

DE PRENATALE SCREENING OP DOWNSYNDROOM EN HET STRUCTUREEL ECHOSCOPISCH ONDERZOEK

PUBLIEKSMONITOR 2016



SAMENVATTING

De resultaten van deze monitor zijn gebaseerd op gegevens die zijn geregistreerd in de landelijke database Peridos. Deze registratie is in de afgelopen jaren zowel kwantitatief als kwalitatief verbeterd.

In 2016 is 84,9% van de 173.929 zwangeren gecounseld. Van deze 147.710 gecounselde zwangeren nam 36,8% deel aan de combinatietest (CT); dat is 34,1% van alle zwangeren. Naar aanleiding van de CT hadden 3.252 foetussen een verhoogde kansuitslag op het down-, edwards- en/of patau-syndroom (5,4%). Van deze groep koos volgens de registratie in Peridos 16,5% voor een invasieve test.

Aan de 20-weeken echo (structureel echoscopisch onderzoek, SEO) nam in 2016 85,5% van de 147.710 gecounselde zwangeren deel; dat is 82,4% van alle zwangeren. Bij het SEO werd bij 5.456 foetussen een verdenking op een afwijking gevonden (3,7%). Voor 65,3% van de zwangerschappen met een verdenking op een afwijking bij het SEO werd een GUO (geavanceerd ultrageluid onderzoek) geregistreerd in Peridos. Naar verwachting zal echter bij bijna alle zwangerschappen met een verdenking op afwijkingen bij het SEO een GUO zijn uitgevoerd.

Bijna alle counselingsgesprekken voor screening op downsyndroom en counselingsgesprekken voor het SEO werden tijdig uitgevoerd (respectievelijk 99% en 98%).

Bovenstaande resultaten van de monitor zijn grotendeels vergelijkbaar met voorgaande jaren. Er is nog te weinig informatie beschikbaar om de testkarakteristieken betrouwbaar te kunnen berekenen; hier wordt aan gewerkt.

OVER DEZE MONITOR

Deze monitor beschrijft over het jaar 2016 de screening en de uitkomsten van de screening op downsyndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO). Deze prenatale screening wordt aangeboden door de Nederlandse overheid en gecoördineerd door RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) en uitgevoerd door verloskundig zorgverleners. Acht regionale centra zijn vergunninghouder conform de Wet op het bevolkingsonderzoek voor dit screeningsprogramma.

Het doel van de monitor is de voortgang en de resultaten van het screeningsprogramma te volgen en te toetsen aan de hand van een standaard set aan indicatoren en normen. Ieder jaar worden deze indicatoren opnieuw berekend en wordt de kwaliteit van het screeningsprogramma in beeld gebracht.

IQ healthcare, Radboudumc, heeft deze monitor uitgevoerd in opdracht van het RIVM-CvB.

Leeswijzer

Deze publieksmonitor betreft een verkorte versie van de professionalsmonitor, die ook via het RIVM openbaar is gemaakt. In deze rapportage worden ook trends over de afgelopen drie jaren (2013, 2014, 2015) gepresenteerd. De precieze berekening van de indicatoren en details op regioniveau zijn te vinden in de professionalsmonitor.

