Version NL 12/12/2025

NIPT CARE

Community for Awareness, Resources, and Education on the NIPT
Gemeenschap voor Bewustwording, Informatie en Educatie over de NIPT

Elke zwangerschap is uniek en zeer kostbaar, en verdient hoogwaardige prenatale zorg. Als onderdeel van deze zorg, heb je vanaf de 12e week van je zwangerschap de mogelijkheid om een **niet-invasieve prenatale test** te laten uitvoeren. Deze test staat algemeen bekend als de **NIPT**. Tegenwoordig wordt deze test ook wel de **niet-invasieve celvrij DNA screening** genoemd. Die naam geeft een beter beeld van hoe de test werkt, en we leggen dit verder uit op deze website.

De NIPT is een genetische screeningstest die voornamelijk het risico beoordeelt op trisomie 21 (syndroom van Down), trisomie 18 (syndroom van Edwards) en trisomie 13 (syndroom van Patau) bij je baby.

Deze website en het animatiefilmpje zijn ontwikkeld door de 8 erkende Belgische Centra voor Menselijke Genetica, met als doel duidelijke en correcte informatie te bieden aan toekomstige ouders. De informatie op deze website heeft betrekking op de NIPT zoals die wordt aangeboden in de 8 Belgische genetische centra. Als je NIPT in een ander laboratorium wordt uitgevoerd, kan sommige informatie verschillen. Je kunt met je zorgverlener bespreken waar jouw NIPT zal worden geanalyseerd.

Het kiezen voor een NIPT is volledig jouw eigen beslissing. Deze test kan gemoedsrust bieden, maar kan in sommige gevallen ook nieuwe vragen oproepen. Neem de tijd om het animatiefilmpje te bekijken, de folder en website te lezen. Als je daarna nog vragen hebt, bespreek die dan gerust met je zorgverlener.

1. WAT IS DE NIPT?

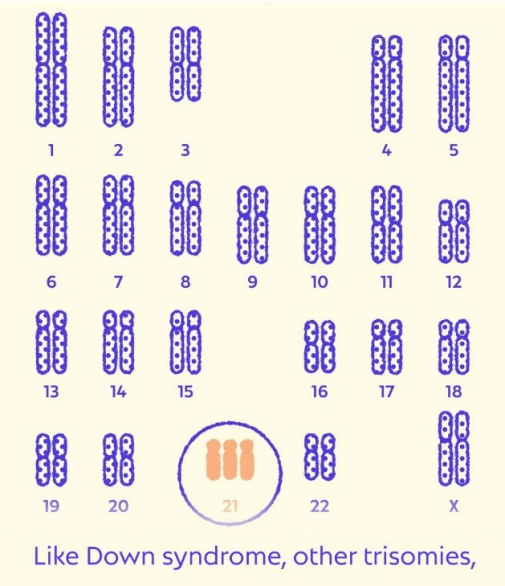
Elke cel in ons lichaam bevat DNA, het genetisch materiaal dat de instructies draagt voor hoe ons lichaam groeit en functioneert. Dit DNA is georganiseerd in structuren die chromosomen worden genoemd. Mensen hebben 46 chromosomen, verdeeld over 23 paren. Van elk paar erven we één chromosoom van elke ouder.

De eerste 22 paren, de zogenaamde **autosomen**, zijn bij mannen en vrouwen hetzelfde. Het 23e paar zijn de **geslachtschromosomen**, die het biologische geslacht bepalen: vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX), terwijl mannen één X- en één Y-chromosoom (XY) hebben.

Soms is er een verschil in het aantal of de structuur van chromosomen. Dit worden **chromosomale afwijkingen** genoemd.

- Een veelvoorkomend type is wanneer er een chromosoom ontbreekt of er een extra chromosoom aanwezig is. Dit staat bekend als een **aneuploïdie**.
    - In het geval van een extra chromosoom (dus drie kopieën in plaats van de gebruikelijke twee), spreken we van een **trisomie**. Een bekend voorbeeld is trisomie 21, wat het syndroom van Down veroorzaakt (zie figuur).
    - Een ontbrekend chromosoom wordt een monosomie genoemd. Bijvoorbeeld monosomie X, waarbij een vrouw slechts één X-chromosoom heeft in plaats van twee, veroorzaakt het syndroom van Turner.
- In sommige gevallen ontbreekt slechts een deel van een chromosoom (deletie of verlies) of is er een extra stukje aanwezig (duplicatie); dit wordt een **segmentale afwijking** genoemd.

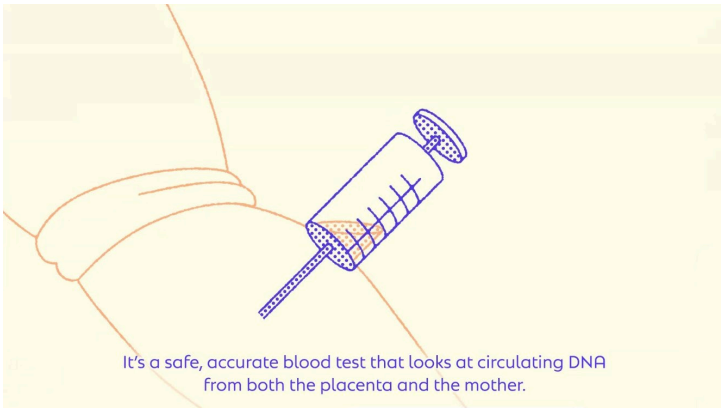
Sommige van deze veranderingen kunnen invloed hebben op de ontwikkeling van de baby. Een aantal ervan kan tijdens de zwangerschap opgespoord worden via screening of diagnostische testen.

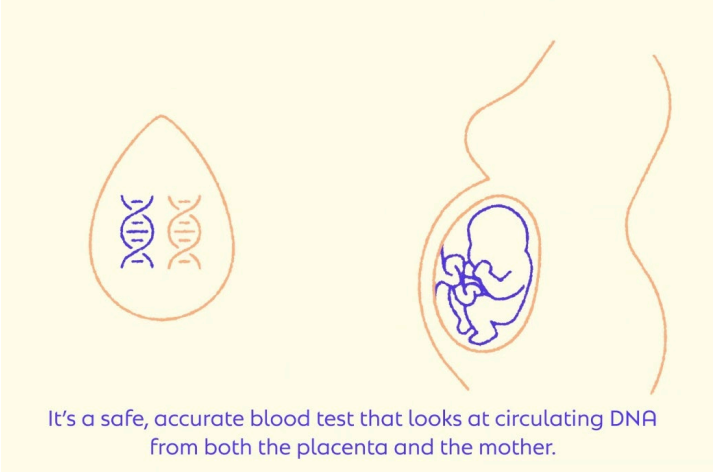


Voorbeeld van een karyotype met een extra chromosoom 21, of trisomie 21, de genetische oorzaak van het syndroom van Down

