

NIPT

Analyse

Naam analyse:	NIPT
Synoniemen:	Niet Invasieve Prenatale Test, screening foetaal trisomie 13,18 en 21
Uitvoerend laboratorium:	AZ Klina i.s.m. AZ Delta
Analysemethode:	Whole genome DNA sequencing (Illumina Veriseq NIPT Solution v2)

Aanvraag

Instructie aanvraag:	Dit onderzoek is enkel en alleen mogelijk na ontvangst van een correct, volledig ingevuld en ondertekend aanvraagformulier alsook de ondertekende geïnformeerde toestemming van de patiënte. Het mededelen aan het laboratorium van volgende zwangerschapsgegevens is essentieel voor de correcte uitvoering van de analyse en/of de terugbetaling van de analyse door de ziekteverzekering: • zwangerschapsduur • verwachte geboortedatum • aantal foetussen • eventuele aanwezigheid van een vanishing twin
Uitvoering in urgentie:	Neen
Bijaanvraag mogelijk:	Ja
Stabiliteit tijdens bewaring:	10 dagen (2-8°C)

Afname

Matrix:	EDTA-volbloed
Receptiënt:	STRECK-tube
Instructie afname:	Afname volgens instructie Afname van bloedstalen . Afname via vleugelnaalden/naalden met kleine diameter is STEEDS af te

raden (lage foetale fractie). Stalen voorzichtig mengen (zachte, 10-voudige inversiebeweging) na afname.

Uitvoering

Uitvoeringsfrequentie: 2x/week

Transport

Instructie transport naar laboratorium:

Bewaring bij kamertemperatuur tot bezorging aan het laboratorium. Staal zo snel mogelijk na afname aan het laboratorium bezorgen (uiterlijk binnen 24u na afname). **NOOIT** transport via buizenpostsysteem.

Interpretatie

Wetenschappelijk achtergrond:

NIPT wordt sinds juli 2017 door het RIZIV terugbetaald voor de prenatale screening op trisomie 21 (Down syndroom). NIPT vertoont een superieure gevoeligheid en specificiteit ten opzichte van de voorgaande combinatietest (biochemische screening in combinatie met echografie). Ook na de introductie van NIPT blijft echografische screening een hoeksteen van de prenatale screening. Alle types NIPT omvatten standaard een screening op Downsyndroom, syndroom van Edwards en het syndroom van Patau.

Down syndroom

Een kind met Down syndroom heeft in elke cel geen twee maar drie exemplaren van chromosoom 21 (trisomie 21). Er is steeds een verstandelijke beperking. De ernst van die beperking verschilt erg tussen patiënten en is niet te voorspellen met de NIPT test. Daarnaast hebben Down patiënten niet zelden ook problemen met het hart, darmen en luchtwegen en hebben ze doorgaans een kortere levensverwachting. Het risico op trisomie 21 neemt sterk toe met de leeftijd van de moeder: onder de leeftijd van 30 jaar is de kans minder dan 1/1000, maar op 35 jaar is het risico reeds toegenomen tot 1/350. Nochtans worden de meeste kinderen met Down syndroom geboren uit jongere vrouwen gezien die de meerderheid van de bevallingen

uitmaken. Screening op trisomie 21 is de belangrijkste reden dat NIPT in België terugbetaald wordt voor alle zwangere vrouwen. Trisomie 21 is de minst zeldzame van de chromosoomafwijking en komt voor bij ongeveer 1/1000 zwangerschappen.

Syndroom van Edwards

Het syndroom van Edwards is een heel ernstige aandoening veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 18 (trisomie 18). De meeste kinderen met trisomie 18 overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Ze tonen afwijkingen in de hersenen, hart en andere organen die vaak met echografie waarneembaar zijn. Het syndroom komt voor bij ongeveer 1/10000 zwangerschappen.

Syndroom van Patau

Net als het syndroom van Edwards is het syndroom van Patau zeer zeldzaam (1/10000) en ernstig. De meeste kinderen overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Het wordt veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 13 (trisomie 13).

Daarnaast kan met NIPT ook het geslacht van de foetus worden bepaald. De VeriSeq NIPT Solution v2 meet zowel fragmenten van het X- en het Y-chromosoom in het bloed. Moeders met een mannelijke foetus zullen dus zowel fragmenten van het X- als van het Y-chromosoom in het bloed hebben en zo kan het geslacht van de foetus in meer dan 97% van de gevallen correct bepaald worden. Uniek voor de VeriSeq NIPT Solution v2 is dat de test ook een Europees keurmerk (CE-IVD) draagt voor de screening op numerieke afwijkingen van de geslachtschromosomen (SCA, sex chromosomal aneuploidy) bij het ongeborn kind. Bij deze afwijkingen heeft het kind te weinig of teveel exemplaren van het X- of van het Y-chromosoom. Het gaat concreet om het syndroom van Turner bij meisjes en het syndroom van Klinefelter bij jongens. De gevoeligheid van VeriSeq NIPT Solution v2 voor de opsporing van deze aandoeningen is niet gekend. Wel weet men dat bij een VeriSeq NIPT Solution v2 screening suggestief voor Turner en Klinefelter, de diagnose in 80% tot 100% van de gevallen wordt bevestigd door de vruchtwaterpunctie.

Syndroom van Klinefelter

Het betreft een aandoening waarbij mannelijke foetussen één of meerdere extra exemplaren hebben van het X-chromosoom. Deze jongetjes hebben in plaats van de normale 46 chromosomen waarvan één X- en één Y-chromosoom (46XY), dus twee (47XXY) of zelfs drie (48XXXY) X-chromosomen.

