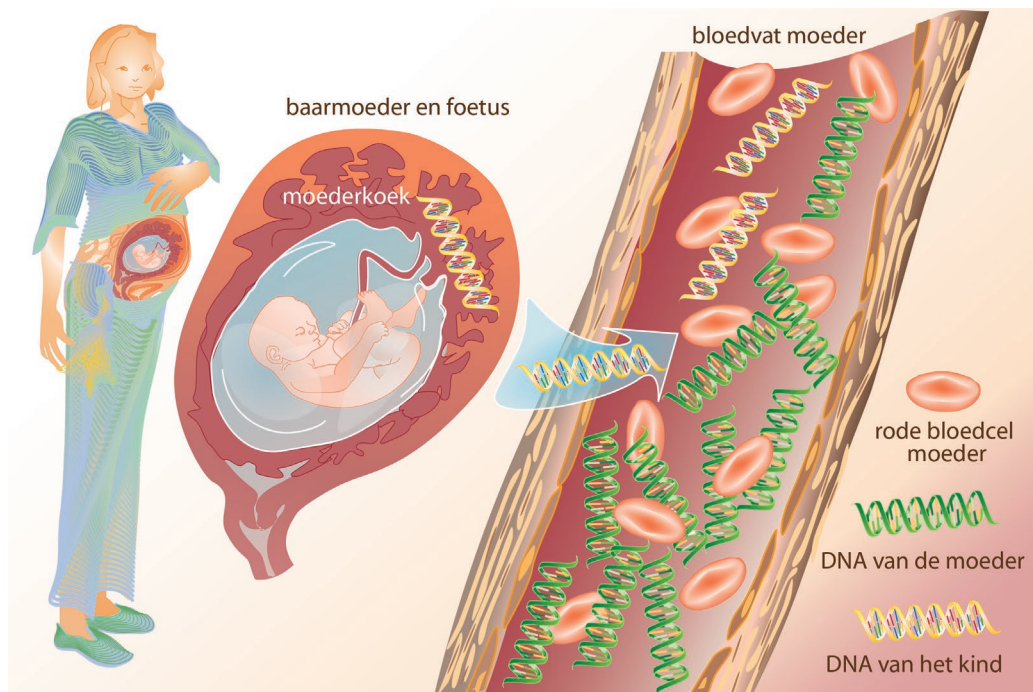


INFORMATIEFOLDER



Prenataal testen met de NIPT

voor zwangeren met verhoogd risico op een kind met down-, edwards-, of patauysndroom

Deze folder hoort bij een wetenschappelijke studie (TRIDENT-1 studie) van de Nederlandse Universitair Medische Centra 2020© www.meeroverNIPT.nl

In deze folder vindt u informatie over de nieuwe test NIPT voor zwangeren met verhoogde kans op een kind met down-, edwards-, of patausyndroom. Daarnaast krijgt u informatie over een vlokentest en vruchtwaterpunctie, de testen die tot nu toe gebruikt worden.

De NIPT wordt sinds 1 april 2014 in Nederland aangeboden binnen een wetenschappelijk studie (de TRIDENT-1 studie). Deze studie wordt uitgevoerd door de acht universitaire centra voor prenatale diagnostiek.

Wat deze studie inhoudt en wat dit voor u kan betekenen staat ook in deze folder. Deelname aan de studie is vrijwillig. Deze folder helpt u beslissen of u deelneemt. Meer informatie over de studie vindt u ook op www.meeroverNIPT.nl.

Verhoogde kans op trisomie na combinatietest of medische reden

Zwangere vrouwen die op basis van de combinatietest een verhoogde kans hebben op een kind met downsyndroom (trisomie 21), edwardssyndroom (trisomie 18) of patausyndroom (trisomie 13) komen in aanmerking voor vervolgonderzoek naar trisomie. Er kan ook een medische reden zijn waardoor zij hiervoor in aanmerking komt. Vanaf 1 april 2014 kunnen deze vrouwen binnen de TRIDENT-1 studie ook kiezen voor NIPT.

De keuze is dan:

1. geen vervolgtest laten doen,
2. een vlokentest of een vruchtwaterpunctie laten doen of
3. meedoen aan een studie naar de nieuwe test (NIPT).

Uw verloskundige of gynaecoloog begeleidt u bij het maken van een keuze, maar u bepaalt zelf wat u wilt doen.

Wat is NIPT?

NIPT is een nieuwe test, die sinds 1 april 2014 als proef in Nederland beschikbaar is binnen de TRIDENT-1 studie. In deze proefperiode wordt de test aangeboden aan vrouwen die op basis van de combinatietest een verhoogde kans hebben op een kind met een trisomie 21, 18 of 13. Een verhoogde kans is een kans van één op 200 of groter. In sommige gevallen kan er een andere reden zijn om onderzoek te doen naar een trisomie bij het ongeboren kind. Of dan de NIPT zinvol is, of een andere keuze beter is wordt samen met u door de arts besproken.

