


DE NIPT-TEST: WEER EEN STAP DICHTER BIJ DE PERFECTIE

‘Twee kinderen met Down, dat zou te veel zijn’

14 FEBRUARI 2015 OM 03:00 UUR | Veerle Beel, foto's Sebastien Steveniers

Vroeger besliste God, of het lot, of je kind gezond ter wereld kwam, nu is het een kwestie van koopkracht. Want ook al wordt de nieuwste bloedtest die Down opspoot niet terugbetaald, het prijskaartje – 500 tot 600 euro – schrikt niet af. ‘We hadden het ook gedaan als het vijf keer zoveel zou hebben gekost. We willen het beste voor die kleine.’



‘Toen we hoorden dat ons kindje Down had, stonden we perplex. De arts zei botweg: hebben ze niet verteld dat de combinatietest een kansberekening is? Jullie zijn die ene op 4.500’
Sebastien Steveniers

Rob Desair en Martine Scholiers wonen in Beerse. Ze waren allebei 37 toen Jules – nu 14 maanden – geboren werd. De jongen speelt op een mat in de woonkamer, ik schat hem zowat 8 maanden. ‘Hij is klein en ontwikkelt een beetje trager. Maar hij begint wel te stappen aan één hand, “praat” al een beetje en volgt zwemles met zijn leeftijdsgenootjes’, zegt zijn moeder. ‘Hij kan net dezelfde dingen als zij, alleen komt het water bij hen op borsthoogte en bij hem tot aan zijn lippen.’

Het was haar eerste zwangerschap en ze verliep rimpelloos. ‘Ik had nergens last van, er kwam geen enkele complicatie bij kijken. Kinderen met Down worden vaak te vroeg geboren, maar Jules liet op zich wachten. Hij kwam pas met 41 weken. En de combinatietest had een score gegeven van 1 op 4.500, wat heel goed was, gezien mijn leeftijd.’

Toen Martine en Rob hoorden dat hun zoontje Down had, stonden ze dan ook perplex. Hoe kon dat, met zo’n goede score van 1 op 4.500? ‘De arts zei botweg: “Hebben ze jullie niet verteld dat het een kansberekening is? Jullie zijn die ene.” We vielen na die heerlijke, zorgeloze zwangerschap in het andere uiterste.’

Vandaag is Martine weer zwanger. Een Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) heeft rust gebracht, al had ze er een dubbel gevoel bij. ‘We weten niet wat we gedaan zouden hebben, als het resultaat positief was geweest. Het voelde aan als een ontkenning van Jules. Uiteindelijk is het goed dat we niet over hem hebben moeten beslissen. Dat hij ons overkomen is.’

Rob beaamt: ‘Jules is zo’n dankbaar en tof kind. Ik zou het heel moeilijk hebben als hij er niet meer zou zijn. Maar puur rationeel denk ik dat twee kinderen met Down te veel is voor een gezin. Daarom waren we het snel eens dat we die nieuwe test zouden doen.’

Minder risico’s

Ongeveer 12.000 zwangere vrouwen hebben vorig jaar een NIPT laten uitvoeren in of via België. Zowat de helft aan het UZ Leuven of in een ander universitair centrum voor medische genetica, de overige helft bij Gendia – een privélaboratorium voor genetische analyses in Antwerpen. De bloedtest die Down opspoort, kost 590 euro – een consult met uitleg inbegrepen. Wie de test door zijn gynaecoloog laat opsturen naar het lab, betaalt 450 euro.

Omdat de NIPT bij onze noorderburen verboden is voor het brede publiek, komt zowat 60 procent van het cliënteel bij Gendia uit Nederland. Op de drukste dagen schoven er vorig jaar tot zestig zwangere vrouwen aan in de wachtzaal. Directeur Patrick Willems, in een vorig leven diensthoofd van het centrum voor menselijke erfelijkheid in het UZA, is er niet rouwig om. ‘Ik stuur Edith Schippers, de Nederlandse minister van Volksgezondheid, elke week een bos tulpen!’, klinkt het.

Antonio Kouskoussouzis (34) en zijn vriendin Evanthia Leleka (29) verwachten hun eerste kind. Waar ze vandaan komen, wil de verpleegster weten die de bloedafname doet. 'Uit Thessaloniki', zegt Evanthia. 'Maar vandaag gewoon uit Nederland, hoor. Uit Utrecht', preciseert Antonio.

Evanthia is twaalf weken zwanger. 'Ideaal', zegt de verpleegster. 'Het duurt nog twee weken voor jullie zekerheid hebben. Als je dan nog wilt ingrijpen, is het toch al op het nippertje.' Voor de vrouw in de witte schort ligt de ethische grens voor afbreking op drie maanden. 'Nu zie je nog weinig van de zwangerschap en je voelt het kindje ook nog niet bewegen. Later is dat helemaal anders.'

