



# Klinische impact van nevenbevindingen gevonden met de genoombrede NIPT

Lisanne van Prooyen Schuurman

Erasmus MC

# Methode



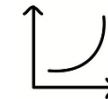
**Studiecohort** Vrouwen met een nevenbevindingen gedetecteerd met de NIPT tussen april 2017-2019



**Gegevens** NIPT uitslag, uitslagen van genetische vervolgtests en klinische uitkomsten



**Uitkomsten** Oorsprong  
Klinische impact



# Methode



Studiecohort



NIPT  
uitslag



Type afwijking



Genetisch  
vervolgonder-  
zoek



Oorsprong



Klinische  
uitkomsten



Klinische impact

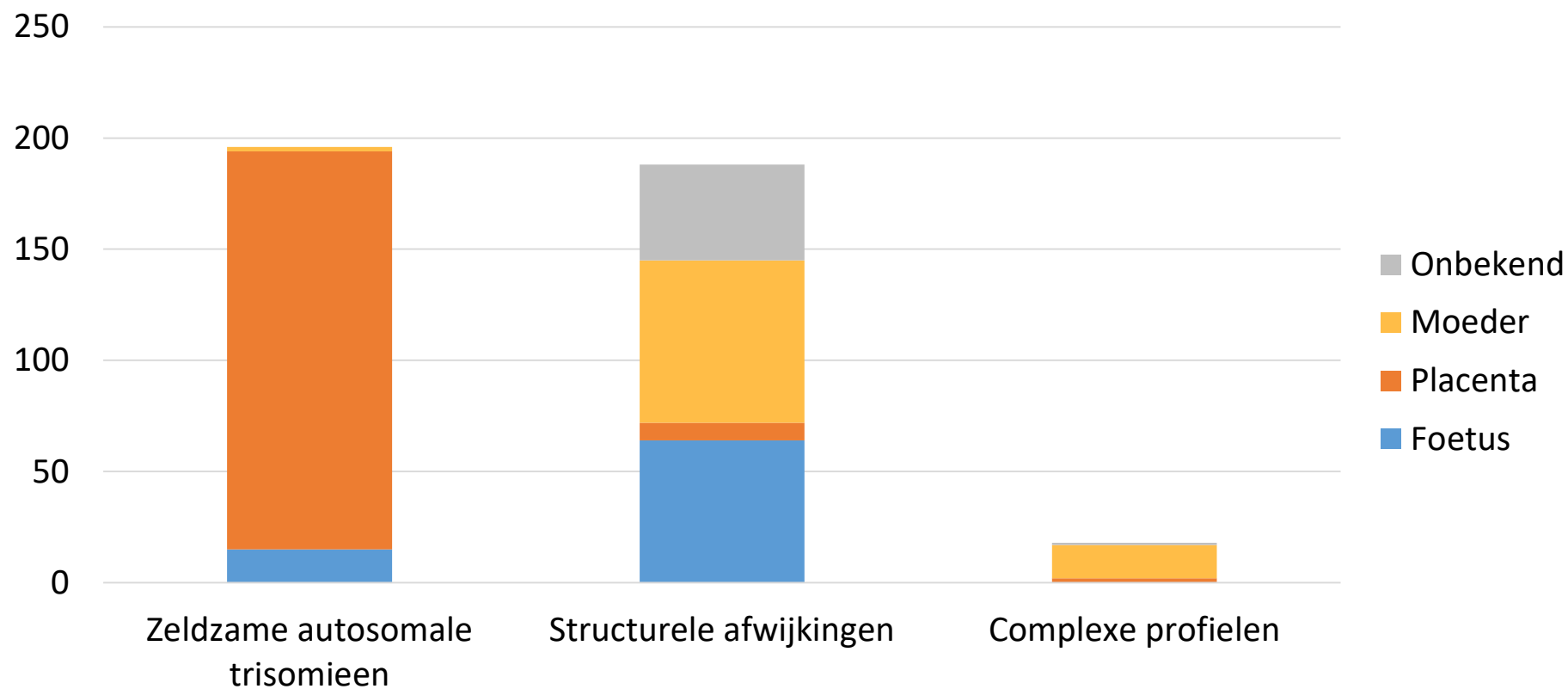


Zeldzame autosomale  
trisomie  
Structurele afwijking  
Complex profiel

Foetus  
Placenta  
Moeder

Ernstig fenotype of  
verhoogde kans op nadelige  
zwangerschapsuitkomsten  
ja/nee

# Oorsprong van NIPT nevenbevindingen



Nevenbevindingen: 4 in elke 1000 zwangeren

# Klinische impact nevenbevindingen

**De meeste foetale afwijkingen zijn ernstig**

**Placentaire afwijkingen geven een verhoogd risico op nadelige zwangerschapsuitkomsten**

Verhoogd risico op laag geboortegewicht (1 op de 4 kinderen)

Verhoogd risico op zwangerschapsvergiftiging (1 op de 11 vrouwen)

**De klinische impact van maternale bevindingen is voornamelijk beperkt tot maternale maligniteiten (kanker)**

**~25% foetale of maternale afwijkingen zonder directe gevolgen voor de gezondheid van moeder en/of kind**



# Conclusie

Uitkomsten van deze studie zijn gebruikt voor het advies voor het definitieve aanbod van NIPT in het Nederlandse prenatale screeningsprogramma.

Advies bij **placentaire afwijkingen: extra opvolgen** van zwangerschappen om de groei van de foetus en de conditie van moeder te monitoren

Daarnaast worden de uitkomsten van deze studie gebruikt voor de interpretatie en counseling van nevenbevindingen.



# AJHG

Volume 109, Issue 6, 2 June 2022, Pages 1140-1152



Article

## Clinical impact of additional findings detected by genome-wide non-invasive prenatal testing: Follow-up results of the TRIDENT-2 study

Lisanne van Prooyen Schuurman<sup>1, 2</sup>, Erik A. Sistermans<sup>3</sup>, Diane Van Opstal<sup>1</sup>, Lidewij Henneman<sup>3</sup>, Mireille N. Bekker<sup>4</sup>, Caroline J. Bax<sup>5</sup>, Mijntje J. Pieters<sup>6</sup>, Katelijne Bouman<sup>7</sup>, Sonja de Munnik<sup>8</sup>, Nicolette S. den Hollander<sup>9</sup>, Karin E.M. Diderich<sup>1</sup>, Brigitte H.W. Faas<sup>8</sup>, Ilse Feenstra<sup>8</sup>, Attie T.J.I. Go<sup>10</sup>, Mariëtte J.V. Hoffer<sup>9</sup>, Marieke Joosten<sup>1</sup>, Fenne L. Komdeur<sup>3</sup>, Klaske D. Lichtenbelt<sup>11</sup> ... Robert-Jan H. Galjaard<sup>1</sup> ✉

Show more ▾

+ Add to Mendeley  Share  Cite

<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.04.018>

[Get rights and content](#)

Under a Creative Commons license

 Open access

[e.vanprooyenschuurman@erasmusmc.nl](mailto:e.vanprooyenschuurman@erasmusmc.nl)