Bij de NIPT wordt bloed afgenomen bij de moeder (ongeveer 3 buisjes). In het bloed van de moeder is ook erfelijk materiaal (DNA) van het kind aanwezig. Het bloed wordt gebruikt om in het laboratorium te testen of er teveel DNA van de chromosomen 21, 18 of 13 aanwezig is. Teveel DNA van deze chromosomen is een sterke aanwijzing voor trisomie 21, 18 of 13 bij het ongeboren kind.

NIPT biedt geen 100% zekerheid. Uit buitenlands onderzoek blijkt dat de test bij zwangere vrouwen met een verhoogde kans na de combinatietest het volgende kan aantonen:

- meer dan 99 op de 100 (99%) van de ongeboren kinderen met trisomie 21
- 97 op de 100 (97%) van de ongeboren kinderen met trisomie 18
- 92 op de 100 (92%) van de ongeboren kinderen trisomie 13.

Voor zwangeren zonder verhoogde kans zijn deze cijfers wat lager.

De NIPT test kan voor zwangeren met een verhoogd risico vanaf 10 weken zwangerschap worden gedaan. In de meeste gevallen zal dit later in de zwangerschap zijn omdat NIPT pas wordt aangeboden bij een verhoogde kans op een trisomie na de combinatietest. De uitslag van de NIPT krijgt u binnen 10 tot 15 werkdagen, schriftelijk of per telefoon, of desgewenst op de polikliniek.

Welke uitslagen geeft de NIPT?

De uitslag van de NIPT kan afwijkend of niet-afwijkend zijn. Bij een **niet-afwijkende uitslag van de NIPT** zijn er geen aanwijzingen dat uw kind trisomie 21, 18 of 13 heeft. De meeste vrouwen die NIPT laten doen zullen deze uitslag krijgen. Bij een niet-afwijkende uitslag wordt vervolgonderzoek niet geadviseerd.

Het kan echter gebeuren dat u bij een niet-afwijkende testuitslag toch een kind met downsyndroom (trisomie 21), edwardsyndroom (trisomie 18) of patau syndroom (trisomie 13) krijgt. Deze kans is beschreven en is zeer klein (kleiner dan 1 op 1000).

Bij een **afwijkende uitslag van de NIPT** zijn er sterke aanwijzingen dat uw ongeboren kind een trisomie 21, 18 of 13 heeft. NIPT biedt geen 100% zekerheid. Er is een kleine kans op een afwijkende uitslag, terwijl het ongeboren kind geen trisomie heeft (dit noemen we ook wel een fout-positief resultaat). Om zekerheid te krijgen is daarom bij een afwijkende NIPT uitslag een vlokcentest of vruchtwaterpunctie nodig. Of u een afwijkende NIPT uitslag laat bevestigen is aan u. Echter, als u bij een afwijkende uitslag van de NIPT kiest voor zwangerschapsafbreking, is bevestiging met een vlokcentest of vruchtwaterpunctie altijd nodig. De uitslag daarvan is binnen een paar dagen bekend. Over de keuze tussen vlokcentest of vruchtwaterpunctie zal uw arts verder met u spreken.

Heel soms wordt met NIPT een andere afwijking gezien. Dit kan een andere chromosoomafwijkingen bij het kind zijn, in de placenta (moederkoek) en zeer zeldzaam ook bij uzelf. Dat noemen we nevenbevindingen. Ter bevestiging hiervan zal dan ook een vervolgonderzoek nodig zijn.

Bij ongeveer 2 op de 100 (2%) vrouwen lukt de NIPT test niet. Dit kan verschillende redenen hebben. Uw arts kan u hierover uitleg geven. Als dit bij u gebeurt, kunt u er voor kiezen om opnieuw bloed te laten afnemen en de test opnieuw te doen. Of u kunt in overleg met uw arts alsnog kiezen voor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. De keuze hiervoor kan beïnvloed worden door uw zwangerschapsduur.

Als u kiest voor de NIPT test, kiest u ook voor deelname aan de wetenschappelijke studie. Meer informatie over de studie en wanneer u deel mag nemen vindt u op pagina 5. U kunt ook kiezen voor geen vervolgtest of een vlokcentest of vruchtwaterpunctie.

Wat is een vlokcentest?