Deze afwijking komt voor bij 1/850 mannelijke geboortes. Het komt dus meer voor dan trisomie 21. Bij de pasgeborenen zijn de afwijkingen echter zo beperkt dat het vaak miskend wordt. Vroeger werd er ook niet naar gescreend. Met de nieuwe generaties NIPT tests kan dat wel. Momenteel wordt de diagnose van het syndroom van Klinefelter pas laattijdig gesteld: vaak pas bij de puberteit of bij volwassen mannen die geconfronteerd worden met verminderde vruchtbaarheid. Jongens met het syndroom van Klinefelter ontwikkelen soms een groter dan normaal gestalte en hebben problemen bij de hormonale ontwikkeling met vertraagde puberteit, verminderd seksueel verlangen en soms onvruchtbaarheid door een tekort aan testosteron. Het gevoel van 'anders' te zijn kan voor deze kinderen een bron zijn van stress en geeft soms sociale problemen of leermoeilijkheden ondanks een normale intelligentie. Een voordeel van screening is dat de ouders vroeger gespecialiseerde medische hulp kunnen zoeken, zoals ondersteunende hormoonbehandeling bij de puberteit of extra hulp indien het kind problemen zou ondervinden op school of in de sociale interactie. Een nadeel van de screening is dat die ook voor ongerustheid zorgt bij de aanstaande ouders.

Syndroom van Turner

Het betreft een aandoening waarbij meisjes één X-chromosoom minder hebben dan normaal. Deze meisjes hebben dus slechts 45 chromosomen met één X-chromosoom (45X0) in plaats van de normale situatie met 46 chromosomen en twee X chromosomen. Syndroom van Turner komt voor bij ongeveer 1/2000 vrouwelijke geboortes. Net als bij het syndroom van Klinefelter, betreft het doorgaans een vrij milde afwijking met normale intelligentie waarvan de diagnose vaak niet of pas laat in de ontwikkeling wordt gesteld. Soms is de aandoening ernstiger en wordt ze vastgesteld door de gynaecoloog bij de prenatale echo. Meisjes met het syndroom van Turner vertonen uiterlijke kenmerken zoals een kleiner gestalte, milde vormafwijkingen van de ogen, oren en halsstreek, een bredere borstkas en (vooral op babyleeftijd) gezwollen handen en voeten. Ze hebben ook meer kans op hart- en nierafwijkingen. Daarnaast hebben ze vaak ook problemen met de schildklier, maar vooral problemen met de eierstokken: meisjes met het syndroom van Turner maken hierdoor onvoldoende vrouwelijke hormonen (oestrogeen) aan. Hierdoor hebben ze minder borstontwikkeling, blijft de menstruatie uit en zijn ze bijna steeds onvruchtbaar. Een vroege behandeling (meestal te starten op jonge kleuterleeftijd) met groeihormoon zorgt voor een betere eindlengte. Vaak is op tienerleeftijd ook hormoontoediening nodig om in de puberteit te gaan. De prenatale screening via NIPT biedt het voordeel dat de diagnose vroeg wordt gesteld

zodat tijdig kan worden gestart met groeihormoonbehandeling. Anderzijds is het zo dat de diagnose ook zonder NIPT vaak gesteld wordt, omdat het meisje reeds in de eerste levensjaren een te trage groei vertoont. Het nadeel van de screening is opnieuw ongerustheid bij de aanstaande ouders en het gevoel een minder gelukkige zwangerschap te hebben beleefd.

Triple X syndroom

Triple X syndroom is een vaak voorkomende afwijking (1/1000) die niet echt een ziekte kan genoemd worden. Het betreft meisjes met één extra X-chromosoom (47XXX). Meisjes met een extra X-chromosoom ontwikkelen vaak een groter gestalte, hebben soms moeite met leren en praten en hebben soms een iets tragere ontwikkeling van de motoriek. In de meeste gevallen is dit zo mild dat het nooit of enkel toevallig wordt ontdekt.

Nevenbevindingen van Whole Genome NIPT

Omdat de VeriSeq NIPT Solution v2 gebruik maakt van een genoom wijde sequencer (Whole Genome Sequencing), kunnen bij het sequencen ook andere grote defecten (aneuploidie al of niet partieel, grote deleties) van andere chromosomen dan 13/18/21/X/Y worden gedetecteerd. Deze worden door de CE-IVD VeriSeq oplossing niet standaard gerapporteerd maar zullen (eventueel) aanleiding geven tot foutmeldingen en flagging. Aangezien NIPT niet ontwikkeld werd voor opsporing van deze zeldzame afwijkingen, spreken we van nevenbevindingen of incidentele bevindingen (incidental findings). De medische/diagnostische betekenis hiervan voor de foetus of de moeder is vaak onduidelijk. Soms zullen ze een miskraam veroorzaken vroeg in de zwangerschap. Soms kunnen ze wijzen op een probleem dat enkel optreedt in de placenta maar niet in de foetus. Heel zeldzaam kunnen nevenbevindingen ook wijzen op een probleem bij de moeder: zo wordt bij ongeveer 1/5000 NIPT testen toevallig kanker bij de moeder ontdekt.

Facturatie

Nomenclatuur:	565611 - 565622 B 6100 Prenataal opsporen van trisomie 21 door middel van een moleculaire biologische methode op een bloedstaal van de moeder vanaf de 12de zwangerschapsweek #(Maximum 1) (Cumulregel 4) (Diagnoseregels 23 en 24) Bron: RIZIV website op 01/08/2025
---------------	--

Bijlagen

Bijlagen:

[NIPT-screeningstest informatiebrochure patiënt](#)

[Aanvraagformulier/informed consent NIPT](#)

Laatst gewijzigd op

03-06-2025

Nena Christensen

Copyright © 2025 All rights reserved.