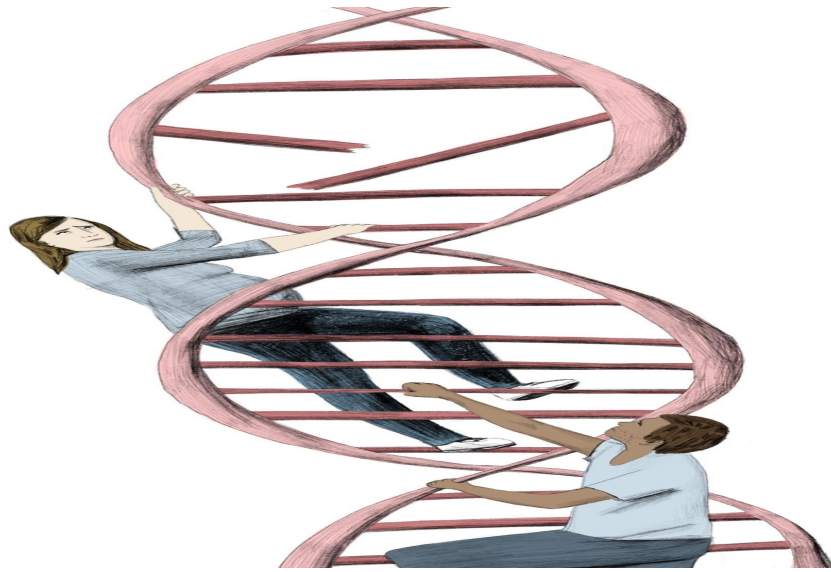


De Nip-test spoort niet alleen down op bij baby's, maar verraad ook veel over de genen van de moeder. 'Er is een stille verschuiving aan de gang naar een brede genetische analyse.'

## Nip-test screent ook moeder op genetische defecten

**Nip-test verraad of moeder draagster van Duchenne is**





<p><span class="credit">Jip van den Toorn</span></p>

© Jip van den Toorn

---

VAN ONZE REDACTRICE MAXIE ECKERT

---

BRUSSEL | De Nip-test: doen of laten? Aanstaaende ouders staan voor de keuze of ze al dan niet willen weten of het kind in de buik het syndroom van Down heeft of een andere ernstige chromosomale afwijking. Wat ze zich daarbij doorgaans niet realiseren, is dat de Nip-test vandaag zo veel meer aan het licht kan brengen dan het syndroom van Down alleen: detest, waarvoor jaarlijks tienduizenden moeders kiezen, betreft ook een genetische screening van de vrouwen zelf.

Met de bepaling of de moeder draagster is van de ziekte van Duchenne, komt er een genetische afwijking bij die bij de aanstaande moeder gevonden kan worden (*zie hiernaast*). Eerder konden genetici via de Nip-test ook de zwangere vrouwen detecteren die een verhoogd risico hebben op bijvoorbeeld borst- of darmkanker. Iets wat nochtans helemaal niets te maken heeft met de zwangerschap of de gezondheid van het ongeboren kind.

Was zo'n bredere screening van kind én moeder wel de bedoeling toen twee jaar geleden de terugbetaling van de Nip-test voor alle zwangere vrouwen werd ingevoerd? Toen sprak iedereen, de minister inclusief, alleen over een nieuwe test voor het downsyndroom. Een test die veel risicovolle vruchtwaterpuncties overbodig zou maken.

┆ Via de test kan iets in het DNA van de moeder gevonden worden, waarvan ze behoorlijk kan schrikken

Ignas Devisch, die medische ethiek doceert aan de UGent, stelt zich vragen bij de evolutie. 'De Nip-test gaat vandaag veel verder dan de oorspronkelijke vraag van ouders. Wat we nu zien, is een stille verschuiving naar een brede genetische analyse.'

### Niets achterhouden

Professor Koen Devriendt, professor klinische genetica aan het UZ Leuven, legt uit hoe ze bij de Nip-test tot de vondsten – of beter: 'bijvangst' – in het DNA van de moeder komen. 'Om chromosomale afwijkingen bij de baby te ontdekken, analyseren we DNA uit het bloed van de moeder. Een deel van dat DNA is van het kind, maar het grootste deel komt van de moeder. Hun DNA wordt noodgedwongen samen geanalyseerd.'

'We zoeken bij de Nip-test naar stukken chromosomen of genen die ontbreken of verdubbeld zijn. Zo kunnen we trisomie opsporen (*daarbij komt één bepaald chromosoom te veel voor, red.*) en dus onder meer het syndroom van Down. Maar op die manier ontdekken we in het DNA van de moeder soms ook dat een stukje van een bepaald gen ontbreekt, wat bijvoorbeeld een verhoogd risico op darm- of borstkanker betekent.'

