

ZOL GENK

Campus Sint-Jan
Campus Sint-Barbara
Medisch Centrum André Dumont
ZOL MAAS EN KEMPEN



Zwangerschap

Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT)

ZOL GENK

Campus Sint-Jan
Synaps Park 1
B 3600 Genk

Campus Sint-Barbara

Bessemmerstraat 478
B 3620 Lanaken

Medisch Centrum André Dumont

Stalenstraat 2a
B 3600 Genk

ZOL MAAS EN KEMPEN

Diestersteenweg 425
B 3680 Maaseik

ZOL GENK
tel. +32(0)89 32 50 50
ZOL MAAS EN KEMPEN
tel. +32(0)89 50 50 50
info@zol.be

Beste,

U vernam van uw arts dat u een NIPT kan ondergaan. Deze informatiebrochure geeft u meer informatie over deze procedure en tracht op enkele veelgestelde vragen antwoord te geven.

Mocht u na het lezen van deze brochure nog vragen hebben, aarzel dan niet om ze te stellen.

Uw behandelende arts en/of de verpleegkundigen zijn steeds bereid om op al uw vragen te antwoorden.

INHOUDSTAFEL

1. Wat is de NIPT?	3
2. de whole genome of de uitgebreide NIPT	4
3. Praktische informatie	5
4. Hoe kan u uw resultaat bekomen?	7
5. Welk resultaat kan u krijgen?	8
6. Contactgegevens	11
7. Verklarende woordenlijst	12

01 WAT IS DE NIPT?

Tijdens de zwangerschap circuleert er DNA (erfelijk materiaal) van de baby in het bloed van de moeder. Na een bloedafname bij de zwangere vrouw kan met behulp van de NIPT (niet-invasieve prenatale test) het risico op de aanwezigheid van trisomie 21, 18 en 13 bij de baby worden opgespoord en wordt ook het geslacht van de baby bepaald.

De bloedafname houdt **geen risico** in voor de zwangerschap en wordt na 12 weken zwangerschap uitgevoerd omdat er vanaf dan meestal voldoende DNA van de baby aanwezig is in het bloed van de moeder.

02 DE WHOLE GENOME OF DE UITGEBREIDE NIPT

Bij het Ziekenhuis Oost-Limburg wordt een whole genome NIPT uitgevoerd waarbij het volledige genoom of "whole genome" wordt nagekeken.

Ons genoom of totale erfelijk materiaal bestaat uit 23 chromosomenparen: 22 paar autosomale of niet-geslachtsbepalende chromosomen en een 23ste paar dat bepalend is voor het geslacht. De uitgebreide NIPT verifieert voor alle 22 niet-geslachtsbepalende paren of er een extra chromosoom aanwezig is en of er eventueel een chromosoom te weinig is. Er wordt dus meer nagekeken dan bij de klassieke NIPT; waarbij vaak enkel chromosomen 21, 18, en 13 worden onderzocht.

Ook het 23ste geslachtsbepalende chromosomenpaar wordt bij de uitgebreide NIPT onderzocht. Indien dit chromosomenpaar bestaat uit 2 X chromosomen gaat het om een vrouwelijke baby en wordt er doorgegeven dat de baby een meisje is. Wanneer het 23ste chromosomenpaar bestaat uit 1 X en 1 Y chromosoom gaat het om een mannelijke baby en

03 PRAKTISCHE INFORMATIE

wordt doorgegeven dat de baby een jongen is.

In zeldzame gevallen kunnen ook andere afwijkingen gevonden worden, bijvoorbeeld 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). NIPT is momenteel echter niet geschikt om alle gevallen van deze zeldzame, bijkomende chromosoomafwijkingen op te sporen.

3.1 **Kostprijs**

In België wordt de NIPT sinds 1 juli 2017 terugbetaald door het ziekenfonds. U betaalt enkel 8,68 euro remgeld. Indien u niet bent aangesloten bij een Belgisch ziekenfonds, bedraagt de kostprijs van deze test 258,95 euro. Om in aanmerking voor terugbetaling te komen moet u minstens 12 weken zwanger zijn.

