

## 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"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> <li>▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek</li> <li>▪ CNV* onderzoek</li> </ul>          |
| Verhoogd risico n.a.v maternale serumscreening en/of NT-meting | <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> </ul>   |
| Echo-afwijking   | <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> <li>▪ CNV* onderzoek</li> <li>▪ <b>Aanvraag alleen door Klinisch Geneticus:</b> Sequentie analyse van de coderende sequenties en flankerende intron sequenties met behulp van exoomsequencing.</li> </ul> |
| Eerder kind met chromosoomafwijking                            | <p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> <li>▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek</li> <li>▪ CNV* onderzoek</li> </ul>          |
| Eerder zwangerschap met chromosoomafwijking                    | <p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> <li>▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek</li> <li>▪ CNV* onderzoek</li> </ul>          |
| Dragerschap chromosoomafwijking                                | <p>Afhankelijk van de chromosoomafwijking worden de volgende technieken gebruikt:</p>  |

|   |   |
|---|---|
|   | <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aneuploïdiebepaling voor chromosoom 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y</li> <li>▪ Chromosomen- en/of fluorescentie in situ hybridisatie onderzoek</li> <li>▪ CNV* onderzoek</li> </ul> |
| 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](#)