

NIPT-screeningstest



Inhoud

1. Hoe werkt de NIPT-test?	5
2. Basispaneltrisomie 21, 18 en 13	6
3. Is de NIPT betrouwbaar?	8
4. Bepaling van het geslacht	9
5. Afwijkingen X- en Y-chromosoom	9
6. Nevenbevindingen van genoomwijde NIPT	13
7. Detectie van cytomegalovirus	14
8. Wat detecteert NIPT niet?	16
9. Bewust kiezen	17
10. NIPT in de praktijk	17
11. Na de NIPT-screening	19
12. Privacy en databeveiliging	20
13. Video	22

© AZ Delta

Deze uitgave mag in zijn geheel noch gedeeltelijk worden gekopieerd, of openbaar gemaakt, op welke wijze ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.



Beste toekomstige ouder

Als zwangere vrouw is het heel belangrijk je goed te laten opvolgen door je gynaecoloog. Op regelmatige tijdstippen controleert de gynaecoloog jouw gezondheid en die van het kind waarbij ook bloed- en urineonderzoek wordt gedaan. Je kan je kindje ook laten onderzoeken voor een aantal aangeboren afwijkingen. Dit heet prenatale screening.

De basis voor het prenatale onderzoek blijft de echografie. Die wordt standaard aangeboden om de groei van de baby op te volgen en eventuele lichamelijke afwijkingen op te sporen. Niet alle aandoeningen zijn echter echografisch zichtbaar. Daarom wordt aanvullend onderzoek aangeboden door middel van de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT).

De NIPT wordt sinds juli 2017 in België terugbetaald voor de screening op trisomie 21 (Downsyndroom), trisomie 13 en trisomie 18 vanaf de twaalfde zwangerschapsweek. De genoomwijde NIPT screent daarnaast ook voor numerieke afwijkingen van alle andere autosomale chromosomen en stukjes van chromosomen (microduplicaties en microdeleties). Indien gewenst door de ouders, kan het geslacht van de baby worden bepaald en kan worden gescreend op afwijkingen van de geslachtschromosomen. Je gynaecoloog zal je vragen of je een NIPT-test wil laten uitvoeren. Deze brochure is bedoeld om jou te helpen bij deze keuze.

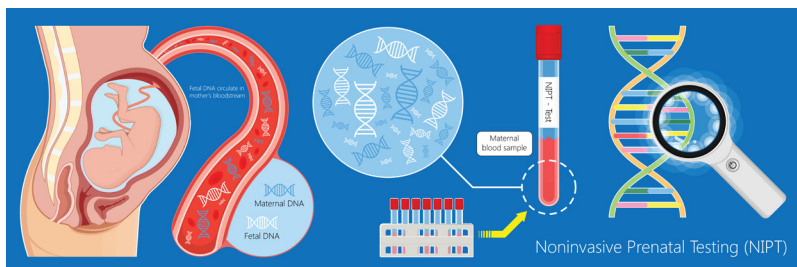
Heb je vragen of opmerkingen na het lezen van deze brochure, dan kan je uiteraard steeds bij je gynaecoloog terecht of kan je contact opnemen met onze dienst.

Dienst Laboratoriumgeneeskunde AZ Delta

1. Hoe werkt de NIPT-test?

De NIPT wordt uitgevoerd op een buisje bloed afgenomen bij de zwangere vrouw. Het bloed van elke mens bevat kleine stukjes DNA. Bij de zwangere vrouw is ongeveer 5%-10% van dit circulerend DNA afkomstig van de placenta (moederkoek). Dit DNA van de placenta is bijna altijd hetzelfde als het DNA van het kind en wordt daarom ook wel **foetaal DNA** genoemd. Je NIPT-test zal worden uitgevoerd met de VeriSeq NIPT. Deze test maakt gebruik van een **genoomwijde analyse** van het circulerend DNA.

De term ‘genoomwijde’ analyse zorgt voor veel verwarring. Veel mensen denken dat bij een dergelijke ‘genoomwijde’ test hun volledige DNA-code en die van het kind nauwkeurig worden gemeten. Dat is niet zo. Wat de test wel doet is op willekeurige plekken verspreid over alle chromosomen kleine stukjes van die code lezen. Wanneer het ongeboren kind een extra kopie heeft van **chromosoom 21** (Downsyndroom of trisomie 21), zullen dus meer DNA-stukjes van chromosoom 21 worden gelezen dan van de andere chromosomen, waardoor de NIPT positief wordt. Op analoge wijze kan de test ook de toename of afname van andere chromosomen onderzoeken waaronder **13, 18 en de geslachtschromosomen (X,Y)**. Omdat de genoomwijde NIPT naar alle chromosomen kijkt, worden soms ook afwijkingen van de andere chromosomen gezien. Dit noemen we **nevenbevindingen**. Daarover verder meer.



