

## Aanvraagformulier screening voor foetale aneuploidie (NIPT)

### Administratieve inlichtingen (invullen of mutualiteitsvignet aanbrengen a.u.b.)

NAAM, VOORNAAM

Patiënt: \_\_\_\_\_ Uw referentie: \_\_\_\_\_

Geboortedatum: \_\_\_\_\_

Kopie van resultaten per post aan patient.

Patiënt mag resultaten telefonisch opvragen.

Adres: \_\_\_\_\_

Kopie aan andere zorgverstrekker: \_\_\_\_\_

INSZ: \_\_\_\_\_

MUTUALITEITSVIGNET

### Zwangerschapsgegevens (invullen a.u.b.)

Zwangerschapsduur: \_\_\_\_\_ weken \_\_\_\_\_ dagen

Eenling of meerling ?  Eenling  Tweeling  Drie of meer

Vermoeden vanishing twin ?  Ja  Neen

Eiceldonatie ?  Ja  Neen Indien ja, leeftijd donor ? \_\_\_\_\_ jaar

### Geïnformeerde toestemming van de zwangere vrouw (zie ook achterzijde van dit formulier).

- Ik ben geïnformeerd over de mogelijkheden en beperkingen van deze NIPT, zoals beschreven op de achterzijde. Ik heb de mogelijkheid gehad om aan mijn arts bijkomende informatie te vragen.
- Ik begrijp dat deze test bedoeld is voor het opsporen van trisomie 21, 18 en 13 bij de foetus. Indien ik dit wens, en na expliciete toestemming, kan de NIPT uitgebreid worden naar alle chromosomen.
- Ik begrijp dat deze test heel nauwkeurig is, maar niet 100%. In geval van een normaal resultaat is de kans dat de baby toch trisomie 21, 18 of 13 heeft heel klein, maar niet volledig uitgesloten.
- Indien ik het geslacht wens te weten van de foetus bestaat er een kleine kans dat een abnormaal resultaat wordt gevonden. De betekenis van dit resultaat is niet steeds goed gekend.
- Elk afwijkend resultaat dient bevestigd te worden met behulp van een invasief prenataal onderzoek (bij voorkeur een vruchtwaterpunctie).
- Ik begrijp dat in uitzonderlijke gevallen geen resultaat bekomen kan worden wegens onvoldoende hoeveelheid foetaal DNA, beschadigd bloedmonster of abnormaal testverloop. In dat geval kan de test kosteloos herhaald worden op een nieuw bloedstaal.

Ik ga akkoord met de uitvoering van deze test voor prenatale detectie van foetaal trisomie 21, 18 en 13.

Ik wens het geslacht van het ongeboren kind te kennen:  Ja  Neen

Ik wens een uitgebreide NIPT (alle chromosomen):  Ja  Neen

Handtekening patiënt: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

**Bloedafname: 1 goed gevulde cell-free DNA tube.**

### Aanvragende arts

(Handtekening + RIZIV nummer)

Voorschriftdatum: \_\_\_\_\_

Afnamedatum: \_\_\_\_\_ uur: \_\_\_\_\_

BARCODE

40478



## Informatie over de NIPT uitgevoerd in het Algemeen Medisch Laboratorium (AML)

Trisomie 21, trisomie 18 en trisomie 13 zijn drie belangrijke afwijkingen ter hoogte van de dragers (chromosomen) van het genetisch materiaal (DNA). Deze afwijkingen zijn gekenmerkt door de aanwezigheid van een volledige streng extra genetisch materiaal (chromosoom 21, 18 of 13). Mensen met één van deze afwijkingen vertonen een bijzondere gelaatstrek, een verstandelijke achterstand en vaak ook meerdere orgaanafwijkingen. Momenteel bestaan er geen genezende behandelingen voor deze drie syndromen.

De **Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT)** geeft een schatting van het risico op aanwezigheid van extra chromosomaal materiaal bij het ongeboren kind (de foetus). Het opsporen van het DNA van de foetus in het bloed van de moeder gebeurt met "next-generation sequencing" technologie (VeriSeq NIPT Solution). Deze methode is helemaal niet ingrijpend (niet invasief), aangezien er enkel een bloedafname dient te gebeuren bij de zwangere vrouw en er dus geen verhoogd risico is op een miskraam of ontsteking van de baarmoeder.

Internationale wetenschappelijke aanbevelingen benadrukken het belang van de bepaling van trisomie 21, 18 en 13 bij de foetus. Echter, omdat de NIPT uitgevoerd in het Algemeen Medisch Laboratorium (AML) gebaseerd is op de evaluatie van het hele genoom, kunnen alle chromosomen beoordeeld worden en bijgevolg kunnen ook andere autosomale trisomieën gevonden worden. Niet alleen indien gehele chromosomen, maar ook als grote delen van een chromosoom abnormaliteiten (aneuploïdie) vertonen, zal dit opgepikt worden. Aangezien de klinische betekenis van sommige van deze varianten nog onvoldoende gekend is en het ethisch debat hieromtrent nog lopende is, wordt deze bepaling als optioneel aangeboden en vragen wij dat de zwangere vrouw hiertoe expliciet toestemming geeft. De NIPT uitgevoerd in AML is zeer nauwkeurig (>99%), dus in geval van een normaal resultaat is de kans dat de baby toch trisomie heeft heel klein (<0,1%), maar niet volledig uitgesloten.

Het is mogelijk om met deze test het geslacht (XX, XY) van de foetus te bepalen. Hiervoor dient er duidelijk toestemming te worden gegeven door de zwangere vrouw. Er dient rekening te worden gehouden met de kleine kans op een afwijkend resultaat (vb. syndroom van Turner of Klinefelter).

Uitzonderlijk (< 0,3% van de gevallen) kan er geen resultaat bekomen worden wegens onvoldoende hoeveelheid foetaal DNA, beschadigd bloedmonster of abnormaal testverloop. In dat geval kan de test kosteloos herhaald worden op een nieuw bloedstaal.

Aanwezigheid van "vreemd" DNA door bijvoorbeeld het ontvangen van bloedtransfusies, transplantatie of stamceltherapie bij de zwangere vrouw kan een mogelijk foutief resultaat geven. Ook gekende of niet-gekende aangeboren of verworven (vb. tumor) genetische afwijkingen bij de zwangere vrouw kunnen een foutief resultaat opleveren.

Alhoewel deze test zeer nauwkeurig is, dient elk afwijkend resultaat bevestigd te worden met behulp van een invasief prenataal onderzoek, bij voorkeur via een vruchtwaterpunctie.

Ik aanvaard dat het restmateriaal en de bekomen genomische gegevens na uitvoering van de NIPT geanonimiseerd gebruikt kunnen worden voor validatie, interne kwaliteitscontrole of wetenschappelijk onderzoek. Gelieve uw keuze hierna aan te duiden  AKKOORD  NIET AKKOORD (indien niet aangekruist, wordt uw stilwijgend akkoord verondersteld).

Deze test wordt in België terugbetaald door het RIZIV vanaf 12 weken zwangerschapsduur. Het persoonlijk aandeel (remgeld), indien geen voorkeurregeling door het RIZIV, bedraagt ongeveer 8,68 EUR. Resultaten zijn gekend binnen de termijn die door het RIZIV voorgeschreven wordt (4 werkdagen na ontvangst in het labo).