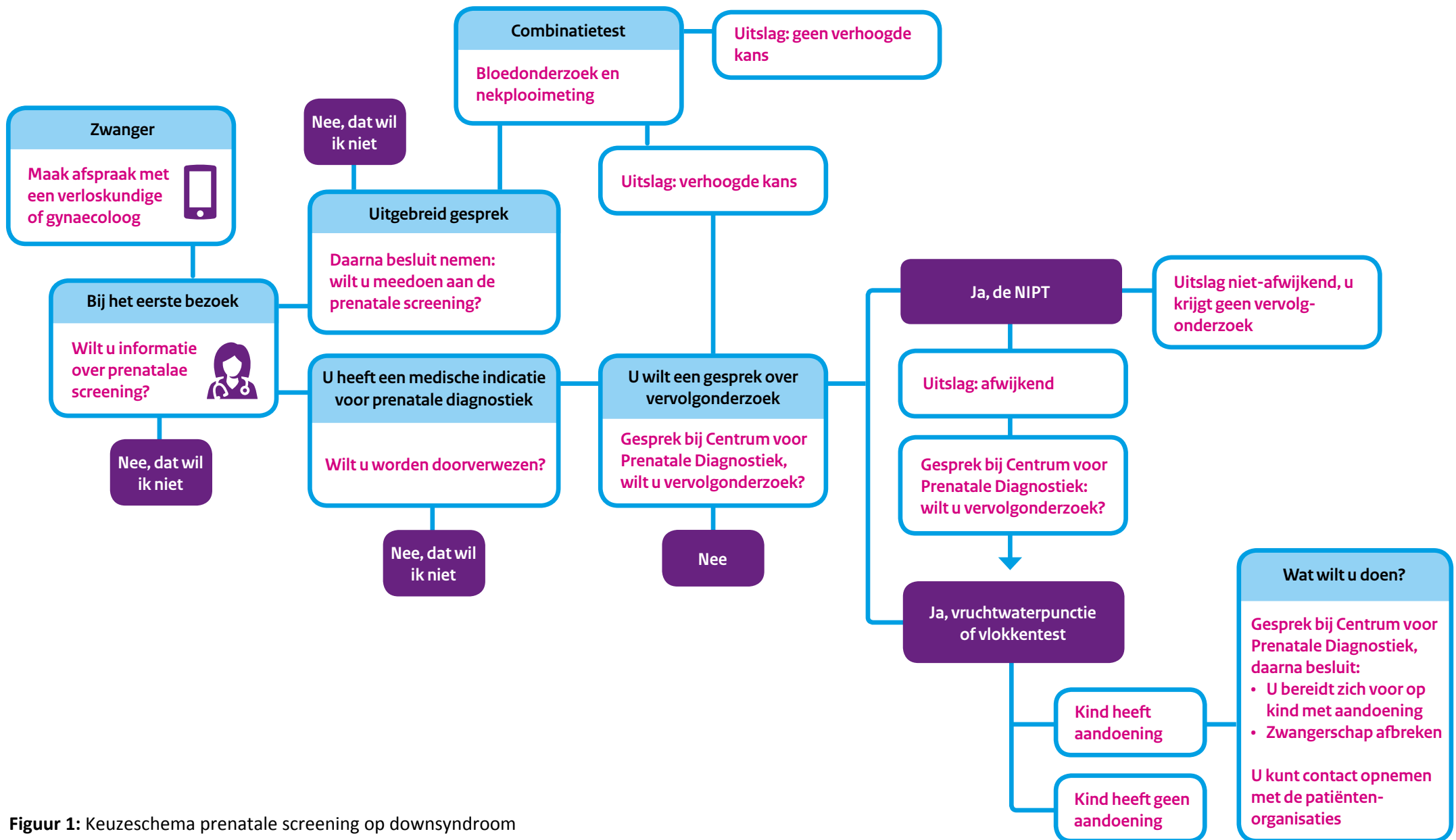
Alle indicatoren zijn berekend op basis van de gegevens over 2016 die per 20 september 2017 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale screening in Nederland. Door inzet van alle betrokkenen is in de loop van de jaren de registratie in Peridos verbeterd, zowel in kwantitatief opzicht als in kwalitatief opzicht. Hierdoor is echter niet (altijd) duidelijk of bepaalde resultaten van de monitor verklaart kunnen worden door eigenschappen van de registratie en/of daadwerkelijke veranderingen in het screeningsprogramma weergeven.

In april 2014 is de Trident-1 studie gestart, die ook in 2016 nog liep. In deze studie kunnen zwangeren bij een verhoogde kansuitslag op basis van de combinatietest kiezen om een Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) te doen. Resultaten van Trident-1, zoals de deelname aan NIPT, zijn niet opgenomen in Peridos en zijn daarom niet geanalyseerd voor deze monitor. Vanaf april 2017 is de Trident-2 studie gestart waarin zwangeren NIPT ook als eerste test kunnen kiezen, dus als alternatief voor de combinatietest. De resultaten hiervan worden in Peridos geregistreerd en worden in de volgende monitor over 2017 gepresenteerd.

DE SCREENING OP DOWNSYNDROOM EN HET STRUCTUREEL ECHOSCOPISCH ONDERZOEK (SEO)

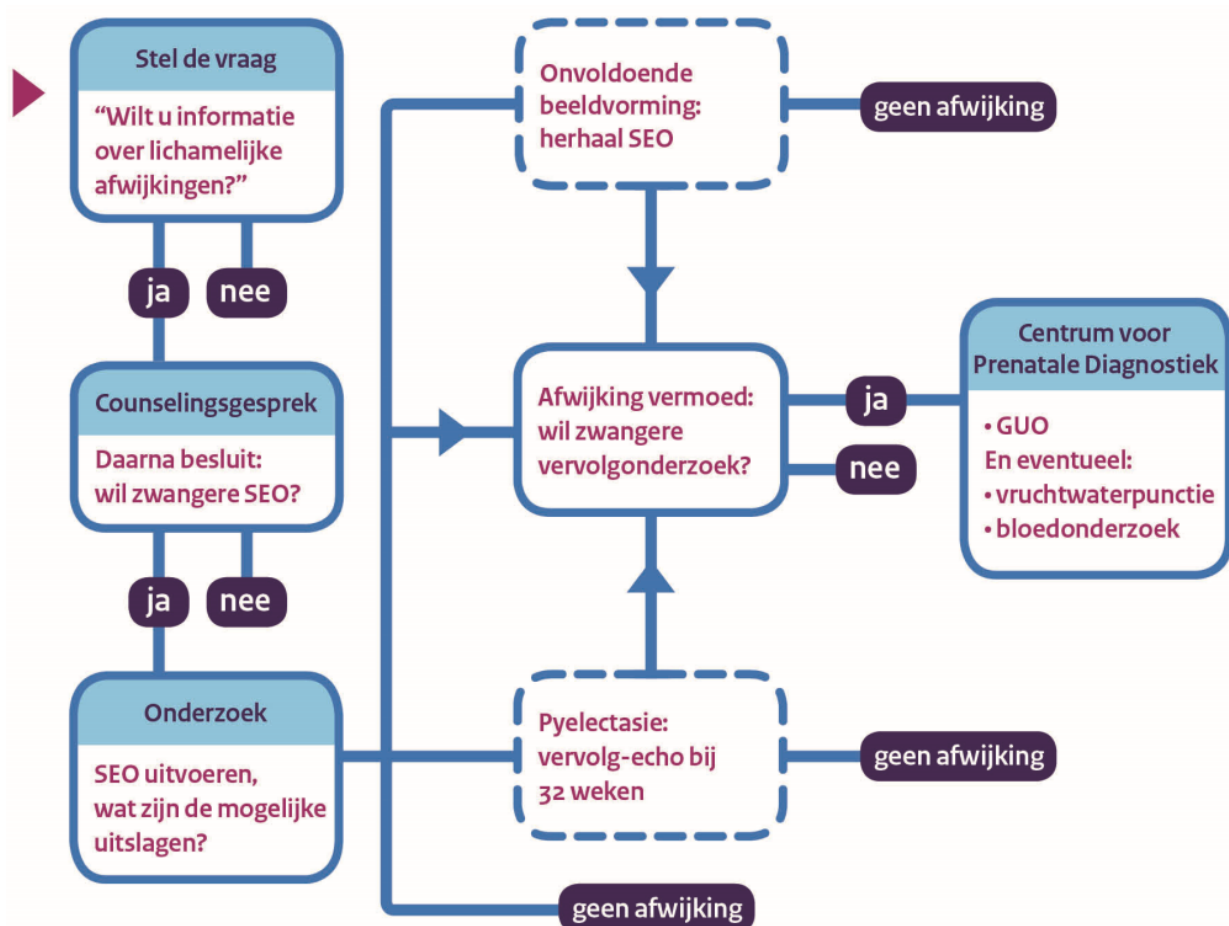
Sinds 2007 wordt door de gynaecoloog, verloskundige of huisarts aan elke zwangere vrouw in Nederland die dit wenst informatie aangeboden over het prenatale screeningsprogramma in het zogenoemde **counselinggesprek**. Het doel van dit screeningsprogramma is het mogelijk maken van een geïnformeerde keuze bij een eventuele afwijking van de foetus en het verschaffen van handelingsopties. Het screeningsprogramma bestaat uit twee onderdelen: De combinatietest en het Structureel Echoscopisch Onderzoek.

