



TRIDENT nieuwbrief

Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing

Nummer 8 (sep 2018)

In deze nieuwsbrief:

Woord vooraf	1
Landelijke bijeenkomst NIPT consortium	2
Toestemmingsformulier TRIDENT-2	2
Formulier gemiste trisomie	2
Beleid bespreken na mislukte NIPT	2
Exclusiecriteria voor TRIDENT-1 en 2	2
Michel Wijerman genomineerd	2
Nieuws uit de labs	2
Peridos wijzigingen	2
Aanbevelingen vervolgonderzoek bij afwijkende NIPT	2
Start nieuwe onderzoeken	2
Interview met... Judith en Ingrid	2
Publicatiebeleid	2
Nieuwe publicaties	2
Agenda	2

Aanvullingen, opmerkingen, publicaties of activiteiten graag melden aan Sandra van 't Padje, s.vantpadje@vumc.nl

Woord vooraf

Hopelijk kijkt u net als ik tevreden terug op de mooie warme zomer. De NIPT draaide uiteraard gewoon door en we hebben zelfs eind augustus **de 100.000ste NIPT** in TRIDENT-2 bereikt! In deze nieuwsbrief doen we verslag van de belangrijkste ontwikkelingen en nieuwe werkafspraken van de NIPT in Nederland. Zo zijn er aanbevelingen gemaakt voor vervolgonderzoek bij afwijkende NIPT (pagina 6), zijn er in Peridos wensen doorgevoerd voor een betere workflow, en zijn er afspraken gemaakt over het schrijven van publicaties (pagina 8). Ik zie dat er slagvaardig en zorgvuldig wordt samengewerkt om de NIPT op alle aspecten continu te verbeteren.

Tussen 1 mei en 1 juni 2018 zijn alle drie de NIPT labs overgestapt op dezelfde nieuwe NIPT apparatuur (zie ook pagina 4). In Maastricht is de apparatuur in een geheel nieuw verbouwd gedeelte van het laboratorium geplaatst, dat op 29 mei officieel geopend is. [Dit filmpje](#) geeft een impressie van het nieuwe state-of-the-art lab in Maastricht UMC+ en laat de mensen zien die dagelijks de NIPT uitvoeren. De helpdesk voor de NIPTbetalen website is ook gevestigd in Maastricht UMC+. De meest uiteenlopende vragen van counselors en cliënten over de betaling worden beantwoord door twee medewerkers van de Afdeling Klinische Genetica. Zij vertellen hun ervaringen op pagina 7.

Op 18 juni kwamen de cijfers van het eerste jaar TRIDENT-2 officieel naar buiten. De cijfers laten zien dat van de zwangere vrouwen die kiezen voor 1^e trimester screening, de overgrote meerderheid de voorkeur geeft aan de NIPT in plaats van aan de combinatietest. De NIPT in Nederland doet het net zo goed en op veel punten zelfs beter dan de NIPT in gepubliceerde internationale studies. Meer informatie over de cijfers is te vinden op de [NIPT Consortium website](#).

Dat de TRIDENT-studie internationale belangstelling geniet, is te merken aan de presentaties die we op grote internationale congressen houden. Deze zomer zijn de eerstejaars cijfers door Janneke Weiss in Milaan gepresenteerd op het congres van de European Society of Human Genetics, en door Robert-Jan Galjaard op het congres van de International Society for Prenatal Diagnostics in Antwerpen. In oktober zal Erik Sistermans dit doen op het congres van de American Society Human Genetics in San Diego.

Tot slot nog een aankondiging voor de volgende landelijke bijeenkomst voor het NIPT consortium op 13 november 2018 om 19.00 uur in Utrecht. Noteer deze alvast in uw agenda.

Met vriendelijke groet,
Merryn Macville, Lid van het Dagelijks Bestuur van het NIPT Consortium

Deze nieuwsbrief is bestemd voor alle betrokkenen bij het NIPT consortium en andere geïnteresseerden in de TRIDENT studie. We houden u hiermee op de hoogte van de voortgang van dit project, en we bespreken opmerkingen en suggesties uit het veld, eventuele knelpunten en nieuwe inzichten.

