

Specifieke informatie prenatale genomdiagnostiek

(Versie mei 2025)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Bepaling/Indicatie	Technieken
Afwijkende NIPT uitslag	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek ▪ CNV* onderzoek
Verhoogd risico n.a.v maternale serumscreening en/of NT-meting	▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y
Echo-afwijking	▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ CNV* onderzoek ▪ Aanvraag alleen door Klinisch Geneticus: Sequentie analyse van de coderende sequenties en flankerende intron sequenties met behulp van exoomsequencing.
Eerder kind met chromosoomafwijking	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek ▪ CNV* onderzoek
Eerder zwangerschap met chromosoomafwijking	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek ▪ CNV* onderzoek
Dragerschap chromosoomafwijking	Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt: ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek ▪ CNV* onderzoek
Verhoogd risico op overervende aandoening	Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y
IUVD	CNV* onderzoek
Andere erkende indicatie	Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y

*CNV: Copy Number Variant

Procedure

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