Voor de NIPT wordt een bloedstaal afgenomen bij de zwangere vrouw. Dit staal bevat onder andere kleine fragmenten DNA die afkomstig zijn uit verschillende delen van haar lichaam, maar ook DNA-fragmenten van de placenta. Deze fragmenten genetisch materiaal worden '**celvrij DNA**' of **cfDNA** genoemd, omdat ze geen deel meer uitmaken van een cel, maar vrij in het bloed circuleren (zie figuur). Het deel van het cfDNA dat afkomstig is van de placenta wordt onderzocht tijdens de NIPT. Aangezien de placenta meestal dezelfde genetische samenstelling heeft als de baby, is dit het type genetisch materiaal dat we wensen te

onderzoeken om de chromosomen van de baby te controleren. De verhouding van cfDNA afkomstig van de placenta ten opzichte van de totale hoeveelheid cfDNA in de bloedbaan van de zwangere vrouw wordt de **foetale fractie** genoemd.





Voor de NIPT is enkel een bloedstaal van de zwangere vrouw nodig. Dit bloed bevat kleine fragmenten DNA die afkomstig zijn van zowel de organen van de moeder als van de placenta. Deze fragmenten, bekend als celvrij DNA of cfDNA, worden geanalyseerd tijdens een NIPT om bepaalde chromosomale afwijkingen bij de baby op te sporen.

Met behulp van geavanceerde technologie, genaamd massaal parallelle sequencing (ook bekend als next-generation sequencing of NGS), kunnen de hoeveelheden cfDNA-fragmenten geteld worden (zowel van de moeder als van de baby). Als er meer fragmenten van een bepaald chromosoom aanwezig zijn dan verwacht, kan er mogelijk sprake zijn van een trisomie van dat chromosoom (in het cfDNA van de placenta). Te weinig fragmenten kan wijzen op een monosomie.

2. WANNEER WORDT DE NIPT UITGEVEORD

De NIPT is een **veilige en eenvoudige bloedtest** die je kunt laten uitvoeren aan het einde van het eerste trimester van je zwangerschap. Reeds enkele weken na de bevruchting is er cfDNA van de placenta aanwezig in je bloed. Tegen de 12e week van je zwangerschap is de hoeveelheid cfDNA van de placenta meestal hoog genoeg om een betrouwbaar resultaat te verkrijgen.

Een echografie in het eerste trimester is verplicht vóór het uitvoeren van de NIPT. Deze echografie controleert op structurele afwijkingen en meet de nekplooi van je baby. Als er een afwijking wordt vastgesteld, is NIPT mogelijk niet geschikt. In dat geval wordt verdere prenatale opvolging, genetische counseling en eventueel een invasieve diagnostische test (zoals een vlokkentest of vruchtwaterpunctie) aanbevolen in plaats van NIPT.

3. WAT ONDERZOEKT DEDE NIPT

De NIPT is een genoomwijde test. Dit betekent dat alle chromosomen onderzocht kunnen worden, met een primaire focus op chromosomen 13, 18 en 21, aangezien trisomieën van deze chromosomen het meest voorkomen en kunnen leiden tot een levend geboren baby. Het vroegtijdig opsporen van deze aandoeningen via een NIPT kan jou en je zorgverlener helpen om je voor te bereiden op de volgende stappen, zoals verdere testen, medische planning of ondersteunende zorg.

In zeldzame gevallen kunnen ook andere afwijkingen worden gevonden, zoals een trisomie van een ander autosoom, ook wel een zeldzame autosomale trisomie (RAT) genoemd, of een kleinere afwijking van slechts een deel van een chromosoom.

Aangezien zowel cfDNA van jou als van je baby wordt geanalyseerd, is het ook mogelijk dat er een afwijking in jouw DNA wordt vastgesteld. Als deze bevinding belangrijk is voor jouw gezondheid en/of die van je baby, zal dit resultaat worden meegedeeld aan je zorgverlener zodat er een passend klinisch vervolgtraject kan worden aangeboden.

3.1. Trisomie 21

Een baby met het **syndroom van Down** heeft drie kopieën van chromosoom 21 in plaats van twee. De belangrijkste kenmerken van trisomie 21 zijn typische gelaatskenmerken en een lichte tot ernstige verstandelijke beperking. Vaak is er sprake van een aangeboren hartafwijking, maar ook andere orgaanafwijkingen kunnen voorkomen. In sommige gevallen kan het syndroom van Down al worden vermoed via een echografisch onderzoek, bijvoorbeeld bij een verhoogde nekplooi.

Het risico op een zwangerschap met trisomie 21 neemt toe met de leeftijd van de moeder en stijgt vooral na de leeftijd van 35 jaar.

3.2. Trisomie 18

Trisomie 18, ook wel het **syndroom van Edwards** genoemd, is een ernstige genetische aandoening die wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 18. Baby's met deze aandoening zijn bij de geboorte meestal erg klein en kunnen een laag geboortegewicht hebben. Ze vertonen vaak kenmerkende uiterlijke kenmerken, zoals een klein hoofd (microcefalie), een kleine kaak (micrognathie), laag geplaatste oren en gebalde vuistjes met overlappende vingers. Hun voeten kunnen een afgeronde vorm hebben, bekend als "rocker-bottom feet". Naast deze uiterlijke afwijkingen hebben baby's met trisomie 18 vaak ernstige gezondheidsproblemen. Dit kunnen onder andere hartafwijkingen, nierproblemen en moeilijkheden met ademhalen en voeding zijn. De meeste kinderen hebben ook een ernstige ontwikkelingsachterstand en verstandelijke beperking.

Veel van deze zwangerschappen eindigen in een miskraam of doodgeboorte. Slechts ongeveer 5–10% van de levend geboren baby's leeft langer dan één jaar.

3.3. Trisomie 13

Trisomie 13, ook wel het **syndroom van Patau** genoemd, is een zeldzame en ernstige genetische aandoening die wordt veroorzaakt door een extra kopie van chromosoom 13. Baby's met deze aandoening hebben vaak meerdere lichamelijke en ontwikkelingsproblemen. Ze worden meestal geboren met een laag geboortegewicht en kunnen een klein hoofd (microcefalie) hebben, kleine of ontbrekende ogen (microftalmie of anoftalmie), en een gespleten lip en/of gehemelte. Hun oren kunnen afwijkend gevormd zijn, en ze hebben vaak extra vingers of tenen (polydactylie). Veel baby's met trisomie 13 hebben ook ernstige hersenafwijkingen, zoals holoprosencefalie. Hartafwijkingen komen ook zeer vaak voor. Andere mogelijke problemen zijn nierafwijkingen, buikwanddefecten (zoals omfalocele) en lage spierspanning.