Een vlokcentest konden ze in Nederland laten doen, als ze die zelf betaalden. Een vruchtwaterpunctie ook. Maar deze bloedtest niet, die nochtans veel minder risico inhoudt. Evanthia wil geen naald in haar buik. Maar ze willen wel allebei zekerheid. 'Wat raar dat je deze test in Nederland niet eens zelf mag betalen. Mijn zussen in Griekenland konden hem zelfs daar laten uitvoeren.'

De zus van Antonio is onlangs in Nederland bevallen van een kind met Down. 'We kregen in de familie bijna collectief een hartaanval', zegt hij. 'Mijn zus had verzwegen dat de artsen haar een risico van 1 op 200 hadden toegekend. Dat is haar goed recht, natuurlijk. Iedereen is trouwens dol op dat kind. Maar hoe zal het later met haar gaan? Welke behoeften zal ze hebben? Hoeveel zorg heeft ze nodig?'

'Je moet tijdens de zwangerschap beslissen over een andere ziel, die misschien veel te lijden krijgt. Dat kindje vraagt daar niet om. En dus willen wij het weten. Als ons kind Down heeft, laten we de zwangerschap afbreken. Geld speelt geen rol. We zouden ook gekomen zijn als de test vijf keer zoveel had gekost. Wij willen het beste voor die kleine.'

99,9 procent zekerheid

Ook bij Kimberley (28), uit Dordrecht, wordt een bloedstaal afgenomen, dat straks voor analyse naar de Verenigde Staten wordt gestuurd. Ze is hier samen met haar man Wesley Stam (28). Ze hebben al drie kinderen, van 6, 4 en 2 jaar. De vierde is op komst, en hij krijgt de primeur.

'De drie vorige keren hebben we de combinatietest met nekplooiemeting gedaan, maar dat is slechts een kansberekening', zegt het stel. 'Met de NIPT krijgen we zekerheid. Iederéén doet hem tegenwoordig. Nou ja, het is allicht veeleer fiftyfifty. Het probleem is de kostprijs. Voor een hoop mensen is die het struikelblok. Maar wie de test kán betalen, doet hem.'

Wat doen zij als de test straks slecht nieuws brengt? 'We laten het afbreken', zegt Wesley. Kimberley knikt, maar aarzelt ook: 'Als het een trisomie 18 of 13 is, onderbreken we de zwangerschap vast en zeker. Die kindjes hebben geen kwaliteit van leven. Bij trisomie 21 of Down weet ik het nog niet.'

In ruim twee jaar tijd heeft Gendia meer dan 10.000 NIPT's uitgevoerd. 140 keer volgde er slecht nieuws. 'In de meeste gevallen werd de zwangerschap afgebroken of mondde die toch nog uit in een miskraam', zegt Patrick Willems. 'Slechts drie van die kinderen zijn geboren. Dat waren

telkens kinderen met Down. En het waren ook driemaal Nederlandse ouders. In Nederland is de acceptatie voor Down nog veel groter.'

Alle vrouwen die voor afbreking kozen, werden eerst nog doorverwezen voor verder onderzoek. Een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie moet dan uitsluitel brengen. Tweemaal, van die 140 keer, bleek er ondanks het eerdere testresultaat niets aan de hand. Die twee kinderen waren normaal. Eén keertje werd er een kind met Down geboren dat door de NIPT niet was opgespoord. En in drie andere gevallen miste de NIPT een andere trisomie, op chromosoom 18 of 13. 'Kinderen met die afwijkingen leven meestal niet lang. Deze drie gevallen werden later in de zwangerschap opgemerkt via echografie, waarna de zwangerschappen werden afgebroken', zegt Willems.

Tja, dus toch niet de verhoopte 'zekerheid' via deze bloedtest? 'Nee, omdat we in het bloed van de moeder DNA analyseren dat van de moederkoek afkomstig is. In zeldzame gevallen kan dat verschillen van het DNA van de foetus. Maar het komt wel erg dicht in de buurt. Als we een diagnostische test zouden hebben die 95 procent zekerheid biedt, zouden we dat een heel goede test noemen. De NIPT biedt liefst 99,9 procent zekerheid en is dus een uitstekende test.'

Weg ermee!

