

Voor verdere informatie:



Dr. Apr. Klin. Biol. Kehoe Kaat
Klinisch bioloog - Laboratoriumdirecteur
kaat.kehoe@aml-lab.be



Prof. Dr. Davy Vanden Broeck
Moleculair bioloog - Genetisch consulent
davy.vandenbroeck@aml-lab.be

Voor praktische informatie:

Patrick Van Camp
Senior business development manager
patrick.vancamp@aml-lab.be



Myriam Hendrickx
Business development manager
myriam.hendrickx@aml-lab.be



AML



AML

Informatie voor patiënten



NIPT

Niet Invasieve
Prenatale Test

AML bv

Emiel Vloorsstraat 9

BE-2020 Antwerpen

T +32 3 30 30 800

F +32 3 30 30 880

E info@aml-lab.be

S www.aml-lab.be

Trisomie 21, 18 en 13 zijn drie belangrijke afwijkingen ter hoogte van de dragers (chromosomen) van het genetisch materiaal (DNA) bij pasgeborenen. Deze afwijkingen zijn gekenmerkt door de aanwezigheid van een volledige streng extra genetisch materiaal (chromosoom 21, 18 of 13). Mensen met één van deze afwijkingen vertonen een bijzondere gelaatstrek, een verstandelijke achterstand en vaak ook meerdere organafwijkingen. Momenteel bestaan er geen genezende behandelingen voor deze drie syndromen.



De Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) geeft een schatting van het risico dat het ongeboren kind (de foetus) heeft voor de aanwezigheid van een extra chromosoom 21, 18 of 13. Het opsporen van het DNA van de foetus in het bloed van de moeder gebeurt met de modernste "next-generation sequencing" technologie (VeriSeq NIPT Solution). Deze methode is helemaal niet ingrijpend (niet invasief) daar er bij de zwangere vrouw enkel een bloedafname dient te gebeuren (terugbetaling vanaf 12 weken zwangerschap). Er is dus geen hoger risico op een miskraam of ontsteking van de baarmoeder.

Internationale wetenschappelijke aanbevelingen benadrukken het belang van de bepaling van trisomie 21, 18 en 13 bij de foetus. Echter, omdat de NIPT uitgevoerd in het Algemeen Medisch Laboratorium (AML) gebaseerd is op de evaluatie van het hele genoom, kunnen alle chromosomen beoordeeld worden en bijgevolg kunnen ook andere autosomale trisomieën gevonden worden. Niet alleen indien gehele chromosomen, maar ook als grote delen van een chromosoom abnormaliteiten (aneuploidie) vertonen, zal dit opgepikt worden. Afwijkingen van andere chromosomen dan 21, 18 en 13 (uitgebreide NIPT) zullen bovendien alleen gerapporteerd worden indien u dit wenst.

Het is mogelijk om met deze test het geslacht (XX, XY) van de foetus te bepalen. Hiertoe dient er duidelijk toestemming te worden gegeven door de zwangere vrouw. Er dient rekening te worden gehouden dat er ook ter hoogte van de geslachtschromosomen afwijkingen kunnen gevonden worden (vb. syndroom van Turner of syndroom van Klinefelter). Soms zijn ook de gevolgen voor het ongeboren kind niet altijd duidelijk (vb. XYY). In deze gevallen is een gesprek met een genetisch consulent aangewezen om de gevolgen duidelijk te kunnen inschatten.

Uitzonderlijk (< 0,3% van de gevallen) kan er geen resultaat bekomen worden wegens onvoldoende hoeveelheid foetaal DNA, beschadigd bloedmonster of abnormaal testverloop. In dat

geval kan de test kosteloos herhaald worden op een nieuw bloedstaal.

Het vernemen van een afwijkend resultaat is steeds een ingrijpende gebeurtenis. Het is echter zeer belangrijk dat elk resultaat in de juiste context geplaatst kan worden; niet elke afwijkende NIPT hoeft immers automatisch dramatische gevolgen te hebben. Om u zo goed mogelijk van correcte informatie te voorzien, is er in de eerste plaats uw behandelende arts. Indien gewenst kan echter ook een gesprek met een klinisch geneticus voorzien worden. AML biedt vrijblijvend de optie om vragen of onzekerheden te bespreken met een genetisch expert.

Hoewel deze test zeer nauwkeurig is (> 99%), dient elk afwijkend resultaat bevestigd te worden met behulp van een invasief prenataal onderzoek, bij voorkeur via een vruchtwaterpunctie.

NIPT wordt in België terugbetaald door het RIZIV vanaf 12 weken zwangerschapsduur. Het persoonlijk aandeel (remgeld), indien geen voorkeurregeling door het RIZIV, bedraagt 8,68 euro. Resultaten zijn gekend binnen de wettelijke termijn die door het RIZIV voorgeschreven wordt (4 werkdagen na ontvangst van het bloedstaal in het laboratorium).

