

# Cijfers NIPT



# Cijfers NIPT

## Sensitiviteit:

Ontdekt de test alle foetussen met een afwijking?

De NIPT ontdekt ongeveer:

- 96 van de 100 (96%) foetussen met downsyndroom
- 87 van de 100 (87%) foetussen met edwardssyndroom
- 78 van de 100 (78%) foetussen met patausyndroom

**De NIPT is een screeningstest, géén diagnostische test.  
Diagnose alleen met zekerheid te stellen ná invasief  
vervolgonderzoek!**



# Cijfers NIPT

Zekerheid bij een niet-afwijkende uitslag  
(negatief voorspellende waarde)





# Cijfers NIPT

## Zekerheid bij een niet-afwijkende uitslag (negatief voorspellende waarde)

- De uitslag geeft bijna 100% zekerheid. Minder dan 1 van de 1000 zwangeren is toch zwanger van een kind met downsyndroom.
- Bij niet-afwijkende NIPT uitslag is **vervolgonderzoek niet geïndiceerd.**



# Cijfers NIPT

Zekerheid bij een afwijkende uitslag  
(positief voorspellende waarde)



# Cijfers NIPT

Zekerheid bij een afwijkende uitslag  
(positief voorspellende waarde)

- Voor downsyndroom:
  1. 50%
  2. 75%
  3. 90%
  4. 95-99%



# Cijfers NIPT

## Zekerheid bij een afwijkende uitslag (positief voorspellende waarde)

- Gemiddeld **75 van de 100 (75%)** zwangeren met een afwijkende uitslag zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met downsyndroom.



# Cijfers NIPT

Zekerheid bij een afwijkende uitslag  
(positief voorspellende waarde)

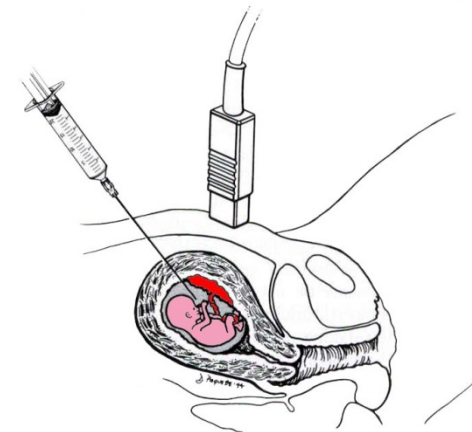
- Voor edwardssyndroom en patausyndroom:
  1. 25%
  2. 50%
  3. 75%
  4. >90%



# Cijfers NIPT

## Zekerheid bij een afwijkende uitslag (positief voorspellende waarde)

- Voor edwardssyndroom is dit **24 van de 100 (24%)**
- Voor patausyndroom is dit **23 van de 100 (23%)**
- Bij een afwijkende uitslag is diagnostisch vervolgonderzoek nodig om met zekerheid vast te stellen of het kind down-, edwards- of patausyndroom heeft.





# Mislukt de NIPT weleens?

- Bij **2 op de 100** zwangeren lukt de test niet.
- Bij zwangeren met ernstig overgewicht (obesitas) mislukt de test iets vaker en is de test ook iets minder betrouwbaar.
- De zwangere kan dan **opnieuw NIPT** laten doen (*geen extra kosten*).
- Bij ongeveer tweederde van de zwangeren lukt de test dan alsnog.
- Afhankelijk van de persoonlijke situatie of zwangerschapsduur kan ook gekozen worden voor **combinatietest** (*eigen betaling*), of **vlokkentest of vruchtwaterpunctie** (*kan gevolgen hebben voor het eigen risico*).



# NIPT versus Combinatietest (1)

Belangrijke verschillen:

