

VKGN en VKGL standpunt over de Non-Invasieve Prenatale Test

Inleiding

De Non-Invasieve Prenatale Test (NIPT) is een nieuwe complexe methode om het DNA van een foetus te onderzoeken in het bloed van een zwangere vrouw. Met deze test kan Downsyndroom (trisomie 21) aangetoond worden maar ook Patau'syndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18). De prenatale genetische diagnostiek voor deze syndromen gebeurt nu na vlokken- of vruchtwaterafname met als belangrijk nadeel het risico van 1 op 200 à 300 op een miskraam. NIPT heeft dit risico niet en is vrijwel even betrouwbaar. Diverse beroepsgroepen waaronder de Nederlandse, Canadese en Amerikaanse verenigingen voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG, SOGC en ACOG) en de International Society for Prenatal Diagnosis (ISPD) hebben het standpunt ingenomen dat NIPT beschikbaar moet komen bij zwangerschappen met een verhoogd risico op een kind met trisomie 21, 13, 18. De VKGN en de VKGL sluiten zich hierbij aan.

Standpunt VKGN & VKGL

NIPT voor trisomie 21, 13 en 18 moet nu in Nederland worden aangeboden aan zwangere vrouwen met een verhoogd risico op een kind met trisomie 21, 13 of 18.

Toelichting en randvoorwaarden

- NIPT is een alternatief voor zwangere vrouwen met een verhoogd risico op een kind met trisomie 21, 13 of 18. Omdat het in deze eerste fase gaat om een technologische aanpassing hoeven er geen veranderingen worden doorgevoerd in de verantwoordelijkheid voor de counseling en voor het uitvoeren van de test. De NIPT valt dan net als de invasieve test nu onder de Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV) artikel 2.
- WBO (Wet op het Bevolkingsonderzoek) toestemming is in maart 2013 aangevraagd door de betrokken partijen (VKGL, VKGN, NVOG) verenigd in het NIPT consortium. De Minister heeft deze aanvraag voor advies voorgelegd aan de Gezondheidsraad. De beroepsgroepen bereiden zich momenteel voor op implementatie van de NIPT.
- Met NIPT is de kans op het missen van een aangedane foetus heel klein, maar soms wordt een afwijkende uitslag gevonden bij een normale foetus. Om die reden moet een afwijkende NIPT uitslag worden bevestigd met een invasieve test.
- De introductie van NIPT in Nederland moet zo snel mogelijk gebeuren nu zwangere vrouwen al de weg naar het buitenland zoeken, waarbij kwaliteit van counseling en laboratoriumtest niet gecontroleerd kunnen worden.

Toekomstige ontwikkelingen

Uit recente studies is gebleken dat NIPT in de algemene populatie van zwangere vrouwen een betere sensitiviteit en specificiteit heeft dan de combinatietest en de maternale leeftijdsgrens van 36 jaar en ouder en daarom beter werkt dan de huidige screening en deze kan vervangen. Het aanbieden van NIPT aan alle zwangere vrouwen die dat wensen heeft grote consequenties voor onder andere volume en capaciteit van counseling, monsterafname, laboratoriumtest en financiering. Door de test nu eerst aan vrouwen met een verhoogd risico aan te bieden hebben we gelegenheid om ervaring op te doen met al die aspecten van deze nieuwe methode. Deze ervaring zal gebruikt kunnen worden voor adequate en doelmatige implementatie in het screeningstraject.

Tenslotte moet er rekening worden gehouden dat met niet-invasieve genetische diagnostiek op korte termijn meer erfelijke afwijkingen aangetoond kunnen worden. Dit heeft consequenties voor interpretatie van resultaten uit de bevolkingsscreening en voor de follow-up van kinderen en hun familie. De huidige groep professionals verenigd in de VKGN, VKGL en NVOG beschikt over kennis en ervaring om ook binnen het kader van bevolkingsscreening een essentiële rol te vervullen.



De Verenigingen Klinische Genetica Nederland (VKGN) en Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL) hebben als beroepsgroepen voor respectievelijk de medisch specialisten en laboratoriumspecialisten in de klinisch genetische zorg de verantwoordelijkheid voor de kwaliteit, de uitvoering en het bevorderen van erfelijkheidsvoorlichting en erfelijkheidsonderzoek.

Websites

www.vkgn.org

www.vkgl.nl