Noot vooraf: De cijfers die hier genoemd worden zijn ruwe en ongecontroleerde data, die alleen worden weergegeven om een indruk te krijgen van de aantallen in de regio's en het land. Het is uiteraard goed mogelijk dat bij latere (formele en gecorrigeerde) analyse deze cijfers wat anders zullen uitvallen.

Meer informatie: www.NIPTconsortium.nl en www.meeroverNIPT.nl.

SAVE THE DATE

13 november 2018

Landelijk bijeenkomst
NIPT consortium

19.00 – 21.30 uur

Vergadercentrum
Vredenburg, Utrecht

Landelijke bijeenkomst NIPT consortium

De volgende landelijke bijeenkomst van het NIPT consortium wordt gehouden op dinsdag 13 november 2018 van 19.00 tot uiterlijk 21.30 uur in Utrecht. Noteer deze datum alvast in uw agenda. Agendapunten kunt u doorgeven aan Sandra van 't Padje (s.vantpadje@vumc.nl). De notulen van de vorige bijeenkomst op 15 mei 2018 zijn te vinden op www.NIPTconsortium.nl (bij leden login).

Toestemmingsformulier TRIDENT-2

Mede in het kader van de nieuwe privacywetgeving is het toestemmingsformulier voor TRIDENT-2 op enkele punten aangescherpt. Een eventuele voorraad met lege 'oude' formulieren dient per direct vernietigd te worden en vervangen te worden door de nieuwe formulieren. Een zwangere die een 'oud' formulier heeft getekend, hoeft niet opnieuw te tekenen. De getekende formulieren blijven (digitaal) bewaard bij de verloskundig zorgverlener. U vindt het nieuwe formulier (versie juni 2018, NL en Eng.) in Peridos en op de studiewebsite www.meeroverNIPT.nl.

Formulier voor gemiste trisomie

NIPT is een screeningstest; dit betekent dat niet alle trisomieën ontdekt worden. Het kan dus voorkomen dat u een foetus of pasgeborene in uw praktijk heeft waarbij een trisomie 21, 18 of 13 gevonden is terwijl de NIPT hier geen aanwijzing voor gaf. In het kader van de TRIDENT studies ontvangen wij graag medische gegevens over het verloop en afloop van de zwangerschap. Hiervoor is nu een formulier ontwikkeld en op te vragen bij Sandra van 't Padje (s.vantpadje@vumc.nl).

Onderdeel van de TRIDENT studies is het bepalen van het aantal gemiste trisomieën oftewel de fout-negatieve NIPT uitslagen. Door analyse van de medische gegevens en in het lab terug te kijken naar de NIPT analyse van deze fout-negatieve uitslagen kunnen we de test en voorlichting zo mogelijk verder verbeteren.

Beleid bespreken na mislukte NIPT

Eerder dit jaar hebben wij u geïnformeerd over het beleid naar aanleiding van het mislukken van de NIPT. Wij verzoeken u het volgende beleid met de zwangere door te nemen.

Na een eerste keer mislukte NIPT kunnen zwangeren ervoor kiezen om de test kosteloos nogmaals te laten doen. Bij twee derde van de mislukte testen vanwege een te lage foetale fractie lukt de test dan alsnog. Een combinatie-test als alternatief kan wel, maar heeft meestal niet de voorkeur en is vaak niet meer tijdig te plannen. De zwangere krijgt de kosten van een eventuele combinatie-test niet vergoed.

Is ook een tweede keer de NIPT mislukt en is de reden telkens een te lage foetale fractie of inconclusieve uitslag, dan is invasieve diagnostiek (i.c. vruchtwaterpunctie) aangewezen. De keuze hiervoor kan beïnvloed worden door de zwangerschapsduur. De zorgverzekeraar betaalt dit onderzoek, maar het kan wel ten koste gaan van het eigen risico van de zwangere. Een derde NIPT is dan niet zinvol, maar een consult bij een PND centrum wel. Uit wetenschappelijke literatuur is gebleken dat bij verlaagde foetale fractie de kans op een trisomie verhoogd is. Alleen als de NIPT tot twee keer toe is mislukt vanwege lab-technische of logistieke redenen is een derde test zinvol. Als er zelfs bij de derde keer geen uitslag komt, dan kan het laboratorium u verder adviseren.

