

# De NIPT vraag

## *Alles weten of niet?*

Kies je tijdens je zwangerschap voor de NIP-test, dan kun je het hokje met 'nevenbevindingen' aan laten vinken. Maar wat betekent dat eigenlijk? Waar kies je voor? En wat heb je aan de uitslag?

TEKST DENISE HILHORST, ANNEMIEK VERBEEK

# W

'We wilden alles weten over ons ongeboren kind,' zegt Nadia (34). 'Gek misschien, maar we waren ervan overtuigd dat er niks aan de hand zou zijn. We zouden op vakantie gaan – de laatste keer zonder baby. En omdat we niet konden kiezen tussen Ibiza en Italië, besloten we twee vakanties te boeken: eerst negen dagen relaxen op Ibiza en daarna een dikke week langs mooie plekjes reizen in Italië. Twee dagen voor vertrek kregen we een telefoontje: er was een zeldzame afwijking gevonden.'

**EINDELOOS WACHTEN** Als je zwanger bent, kun je vanaf de tiende week van je zwangerschap voor de NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test) kiezen. Als je de NIPT laat doen, wordt er bloed bij je afgenomen. Daarin is DNA aanwezig van de placenta. Het DNA wordt standaard onderzocht op het syndroom van Down, edwards- en patausyndroom. Daarnaast kun je kiezen voor 'nevenbevindingen': andere – nog zeldzamere – chromosoomafwijkingen.

Nadia: 'Ik was volledig in paniek toen ik hoorde dat ze iets hadden gevonden. We hadden er geen moment bij stilgestaan dat dit ook zou kunnen gebeuren. We annuleerden de vakantie en maakten snel vervolgspraken voor een vruchtwaterpunctie. Alleen daarmee konden we volledige zekerheid krijgen. Ik was bloednerveus voor die ingreep. Ik wist niet wat me te wachten stond en was doodsbang dat ik mijn kind zou verliezen door de punctie, die is namelijk niet zonder risico. We moesten een week wachten op de uitslag en waren voorbereid op het ergste. Als de baby inderdaad de afwijking had, zou hij of zij niet lang te leven hebben. Dan moesten we beslissen of we de zwangerschap lieten afbreken. De onzekerheid was haast ondraaglijk. En toen was daar het verlossende telefoontje: er was geen afwijking gevonden! Onze dochter Liz is inmiddels vier maanden oud en kerngezond.'

**INGEWIKKELDE KEUZES** Slecht nieuws na de NIPT valt vrouwen vaak rauw op hun dak, merkt verloskundige en echoscopist Andrea Stoop. 'Ze doen een prenatale test, maar eigenlijk vooral om gerustgesteld te worden. Ze bereiden zich nauwelijks voor op een negatieve uitslag.' Op dit moment kiest zo'n veertig procent van alle zwangere vrouwen voor de NIPT. Tachtig procent van de vrouwen die de test doet, wil ook graag de nevenbevindingen weten. Onder het mom van: hoe meer ik weet, hoe beter. Maar omdat de huidige NIPT nog in de onderzoeksfase zit (zie kader), is het nog niet duidelijk welke afwijkingen er allemaal opgespoord kunnen worden en wat het precies betekent als ze iets vinden. Stoop vindt daarom dat je niet te lichtzinnig moet denken over die nevenbevindingen. 'Wat als de uitslag je onnodig verontrust? Je krijgt van →

tevoren weliswaar uitgebreide informatie van je verloskundige of gynaecoloog, maar de realiteit is dat we zó veel nog niet weten, dat het onmogelijk is om alles te vertellen. Als vrouwen mij vragen welke nevenbevindingen er allemaal mogelijk zijn, zeg ik: dat weten we hopelijk na het onderzoek. Bovendien denken veel aanstaande ouders dat ze alle mogelijke afwijkingen kunnen opsporen met de NIPT en dat een goede uitslag dus inhoudt dat hun kind kerngezond is. Dat is niet altijd zo. Ten eerste zijn er genetische afwijkingen die je ook met de NIPT niet ziet, ten tweede is niet elke afwijking genetisch, denk maar aan hartafwijkingen. Als er na een 'goede' NIPT toch afwijkingen op de twintigwekenecho worden gevonden, zijn aanstaande ouders vaak verbaasd. Ze hadden toch een goede NIPT-uitslag?

