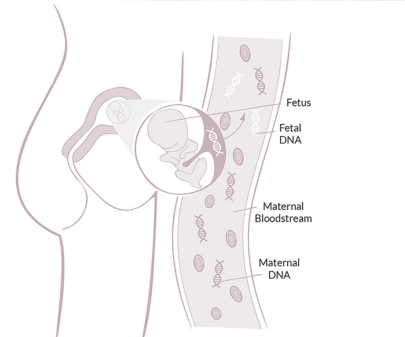


Nieuwe niet-invasieve genetische test voor de opsporing van foetale trisomie 13,18,21 (Niet-Invasieve Prenatale Test - NIPT)

Klinische informatie

► Inleiding

De ontdekking dat er vrij foetaal DNA circuleert in het moederlijk bloed dateert van 1997. De foetale DNA-fractie die van de trofoblastcellen afkomstig is, bedraagt 5-10 % van het totaal vrij-circulerend DNA en deze fractie verdwijnt snel na de geboorte. De **NIPT**-test is een **Niet-Invasieve Prenatale Test** die uitgevoerd wordt op het bloed van de zwangere vrouw om bij de foetus de meest voorkomende chromosomafwijkingen op te sporen nl. trisomie 21 (Downsyndroom), trisomie 18 (Edwardssyndroom) en trisomie 13 (Patau'syndroom).

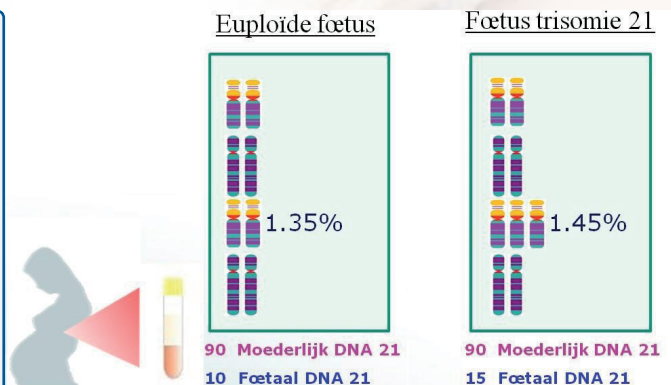


► Aard van de test

De test bestaat erin om DNA-fragmenten die afkomstig zijn van de foetus(en) en in het moederlijk bloed circuleren tijdens de zwangerschap te analyseren door genamplificatie. **De test kan uitgevoerd worden vanaf 10 weken amenorroe tot de bevalling.** Het doel is om de relatieve verhoudingen te meten van de chromosomen 13, 18 en 21 waardoor een overmaat chromosoom-materiaal aangetoond kan worden indien de foetus drager is van een trisomie 13, 18 of 21.

Indicaties

- De gecombineerde test in het eerste of in het tweede trimester levert een verhoogd risico op (>1/250) zonder toegenomen nekplooidikte (< 95^{ste} percentiel) of een andere echografische afwijking.
- Moederlijke leeftijd boven 35 jaar.
- Meerlingzwangerschap zonder toegenomen nekplooidikte of een andere echografische afwijking.
- Antecedent van zwangerschap met foetale aneuploidie.
- Koppel waarbij één van de leden drager is van een Robertsoniaanse translocatie van chromosoom 13 of 21.



► Beperkingen van de test

De NIPT wordt niet uitgevoerd:

- indien de echografie foetale anomalieën aantoont.
- indien er chromosomafwijkingen opgespoord moeten worden die niet door de NIPT-test aangetoond kunnen worden (het is geen karyotype).
- in geval van mozaïcisme waarbij slechts een fractie van de cellen een trisomie hebben.
- in geval van microdeleties of microduplicaties.
- in geval van monogenetische aandoeningen zoals mucoviscidose of het fragiele-X syndroom.
- indien de moeder meer dan 100 kg weegt vóór de zwangerschap (de betrouwbaarheid van de NIPT-test is dan onvoldoende in één zwangerschap op tien).
- bij de normale populatie zwangeren met een laag risico (zeer weinig gegevens beschikbaar)

Nieuwe niet-invasieve genetische test voor de opsporing van foetale trisomie 13,18,21 (Niet-Invasieve Prenatale Test - NIPT)

Klinische informatie

Belang van de test

Minder risico voor de foetus. De vruchtwaterpunctie en de vlokkentest laten toe te confirmeren of in de meeste gevallen te ontkrachten dat er een chromosoomafwijking bestaat, maar ten koste van miskraam in 0,5% tot 1% van de gevallen.

