

Opsporen van afwijkingen bij de baby in het eerste trimester van de zwangerschap





INHOUD

1. De 12-wekenechografie (11-14 weken)	04
2. NIPT: screeningstest via een eenvoudige bloedprik bij de moeder	06
➤ 2.1.Eerste keuze: gerichte of genomwijde NIPT	08
» 2.1.1.Gerichte NIPT	08
» 2.1.2.Genomwijde NIPT	10
➤ 2.2.Tweede keuze: geslacht	13
➤ 2.3.Derde keuze: screening geslachtschromosomale aandoeningen	14
➤ 2.4.De NIPT bij een tweelingzwangerschap	17
3. Om over na te denken	19
➤ 3.1.Over weten en niet-weten van het geslacht en geslachtschromosomale aandoeningen	19
➤ 3.2.Over de beslissing die je neemt na het vaststellen van een aandoening bij je kindje	20
➤ 3.3.Beperkingen van de NIPT	22
4. Praktische informatie	24
➤ 4.1. Bloedafname	24
➤ 4.2. Terugbetaling NIPT	25
➤ 4.3. Bekendmaking van het resultaat	27

Beste ouders

We willen jou (en je partner) feliciteren met de zwangerschap. Waarschijnlijk ben je nu tussen 6 en 11 weken zwanger. Misschien heb je vragen over de gezondheid van je baby. Deze brochure legt de verschillende onderzoeken uit die mogelijk zijn in het eerste trimester van je zwangerschap.

Het overgrote deel van de kinderen die geboren worden, zijn volstrekt gezond. Zijn er erfelijke ziekten of aangeboren aandoeningen in je naaste familie? Laat dit dan zo snel mogelijk weten aan je arts. Dan kunnen we bekijken of bepaalde onderzoeken in je zwangerschap nuttig kunnen zijn. Weet wel dat er geen enkel onderzoek bestaat dat je de garantie geeft op een gezond kind, ook al is de medische wetenschap gevorderd in het opsporen van aandoeningen.

Via deze brochure willen we je zo goed mogelijk inlichten over de onderzoeken en de keuzemogelijkheden die er zijn. Of je gebruik wil maken van deze onderzoeken is volledig jullie keuze. We beseffen dat de inhoud van deze brochure geen gemakkelijke materie is. Nadenken over bepaalde aandoeningen haalt je misschien even van jullie roze wolk. Toch is het belangrijk om te weten wat de mogelijkheden zijn. Jullie zijn vrij in de keuzes die jullie maken en in wat jullie (niet) willen weten. Richt je tot je gynaecoloog bij vragen en ga het gesprek samen aan.



We wensen
je een mooie
zwangerschap toe!

De gynaecologen van
O.L.V. van Lourdes
Ziekenhuis Waregem

1. De 12-wekenechografie (11-14 weken)

De 12-wekenecho is een belangrijke echo. De aanleg van je kindje is dan voltooid. Je gynaecoloog ziet dan:

- Een kloppend hart
- Een gesloten schedel
- Twee hersenhelften
- Een gesloten buik
- Vier normale ledematen
- En in normale omstandigheden een nekplooï van minder dan 3 mm.



“

De nekplooï is een klein laagje vocht onder de huid van de nek dat bij elk embryo aanwezig is, en dit uitsluitend tussen 11 en 14 weken. Op de echo kunnen we de nekplooï meestal goed zien. De dikte van deze nekplooï leert ons of er een verhoogd risico is op een aandoening bij de baby.

Het risico op een chromosoomafwijking bij je kindje is dan alvast zeer klein, en in dit geval kan de NIPT een mooie aanvulling zijn.

Als er toch afwijkingen worden gezien op de 12-wekenecho (inclusief een nekplooï van meer dan 3 mm), dan is de NIPT niet zinvol. Uitgebreider onderzoek is dan nodig, bijvoorbeeld via een vruchtwaterpunctie of vlokkentest.

