

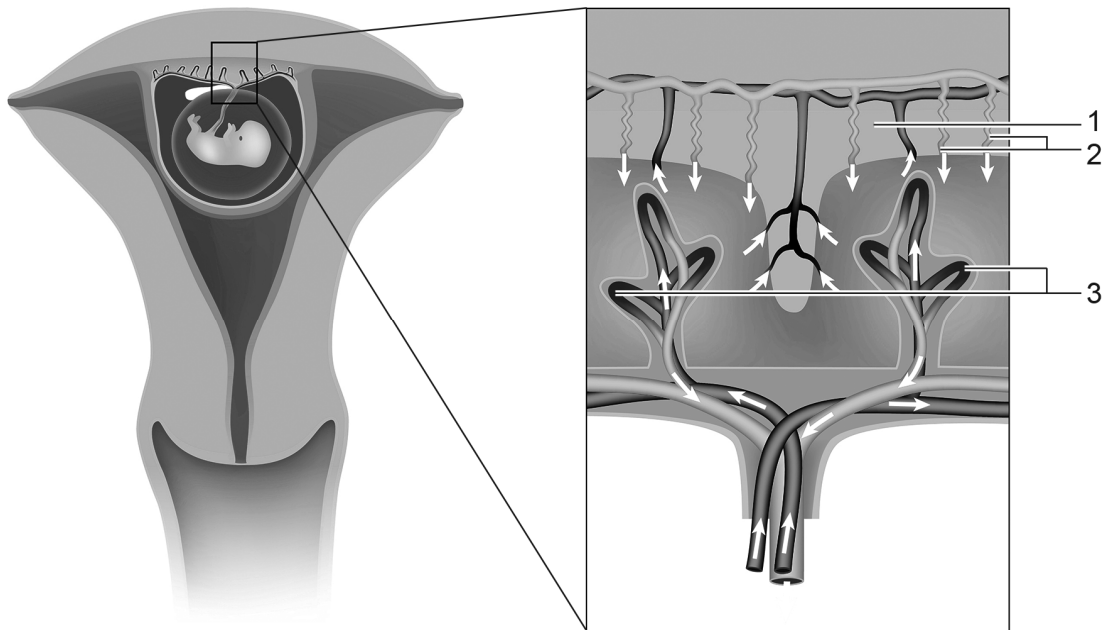
## NIPT

De NIPT, de niet-invasieve prenatale test, is sinds 2017 voor alle zwangere vrouwen in Nederland beschikbaar. Na bloedafname bij de vrouw wordt met deze test het risico op afwijkingen van het aantal chromosomen bij het ongeboren kind vastgesteld.

Bij de NIPT worden DNA-fragmenten onderzocht die in het bloedplasma van de moeder aanwezig zijn (ccfDNA). Dit ccfDNA is afkomstig van afgestorven cellen van zowel de moeder als de foetus. Het ccfDNA van de moeder is voornamelijk afkomstig van afgestorven witte bloedcellen. Het ccfDNA van de foetus komt via de placenta in de bloedbaan van de moeder terecht. Het DNA wordt door lichaamseigen enzymen in het bloedplasma van de moeder geknipt tot fragmenten.

In afbeelding 1 is de baarmoeder met foetus en een gedeelte van de placenta rond 10 weken zwangerschap weergegeven.

afbeelding 1



In afbeelding 1 zijn drie plaatsen met een nummer aangegeven.

- 2p 1 Schrijf de nummers 1, 2 en 3 onder elkaar en noteer erachter of de cellen op de betreffende plaats van de **foetus** of van de **moeder** zijn.

Rond de elfde week van de zwangerschap is ongeveer 10% van het ccfDNA afkomstig van de foetus (foetale fractie). Daarmee is er genoeg foetaal ccfDNA om de NIPT te kunnen uitvoeren.

Na bloedafname bij de moeder worden de DNA-fragmenten uit het bloedplasma geïsoleerd en gezuiverd. Na vermeerdering van de fragmenten wordt van elk fragment vastgesteld van welk chromosoom het afkomstig is. Zo kan van elk chromosoom worden bepaald hoeveel fragmenten aanwezig zijn en welk percentage van het totaal deze fragmenten vormen. Als het percentage fragmenten van een bepaald chromosoom groter is dan normaal kan dit wijzen op een extra kopie van dit chromosoom bij de foetus.

In Nederland wordt alleen gerapporteerd of er een verhoogde kans is op een trisomie van chromosoom 13 (syndroom van Patau), van chromosoom 18 (syndroom van Edwards) of van chromosoom 21 (syndroom van Down). Het risico op deze vormen van trisomie is namelijk het grootst. Trisomie ontstaat doordat bij een van de ouders een fout is opgetreden tijdens de meiose bij de vorming van de geslachtscellen.