Trisomie 13 is levensbedreigend. Veel zwangerschappen eindigen in een miskraam, en de meeste baby's die levend geboren worden overleven de eerste weken niet. Slechts 5% tot 10% van de baby's met trisomie 13 leeft langer dan één jaar.

3.4. Geslacht van jouw baby

Veel ouders zijn benieuwd naar het geslacht van hun baby en willen dit zo vroeg mogelijk weten, en de NIPT biedt deze mogelijkheid. Het is echter belangrijk om te beseffen dat dit niet het hoofddoel van de test is. De NIPT is in de eerste plaats bedoeld om te screenen op chromosomale aandoeningen, niet om het geslacht van de baby te bepalen.

Hoewel het geslacht van je baby met meer dan 99% zekerheid kan worden voorspeld, blijft het een screeningstest. Daarom wordt aanbevolen om het geslacht later in de zwangerschap te bevestigen via een echografisch onderzoek.

Bij de meeste genetische centra kun je zelf kiezen of je het geslacht van je baby via NIPT wilt weten. Als dat mogelijk is, geef je je voorkeur aan op het toestemmingsformulier vóór de test wordt uitgevoerd.

3.5. Zeldzame autosomale trisomie (rare autosomal trisomy of RAT)

In zeldzame gevallen kan de NIPT een trisomie van een ander autosoom opsporen, ook wel een **zeldzame autosomale trisomie** (in het Engels een **rare autosomal trisomy of RAT**) genoemd. Hoewel deze zeldzame afwijkingen aanwezig kunnen zijn bij de baby, zijn ze meestal enkel aanwezig in de placenta. Dit wordt een **geïsoleerd placentair mosaïcisme** (in het Engels **confined placental mosaicism**) genoemd. In deze situatie verschilt de genetische samenstelling van de placenta van die van de baby. De oorzaak van dit verschil ontstaat al in de vroege stadia van de zwangerschap.

Het is belangrijk om te weten dat bepaalde trisomieën in de placenta de werking ervan kunnen beïnvloeden. Daarom kan je zorgverlener, wanneer er via NIPT een verhoogd risico op een RAT wordt vastgesteld, extra opvolging of bijkomende onderzoeken aanbevelen om te verzekeren dat je zwangerschap goed verloopt.

Daarnaast kan een vruchtwaterpunctie worden uitgevoerd om de aanwezigheid van de chromosomale afwijking bij de baby uit te sluiten. Als blijkt dat de baby niet is aangedaan, zal je zwangerschap toch nauwlettender worden opgevolgd om mogelijke complicaties vroegtijdig op te sporen, voor het welzijn van jou en je baby.

3.6. Kleinere chromosomale afwijkingen

In zeer zeldzame gevallen kan de NIPT een kleine verandering in een deel van een chromosoom opsporen, ook wel een **segmentale afwijking** genoemd. Deze veranderingen zijn moeilijker te detecteren dan een volledig extra of ontbrekend chromosoom, omdat ze slechts een klein deel van een chromosoom betreffen. Het vermogen om deze kleinere afwijkingen op te sporen hangt af van verschillende factoren, waarvan één van de belangrijkste de foetale fractie is (het aandeel cfDNA van de placenta in je bloed). Hoe hoger de foetale fractie, hoe nauwkeuriger deze subtiele veranderingen via NIPT kunnen worden opgespoord. Hoewel deze bevindingen zeer zeldzaam zijn, kunnen ze belangrijk zijn en leiden tot verdere diagnostische testen of nauwkeuriger opvolging tijdens de zwangerschap.

3.7. Centrum specifieke onderzoeken

3.7.1. Afwijkingen van de geslachtschromosomen

In sommige genetische centra kan de NIPT ook afwijkingen van de geslachtschromosomen (X en Y) opsporen. Deze zogenaamde geslachtschromosomale aneuploïdieën ontstaan door een

extra of ontbrekend geslachtschromosoom. Hoewel de meeste van deze aandoeningen geen ernstige gezondheidsproblemen veroorzaken en daarom niet standaard worden gerapporteerd, zijn er twee uitzonderingen: het **Turnersyndroom** (bij vrouwen met slechts één X-chromosoom) en het **Klinefeltersyndroom** (bij mannen met een extra X-chromosoom). Deze syndromen kunnen een invloed hebben op de lichamelijke en psychologische ontwikkeling van een kind. Een vroege diagnose kan helpen om vanaf jonge leeftijd gerichte behandeling en ondersteuning te bieden.

Om die reden bieden sommige genetische centra de mogelijkheid om tijdens de NIPT op deze twee aandoeningen te screenen. Als deze optie beschikbaar is, kun je zelf kiezen of je deze informatie wilt ontvangen door je voorkeur aan te geven op het toestemmingsformulier vóór de test wordt uitgevoerd. Op de website van elk genetisch centrum kun je nagaan waar deze aanvullende analyse wordt aangeboden.

Turnersyndroom

Het Turnersyndroom, ook wel **monosomie X** genoemd, komt voor bij ongeveer 1 op 2.000 pasgeboren meisjes. Meisjes of vrouwen met het Turnersyndroom hebben 45 chromosomen in plaats van de gebruikelijke 46, doordat één X-chromosoom ontbreekt. De klinische tekenenen van dit syndroom zijn zeer variabel. In sommige gevallen is er al tijdens de zwangerschap een vermoeden op basis van een afwijkende echografie, bijvoorbeeld bij vochtophoping of een hartafwijking bij de baby.

Bij de geboorte zien meisjes met het Turnersyndroom er meestal normaal uit, maar hebben ze een verhoogd risico op aangeboren afwijkingen zoals hartproblemen, nierafwijkingen en lymfoedeem. Tijdens de ontwikkeling kunnen er signalen optreden zoals terugkerende oorontstekingen met risico op gehoorverlies, groeivertraging waarvoor een vroege behandeling met groeihormonen wordt aanbevolen, het uitblijven van spontane puberteit en vruchtbaarheidsproblemen. De verstandelijke ontwikkeling is doorgaans normaal, al is er een verhoogd risico op neurologische ontwikkelingsproblemen zoals leerstoornissen, motorische moeilijkheden en psychosociale kwetsbaarheid.

Het is belangrijk te benadrukken dat de kenmerken van het Turnersyndroom sterk kunnen variëren van persoon tot persoon, en dat niet alle symptomen altijd aanwezig of even uitgesproken zijn. Wanneer via NIPT een verhoogd risico op een monosomie X wordt vastgesteld, wordt multidisciplinaire zorg aangeboden via het Centrum voor Medische Genetica en de dienst Pediatrische Endocrinologie, zowel vóór als na de geboorte. Zo kunnen jij en je kind rekenen op een gepersonaliseerde en optimale opvolging.