2. Basispaneltrisomie 21, 18 en 13

Een NIPT omvat standaard een screening op Down-, Edwards- en Patauysyndroom.

Downsyndroom

Een kind met Downsyndroom heeft in elke cel geen twee maar drie exemplaren van chromosoom 21 (trisomie 21). Er is steeds een verstandelijke beperking. De ernst van die beperking verschilt erg tussen patiënten en is niet te voorspellen met de NIPT-test. Daarnaast hebben Downpatiënten niet zelden ook problemen met het hart, darmen en luchtwegen, en hebben ze doorgaans een kortere levensverwachting.

Hoe ouders een kind met Downsyndroom ervaren, varieert echter sterk. Heel veel ouders van kinderen met Down zijn erg gelukkig met hun kind. De keuze om al of niet te opteren voor screening of voor een zwangerschapsonderbreking bij een afwijkend resultaat, is dan ook individueel. Screening op trisomie 21 is de belangrijkste reden dat NIPT in België terugbetaald wordt voor alle zwangere vrouwen. Trisomie 21 is de minst zeldzame van de chromosoomafwijkingen, en komt voor bij ongeveer 1 op 1.000 zwangerschappen. Het komt vaker voor bij vrouwen die op iets oudere leeftijd zwanger worden.

Meer informatie en getuigenissen van patiënten vind je op de sites van de Vlaamse en Nederlandse patiëntenverenigingen (www.downsyndroom.eu/de-vereniging en www.downsyndroom.nl).

Edwardssyndroom

Het Edwardssyndroom is een heel ernstige aandoening veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 18 (trisomie 18). De meeste kinderen met trisomie 18 overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Ze tonen afwijkingen in de hersenen, hart en andere organen die vaak met de echo waarneembaar zijn. Het syndroom komt voor bij ongeveer 1 op 10.000 zwangerschappen.

Patausyndroom

Het Patausyndroom is zeer zeldzaam (1 op 10.000) en ernstig. De meeste kinderen overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Het wordt veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 13.

3. Is de NIPT betrouwbaar?

NIPT is een screeningstest, geen diagnostische test.

Een screeningstest is ontwikkeld om zo gevoelig mogelijk een bepaalde aandoening op te sporen. Op basis van onze eigen data op meer dan dertigduizend screenings in de periode 2018-2022, haalde de VeriSeq NIPT test (Illumina, USA) een gevoeligheid van nagenoeg 100% (Martens 2025). In extreem zeldzame gevallen kan de NIPT een trisomie 21, 18 of 13 missen maar de kans op dergelijk **vals negatief resultaat** is minimaal (van der Meij, Sistermans et al. 2019, van Prooyen Schuurman, Sistermans et al. 2022).

De keerzijde van die zeer hoge gevoeligheid, is dat de VeriSeq NIPT ook vals positieve resultaten oplevert: dat betekent dat de NIPT test een afwijkend resultaat geeft, maar dat de foetus niet is aangetast. Bij een afwijkende NIPT wordt daarom altijd een vervolgonderzoek met **vruchtwaterpunctie** voorgesteld. Hierbij wordt vruchtwater afgenomen en de hierin aanwezige foetale cellen worden onderzocht op trisomie 13, 18, 21. Een vruchtwaterpunctie is niet zonder risico: ongeveer 2 van de 1.000 vrouwen krijgen een miskraam door de vruchtwaterpunctie. Je hebt het recht om deze vruchtwaterpunctie te weigeren. Een vruchtwaterpunctie kan worden uitgevoerd vanaf de vijftiende zwangerschapsweek.

De vruchtwaterpunctie geeft wel 100% zekerheid, en wordt daarom een **diagnostische test** genoemd. Op 100 gevallen met een afwijkende NIPT voor trisomie 21 wordt 25% niet bevestigd door de vruchtwaterpunctie, en bleek de NIPT dus vals positief. De belangrijkste reden van vals positieve NIPT-screenings is dat er een DNA-afwijking is opgetreden enkel in het DNA van de placenta, met gelukkig een normaal foetaal DNA. De laboratoriumartsen beschikken over **digitale tools om dergelijke placentaire stoornissen te erkennen** (Martens 2025), en zullen je gynaecoloog bijstaan bij de juiste aanpak na de NIPT. Voor sommige NIPT-afwijkingen is het medisch

veilig om een vruchtwaterpunctie te vermijden, en volstaat een nauwere echografische opvolging om te zien of je foetus goed groeit.

