

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 2022/4
NIPT
Verbeterde versie

De wijzigingen aangebracht in het verbeterde rapport zijn in blauw weergegeven.

Deelname van de laboratoria:

Aantal ingeschreven laboratoria: 14

Aantal deelnemende laboratoria: 14

Verwachte resultaten:

Staal: NIPT2022

Hoog risico voor 21 trisomie

Bevestiging met een invasieve test is verplicht.

Vastgestelde resultaten:

Staal: NIPT2022

1) Genotypering/Interpretatie

a. Klinische interpretatie

De verschillende aangegeven interpretaties op het patiënt rapport:

Interpretatie	Aantal deelnemers (/14)	%
Afwijkend-trisomie 21 waarschijnlijk	4	28.6
Trisomie 21 zeer waarschijnlijk (>99,99%)	1	7.1
Hoge risico van trisomie 21	6	42.8
Niet conclusief-aanvraag voor een nieuw staal of invasieve test*	1	7.1

Verdenking van een chromosomale anomalie van het autosoom 47 ;XY;21	1	7.1
Trisomie van het chromosoom 21 gedetecteerd-predicatieve waarde 93%	1	7.1

*Het laboratorium heeft ons gezegd dat er een incompatibiliteit was tussen zijn methode (Targeted sequencing-ClarigoV2 kit) en het staal van gesimuleerd plasma.

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 21 trisomie) op het rapport aangegeven hebben:

Verplichting van de bevestiging	Aantal deelnemers (/14)	%
Vermeld op het rapport	12	85.7
Vermeld op het rapport met een genetische counseling	1	7.1
Geen vermelding van de verplichting maar vermelding van een 3D echografie en van een genetische counseling	1	7.1

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	14	100

d. Gebruikte technieken:

Naam	Aantal deelnemers (/14)	%
Targeted sequencing Illumina MiSeq Clarigo V2 kit-Agilent	1	7.1
Shallow Sequencing Illumina NextSeq500- Veriseq NIPT solution V2 kit-Illumina	1	7.1
In-house Shallow whole genome sequencing Illumina HiSeq4000 of Novaseq en custom bioinformatics analysis	4	28.6
NGS Illumina NextSeq 500/550Dx Veriseq NIPT solution (V2) kit-Illumina	5	35.7
Harmony Prenatal test-Roche diagnostics	2	14.3
NGS- Illumina NextSeq550Dx NextSeq500/550 DX high output kit-Illumina	1	7.1

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>Bianca Castaphiore</i> (GD : 28/02/1982 of 29/02/1982)	Aantal deelnemers	%
Correct identificatie (NAAM-VOORNAAM-GD)	10	71.4
Verkeerde identificatie (EKE-NIPT-GD)	4	28.6

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 (26/04/2022)	Aantal deelnemers	%
26/04/2022	7	50
27/04/2022	5	35.7
28/04/2022	2	14.3

Ontvangst datum	Aantal deelnemers	%
Vermeld op het rapport	14	100

Rapport datum	Aantal deelnemers	%
Vermeld op het rapport	14	100

c. Zwangerschapsduur

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

Reden van de analyse	Aantal deelnemers	%
13w en 3d	11	78.6
13w en 4d	2	14.3
Geen vermelding	1	7.1

NB: 5 laboratoria hebben een correcte zwangerschapsduur vermeld hoewel zij een onjuiste afname datum aangegeven hebben.

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

Dit rapport vervangt de vorige versie van het voorlopig rapport van 7/06/2022.

Autorisatie van het rapport:

Door Joséphine Lantoine, enquêtecöördinator

Handtekening van de enquêtecöördinator

Sciensano – Dienst Kwaliteit van laboratoria

J. Wytsmanstraat, 14 | 1050 Brussel

Tel.: 02 642 53 94

E-mail : josephine.lantoine@sciensano.be

Publicatiedatum : 09/03/2022

EINDE

© Sciensano, Brussel 2022.

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.