UZ LEUVEN | CENTRUM MENSELIJKE ERFELIJKHEID

NIPT: niet-invasieve prenatale test om het risico te bepalen op trisomie 21 (downsyndroom)

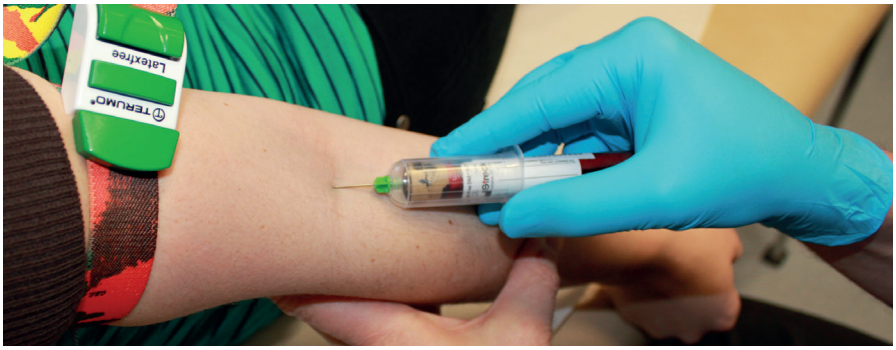
informatie voor patiënten

WAT IS TRISOMIE 21 OF DOWNSYNDROOM?

Een baby met trisomie 21 – ook downsyndroom genoemd – heeft drie exemplaren van het chromosoom 21 in plaats van de normale twee exemplaren. Trisomie 21 komt voor bij ongeveer 1 op de 700 pasgeboren baby's en is de meest voorkomende chromosomale afwijking. 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.

Voor wie dat wil, kan het risico op een foetus met trisomie 21 bepaald worden. Momenteel zijn de combinatietest (bloedscreening + echografie), gevolgd door de NIPT (niet-invasieve prenatale test) beschikbaar als risicobepaling.

WAARUIT BESTAAT DE NIET-INVASIEVE PRENATALE TEST?



Tijdens de zwangerschap circuleert er DNA van de foetus in het bloed van de moeder. Na een bloedafname bij de zwangere vrouw kan met behulp van de NIPT de aanwezigheid van trisomie 21 bij de foetus worden opgespoord. De bloedafname kan ten vroegste op 11 weken uitgevoerd worden omdat er pas vanaf dan voldoende DNA van de foetus aanwezig is in het bloed van de moeder. De bloedafname houdt geen risico in voor de zwangerschap.

Er zijn verschillende situaties waarbij u de NIPT kunt overwegen:

- ✗ U hebt een combinatietest laten uitvoeren die een verhoogd risico op een foetus met trisomie 21 aantoont (risico groter dan 1 op 300).
- ✗ U had een eerdere zwangerschap met trisomie 21.
- ✗ U bent 36 jaar of ouder en u hebt daarom een verhoogd risico op een foetus met trisomie 21.
- ✗ U hebt andere dan de vermelde redenen waarom u de NIPT overweegt. Bespreek dit best met uw arts omdat voor welbepaalde genetische aandoeningen andere testen nodig zijn.

De NIPT is niet mogelijk:

- Bij zwangerschap van een twee-eiige tweeling of een meerling
- Als de moeder in de afgelopen 3 maanden een bloedtransfusie, stamceltherapie, immuuntherapie of transplantatie onderging.

De NIPT is niet aangeraden:

- Als de foetus echografische afwijkingen heeft (inclusief een nekplooidikte van meer dan 3,5 mm).
- Als het gewicht van de moeder vóór de zwangerschap hoger was dan 100 kg. In dat geval geeft de NIPT een onbetrouwbaar resultaat bij meer dan 1 op de 10 zwangerschappen.

De volgende aandoeningen worden niet opgespoord met de NIPT:

- Mosaïcisme (slechts een deel van de cellen heeft een trisomie)
- Kleine afwijkingen (microdeleties of microduplicaties)
- Monogene afwijkingen (zoals mucoviscidose en fragiele X)

De NIPT uitgevoerd binnen het Centrum Menselijke Erfelijkheid van UZ Leuven is geaccrediteerd (ISO 15189).

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 bij de foetus. Omdat de NIPT een screeningstest is (en dus géén diagnostische test) kan een normaal testresultaat trisomie 21 niet 100% uitsluiten. De NIPT heeft een gevoeligheid van meer dan 99,9%: van de 1 000 foetussen met trisomie 21 zal de test er minimaal 999 opsporen en maximaal één missen.

2. De NIPT toont een afwijkend resultaat. Dit is een sterke indicatie maar betekent niet noodzakelijk dat de foetus trisomie 21 heeft. Als de NIPT een abnormaal aantal van chromosoom 21 toont, moet dat resultaat altijd bevestigd worden met behulp van een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Daarbij wordt het erfelijk materiaal van de foetus rechtstreeks onderzocht. Pas met dit bijkomend diagnostisch onderzoek heeft u volledige zekerheid of de foetus al dan niet trisomie 21 heeft.

3. De NIPT is onduidelijk of mislukt. Een onduidelijk of geen NIPT-resultaat komt voor in 3 à 5% van de onderzochte stalen. Dit kan bijvoorbeeld bij een bloedafname vóór de elfde zwangerschapsweek wanneer er nog onvoldoende foetaal DNA in de moeder circuleert, bij een zwaarlijvige moeder bij wie er grotere hoeveelheden DNA van de moeder in het bloed circuleren of omwille van technische redenen. Als de NIPT mislukt of onduidelijk is wegens een technische reden, kan de test eenmalig gratis herhaald worden of kunt u kiezen voor een andere test.

4. De NIPT detecteert ook het geslacht, andere chromosoomafwijkingen zoals trisomie 18 of 13, en soms een klinisch relevante chromosoomafwijking bij de moeder. Bij die chromosoomafwijkingen zal het Centrum Menselijke Erfelijkheid of uw arts u op de hoogte brengen.

HOEVEEL KOST DE NIPT EN WANNEER KENT U HET RESULTAAT?

De NIPT wordt momenteel niet door het ziekenfonds terugbetaald. De test kost 390 euro en is dus volledig ten laste van de patiënt.

Het resultaat is bekend na maximaal 3 weken gerekend vanaf de bloedafname. Uw arts zal u op de hoogte brengen van het resultaat.

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

Ontwerp en realisatie: dienst communicatie UZ Leuven | 700595_v042015_NIPT