Aanscherping inclusiecriteria TRIDENT-1

Afgelopen zomer werden de in- en exclusiecriteria van de TRIDENT-1 studie aangescherpt. Er werd met name meer uitleg gegeven over de exclusie criteria.

Zo detecteert NIPT geen triploïdie of geslachtsgebonden afwijking, vandaar dat ze geen inclusie criterium zijn voor TRIDENT-1. Verder werden de Robertsoniaanse translocaties uitgebreider beschreven: alleen wanneer één van de ouders drager is van een Robertsoniaanse translocatie waarin uitsluitend chromosoom 21 of 13 betrokken is ((13;13), (13;21), (21;21)) komt men in aanmerking voor TRIDENT-1. Bij Robertsoniaanse translocaties waarbij chromosoom 14, 15 of 22 betrokken is in combinatie met chromosoom 13 of 21 is invasief onderzoek aangewezen, omdat NIPT alleen gevalideerd is voor volledige trisomieën 13, 18 en 21. Er is bovendien bij gebalanceerde overerving van een Robertsoniaanse translocatie met chromosoom 14 of 15 een restrisico op respectievelijk UPD14 of UPD15. Indien zwangere deze beperking van de test na counseling accepteert kan NIPT in TRIDENT-1 ingezet worden, maar alleen na overleg met het betrokken laboratorium.

Exclusiecriteria voor TRIDENT-1 en 2

Regelmatig zijn er nog vragen over de exclusiecriteria voor NIPT. Hieronder hebben wij ze nog een keer op een rijtje gezet. Exclusiecriteria voor TRIDENT-1 en 2 zijn:

- Dichoriale tweeling
- Vanishing twin (een 2e vruchtzak met of zonder foetale delen, en zonder hartactie)
- Echo-afwijkingen bij de foetus (waaronder NT \geq 3,5 mm)
- Chromosoomafwijking bij de zwangere en/of haar partner, behalve bij een Robertsoniaanse translocatie (13;21)
- Moederlijke maligniteit (op moment van de aanvraag)
- Zwangere heeft (<3 mnd) bloedtransfusie, stamcel- of orgaantransplantatie of immunotherapie voor kanker gehad
- De zwangere jonger is dan 18 jaar (reden is dat deelname aan wetenschappelijk onderzoek voor dit vergunningplichtig onderzoek niet mag onder de 18 jaar)
- De zwangere is - naar het oordeel van de counselor - niet in staat om, eventueel met hulp van een tolk, het doel van het onderzoek te begrijpen en toestemming te geven
- Exclusie criterium alleen voor TRIDENT-2: De zwangere heeft geen Nederlandse zorgverzekering (dit i.v.m. de verkregen overheidssubsidie).

Op de [website van het RIVM](#) zijn de exclusie criteria na te lezen.

Michel Wijerman genomineerd voor Pablo award

Michel Weijerman is genomineerd voor de Pablo award, een publieksprijs voor diegene die een grote rol hebben gespeeld in levenskwaliteit en/of positieve beeldvorming van mensen met een beperking, o.a. Down syndroom. Michel zette de academische Downpoli op, waardoor de huidige generatie kinderen en jongvolwassenen met Downsyndroom geïntegreerde zorg kreeg. Het publiek bepaalt wie er wint. Meer informatie vindt u [hier](#).

De Pablo award is onderdeel van de INC award, die op 13 november gepresenteerd worden door de Stichting De Upside van Down en Stichting Downsyndroom aan organisaties die mensen met een verstandelijke beperking omarmen.

*Lees de in-
en exclusiecriteria
na op de
[RIVM website](#).*



Michel Wijerman is genomineerd voor de Pablo award.