De **combinatie test (CT)** wordt tussen de 9 en 14 weken zwangerschap uitgevoerd, waarbij gescreend wordt op down-, edwards- en patausyndroom (respectievelijk trisomie 21, trisomie 18 en trisomie 13). De CT bestaat uit een bloedonderzoek bij de zwangere en een nekplooiemeting (NT-meting) bij de foetus. De kansuitslag wordt berekend aan de hand van de betaHCG- en PAPP-A concentratie in het bloed, de NT-meting, de leeftijd van de zwangere en de zwangerschapsduur. Bij een verhoogde kans kan door middel van een vlokentest of vruchtwaterpunctie het syndroom al dan niet definitief worden vastgesteld. Vanwege de Trident-1 studie (zie ook leeswijzer) kon de zwangere in 2016 ook kiezen om eerst een Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) te ondergaan en pas bij een afwijkende uitslag daarvan invasieve diagnostiek. Zie figuur 1 voor een grafische weergave van het proces.



Figuur 1: Keuzeschema prenatale screening op downsyndroom

Het **Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO)** – ook wel de 20-weeken echo genoemd – bestaat uit een echo tussen 18 en 22 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op neurale buisdefect (NBD) en secundair wordt gecontroleerd op structurele afwijkingen, zoals een waterhoofd of een hartafwijking. Bij een afwijkend SEO wordt vervolgdagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) ingezet, waarbij het vermoeden op een afwijking wel of niet wordt bevestigd. Zie figuur 2 voor het proces.



Figuur 2: Keuzeschema SEO

COUNSELING EN BEREIK

In 2016 werd bij 84,9% (n=147.710) van de 173.929 zwangerschappen in Nederland een counselinggesprek is gevoerd. De mediane zwangerschapsduur was op dat moment negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere was toen 30 jaar. Het aantal counselinggesprekken dat is geregistreerd is sinds 2013 ieder jaar iets gestegen; de mediane zwangerschapsduur bij counseling en de mediane leeftijd bij counseling zijn gelijk gebleven (zie tabel 1). Een CT werd bij 34,1% van de zwangerschappen uitgevoerd en een SEO bij 82,4%.