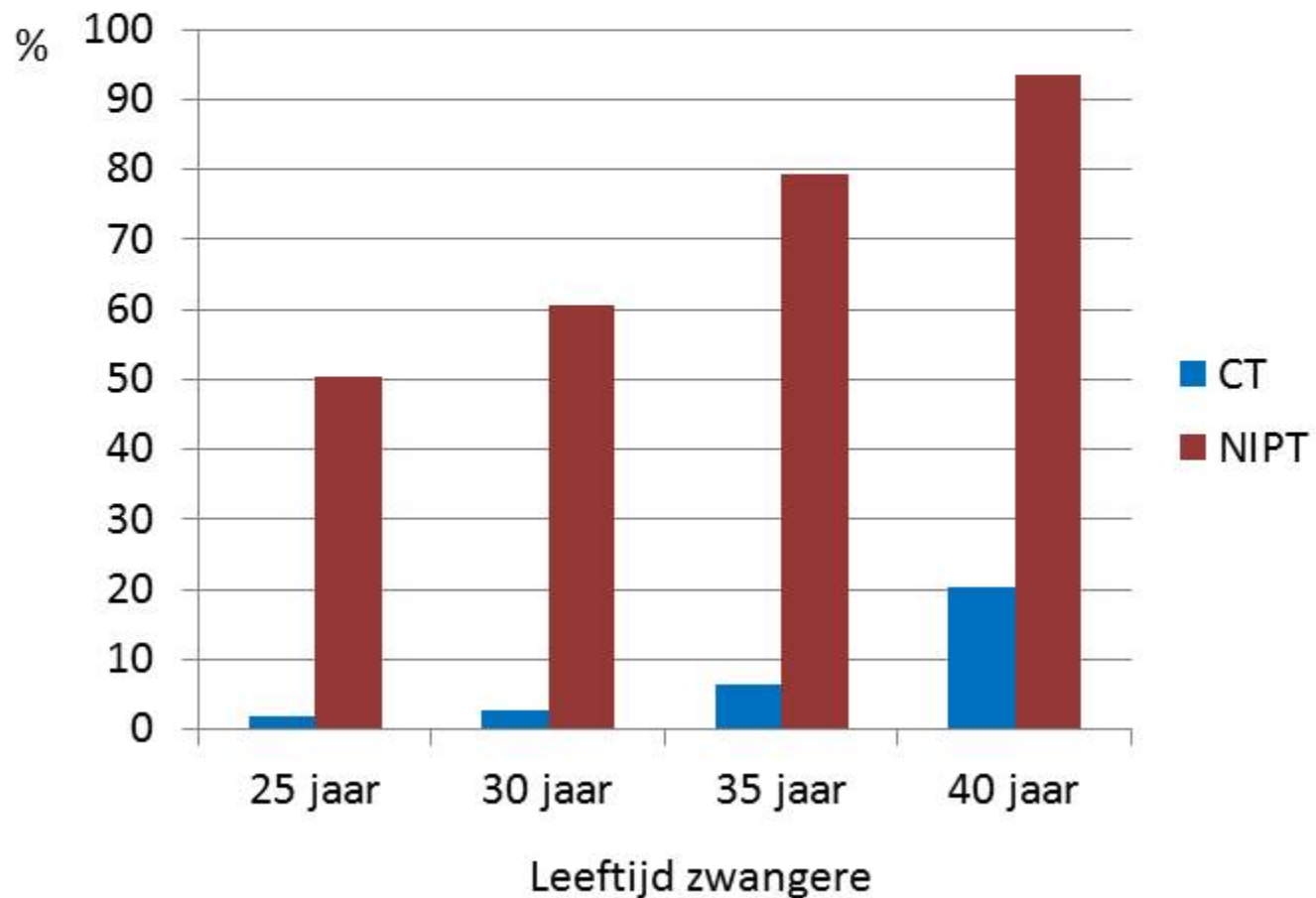
**NIPT hogere sensitiviteit en hogere positief voorspellende waarde**

- NIPT is beter in het opsporen van down-, edwards- en patausyndroom.
- NIPT stuurt veel minder vaak ten onrechte door voor vervolgonderzoek.



# Trisomie 21

## Positief voorspellende waarde uitslag CT vs. NIPT



### CT:

Sens 85%

Spec 95%

### NIPT:

Sens 96%

Spec 99.9%



# NIPT versus Combinatietest (2)

## Belangrijke verschillen

- NIPT kan vanaf 11 weken, combinatietest tot 14 weken.
- NIPT mislukt bij 2 op 100. Combinatietest lukt bijna altijd.

## Overeenkomsten

- Beide testen hebben geen miskraamrisico.
- Eigen betaling beide testen is ongeveer gelijk (NIPT 175 euro, combinatietest 168 euro).