Nieuws vanuit de NIPT-labs

Labs over op nieuwe apparatuur

Tussen 1 mei en 1 juni 2018 is bij alle drie de NIPT labs nieuwe NIPT apparatuur geïmplementeerd. Het betreft de VeriSeq-NIPT methode van Illumina die na een (lang) traject van (verplichte) Europese Aanbesteding is aangeschaft. De voordelen ten opzichte van de vorige NIPT apparatuur zijn dat we met maar één leverancier te maken hebben voor de machines en de reagentia, de patentenkwestie voor de nabije toekomst is afgedekt, het hele lab-proces per NIPT lab op één locatie plaatsvindt (NIPT straat) en we efficiënter kunnen werken. Aanvragers zullen daarbij gaan merken dat de uitslagen over het algemeen wat sneller in Peridos staan.

Twee analyses, één uitslag

De VeriSeq-NIPT geeft alleen een uitslag op de chromosomen 13, 18 en 21. Voor het uitvoeren van de TRIDENT-2 studie is dat niet voldoende, vandaar dat we parallel ook de WISECONDOR analyse toepassen. Dit gebeurt voor alle autosomale chromosomen bij vrouwen die hebben aangegeven dat ze nevenbevindingen willen weten, en alleen voor de chromosomen 13, 18 en 21 bij vrouwen die dat niet willen. De geslachtschromosomen blijven buiten beschouwing. De twee analyses worden niet apart genoemd in de uitslagbrief, maar zijn door de laboratorium specialist samengevoegd tot één uitslag. Hierover zijn landelijke afspraken gemaakt.

Vaker lage foetale fractie

De afgelopen maanden hebben we iets vaker NIPT resultaten afgekeurd vanwege een te lage foetale fractie. Het onderzoek krijgt dan uitslagcode 15. Ook dit heeft te maken met het implementeren van de nieuwe NIPT apparatuur. Door de strak (en daardoor veilig) ingestelde analyse vragen wij momenteel vaker nieuw bloed aan voor een her-test. Wij verwachten eind september voldoende data te hebben om de analyse te verfijnen en beter af te stellen en hopen dan ook minder vaak nieuw bloed te moeten aanvragen.

Inconclusieve uitslagen

Het werken met twee analyses methoden heeft gevolgen voor het beoordelen van de NIPT resultaten. Bij het overgrote deel van de NIPT testen geven VeriSeq en WISECONDOR hetzelfde resultaat. Als dat niet zo is zullen we nieuw bloed vragen middels een kosteloze her-test. Het onderzoek is dan inconclusief en krijgt de uitslagcode 20.

Placenta onderzoek

Als we een NIPT afwijkend afgeven, dan weten we dat het in een aantal gevallen om een placentaire afwijking (confined placental mosaicism, CPM) kan gaan. Het heeft echter geen zin om voor alle discrepante uitslagen tussen NIPT en invasief onderzoek de placenta te onderzoeken en de CPM te bevestigen. Het laboratorium kan het placentaonderzoek niet declareren, terwijl het veel geld kost en veel werk vergt. Het komt ook vaak voor dat de CPM niet bevestigd kan worden in het toegestuurd materiaal.

In het kader van het wetenschappelijk onderzoek TRIDENT-1 en -2 is het in bijzondere gevallen wel zinvol de placenta te onderzoeken en soms zelfs de ouders. Als dat zo is, dan vraagt het laboratorium expliciet om de placenta en verschaft het een afname- en verzendprotocol.

Kijkje in de keuken

*Bekijk [hier](#)
het nieuwe
state-of-the-art
lab in het
Maastricht UMC+.*

Peridos; wijzigingen in labworkflow NIPT

Sinds de laatste nieuwsbrief zijn de volgende twee wijzigingen voor de labworkflow NIPT doorgevoerd in Peridos:

