NIPT

Niet-invasieve prenatale test voor trisomie



azsintlucas gent

NIPT

De niet-invasieve prenatale test voor trisomie

Waarom NIPT?

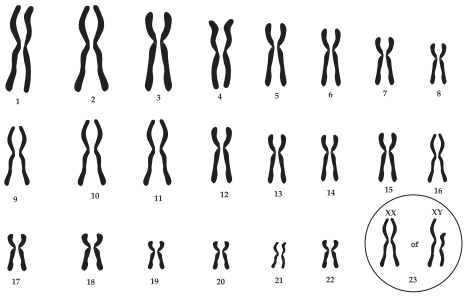
In België kunnen alle zwangere vrouwen - als ze dat willen - het risico dat de foetus het **syndroom van Down** (3 chromosomen 21 of trisomie 21 of T21) heeft, laten vaststellen door de niet-invasieve prenatale test (NIPT).

NIPT is een relatief nieuwe, genetische screeningstest die uitgevoerd wordt op bloed van de moeder. Net als de vroegere combinatietest, bepaalt NIPT ook of de foetus een verhoogd risico heeft op T21, maar dan met een veel grotere gevoeligheid en nauwkeurigheid. Bij een positief T21 NIPT-resultaat moet de diagnose nog steeds bevestigd worden door een vruchtwaterpunctie.

De prenatale diagnose van T21 zorgt ervoor dat u geïnformeerd een besluit kunt nemen over het voortzetten of beëindigen van uw zwangerschap.

Achtergrond

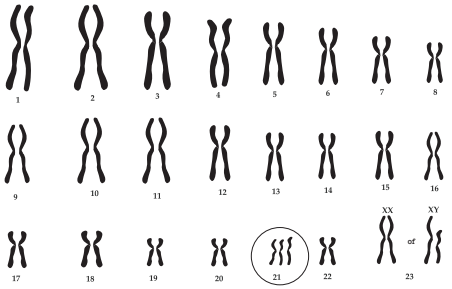
Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal. In elke cel van ons lichaam bevinden zich 46 chromosomen (23 paren). Van elk paar hebben we één chromosoom van de moeder en één van de vader gekregen. Het 23e paar verschilt tussen man en vrouw: een man heeft een X- en een Y-chromosoom, een vrouw heeft twee X-chromosomen.



De geslachtscellen (de eicellen en de zaadcellen) ontstaan na een bijzondere deling (de meiose) en bevatten maar 23 chromosomen (en dus geen paren!). Bij de bevruchting van een eicel door een zaadcel ontstaat dus opnieuw een cel met 46 chromosomen (23 paren). Soms loopt er in dat delingsproces iets mis en daardoor kan een baby een chromosoom te veel (trisomie) of te weinig (monosomie) hebben.

Het bloed van elk individu bevat door het natuurlijk proces van celvernieuwing kleine DNA-fragmenten, dat we celvrij DNA noemen. Bij een zwangere vrouw is een deel van het celvrij DNA afkomstig van de placenta. Met een kwantitatieve sequentieanalyse van het celvrij DNA kunnen we het syndroom van Down (T21) bij de foetus opsporen.

Naast T21 detecteert NIPT ook twee andere mogelijke trisomieën: trisomie van chromosoom 13 (T13, Patau syndroom) en van chromosoom 18 (T18, Edwards syndroom). Zo'n chromosoomafwijking kan een grote impact hebben op de gezondheid en ontwikkeling van het kind.



Trisomie 21 - syndroom van Down

We kunnen ook het geslacht van de foetus nagaan. Op de achterzijde van het toestemmingsformulier ('informed consent') moet u die optie aankruisen (punt 7).

Wat zijn de mogelijke 'toevallige' bevindingen van de NIPT-test?

Omdat we bij de NIPT-analyse DNA van alle chromosomen gebruiken (whole genome), kunnen we toevallig afwijkingen opmerken van andere chromosomen (andere dan 13, 18 en 21). **Omdat NIPT niet bedoeld is om deze zeldzame afwijkingen op te sporen, spreken we van 'toevallige' bevindingen.**

De betekenis hiervan voor de foetus is vaak onduidelijk. Soms veroorzaken ze een miskraam vroeg in de zwangerschap, maar het kan ook wijzen op een afwijking van de placenta zonder dat er een probleem is bij de foetus. Daarom moeten deze toevallige bevindingen ook bevestigd worden door een **vruchtwaterpunctie**.

Een toevallige bevinding kan uitzonderlijk wijzen op een probleem bij de moeder. Zo komt er ongeveer bij 1/5000 NIP-testen een tumor bij de moeder aan het licht.

Als we een toevallige bevinding oppikken die relevant is voor de zwangerschap, de foetus of de moeder en die kan leiden tot preventieve en/of therapeutische interventies, dan zal uw gynaecoloog u dit zeggen. Een genetisch consult zal worden geadviseerd.

Als u niet wil dat we ook andere afwijkingen opsporen en u de NIPT wil beperken tot het opsporen van trisomie 13, 18 en 21, dan moet u dat aanduiden op de achterzijde van het toestemmingsformulier (punt 6).