Klinefeltersyndroom

Het Klinefeltersyndroom komt voor bij ongeveer 1 op 500 jongens. Jongens en mannen met dit syndroom hebben een extra X-chromosoom, waardoor de aandoening ook bekend staat als het '**XXY karyotype'**. Net als bij andere chromosomale aandoeningen is het klinische beeld zeer variabel, maar het syndroom kan niet opgespoord worden via echografie tijdens de zwangerschap.

Jongens met deze chromosomale afwijking zijn meestal langer van gestalte, en hebben een verhoogd risico op een vertraagde of minder uitgesproken puberteit en onvruchtbaarheid. Op volwassen leeftijd komen metabole problemen zoals schildklierproblemen, diabetes en osteoporose vaker voor. De verstandelijke ontwikkeling is doorgaans normaal, maar er is een verhoogd risico op neurologische ontwikkelingsproblemen, zoals vertraagde taalontwikkeling, leerproblemen en psychosociale kwetsbaarheid. Er zijn aanwijzingen dat vroegtijdige interventie een positief effect heeft op de psychomotorische ontwikkeling. Door de variabele fenotypische uiting wordt het syndroom vaak pas toevallig ontdekt bij volwassen mannen.

Wanneer via NIPT een verhoogd risico op een extra X-chromosoom bij een mannelijk baby wordt vastgesteld, wordt multidisciplinaire zorg aangeboden via het Centrum voor Medische Genetica en de dienst Pediatrische Endocrinologie, zowel vóór als na de geboorte. Zo kunnen jij en je kind rekenen op een gepersonaliseerde en optimale opvolging.

3.7.2. Specifieke microdeletie syndromen

De NIPT kan in sommige gevallen ook bepaalde microdeletie syndromen opsporen. Dit gebeurt met behulp van dezelfde genetische gegevens die via de standaardmethode worden gegenereerd, maar met een aanvullende analysemethode die gedetailleerder kijkt naar specifieke chromosomale regio's. Het is echter belangrijk om te weten dat de NIPT niet alle gevallen van zeldzame microdeletie syndromen kan detecteren, en dat deze aandoeningen doorgaans uiterst zeldzaam zijn. Wanneer een dergelijke afwijking wordt vermoed via NIPT, is een invasieve procedure verplicht om de bevinding te bevestigen.

Personen of kinderen met een microdeletie syndroom vertonen meestal een matige tot ernstige verstandelijke beperking, ontwikkelingsproblemen en specifieke gelaatskenmerken, naast andere syndroom specifieke symptomen. De microdeletie syndromen die momenteel via deze aanvullende analysemethode opgespoord kunnen worden zijn:

- 22q11 deletie syndroom
- Prader-Willi/Angelman syndroom
- Smith Magenis syndroom
- 8p23.1 deletie syndroom

Als een dergelijke afwijking wordt vastgesteld via NIPT, zal je zorgverlener je hierover informeren en je de juiste multidisciplinaire opvolging aanbieden. Je kunt op de website van de genetische centra nagaan waar deze aanvullende analyse wordt aangeboden.

3.8. Maternale chromosomale afwijkingen

Het cfDNA in je bloed is grotendeels afkomstig van cellen uit je eigen lichaam, en niet van je baby. Daardoor wordt bij de NIPT ook jouw eigen cfDNA geanalyseerd. Het is mogelijk dat je zelf een chromosomale afwijking draagt die via de NIPT aan het licht komt. Als zo'n bevinding

belangrijk is voor jouw gezondheid en/of die van je baby, zal dit worden meegedeeld aan je zorgverlener. In zeldzame gevallen kan een vruchtwaterpunctie nodig zijn om te bepalen of je baby deze afwijking ook heeft.

In uiterst zeldzame gevallen kan de NIPT ook kanker bij de moeder opsporen. Dit komt doordat kankercellen eveneens cfDNA kunnen afgeven in de bloedbaan. Als deze kankercellen grote chromosomale afwijkingen vertonen, kan dit zichtbaar zijn in het genetisch patroon van de NIPT. Het is echter belangrijk om te weten dat slechts een heel beperkt aantal kankertypes via NIPT kan worden opgespoord. Als de test een sterk vermoeden van kanker aantoont, word je hierover geïnformeerd zodat er snel een vervolgonderzoek en multidisciplinaire zorg kan worden opgestart.

4. DE VOOR- EN NADELEN

4.1. Voordelen

Deze test is een niet-invasieve test waarvoor enkel een bloedstaal nodig is. Daardoor is er geen risico op een miskraam. Dit in tegenstelling tot zogenaamde invasieve prenatale testen, zoals een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest, die een klein risico op een miskraam met zich meebrengen (0,1–0,5%).

De NIPT heeft een gevoeligheid van bijna 99% voor het opsporen van trisomie 21. Dit betekent dat 99 op de 100 kinderen met het syndroom van Down tijdens de zwangerschap kunnen worden geïdentificeerd met deze test. De test is ook zeer betrouwbaar voor het opsporen van de twee andere vaak voorkomende autosomale afwijkingen, trisomie 13 en trisomie 18.

4.2. Nadelen

Hoewel de NIPT een zeer nauwkeurige screeningstest is, is het belangrijk om de beperkingen ervan te begrijpen. Allereerst is het een screeningstest en geen diagnostische test. Dit betekent dat de NIPT het risico op bepaalde chromosomale aandoeningen kan inschatten, maar geen definitieve diagnose kan stellen. Als de NIPT iets afwijkends toont, wordt aanvullend diagnostisch onderzoek aanbevolen. Dit gebeurt via een vruchtwaterpunctie, waarbij een beetje vruchtwater wordt afgenomen om het DNA van je baby rechtstreeks te onderzoeken. Daarnaast wordt ook een gedetailleerde echografie door een expert voorgesteld om de ontwikkeling van je baby nauwgezet op te volgen.

De NIPT is niet geschikt om alle genetische aandoeningen op te sporen. Dit betekent dat, zelfs als je resultaat normaal is, dit geen garantie biedt dat je baby geen genetische of ontwikkelingsstoornis heeft. De volgende genetische aandoeningen kunnen bijvoorbeeld niet worden opgespoord via NIPT:

- **De meeste kleine chromosomale afwijkingen (zogenaamde microdeleties of microduplicaties)**: dit zijn kleine stukjes DNA die ontbreken of extra aanwezig zijn.

Deze veranderingen zijn vaak te klein om gedetecteerd te worden, of de hoeveelheid aangetast cfDNA in het bloed is te laag om nauwkeurig te meten.