Overzicht openstaande labaanvragen NIPT

Om de status van openstaande labaanvragen NIPT te kunnen controleren en waar nodig actie te nemen kan in Peridos het overzicht "labaanvragen NIPT" opgevraagd worden. Dit overzicht is beschikbaar voor gebruikers met de rollen "Counselor", "(Ondersteunende) zorgfunctionaris NIPT en Combinatietest", "(Ondersteunende) zorgfunctionaris NIPT en Combinatietest – labaanvraag", "PND zorgverlener", "Praktijkondersteuner NIPT" of "Waarnemend Counselor" Standaard worden de aanvragen getoond die nog niet zijn ontvangen bij het laboratorium, maar met de filtermogelijkheden kan het overzicht ook labaanvragen in concept, bij laboratorium of ingetrokken tonen. Er wordt een notificatiemail verstuurd om de zorgverlener erop te attenderen dat één of meerdere labaanvragen langer dan 14 dagen open staan, dat wil zeggen dat de aanvraag wel definitief is gemaakt en afgedrukt, maar dat het laboratorium nog geen bloed heeft ontvangen. In het bovengenoemde overzicht is te zien om welke aanvragen het dan gaat. Een handleiding hierover is het vinden op het Peridos portaal (zie [hier](#)).



Gegevens verkeerd op labaanvraag?

De meeste velden zijn te wijzigen dus trek niet de aanvraag in.

Komt u er niet uit of heeft u nog vragen, neem dan contact met de Peridos helpdesk:

helpdesk@peridos.nl

Nieuwe labaanvraag na intrekken labaanvraag NIPT

Het kan zijn dat na het printen van de labaanvraag de cliënt besluit om toch geen NIPT te doen. De aangemaakte (en afgedrukte) labaanvraag kan dan in Peridos worden ingetrokken. Dit kan tot het moment dat het laboratorium het bloed heeft ontvangen. Als de cliënt later alsnog gebruik wenst te maken van de NIPT, dan kan een nieuwe aanvraag toegevoegd worden. Deze krijgt een nieuwe Peridoscode die de cliënt nodig heeft om (alsnog) te betalen.

Let op: Gebruik "labaanvraag intrekken" niet voor de correctie van foutief ingevoerde gegevens. De meeste velden zijn te wijzigen in de bestaande labaanvraag.

Gewijzigd e-mail adres Peridos helpdesk

De Peridos helpdesk heeft een nieuw e-mail adres: helpdesk@peridos.nl. De voor Peridos relevante vragen graag naar dit nieuwe adres sturen, het oude "spiceworks.com" adres is hiermee komen te vervallen.

Aanbevelingen vervolgonderzoek bij afwijkende NIPT

In het kader van de TRIDENT studies zijn er aanbevelingen gemaakt voor vervolgonderzoek bij aanwijzingen voor Trisomie 21, 18 en 13 en nevenbevindingen bij NIPT. Dit document is bedoeld als leidraad voor laboratoriumspecialisten klinische genetica, klinisch genetiци en gynaecologen/perinatologen bij de uitvoering van de NIPT. Het is een werkdocument waar aanpassingen op termijn, maar ongetwijfeld ook nog binnen de studietermijn, nodig zullen zijn dus geen definitief protocol.

De aanbevelingen zijn geschreven door o.a. Diane Van Opstal, met medewerking van laboratoriumspecialisten klinische genetica uit de verschillende UMC's, de Werkgroep Prenatale Genetica (WPG), de Werkgroep Prenatale Diagnostiek en Therapie (WPDT) en de kerngroep NIPT.

Het document is te vinden op de [NVOG website](#) en het gesloten deel van de [VKGL website](#) (onder kwaliteit).

Start van twee wetenschappelijke onderzoeken

Zwangerschapsuitkomsten na lage foetale fractie bij NIPT

Binnenkort zal gestart worden met een onderzoek naar de zwangerschapsuitkomsten van vrouwen bij wie de NIPT geen uitslag gaf door een lage foetale fractie. De onderzoeksgroep betreft een groep zwangeren uit de regio Noord-Nederland.

In de komende maanden zullen de verloskundig hulpverleners van deze groep zwangeren door de onderzoekers benaderd worden voor het opvragen van aanvullende informatie. Het onderzoek is goedgekeurd door de METC van VUMC. Patiënten hebben toestemming gegeven voor gegevensverzameling bij deelname aan TRIDENT-2.