Tabel 1: Kerncijfers, bereik, zwangerschapsduur en leeftijd bij counseling

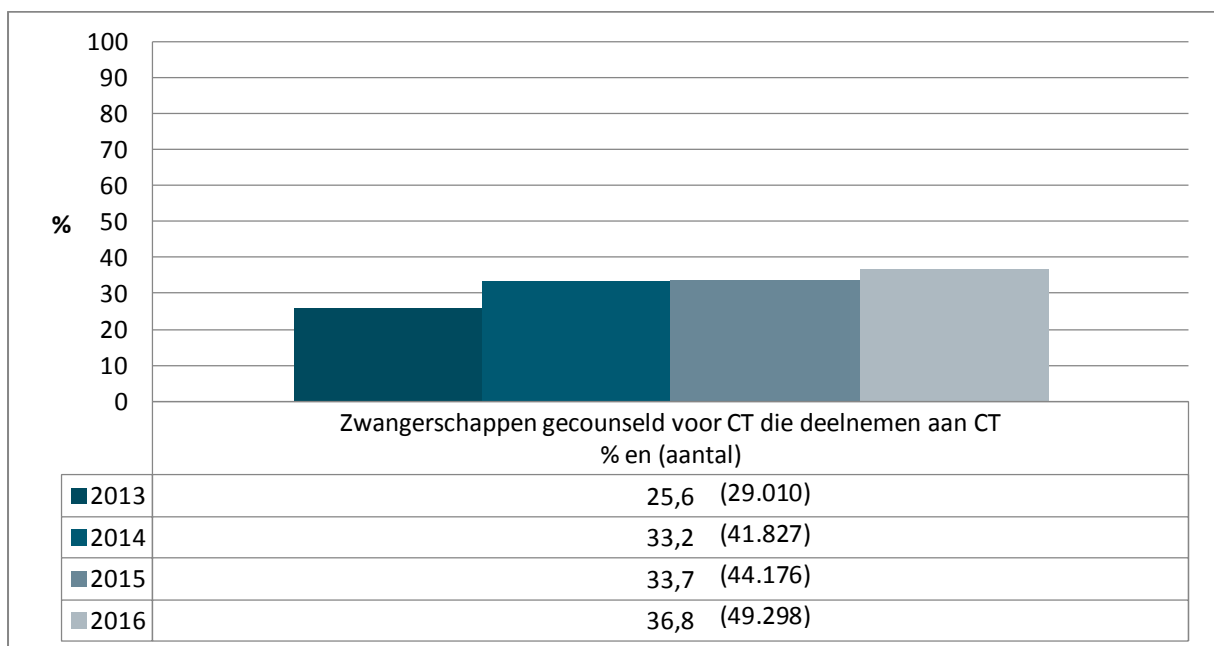
| | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 |
|--|---------|---------|---------|---------|
| Totaal aantal zwangerschappen¹ | 176.983 | 175.839 | 176.505 | 173.929 |
| Totaal aantal counselinggesprekken | 129.550 | 140.503 | 145.419 | 147.710 |
| Bereik counseling (%) | 73,2 | 79,9 | 82,4 | 84,9 |
| Totaal aantal CT's | 44.690 | 54.200 | 56.685 | 59.226 |
| Deelname CT onder zwangeren(%) | 25,3 | 30,8 | 32,1 | 34,1 |
| Totaal aantal SEO's | 139.417 | 144.086 | 145.681 | 143.489 |
| Deelname SEO onder zwangeren (%) | 78,8 | 81,9 | 82,5 | 82,4 |
| Mediane zwangerschapsduur (in weken) bij counseling | 9 | 9 | 9 | 9 |
| Mediane leeftijd (in jaren) bij counseling | 30 | 30 | 30 | 30 |

¹ Gebaseerd op het aantal levendgeborenen in de periode 6 maanden na de peilperiode, gecorrigeerd voor het aantal meerlingen (CBS) en verlies tijdens de zwangerschap (factor +3,8%)

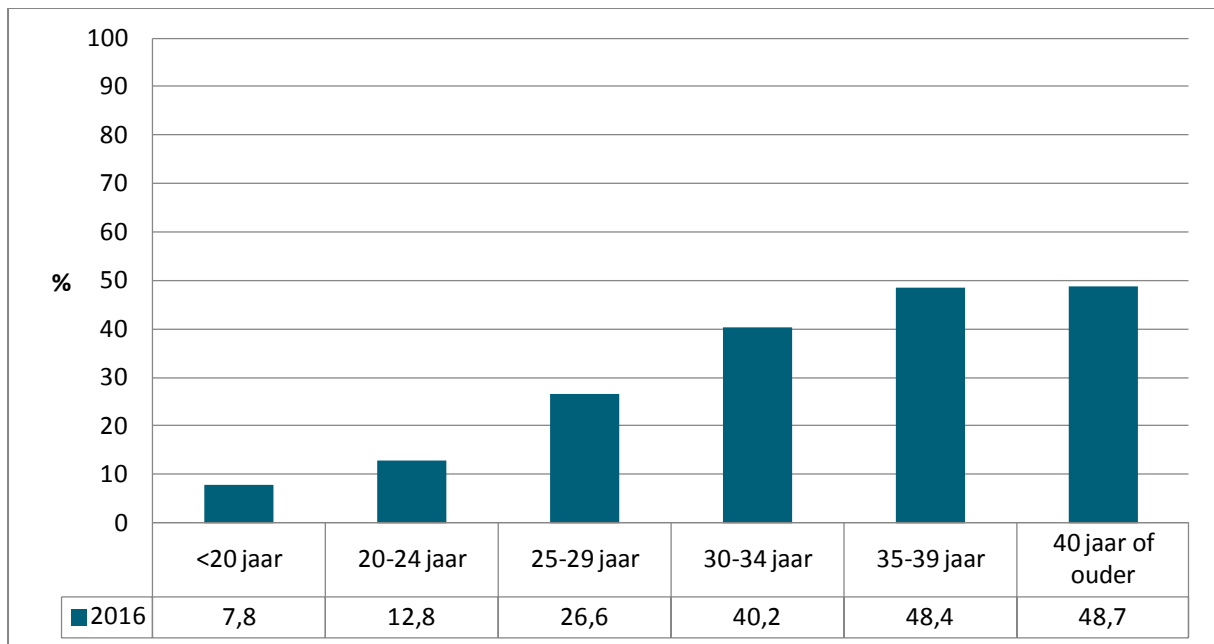
SCREENING EN UITKOMSTEN

Deelname aan CT en SEO na counseling

Bij 36,8% van de zwangerschappen waarin in 2016 is gecounseld voor de combinatietest is een combinatietest uitgevoerd; dat is bij 34,1% van alle zwangeren (bereik CT, zie tabel 1). Figuur 3 laat de trend in deelname aan de CT zien over de afgelopen vier jaar. Hoe ouder de zwangere, hoe vaker er is gecounseld (figuur 4).