Geslachtschromosomale afwijkingen (SCA)

Een bijzondere categorie van 'toevallige' bevindingen zijn afwijkingen van de geslachtschromosomen (de zogenaamde 'SCA' of 'sex chromosome abnormalities'). Het gaat om Turner syndroom (45, X), Klinefelter syndroom (47, XXY) en Tripel X syndroom (47, XXX). Ongeveer 1/400 kinderen wordt geboren met één van deze SCA.

Het Turner syndroom (45, X)

Komt voor bij 1/2000 pasgeboren meisjes. Er ontbreekt dan één van de X-chromosomen. In veel gevallen kunnen we echografisch geen afwijking vaststellen. Meisjes met Turner lijden aan groeivertraging en vertonen in meer of mindere mate andere lichaamsafwijkingen zoals een bredere nek, afstaande oren, gezwollen handen, een bredere borstkas en uiteenstaande tepels. Er is een gestoorde puberteitsontwikkeling en ze zijn later onvruchtbaar. De intelligentie is meestal normaal.

Tripel X syndroom (47, XXX)

Heeft meestal weinig gevolgen op de gezondheid. Tripel X wordt meestal bij toeval ontdekt.

Het Klinefelter syndroom (47, XXY)

Kenmerkt zich door een extra X-chromosoom bij jongens. Er is een verhoogde kans dat de teelballen niet indalen. Daarnaast zijn ze meestal groot met relatief magere armen en benen. Er is vaak wat borstopzetting. Er is een verhoogde kans op een tragere ontwikkeling van de motoriek, latere puberteit en socio-emotionele problemen. Doorgaans zijn mannen met Klinefelter onvruchtbaar.

Een SCA wordt niet gezien als een reden om over te gaan tot zwangerschapsafbreking (abortus). Soms worden deze aandoeningen nooit gediagnosticeerd of pas laat (bij de puberteit of nog later). Omdat de NIPT een screeningstest is, moet de SCA altijd bevestigd worden door een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap of door een bloedonderzoek bij de baby na de geboorte.

Als u **niet** op de hoogte gebracht wil worden van eventuele SCA, dan moet u dat aanduiden op het toestemmingsformulier (onder punt 7). In dat geval zal ook geen geslachtsbepaling mogelijk zijn.

Voordelen van NIPT tegenover de vroegere prenatale testen

- Met een **gevoeligheid van meer dan 99%** is NIPT veel gevoeliger dan de vroegere testen. Dat wil zeggen dat meer dan 99 op 100 kinderen met het syndroom van Down met deze test worden opgespoord.
- NIPT heeft een zeer hoge specificiteit (meer dan 99%). Dat betekent dat het aantal valse positieve resultaten heel laag is en de test **heel betrouwbaar** is. Hierdoor is er snel duidelijkheid voor de toekomstige ouder(s).
- NIPT is een niet-invasieve test waarvoor u enkel een eenvoudige en risicoloze bloedafname moet ondergaan. In tegenstelling tot de invasieve testen (vruchtwaterpunctie), **loopt de foetus dus geen risico.**
- **De geslachtsbepaling** van de foetus gebeurt met een juistheid van meer dan 99%.
- NIPT is ook mogelijk bij een **meerlingzwangerschap,** maar we kunnen geen onderscheid maken tussen de verschillende baby's.



Nadelen van NIPT tegenover de vroegere prenatale testen

In ongeveer 1% van de gevallen lukt NIPT niet door een te lage hoeveelheid celvrij DNA van de foetus in het bloed van de moeder. Dat komt meer voor bij een hoge body mass index (BMI) van de moeder en kan de antwoordtijd verlengen. In uitzonderlijke gevallen kunnen we daardoor geen betrouwbaar resultaat rapporteren.
Als de NIPT mislukt, contacteren we u voor een nieuwe bloedafname en **herhalen we het onderzoek zonder extra kosten.** Als de tweede analyse ook mislukt, kan de combinatietest (zoals het vroeger werd gedaan op bloed) zeker een optie zijn, alhoewel die minder betrouwbaar is dan de huidige NIPT.

NIPT in de praktijk

Wanneer?

U kunt een NIPT laten uitvoeren vanaf de twaalfde week van de zwangerschap, te rekenen vanaf de eerste dag van de laatste maandstonden. De bloedafname voor NIPT kan dagelijks tijdens de openingsuren van het labo:

- Maandag t.e.m. vrijdag van 7u45 tot 19u.
- Zaterdag van 7u45 tot 13u.

Kostprijs

De NIP-test wordt sinds 1 juli 2017 in België **grotendeels terugbetaald**. Vrouwen zonder voorkeurregeling betalen een persoonlijk aandeel van maximaal 8,68 euro, terwijl NIPT volledig gratis is voor vrouwen die recht hebben op een verhoogde tegemoetkoming. Als u niet aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds, bedraagt de kostprijs van NIPT ongeveer 284 euro.

Dag van het onderzoek

De bloedafname gebeurt ofwel bij uw gynaecoloog, ofwel in het laboratorium. We gebruiken een speciaal buisje (STRECK buis, 10 mL) waarin het foetaal DNA optimaal bewaard kan worden.