Een vlokcentest kan vanaf 11/12 weken zwangerschap worden uitgevoerd. Er wordt een stukje weefsel van de moederkoek weggenomen en onderzocht. De afname kan met een naald door de buikwand heen of via de vagina met een dun tangetje of slangetje. De uitslag van een vlokcentest kan binnen drie tot vijf werkdagen bekend zijn. Er kan dan met vrijwel 100% zekerheid worden gezegd of het kind trisomie 21, 18 of 13 heeft. Een heel enkele keer wordt te weinig weefsel weggenomen en kan de test niet goed worden uitgevoerd. Soms is er wel voldoende weefsel weggenomen, maar is er een onduidelijke uitslag. Mogelijk wordt dan de vlokcentest herhaald, of wordt er een vruchtwaterpunctie aangeboden.

Bij een vlokcentest is er een kleine kans op een miskraam. Dit komt voor bij 2 van de 1000 testen.

De kans op een miskraam is iets groter bij de vlokcentest dan bij de vruchtwaterpunctie.

Wat is een vruchtwaterpunctie?

Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen met een naald door de buikwand en onderzocht. Dit kan vanaf 15/16 weken zwangerschap. De uitslag van een vruchtwaterpunctie kan binnen drie tot vijf werkdagen bekend zijn. Er kan dan met zekerheid worden gezegd of het kind trisomie 21, 18 of 13 heeft.

Bij een vruchtwaterpunctie is er een kleine kans op een miskraam. Dit komt voor bij ongeveer 2 van de 1000 testen.

Wilt u meer informatie over de vlokcentest of over de vruchtwaterpunctie? Kijkt u dan op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/vlokcentest en www.erfelijkheid.nl/kinderwens/vruchtwaterpunctie

Wat is het verschil tussen de huidige testen (vlokkentest en vruchtwaterpunctie) en de NIPT?

In de tabel staan de verschillen tussen de testen weergegeven. NIPT heeft als voordeel dat bij de meeste zwangeren met een verhoogde kans op een kind met een trisomie na de combinatie-test of vanwege een andere medische reden, geen vervolgonderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) meer nodig is als de uitslag van de NIPT niet-afwijkend is. Daardoor kunnen die vrouwen de kans op een miskraam vermijden. Voor sommige vrouwen zal de keuze voor NIPT echter een extra test betekenen omdat een afwijkende uitslag van de NIPT, om zekerheid te krijgen, bevestigd moet worden met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie.

Uw verloskundige of gynaecoloog kan u begeleiden bij het maken van uw keuze. De door u gekozen test wordt uitgevoerd op een tijdstip dat u met de arts afsprekt.

| | Vlokkentest | Vruchtwaterpunctie | NIPT |
|---|--|--------------------------------------|--|
| Tijdstip van afname | Vanaf 11/12 weken | Vanaf 15/16 weken | Vanaf 10 weken |
| Uitslag | Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn | Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn | 10-15 werkdagen |
| Betrouwbaarheid | Zeer goed. In zeer zeldzame gevallen is ook een vruchtwaterpunctie nodig om zekerheid te krijgen | Uitstekend | Goed. Bij een afwijkende uitslag is een vlokkentest of vruchtwaterpunctie nodig om zekerheid te krijgen Bij een niet-afwijkende uitslag is er een kleine kans (kleiner dan 1 op 1000) dat het kind toch een trisomie 21, 18 of 13 heeft |
| Kans op miskraam door de ingreep | 2 op 1000 | 2 op 1000 | Geen. Bij een afwijkende uitslag is wel een vlokkentest of vruchtwaterpunctie nodig (met kans op een miskraam) om zekerheid te krijgen |

Meer informatie over de wetenschappelijke studie

Wat houdt de wetenschappelijke TRIDENT-1 studie in?

In deze wetenschappelijke studie (de TRIDENT-1 studie) wordt aan vrouwen met een verhoogde kans op een trisomie na de combinatie test of vanwege een medische reden, ook de keuze voor de nieuwe test: NIPT aangeboden. Doel van de studie is nagaan hoe we in Nederland kunnen komen tot een zo goed mogelijke inrichting van het aanbod van NIPT, en tot de uitvoering daarvan in de dagelijkse praktijk.

Daarnaast zijn de onderzoekers geïnteresseerd in de keuzes die de vrouwen (en hun partners) maken.

Wie kan meedoen aan deze studie?

Als u zwanger bent en een verhoogd risico heeft op een kind met een trisomie 21, 18 of 13 na de combinatietest of vanwege andere medische redenen (bijvoorbeeld een eerder kind met downsyndroom).

U kunt aan deze studie deelnemen en kiezen voor NIPT als u 16 jaar of ouder bent en zwanger bent van een eenling, een tweeling, meerling of een vanishing twin. Indien u zwanger bent van een niet-identieke meerling (zoals een twee-eiige tweeling) is de NIPT minder betrouwbaar.

Meer informatie over onderzoeken bij een tweelingzwangerschap vindt u op www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/tweeling.