4. Bepaling van het geslacht

De VeriSeq NIPT meet ook fragmenten van het **X- en het Y-chromosoom** in het bloed. Deze chromosomen bepalen het geslacht van het kind: meisjes hebben twee X-chromosomen (XX) en jongens één X- en één Y-chromosoom (XY). De moeder zelf heeft (meestal) twee X-chromosomen. Moeders met een mannelijke baby zullen dus fragmenten van het Y-chromosoom in het bloed hebben, en zo kan het geslacht van de baby in meer dan 97% van de gevallen correct bepaald worden.

Standaard wordt het geslacht van de baby niet meegedeeld. Enkel wanneer je dit op de geïnformeerde toestemming aankruist, zal het laboratorium het geslacht rapporteren op het emailrapport dat je zal ontvangen. **Let wel: om IT-technische redenen is het geslacht van je baby wel altijd zichtbaar in CoZo of mijn.azdelta.be zorgportaal.**

5. Afwijkingen X- en Y-chromosoom

Uniek voor de VeriSeq NIPT is dat de test ook een Europees keurmerk (CE-IVD) draagt voor de screening op **afwijkingen van de geslachtschromosomen** bij het ongeborn kind. Bij deze afwijkingen heeft het kind te weinig of te veel exemplaren van het X- of van het Y-chromosoom.

Het gaat concreet om **twee aandoeningen**: het **syndroom van Turner** bij meisjes en het **syndroom van Klinefelter** bij jongens. De gevoeligheid van VeriSeq NIPT voor de opsporing

van deze aandoeningen kan niet bepaald worden. Wel weten we dat een NIPT-resultaat voor het syndroom van Turner in 50% van de gevallen wordt bevestigd bij vruchtwaterpunctie. Voor het syndroom van Klinefelter is dat 89% (Martens 2025).

Standaard worden afwijkingen van de geslachtschromosomen niet meegedeeld. Enkel wanneer je dit op de geïnformeerde toestemming aankruist, zal het laboratorium deze afwijkingen rapporteren. Om je te helpen een geïnformeerde keuze te maken, zetten we de belangrijkste afwijkingen van de geslachtschromosomen en hun invloed op de levenskwaliteit van het kind op een rijtje.

Het syndroom van Klinefelter

Dit is een aandoening waarbij **mannelijke baby's een of meerdere extra exemplaren hebben van het X-chromosoom**. Deze jongetjes hebben in plaats van de normale 46 chromosomen waarvan één X- en één Y-chromosoom (46, XY), dus twee (47, XXY) of zelfs drie (48, XXXY) X-chromosomen. Deze afwijking komt voor bij naar schatting **1 op 850** mannelijke geboorten. Momenteel wordt de diagnose van het Klinefeltersyndroom pas laattijdig of zelfs nooit gesteld: vaak pas bij de puberteit of bij volwassen mannen die geconfronteerd worden met verminderde vruchtbaarheid. Jongens met Klinefelter ontwikkelen soms een groter dan normaal gestalte en hebben problemen bij de hormonale ontwikkeling met vertraagde puberteit, verminderd seksueel verlangen en soms onvruchtbaarheid door een tekort aan testosteron. Het gevoel van 'anders' te zijn kan voor deze kinderen een bron zijn van stress en geeft soms sociale problemen of leermoeilijkheden ondanks een normale intelligentie.

Een **voordeel** van screening is dat de ouders vroeger gespecialiseerde medische hulp kunnen zoeken, zoals ondersteunende hormoonbehandeling bij de puberteit of extra hulp als het kind problemen zou ondervinden op school of in de sociale interactie.

Een **nadeel** van de screening is dat die ook voor ongerustheid

zorgt bij de aanstaande ouders. Een positieve screening van Klinefelter is in België **geen aanvaarde medische indicatie voor abortus**. Bij moeders die tijdens de zwangerschap een positieve screening van Klinefelter vernamen, waren de ervaringen sterk verdeeld: de helft was blij zich te kunnen voorbereiden. De helft had spijt van de screening, en ervaaarde veel stress bij het vooruitzicht van een opgroeiend kind met een fragiliteit. Denk dus heel goed na over deze keuze. Meer informatie en getuigenissen van patiënten vind je op de website van de Nederlandse patiëntenvereniging (<https://klinefelter.nl>).

