

# NIPT bij numerieke afwijkingen van geslachtschromosomen

1 augustus 2024

© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

---

## Wat is de karyotypering van het syndroom van Klinefelter?

- a. 47, XXY
- b. 47, XYY
- c. 47, XXX
- d. 45, X

---

Tot voor kort liet de prenatale screening door middel van de NIPT (de eerste test die in het kader van prenatale screening wordt toegepast) toe om voornamelijk trisomie 21 (het syndroom van Down), alsook trisomieën 13 (het syndroom van Patau) en 18 (het syndroom van Edwards) op te sporen. De technologische vooruitgang heeft intussen een genomwijde toepassing van de NIPT mogelijk gemaakt, waardoor men daarnaast ook microdeleties, microduplicaties, zeldzame autosomale trisomieën, monogene aandoeningen en numerieke afwijkingen van de geslachtschromosomen kan detecteren.

Geslachtschromosomale aneuploidieën (SCA's) kunnen gedefinieerd worden als numerieke afwijkingen (of aneuploidieën) van de X- en de Y-chromosomen. De meest voorkomende SCA's zijn 45, X (het syndroom van Turner of monosomie X), 47, XXY (het syndroom van Klinefelter), 47, XXX (het triple-X-syndroom) en 47, XYY (soms het 'syndroom van Jacob' of het 'dubbele-Y-syndroom' genoemd).

Over het algemeen beschrijven experts de meeste SCA's als milde aandoeningen met weinig ernstige fysieke afwijkingen. Alleen het syndroom van Turner is geassocieerd met een hogere morbiditeit. Een recent overzicht gaf aan dat personen met een trisomie van de geslachtschromosomen (47, XXY, 47, XYY en 47, XXX) een "verhoogde kwetsbaarheid hebben voor psychopathologieën zoals (symptomen van) een autismespectrumstoornis, een aandachtsdeficiëntie-/hyperactiviteitsstoornis, angst, depressie en in mindere mate psychotische stoornissen". De overgrote meerderheid van zowel personen met het syndroom

van Turner als personen met het syndroom van Klinefelter ervaart bovendien vruchtbaarheidsproblemen.

Alle SCA's vertonen echter een erg grote fenotypische variatie. De meeste fenotypische eigenschappen gelinkt aan SCA's zijn goed gekend, maar het gaat hierbij "per definitie om een vertekening door de oververtegenwoordiging van personen met een ernstig klinisch beeld, een atypische ontwikkeling, gedragsstoornissen of andere klinische problemen".

De medische wereld debatteert momenteel over de vraag of het wenselijk is om een numerieke afwijking van het geslachtschromosoom bij de foetus mee te delen aan de zwangere vrouw wanneer dat als resultaat naar voren komt uit de genoombrede NIPT. Die vraag veronderstelt dat er gescreend zou moeten worden voor deze aandoeningen, wat echter niet noodzakelijk het geval is, noch op technisch, noch op ethisch vlak.

Kwalitatieve counseling voor en na de test is essentieel om ervoor te zorgen dat toekomstige ouders een beslissing nemen waar ze zich ook later goed bij voelen. Dit vereist behapbare informatie over het algemene doel en het bereik van de screening, de methode, de betrouwbaarheid en de validiteit van de test, de noodzaak om een invasieve prenatale test uit te voeren in geval van een positief resultaat en duidelijkheid over wat de resultaten mogelijk impliceren, alsook informatie die verder reikt dan medische beschrijvingen van de aandoeningen waarop er gescreend wordt. Aan deze voorwaarde is momenteel niet voldaan.



Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[Niet-invasieve prenatale testen: detecteren van numerieke afwijkingen van geslachtschromosomen. Is het wenselijk om deze informatie mee te delen aan zwangere vrouwen?](#)

Auteur(s): Z. CLAESEN, A. RAVELINGIEN, K. SOLHDJU, P. BORRY

DOI: 10.47671/TVG.77.21.197

---

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.