



GENDIA

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 en afwijkingen van de geslachtschromosomen (Turner, Klinefelter, Triple X-XXX and XYY syndroom) kunnen worden getest.

Tabel : Chromosoom afwijkingen die opgespoord worden met NIPT

| | |
|-----------------------------------|---|
| Trisomie 21 (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 (Edwards syndroom) | Edwards syndroom wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 18 (trisomie 18). Zwangerschappen met trisomie 18 eindigen meestal in 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 mentale ontwikkeling, en vertonen vele afwijkingen. |
| Trisomie 13 (Patau syndroom) | Patau syndroom wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 13 (trisomie 13). Zwangerschappen met trisomie 13 eindigen meestal in 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, d.w.z. 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 10 ml bloed van de zwangere nodig.

Het bloed kan vanaf zwangerschapsweek 11 worden afgenomen, gerekend vanaf de eerste dag van de laatste menstruatie (LMP). Een speciale Streck bloedbuis van GENDIA is hiervoor nodig. Het bloedstaal kan op de consultatie in het GENDIA lab in Antwerpen worden afgenomen, of naar GENDIA opgestuurd worden door arts, vroedvrouw of patiënt. De kit en het bloed moeten steeds bij kamertemperatuur bewaard en verstuurd 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 om trisomie 21 (Down syndroom), trisomie 18 (Edwards syndroom), en trisomie 13 (Patau syndroom) uit te sluiten.

Optioneel kan ook het geslacht van de baby worden bepaald, waarbij dan tevens afwijkingen van de geslachtschromosomen (Turner, Klinefelter, Triple X-XXX and XYY syndroom) worden uitgesloten.

Deze NIPT test is ontwikkeld door Illumina als de VERISEQ V2 test, en wordt uitgevoerd door het Antwerpse AML lab (Algemeen Medisch Laboratorium).

Indien gewenst kan er ook een NIPT gebeuren om 3 gen afwijkingen (Mucoviscidose, Sikkelcel anemie en B-thalassemie) op te sporen. Mucoviscidose (CF, Taaie slijmziekte) is de meest voorkomende ernstige genetische aandoening in Westerse populaties. Sikkelcel anemie en B-thalassemie zijn de meest voorkomende genetische aandoeningen in mediterrane landen (Spanje, Italië, Griekenland, Turkije, Noord-Afrika), India en het Midden Oosten. Deze NIPT betekent een extra kost, duurt 3 weken, en er is ook een bloed of DNA van de vader nodig.

DUURTIJD : Het NIPT resultaat wordt opgestuurd naar patiënt en arts/vroedvrouw binnen de week nadat het bloedstaal bij GENDIA arriveert.

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 in een drielingzwangerschap, of wanneer er foetale (baby) afwijkingen gezien zijn op de echografie of er genetische afwijkingen bestaan die niet met NIPT kunnen gediagnosticeerd worden.



TWEELINGZWANGERSCHAP : De procedure en kosten in een tweelingzwangerschap zijn dezelfde. De gevoeligheid bij een 1-eiige tweeling voor Down syndroom is even hoog dan bij een éénling (99 %). De gevoeligheid voor Down syndroom bij een 2-eiige tweeling is 90 – 95 %. Bij een vanishing twin (tweede vruchtzak of foetus die verdwijnt) kan wel NIPT, maar geen geslachtsbepaling.

BEPERKINGEN : NIPT bepaalt enkel het aantal chromosomen 21, 18, 13, en op aanvraag ook het geslacht en afwijkingen van de geslachtschromosomen X en Y. Mosaïcisme voor deze chromosomen, kleine afwijkingen (deleties of duplicaties) van deze chromosomen, of andere chromosoomafwijkingen (nevenbevindingen) of moleculaire afwijkingen worden niet opgespoord met NIPT.

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

De sensitiviteit (gevoeligheid) voor de detectie van trisomie 21, 18, 13 is zo hoog dat een normaal NIPT resultaat betekent dat de kans op een trisomie 21, 18, 13 kleiner is dan 1 op 1.000 (vals-negatieven).

Ook de specificiteit van NIPT is > 99.9 % voor de 3 chromosomen : dit betekent dat minder dan 1 op 1000 testen vals-positief is met een afwijkend NIPT resultaat terwijl de foetus geen trisomie 21, 18 of 13 heeft. Wanneer de NIPT test afwijkend is, dan is het niet zeker dat de foetus ook de chromosoomafwijking heeft omdat sommige afwijkingen van de NIPT beperkt zijn tot de moederkoek (placenta), en dus niet bij de foetus voorkomen. Daarom raden wij bij een afwijkende NIPT resultaat steeds aan om een vruchtwaterpunctie (amniocentese) of soms een vlokkentest (CVS) met chromosoomanalyse te doen.

De sensitiviteit en specificiteit van NIPT voor afwijkingen van de geslachtschromosomen (Turner, Klinefelter, Triple X-XXX and XYY syndroom) is niet helemaal duidelijk.

MISLUKKING: In een klein aantal zwangerschappen (< 1 %) is er te weinig foetaal DNA in het afgenomen bloed van moeder of zijn er technische of biologische problemen met het bloedstaal zodat de NIPT test niet kan uitgevoerd worden. Er kan dan opnieuw bloed worden afgenomen om de test opnieuw te doen, zonder extra kosten.

RESULTATEN : Binnen de week na de bloedafname wordt het NIPT resultaat per email naar U en/of uw arts/verloskundige opgestuurd.

Als u op het aanvraagformulier hebt aangekruist dat u het geslacht wil weten, staat dit vermeld in het resultaat. Ook afwijkingen van de geslachtschromosomen (Turner, Klinefelter, XXX and XYY syndroom) worden dan uitgesloten.

Als u op het aanvraagformulier hebt aangekruist dat u het geslacht niet wil weten, staat dit niet vermeld in het resultaat. Wel kan u dan later per email (NIPT@GENDIA.net) het geslacht van de baby aanvragen, zo u dit wenst te weten.



FOLLOW UP :

1. In het geval van een normaal NIPT resultaat : er is dan geen specifiek verder genetisch onderzoek nodig, behalve de normale echografieën die uw gynaecoloog of verloskundige organiseert.

2. In het geval dat de NIPT test mislukt : in een klein aantal zwangerschappen (< 1 %) is er te weinig foetaal DNA in het afgenomen bloed van moeder of zijn er technische of biologische problemen met het bloedstaal zodat de NIPT test niet kan uitgevoerd worden. Er kan dan opnieuw bloed worden afgenomen om de test opnieuw te doen, zonder extra kosten.

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 of uw eigen arts de implicaties met U bespreken.

Ter bevestiging van afwijkende NIPT resultaten raden wij steeds aan een vruchtwaterpunctie (amniocentese) of soms een vlokcentest (CVS) met chromosoomanalyse te doen.