“

Het is erg belangrijk om de juiste volgorde te respecteren: Eerst de 12-weeken echo, daarna de NIPT.



2. NIPT: screeningstest via een eenvoudige bloedprik bij de moeder

NIPT staat voor Niet-Invasieve Prenatale Test en is een zeer betrouwbaar bloedonderzoek bij de zwangere vrouw voor de opsporing van trisomie 21 (syndroom van Down), trisomie 13 en trisomie 18. Deze laatste twee zijn zeldzamer dan het syndroom van Down, en niet met het leven verenigbaar. De NIPT kan afgenomen worden vanaf de 12de zwangerschapsweek, na de 12-weken-echo.



De NIPT kan slechts uitgevoerd worden nadat je een **schriftelijke toestemming** hebt ondertekend op de achterzijde van het aanvraagformulier. Op dit aanvraagformulier moet je **drie keuzes** over je NIPT-test aanduiden. Daarom is het van groot belang dat je de informatie op de volgende pagina's goed leest, zodanig dat je weet welke keuzes je maakt.

Met het ondertekenen van deze schriftelijke toestemming verklaar je dat je alle informatie over je NIPT-test goed begrepen hebt, en al je vragen aan je gynaecoloog hebt kunnen stellen.

Wat moet je weten over de NIPT?

Bij de NIPT wordt voornamelijk genetisch **materiaal van de placenta** (= moederkoek) getest. Dit genetisch materiaal is doorgaans hetzelfde als dat van je baby, maar soms kan het verschillen. Daarom geeft een afwijkend NIPT-resultaat je **geen zekerheid** over een mogelijke aandoening bij je baby. Je zal het pas zeker weten als je een vruchtwaterpunctie laat uitvoeren. Daaraan is een klein risico op miskraam verbonden (0,5 % = 1 kans op 200). Als een afwijkend NIPT-resultaat wordt bevestigd door de vruchtwaterpunctie, is het belangrijk dat je goed wordt ingelicht over de mogelijke gevolgen van de gevonden aandoening voor je kind.



Naast de 12-weeken echo en de NIPT bestaan er ook nog andere onderzoeken om aandoeningen bij een kind op te sporen. Ook de 20-weekenecho is heel belangrijk. Bovendien zijn er heel wat aandoeningen die niet gebaseerd zijn op een afwijking in het erfelijk materiaal, en dus sowieso niet op te sporen zijn met de NIPT (en soms ook niet met een echo), bijvoorbeeld: diabetes, epilepsie, autisme ...

2.1. EERSTE KEUZE: gerichte of genomwijde NIPT

Op de voorzijde van het aanvraagformulier moet je aanduiden of je kiest voor een **'gerichte'** NIPT of een **'genomwijde'**, (= uitgebreide) NIPT.

OPGELET: 'Uitgebreid' betekent niet noodzakelijk beter, en 'gericht' betekent niet noodzakelijk dat dit onderzoek te beperkt is. Het is een persoonlijke keuze die je best maakt op basis van wat je zou doen met het resultaat. Belangrijk: de keuze die je hier maakt, kan je later niet meer wijzigen.

Om je te helpen met deze keuze, zetten we enkele kenmerken van beide NIPT-testen op een rijtje:



2.1.1. Gerichte NIPT

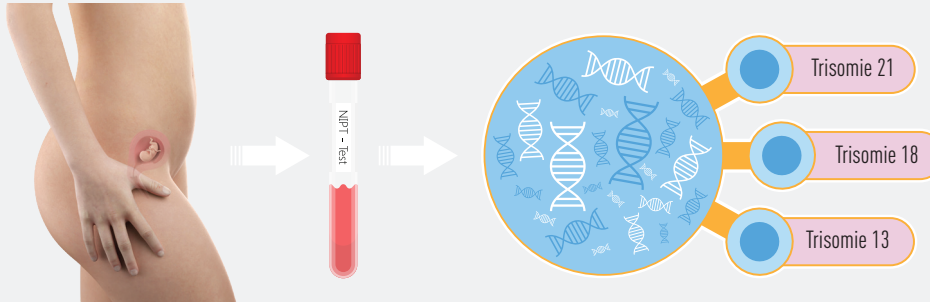
De **'gerichte'** NIPT, ook wel 'targeted NIPT' genoemd, spoort volgende syndromen op:



- **trisomie 21** (syndroom van Down)
- **trisomie 18** (syndroom van Edwards)
- **trisomie 13** (syndroom van Patau)

Het syndroom van Down komt voor in ongeveer 1 op 700 zwangerschappen. Trisomie 13 en 18 zijn veel zeldzamer. De twee laatste aandoeningen zijn zeer ernstig, en niet met het leven verenigbaar. De tabel hiernaast geeft een ruwe schatting weer van de gevallen waarbij de vruchtwaterpunctie het resultaat van de NIPT zal bevestigen.





NIPT toont verhoogd risico op:	Vruchtwaterpunctie zal NIPT bevestigen in*:	NIPT gaf een vals resultaat in*:
Trisomie 21 (Syndroom van Down)	99 % van de gevallen	1 % van de gevallen
Trisomie 18	86 % van de gevallen	14 % van de gevallen
Trisomie 13	72 % van de gevallen	28 % van de gevallen

*Let wel, deze percentages hangen af van het voorkomen van de bepaalde aandoening in een bepaalde bevolkingsgroep en schommelen met de leeftijd (kans op bevestiging neemt toe met de leeftijd).



2.1.2. Genoomwijde NIPT

De 'genoomwijde' NIPT is de 'uitgebreidere' versie van de NIPT, die in bijna alle laboratoria van Vlaanderen wordt gebruikt sinds 2018. Met deze NIPT kunnen trisomie 21, 18 en 13 én ook afwijkingen op andere chromosomen (andere dan chromosoom 21, 18 en 13) worden opgespoord:

- Het kan hierbij gaan om kleine stukjes chromosomen die ontbreken, met mogelijk ernstige gevolgen voor de baby.
- Soms worden er echter afwijkingen opgespoord waarvan we de betekenis nog niet goed kennen, of die weinig belang hebben voor het kind.
- Bovendien zien we bij de vastgestelde afwijkingen relatief vaak dat de afwijking zich enkel in de placenta bevindt, en niet bij het kind. Om dit zeker te weten is een vruchtwaterpunctie nodig. Uit ervaring weten we dat deze bevindingen voor veel onrust zorgen bij aanstaande ouders.
- In zeldzame gevallen (1 op 5 000) kan de genoomwijde NIPT een kwaadaardige aandoening (bijvoorbeeld kanker) bij de moeder opsporen.
- Bij 0,3 % (1/3 000) van de genoomwijde NIPT-testen wordt er een genetische afwijking bij de moeder gevonden (waar ze zich vaak niet van bewust is). Als het gaat om een goed bekende aandoening, zal de moeder hierover ingelicht worden.

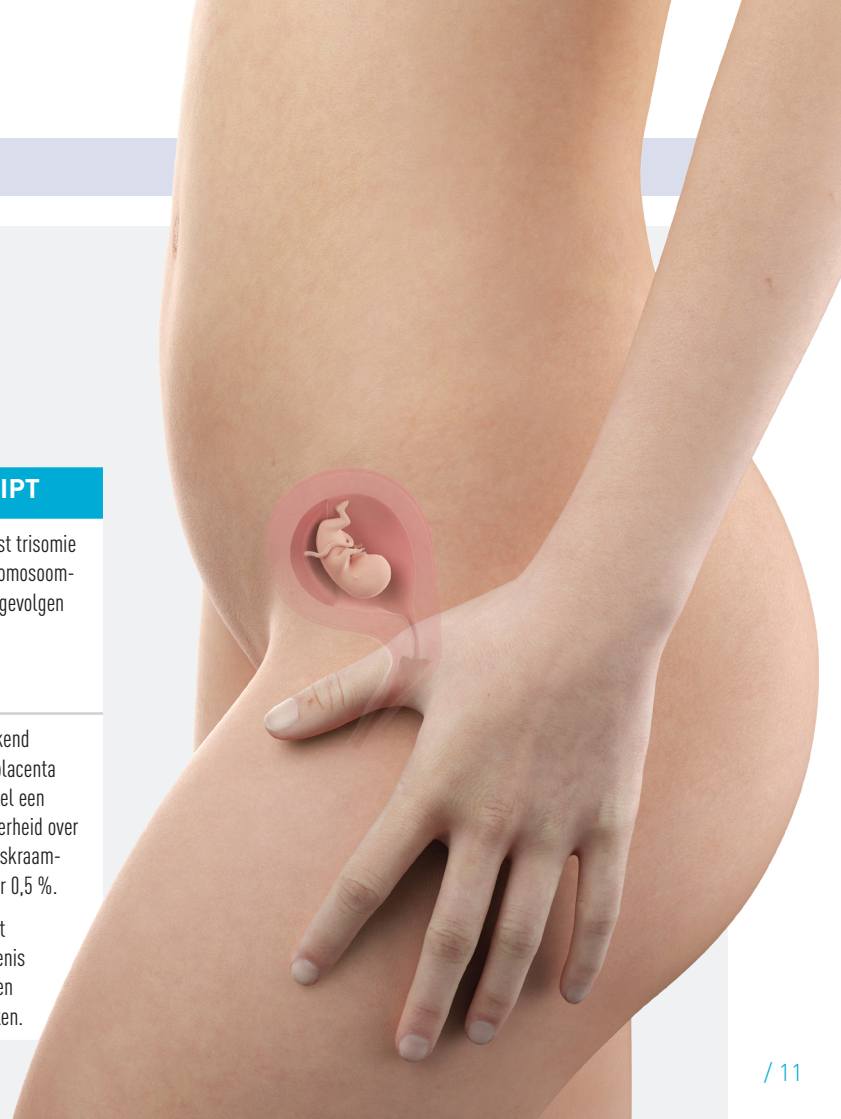


OPGEPAST:
indien je je keuze niet aanduidt op het aanvraagformulier (voorzijde), wordt er een gerichte (targeted) NIPT uitgevoerd.



SAMENVATTING:
'Gerichte' NIPT versus
'genoomwijde' NIPT

	Gerichte NIPT	Genoomwijde NIPT
PRO	Je test heel gericht (trisomie 13, 18 en 21) en je kan je goed voorbereiden op wat je met het resultaat zal doen.	Er is een kleine kans dat je, naast trisomie 13, 18 en 21 nog een andere chromosoom-afwijking op het spoor komt die gevolgen kan hebben voor je kind.
CONTRA	Er is een kleine kans dat je een (mogelijk ernstige) andere chromosomale afwijking bij je baby mist.	Er is een grote kans dat je afwijkend NIPT-resultaat zich enkel in de placenta voordoet, en niet bij je baby. Enkel een vruchtwaterpunctie kan hier zekerheid over brengen. Dit brengt een klein miskraamrisico met zich mee van ongeveer 0,5 %. Het kan ook zijn dat er iets wordt gevonden, waarvan we de betekenis nog niet goed kennen. Dit kan een zekere onrust of angst veroorzaken.





2.2. TWEEDE KEUZE: geslacht

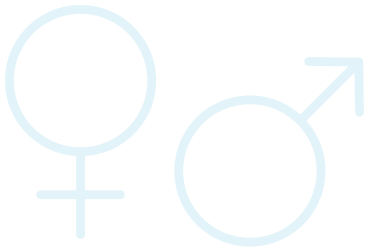
De tweede keuze die je zal moeten maken is of je het geslacht van je baby wil weten. Deze keuze moet je op de achterzijde van het aanvraagformulier aanduiden.

OPGEPAST:
indien je je keuze
niet aanduidt,
wordt er geen
geslachtsbepaling
uitgevoerd bij je
NIPT test.

Voor veel koppels is vroeg het geslacht kennen met de NIPT echt een must. Nochtans is dit niet het doel van de NIPT. Het is hooguit leuk omdat je het geslacht van je baby wat vroeger weet dan via echo: via de NIPT is dit meestal rond 13-14 weken, met de echo meestal op 16 weken.

Wees voorzichtig, want ook bij de bepaling van het geslacht door de NIPT zijn fouten mogelijk. Het geslacht moet bevestigd worden door een echo. Dit lukt meestal op 16 of 20 weken.

Als je twijfelt of je het geslacht van je kindje wil weten, of als je een verrassing wil, kruis dan nee aan op het formulier. Als je je later in de zwangerschap bedenkt, kijkt je gynaecoloog met veel plezier met de echo naar het geslacht van je baby. De kans dat er met de echo geen uitspraak kan worden gedaan over het geslacht van je baby is klein.



2.3. DERDE KEUZE: screening geslachtschromosomale aandoeningen



De derde keuze die je zal moeten maken, is of je op de hoogte wil gesteld worden van een verhoogd risico op een **aandoening van de geslachtschromosomen**. Deze keuze moet je op de achterzijde van het aanvraagformulier aanduiden.

Het gaat hier vooral om:

- Meisjes met Turner
- Meisjes met Triple X
- Jongens met Klinefelter

De kans hierop is ongeveer 1 op 400, maar heel precies weten we dit niet. Er zijn ook nog andere, zeldzame geslachtschromosomale aandoeningen.

OPGEPAST: indien je je keuze niet aangeeft, wordt er niet gescreend op geslachtschromosomale aandoeningen bij je NIPT-test.

Meisjes met Triple X en jongens met **Klinefelter** hebben meestal een normaal leven:



- De diagnose van Triple X wordt vaak nooit gesteld.
- Mannen met Klinefelter zijn doorgaans onvruchtbaar of minder vruchtbaar

Meisjes met **Turner**:



- Zijn klein van gestalte
- Zijn onvruchtbaar en hebben geen menstruatie
- Hun IQ is meestal normaal



Als de NIPT een verhoogd risico toont op een geslachtschromosomale aandoening, dan is dit geen zekerheidsdiagnose.

Alleen een vruchtwaterpunctie kan je 100 % zekerheid geven. De kans op een vals positief resultaat is beduidend groter dan bij het syndroom van Down, en is het grootst bij het syndroom van Turner.



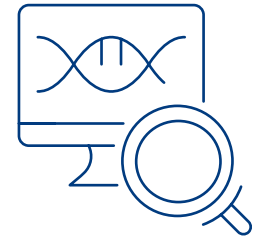
Je bent absoluut niet verplicht om een vruchtwaterpunctie te laten uitvoeren. Je kan, indien je dat wenst, ook wachten tot na de geboorte van je kind om de diagnose te onderzoeken. Dit gebeurt dan via een bloedafname bij je baby. De onrust hierover is vaak groot.



Als de diagnose van een geslachtschromosomale aandoening bevestigd wordt (bij zwangerschap of geboorte), zal je hierover uitgebreid geïnformeerd worden door een gespecialiseerde kinderarts.



Soms wordt een geslachtschromosomale aandoening vermoed tijdens de kindertijd of puberteit. Je kinderarts zal dit zeker met je bespreken. Een bloedafname om deze diagnose te bevestigen, kan in de loop van kindertijd of puberteit uitgevoerd worden.





Net zoals het syndroom van Down, zijn ook Triple X en Klinefelter trisomieën, dit wil zeggen dat de kans op deze aandoeningen toeneemt met de leeftijd van de zwangere vrouw. Bij het syndroom van Turner is dit niet het geval: de leeftijd van de zwangere vrouw speelt geen rol.

Samenvatting over het wel of niet weten van een geslachtschromosomale aandoening:

PRO	Het kan nuttig zijn om te weten dat je kind een geslachtschromosomale aandoening heeft, zodat je dit kan meenemen in de opvoeding en medische behandeling van je kind.
CONTRA	Het kan belastend zijn om dit te weten, zowel in de zwangerschap, als tijdens het opgroeien van je kind. De psychologische gevolgen van een vroege diagnose, zowel voor de ouders als voor het kind, zijn onvoldoende onderzocht. De beperkte ervaring die we hier ondertussen mee hebben, leert dat aanstaande ouders heel bezorgd zijn hierover. Het zorgt vaak voor angst en paniek.



Bij de bevestiging van een geslachtschromosomale aandoening zal je voor een uitgebreid overleg (counseling) doorverwezen worden naar een of meerdere specialisten.





2.4. De NIPT bij een tweelingzwangerschap

De NIPT kan ook uitgevoerd worden bij een tweelingzwangerschap. In dit geval is bij een afwijkend resultaat steeds een dubbele vruchtwaterpunctie nodig, om te weten bij welke baby de aandoening zich voordoet. Het miskraamrisico bedraagt dan ongeveer 1 %.

Welke keuzes moet je bij een tweelingzwangerschap maken bij de NIPT?

- ✓ De eerste keuze (gerichte of genomwijde NIPT) blijft hetzelfde.
- ✓ De tweede keuze (geslacht) blijft hetzelfde. Er zijn wel slechts twee uitkomsten mogelijk:
 - » Ofwel vinden we geen Y-chromosoom, en gaat het dus om twee meisjes
 - » Ofwel is er wel een Y-chromosoom aanwezig, en is er minstens 1 jongen
- X De derde keuze, namelijk deze over de geslachtschromosomale aandoeningen, moet je niet maken. Bij een tweeling is de inschatting van een verhoogd risico op een geslachtschromosomale aandoening niet mogelijk.



3. Om over na te denken

3.1. Over weten en niet-weten van het geslacht en geslachtschromosomale aandoeningen

Het geslacht van een kindje wordt bepaald op basis van de aanwezigheid van het X- en/of Y-chromosoom. Meisjes hebben normaal gezien twee X-chromosomen, jongens 1 X- en 1 Y-chromosoom. Als er een verhoogd risico is op een geslachtschromosomale aandoening, dan zal dit meestal blijken uit deze geslachtsbepaling, omdat het hierbij gaat over teveel of te weinig materiaal van het X of Y-chromosoom.

Indien je een verhoogd risico op een geslachtschromosomale aandoening niet wil weten, dan zal je wens uiteraard gerespecteerd worden. Het eventueel afwijkende NIPT-resultaat zal wel opgeslagen worden op een **beveiligde locatie in je medisch dossier**. Deze informatie is niet direct zichtbaar in je medisch dossier (en ook niet voor je behandelende artsen). Indien je je later nog zou bedenken, en je wenst toch op de hoogte gesteld te worden van een eventueel verhoogd risico, kan dit bestand geopend worden door je gynaecoloog of kinderarts.

Als je ervoor kiest om het geslacht van je kindje niet te weten, maar wel wil weten of er een verhoogd risico is op een geslachtschromosomale aandoening, is het noodzakelijk dat er een geslachtsbepaling gebeurt. Als er een verhoogd risico wordt gevonden op een geslachtschromosomale aandoening, dan zal je te horen krijgen over welke aandoening het gaat. Op deze manier zal je **automatisch het geslacht van je kindje te weten komen**.

3.2. Over de beslissing die je neemt na het vaststellen van een aandoening bij kindje

Sommige diagnoses bij je kind kunnen nuttig zijn om mee te nemen in de opvoeding. Het kan je evenwel van je roze wolk halen, en misschien ben je wel helemaal niet gelukkig met de bekomen informatie en bedenk je achteraf dat je het liever niet had geweten. Het is daarom heel belangrijk om over de drie keuzes (beschreven op pagina 8-16) goed na te denken. Anderzijds kan de draagwijdte van een resultaat zo ernstig zijn, zowel voor je kind als voor jou, dat je besluit om de zwangerschap af te breken.



“



Elke zorgverlener (arts of vroedvrouw) heeft het recht om te weigeren een zwangerschapsafbreking te doen, als dat niet verenigbaar is met zijn/haar ethisch standpunt. Er is wel de verplichting om in dit geval door te verwijzen naar een centrum waar het wel kan.

Je wenst de zwangerschap af te breken:



Als het gaat over niet-levensvatbare aandoeningen zoals trisomie 13 en trisomie 18, is het mogelijk om je zwangerschap af te breken.



Voor alle andere aandoeningen is er eerst overleg nodig binnen het ethisch comité van je ziekenhuis.

- » Als het ethisch comité akkoord is, zal je eigen gynaecoloog je kunnen begeleiden.
- » Als het ethisch comité niet akkoord is, zal je vrijblijvend doorverwezen worden naar een ander centrum. Dit kan zowel in Vlaanderen als in het buitenland (Nederland, Engeland) zijn.



Meer in het bijzonder voor een geslachtschromosomale aandoening:

- » Het afbreken van de zwangerschap bij Triple X of het syndroom van Klinefelter zal in veel Vlaamse ziekenhuizen geweigerd worden, ook in ons ziekenhuis is dit het geval.
- » Bij het syndroom van Turner zijn er soms echografische afwijkingen en zal er overleg gepleegd worden met de nodige specialisten en het ethisch comité van het ziekenhuis.
- » Voor het afbreken van een zwangerschap bij een geslachtschromosomale aandoening dien je rekening te houden met een eventuele verwijzing naar het buitenland (Nederland of Engeland).

3.3. Beperkingen van de NIPT

De NIPT kan een zeldzame keer een onduidelijk resultaat geven, onder meer in volgende situaties:

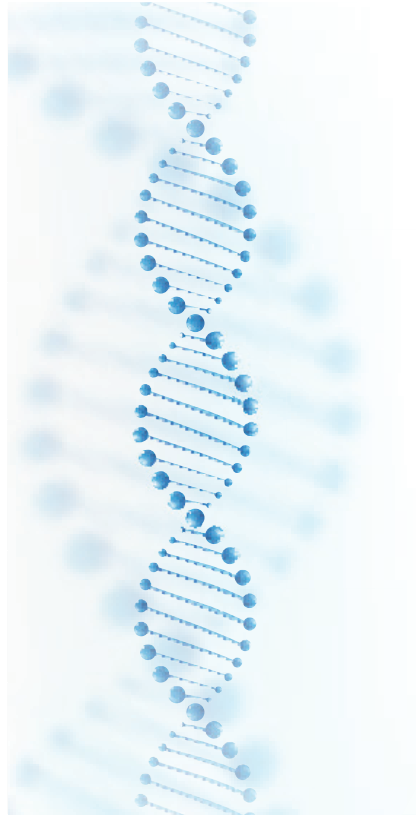
- » Bij vrouwen met overgewicht (BMI >30)
- » Bij sportieve inspanning in het uur voor de bloedprik
- » Bij bepaalde auto-immuunziekten
- » Bij bepaalde antistollingsmedicatie

In deze gevallen kan de rapportering van het NIPT-resultaat langer duren dan normaal omdat er extra testen nodig zijn. Er kan ook een nieuwe bloedafname nodig zijn.



Om de NIPT goed te kunnen uitvoeren mag er in de laatste drie maanden geen behandeling gebeurd zijn met bloedtransfusie, stamceltherapie, orgaantransplantatie, radiotherapie of immuuntherapie.