- **Monogene aandoeningen** (aandoeningen veroorzaakt door kleine veranderingen of mutaties in één enkel gen, zoals mucoviscidose of fragiele-X-syndroom): deze aandoeningen worden veroorzaakt door een verandering in één gen, en niet in een volledig chromosoom (of een deel ervan). De NIPT is ontwikkeld om te zoeken naar extra of ontbrekende chromosomen, niet naar dergelijke kleine veranderingen in een specifiek gen.
- **Chromosomale herschikkingen (zoals reciproke en Robertsoniaanse translocaties)**: als één van de ouders drager is van een gebalanceerde chromosomale herschikking (translocatie), kan de baby een ongebalanceerde vorm erven, wat kan leiden tot ernstige ontwikkelingsproblemen. De NIPT is niet geschikt om dit tijdens de zwangerschap te analyseren. In plaats daarvan wordt een invasieve test, zoals een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest, aanbevolen om de chromosomen van de baby rechtstreeks te onderzoeken en te bevestigen of er sprake is van een ongebalanceerde herschikking.

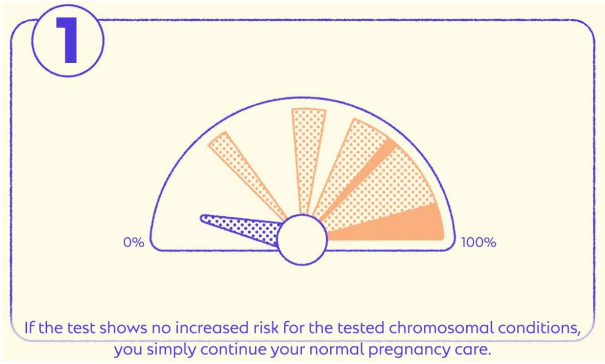
Als de NIPT niet wordt aanbevolen in jouw situatie, bijvoorbeeld omwille van een van de hierboven beschreven aandoeningen, zal je zorgverlener uitleggen waarom. In dergelijke gevallen kan een invasieve procedure (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) de meest geschikte test zijn.

5. JOUW NIPT RESULTAAT

In de meeste gevallen is het resultaat beschikbaar binnen 7 tot 10 kalenderdagen nadat het laboratorium je bloedstaal heeft ontvangen. Vraag je zorgverlener om meer specifieke informatie over hoe en wanneer je resultaat zal worden meegedeeld.

De mogelijke resultaten zijn:

5.1. Laag risico



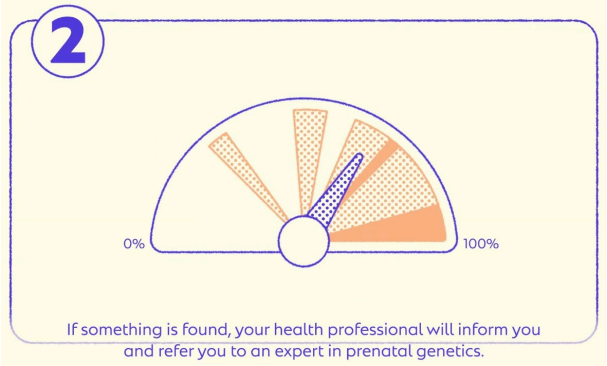
De NIPT is zeer betrouwbaar voor het opsporen van trisomie 21, trisomie 18 en trisomie 13. Toch is het belangrijk om te onthouden dat dit een screeningstest is en geen diagnostische test.

Dat betekent dat een normaal resultaat geruststellend is, maar geen 100% garantie biedt dat je baby geen trisomie 21, 18 of 13 heeft.

Daarnaast is het goed om te weten dat de betrouwbaarheid voor het opsporen van zeldzame autosomale trisomieën, geslachtschromosomale afwijkingen en/of kleinere chromosomale afwijkingen lager is. Gelukkig is het risico dat je baby een van deze afwijkingen heeft ook zeer klein.

5.2. Verhoogd risico op een chromosoomafwijking

5.2.1. Verhoogd risico op trisomie 13, 18 of 21



Als je resultaat een verhoogd risico op trisomie 13, 18 of 21 aangeeft, is dat een aanwijzing dat je baby deze afwijking kan hebben, maar het is geen definitieve diagnose. Om het resultaat te bevestigen en een duidelijk antwoord te geven, is een invasieve diagnostische test nodig via een vruchtwaterpunctie, waarbij het genetisch materiaal van je baby rechtstreeks wordt onderzocht. Deze aanvullende test biedt een definitief diagnostisch antwoord over het DNA van je baby.

5.2.2. Verhoogd risico op een andere chromosoomafwijking

De NIPT kan ook een chromosomale afwijking opsporen buiten de vaak voorkomende trisomieën 13, 18 en 21. Meestal gaat het dan om een zeldzame autosomale trisomie (RAT). In zeldzame gevallen (indien uitgevoerd) kan dit ook een kleinere chromosomale verandering of een afwijking van de geslachtschromosomen omvatten.

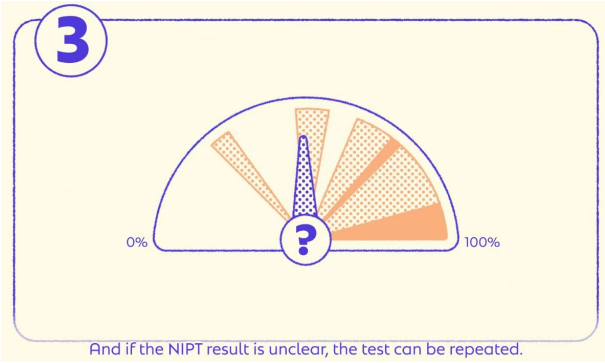
Als de vastgestelde afwijking belangrijk is voor de gezondheid van je baby, zal dit worden gerapporteerd aan je zorgverlener. Vervolgens word je geïnformeerd over het afwijkende resultaat en worden de volgende stappen besproken. Dit zal hoogstwaarschijnlijk een doorverwijzing naar een expert in prenatale diagnostiek zijn, met een gespecialiseerde echografie en/of een vruchtwaterpunctie voor verdere evaluatie

5.2.3. Een chromosoomafwijking in de zwangere vrouw

In zeldzame gevallen kan de NIPT een chromosomale afwijking in jouw DNA opsporen, en dus niet in dat van je baby. Als zo'n bevinding relevant is voor jouw gezondheid en/of voor de ontwikkeling van je baby, zal je zorgverlener je hierover informeren en uitleggen wat dit betekent.

Met de NIPT is het niet mogelijk om te bepalen of je baby dezelfde afwijking heeft. Het is echter niet altijd nodig om dit tijdens de zwangerschap verder te onderzoeken. Je wordt stap voor stap begeleid door je zorgteam en een expert in klinische genetica, zodat je de juiste opvolging krijgt.

