

Nevenbevindingen bij de niet-invasieve prenatale test (NIPT)

Nr. 2020/12, Den Haag, 7 juli 2020

Samenvatting

Gezondheidsraad



Sinds 2007 is de combinatietest beschikbaar voor alle zwangere vrouwen die willen deelnemen aan de prenatale screening op downsyndroom, edwardssyndroom en patau-syndroom (trisomie 21, 18 en 13). Sinds enkele jaren is in Nederland ook de niet-invasieve prenatale test (NIPT) beschikbaar. Met de NIPT kan het bloed van de zwangere vrouw gescreend worden op chromosoomafwijkingen bij de foetus. In het kader van wetenschappelijk onderzoek (TRIDENT-2) kunnen vrouwen kiezen voor de NIPT als alternatief voor het reguliere aanbod van de combinatietest. Dit onderzoek loopt tot 1 april 2023. De NIPT is betrouwbaarder dan de combinatietest waardoor er minder zwangeren achteraf onnodig worden doorgestuurd voor invasief vervolgonderzoek, dat gepaard gaat met een klein miskraamrisico.

Tot zover werd in TRIDENT-2 bij 0,48% van de gescreende zwangeren een afwijking op chromosoom 21, 18 of 13 aangetroffen. In TRIDENT-2 wordt een techniek gebruikt die alle chromosomen analyseert (een genomebrede NIPT). Zwangere vrouwen kunnen in het kader van het onderzoek aangeven of zij naast trisomie 21, 18 en 13 ook andere chromosoomafwijkingen teruggerapporteerd willen krijgen. Als zij daar niet voor kiezen wordt een filter gebruikt, waardoor alleen afwijkingen op de chromosomen 21, 18 en 13 zichtbaar zijn. Van de zwangeren die kozen voor een NIPT zonder filter werd bij 0,36% een andere chromosoomafwijking dan trisomie 21, 18 en 13 gevonden. Er bestaan ook NIPT-technieken die enkel gericht zijn op de chromosomen 21, 18 en 13. Bij gerichte technieken zijn afwijkingen op andere chromosomen niet zichtbaar. *Targeted tests* zijn testen die gebruikmaken van een dergelijke gerichte techniek.

De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) moet nog besluiten of na afronding van TRIDENT-2 de NIPT wordt opgenomen in het landelijke programma voor prenatale screening. Eén van de vragen die vooraf beantwoord moet worden is of het detecteren en terugrapporteren van afwijkingen op andere chromosomen dan 21, 18 en 13 in dat geval wenselijk is. Het antwoord op die vraag heeft invloed op de keuze voor de techniek die gebruikt zal gaan worden in het landelijke screeningsprogramma. De minister van VWS heeft de Gezondheidsraad hierover om advies gevraagd. Voor het beantwoorden van deze vraag is de Commissie NIPT Nevenbevindingen ingesteld.

Omdat de NIPT vooralsnog alleen gericht is op trisomie 21, 18 en 13 zijn alle andere afwijkingen die gedetecteerd kunnen worden in formele zin nevenbevindingen.



Normaal gesproken is het uitgangspunt bij screening dat de kans op nevenbevindingen geminimaliseerd moet worden. Echter, naast trisomie 21, 18 en 13 bestaan er ook andere ernstige chromosale afwijkingen die zwangere vrouwen, wanneer zij daarvan kennis hebben, reproductieve handelingsopties kunnen bieden. Een deel van de chromosale afwijkingen die de genoombrede NIPT kan opsporen, die nu worden gezien als nevenbevindingen, past daarmee in principe binnen de doelstelling van prenatale screening (reproductieve handelingsopties). De commissie adviseert om bij opname van de NIPT in het landelijke prenatale screeningsprogramma een genoombrede techniek voor de NIPT te gebruiken. Deze techniek maakt het mogelijk om de prenatale screening in de toekomst uit te breiden met meer genetische aandoeningen.

Op basis van de gepubliceerde data van TRIDENT-2 is er geen algemene uitspraak mogelijk over de verhouding tussen de voor- en nadelen van het rapporteren van bevindingen

anders dan trisomie 21, 18 en 13. Van sommige bevindingen die in TRIDENT-2 gedaan zijn is bekend dat zij leiden tot een ernstige aandoening bij de foetus. Van andere bevindingen is de klinische relevantie (nog) onduidelijk of leidt kennis van de bevinding niet tot zinvolle handelingsopties. Daarom oordeelt de commissie dat terugkoppeling van nevenbevindingen alleen mag plaatsvinden als de zwangere vrouw daar zelf voor kiest. Om het voordeel te maximaliseren en de kans op mogelijk nadeel te minimaliseren, adviseert de commissie het terugkoppelen van nevenbevindingen te verbinden aan een aantal voorwaarden.

In het geval de zwangere vrouw voor terugkoppeling van nevenbevindingen kiest, worden alleen die nevenbevindingen teruggekoppeld die zeker of zeer waarschijnlijk ziekte veroorzaken en die – indien bevestigd met vervolgonderzoek – leiden tot ernstige gezondheidsproblemen bij het kind. Ook moet de zwangere tijdens de pre-testcounseling duidelijk geïnformeerd

worden over de keuzemogelijkheden en de gevolgen daarvan. Wanneer de minister besluit om de NIPT (definitief) op te nemen in het landelijke programma prenatale screening, dan moeten de betrokken beroepsgroepen samen met andere belanghebbende partijen deze twee voorwaarden volgens de commissie verder uitwerken tot een kader voor het beoordelen van de individuele bevindingen en het daarvoor meest geschikte vervolgtraject. Hiervoor zijn zowel voortschrijdende wetenschappelijke inzichten over nevenbevindingen van belang, als de ervaringen van de deelnemers aan TRIDENT-2. Dit kader moet landelijk worden toegepast. Nevenbevindingen die een aanwijzing kunnen zijn voor kanker bij de zwangere vrouw worden vooralsnog altijd teruggekoppeld. Wel adviseert de commissie om in de voorbereidingstijd tot aan 1 april 2023 verder te onderzoeken of de voordelen van terugkoppeling van deze bevindingen daadwerkelijk zoveel groter zijn dan de nadelen.



De Gezondheidsraad, ingesteld in 1902, is een adviesorgaan met als taak de regering en het parlement ‘voor te lichten over de stand der wetenschap ten aanzien van vraagstukken op het gebied van de volksgezondheid en het gezondheids(zorg)onderzoek’ (art. 22 Gezondheidswet).

De Gezondheidsraad ontvangt de meeste adviesvragen van de bewindslieden van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; Infrastructuur en Waterstaat; Sociale Zaken en Werkgelegenheid en Landbouw, Natuur en Voedselkwaliteit. De raad kan ook op eigen initiatief adviezen uitbrengen, en ontwikkelingen of trends signaleren die van belang zijn voor het overheidsbeleid.

De adviezen van de Gezondheidsraad zijn openbaar en worden als regel opgesteld door multidisciplinaire commissies van – op persoonlijke titel benoemde – Nederlandse en soms buitenlandse deskundigen.

U kunt dit document downloaden van www.gezondheidsraad.nl.

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:
Gezondheidsraad. Nevenbevindingen bij de niet-invasieve prenatale test (NIPT).
Den Haag: Gezondheidsraad, 2020; publicatienr. 2020/12.

Auteursrecht voorbehouden