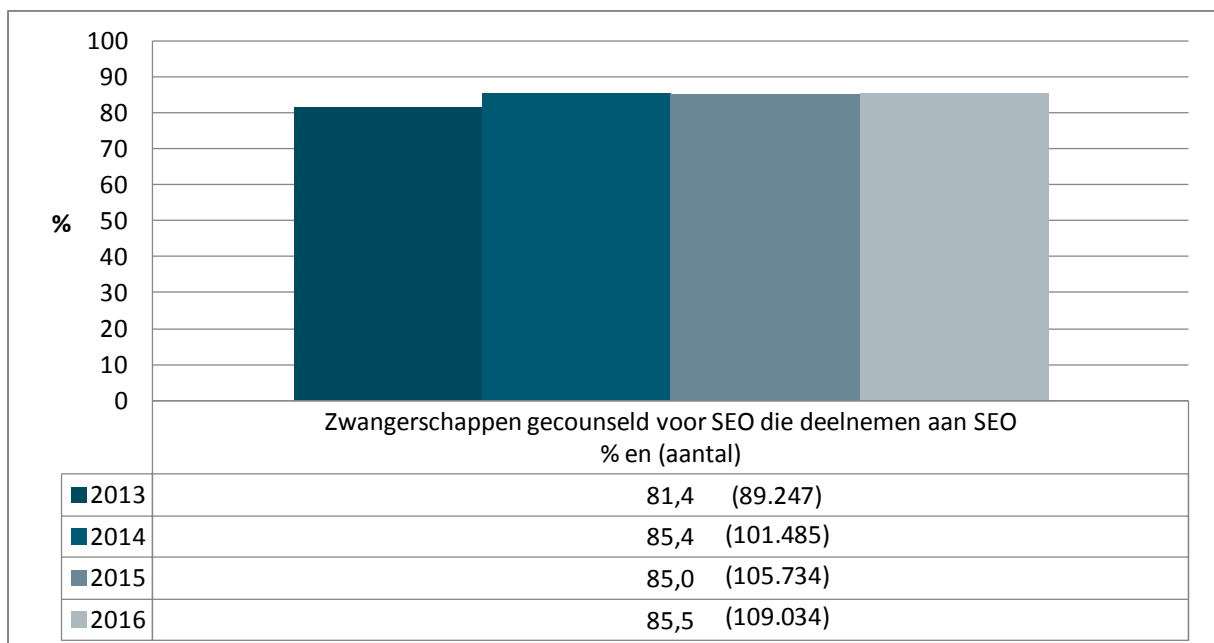


Figuur 3: Combinatietest uitgevoerd bij zwangerschappen na counseling voor CT voor 2013 t/m 2016, % en (n)

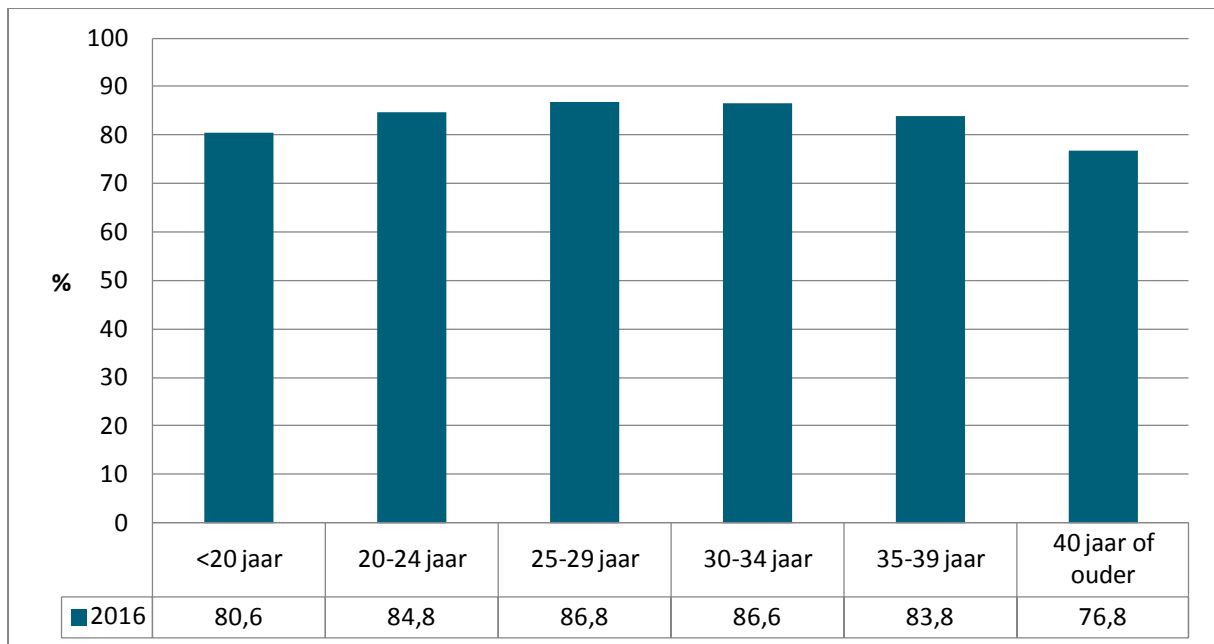


Figuur 4: Combinatietest uitgevoerd bij zwangerschappen na counseling voor CT per leeftijdscategorie, %

