



Katrien Janssens



De NIPT detecteert chromosoomafwijkingen met meer dan 99% zekerheid.

NIPT spoort chromosoomafwijkingen op

De Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) is goed op weg om dé referentietest te worden om het syndroom van Down op te sporen tijdens de zwangerschap. Via een bloedstaal van de moeder wordt het DNA van de foetus onderzocht.

Het Centrum voor Medische Genetica (CMG) van het UZA voert de NIPT sinds eind 2014 uit en de aanvragen blijven toenemen. De NIPT biedt dan ook heel wat voordelen in vergelijking met de klassieke combinatietest. 'De combinatietest is een kansberekening', licht Katrien Janssens van het CMG toe. 'Op basis van stoffen in het bloed van de moeder, haar leeftijd en een nekplooiemeting bij de foetus geeft hij aan hoe groot de kans is op een kindje met het syndroom

van Down. Bij een hoge kans volgt nadien een vruchtwaterpunctie of een vlokcentest om na te gaan of er inderdaad iets aan de hand is. Maar die invasieve procedures zijn niet zonder gevaar: in een klein deel van de gevallen geven ze aanleiding tot een miskraam.'

Meer zekerheid, minder vals positieven

Ook na een positieve NIPT moet er nog een vruchtwaterpunctie gebeuren om 100% zekerheid te hebben, maar het grote voordeel is dat de NIPT veel accurater

voerspelt. 'De NIPT detecteert meer dan 99% van de baby's met syndroom van Down. Bij de combinatietest is dat zo'n 73% – ruim een kwart van de gevallen wordt dus gemist. De NIPT geeft ook minder dan 1% vals negatieven. Bij de combinatietest is dat zo'n 5%. Bij die vals positieven wordt dan onnodig een punctie of vlokcentest gedaan en komen dus ook miskramen voor van perfect gezonde kindjes.'

De NIPT is zo accuraat doordat hij rechtstreeks DNA-fragmenten van de foetus onderzoekt, die afkomstig zijn van de placenta en rondzweven in het bloed van de moeder. 'We testen dat DNA in hoofdzaak op drie chromosoomafwijkingen: trisomie 21 (syndroom van Down), trisomie 13 en trisomie 18. Merken we toevallig andere grote en relevante afwijkingen op, bij moeder of kind, dan melden we die zeker ook.'

Via gynaecoloog of CMG

Vanaf 10 weken zwangerschap is er voldoende DNA te vinden in

het bloed van de moeder voor de NIPT. Het resultaat is doorgaans na één tot twee weken beschikbaar. 'Wij raden aan om de NIPT te laten uitvoeren rond 12 à 13 weken zwangerschap, het liefst na de uitgebreide echo. Want als op die echo grote afwijkingen te zien zijn, wordt er meestal hoe dan ook een punctie gedaan.' De eigen gynaecoloog kan het bloed afnemen in speciale tubes en aan het CMG bezorgen. Patiënten kunnen ook rechtstreeks bij het CMG terecht. 'Voor hoogrisicopatiënten, zoals vrouwen ouder dan 36 jaar, is dat aan te raden. Via een gesprek worden zij dan grondig geïnformeerd over alle mogelijke scenario's.'

De NIPT kost in alle Belgische centra voor medische genetica even veel: 390 euro. De ziektekostenverzekering betaalt momenteel nog niets terug, al wordt dat wel op korte termijn verwacht voor vrouwen met een verhoogd risico. Enkele ziekenfondsen geven al een tussenkomst, al dan niet voor specifieke patiëntengroepen. ©