen.

12 Wat als de NIPT een verhoogd risico aangeeft?

De NIPT geeft geen 100% zekerheid. Ter bevestiging van een afwijkend resultaat raden we een invasief onderzoek (bij voorkeur vruchtwaterpunctie) aan, waarbij we het erfelijk materiaal van de baby rechtstreeks onderzoeken. Door dit onderzoek uit te voeren, hebt u volledige zekerheid of uw baby al dan niet het downsyndroom heeft. Ook andere vaak voorkomende erfelijke chromosoomafwijkingen worden bij een invasieve test onderzocht. Een normale vruchtwaterpunctie biedt echter geen garantie dat de baby geen enkele erfelijke afwijking heeft.

13 Komen buitenlandse vrouwen in aanmerking voor de NIPT?

Ook buitenlandse vrouwen kunnen in ons centrum een afspraak maken om een NIPT te laten uitvoeren. Dit kan op het algemene telefoonnummer van het Centrum Medische Genetica via +32 3 275 97 74.

Contact en info

Hebt u nog vragen? Neem gerust contact met ons op.

CMG – Centrum Medische Genetica

Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem

Tel: 03 275 97 74 – Fax: 03 275 97 23

www.genetica-antwerpen.be

Genetische raadpleging

- UZA, Drie Eikenstraat 655, 2650 Edegem, route 29 - Koningin Mathilde Moeder- en kindcentrum, vijfde verdieping
Afspraak: 03 275 97 74
- Sint Augustinus Ziekenhuis, Oosterveldlaan 24, 2610 Wilrijk (gebouw Oosterveld), consultatie gynaecologie, route 12, eerste verdieping
Afspraak: 03 443 36 63

Deze brochure bevat algemene informatie en is bedoeld als aanvulling op het gesprek met uw zorgverlener.

UZA / Drie Eikenstraat 655 / 2650 Edegem

Tel +32 3 821 30 00 / www.uza.be

Volg ons op facebook  en twitter 