Voor vragen kun je contact opnemen met Soetinah Wirjosoekarto via S.A.M.Wirjosoekarto@umcutrecht.nl.

TRIDENT-2: De impact van een nevenbevinding uit de NIPT

Binnen de TRIDENT-2 studie hebben zwangere vrouwen bij de NIPT zelf de keuze of zij alleen informatie willen over trisomie 21, 18 en 13, of dat ze ook nevenbevindingen willen weten. Onder vrouwen die tussen 1 april 2017 en 1 april 2018 een nevenbevinding als uitslag van de NIPT hebben gehad wordt een vragenlijstonderzoek uitgezet. Dit onderzoek brengt in beeld waarom zwangere vrouwen nevenbevindingen wensen te vernemen en wat zij hiermee doen. Ten tweede inventariseert dit onderzoek de impact van het ontvangen van een nevenbevinding op (zwangere) vrouwen en hun partner. Dit is een landelijk onderzoek, wat gecoördineerd wordt vanuit het Erasmus MC. De vrouwen worden door middel van een brief benaderd door de onderzoekers en gevraagd om de vragenlijst online in te vullen; het invullen duurt ongeveer 20 minuten. Mogelijk leggen de onderzoekers contact met de verloskundig zorgverlener van de vrouw. Zij worden hiervan op de hoogte gesteld via de Centra voor Prenatale Screening. Het zou kunnen zijn dat de vrouwen die benaderd worden contact opnemen met hun zorgverlener, voor eventuele nieuwe vragen die zij hebben. Wij stellen u hierbij op de hoogte hiervan en vragen graag uw medewerking hierin. Voor vragen of opmerkingen kunt u contact opnemen met de onderzoekers via trident.studie@erasmusmc.nl.

Voor vragen kun je contact opnemen met Iris Bakkeren via s.bakkeren@erasmusmc.nl.

Interview met Judith Maszewski en Ingrid Eyssen

Wie zijn jullie?

Mijn naam is Judith Maszewski en ik werk als communicatiemedewerker bij de afdeling Klinische Genetica van het Maastricht UMC+. Samen met mijn collega Ingrid Eyssen (afdelingsmanager, tevens lid van de NIPT-werkgroep Financiën) beman ik de Helpdesk NIPT betalen.

Hoe ben je betrokken geraakt bij TRIDENT-2?

De werkgroep Financiën (in 2016 in het leven geroepen voor de TRIDENT-2 studie red.) heeft mij eind februari 2017 benaderd om samen een website niptbetalen.nl te realiseren. De website moest aan een aantal criteria voldoen en op 1 april 2017 operationeel zijn. De werkgroep liet zich adviseren door MUMC+-functionarissen op het gebied van informatieveiligheid, ICT en communicatie. Samen met de webdeveloper van het MUMC+ hebben we een veilige en gebruiksvriendelijke website gelanceerd, enkele dagen vóór die bewuste 1 april. Ik kijk terug op een hectische tijd, die door de uitermate goede sfeer en door de gezamenlijke ambitie erg prettig verliep.

Wat is niptbetalen.nl?

Niptbetalen.nl is een website met online betaalmodule waarmee de zwangere de eigen betaling van € 175,- kan voldoen. We hebben een betaalinstructie, een korte uitleg over de NIPT TRIDENT-2 studie en een fiks aantal veelgestelde vragen en antwoorden gepubliceerd. Nog voordat de website live ging hebben we besloten een landelijke Helpdesk NIPT betalen in te stellen. Aan de hand van regelmatig terugkerende vragen pas ik zo nu en dan de website aan. Het effect is gelijk merkbaar.

Waar lopen jullie tegenaan als Helpdesk NIPT betalen?