**VALS ALARM** Van alle duizend vrouwen die de NIPT doen, krijgen er ongeveer vier te horen dat er zo'n nevenbevinding is. Dat zijn, als je uitgaat van het gemiddeld aantal geboortes, zo'n tweehonderd vrouwen per jaar. Daar zitten ook vrouwen tussen bij wie na verder onderzoek niks aan de hand blijkt te zijn, zoals bij Nadia. Erik Sistermans is projectleider van het NIPT-onderzoek en werkt in het VU medisch centrum in Amsterdam. Hij legt uit hoe dat 'vals alarm' ontstaat. 'Met de NIPT wordt gekeken naar het erfelijk materiaal (DNA) in de placenta. Dit DNA is bijna altijd hetzelfde als dat van het kind, maar soms ook niet. Het kan voorkomen dat er alleen afwijkingen in de placenta zitten, maar niet in de baby. Daarom is er altijd een vlokcentest of vruchtwaterpunctie nodig – met een kleine kans op een miskraam – om zeker te weten of er inderdaad een afwijking is. Want daarmee kunnen we wel het DNA van de baby onderzoeken.'

Hoe vaak er sprake is van zo'n 'vals alarm', kan Sistermans nog niet zeggen. 'Hoe kleiner de afwijking, hoe minder betrouwbaar de NIPT is. Wij kijken daarom vooral naar grote afwijkingen: hele of halve stukken chromosoom die ontbreken of er juist te veel zijn (zoals bij down). Voor die afwijkingen is de NIPT heel betrouwbaar, maar hóé betrouwbaar, dat onderzoeken we nu.' De NIPT is al veel betrouwbaarder dan de al langer bestaande combinatie-test (waarvoor je ook nog kunt kiezen), maar de uitslag klopt nog niet altijd. Bij 75 van de 100 vrouwen die de uitslag krijgen dat ze mogelijk zwanger zijn van een kind met downsyndroom, klopt dit inderdaad. Bij edwardsyndroom geldt dat voor 24 van de 100 vrouwen, bij patausyndroom voor 23 van de 100. De betrouwbaarheid van de nevenbevindingen wordt nog onderzocht.

**ONZEKERE WEKEN** Ook Stéphanie (31) en haar man wilden niet alleen weten of hun kind een van de drie 'bekendere' syndromen had, maar ook of er andere chromosomale afwijkingen waren. 'Over die nevenbevindingen hebben we wel wat langer nagedacht, omdat we niet wisten wat we ons daarbij moesten voorstellen. Uiteindelijk hebben we gezegd: we willen alles weten.' Twee weken na de test kreeg Stéphanie een verontrustend telefoontje. 'Er zou een groot

# 'We dachten: hoe meer duidelijkheid, hoe beter'

## Kwestie van kiezen

- \* **Bespreek van tevoren met je partner wat jullie écht belangrijk vinden om te weten over jullie ongeboren kind. Welke test past het beste bij de informatie die jullie zoeken?**
- \* **Bedenk ook hoe jullie zouden omgaan met een afwijkende uitslag.**
- \* **Heb je twijfels? Gebruik de BRAINS-methode. Bij elke test, uitslag of voorstel voor verdere behandeling tijdens je zwangerschap, kun je de volgende vragen stellen, aan jezelf en/of je zorgverlener: wat zijn de Beweegredenen? De Risico's? Zijn er Alternatieven? Wat vind ik zelf? Wat zou er gebeuren als we Niks doen? En: ik wil hierbij Stilstaan (tijd nemen, nadenken, overleggen, heb ik nog vragen?).**
- \* **Voelt doorgaan niet goed? Je kunt altijd stoppen met screening of onderzoek.**
- \* **Zoek bij een afwijkende uitslag contact met lotgenoten voor steun en informatie. Blijf wel je eigen pad volgen, hoe lastig dat ook is. Besef dat er geen 'goed' of 'slecht' is: het gaat om jullie leven en jullie kind. Niemand heeft het recht jou een keuze op te leggen, of jouw keuze te veroordelen.**