5.3. Onduidelijk resultaat



In ongeveer 3 tot 5% van de gevallen is het resultaat van de test niet eenduidig of niet interpreteerbaar. Dit betekent dat de test geen duidelijk antwoord kon geven. Een veelvoorkomende reden hiervoor is dat er onvoldoende placentair cfDNA aanwezig is in jouw bloedstaal (d.w.z. wanneer de foetale fractie te laag is). Een mogelijke oorzaak van een te lage foetale fractie is een verhoogd BMI. Daarnaast kan het zijn dat de kwaliteit van de test niet voldoende is om een betrouwbaar resultaat te geven.

In zeldzame gevallen is het niet mogelijk om het geslacht van uw baby nauwkeurig te bepalen.

Een onduidelijk resultaat betekent niet noodzakelijk dat er een verhoogd risico is op een afwijking. In de meeste gevallen kan de aanwezigheid van trisomie 21, 18 of 13 uitgesloten worden door de NIPT op een tweede bloedstaal later in de zwangerschap te herhalen. Deze tweede analyse is kosteloos, op voorwaarde dat ze wordt uitgevoerd in hetzelfde genetisch centrum als uw eerste test. U kunt samen met uw zorgverlener bespreken of het zinvol is om de test te herhalen en/of of bijkomende opvolging via echografie aangewezen is.

In de meeste gevallen geeft een tweede test op een nieuw bloedstaal wel een betrouwbaar resultaat. Als ook de tweede NIPT geen duidelijk resultaat oplevert, zal verdere opvolging besproken worden. In specifieke gevallen (rond 20 weken zwangerschap en bij normale echografische bevindingen) kan een derde analyse worden uitgevoerd. In andere gevallen kan een invasieve test (vruchtwaterpunctie) aangewezen zijn om meer uitsluitsel te krijgen over de genetische samenstelling van uw baby.

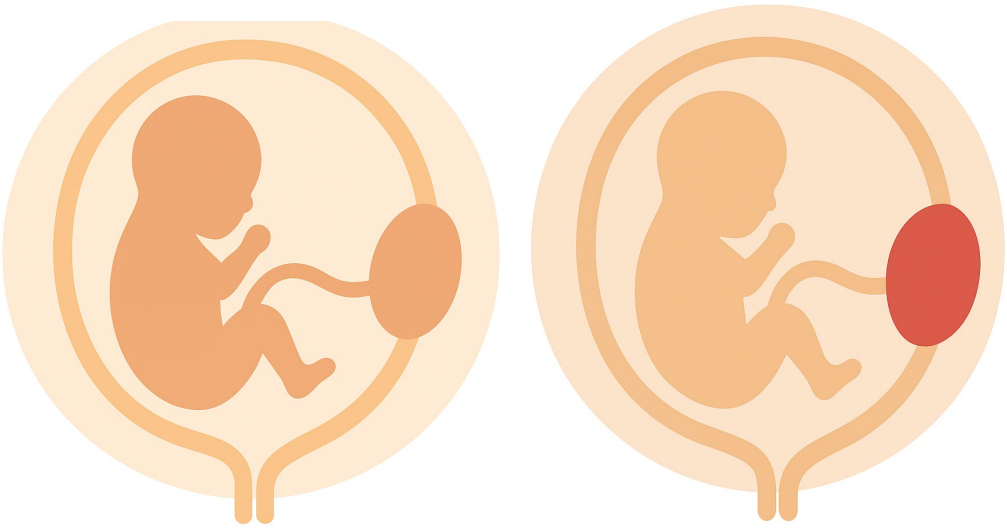
In sommige gevallen is het niet zinvol om de test te herhalen. Uw zorgverlener zal dan met u de andere mogelijkheden bespreken

6. VALS POSITIEF EN VALS NEGATIEF RESULTAAT

6.1. Vals positief resultaat

Een resultaat wordt als vals-positief beschouwd wanneer een afwijkend NIPT-resultaat niet wordt bevestigd in het vruchtwater of bij uw baby. Mogelijke verklaringen hiervoor zijn:

- **Geïsoleerd placentair mosaïcisme** (zie figuur): Zoals eerder vermeld, analyseert de NIPT het cfDNA afkomstig van de placenta. Meestal komt dit DNA overeen met dat van de baby. Maar in zeldzame gevallen kan er een verschil zijn door een genetische fout die heel vroeg in de zwangerschap is ontstaan. Als deze fout alleen aanwezig is in de cellen van de placenta en niet in de cellen van uw baby, spreekt men van een geïsoleerd placentair mosaïcisme. Dit kan leiden tot een vals-positief resultaat. Om die reden wordt een vruchtwaterpunctie sterk aanbevolen wanneer de NIPT een verhoogd risico op een chromosomale afwijking aangeeft.
  Het is bekend dat bepaalde trisomieën in de placenta ervoor kunnen zorgen dat de placenta minder efficiënt functioneert. Dus zelfs als de baby de genetische aandoening niet heeft, kunnen veranderingen in de placenta het risico op complicaties tijdens de zwangerschap verhogen, zoals groeivertraging van de baby en/of vroeggeboorte. Daarom zal je zorgverlener jouw zwangerschap nauwlettender opvolgen als er een vermoeden is van een geïsoleerd placentair mosaïcisme.



In de linker situatie weerspiegelt het normale NIPT-resultaat correct de genetische status van de baby. Zowel de placenta als de baby hebben een normale set chromosomen.

De rechter afbeelding toont een geïsoleerd placentair mosaïcisme. Er is een chromosomale afwijking aanwezig in de placenta, maar niet bij de baby. Dit kan leiden tot een vals-positief NIPT-resultaat, aangezien de test cfDNA uit de placenta analyseert.

(made with ChatGPT)

- Een **chromosomale afwijking in jouw eigen DNA**: Als je zelf drager bent van een chromosomale afwijking die door NIPT opgespoord kan worden, kan dit ten onrechte geïnterpreteerd worden als afkomstig van de baby. In de meeste gevallen kan het labo dit tijdens de analyse herkennen en verwarring vermijden.
- Zwangerschap met een **verdwijnende tweeling of vanishing twin** (oorspronkelijke tweelingzwangerschap waarbij één baby vroeg in de zwangerschap is overleden): De aanwezigheid van een vanishing twin met een chromosomale afwijking kan tot een foutieve interpretatie leiden, aangezien de test niet kan bepalen of de overlevende baby deze afwijking ook heeft.