3.2 **Voorwaarden**

- Indien u de test wenst, moet u steeds een informatieverklaring ondertekenen waarin u verklaart dat u alle nodige informatie verkregen en begrepen hebt. Deze informatieverklaring bevindt zich op de achterkant van het NIPT aanvraagformulier, hier kan u tevens uw e-mailadres opgeven waarop u het resultaat wenst te ontvangen.
- Als de baby echografische afwijkingen heeft (zoals een nekpluoidikte van meer dan 3.5mm), raden wij een vruchtwaterpunctie na 16 weken zwangerschap aan. Baby's met een verdikte nekpluoi hebben immers een verhoogd risico op

andere chromosoomafwijkingen, die de NIPT mogelijk niet detecteert.

- De NIPT is niet geschikt als de moeder een stamceltherapie of orgaantransplantatie onderging

Indien u ervoor kiest om een NIPT te laten uitvoeren, kan de bloedafname na de twaalfweken-echo in één van onze ziekenhuizen of samenwerkende centra gebeuren (ZOL campus Sint-Jan, ZOL campus Maas en Kempen of gynaecologiepraktijk Weidestraat). Voor deze test wordt er één tube bloed afgenomen. De NIPT kan ook bij een tweelingzwangerschap worden uitgevoerd.

3.3 Betrouwbaarheid NIPT

NIPT heeft een ongeziene gevoeligheid of sensitiviteit voor de detectie van trisomie 21, 18, en 13 bij de baby. In zeldzame gevallen is een NIPT resultaat echter vals positief. In dat geval geeft de test aan dat de baby trisomie 21, 18 of 13 heeft, terwijl dit niet zo is. Een afwijkende NIPT wordt daarom altijd gevolgd door een invasieve test (bij voorkeur een vruchtwaterpunctie).

Een NIPT resultaat kan in zeldzame gevallen ook vals negatief zijn. Bij een normaal NIPT resultaat is er dus nog altijd een zeer kleine kans dat de baby toch een chromosomale afwijking heeft. Voor trisomie 21 (Down syndroom) bijvoorbeeld is de sensitiviteit van de NIPT 99.9%. Dit wil zeggen dat de NIPT 99.9% van de trisomie 21 afwijkingen correct opspoot en minder dan 1% (0.1%) van deze afwijkingen zal missen (vals negatief).

Een aantal biologische factoren kunnen de betrouwbaarheid van de NIPT beïnvloeden. Het is belangrijk om die mee te delen, zodat wij hier rekening mee kunnen houden bij de interpretatie van de resultaten:

- Zwangerschap van een een- of twee-eiige tweeling of meerling
- Zwangerschap die oorspronkelijk een tweelingzwangerschap was, waarbij één baby vroeg in de zwangerschap is overleden

- Hoge BMI van de moeder. Gelieve daarom uw lengte en gewicht van vóór de zwangerschap in te vullen op het aanvraagformulier.
- De moeder heeft een voorgeschiedenis van kanker
- De moeder heeft lupus (alle types)
- De moeder wordt behandeld met heparine

04 HOE KAN U UW RESULTAAT BEKOMEN?

Het resultaat van de NIPT is in de meeste gevallen gekend na **7 à 10 werkdagen** (gerekend vanaf de ontvangst in het laboratorium). Resultaten worden via e-mail meegedeeld indien er geen afwijkingen worden vastgesteld. Neem alleen contact op met het klinisch labo ZOL Genk als u **na 10 werkdagen nog geen e-mail met het resultaat** hebt ontvangen!

De NIPT analyse wordt uitgevoerd door het klinisch labo van ZOL Genk in samenwerking met UZ-Leuven. Voor alle praktische vragen i.v.m. de NIPT analyse kan u terecht bij het klinisch labo ZOL Genk (089 32 46 70 of nipt@zol.be).

U ontvangt de resultaten van de NIPT in 2 afzonderlijke e-mails. Eén e-mail bevat het resultaat van het chromosomenonderzoek en de andere e-mail bevat het resultaat van het geslacht van de baby/baby's. U kan dus kiezen of u de e-mail van het geslacht opent of niet en zo beslissen of u het geslacht wilt weten of niet. Indien je niet wil dat je resultaten

05 WELK RESULTAAT KAN U KRIJGEN?

elektronisch te raadplegen zijn via e-mail, vul je geen e-mailadres in.