Het syndroom van Turner

Dit is een aandoening waarbij meisjes **één X-chromosoom minder** hebben dan normaal. Deze meisjes hebben dus slechts 45 chromosomen met één X-chromosoom (45, X0) in plaats van de normale situatie met 46 chromosomen en twee X-chromosomen. De ernst van het Turnersyndroom varieert sterk en wordt onder andere bepaald door de fractie van de foetale cellen die de chromosoomafwijking vertonen. Indien slechts een deeltje van de foetale cellen is aangetast - dit noemen we **'mozaïek Turner'** - gaat het om quasi onmerkbare afwijking met normale ontwikkeling en bewaarde vruchtbaarheid. Als er meer foetale cellen zijn aangetast (klassieke, 'niet-mozaïek' Turner) kunnen er al op de prenatale echo hart- of andere orgaanafwijkingen zijn. Via de VeriSeq NIPT test kan meteen ook een inschatting gemaakt worden van dit **'mozaïcisme'**, maar een vruchtwaterpunctie blijft noodzakelijk om een direct beeld te krijgen op het foetale genoom.

Het klassieke Turner syndroom komt voor bij ongeveer 1 op 2.000 geboorten. Meisjes met het klassieke Turnersyndroom vertonen uiterlijke kenmerken zoals een kleinere gestalte, milde vormafwijkingen van de ogen, oren en halsstreek, een bredere borstkas en (vooral op babyleeftijd) gezwollen handen en voeten. Ze hebben ook meer kans op hart- en nierafwijkingen. Daarnaast hebben ze vaak ook problemen met de schildklier maar vooral problemen met de eierstokken: meisjes met het Turnersyndroom maken hierdoor onvoldoende vrouwelijke

hormonen (oestrogeen) aan. Hierdoor hebben ze minder borstontwikkeling, blijft de menstruatie uit en zijn ze bijna steeds onvruchtbaar. Een vroege behandeling (meestal te starten op jonge kleuterleeftijd) met groeihormoon zorgt voor een betere eindlengte. Vaak moeten er op tienerleeftijd ook hormonen toegediend worden om in puberteit te gaan.

De prenatale screening via NIPT biedt het **voordeel** dat de diagnose vroeg wordt gesteld zodat tijdig kan worden gestart met groeihormoonbehandeling. Anderzijds wordt de diagnose ook zonder NIPT vaak gesteld, omdat het meisje in de eerste levensjaren een te trage groei vertoont.

Het **nadeel** van de screening is opnieuw de ongerustheid bij de aanstaande ouders en het gevoel een minder gelukkige zwangerschap te hebben beleefd.

Meer info en getuigenissen van patiënten vind je op de websites van de Belgische en Nederlandse patiëntenverenigingen (www.turnerkontakt.be en www.turnercontact.nl).

Andere variaties van geslachtschromosomen: XXX en XYY

Ongeveer 1 op 1.000 meisjes is drager van een extra X-chromosoom (47, XXX). Dit wordt ook Triple X syndroom genoemd, maar eigenlijk gaat het niet om een ziekte maar eerder een variatie op het normale. Meisjes met 47, XXX ontwikkelen gemiddeld een iets grotere gestalte, maar hebben voorts een perfect normale ontwikkeling. Hetzelfde geldt voor jongens met een extra Y-chromosoom (47, XYY). Dit werd vroeger het Jacobs syndroom genoemd, maar opnieuw betreft het een variatie die enkel per toeval wordt vastgesteld, omdat de jongens een perfecte normale ontwikkeling kennen. Hoewel de VeriSeq NIPT test deze variaties accuraat kan screenen worden ze, in overleg met de Belgische centra voor menselijke erfelijkheid, niet gerapporteerd.

6. Nevenbevindingen van genoomwijde NIPT

VeriSeq NIPT is een genoomwijde NIPT-test. Dat betekent dat VeriSeq NIPT ook screent naar **afwijkingen van alle andere chromosomen dan 13, 18, 21, X en Y**. Aangezien NIPT primair bedoeld is voor de screening van trisomie 21, spreken we over ‘nevenbevindingen’. De betekenis hiervan voor het kindje is vaak onduidelijk. Soms zullen ze een miskraam veroorzaken vroeg in de zwangerschap. Soms kunnen ze wijzen op een probleem dat enkel optreedt in de moederkoek maar niet in de baby. En in een niet onaanzienlijk aantal gevallen kunnen ze wijzen op een ernstige afwijking van het foetaal DNA.