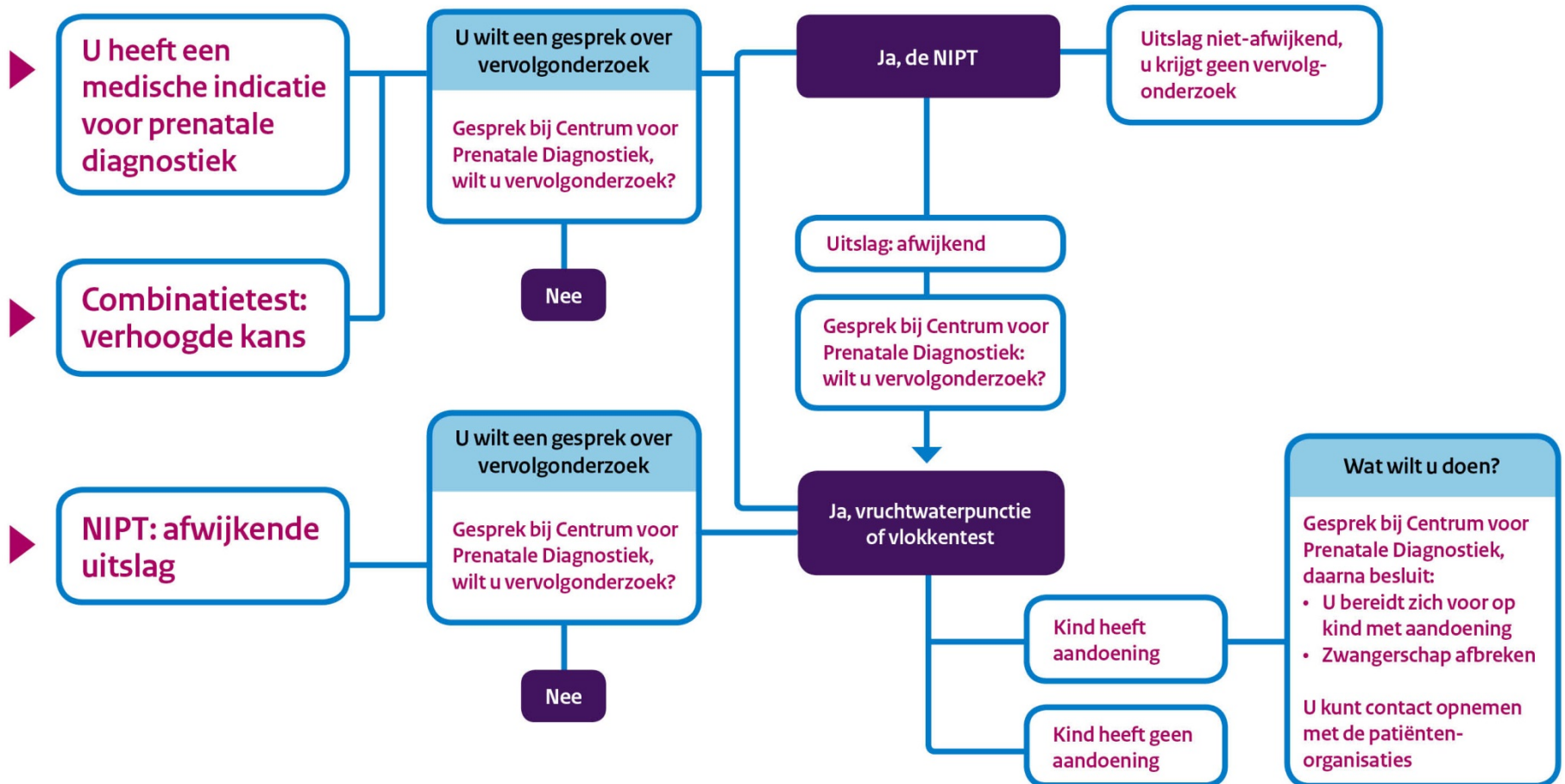
# GEEN NT naast NIPT

- Een zwangere die kiest voor NIPT krijgt niet ook nog een nekplooi meting (NT-meting). Wel wordt zwangerschapsduur vastgesteld met termijnecho.
- Er is geen vergunning voor een losse NT-meting.
- NT-meting **voegt niets toe** aan sensitiviteit van NIPT bij screening op trisomie 21, 18 en 13.
- NT-meting als enige marker voor afwijkingen heeft een beperkte voorspellende waarde voor andere afwijkingen.
- GR adviseerde positief over *landelijke onderzoek zgn. 13 weken echo*: in Nederland hiervoor vooralsnog **geen vergunning!**

Gezondheidsraad, Rapport Prenatale Screening, dec 2016

**=> een NT meting is niet hetzelfde als een 13 wk echo!**

# Vervolgonderzoek



Miskraamrisico bij vlokkentest en vruchtwaterpunctie: **2:1000** (nieuwe cijfers)



# Meer informatie?

- Informatiefolder: 'Gespreksleidraad NIPT voor counselors'
- Voor uitgebreide informatie over de gehele screening incl. NIPT: [www.rivm.nl/din](http://www.rivm.nl/din)
- [www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo)





# Casuïstiek

- 6 cases
- Goed óf fout?





