

22 mei 2014 -13:38

Nieuwe bloedtest (NIPT) voor de niet-invasieve opsporing van het syndroom van Down bij zwangere vrouwen

Alle zwangere vrouwen in ons land die dit wensen kunnen vandaag het risico op het syndroom van Down (trisomie 21 - T21) laten vaststellen door een biochemische bloedtest en een echografie. Bij een verhoogd risico wordt vervolgens de diagnose bevestigd of weerlegd door een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Bij deze aanpak worden echter nog heel wat foetussen met T21 gemist, en bij de invasieve testen is er ook een risico van 1% op het onvrijwillig afbreken van de zwangerschap. De niet-invasieve prenatale test (NIPT) is een relatief nieuwe genetische bloedtest, die gevoeliger en nauwkeuriger is dan de klassieke testen, maar die nog relatief duur is. De minister vroeg een evaluatie van de NIPT aan de Hoge Gezondheidsraad (HGR) en het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE). De evaluatie door het KCE ging vooral over de gezondheidseconomische aspecten.

Twee mogelijke manieren om NIPT in te voeren werden onderzocht: (1) NIPT in de eerste lijn ter vervanging van de huidige screeningsprocedure, of (2) NIPT in de tweede lijn enkel nadat de huidige screeningstesten met bloed en echo een verhoogd risico aangeven. Beide opties geven een veel betere voorspelling dan de huidige screening, doen het aantal invasieve testen dalen en zijn een verbetering ten opzichte van de huidige screening. Optie (1), waarbij NIPT wordt aangeboden als screeningstest is puur technisch te verkiezen omdat niet alleen het aantal invasieve testen daalt maar ook minder foetussen die drager zijn van T21 gemist worden. Maar onder meer omdat de kost van de NIPT test vandaag relatief hoog is (460€) wordt op dit ogenblik echter aanbevolen NIPT te vergoeden in optie (2). Mits een substantiële daling van de prijs van de NIPT-test en voldoende kwaliteitsgaranties wordt de terugbetaling van NIPT in optie (1) aanbevolen. Voor beide opties is een systeem van registratie en evaluatie van de resultaten van NIPT aanbevolen.

Bij het syndroom van Down, ook genaamd trisomie 21, komen er drie i.p.v. twee copies van chromosoom 21 voor. De kans dat een foetus drager is van T21 neemt toe met de leeftijd van de moeder. Een T21 zwangerschap vergroot het risico op een miskraam en zwangerschapscomplicaties. Door een screening en diagnose van T21 kunnen de zwangere vrouw en haar partner een geïnformeerde beslissing nemen over het al of niet verder zetten van de zwangerschap.

Huidige screening mist een deel van de foetussen met T21, en gaat gepaard met een hoog aantal invasieve testen

Vandaag laten in België bijna vier op vijf zwangere vrouwen zich screenen op het syndroom van Down. Dit aantal is relatief hoog vergeleken met het buitenland.

De huidige screening bestaat uit een combinatie van echografie, waarbij de dikte van de nekplooi wordt gemeten, en een test van het bloed van de moeder, waarbij een aantal merkers worden opgespoord. Aan de hand van deze resultaten, gecombineerd met de leeftijd van de moeder, en het voorkomen van het syndroom van Down in de familie, wordt dan de kans op het syndroom van Down berekend.

De huidige methode heeft enkele belangrijke nadelen: een kwart van de foetussen die drager van T21 zijn wordt door de screening gemist. Anderzijds wordt bij vijf op honderd vrouwen een verhoogd risico op het

syndroom van Down bij de foetus vastgesteld. Aan deze vrouwen wordt een vlokcentest of vruchtwaterpunctie voorgesteld om tot een definitieve diagnose te komen, maar de meeste (97%) van de ongeveer 5000 invasieve testen zullen aantonen dat er geen T21 is, terwijl één vrouw op honderd door de punctie een miskraam krijgt, zelfs als ze niet zwanger was van een foetus met T21.

Door NIPT zal het aantal invasieve procedures en de gerelateerde miskramen sterk dalen, zowel bij gebruik van NIPT in eerste als in tweede lijn. Het gebruik van NIPT in eerste lijn zal bovendien het aantal gemiste gevallen van T21 sterker doen dalen.

Op basis van deze resultaten is het gebruik van NIPT in eerste lijn te verkiezen boven het gebruik in tweede lijn.

Prijzdaling en kwaliteitsgaranties nodig

Onder meer omdat NIPT vandaag echter nog duur is (460€) beveelt men aan om de test in eerste instantie in te voeren als een tweedelijntest, dus als de klassieke bloedtest en de echo een verhoogd risico aantonen, en vóór de invasieve test, om zo het aantal invasieve testen sterk te doen dalen.

Om NIPT aan alle zwangeren in eerste lijn te kunnen aanbieden moet de prijs dalen tot ongeveer 150€. Ook dan blijft een goed uitgevoerde echo met nekplooimeting nodig, omdat ook andere afwijkingen bij de foetus zo opgespoord worden.

Bovendien pleiten de HGR en het KCE met nadruk voor de volgende kwaliteitsvereisten: elke ouder moet zowel voor als na de screening correcte informatie en stapsgewijze counseling krijgen en de kwaliteit van de bestaande echografische screening moet significant verbeteren. Gezien de verwachte daling van het aantal invasieve testen, worden deze best gecentraliseerd, omdat met meer ervaring de kans op een miskraam door de test daalt.

Bijkomende voorwaarden voor de introductie van NIPT

De invoering van NIPT in eerste of tweede lijn moet in elk geval gepaard gaan met de registratie van de prenatale screeningsprocedures en hun resultaten.

Het volledige HGR advies nummer 8912 is te vinden op de website van de Hoge Gezondheidsraad:
<http://tinyurl.com/HGR-8912-NIPT>.

Het advies van het KCE is te vinden op de website: <https://kce.fgov.be/nl/node/2437/>.

Contactpersonen

Voor medische vragen over NIPT, contacteer:

Voor vragen over de gezondheidseconomische impact van NIPT, contacteer Gudrun Briat, Verantwoordelijke communicatie KCE, tel.: 02/287.33.54, GSM: 0475/27.41.15, e-mail: gudrun.briat@kce.fgov.be.

Voor een interview van Prof Wilfried Gyselaers, gynecoloog aan het Ziekenhuis Oost Limburg, contacteer Dienst Pers en Voorlichting, Jurgen Ritzen, 089/32.17.61, 0477/61.66.42, jurgen.ritzen@zol.be.

Voor een interview van ouders van kinderen met Down syndroom, contacteer Allard Claessens, bestuurder van DownSyndromeFoundationBelgium en Voorzitter van Downsyndroom Vlaanderen GSM: 0474/321.321, e-mail: secretariaat@downsyndroom.eu.

- NL: Prof. Herman Van Oyen, tel.: 02/642.54.20, e-mail: hvanoyen@wiv-isp.be
- NL: Prof. Jean-Jacques Cassiman, GSM: 0475/32.14.00, e-mail: Jean-jacques.cassiman@telenet.be
- FR: Prof. Christine Verellen-Dumoulin, tel.: 071/44.71.18, e-mail: christine.verellen.dumoulin@ipg.be

Hoge Gezondheidsraad
Victor Hortaplein 40/10
1060 Brussel
België
+32 2 524 97 97
<http://www.hgr-css.be>

Fabrice Péters
Algemeen Coördinator
+32 486 31 47 59
+32 2 524 91 74
fabrice.peters@health.fgov.be