Voor de bloedafname moet u een **geïnformeerde toestemming** ondertekenen. Dat is een document waarin u bevestigt dat u voldoende bent ingelicht over de modaliteiten van het onderzoek en uw schriftelijke toestemming voor het onderzoek geeft. U moet **niet nuchter** zijn, maar u eet best geen zware maaltijd in de twee uren voor u de bloedafname ondergaat.

Bekendmaking resultaat

Wij streven naar een **antwoordtijd binnen de week.** In bepaalde omstandigheden (vb. heranalyse) kan de tijd tot resultaat langer oplopen.
Indien u over een Belgisch rijksregisternummer beschikt, ontvangt u een notificatie (sms/mijnsintlucas-app) zodra het resultaat via het 'patiëntenportaal' beschikbaar is.
Heeft u geen Itsme of Belgische eID? Dan kunt u een unieke boxcode aanvragen bij de Sociaal Administratieve Dienst (volgnummer nemen aan de kiosk straat 60). Met deze boxode kunt u aanmelden op het patiëntenportaal.

Betekenis van het resultaat

- Als de uitslag **normaal** is, zijn er **geen verdere acties nodig** (behalve de normale echografieën die uw gynaecoloog organiseert).

- Een **afwijkend** resultaat wijst op een verhoogde kans op een chromosoomafwijking bij de foetus. Zo'n resultaat moet, na overleg met uw gynaecoloog, **bevestigd worden met een invasieve test (vruchtwaterpunctie)** vanaf 15 weken zwangerschap. Een vlokkentest is niet geschikt. Een genetisch consult wordt geadviseerd.

- Ondanks de heel lage kans op een foutief resultaat, kunnen we het niet uitsluiten. Vals positieve resultaten komen voor als er zich DNA van een derde individu in het bloed van de moeder bevindt, bv. na stamceltransplantatie, eiceldonatie, bloedtransfusie... of bij een 'vanishing twin' waarbij de levende foetus initieel deel uitmaakte van een meerlingzwangerschap en een van de kindjes vroegtijdig sterft en afgestoten wordt. Vals positieven komen ook voor bij 'mosaïcisme' (als maar een deel van de cellen een trisomie heeft), foetaal sex chromosoom aneuploïdie (als de foetus bv. een extra X-chromosoom heeft) of bij onbekende chromosomale afwijkingen bij de moeder.

- In ongeveer 1% van de gevallen is er te weinig celvrij DNA aanwezig en krijgen we geen betrouwbaar resultaat. We doen dan kosteloos een tweede bloedafname.

- Het is belangrijk dat u weet dat we met de NIPT **niet alle mogelijke afwijkingen** bij de foetus kunnen opsporen. Mutaties (foutjes in één gen) en microdeleties (kleine stukjes DNA die verloren gaan) kunnen niet

worden opgespoord. Ook veel ziekten (zoals diabetes, autisme ...) en stofwisselingsziekten worden niet opgespoord. Na de geboorte moeten we ook nog een hielprik doen. Een normale NIPT is dus geen garantie op een perfect gezond kind. Ook vaderschapsonderzoek kan niet via de NIPT.

Komt u in aanmerking?

NIPT kan bij elke zwangerschap zonder specifieke indicatie. In uitzonderlijke gevallen kunnen we de test niet doen:

- Zwangerschapsduur van minder dan 12 weken (terugbetalingscriterium).
- Gekende chromosomale afwijkingen bij de vrouw.

Tot slot kunnen de resultaten van de test verstoord zijn als u gedurende de laatste drie maanden een bloedtransfusie, immuuntherapie, radiotherapie of heparinetherapie onderging. Meld dat dus zeker aan uw gynaecoloog. We duiden het aan op de voorzijde van het toestemmingsformulier.

Contact

Als u nog vragen hebt, neem dan contact op met uw gynaecoloog of met het laboratorium:

Klinisch laboratorium
Straat 38
T 09 224 64 45
T 09 224 64 46
E lab@azstlucas.be
www.labgids.be

Bekijk zeker ook het infofilmpje op onze website!

BELNIPT whole genome

NIPT wordt uitgevoerd in samenwerking met de klinische laboratoria van het BELNIPT consortium. Er wordt gebruik gemaakt van whole genome sequencing met behulp van de Veriseq V.2 methode (Illumina).

artikel 21.408 | Laatste update: augustus 2025

Deze brochure werd ontwikkeld voor het gebruik binnen AZ Sint-Lucas Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt worden zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het ziekenhuis. Deze informatiebrochure werd met de grootste zorg opgemaakt, de inhoud ervan is echter algemeen en indicatief. Deze brochure omvat niet alle medische aspecten. Indien er vergissingen, tekortkomingen of onvolledigheden in staan, zijn AZ Sint-Lucas, het personeel en de artsen hiervoor niet aansprakelijk.

azsintlucas gent
vzw AZ Sint-Lucas & Volkskliniek
Groenebriel 1, 9000 Gent | **T** 09 224 61 11 | **E** info@azstlucas.be | www.azstlucas.be