



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
*Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport*

Draaiboek Prenatale screening versie 12.0

# NIPT en structureel echoscopisch onderzoek



## **Disclaimer**

Bepaalde links in het draaiboek wijzen op sites van derden, waarvoor het RIVM geen enkele aansprakelijkheid aanvaardt.

Het RIVM behoudt zich het recht voor de inhoud van het draaiboek te wijzigen.

# Draaiboek Prenatale screening

NIPT en structureel echoscopisch onderzoek

**Versie 12.0, maart 2023**

# Revisiehistorie

| Versie | Datum         | Samenvatting wijzigingen   |
|--------|---------------|--|
| 1.0    | December 2007 | Vastgestelde versie.   |
| 2.0    | Maart 2011    | Toevoeging: <ul style="list-style-type: none"><li>• Samenvatting.</li><li>• Informatie over trisomie 13 (patausyndroom).</li><li>• Informatie over trisomie 18 (edwardssyndroom).</li></ul>  |
| 3.0    | December 2013 | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"><li>• Actualisatie van alle hoofdstukken en bijlagen.</li><li>• Vastgesteld beleid opgenomen.</li><li>• Hoofdstuk 7 Rol van het referentielaboratorium toegevoegd.</li><li>• Bijlagen D Minimale gegevensset, E Richtlijnen en standaarden en I Checklisten, verwijderd.</li><li>• Volgorde trisomieën gewijzigd in downsyndroom, trisomie 18, trisomie 13 op basis van prevalentie.</li><li>• Taken en verantwoordelijkheden van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek (PND), platform downsyndroom Screeningslaboratoria en platform Regionale Centra Prenatale Screening toegevoegd.</li></ul>                                |
| 4.0    | April 2014    | Toevoeging: <ul style="list-style-type: none"><li>• Niet-Invasieve Prenatale Test, de NIPT-studie per 1 april 2014.</li><li>• Regio eis m.b.t. samenwerkingsovereenkomsten.</li><li>• Actualisatie van de tekst met betrekking tot de term ‘posttestcounseling’.</li><li>• De term wordt alleen gebruikt voor het gesprek in de Centra voor Prenatale Diagnostiek (PND).</li></ul>   |
| 5.0    | Januari 2015  | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"><li>• Draaiboek geactualiseerd naar de aangepaste kwaliteitseisen.</li><li>• Nieuwe richtlijnen voor vergoeding prenatale screening en vervolgonderzoek per 1 januari 2015.</li><li>• Informatie over de invasieve testen toegevoegd in hoofdstuk 9.</li></ul>  |
| 6.0    | Februari 2016 | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"><li>• De kwaliteitseisen opleiding counseling is toegevoegd.</li><li>• De gevoeligheid van de combinatietest is geïllustreerd met een aangepaste tabel, tekst en figuur.</li><li>• De kwaliteitseisen aan de werkomgeving zijn vervangen door de kwaliteitseisen aan de echoapparatuur en beeldopslag.</li><li>• De zwangerschapsduur voor een NT meting is aangepast naar week 11+2 t/m week 14+1 (CRL 45-84).</li><li>• Er is een link naar het beslisschema “Toestemming en registratie” toegevoegd.</li><li>• Er is een link toegevoegd naar “Checklist voor de counselor bij prenatale screening op downsyndroom”.</li></ul> |
| 6.0    | Juli 2016     | Vanaf begin juli 2016 is het Centraal Orgaan overgegaan in de programma commissie Prenatale screening. Het draaiboek wordt in najaar 2016 hierop aangepast.  |

