

BIOLOGISCHE GEZONDHEIDSRISICO'S
KWALITEIT VAN LABORATORIA

KWALITEIT VAN LABORATORIA
COMMISSIES VOOR KLINISCHE BIOLOGIE EN PATHOLOGISCHE ANATOMIE
EXPERTENCOMITE

EXTERNE KWALITEITSEVALUATIE VOOR
ANALYSES KLINISCHE BIOLOGIE

VOORLOPIG RAPPORT
Moleculaire Biologie-Genetisch Onderzoek
ENQUETE 2023/3
NIPT

Deelname van de laboratoria:

Aantal ingeschreven laboratoria: 14

Aantal deelnemende laboratoria: 14

Verwachte resultaten:

Staal: NIPT2023

Hoog risico voor trisomie 21

Bevestiging met een invasieve test is verplicht.

Vastgestelde resultaten:

Staal: NIPT2023

1) Genotypering/Interpretatie

a. Klinische interpretatie

De verschillende aangegeven interpretaties op het patiënt rapport:

Interpretatie	Aantal deelnemers (/14)	%
Afwijkend-trisomie 21 waarschijnlijk	8	57
Trisomie 21 zeer waarschijnlijk	1	7
Hoge risico op trisomie 21	3	21
Trisomie 21 gedetecteerd-afwijkend	1	7
Verdenking van een chromosomale anomalie van het autosoom 47 ;XY;21	1	7

b. Aanwijzing van de verplichting van een bevestiging met een invasieve methode

Het aantal laboratoria die de verplichting van bevestiging (door het hoog risico op trisomie 21) op het rapport aangegeven hebben:

Verplichting van de bevestiging	Aantal deelnemers (/14)	%
Vermeld op het rapport	14	100

c. Informatie over de detectie limiet van de test

Het aantal laboratoria die de detectie limiet van de test op het rapport aangegeven hebben:

Detectie limiet	Aantal deelnemers (/14)	%
Duidelijk vermeld op het rapport	12	86
Onduidelijk/vage limiet	2	14

d. Gebruikte technieken:

Naam	Aantal deelnemers (/14)	%
In-house Shallow WGS-HiSeq4000 ou Novaseq-Illumina + custom bioinformatics analysis	4	29
WGS-NextSeq 500/500Dx-Illumina Veriseq NIPT solution (V2) kit-Illumina	7	50
Microarray-Harmony prenatal test-Roche Ariosia Diagnostics	2	14
NGS- NextSeq550Dx-Illumina NextSeq500/550 DX high output kit-Illumina	1	7

2) Administratieve nauwkeurigheid

Met een educatief doel, werd de administratieve nauwkeurigheid van de gegevens van het rapport ook geanalyseerd.

a. Identificatie van het patiënt

Het aantal laboratoria die een correcte identificatie van de patiënt op het rapport aangegeven hebben:

Identificatie van de patiënt <i>Fanny Kiekeboe</i> (GD : 23/12/1993)	Aantal deelnemers (/14)	%
Correcte identificatie (NAAM-VOORNAAM-GD)	14	100

b. Afname datum/ontvangst datum/datum van de rapport

Het aantal laboratoria die de afname, ontvangst en rapport datum op het rapport wel aangegeven hebben. Voor de afname datum is de vermelding van de correcte datum ook in aanmerking genomen:

Afname datum (24/04/2023)	Aantal deelnemers (/14)	%
24/04/2023	9	64
25/04/2023	2	14
26/04/2023	1	7
03/05/2023	1	7
Geen afname datum vermeld	1	7

Ontvangst datum	Aantal deelnemers (/14)	%
Vermeld op het rapport	14	100

Rapport datum	Aantal deelnemers (/14)	%
Vermeld op het rapport	14	100

c. Zwangerschapsduur

Het aantal laboratoria die de correcte zwangerschapsduur op het moment van de afname aangegeven hebben:

Zwangerschapsduur (12w en 5d)	Aantal deelnemers (/14)	%
12w en 5d	14	100

Het geheel van de geëvalueerde/geanalyseerde punten in deze enquête is gebaseerd op verschillende Belgische en Europese richtlijnen zodat de kritische punten van het NIPT klinisch rapport kunnen geïdentificeerd worden. U vindt hieronder de referentie van deze documenten:

- ISO15189:2012-Medical laboratories — Requirements for quality and competence
- BeSHG Prenatal Committee, NIPT good clinical practice guidelines. 2017
- Deans ZC. et al. Chapter 11: Best Practices for Integrating Cell-Free DNA-Based NIPT Into Clinical Practice, in *Non Invasive Prenatal testing (NIPT)*. Lieve Page-Christiaens and Hanns-Georg Klein, 2018; 191–205
- Deans ZC, Allen S, Jenkins L, et al. Ensuring high standards for the delivery of NIPT world-wide: Development of an international external quality assessment scheme. *Prenatal Diagnosis*. 2019; 39:379–387

Autorisatie van het rapport:

Door Joséphine Lantoine, enquêtecöördinator

Sciensano – Dienst Kwaliteit van laboratoria

J. Wytsmanstraat, 14 | 1050 Brussel

Tel.: 02 642 53 94

E-mail : josephine.lantoine@sciensano.be**Publicatiedatum : 01/06/2023**

EINDE

© Sciensano, Brussel 2023.

Dit rapport mag niet gereproduceerd, gepubliceerd of verdeeld worden zonder akkoord van Sciensano. De individuele resultaten van de laboratoria zijn vertrouwelijk. Zij worden door Sciensano niet doorgegeven aan derden, noch aan de leden van de Commissie, de expertencomités of de werkgroep EKE.