Het is niet meer dan logisch dat mensen die het kunnen betalen, de NIPT boven de combinatietest verkiezen, vinden zowat alle genetici die zich met prenatale screening bezighouden. 'De combinatietest is onnauwkeurig, waardoor een vijfde van de foetussen met Down niet wordt opgespoord en veel te veel vrouwen onnodig worden doorverwezen voor een invasieve test. En zo'n vruchtwaterpunctie of vlokcentest houdt toch altijd een risico in op een miskraam', zegt Annie Vereecken, mede-oprichter en mede-eigenaar van Gendia. 'De combinatietest slaat zo vaak de bal mis dat hij echt inferieur is aan de NIPT. Hij leidt in dit land elk jaar tot vijftig vermijdbare miskramen. Dat zijn twee kleuterklasjes gezonde kinderen die niet geboren worden!'

Vereecken pleit onomwonden voor de afschaffing van die wijdverspreide combinatietest. 'Ik heb die test rond de eeuwwisseling helpen te verspreiden. Wij waren het eerste privélab in dit land dat hem aanbood. Het was toen de beste optie. Maar nu niet meer. Daarom zeg ik: weg ermee!'

Het publiek lijkt die stelling te volgen. 'Jarenlang hebben we bij Gendia tot 15.000 combinatietests per jaar verricht. Nu zien we dat aantal verminderen ten voordele van de NIPT. Als je kunt kiezen tussen een test die 75 procent juist is of een die 99 procent juist is, zelfs als die laatste 500 of 600 euro kost, dan weet je toch wel wat te kiezen? Oké, het is weer de rijke klasse die het voortouw neemt. *That's life.*'

Omdat de belangstelling groeit, brengt Fara – het luister- en informatienetwerk voor zwangerschapskeuzes – binnenkort een herwerkte versie uit van zijn informatiefolder over prenatale screening. 'Velen snappen niet dat ze na een afwijkende NIPT toch nog doorverwezen worden voor verder onderzoek', zegt medewerkster Sindy Helsen. 'Hoezo?, vragen ze dan. We hebben net voor de NIPT gekozen omdat we geen naald in onze buik wilden. En nu moet het toch nog? De dokter had hen niet op voorhand verteld dat dat kon gebeuren, wat je wel zou mogen verwachten.'

De folder bevat ook veel informatie over de combinatietest met nekpluimmeting, die rond de eeuwwisseling doorbrak. Driekwart van de zwangere vrouwen in België laat die uitvoeren. In Nederland is hij veel minder populair, omdat hij er niet wordt terugbetaald. Het moeilijke is dat de combinatietest geen ja-of-nee-test is, maar een kansberekening. Vanaf 1 op 200 behoor je tot de hoogrisico-patiënten die voor verder onderzoek worden doorverwezen.

‘Maar er zijn ook vrouwen die zeggen: als je een kans van 1 op 200 hebt om de Lotto te winnen, win je meestal niet. Zij nemen het risico. Anderen zijn al ongerust als ze horen dat hun kans op een kind met Down 1 op 3.000 is’, zegt Helsen. ‘En wat betekent zo’n cijfer echt? Want als ze pech hebben, hebben ze het natuurlijk wel voor de volle honderd procent.’

Jong of arm: pech

Worden kinderen met Down straks alleen nog maar geboren bij wie jong of kansarm is, bij al wie sowieso het geld voor die dure prenatale screening niet op tafel kan leggen? Of bij mensen die principieel niet meedoen aan al dat getest?

Patrick Willems nuanceert: ‘Als je jong zwanger bent, heb je een laag risico op een kind met Down en wellicht heb je dan nog een laag inkomen ook. Begrijpelijk dat die groep daarvoor geen 500 euro ophoest. Maar vrouwen worden op almaar latere leeftijd zwanger: ze zijn zich ervan bewust dat ze een hoger risico lopen. Ze hebben vermoedelijk ook al een hoger inkomen en ze willen meer zekerheid. Dan is het plaatje snel geschetst.’

Toch pleiten alle betrokken centra voor de terugbetaling van de NIPT door de ziekteverzekering, zodat iedereen tenminste de keuze heeft om zich al dan niet te laten screenen. ‘De overheid vindt dat nu nog te duur’, zegt Willems. ‘Het Kenniscentrum en de Hoge Gezondheidsraad hebben berekend dat terugbetaling pas haalbaar wordt als de prijs nog zakt naar maximaal 150 euro. Dat zal op termijn wel gebeuren. De prijs is al stelselmatig gedaald. Begin 2013 kostte hij nog 890 euro.’

Het is nog niet voor morgen. De molens van de ziekteverzekering malen traag. Maar wat als? Wat zal dat meebrengen voor gezinnen die toch nog een kind met Down krijgen?