| Versie | Datum        | Samenvatting wijzigingen   |
|--------|--------------|--|
| 7.0    | April 2017   | Het draaiboek is in zijn geheel herzien. Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Actualisatie van alle hoofdstukken en bijlagen.</li> <li>• Vastgesteld beleid opgenomen.</li> <li>• Toevoeging van de NIPT in het kader van de TRIDENT-2 studie.</li> <li>• Nieuwe naamgeving programma.</li> <li>• Toevoeging van de vernieuwde bestuurlijke structuur, inclusief rol van de Programmacommissie Prenatale Screening.</li> </ul>  |
| 8.0    | April 2018   | Door de sterke daling van het aantal combinatietesten is de uitvoering van de combinatietest gewijzigd: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Er is nog maar één uitvoerend laboratorium voor de combinatie test nl. Star-SHL.</li> <li>• De referentietask blijft bij het RIVM maar gaat naar een andere afdeling en is aangepast aan de nieuwe structuur en werkwijze.</li> <li>• Het Platform laboratoria is opgeheven.</li> <li>• De gehele laboratorium-workflow verloopt via Peridos m.u.v. de zwangere zonder BSN. Alleen centrale kansberekening voor tweelingen (inclusief vanishing twins).</li> </ul>  |
| 9.0    | Juni 2019    | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cijfers sensitiviteit NIPT en positief voorspellende waarde NIPT aangepast.</li> <li>• Periode uitvoering SEO verkort.</li> <li>• Verantwoordelijkheid doorverwijzing bij afwijkende uitslag SEO.</li> <li>• Exclusie criterium (geen BSN nummer) NIPT toegevoegd.</li> <li>• Indicatie invasieve diagnostiek na 2x mislukte NIPT vanwege lage foetale fractie.</li> <li>• Alinea communicatie over nevenbevindingen.</li> </ul>   |
| 10.0   | Juli 2021    | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Draaiboek in zijn geheel geactualiseerd (met deels een nieuwe indeling)</li> <li>• Toevoeging eerste trimester SEO in het kader van de IMITAS studie</li> <li>• NIPT: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Per 3 juni 2020 is de NIPT beschikbaar voor alle meerlingzwangerschappen</li> <li>- Per 1 oktober 2020 kunnen ook zwangeren van 16 en 17 jaar deelnemen</li> </ul> </li> <li>• De 'E-learning prenatale screening' vervangt de 'DIN Prenatale screening 2.1'</li> <li>• Verwijdering verwijzing naar 'Toestemming en registratie' document (beslisschema)</li> <li>• Update van links naar documenten en websites.</li> </ul> |
| 11.0   | Oktober 2021 | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Door de sterke daling van het aantal combinatietesten stopt de uitvoering van de combinatietest op 1 oktober 2021: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Gehele draaiboek aangepast op situatie waarin combinatietest niet meer wordt aangeboden binnen het aanbod van de prenatale screening.</li> </ul> </li> </ul>   |
| 12.0   | Maart 2023   | Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Per 1 april 2023 stoppen de TRIDENT studies en is de NIPT onderdeel van het reguliere programma voor prenatale screening.</li> <li>• Toevoeging hoofdstukken Referentiecentrum NIPT, bloedafnameorganisaties en NIPT-laboratoria</li> <li>• Per 15 september 2022 kunnen zwangeren van 15 jaar en jonger ook deelnemen aan het eerste trimester SEO (IMITAS studie) en de NIPT. Dat is geen exclusie criterium meer.</li> <li>• Per 1 april 2023 is het nodig om expliciet toestemming te vragen aan de zwangere voor het gebruik van haar gegevens (zoals uitslagen) voor eventueel toekomstig wetenschappelijk onderzoek.</li> </ul>       |

# Inhoudsopgave

|  |           |
|--|-----------|
| <b>Leeswijzer</b>  | <b>9</b>  |
| <b>1. Inleiding</b>  | <b>10</b> |
| 1.1 Doel en reikwijdte van dit draaiboek                           | 10        |
| 1.2 Aanleiding   | 10        |
| 1.3 Totstandkoming   | 10        |
| 1.4 Verantwoording   | 10        |
| 1.5 Publicatie en onderhoud  | 11        |
| <b>2. Aandoeningen en screeningen</b>                              | <b>12</b> |
| 2.1 Trisomieën   | 12        |
| 2.1.1 Downsyndroom   | 12        |
| 2.1.2 Edwardssyndroom  | 13        |
| 2.1.3 Patausyndroom  | 13        |
| 2.1.4 <i>Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere?</i>         | 14        |
| 2.2 Lichamelijke afwijkingen                                       | 14        |
| 2.3 Screeningen  | 14        |
| 2.3.1 <i>Niet-invasieve prenatale test (NIPT)</i>                  | 15        |
| 2.3.2 <i>Het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting)</i>       | 17        |
| 2.3.3 <i>Het tweede trimester SEO</i>                              | 19        |
| 2.3.4 <i>Het eerste en tweede trimester SEO – een vergelijking</i> | 21        |
| <b>3. De screening op hoofdlijnen</b>                              | <b>23</b> |
| 3.1 Wat houdt screening in?  | 23        |
| 3.2 Uitgangspunten   | 23        |
| 3.3 Wet- en regelgeving  | 23        |
| 3.4 De NIPT op hoofdlijnen   | 24        |
| 3.5 Structureel echoscopisch onderzoek op hoofdlijnen              | 26        |