Als Helpdesk streven we naar een snelle en adequate afhandeling van de vragen die binnenkomen via e-mail of telefoon. Dagelijks worden ons de meest uiteenlopende vragen gesteld. Van expats die toch een factuur willen ontvangen omdat zij het bij hun (buitenlandse) zorgverzekering menen te kunnen declareren, tot personen die onder bewind staan en niet kunnen betalen. De gemakkelijkste verzoeken zijn wanneer mensen per ongeluk dubbel betaald hebben. Of vijf maal! "Ik meende dat het niet gelukt was en heb een aantal malen op de 'nu betalen'-button gedrukt. Kan ik het geld snel terugkrijgen? Ik sta op het punt om op vakantie te gaan en kan het geld niet missen." Het mailcontact met de financiële afdelingen van MUMC+, EMC en VUmc loopt gesmeerd. Ook met de Helpdesk Peridos.

De complexere vragen komen van verloskundigen die per ongeluk zwangere A het formulier van zwangere B hebben meegegeven. Wanneer de bloedafnamelocatie die fout niet ontdekt, dan ontstaat er een Babylonische spraakverwarring. We willen er zeker van zijn dat bloed en zwangere matchen voordat de NIPT uitgevoerd wordt.

Hebben jullie nog tips voor verloskundigen en gynaecologen?

Wij zijn geen deskundigen op het gebied van counseling, maar we merken wel dat er soms iets schort. Aanstaande ouders kloppen dan bij ons aan met inhoudelijke vragen, die ze blijkbaar elders niet beantwoord hebben gekregen. Wij verwijzen deze mensen natuurlijk terug naar hun verloskundig zorgverlener of naar de voorlichtingswebsites meerovernipt.nl en onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Meer informatie over NIPTbetalen kunt u vinden op de website www.niptbetalen.nl. Als uw vraag niet tussen de veelgestelde vragen staat, is de Helpdesk bereikbaar via niptbetalen@mumc.nl of via 043 3875960 (op werkdagen tussen 09.00 en 16.00 uur).



Judith Maszewski (boven) en Ingrid Eyssen (onder) bemannen samen de Helpdesk voor NIPT betalen.



Publicatiebeleid

De TRIDENT-2 studie loopt inmiddels ruim 1 jaar en dat betekent dat de eerste data voor handen zijn. Er is daarom een plan gemaakt hoe om te gaan met het schrijven van publicaties. Bij aanvang van TRIDENT-2 is er een samenwerkingsovereenkomst ondertekend door de Raden van Bestuur van de acht UMC's oftewel vergunninghouders. Hierin is ook een paragraaf over wetenschappelijke publicaties opgenomen die zegt dat publicatie afgestemd dienen te worden door de Kerngroep van het NIPT consortium en dat het Vancouver protocol (<http://www.icmje.org/icmje-recommendations.pdf>) leidend is voor de auteurs(volgorde). We willen nu minder strikt zijn met het aantal auteurs dan bij TRIDENT-1, maar er moet wel een wezenlijke bijdrage geweest zijn aan de paper.

Binnen de Kerngroep zijn aanvullende afspraken gemaakt, waaronder:

- Plannen voor publicaties moeten vooraf ingediend worden bij Erik Siermans, (e.siermans@vumc.nl) voor de regio Amsterdam, Robert-Jan Galjaard (r.galjaard@erasmusmc.nl) voor de regio Rotterdam en Merryn Macville (m.macville@mumc.nl) voor de regio Maastricht.
- Bij iedere publicatie wordt voor alle 8 UMC's bekeken wie er als auteur vermeld moet worden en waarom (!).
- Pas na de overzichtspublicatie(s) mogen *case reports* gepubliceerd worden.
- Per overzichtspublicatie neemt één centrum de leiding om sneller te kunnen publiceren: VUmc bij de overzichtspublicaties TRIDENT-2, Erasmus MC bij klinische follow-up nevenbevindingen en MUMC bij het onderzoek naar het effect van het analysefilter op de uitkomsten.

Nieuwe relevante publicaties van consortiumleden (apr–aug 2018)

Huijsdens-van Amsterdam K, Page-Christiaens L, Flowers N, Bonifacio MD, Ellis KMB, Vogel I, Vestergaard EM, Miguez J, de Carvalho MHB, Siermans EA, Pertile MD. [Isochromosome 21q is overrepresented among false-negative cell-free DNA prenatal screening results involving Down syndrome](#). Eur J Hum Genet. 2018 Jun 13. doi: 10.1038/s41431-018-0188-1.