Deze nevenbevindingen kunnen opgedeeld worden in **drie verschillende types**:

- **Trisomie van andere chromosomen dan 13, 18, 21:** dit wordt ook wel ‘**zeldzame autosomale trisomieën**’ (**Rare Autosomal Trisomy, RAT**) genoemd. Dergelijke RAT komen voor bij **3 op 1.000 NIPT** analyses. Afhankelijk van het type zeldzame trisomie zullen de laboratoriumartsen al of niet een aanbeveling doen tot vruchtwaterpunctie. Slechts **6%** van deze zeldzame autosomale trisomieën worden bevestigd in de foetus (Martens 2025). In de overgrote meerderheid (94%) van de gevallen betreft het een chromosoom afwijking die enkel voorkomt in de placentaire cellen, met een gezonde foetus. Dit laatste noemt men ‘confined placental mosaicism’ (**CPM**) of ‘**mozaïcisme beperkt tot de placenta**’. We weten inmiddels wel dat dergelijke placentaire afwijkingen toch de normale functie van de moederkoek (zuurstof en nutriënten van moeder naar kind brengen) kunnen verstoren. Dergelijke RAT, zelfs indien niet bevestigd via vruchtwaterpunctie, vragen dus zeker om nauwere echografische opvolging via je gynaecoloog.
- **Microduplicaties of microdeleties:** dit betekent dat niet een volledig chromosoom verdubbeld is of verloren gaat,

maar enkel een klein stukje ervan. Dit komt voor bij **2 op 1.000 NIPT**-screenings. Wanneer er belangrijke genen in het getroffen genoom gebied liggen, kan dit nadelig zijn voor je kind. Een vruchtwaterpunctie is altijd nodig, en die bevestigt de afwijking bij ongeveer **40%** van de foetussen.

- **Complexe profielen met meerdere chromosoomafwijkingen:** dit is heel zeldzaam, en komt voor bij **1 op 2.000 NIPT** screenings. In **33%** van de gevallen wordt de afwijking bevestigd bij de foetus. Indien dergelijk profiel niet bevestigd wordt bij de foetus, moeten we verder onderzoek doen om uit te sluiten of het niet gaat om een miskende kanker bij de moeder (o.a. bloedkankers). Een vruchtwaterpunctie en verder onderzoek van de moeder is altijd nodig.

Via additionele bioinformatische analyse, kunnen de NIPT-specialisten een inschatting maken van **de fractie van placentaire cellen die zijn aangetast (Mosaic Ratio)**. Indien meer dan de helft van de placentaire cellen is aangetast, is de kans een pak groter dat het probleem ook in de foetus aanwezig is. Indien minder dan de helft van de placenta is aangetast, is die kans heel klein. Deze informatie wordt meegegeven aan je gynaecoloog zodat je je beter kan voorbereiden op een eventuele vruchtwaterpunctie.

7. Detectie van cytomegalovirus

Het **cytomegalovirus (CMV)** is een vaak voorkomend virus uit de Herpesfamilie. Bij gezonde volwassen mensen zorgt het voor een mild ziektebeeld met griepachtige klachten. Een infectie in het eerste trimester van de zwangerschap bij niet-immune vrouwen brengt een risico mee voor het ongeboren kind: het virus kan doorheen de placenta van moeder op kind overgaan en de ontwikkeling van het zenuwstelsel verstoren, met mogelijk **blijvende gehoorschade** als gevolg. In België, worden **7 op**

1.000 baby's geboren met een intra-uteriene CMV infectie, en bij 20% daarvan wordt blijvende gehoorschade vastgesteld. CMV-infecties komen het meest voor bij zwangere vrouwen die al een kindje in de crèche hebben, of die vaak met jonge kinderen in contact komen.

Recent onderzoek toonde dat **de overdracht van moeder op kind in het eerste trimester met 70% kan worden verminderd** door behandeling van de moeder met het **antiviraal geneesmiddel valacyclovir** (Shahar-Nissan, Pardo et al. 2020). Dit geneesmiddel is in België nog niet terugbetaald, maar meerdere studies toonden aan dat het veilig en werkzaam is voor preventie van CMV-transmissie, en je arts kan het voorschrijven.

