

Specifieke informatie prenatale genomdiagnostiek

(Versie januari 2026)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Bepaling/Indicatie	Technieken
Verhoogd risico op chromosoomafwijking obv afwijkende NIPT	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: <ul style="list-style-type: none">▪ Aneuploidiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek▪ SV analyse van genomsequencing
Tweemaal mislukte NIPT	<ul style="list-style-type: none">▪ SV analyse van genomsequencing
Echo-afwijking	<ul style="list-style-type: none">▪ Aneuploidiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y▪ SV analyse van genomsequencing▪ Aanvraag alleen door Klinisch Geneticus: Sequentie analyse van de coderende sequenties en flankerende intron sequenties met behulp van genomsequencing.
Verhoogde kans op een bekende genoomafwijking	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: <ul style="list-style-type: none">▪ Aneuploidiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek▪ Genoomonderzoek
Ingreep vanwege andere erkende indicatie	<ul style="list-style-type: none">• Aneuploidiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y• SV analyse van genomsequencing
IUVD	SV analyse van genomsequencing
TweelingTransfusieSyndroom (TTS)	Opslag

*SV: Structurele Variant

Procedure

Afhankelijk van de indicatie wordt een aneuploidiebepaling, chromosomen- of FISH onderzoek of genomsequencing uitgevoerd. Bij een afwijkende aneuploidiebepaling en bij een verdenking op een chromosoomafwijking naar aanleiding van een SV-onderzoek wordt ook een chromosomenonderzoek ingezet welke ook in rekening wordt gebracht. Bij prenataal SV-onderzoek worden beide ouders direct ingezet om overervende varianten te kunnen uitsluiten.