Van Opstal D, van Maarle MC, Lichtenbelt K, Weiss MM, Schuring-Blom H, Bhola SL, Hoffer MJV, Huijsdens-van Amsterdam K, Macville MV, Kooper AJA, Faas BHW, Govaerts L, Tan-Sindhunata GM, den Hollander N, Feenstra I, Galjaard RH, Oepkes D, Ghesquiere S, Brouwer RWW, Beulen L, Bollen S, Elferink MG, Straver R, Henneman L, Page-Christiaens GC, Siermans EA. [Origin and clinical relevance of chromosomal aberrations other than the common trisomies detected by genome-wide NIPS: results of the TRIDENT study](#). Genet Med. 2018;20:480-485.

Van Bruggen MJ, Henneman L, Timmermans DRM. [Women's decision making regarding prenatal screening for fetal aneuploidy: A qualitative comparison between 2003 and 2016](#). Midwifery 2018;64:93-100.

Kater-Kuipers A, de Beaufort ID, Galjaard RH, Bunnik EM. [Ethics of routine: a critical analysis of the concept of 'routinisation' in prenatal screening](#). J Med Ethics. 2018 Sep;44(9):626-631.

Van Opstal D, Diderich KEM, Joosten M, Govaerts LCP, Polak J, Boter M, Saris JJ, Cheung WY, van Veen S, van de Helm R, Go ATJI, Knapen MFCM, Papatsonis DNM, Dijkman A, de Vries F, Galjaard RH, Hoefsloot LH, Srebniak MI. [Unexpected finding of uniparental disomy mosaicism in term placentas: is it a common feature in trisomic placentas?](#) Prenat Diagn. 2018 Sep 6. doi: 10.1002/pd.5354.

Een volledige lijst van TRIDENT studie publicaties kunt u vinden op onze [NIPT consortium website](#).

Agenda

1-2 oktober NVHG jaarlijks symposium

Symposium Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica in Papendal. Zie [website](#).

10 oktober Congres Waardegedreven zorg en kwaliteitsregistratie

Georganiseerd door MedicalPHIT. Zie [website](#).

16-20 oktober ASHG meeting

Meeting van American Society of Human Genetics in San Diego. Erik Sijm geeft hier op uitnodiging een presentatie over de TRIDENT-2 studie. Zie [website](#).

!!! 13 november 2018 NIPT consortium bijeenkomst!!!

SAVE-THE-DATE! Op 13 november 2018 van 19.00 tot uiterlijk 21.30 uur wordt de volgende landelijke NIPT consortium bijeenkomst gehouden in Utrecht.



*TRIDENT nieuwsbrief
Nummer 8, sep 2018*

Volgende nieuwsbrief:
dec 2018 / jan 2019

*Aanvullingen, opmerkingen,
publicaties of activiteiten
graag melden aan
Sandra van 't Padje,
s.vantpadje@vumc.nl*

TRIDENT-2 studie

Vanaf 1 april 2017 kunnen ook de zwangeren die geen verhoogd risico hebben op een kind met down-, edwards-, of patauysyndroom kiezen voor NIPT.

Doel van de TRIDENT-2 studie is nagaan hoe we in Nederland de NIPT zo goed mogelijk kunnen aanbieden. Alle stappen, van de counseling aan zwangere vrouwen en de test die gedaan wordt in het laboratorium tot aan de zwangerschapsuitkomsten, zullen worden bekeken. Na afloop kan advies worden gegeven over de verdere invoering van NIPT in Nederland.

De onderzoekers zijn ook geïnteresseerd in de keuzes die zwangeren (en hun partners) maken en welke overwegingen daarbij een rol spelen. Aan een deel van de zwangeren worden daarom vragenlijsten voorgelegd en worden interviews afgenomen.

Meer over de studie op www.meerovernipt.nl

De TRIDENT-2 studie wordt mede mogelijk gemaakt door:



Bezoek onze websites!

www.niptconsortium.nl
www.meerovernipt.nl