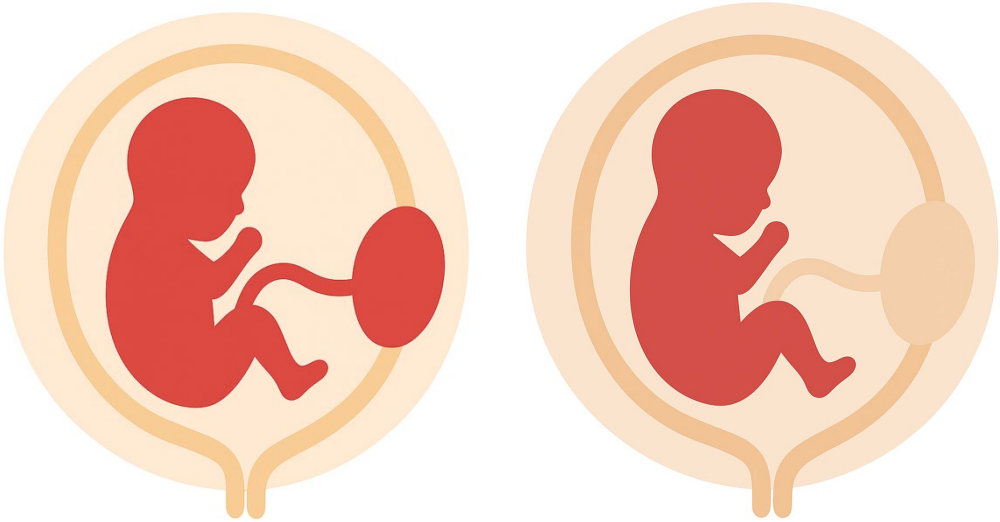
In deze gevallen zal een vruchtwaterpunctie jou een correct (diagnostisch) resultaat geven. Je zorgverlener zal vervolgens met jou bespreken of, en welke vorm van specifieke opvolging nog aanbevolen is voor jouw zwangerschap.

6.2. Vals negatief resultaat

Ondanks de hoge betrouwbaarheid van NIPT bestaat er nog steeds een zeer kleine kans op een vals-negatief resultaat. Dit betekent dat de test geen verhoogd risico aangaf voor trisomie 13, 18 of 21, maar dat bij uw baby op een later moment toch de aandoening wordt vastgesteld.

Er zijn verschillende mogelijke verklaringen:

- **Geïsoleerd foetaal mosaïcisme** (zie figuur): Dit is gelijkaardig aan een geïsoleerd placentair mosaïcisme, maar in dit geval is de afwijking uitsluitend aanwezig bij jouw baby en niet in de placenta. Omdat NIPT het cfDNA van de placenta analyseert, kan de test een afwijking bij jouw baby missen als de placenta normaal is. Deze situatie is echter uiterst zeldzaam.



In de linker situatie weerspiegelt het afwijkende NIPT-resultaat correct de genetische status van de baby. Zowel de placenta als de baby hebben dezelfde chromosomale afwijking.

In de rechter situatie is er sprake van geïsoleerd foetaal mosaïcisme. Er is een chromosomale afwijking aanwezig bij de baby, maar niet in de placenta. Dit kan leiden tot een vals-negatief NIPT-resultaat, aangezien de test cfDNA uit de placenta analyseert. Deze situatie is uitert zeldzaam.

(made with ChatGPT)

- **Lage foetale fractie:** In deze situatie is er te weinig cfDNA van de placenta aanwezig in jouw bloed om een betrouwbaar resultaat te verkrijgen. Een lage foetale fractie kan voorkomen wanneer de test te vroeg in de zwangerschap wordt uitgevoerd of bij maternale obesitas. Als er tijdens de analyse twijfels zijn over een te lage foetale fractie, zal een nieuw bloedstaal opgevraagd worden om de test later in de zwangerschap te herhalen.

7. TWEELINGEN

7.1. Monozygote (identieke) tweeling

Een monozygote tweeling ontstaat uit één bevruchte eicel. Ze kunnen samen één placenta delen (monochorionisch genoemd), of elk een eigen placenta hebben (dichorionisch). Monozygote tweelingen zijn vrijwel altijd genetisch identiek. Daarom is het resultaat van de NIPT zeer waarschijnlijk van toepassing op beide baby's.

7.2. Dizygote (niet-identieke) tweeling

Bij een dizygote tweeling zijn twee eicellen bevrucht en zijn er twee placenta's aanwezig. Beide placenta's geven hun cfDNA af in het bloed. Hoewel het mogelijk is dat er meer cfDNA van de ene placenta aanwezig is dan van de andere, is reeds aangetoond dat de kans om een afwijking te missen bij een dizygote tweelingzwangerschap niet groter is dan bij een identieke tweelingzwangerschap of een eenlingzwangerschap. Dit betekent dat NIPT ook betrouwbaar kan worden uitgevoerd bij dizygote tweelingzwangerschappen.

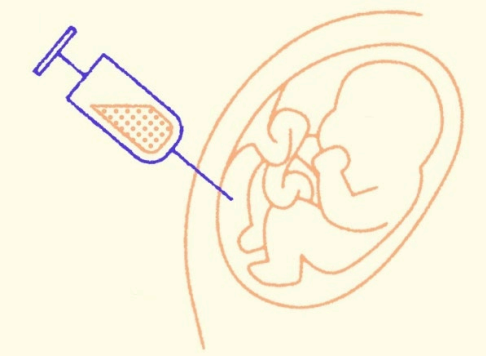
7.3. Vanishing twin

Een "verdwijnende tweeling" is een lid van een oorspronkelijke tweelingzwangerschap dat vroeg in de zwangerschap is gestopt met ontwikkelen. Het cfDNA van de verdwijnende tweeling kan nog weken tot maanden circuleren in de bloedbaan tijdens de zwangerschap. Als NIPT in deze situatie een chromosomale afwijking aangeeft, kan niet worden vastgesteld of de afwijking afkomstig is (alleen) van de verdwijnende tweeling of (ook) van de overlevende tweeling. In deze situatie wordt een vruchtwaterpunctie aanbevolen om na te gaan of de overlevende baby geen chromosomale afwijking heeft.