Screening van CMV-infecties gebeurt in België standaard bij de meeste zwangerschappen, door middel van **serologische tests**: hierbij wordt gekeken of de moeder bij het begin van de zwangerschap antilichamen heeft tegen het CMV-virus, en dus als immuun kan beschouwd worden voor CMV-infecties. Moeders zonder antistoffen worden vervolgens verder opgevolgd en het verschijnen van antistoffen dient dan als signaal dat een infectie plaatsvond. Deze screening heeft echter beperkingen en mist een aantal behandelbare infecties.

Om die reden **ontwikkelde het lab van AZ Delta een nieuwe manier van CMV-screening** via een extra data analyse van je NIPT (Herroelen, Swaerts et al. 2025): in de miljoenen stukjes DNA die we in je NIPT uitlezen gaan we heel specifiek op zoek naar stukjes DNA die heel kenmerkend zijn voor het CMV-virus. Via deze unieke '**NIPT virale screening**' kunnen we op gevoelige manier de aanwezigheid van CMV viraal DNA opsporen, en accuraat meten hoeveel viruspartikels aanwezig zijn. Want hogere hoeveelheid virus betekent een hogere kans op transmissie van moeder naar kind. Als we een CMV-infectie vermoeden in je NIPT, zal je worden uitgenodigd voor opvolgonderzoek om de antistoffen tegen CMV te bepalen, en bekijken we samen of antivirale therapie aangewezen is. De kostprijs van deze NIPT virale screening zit vervat in een extra

bijdrage van 6 euro voor additionele bioinformatische analyse, die bijkomend wordt aangerekend bij elke NIPT-analyse.

8. Wat detecteert NIPT niet?

De NIPT-technologie is ontwikkeld om heel grote afwijkingen van het DNA op te sporen, zoals een extra kopie van een volledig chromosoom, of foutjes groter dan 7.5 miljoen nucleïne-zuren. Heel wat andere erfelijke ziekten, zoals mucoviscidose of hemofilie, worden echter veroorzaakt door heel kleine foutjes in bepaalde genen. Dergelijke zogenaamde ‘monogenetische’ erfelijke aandoeningen kunnen dus niet door NIPT worden opgespoord.

Als je weet of vermoedt dat er bepaalde genetische ziekten voorkomen in je familie, is het aangewezen dit te melden aan je gynaecoloog. Die kan je doorverwijzen voor een gesprek met een **genetische consulent** die kan beslissen of er meer gespecialiseerde testen nodig zijn, zoals de **prenatale dragerschap screening (carrier screening)**. Bij deze laatste test wordt het DNA van de moeder en de vader diepgaander geanalyseerd voor een groot aantal ernstige erfelijke ziekten. Een gericht genetisch onderzoek is ook mogelijk op de foetus, maar ook dat vraagt een vruchtwaterpunctie in overleg met de genetische experts.

9. Bewust kiezen

Je kiest zelf of je een NIPT wil laten uitvoeren. Ook als je niet kiest voor NIPT, zal je arts je de mogelijkheid geven voor een vruchtwaterpunctie bij afwijkende echoresultaten. Bij de keuze voor NIPT kan je nadenken over volgende vragen.

- Wat als mijn NIPT afwijkend is: wil ik dan wel een vruchtwaterpunctie?
- Als het vervolgonderzoek aantoont dat mijn kind het syndroom van Down heeft, hoe ga ik daar mee om? Overweeg ik dan een beëindiging van de zwangerschap of wil ik de zwangerschap toch laten doorgaan?
- Als de baby mogelijk het syndroom van Klinefelter of een milde vorm van Turner syndroom heeft: zal ik niet ongelukkig of ongerust worden door dit vooraf te weten? Zal ik nog even onbevangen van de kindertijd van mijn kind kunnen genieten, of zal ik me constant zorgen maken?

10. NIPT in de praktijk

Wanneer in de zwangerschap?

In België is de NIPT terugbetaald vanaf de **twaaalfde week**, te rekenen vanaf de eerste dag van de laatste maandstonden.

Prijs onderzoek

De test kost 265 euro. Dit bedrag wordt in België voor alle zwangere vrouwen terugbetaald vanaf de 12de week van de zwangerschap. Je betaalt enkel het **remgeld van 8,68 euro** (tenzij je verhoogde tegemoetkoming geniet) en een **bijkomende eigen bijdrage van 6 euro** voor bijkomende analyses waaronder de bepaling van placentair mosaïcisme en de NIPT virale screening. Je totale eigen bijdrage bedraagt dus maximaal **14,68 euro** (geïndexeerd).

