

Vragen en Antwoorden Robert-Jan Galjaard nav Webinar.

1. Waarom wordt er in NL niet naar het geslachtschromosoom gekeken/bekendgemaakt? Gaat dit nog komen?

Cf WBO vergunning wordt niet naar de geslachtschromosomen gekeken. Bedenk dat ttv de start van de TRIDENT studies NIPT uitslagen van geslachtschromosomen minder betrouwbaar waren dan van chromosomen 21, 18, 13. Het is onbekend of dit gaat komen.

2. Heeft het zin om een NIPT iets later te doen bij vrouwen met hoge BMI en meerlingzwangerschappen zodat het celvrije DNA in het bloed hoger is? Of wordt dat niet meer bij wat grotere foetus?

Voor zover bekend is dat niet echt zinvol. In de eerste 20 weken is de stijging van cfDNA fractie beperkt. De cfDNA fractie is erg individueel bepaald en ook zwangeren met een hoge BMI kunnen een betrouwbare NIPT uitslag krijgen. Over meerlingzwangerschappen zijn nog geen betrouwbare gegevens beschikbaar.

3. Hoe kan ik de juiste informatie geven over nevenbevindingen op een duidelijke en eenvoudige manier?

Het RIVM geeft deze informatie. Nevenbevindingen zijn uiteindelijk zeer zeldzaam. In de pre-test counseling zou ik willen pleiten voor het geven van korte globale informatie over voorkomen, algemene medische en psychologische gevolgen. Tevens zou ik een korte en globale beschrijving van vervolgtraject waarbij betekenis van nevenbevinding wordt bepaald geven. De onderzoeksresultaten van de klinische en psychologische betekenis van nevenbevindingen zullen denk ik bijdragen aan de inhoud van deze informatie.

4. Wanneer moet je myomen melden? Al bij de NIPT aanvraag of pas wanneer er een afwijkende uitslag komt?

Bij NIPT aanvraag.

5. In hoeveel % van vrouwen die NIPT inclusief nevenbevinding kiezen wordt er daadwerkelijk een nevenbevinding gevonden? Welke nevenbevindingen zijn dit en welke zijn klinisch relevant voor kind?

Ongeveer 0,35%. De klinische relevantie wordt in een aparte studie onderzocht.

6. Neemt de detectie van het aantal chromosomale afwijkingen nu toe of af door de NIPT t.o.v. de combinatietest.

Indien bedoeld klinisch relevante chromosoomafwijkingen wordt dit nog onderzocht.

7. Waarom wordt trisomie 13 'slechts' in 50% bevestigd door vervolgonderzoek t.o.v. 90% van trisomie 21 n 18 (na afwijkende NIPT). Wat maakt trisomie 13 hierin zo anders?

Dat heeft o.a. te maken met het vermogen van de NIPT om dit chromosoom goed te sequencen en te analyseren. Chromosoom 13 DNA is erg GC-rijk.

8. Wat betekent de uitslag NIPT: NIPT niet gelukt/ niet voldoende kwaliteit behaald?

Dat betekent dat het sample niet aan kwaliteits-criteria voor een betrouwbare NIPT uitslag voldoet.

9. Wat is de betrouwbaarheid v/d NIPT na een vanishing twin en is combinatietest niet betrouwbaarder?

Er kunnen nu geen betrouwbare cijfers worden gegeven over de betrouwbaarheid NIPT na een VT. Er zijn slechts enkele case studies beschreven. De betrouwbaarheid van NIPT na VT wordt in een aparte studie onderzocht.