In 2016 is bij 85,5% van de zwangerschappen waarin is gecounseld voor het SEO een SEO uitgevoerd. Figuur 5 geeft de trend in deelname aan SEO weer over de afgelopen vier jaar. Op het niveau van zwangeren heeft 82,4% van de zwangeren in 2016 deelgenomen aan een SEO (bereik SEO, tabel 1). Wanneer geen SEO is uitgevoerd, is mogelijk een medische indicatie gegeven voor het verrichten van een GUO. Hierover is geen informatie beschikbaar in Peridos. Figuur 6 laat voor 2016 per leeftijdscategorie zien bij welk percentage zwangeren een SEO is uitgevoerd.



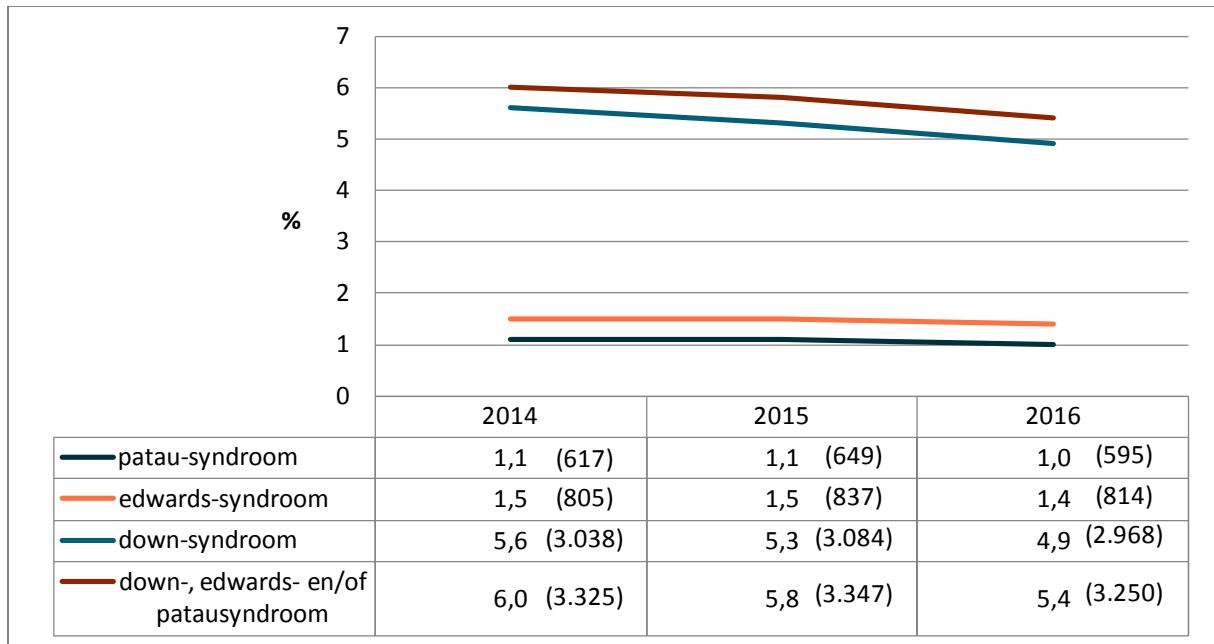
Figuur 5: SEO uitgevoerd bij zwangerschappen waarin is gecounseld voor SEO voor 2013 t/m 2016, % en (n)



Figuur 6: SEO uitgevoerd bij zwangerschappen waarin is gecounseld voor SEO per leeftijdscategorie, %
Wanneer geen SEO is uitgevoerd, is mogelijk een medische indicatie gegeven voor het verrichten van een GUO.
(Met name bij de oudere vrouwen kan dit een rol spelen.)