De geïnformeerde toestemming

Als je kiest voor een NIPT zal je gynaecoloog het **aanvraagformulier** invullen. Op de achterzijde daarvan moet je als patiënt de **geïnformeerde toestemming** ondertekenen: hiermee verklaar je dat je voldoende bent ingelicht over de mogelijkheden en beperkingen van de NIPT-test, en geef je actief aan of je het geslacht van de baby wenst te vernemen en/of of wenst ingelicht te worden over eventueel Turner syndroom of Klinefelter syndroom.

Bloedafname

De bloedafname zal gebeuren in het bloedafnamecentrum van je ziekenhuis of bij je arts. Er wordt gebruikgemaakt van een speciale afnametube (STRECK buis, 10 mL) waarin het foetaal DNA optimaal kan worden bewaard. Je hoeft niet nuchter te zijn maar je **vermijdt best fysieke inspanningen in het uur voorafgaand aan de bloedafname**.

Wanneer resultaat?

Voor 99% van de stalen is het resultaat is **binnen 10 dagen na bloedafname** bekend.

11. Na de NIPT-screening

Concreet geeft de NIPT drie mogelijke resultaten

Bij 99 op de 100 vrouwen: NORMAAL resultaat

De kans is zeer klein dat je kind toch een trisomie 13, 18 of 21 heeft. Een vervolgonderzoek is dus niet nodig. Een normaal resultaat ontvang je via een email aan het emailadres dat je zelf noteerde op het informed consent formulier.

Bij minder dan 1 op 100 vrouwen: ONDUIDELIJK resultaat

Dit wordt meestal veroorzaakt door een **te lage foetale fractie**, en zien we vaker bij:

- vrouwen met fors overgewicht voor de zwangerschap (>100 kg of BMI >30)
- sportieve inspanning in het uur voorafgaand aan de bloedafname (bv. 20 min fietsen).
- vrouwen met aandoeningen van het immuunsysteem

Indien de eerste NIPT-analyse een onduidelijk resultaat geeft, zal je door het lab worden gecontacteerd voor **een nieuwe bloedafname en een gratis herhaling van de NIPT**.

Als ook de tweede NIPT mislukt, wordtsamen met je gynaecoloog besproken welke verdere opties er mogelijk zijn.

Bij minder dan 1 op 100 vrouwen: AFWIJKEND

In dit geval zal je door je gynaecoloog worden gecontacteerd en wordt meestal een vruchtwaterpunctie voorgesteld. Het afwijkend NIPT-resultaat kan immers veroorzaakt worden door afwijkingen bij:

- De baby: een NIPT-resultaat suggestief voor trisomie 13, 18 en 21 wordt bij respectievelijk 17%, 70% en 75% bevestigd door analyse van foetale cellen uit het vruchtwater.
- De placenta: de trisomie treedt enkel op in de placenta, maar

het kindje is gezond.

- De moeder: in heel zeldzame gevallen kan dit wijzen op een kanker bij de moeder.

Een afwijkend NIPT-resultaat brengt heel wat nieuwe vragen en onzekerheden met zich mee. Je gynaecoloog bespreekt met jou de verdere opties, waaronder **zwangerschapsonderbreking** in geval van trisomie 13, 18 of 21, **psychologische ondersteuning** en een gesprek met een **genetische consulent** die verdere uitleg geeft over de aard van de aandoening en de mogelijke impact op de levenskwaliteit van het kind en de ouders. Hiervoor werken wij samen met de dienst medische genetica van het UZ Gent. Het gesprek kan plaatsvinden in een van de ziekenhuizencampussen van AZ Delta of in het Centrum Menselijke Erfelijkheid van UZ Gent.

12. Privacy en databeveiliging

Het laboratorium dat jouw NIPT uitvoert, werkt volgens de Europese GDPR-regels (General Data Protection Regulation) voor het beheer en de beveiliging van je persoonlijke gegevens. Je DNA-gegevens worden veilig bewaard en niet gedeeld met derden.

Voor kwaliteitsdoeleinden zijn wij verplicht je resultaten bij te houden in een geanonimiseerde databank, om de performantie van de NIPT-screening op te volgen. Dit gebeurt in samenwerking met andere Vlaamse ziekenhuizen, binnen het BELNIPT-consortium. Je DNA-gegevens en het restmateriaal van de bloedafname kunnen wel geanonimiseerd worden gebruikt voor wetenschappelijke doeleinden en testoptimalisatie door AZ Delta en wetenschappelijke partners in het algemeen belang.