### Recht om niet te weten

‘Aan ouders moet worden gevraagd wat ze precies willen weten: willen ze alleen afwijkingen bij de baby kennen of willen ze de bredere analyse?’

IGNAAS DEVISCH

Medische ethiek (UGent)

De Nip-test is geen volledige genoomanalyse van de moeder. De analyse is beperkter, omdat alleen naar te korte stukken of stukken te veel gespeurd wordt. Bovendien is dat slechts zelden ook echt de oorzaak van erfelijke aandoeningen.

Toch kan er via de test, als ‘bijvangst’, iets in het DNA van de moeder gevonden worden, waarvan ze behoorlijk kan schrikken. En dan is de manier waarop de Nip-test bij de patiëntes wordt aangeboden, niet onbelangrijk. Die verschilt erg van de aanpak bij specifieke genetische tests rond erfelijke ziektes. Bij zulke tests, die bijvoorbeeld worden uitgevoerd omdat een aandoening vaak voorkomt in een familie, krijgen patiënten gedetailleerde informatie over wat er gevonden kan worden. Ook worden ze meteen geïnformeerd over eventuele stappen na de uitslag. En dat is belangrijk bij hun beslissing of ze de analyse wel echt willen. Bij de Nip-test daarentegen krijgen vrouwen op voorhand geen lijst met wat genetici zoal in hun DNA zouden kunnen vinden.

Devriendt: ‘We zeggen de aanstaande ouders wel op voorhand dat we belangrijke nevenbevindingen van de Nip-test zullen meedelen. De centra voor menselijke erfelijkheid volgen daarmee het advies van het comité voor bio-ethiek. Dat stelt dat het nalatig zou zijn om zulke informatie achter te houden.’

‘Maar de vrouwen over elke mogelijke genetische afwijking informeren en om haar toestemming vragen, is niet werkbaar. Te meer omdat de kans dat we iets vinden, heel klein is. Toch mogen de vrouwen bij wie we iets vinden, de volgende dag al bij ons langskomen voor counseling.’

Ethicus Ignaas Devisch heeft het moeilijk met die aanpak. ‘Als patiënt heb je het recht om iets níet te weten. Aan aanstaande ouders moet worden gevraagd wat ze precies willen weten. Moeten alleen chromosomale afwijkingen bij hun kind worden opgespoord? Of willen ze de bredere analyse? Er hoort een goede counseling vooraf bij, en de voorbereiding op mogelijk slecht nieuws over je kind of jezelf.’

## Nip-test verraadt of moeder draagster van Duchenne is

Het UZ Leuven maakte zopas bekend dat het als eerste centrum ter wereld via de Nip-test het DMD-gen van aanstaande moeders heeft onderzocht. Foutjes in dat gen kunnen de ziekte van Duchenne, een ernstige en dodelijke spierziekte, bij haar zonen veroorzaken. **Het defect komt voor bij 1 op 1.600 aanstaande moeders.**

Als de moeder draagster blijkt van de ziekte van Duchenne en ze een zoon verwacht, heeft de jongen 50 procent kans dat hij de ziekte heeft. Een vlokkentest (vruchtwaterpunctie) kan dan definitief uitsluitsel geven of de jongen de ziekte heeft geërfd.

De jongens met Duchenne ontwikkelen zich motorisch trager dan gemiddeld doordat de spieren niet goed functioneren. Hun spierkracht neemt af in de loop der tijd. **Rond hun twintigste kunnen veel patiënten niet meer zonder hulp ademen.**

Maar niet alleen voor vrouwen die het gen dragen en een jongen verwachten, gaat het om belangrijke informatie, zegt Koen Devriendt, professor klinische genetica aan het UZ Leuven. ‘Ook voor moeders die een meisje krijgen, is het interessant om te weten, voor een eventuele latere zwangerschap.’ (mec)



### MAXIE ECKERT

Maxie Eckert is redactrice binnenland bij De Standaard.

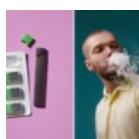
Meer artikels van Maxie Eckert ► (<https://www.standaard.be/auteur/maxie-eckert>)

## LEES MEER



21/08/2019 | Lawaai kan ook een stille doder zijn

([https://www.standaard.be/cnt/dmf20190820\\_04568368](https://www.standaard.be/cnt/dmf20190820_04568368))



VANDAAG | Leidde e-sigaret tot longziekte in VS?

([https://www.standaard.be/cnt/dmf20190904\\_04592038](https://www.standaard.be/cnt/dmf20190904_04592038))