Uitkomsten CT's en SEO's

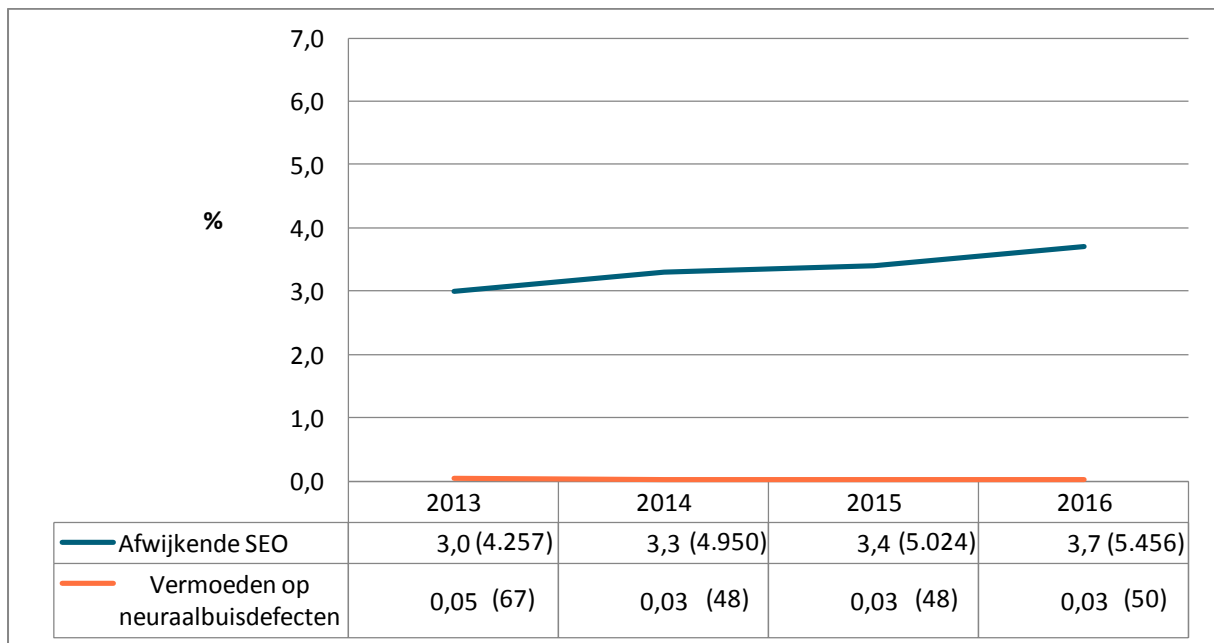
In figuur 7 staat het overzicht van de uitkomsten van de CT's. Het totale percentage foetussen met een verhoogde kansuitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom was 5,4 in 2016. Het percentage foetussen met een verhoogde kansuitslag voor het downsyndroom was in 2016 4,9%. Het percentage foetussen met een verhoogde kansuitslag voor het edwards- en patau-syndroom was in 2016 respectievelijk 1,4% en 1,0%. Voor alle syndromen is het percentage verhoogde kansuitslag de afgelopen jaren iets gedaald (figuur 7).



Figuur 7: Uitkomsten CT's: Foetussen met een verhoogde kansuitslag, % en (n)

(Vanwege een beperkte registratie in 2013 zijn er geen betrouwbare cijfers over 2013 om in deze figuur weer te geven. Zie de [monitor 2013](#) op de website van het RIVM voor details.)

Figuur 8 presenteert de uitslagen van de SEO's. Het percentage foetussen met een afwijkend SEO in 2016 was 3,7%. Dit percentage lijkt iets te stijgen de afgelopen jaren (zie figuur 8). Het percentage foetussen met een vermoeden op een neuraalbuisdefect (NBD) was 0,03%. Dit percentage is redelijk stabiel gebleven over de afgelopen jaren (figuur 8).



Figuur 8: Uitkomsten SEO's, % en (n)

Deelname vervolgonderzoeken

Zoals weergegeven in figuur 1, kunnen zwangeren na een verhoogde kansuitslag bij de CT kiezen voor een NIPT als vervolgonderzoek. Is ook de uitslag van de NIPT afwijkend, dan kan via invasief onderzoek de chromosomale afwijking definitief worden vastgesteld. Volgens de beschikbare gegevens hebben 532 zwangeren met een verhoogde kansuitslag bij de combinatietest uiteindelijk een invasief onderzoek ondergaan (16,5%). Doordat in Peridos informatie ontbreekt over deelname aan de NIPT in het vervolgtraject, is dit percentage lastig te interpreteren. De cijfers over de NIPT zijn voor de monitor 2016 ook niet aangeleverd vanuit de kerngroep NIPT, maar komen in de loop van 2018 nog wel beschikbaar. De cijfers zullen op dat moment nog worden toegevoegd aan de monitor.

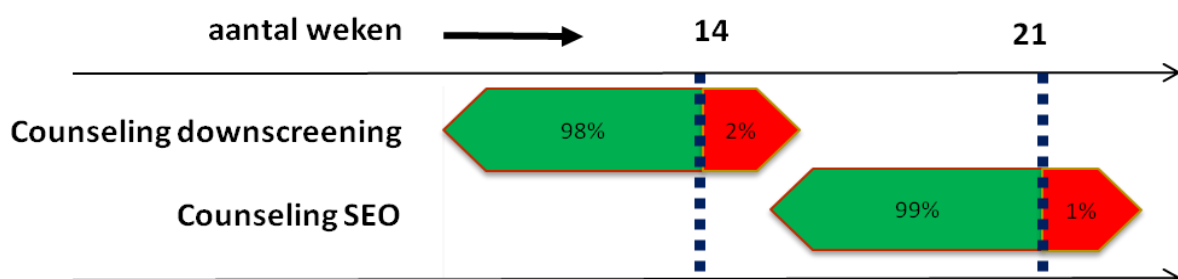
Voor 65,3% van de zwangerschappen met een verdenking op een afwijking bij het SEO werd een GUO geregistreerd in Peridos. Naar verwachting zal echter bij bijna alle zwangerschappen met een verdenking op afwijkingen bij het SEO een GUO zijn uitgevoerd. Het is echter onbekend welk deel van de GUO's die worden verricht na een SEO met een verdenking op een afwijking, zijn opgenomen in Peridos.

