



<p>België was het eerste land waar de NIPT aan alle zwangere vrouwen werd aangeboden. Hollandse Hoogte / Erik van 't Woud</p>

België was het eerste land waar de NIPT aan alle zwangere vrouwen werd aangeboden. © Hollandse Hoogte / Erik van 't Woud

De job van de toekomst? Genetisch consulent

Er zijn gerichte opleidingen nodig voor de bredere groep zorgverleners die nu de NIP-test aanbiedt, schrijven genetici Joris Vermeesch en Koen Devriendt.



JORIS VERMEESCH EN KOEN DEVRIENDT

Wie? Moleculair geneticus en klinisch geneticus, Centrum Menselijke Erfelijkheid, KU Leuven

Wat? Om aan de nood van genetische raadplegingen te voldoen, kan een nieuw zorgberoep, de genetische consulent, soelaas bieden.

Fara, de organisatie die luistert, informeert en begeleidt bij zwangerschapskeuzes, vraagt dat de praktijk van niet-invasieve prenatale testing (NIPT) wordt geëvalueerd en dat er een zorgzaam kader wordt gecreëerd om ouders beter te begeleiden bij de screening (*DS 29 juni (https://www.standaard.be/cnt/dmf20180628_03588644)*). Wij ondersteunen deze oproep volledig. Door de invoering van de NIPT wordt het traditionele kader van de genetische prenatale diagnose en de zorg daarrond doorbroken. Een herdenken van het zorgkader dringt zich dan ook op.

Prenatale screening via echografie is tegenwoordig standaard bij elke zwangerschap. Een echo maakt duidelijk of de foetus en de placenta zich normaal ontwikkelen. Bij afwijkingen kan de arts een beroep doen op bestaande netwerken van verloskundigen met een bijzondere expertise in de prenatale diagnostiek en vele andere medische specialisten, vroedvrouwen en paramedici. Vaak vindt er dan bijkomende genetische analyse van het ongebooren kind plaats. DNA kan bekomen worden na een invasieve

vlokkentest of vruchtwaterpunctie. De huidige genetische testen sporen een breed gamma aan chromosoomafwijkingen op. Downsyndroom, het bekendste voorbeeld, is slechts een van de vele honderden chromosomale aandoeningen. Deze aandoeningen zijn meestal zeldzaam, maar zijn vaak ernstiger dan het syndroom van Down. Cumulatief komen ze vaker voor dan down.

Gezien het risico op een miskraam dat gepaard gaat met de invasieve testen, wordt al lang gezocht naar niet-invasieve alternatieven. De ontwikkeling van de NIPT als een zeer betrouwbare prenatale chromosoomtest wordt dan ook als een doorbraak beschouwd in de prenatale genetische diagnostiek. Het toegankelijk maken van deze (dure) test voor alle zwangere vrouwen door een algemene terugbetaling is een logische beslissing, aangezien vroegere, minder nauwkeurige testen (zoals de triple test of de gecombineerde eerste trimester screening) ook al werden terugbetaald. Eén jaar na de invoering groeien er samenwerking en overleg tussen de verschillende aanbieders van de NIPT in België, wat zal leiden tot meer uniformiteit in de aangeboden test.

Binnenkort zullen koppels zich kunnen laten testen vóór de zwangerschap om het risico op erfelijke aandoeningen bij hun kinderen te kunnen inschatten

Het zorgkader zoals dat werd uitgebouwd voor de invasieve prenatale testen staat echter onder druk sinds de veralgemeende introductie van de NIPT. De NIPT is immers mogelijk via een eenvoudige bloedafname, zonder risico op miskraam zoals bij een vruchtwaterpunctie of vlokkentest. De bloedafname gebeurt niet meer in gespecialiseerde centra. Hierdoor valt de communicatie van de testresultaten grotendeels buiten het bestaande kader van prenatale diagnostiek.

Omdat de NIPT meer is dan een ‘Downsyndroom’-test, blijft een goede counseling voor en na de test van groot belang. Indien het resultaat afwijkend of niet eenduidig is, is de nodige expertise voor een correcte respons essentieel. De correcte interpretatie van de resultaten van genetische testen, de inschatting van de betekenis hiervan voor het ongeboren kind en de vertaling van de resultaten naar de andere zorgverleners en de aanstaande ouders vereisen een bijzondere expertise. Enkel op die manier kunnen ouders een geïnformeerde keuze maken over het verdere verloop van de zwangerschap en geboorte.

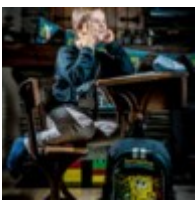
Voortrekkersrol

België heeft altijd al een voortrekkersrol gespeeld in het creëren van een kader waarin geavanceerde genetische informatie op een zorgzame wijze ingebed kan worden in de prenatale zorg. Veel van onze keuzes krijgen dan ook wereldwijde navolging. Omdat België het eerste land is waar de NIPT aan alle zwangere vrouwen wordt aangeboden, moeten we ook nu het voortouw nemen.

De huidige NIPT is slechts een stap in de richting van verdere doorgedreven prenatale diagnose. In de nabije toekomst zullen steeds fijnere medische beeldvorming- en genetische technieken hun intrede doen. We zullen niet alleen chromosoomafwijkingen kunnen opsporen, maar ook vele andere ernstige genafwijkingen. Binnenkort zullen koppels zich kunnen laten testen vóór de zwangerschap om het risico op erfelijke aandoeningen bij hun kinderen te kunnen inschatten. Een zinvolle introductie van deze mogelijkheden in de gezondheidszorg zal niet zozeer bepaald worden door de technologie, maar door het ‘zorgvolle’ kader waarin deze technieken aangeboden worden.

Wij ondersteunen daarom de oproep van Fara om met alle betrokkenen een kader uit te tekenen dat ten goede komt aan al wie een kinderwens heeft, zwangere koppels en het ongeboren kind. Er zijn gerichte opleidingen nodig voor de bredere groep zorgverleners die nu de NIPT aanbiedt. Om aan de toegenomen nood van genetische raadplegingen te voldoen, kan de invoering van een nieuw zorgberoep, de genetische consulent, mogelijk soelaas bieden. De bestaande netwerken voor prenatale diagnose kunnen een centrale rol blijven spelen in de begeleiding van de ouders in geval van afwijkende resultaten, maar systematisch interdisciplinair overleg is een belangrijke basis voor een zinvolle integratie van nieuwe inzichten en technologieën en dus een kwaliteitsvolle zorg. Ondersteuning van dergelijke kwaliteitsvolle initiatieven ontbreekt momenteel. Misschien kan een financiering zoals voor het multidisciplinair oncologisch consult hiervoor model staan?

LEES MEER



14/11/2018 | ‘Laat dit voor de scholen een wake-upcall zijn’

(http://www.standaard.be/cnt/dmf20181113_03941781)

13/11/2018 | ‘School mocht jongen met down niet weigeren’

(http://www.standaard.be/cnt/dmf20181112_03937491)