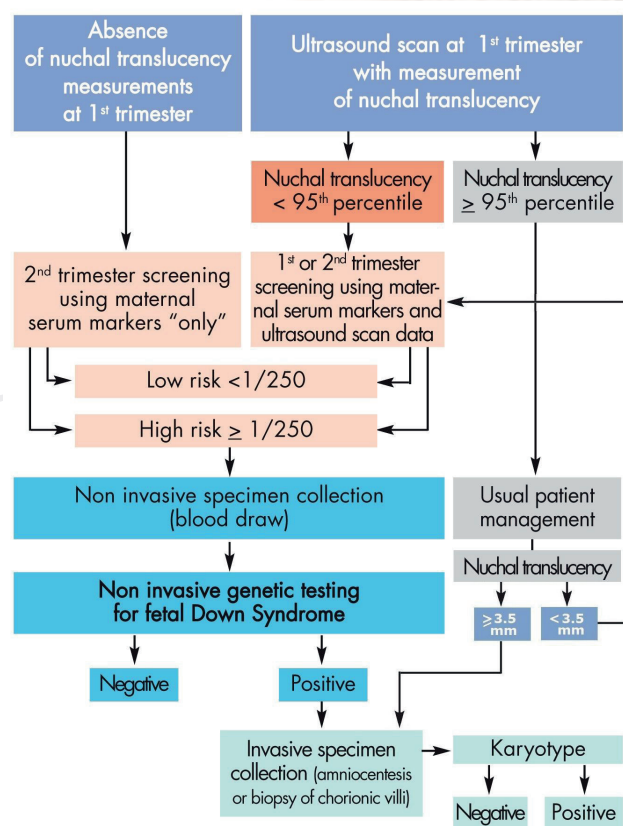
Betrouwbaarheid van de test

Circulerend foetaal DNA is momenteel de beste biomarker voor trisomie 21 en andere aneuploidieën.

Trisomie	Gevoeligheid (%)	Specificiteit (%)
21	99,1-100	99,7-100
18	97,2-100	99,7-100
13	78,6-91,7	99,1-100

Het aantal vals-positieve resultaten met de NIPT-test is 25 maal lager dan met de klassieke testen (5% > 0.2%).

Strategie



Staalafname

- Het is noodzakelijk om het laboratorium te contacteren zodat het labo aan de arts de verplichte documenten kan bezorgen nl. het specifieke aanvraagformulier, het formulier met de gedetailleerde uitleg over de NIPT-test en het formulier voor de geïnformeerde toestemming te ondertekenen door de patiënte.
- De patiënte hoeft niet nuchter te zijn.
- De bloedafname vereist twee speciale buisjes (2 x 10 mL Streck-buisen).
- De bloedafname kan gebeuren in het laboratorium en in onze voornaamste bloedafnamecentra van maandag tot donderdag. Indien de afname gebeurt door de aanvragende arts, moet het staal bewaard worden in de ijskast (2-8°C) en ons bereiken binnen de 24u (eveneens enkel van maandag tot donderdag)
- Het resultaat is beschikbaar na ongeveer 10 werkdagen.
- Het antwoord is « Positief » of « Negatief ».
- De test wordt (nog) niet terugbetaald en wordt gefactureerd aan de patiënte.

Besluit

De NIPT-test wordt uitgevoerd op het bloed van de zwangere waarin foetaal DNA circuleert. Dit DNA kan gebruikt worden om foetale anomalieën op te sporen zoals trisomie 21 (Downsyndroom).

De analyse van foetaal DNA is duidelijk betrouwbaarder dan de klassieke testen in de algemene populatie zwangere vrouwen, maar de test vervangt de serummarkers en het echografisch onderzoek niet.

De NIPT-test is een belangrijke vooruitgang voor de detectie van bepaalde foetale chromosoomafwijkingen (13, 18, 21) en laat toe een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest te vermijden die een belangrijk risico op miskraam met zich meebrengen.

Desalniettemin moet een positief NIPT-resultaat nog bijkomend bevestigd worden door een vruchtwaterpunctie.