DETECTIE EN TESTKARAKTERISTIEKEN

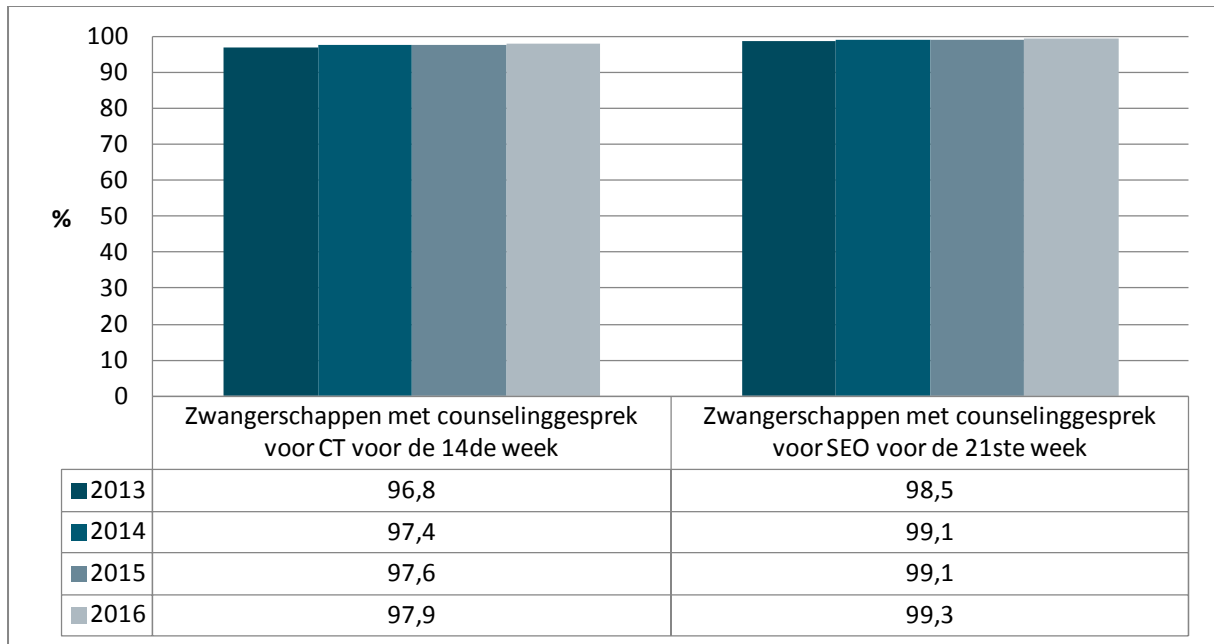
Informatie over de uitkomsten van de zwangerschappen na de bevalling zijn vooralsnog onvoldoende beschikbaar. Er wordt hard gewerkt om deze informatie in de nabije toekomst wel beschikbaar te krijgen. Met de data zoals deze nu in Peridos beschikbaar zijn is het daarom ook nog niet mogelijk om testkarakteristieken op een betrouwbare wijze te berekenen. Ook hier wordt hard aan gewerkt om dit wel mogelijk te maken in de nabije toekomst.

TIJDIGHEID COUNSELING

De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te beïden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screeningstest zijn daarin essentieel. De counselinggesprekken voor de CT moeten voor de 14^{de} week van de zwangerschap hebben plaatsgevonden. De gesprekken voor het SEO moeten hebben plaatsgevonden voor de 21^{ste} week. Figuur 9 laat zien dat in 2016 voor CT in 98% van de zwangerschappen met een counselinggesprek dit gesprek voor de 14de week plaatsvond. In het geval van SEO vond in 99% van de zwangerschappen met een counseling dit gesprek voor de 21e week plaats. Figuur 10 laat zien dat de afgelopen jaren steeds meer gesprekken op tijd hebben plaatsgevonden.



Figuur 9: Tijdigheid counseling downsyndroom en SEO



Figuur 10: Tijdigheid counselinggesprekken voor CT en SEO, %

CONCLUSIE

De resultaten van de monitor betreffende de screening op downsyndroom en SEO zijn in 2016 grotendeels vergelijkbaar met de resultaten van de afgelopen jaren.

AANBEVELINGEN

Registratie in Peridos

- Verbeteren volledigheid registratie resultaten GUO en genotypering ten einde testkarakteristieken in percentages uit te drukken en eventueel indicatoren alleen voor evaluatiedoeleinden op te nemen.
- Verbeteren volledigheid registratie van variabelen met betrekking tot uitkomsten zwangerschap.
- Stimuleer betere registratie van de indicatie voor GUO in bronsystemen t.b.v. betere duiding van de deelname aan het SEO.

Inhoudelijk

- Slechts 54% van de counselors voldoet aan de kwaliteitseis om minimaal 50 counselingsgesprekken per jaar uit te voeren, en 27% van de SEO-echoscopisten voldoet niet aan de kwaliteitseis om jaarlijks minimaal 150 SEO's uit te voeren. Dit verdient actie van de Regionale Centra richting de counselors en echoscopisten waarmee zij een overeenkomst hebben.
- De tijdigheid van de counseling CT lag rond de 98% en die van SEO op bijna 100%. De tijdigheid van de counseling is ook van belang. Het voorstel is om deze indicator volgend jaar ook mee te nemen.

COLOFON

De prenatale screening op downsyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek.
Publieksmonitor 2016.

Mirjam Harmsen
Janine Liefers
Juliette Cruijsberg
Femke Atsma

Nijmegen, december 2017
IQ healthcare, Radboudumc
Opdrachtgever: RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek