

NIEUW EN NAUWKEURIG

# NIPT

Sinds anderhalf jaar kunnen zwangere vrouwen in UZ Leuven via een bloedtest laten onderzoeken of hun kindje een aangeboren afwijking heeft, zoals het syndroom van Down. UZ Leuven was daarmee het eerste niet-commerciële lab in Europa dat die test aanbood.

TEKST: ISABELLE ROSSAERT



**E**en eenvoudige bloedtest volstaat sinds kort om bij een zwangere vrouw op te sporen of haar ongeboren baby chromosomale afwijkingen heeft, zoals het syndroom van Down. De Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) heeft twee grote troeven: hij is veel nauwkeuriger dan de traditionele screenings en houdt geen risico in voor de zwangerschap. Dat laatste is wel het geval bij de vruchtwaterpunctie, die weliswaar heel betrouwbare resultaten oplevert,

maar een risico op een miskraam met zich meebrengt.

## DNA-PUIN

“De NIPT-test is gebaseerd op het principe dat er in ons bloed voortdurend brokstukken van ons DNA rondrijven”, legt prof. dr. Eric Legius, diensthoofd centrum menselijke erfelijkheid, uit. Die brokstukken DNA zijn afkomstig van afgestorven en opengebarsten cellen die maar enkele uren

in het bloed blijven. Men spreekt dan over celvrij DNA. Bij zwangere vrouwen is vanaf de elfde week van de zwangerschap ongeveer tien procent van dat celvrij DNA afkomstig van de moederkoek. Die is gemaakt van het genetische materiaal van de bevruchte eicel en heeft dus dezelfde genetische code als de foetus. Door het celvrij DNA in het bloed van de moeder te onderzoeken kan je dus ook iets te weten komen over de foetus.”

Het syndroom van Down wordt bijvoorbeeld veroorzaakt doordat het chromosoom 21 in drievoud voorkomt in plaats van in tweevoud. In het bloed van de moeder zullen daardoor enkele procenten meer brokjes DNA afkomstig van chromosoom 21 teruggevonden worden, en dat is wat de NIPT-test opspoort.

### BIJNA 100%

De test is erg betrouwbaar. “Met deze test gebeurt het maar een keer op duizend dat we de aandoening niet opsporen en in minder dan één op de honderd gevallen is de test vals positief.” Ter vergelijking: de klassieke eerstetrimsterscreening op basis van een echografie, de leeftijd van de vrouw en een meting van bepaalde eiwitten in het bloed van de vrouw spoort maximum 90 procent van de gevallen van het downsyndroom op. Dat betekent dat een deel van de foetussen met de afwijking niet wordt gevonden. Bovendien krijgt vier procent van de onderzochte vrouwen te horen dat ze tot de risicogroep behoren, terwijl er eigenlijk niets aan de hand is. Veel vrouwen laten dus onnodig de risicovolle vruchtwaterpunctie doen.

In principe kan elke zwangere vrouw het nieuwe onderzoek laten doen, al zijn er enkele tegenindicaties. “De test wordt niet vóór elf weken uitgevoerd en niet bij een meerling-zwangerschap. Ook bij extreme zwaarlijvigheid doen we de test niet, omdat hij dan minder betrouwbaar is. En als we bij de echografie al afwijkingen of misvormingen zien, raden we meteen een vruchtwaterpunctie aan. Sowieso blijft een goede echografie van de foetus van onschatbare waarde om misvormingen bij de foetus in een vroeg stadium op te sporen.”

### GOEDKOPER

Voorlopig wordt de test nog niet terugbetaald door het ziekenfonds. Bij UZ Leuven kost ze nu 390 euro, wat goedkoper is dan wanneer je de test door een commercieel bedrijf laat doen. Professor Legius maakt zich sterk dat er binnenkort toch al in een aantal gevallen een terugbetaling mogelijk is. “Een werkgroep van de Hoge Gezondheidsraad en ook het Federaal Kenniscentrum hebben simulaties gedaan waaruit



## “Zwangere vrouwen krijgen ook begeleiding na de testresultaten”

Prof. Dr. Eric Legius

blijkt dat in een aantal gevallen een terugbetaling van de test haalbaar en zelfs voordeliger zou zijn.”

De NIPT-test is al een tweetal jaren op de markt en ook in Vlaanderen werd hij al aangeboden door commerciële bedrijven, die de bloedstaaltjes meestal naar het buitenland, vooral de VS, opsturen. UZ Leuven koos ervoor om een eigen test te ontwikkelen. “Wij gingen ervan uit dat we het zelf beter én goedkoper konden doen en dat blijkt ook zo te zijn. Bovendien sporen wij meer afwijkingen op dan de commerciële bedrijven en bij ons krijgen de zwangere vrouwen begeleiding nadat ze de testresultaten krijgen.” Momenteel vraagt 10 tot 15 procent van alle zwangere vrouwen in Vlaanderen de NIPT-test aan. UZ Leuven doet gemiddeld 150 NIPT-testen per week.

### CODE KRAKEN

Tien miljoen fragmentjes DNA uit het bloed van de zwangere vrouw: zo veel worden er bij elke NIPT-test onderzocht. Van elk fragmentje worden 50 letters van de genetische code ‘gelezen’. Dat zijn er genoeg om te weten van welk chromosoom het fragmentje afkomstig is. Een krachtige computer kan na enkele uren rekenwerk bepalen hoeveel fragmentjes er zijn en van welk chromosoom ze afkomstig zijn. Het principe waarop de test gebaseerd is, is al een tijdje gekend en beschreven in de wetenschappelijke literatuur. Maar het was wachten op de technologie om het DNA te lezen en om de berekeningen te maken.

Tien jaar geleden was de test nog niet mogelijk.

### RICHTLIJNEN

De NIPT-test kent ook tegenstanders. Doordat afwijkingen zo gemakkelijk en risico-loos kunnen worden opgespoord, riskeren we dat we als maatschappij niet meer gaan verdragen dat er nog kinderen met bijvoorbeeld het syndroom van Down geboren worden. Ouders die verkiezen om de test niet te laten doen, of die beslissen om het kind met de afwijking toch levenskansen te geven, zouden dan met de vinger gewezen kunnen worden. “Dat risico bestaat”, geeft professor Legius toe. “Maar het is geen reden om dit soort testen te verbannen. Ik denk dat we het publiek goed moeten voorlichten, door zaken in de media te brengen en richtlijnen op te stellen. Je kind met het downsyndroom wel of niet laten geboren worden, is een individuele beslissing die ouders in alle vrijheid moeten kunnen nemen.” 

## OOK KANKER EN ERFELIJKE AFWIJINGEN OPSPOORBAAR

Zwangere vrouwen kunnen onverwachte zaken over hun eigen gezondheid te weten komen door hun foetus te laten testen op het syndroom van Down. Van de 6 000 vrouwen die een prenatale NIPT-test lieten doen in het centrum menselijke erfelijkheid van UZ Leuven, kregen drie vrouwen de diagnose kanker. Een drietal andere vrouwen kregen het nieuws dat ze een erfelijke afwijking hebben die mogelijk aan de foetus doorgegeven kan worden. In UZ Leuven werken genetici en oncologen daarom intensief samen om de onverwachte mogelijkheden van de NIPT-test te benutten.

Lees meer op

[www.uzleuven.be/NIPTenkanker](http://www.uzleuven.be/NIPTenkanker)