# Casus 1

## Casus

De zwangere heeft besloten de NIPT te laten doen.

## Vraag

Bied je de zwangere naast de NIPT ook een NT-meting aan?

- Ja (groen)
- Nee (rood)



# Antwoord casus 1

**Nee, je biedt geen nekplooiemeting aan**

Toelichting: Een zwangere die kiest voor de NIPT (TRIDENT-2) krijgt niet ook nog een NT-meting. De NIPT heeft een hogere sensitiviteit en specificiteit dan de combinatietest. Een NT-meting heeft dan voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom sec geen toegevoegde waarde meer en daar is ook geen vergunning voor.

# Casus 2

## Casus

De zwangere geeft in de spreekkamer aan dat zij graag een NIPT wil, omdat ze dan ook meteen het geslacht van het kind weet.

## Vraag

Kan de zwangere in Nederland met de NIPT het geslacht laten bepalen?

- Ja (groen)
- Nee (rood)



# Antwoord Casus 2

**Nee, de zwangere kan niet het geslacht laten bepalen.**

Toelichting: Het laboratorium onderzoekt geen geslachtschromosomen en dus kan het geslacht van het kind ook niet gerapporteerd worden.



# Casus 3

## Casus

De zwangere is 17 jaar en wil graag de NIPT. Ze spreekt goed Nederlands en kan naar het inzicht van de counselor een weloverwogen beslissing maken om deel te nemen.

## Vraag

Mag de zwangere de NIPT als eerste screeningstest laten doen?

- Ja (groen)
- Nee (rood)



# Antwoord Casus 3

**Nee, dat mag niet**

Toelichting: de NIPT wordt in studieverband aangeboden en deelname aan deze wetenschappelijke studie kan alleen vanaf 18 jaar (meerderjarig).

Let goed op de exclusiecriteria voor de NIPT (zie DIN 2.1 + Gespreksleidraad)



# Casus 4

## Casus

De zwangere heeft een verhoogde kans uit de combinatietest. Ze wil graag een vruchtwaterpunctie laten doen.

## Vraag

Kan dat?

- Ja, ze kan een punctie laten doen (groen)
- Nee, ze moet eerst de NIPT doen (rood)



# Antwoord Casus 4

**Ja, dat kan**

Toelichting: patiënten hebben na verhoogde kans keuze tussen direct invasieve diagnostiek óf NIPT. Als ze kiezen voor de NIPT dan doen ze mee aan TRIDENT-1 studie



# Casus 5

## Casus

Een zwangere heeft voor de NIPT gekozen. Bij binnenkomst van de uitslag blijkt de NIPT helaas mislukt. Ze is inmiddels 14+2 weken zwanger. De verloskundig zorgverlener geeft aan dat de NIPT nog een keer laten doen, haar enige optie is.

## Vraag

Klopt dat?

- Ja (groen)
- Nee (rood)

# Antwoord Casus 5

**Dat klopt niet.**

Toelichting: De zwangere heeft de keuze uit de volgende opties

- Nogmaals de NIPT
- Invasief onderzoek
- Geen verder onderzoek

Het is in dit geval te laat voor combinatietest.



# Casus 6

## Casus

De NIPT is zeer betrouwbaar: als de uitslag van de NIPT goed is, dan is het kind gezond.

## Vraag

Klopt dit?

- Ja, dat klopt (groen)
- Nee, dat klopt niet (rood)



# Antwoord Casus 6

**Nee, dat klopt niet**

Toelichting: De NIPT is een screenende test, geen diagnostische test. De NIPT ontdekt ongeveer (sensitiviteit):

- 96 van de 100 foetussen met downsyndroom,
- 87 van de 100 foetussen met edwardssyndroom,
- 78 van de 100 foetussen met patausyndroom

NIPT is niet geschikt voor bijvoorbeeld opsporen structurele afwijkingen > SEO.

# Vragen?



[www.ksvvoetbal.nl](http://www.ksvvoetbal.nl)