

Prenatale genoomdiagnostiek

Bepaling/Indicatie	Technieken
Afwijkende NIPT uitslag	<p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ 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	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y
Echo-afwijking	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 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	<p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek
Eerder vrucht met chromosoomafwijking	<p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y ▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek
Dragerschap chromosoomafwijking	<p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y

	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 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 aneuploïdiebepaling, CNV-onderzoek, chromosomen- of FISH onderzoek of exoomsequencing uitgevoerd. Bij een afwijkende aneuploïdiebepaling 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.

Website links:

[Patiënten materiaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)