Opgelet! Om het resultaat te ontvangen is het belangrijk dat u zeker uw e-mailadres correct en leesbaar invult op de achterkant van het aanvraagformulier dat u meekrijgt van de arts. Ook is het zeer belangrijk dat dit e-mailadres enkel door jou kan gelezen worden.

Opgelet! Je laboratoriumresultaten (waaronder de NIPT) zijn raadpleegbaar via verschillende systemen (COZO hub, MijnGezondheid.be, mijnzol.be,...). Het NIPT resultaat, waaronder het geslacht van de baby, zal hier zichtbaar op zijn nadat de test werd uitgevoerd. Indien je het geslacht niet op voorhand wilt weten, dien je hier dus mee rekening te houden.

Zoals eerder vermeld, worden bij de "whole genome" NIPT-analyse alle chromosomen nagekeken. In het verslag staat echter enkel specifiek het resultaat voor chromosoom 13, 18 en 21 vermeld, tenzij er een bijkomende afwijking gevonden werd die belangrijk is voor uw gezondheid of die van uw baby.

Normaal resultaat chromosoom 13, 18 en 21: er is geen aanwijzing voor een trisomie van chromosoom 21, 18 of 13 bij de baby.

- U ontvangt uw resultaten via mail.
- Voor het vaststellen van het syndroom van Down (trisomie 21) heeft de NIPT een gevoeligheid van meer dan 99.9%. In praktijk wil dit zeggen dat van de 1000 baby's met Downsyndroom de NIPT er minimaal 999 detecteert en maximaal 1 mist (vals negatief).

Afwijkend resultaat chromosoom 13, 18 of 21: Er is een sterke indicatie voor een trisomie van chromosoom 21, 18 of 13 bij de baby.

- U ontvangt GEEN mail met uw resultaat
- U wordt telefonisch op de hoogte gebracht van dit resultaat en het eventueel uitvoeren van een vruchtwaterpunctie als vervolgonderzoek wordt met u besproken. Een vervolgonderzoek is noodzakelijk om de afwijking met zekerheid vast te stellen aangezien de NIPT soms een vals positief resultaat oplevert. In dat geval geeft de NIPT test aan dat de baby waarschijnlijk een afwijking heeft terwijl dit niet zo is. Pas na een vruchtwaterpunctie (diagnostisch onderzoek) heeft u de volledige zekerheid of de baby al dan niet een afwijking heeft.

Niet-conclusief resultaat chromosoom 13, 18, of 21: in zeldzame gevallen kan de NIPT het risico op trisomie voor één van de chromosomen (21, 18, of 13) niet betrouwbaar bepalen. Dit betekent dat er geen conclusie over dat chromosoom getrokken kan worden en het resultaat wordt als “niet-conclusief” gerapporteerd.

- U ontvangt GEEN mail met uw resultaat
- U wordt telefonisch op de hoogte gebracht van dit resultaat en er wordt een gratis nieuwe NIPT aangeboden om dit chromosoom opnieuw te onderzoeken. In de meeste gevallen geeft een tweede NIPT wél een betrouwbaar resultaat.

NIPT Mislukt: de NIPT analyse is mislukt.

- U wordt telefonisch gecontacteerd EN ontvangt een mail met de mededeling dat de test is mislukt.
- Bij een eerste mislukte NIPT wordt er gratis een nieuwe test uitgevoerd. U wordt telefonisch gecontacteerd voor een nieuwe bloedafname. In de meeste gevallen geeft een tweede NIPT test op een nieuw bloedstaal wél een betrouwbaar resultaat.
- Bij minder dan 10 % van de testen is er onvoldoende foetaal DNA (erfelijk materiaal van de baby) aanwezig voor de test en kan er dus geen resultaat bekomen worden. De NIPT wordt dan als “mislukt” gerap-

porteed. Als er te weinig DNA van de baby in het bloedstaal aanwezig was, adviseren we een nieuwe bloedafname pas later in de zwangerschap (16-18 weken) uit te voeren. Op die manier wordt de kans op een betrouwbaar testresultaat veel groter. Bij zwangeren met overgewicht bestaat er een grotere kans dat de test mislukt.

- Ook omwille van technische redenen kan de NIPT test als “mislukt” gerapporteerd worden.

Nevenbevinding: de “whole genome” of uitgebreide NIPT kan in zeldzame gevallen ook andere chromosoomafwijkingen opsporen.