Wie kan niet meedoen aan deze studie?

U kunt niet deelnemen als uit het echo-onderzoek blijkt dat uw kind een verdikte nekplou heeft die groter is dan 3.5 mm. Het zou dan zo kunnen zijn dat uw kind een aandoening heeft die met NIPT niet gevonden wordt. Er wordt met NIPT alleen naar trisomie 21, 18 en 13 gekeken. Bij een verdikte nekplou, wordt u verwezen voor het bespreken van eventueel aanvullend onderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie).

Daarnaast is deelname aan de studie niet mogelijk als er sprake is van kanker, of als er minder dan 3 maanden geleden een bloedtransfusie, stamcel- of orgaantransplantatie of immunotherapie voor kanker is geweest. In die gevallen is NIPT minder betrouwbaar.

Wat gebeurt er als u deelneemt aan de studie?

Als u kiest voor de nieuwe test: NIPT, geeft u de onderzoekers toestemming om gegevens te verzamelen. Het gaat om gegevens over uw zwangerschap, de uitslag van de combinatietest, NIPT, eventuele vruchtwaterpunctie of vlokcentest en gegevens over de uitkomst van de zwangerschap/bevalling. Ook wordt uw bloed opgeslagen.

U moet hiervoor een toestemmingsformulier invullen.

Wat gebeurt er als u niet wilt deelnemen aan deze studie of als u wilt stoppen?

Meedoen aan deze studie is vrijwillig. Als u toestemming geeft om aan deze studie mee te doen, kunt u altijd op die beslissing terugkomen. U hoeft hiervoor geen reden op te geven. Het wel of niet meedoen heeft op geen enkele wijze gevolgen voor uw verdere keuzes of de relatie met of de behandeling door uw verloskundige of arts.

Als u na enige tijd besluit om niet meer mee te doen worden uw onderzoeksgegevens vernietigd.

Wat als ik nu wel de NIPT wil maar niet wil deelnemen aan de studie?

Dit is in Nederland niet mogelijk. NIPT mag in ons land alleen aangeboden worden binnen de TRIDENT studies.

Kosten

Voor zwangeren met een verhoogd risico op een kind met down-, edwards-, of patausyndroom in de TRIDENT-1 studie valt de NIPT onder de basisverzekering. Dit kan wel ten koste gaan van het eigen risico. Meer informatie over kosten vindt u op: www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/kosten

Gegevens en privacy

Alle regels om uw privacy te beschermen in het ziekenhuis gelden ook bij deze studie. Uw gegevens kunnen daarnaast ingezien worden door mensen die controleren of de studie goed en betrouwbaar is. Nadat de studie is afgelopen, worden uw onderzoeksgegevens nog 15 jaar bewaard. Dit is wettelijk verplicht.

De onderzoekers willen het restant van uw bloed nadat de test is uitgevoerd gebruiken voor het verbeteren van de laboratoriummethoden voor NIPT. Dit gebeurt anoniem.

Meer informatie over gegevens en privacy kunt u vinden in de brochure “Medisch-wetenschappelijk onderzoek; Algemene informatie voor de proefpersoon”. Deze is te vinden op:

www.rijksoverheid.nl/documenten/brochures/2014/09/01/medisch-wetenschappelijk-onderzoek-algemene-informatie-voor-de-proefpersoon.

De resultaten van de studie worden gepubliceerd, bijvoorbeeld in (internationale) wetenschappelijke tijdschriften. In deze artikelen zijn uw persoonlijke gegevens niet terug te vinden.

NIPT voor alle zwangeren (TRIDENT-2)

Vanaf 1 april 2017 kunnen ook de zwangeren die geen verhoogd risico hebben op een kind met down-, edwards-, of patausyndroom kiezen voor NIPT binnen de TRIDENT-2 studie. Meer hierover leest u op de studiewebsite (www.meerovernipt.nl).

Wie hebben deze TRIDENT studies goedgekeurd?

Het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) heeft toestemming gegeven voor deze studies, in het kader van de Wet op het Bevolkingsonderzoek.

Waar kan ik terecht voor meer informatie?

Als u na het lezen van deze informatie nog vragen heeft dan kunt u die aan uw behandelend arts of verloskundige stellen.

Meer informatie vindt u ook op de studiewebsite (www.meerovernipt.nl) of in de folder ‘Informatie over de screening op down-, edwards-, en patausyndroom’ (www.pns.nl/prenatale-screeningen).

Geeft u toestemming?

Wanneer u toestemming geeft tot deelname aan deze studie vragen wij u het toestemmingsformulier te ondertekenen. Als u besluit mee te doen aan deze studie, kunt u contact opnemen uw behandelend arts of verloskundige.