stuk van chromosoom 3 ontbreken. We schrokken, omdat ze meteen al de volgende dag een gesprek wilden. De deskundige legde uit dat ze zo snel mogelijk duidelijkheid wilde geven, zodat wij in de tussentijd niet ongerust of bang zouden worden. In de weken die volgden, werd bij mij een vruchtwaterpunctie gedaan en bij ons allebei werd bloed afgenomen voor erfelijkheidsonderzoek.

Vijf onzekere weken later hoorden we dat de afwijking niet alleen in de placenta zat, maar ook in de baby. Dit zou betekenen dat onze dochter een ernstige verstandelijke handicap zou hebben. Hóé ernstig konden ze niet zeggen, omdat er nog niemand in Nederland bekend was bij wie hetzelfde stuk chromosoom 3 ontbrak. Wel was al duidelijk dat onze dochter later niet zelfstandig zou kunnen wonen of misschien wel helemaal niets zelf zou kunnen. Er was geen enkele kans dat het nog redelijk goed zou uitpakken. We waren ten einde raad.' Stéphanie en haar man besloten de zwangerschap af te breken. 'De moeilijkste beslissing van ons leven. Er gaan geen paar uur voorbij zonder dat ik aan haar denk. Minstens één keer per week bezoek ik haar grafje en we hebben allebei een ring laten maken met de lijntjes van haar voetafdruk erin. We missen haar verschrikkelijk. Ik denk niet dat we ooit nog iets zwaarders zullen doormaken dan dit.'

**WEL OF GEEN NIPT MEER?** Nadia is voor haar gevoel niet goed genoeg voorgelicht. 'We hadden geen idee wat het precies inhield, maar we dachten: doe ons die nevenbevindingen ook maar, hoe meer duidelijkheid, hoe beter. Achteraf gezien heb ik spijt van mijn keuze.' Bij een volgende zwangerschap laat ze geen NIPT met nevenbevindingen doen. 'Die vreselijke onzekerheid wil ik nooit meer meemaken. We moesten na de NIPT opnieuw leren genieten van de zwangerschap. Dat kostte veel tijd, vooral bij mijn partner. Als ik ook maar iets voelde, was hij meteen ongerust.' Stéphanie zou juist wel opnieuw voor de uitgebreide test kiezen. 'Deze afwijking was nooit aan het licht gekomen zonder de NIPT met nevenbevindingen. Hoewel de uitslag hartverscheurend was, zijn we blij dat we deze test konden doen. Zo hebben we onze dochter en onszelf veel narigheid en verdriet kunnen besparen. Ik hoor hetzelfde van andere vrouwen die dit is overkomen, met wie ik in een praatgroep van het ziekenhuis zit. Ik vind de maatschappelijke discussie over hoe ver we gaan met dit soort testen zeker nodig. Maar dit ging niet over of de baby een jongen of meisje is of blond of bruin haar heeft. Dit was levensbepalende informatie.' ♦

## Test 1, 2, 3...

De NIPT wordt nu nog aangeboden in het kader van een wetenschappelijk onderzoek dat in totaal drie jaar gaat duren. Je kunt dus alleen de NIPT krijgen als je ook deelneemt aan de studie. Je betaalt een eigen bijdrage van 175 euro. Meer weten? Kijk op [onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/nevenbevindingen](http://onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/nevenbevindingen) en [meerovertnpt.nl](http://meerovertnpt.nl).