- U ontvangt GEEN mail met het resultaat.
- U wordt telefonisch gecontacteerd. Bij het vinden van een nevenbevinding zal uw behandelend gynaecoloog u verder in contact brengen met de artsen van het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid (UZ Leuven).

- De aanwezigheid van een nevenbevinding is niet altijd even duidelijk vast te stellen. Wanneer er twijfel heerst over de technische betrouwbaarheid van de gevonden nevenbevinding, wordt er een bijkomende analyse uitgevoerd op erfelijk materiaal (DNA) van de moeder, dat ook aanwezig is in het NIPT bloedstaal.

Opgelet! NIPT is niet geschikt om volgende types van aandoeningen te detecteren:

- Monogene aandoeningen (aandoeningen veroorzaakt door een enkel gendefect, bv. mucoviscidose) worden niet opgespoord met NIPT
- De NIPT is niet geschikt om numerieke afwijkingen van de geslachtschromosomen (zoals het syndroom van Turner of Klinefelter) op te sporen.
- De NIPT is ook niet geschikt om kleine chromosomale afwijkingen (microdeleties of microduplicaties) op te sporen.

06 CONTACTGE- GEVENS

- NIPT is ook niet geschikt om mozaïsche vormen van aandoeningen op te sporen. Bij mozaïcisme hebben niet alle cellen, maar slechts een deel van de cellen in het lichaam de afwijking. (bv. mozaïsch Downsyndroom.) Mozaïsche vormen van aandoeningen zijn zeer zeldzaam (van alle personen met Downsyndroom heeft slechts 1-2% mozaïsch Downsyndroom).

Bij vragen of ongerustheden mag u altijd contact opnemen met:

- Raadpleging gynaecologie
Campus Sint-Jan 089 32 50 50
- Raadpleging gynaecologie
Campus Maas & Kempen: 089 50 57 50
- Gynaecologiepraktijk Weidestraat: 089 75 74 00

Bij praktische vragen m.b.t. tot de NIPT analyse mag u altijd het klinisch labo ZOL Genk contacteren 089 32 46 70 of een mailtje sturen naar secretariaat.klinischlabo@zol.be.

07 VERKLARENDE WOORDENLIJST

7.1 Chromosomen en het genoom

Ons genetisch materiaal of DNA is opgebouwd uit 25 000 genen. Al ons genetisch materiaal samen vormt het genoom. Het menselijk genoom is in onze cellen compact verpakt of gegroepeerd in 23 chromosomenparen. Elk chromosoom is een lange opgewonden DNA-streng.

7.2 Trisomie 21 of het syndroom van Down

Een baby met trisomie 21 of syndroom van Down heeft drie exemplaren van het chromosoom 21 in plaats van de normale twee exemplaren. De voornaamste kenmerken van trisomie 21 zijn verstandelijke beperking en typerende uiterlijke kenmerken. 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. Trisomie 21 komt voor in ongeveer 4,6 van de 10.000 geboortes en in alle bevolkingsgroepen.

7.3 Trisomie 18 of Edwardssyndroom en Trisomie 13 of het syndroom van Patau

Dit zijn beide zeer ernstige aangeboren aandoeningen, die veel minder voorkomen dan Downsyndroom. Edwardssyndroom komt voor in 1 op 8.500 geboortes voor en Patau syndroom in 1 op 17.000 geboortes. Kinderen met deze syndromen overlijden vaak tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte omwille van zeer ernstige lichamelijke problemen.

7.4 Vals positief en vals negatief

Er wordt gesproken over vals positieve of vals negatieve resultaten als de uitslag van een test niet overeenkomt met de werkelijkheid. Bij een vals positieve test wijst de test op een afwijking terwijl deze er in werkelijkheid niet is. Bij een vals negatieve test is er in werkelijkheid wél een afwijking maar wordt deze door de test niet vastgesteld. Bij NIPT komen deze fouten zeer zelden voor. NIPT wordt dan ook als een zeer betrouwbare test beschouwd.



www.ZOL.be



www.twitter.com/ZOLziekenhuis



www.facebook.com/ZOLzh



www.youtube.com/user/ZOLziekenhuis

Schrijf u in op onze nieuwsbrief via www.zol.be

Raadpleeg online uw medisch dossier via www.mijnzol.be