De evolutie van NIPT data-analyse staat niet stil, en nieuw onderzoek kan mogelijk nieuwe relevante informatie over je gezondheid opleveren. Daarom vragen wij jouw toestemming om je na de geboorte te contacteren, mocht latere heranalyse van de NIPT-gegevens aantonen dat je kind of jezelf drager bent van dergelijke afwijking. We zullen enkel met jou contact opnemen als de gevonden afwijking medisch belangrijk is voor moeder of kind en alleen als het medisch-ethisch comité van AZ Delta dit goedkeurt. Je kan ten allen tijde vragen je gegevens uit onze databank te verwijderen via email aan NIPT@azdelta.be.

13. Video

Bekijk de NIPT-video via deze QR-code.



Wetenschappelijke referenties

- Herroelen, P. H., K. Swaerts, P. Descheemaeker, P. Claerhout, A. Vanderstichele, E. Boone, I. De Cuyper, F. Van Hoecke, G. A. Martens and D. De Smet (2025). "Universal Screening of Cytomegalovirus Viral Load by Low-Pass Whole-Genome Sequencing in First-Trimester Pregnancy: Clinical Validation." *Clin Chem* 72(1): 173-182.
- Martens, G., De Smet, D. and BELNIPT consortium (2025). "Diagnostic Value of Digital Estimates of Trophoblastic Mosaicism in Genome-Wide Cell-Free Fetal DNA Screening." *Clinical Chemistry*.
- Shahar-Nissan, K., J. Pardo, O. Peled, I. Krause, E. Bilavsky, A. Wiznitzer, E. Hadar and J. Amir (2020). "Valaciclovir to prevent vertical transmission of cytomegalovirus after maternal primary infection during pregnancy: a randomised, double-blind, placebo-controlled trial." *Lancet* 396(10253): 779-785.
- van der Meij, K. R. M., E. A. Sistermans, M. V. E. Macville, S. J. C. Stevens, C. J. Bax, M. N. Bekker, C. M. Bilardo, E. M. J. Boon, M. Boter, K. E. M. Diderich, C. E. M. de Die-Smulders, L. K. Duin, B. H. W. Faas, I. Feenstra, M. C. Haak, M. J. V. Hoffer, N. S. den Hollander, I. Hollink, F. S. Jehee, M. Knapen, A. J. A. Kooper, I. M. van Langen, K. D. Lichtenbelt, I. H. Linskens, M. C. van Maarle, D. Oepkes, M. J. Pieters, G. H. Schuring-Blom, E. Sikkel, B. Sikkema-Raddatz, D. Smeets, M. I. Srebniak, R. F. Suijkerbuijk, G. M. Tan-Sindhunata, A. van der Ven, S. L. van Zelderen-Bhola, L. Henneman, R. H. Galjaard, D. Van Opstal, M. M. Weiss and N. C. Dutch (2019). "TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands." *Am J Hum Genet* 105(6): 1091-1101.
- van Prooyen Schuurman, L., E. A. Sistermans, D. Van Opstal, L. Henneman, M. N. Bekker, C. J. Bax, M. J. Pieters, K. Bouman, S. de Munnik, N. S. den Hollander, K. E. M. Diderich, B. H. W. Faas, I. Feenstra, A. Go, M. J. V. Hoffer, M. Joosten, F. L. Komdeur, K. D. Lichtenbelt, M. P. Lombardi, M. G. Polak, F. S. Jehee, H. Schuring-Blom, S. J. C. Stevens, M. I. Srebniak, R. F. Suijkerbuijk, G. M. Tan-Sindhunata, K. R. M. van der Meij, M. C. van Maarle, V. Vernimmen, S. L. van Zelderen-Bhola, N. T. van Ravesteyn, M. Knapen, M. V. E. Macville, R. H. Galjaard and N. C. Dutch (2022). "Clinical impact of additional findings detected by genome-wide non-invasive prenatal testing: Follow-up results of the TRIDENT-2 study." *Am J Hum Genet* 109(7): 1344.

Notities

Handwriting practice lines consisting of 20 horizontal dotted lines.

Contact

CAMPUS RUMBEKE

Secretariaat dienst Laboratoriumgeneeskunde

email: nipt@azdelta.be

www.azdelta.be

Bron: info dienst Laboratoriumgeneeskunde

Datum: 28/05/2026