

Invoering NIPT: vergunning onder voorwaarden

De Gezondheidsraad adviseert om zwangere vrouwen die kiezen voor de niet-invasieve prenatale test (NIPT) alleen nog te informeren over bevindingen die waarschijnlijk leiden tot ernstige gezondheidsproblemen bij het kind. Ook moet die informatie handelingsopties bieden aan de zwangere vrouw. De Gezondheidsraad doet deze aanbevelingen in een advies aan de minister van VWS om de Regionale Centra voor Prenatale Screening onder voorwaarden een vergunning te verlenen voor de invoering van de NIPT in het reguliere landelijke programma voor prenatale screening.

Sinds 2017 krijgen alle zwangere vrouwen de NIPT aangeboden in het kader van wetenschappelijk onderzoek. Ongeveer de helft van de zwangere vrouwen kiest voor de NIPT. Het merendeel van deze vrouwen kiest voor een test zonder analysefilter. Bij de NIPT zonder analysefilter bestaat er een kans dat ook andere chromosoomafwijkingen aan het licht komen dan de mogelijke aanwezigheid van het downsyndroom, edwardsyndroom of patausyndroom bij de foetus.

De meeste bevindingen anders dan trisomie 21, 18 en 13 die tijdens TRIDENT-studie aan het licht kwamen (402) waren zeldzame autosomale trisomieën (ca. 196 van de 402; 49%). In de meeste gevallen bleek bij vervolgonderzoek dat niet de foetus maar de placenta was aangedaan. Dat kan effect hebben op bijvoorbeeld de groei van de foetus, maar het is niet duidelijk of daar iets aan te doen is. In de meeste gevallen biedt informatie over deze afwijkingen de zwangere vrouwen weinig voordeel op terwijl het wel zorgt voor onzekerheid en angst bij de zwangere vrouw. De raad adviseert daarom om zeldzame autosomale trisomieën niet terug te koppelen, in tegenstelling tot wat de afgelopen jaren tijdens de TRIDENT-studie gebeurde.

Een deel (188 van de 402; 47%) van de andere bevindingen die met de NIPT zonder filter aan het licht kwamen, waren aanwijzingen voor structurele chromosoomafwijkingen in de foetus. De ernst van de afwijkingen is vergelijkbaar met trisomie 21, 18 en 13 en net als bij trisomie 21, 18 en 13 biedt kennis over deze afwijking zwangere vrouwen reproductieve handelingsopties. De raad adviseert daarom om foetale structurele chromosoomafwijkingen te blijven rapporteren aan de zwangere vrouw, die na counseling bewust kiest voor de NIPT om ernstige chromosoomafwijkingen op te sporen.

De Gezondheidsraad vindt het de verantwoordelijkheid van de aanbieder om te bepalen hoe een screeningsprogramma wordt uitgevoerd, en hierbij te kiezen voor die screeningmethode met een gunstige nut-risicoverhouding. De raad adviseert de minister om de NIPT standaard zonder analysefilter uit te voeren, conform de wens van de meerderheid van de vrouwen tijdens de TRIDENT-studie. Bij een uniform aanbod en uitvoering van de NIPT is toegankelijke en

begrijpelijke informatievoorziening en counseling ten behoeve van een goed geïnformeerde beslissing over deelname eenvoudiger te realiseren.

Bevindingen die kunnen wijzen op een kwaadaardige aandoening bij de zwangere vrouwen zelf (18 van de 402), zoals bepaalde vormen van kanker, moeten volgens de raad wel altijd teruggekoppeld worden, zoals dat nu ook gebeurt in de TRIDENT-studie.

De publicatie WBO: De niet-invasieve prenatale test als bevolkingsonderzoek (nr. 2023/03) is te downloaden van www.gezondheidsraad.nl.

Voor vragen kunt u contact opnemen met Gerard van Roon, tel. 06 117 97 052; e-mail: pers@gr.nl.