Rob en Martine vragen het zich ook af. ‘Vrienden en familie steunen ons, maar sommige mensen zeiden ons recht in het gezicht dat het niet meer van deze tijd is om zo’n kind op de wereld te zetten. Ik sta er altijd perplex van’, zegt Martine. ‘Maar Jules lacht hen dan eens vriendelijk toe. Wij zijn niet tegen de NIPT, we hebben hem nu zelf ook gebruikt. Maar hij mag niet leiden tot de uitsluiting van mensen met downsyndroom.’

Rob vreest dat de samenleving almaar meer perfectie zal vereisen. ‘Ze gaan meer en meer kunnen opsporen. Gaan we straks kunnen zeggen: we willen er eentje met blauwe ogen? Waar gaat dat eindigen? Willen we dat iedereen mooi en slim is, een IQ van 120 heeft, maatje 36 en 1m80 groot is? Willen ze een soort prototype van de ideale mens creëren?’

Geen dokter of advocaat

Het is ruim over de middag en de kleine Jules heeft tijdens het gesprek almaar meer tegen de slaap gevochten. Nu ligt hij vredig in de armen van zijn vader, met zijn hoofd op diens borstkas. De zoektocht naar de perfecte baby? ‘Zie hem hier. We zouden hem niet anders willen. Jules is voor ons perfect zoals hij is.’

Het gezin krijgt veel steun van het multidisciplinaire downsyndroom-team aan het UZ Antwerpen. ‘Ze hebben ons schitterend opgevangen. Niet alleen medisch, maar ook sociaal-menselijk. Ze hebben Jules het voorbije jaar intensief getest en hij krijgt er al logopedie van toen hij nog maar een maand oud was’, zegt Martine.

‘Ons beeld over mensen met het downsyndroom is helemaal veranderd’, geeft Rob toe. ‘Als je de diagnose te horen krijgt, denk je meteen het ergste. Op het internet zie je de vreselijkste beelden. Intussen weten we dat mensen met Down ook iets kunnen bereiken in het leven. Het is intensiever dan bij andere kinderen, je moet meer moeite doen om het beste uit zo’n kind te halen en hij zal geen dokter of advocaat worden. Maar toch kunnen wij ermee leven. Want Jules is een heel gelukkig kind.’

‘Hij is het vrolijke stukje van ons gezin’, zegt Martine. ‘We krijgen enorm veel van hem terug. Maar twee zulke kinderen zou zwaar zijn, want met Jules moeten we vaak naar therapie. Het zou moeilijk zijn voor mij om te blijven werken. Ik denk ook aan later: wat als wij er niet meer zijn? Het is een bijzonder fijn idee Jules straks een broer of zus heeft die voor hem kan zorgen.’

Twee maanden geleden kreeg hun geloof in een goede afloop nog een flinke klap. Op het bloedstaal dat Martine gaf voor de NIPT, heeft de gynaecoloog ook de combinatietest toegepast. Tot hun ontzetting bracht die slecht nieuws, dat twee weken later door de NIPT werd tegengesproken. ‘We kregen het slechte nieuws uitgerekend op Jules’ verjaardag. We hebben de taart terug in de ijskast gezet en de familie afgebeld. En we hebben hier twee weken samen zitten huilen.’

Van een emotionele rollercoaster gesproken. Hebben ze geen punctie overwogen, die wel zekerheid biedt? Ze kijken elkaar aan: ‘Niet echt. Onze gynaecoloog raadt ons dat niet aan. Hij zegt dat het risico op een miskraam te groot is. En als het een gezond kindje is...’

Ze houdt voorzichtigheidshalve een slag om de arm: ‘Ik wéét dat de NIPT geen honderd procent zekerheid biedt. Zeker ben je nooit. Daarom zal ik maar écht gerust zijn als ik de baby in mijn armen houd.’

Wesley en Kimberley Stam kregen al na een week ‘heel goed’ nieuws, laten ze via e-mail weten. ‘We krijgen een zoon en alles is in orde! We zouden het zo weer doen. We zijn supertevreden over hoe alles is gegaan. We kunnen het iedereen aanraden.’ Ook Antonio en Evanthis kondigen ‘met tromgeroffel!’ de komst van een gezonde zoon aan.

Aanvulling. 28 mei 2015. De zus van Antonio contacteerde onze redactie. Ze ontkent dat ze aan de familie heeft verzwegen dat ze een kans van 1 op 200 had om een kind met Down te krijgen, zoals haar broer vertelt. Zij meldt ons dat ze al na 3 maanden zwangerschap wist dat zij een zeer verhoogde kans had op een kindje met Down. De kans was niet 1 op 200, maar zelfs 1 op 20.

Dat wees op een familiale aanleg. Om zeker te zijn liet ze de test een tweede keer doen, in Griekenland, met hetzelfde resultaat. Maar dat was voor haar en haar man geen reden om de zwangerschap af te breken. De familie werd op de hoogte gebracht.