In de toekomst zullen er wellicht steeds meer afwijkingen kunnen worden opgespoord met de NIPT. Je dient je er van bewust te zijn dat de NIPT die je nu laat uitvoeren, niet alleen beperkt is tot datgene waarvoor je nu kiest, maar ook tot datgene wat de medische genetica (erfelijkheidsleer) nu weet.



Geen enkele test kan alles detecteren: sommige chromosomale of genetische afwijkingen kunnen niet opgespoord worden met de NIPT.

4. Praktische informatie

4.1. Bloedafname

De bloedafname voor de NIPT gebeurt in het ziekenhuis:

- Een afspraak is niet nodig.
- Je moet niet nuchter zijn.
- Vermijd fysieke inspanningen in het uur voor de bloedafname.
- Breng het aanvraagformulier en de ondertekende geïnformeerde toestemming met je (aangevinkte) keuzes mee. Anders kan de bloedafname niet doorgaan.



Naam	Locatie	Weekdagen	Zaterdag
O.L.V. VAN LOURDES ZIEKENHUIS WAREGEM	Bloedafname	8.30 - 13.00 Aanmelden tot 12.45 14.00 - 18.00 Aanmelden tot 17.45	8.30 - 12.00 Aanmelden tot 11.45

4.2. Terugbetaling NIPT

- Vanaf de 12de zwangerschapsweek wordt de NIPT terugbetaald. Het remgeld (dat is wat je zelf moet betalen) voor de NIPT bedraagt **8,68 euro**.



- Indien je niet aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds, is de kostprijs van de NIPT 260 euro.






09:59




CoZo




 Mijn CoZo
U bent aangemeld

 Therapeutische relaties
Wie kan uw persoonlijke
resultaten opvragen?

 Resultaten
Inzage in vrijgegeven onderzoeksresultaten

 Afspraken
Bekijk & beheer uw consultaties

 Dossierflogging
Wanneer werd uw dossier gecoconsulteerd?

4.3. Bekendmaking van het resultaat

Normaal NIPT-resultaat

- Een normaal NIPT-resultaat zal op het NIPT-rapport als '**Laag risico**' worden omschreven.
- Het resultaat van de NIPT wordt per **brief** naar je thuisadres opgestuurd. Dit duurt ongeveer tien werkdagen. Het resultaat per mail sturen is niet toegelaten, omwille van de privacywetgeving.
- Je kan het resultaat ook raadplegen op CoZo (via website www.cozo.be of via de CoZo-app). Je vindt de resultaten dan terug in je persoonlijk dossier. De resultaten zijn iets sneller beschikbaar dan via de brief.



Afwijkend NIPT-resultaat

- Een afwijkend NIPT resultaat zal op het NIPT rapport als '**Verhoogd risico**' worden omschreven.
- Als het resultaat van de NIPT afwijkend is, zal je gynaecoloog je **telefonisch** inlichten. In dit geval krijg je geen brief thuis. Het resultaat zal ook pas gepubliceerd worden op CoZo nadat je gynaecoloog je telefonisch op de hoogte heeft gebracht.





Deze brochure is gedrukt op maxioffset.
Papier afkomstig uit bossen die duurzaam
worden beheerd.



AZ Glorieux Ronse, AZ Groeninge Kortrijk, AZ Maria Middelaars Gent, O.L.V. van Lourdes Ziekenhuis Waregem, AZ Sint-Elisabeth Zottegem, Sint-Jozefskliniek Izegem en AZ Sint-Vincentius Deinze hebben deze informatiebrochure met de grootste zorg opgemaakt. Deze brochure is indicatief en vervangt de raadpleging bij je arts niet. Mocht deze brochure vergissingen of onvolledigheden bevatten, dan zijn de medewerkers en zijn artsen van bovenstaande ziekenhuizen hiervoor niet aansprakelijk.

XXXX - februari 2021