8. OPVOLGING NA EEN AFWIJKEND RESULTAAT

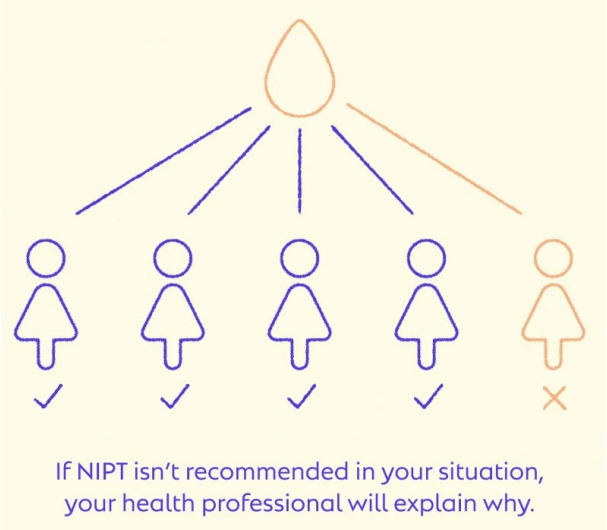
Als het resultaat van je NIPT een mogelijke afwijking aangeeft, is het belangrijk om te onthouden dat deze test een **screeningstest** is en **geen diagnose**. Dit betekent dat de test een verhoogde kans op een chromosomale aandoening aangeeft, maar niet met 100% zekerheid kan zeggen of je baby daadwerkelijk de chromosomale afwijking heeft. Daarom kan je zorgverlener een **gespecialiseerd echografisch onderzoek** aanbevelen in een gespecialiseerd centrum, ook wel een **tertiair centrum** genoemd. Dit type echografie wordt uitgevoerd door specialisten met geavanceerde training en ervaring in het opsporen van subtiele tekenen van structurele problemen bij de baby. Tijdens het onderzoek, dat volledig onschadelijk is voor jou en je baby, zal de specialist de ontwikkeling van je baby zorgvuldig controleren.

Naast de gespecialiseerde echografie kan een **vruchtwaterpunctie** worden aangeboden. Tijdens een vruchtwaterpunctie wordt een kleine hoeveelheid vruchtwater uit je baarmoeder gehaald met een dunne naald die via je buik wordt ingebracht. Een echografie wordt gebruikt om de naald veilig te begeleiden. Dit vruchtwater bevat cellen van je baby die rechtstreeks getest kunnen worden op chromosomale afwijkingen. De procedure wordt uitgevoerd in een centrum voor prenatale diagnostiek. Hoewel deze invasieve test een klein risico op een miskraam met zich meebrengt, ongeveer 1 tot 5 op 1.000 gevallen (0,1–0,05%), is het risico vrijwel onbestaand wanneer de test wordt uitgevoerd in een gespecialiseerd centrum. Bovendien kan deze test bijna volledige zekerheid geven over de vraag of je baby daadwerkelijk de met NIPT opgespoorde afwijking heeft.



Tijdens een **vlokkentest** (chorionic villus sampling, CVS) wordt een klein stukje weefsel uit de placenta genomen. Hoewel met een CVS veel dezelfde aandoeningen kan opsporen als met een vruchtwaterpunctie, wordt het niet aanbevolen als vervolgonderzoek na een afwijkend NIPT-resultaat. Dit komt doordat beide testen DNA van de placenta analyseren, en niet rechtstreeks dat van de baby. In het geval van een geïsoleerd placentair mozaïcisme kan een bepaalde chromosomale afwijking alleen in de placenta aanwezig zijn, maar niet in de baby zelf. In zulke gevallen kan met een CVS hetzelfde afwijkende resultaat verkregen worden als met de NIPT, zelfs als de baby volledig gezond is. Om deze onzekerheid te vermijden, is een vruchtwaterpunctie verplicht als vervolgtest na een afwijkend NIPT-resultaat, omdat deze een nauwkeuriger beeld geeft van de genetische status van de baby.

9. WANNEER IS EEN NIPT NIET AANGEWEZEN?



In sommige gevallen wordt NIPT niet aanbevolen. Bijvoorbeeld wanneer de 12-weken echo een afwijking bij je baby toont, die mogelijk kan wijzen op een genetische aandoening. Belangrijk om te weten is dat verschillende erfelijke genetische aandoeningen niet opgespoord kunnen worden met NIPT. In deze situaties wordt een diagnostische en meer gedetailleerde genetische test aanbevolen op vruchtwater of chorionvlokken (CVS).

NIPT kan niet worden aangeboden als je recent een orgaan-, bloed- of weefseltransplantatie of stamceltherapie hebt ondergaan. Deze behandelingen brengen vreemd DNA in je bloed, wat de test kan verstoren. De aanwezigheid van 'vreemd' DNA van de donor kan de resultaten onduidelijk of misleidend maken.

Als NIPT voor jou geen optie is, zal je zorgverlener je begeleiden naar de meest nauwkeurige en geschikte testmogelijkheden om de beste zorg voor jou en je baby te garanderen.

Bepaalde medische aandoeningen of therapieën kunnen de NIPT-resultaten beïnvloeden. Daarom is het belangrijk om aan je arts te melden, wanneer je het toestemmingsformulier invult, dat:

- er een specifieke chromosomale afwijking in je familie voorkomt;
- je kanker hebt (gehad);
- je een auto-immuunziekte hebt (zoals de ziekte van Crohn);
- je een behandeling met heparine ondergaat.

Op die manier kan deze informatie worden meegenomen bij de analyse van je NIPT-resultaat.

10. TOESTEMMINGSFORMULIER

Voor het uitvoeren van de NIPT is schriftelijke toestemming vereist.

11. KOSTPRIJS

De NIPT wordt terugbetaald als je aangesloten bent bij een Belgische dienst voor ziekteverzekering. Het bedrag dat je zelf betaalt is ongeveer 9 euro. Deze terugbetaling geldt voor elke zwangere vrouw, één keer per zwangerschap, ongeacht haar leeftijd of familiale voorgeschiedenis, maar pas vanaf de 12e week van de zwangerschap.

De kosten voor het consult bij de zorgverlener en de echografie zijn niet inbegrepen in dit bedrag.

Als je niet aangesloten bent bij een Belgische ziekteverzekering, moet je de kosten van de test en het consult zelf betalen.

12. ACCREDITATIE

De NIPT wordt uitgevoerd in één van de 8 erkende Belgische Centra voor Menselijke Genetica. Het gaat om een gevalideerde test die in verschillende wetenschappelijke tijdschriften is

gepubliceerd. Deze test valt binnen het accreditatiebereik volgens de ISO15189-kwaliteitsnormen via BELAC (215-MED).

Daarnaast bieden alle afdelingen de multidisciplinaire expertise die nodig is om een correcte interpretatie en opvolging van de NIPT te garanderen, conform de nationale richtlijnen van de Belgische Vereniging voor Menselijke Genetica (BeSHG) en de aanbevelingen van het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek (Advies nr. 66 en nr. 76).

13. GEBRUIK VAN RESTMATERIAAL EN GENETISCHE GEGEVENS

De Belgische Centra voor Menselijke Genetica zetten zich in voor de voortdurende verbetering van de kwaliteit van hun zorg en testen. Het restmateriaal en de genetische gegevens die verkregen worden met de NIPT kunnen worden gebruikt voor validatie, interne kwaliteitscontrole of onderzoeksdoeleinden (bijvoorbeeld verdere optimalisatie van NIPT en nieuwe ontwikkelingen), in overeenstemming met het algemeen beleid van het centrum waar je test werd uitgevoerd. Deze informatie wordt ook vermeld op het toestemmingsformulier.