- 1p 2 Noteer de naam van de techniek waarmee een kleine hoeveelheid DNA wordt vermeerderd.

Een vrouw die 11 weken zwanger is, laat de NIPT afnemen. In het bloedmonster zijn in totaal 1 miljoen fragmenten van chromosoom 21 aangetroffen. Uit de test blijkt dat er **geen** chromosomale afwijking is.

- 2p 3 Hoeveel fragmenten van chromosoom 21 zouden er ongeveer zijn aangetroffen als deze vrouw in verwachting was van een kind met trisomie 21?
- A 1.050.000
  - B 1.150.000
  - C 1.200.000
  - D 1.500.000

Het is in Nederland wettelijk verboden het biologisch geslacht van het kind mee te delen bij de uitslag van de NIPT.

- 1p 4 Verklaar dat uit de NIPT informatie kan worden verkregen over het biologisch geslacht van de foetus.

Tijdens de zwangerschap kunnen ook andere afwijkingen bij het kind aanwezig zijn. Enkele van die afwijkingen zijn:

- 1 een groeiachterstand als gevolg van een rokende moeder
- 2 syndroom van Turner, waarbij bij meisjes slechts één X-chromosoom aanwezig is per cel

- 2p 5 Welk van deze afwijkingen zou kunnen worden aangetoond met de NIPT?
- A geen van beide
  - B alleen 1
  - C alleen 2
  - D zowel 1 als 2

De NIPT kan een vals negatief resultaat opleveren; er is dan wel een trisomie, maar dit blijkt niet uit de test. De kans op een vals negatief resultaat is groot als de foetale fractie te laag is.

Hieronder zijn drie situaties beschreven.

- 1 De vrouw heeft een hoog percentage witte bloedcellen in haar bloed als gevolg van een orgaantransplantatie.
- 2 De vrouw is zwanger van een eeneiige tweeling.
- 3 De vrouw is zwanger van een twee-eiige tweeling.

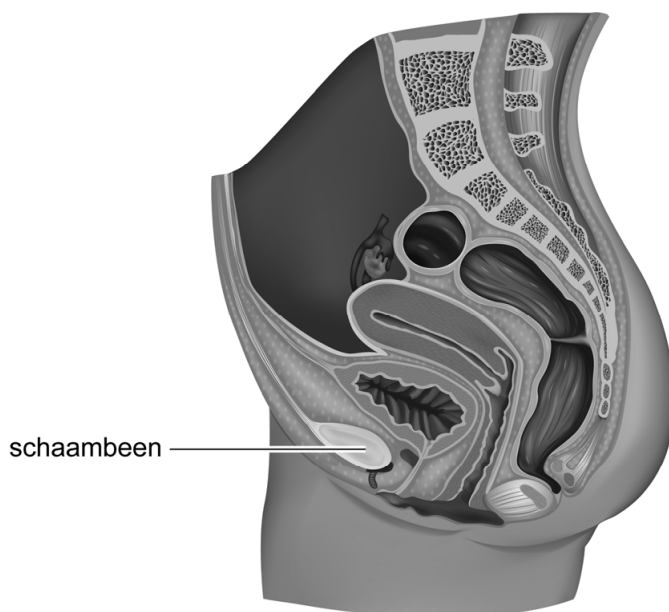
2p 6 Schrijf de nummers 1, 2 en 3 onder elkaar en noteer erachter of de betreffende situatie **wel** of **niet** leidt tot een verhoogde kans op een vals negatief resultaat als gevolg van een lagere foetale fractie.

Als uit de NIPT blijkt dat er een verhoogde kans is op een chromosomale afwijking, wordt verder onderzoek gedaan. Vaak wordt er dan gekozen voor een vlokcentest.

Bij een vlokcentest wordt via de vagina een kleine hoeveelheid placentaweefsel afgenomen. Tijdens deze ingreep wordt met een echoapparaat bepaald hoe de placenta en de foetus liggen. De echo wordt gemaakt vanaf de buikzijde.

Omdat de geluidsgolven uit het echoapparaat niet door botweefsel heen kunnen, wordt aan de vrouw gevraagd om te zorgen dat zij tijdens het onderzoek een volle blaas heeft (afbeelding 2).

### afbeelding 2



1p 7 Licht toe hoe bij een lege blaas de baarmoeder minder goed in beeld kan komen.

---

#### Bronvermelding

Een opsomming van de in dit examen gebruikte bronnen, zoals teksten en afbeeldingen, is te vinden in het bij dit examen behorende correctievoorschrift, dat na afloop van het examen wordt gepubliceerd.