|           |   |           |
|-----------|---|-----------|
| <b>4.</b> | <b>Betrokken actoren</b>  | <b>28</b> |
| 4.1       | Doelen  | 28        |
| 4.2       | Randvoorwaarden   | 28        |
| 4.3       | Betrokken actoren   | 29        |
| 4.3.1     | <i>De verloskundig zorgverlener</i>                               | 29        |
| 4.3.2     | <i>De counselor</i>   | 29        |
| 4.3.3     | <i>De bloedafnameorganisatie</i>                                  | 29        |
| 4.3.4     | <i>Het NIPT-laboratorium</i>                                      | 29        |
| 4.3.5     | <i>Het Referentiecentrum NIPT</i>                                 | 29        |
| 4.3.6     | <i>De eerste trimester SEO-echoscopist</i>                        | 29        |
| 4.3.7     | <i>De tweede trimester SEO-echoscopist</i>                        | 29        |
| 4.3.8     | <i>Het Regionaal Centrum Prenatale Screening</i>                  | 30        |
| 4.3.9     | <i>Coöperatie Landelijk Bureau Prenatale screening (CLBPS)</i>    | 30        |
| 4.3.10    | <i>De Programmacommissie Prenatale Screening</i>                  | 30        |
| 4.3.11    | <i>Het RIVM-CvB</i>   | 31        |
| 4.3.12    | <i>De zorgverzekeraar</i>   | 31        |
| 4.3.13    | <i>Het Centrum voor Prenatale Diagnostiek</i>                     | 31        |
| <b>5.</b> | <b>De rol van de verloskundig zorgverlener en de counselor</b>    | <b>32</b> |
| 5.1       | Voorafgaand aan de counseling                                     | 32        |
| 5.1.1     | <i>Aankaarten</i>   | 32        |
| 5.2       | Counseling  | 33        |
| 5.2.1     | <i>Counselingsgesprek</i>   | 33        |
| 5.2.2     | <i>Consent of niet</i>  | 33        |
| 5.3       | De NIPT   | 34        |
| 5.3.1     | <i>Registratie en bloedafname</i>                                 | 34        |
| 5.3.2     | <i>Uitslag NIPT niet-afwijkend</i>                                | 34        |
| 5.3.3     | <i>Bij een afwijkende uitslag van de NIPT</i>                     | 35        |
| 5.4       | Het eerste en tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek | 35        |
| 5.4.1     | <i>Registratie en het structureel echoscopisch onderzoek</i>      | 35        |
| 5.4.2     | <i>Geen afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO</i>        | 36        |
| 5.4.3     | <i>Afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO</i>             | 36        |
| <b>6.</b> | <b>De rol van de bloedafnameorganisatie</b>                       | <b>37</b> |
| 6.1       | De NIPT   | 37        |
| 6.1.1     | <i>Bloedafnamesets en bloedafname</i>                             | 37        |
| <b>7.</b> | <b>De rol van de NIPT-laboratoria</b>                             | <b>38</b> |
| <b>8.</b> | <b>De rol van het Referentiecentrum NIPT</b>                      | <b>39</b> |

|                  |   |           |
|------------------|---|-----------|
| <b>9.</b>        | <b>De rol van de echoscopist</b>  | <b>40</b> |
| 9.1              | Landelijke database: Peridos  | 40        |
| 9.1.1            | Voor en tijdens het eerste/tweede trimester SEO                           | 40        |
| 9.1.2            | Uitslag en verwijzing eerste/tweede trimester SEO                         | 40        |
| <b>10.</b>       | <b>Vervolgonderzoek</b>   | <b>42</b> |
| 10.1             | Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag NIPT                               | 42        |
| 10.1.1           | Vervolgonderzoek na de NIPT   | 42        |
| 10.1.2           | Invasieve diagnostiek   | 42        |
| 10.2             | Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag structureel echoscopisch onderzoek | 43        |
| 10.3             | Begeleiding zwangere na afwijkende uitslag van vervolgonderzoek           | 43        |
| 10.4             | Erfelijkheidsadvies   | 43        |
| <b>11.</b>       | <b>Registratie, monitoring en evaluatie</b>                               | <b>44</b> |
| 11.1             | Landelijke database: Peridos  | 44        |
| 11.2             | Indicatoren en gegevens   | 45        |
| 11.3             | Landelijke monitor en evaluatie   | 45        |
| <b>12.</b>       | <b>Organisatie, financiering en kwaliteitsborging</b>                     | <b>47</b> |
| 12.1             | Organisatie   | 47        |
| 12.1.1           | Ondersteuning en advisering   | 48        |
| 12.2             | Financiering  | 48        |
| 12.3             | Kwaliteitsborging   | 49        |
| 12.3.1           | Kwaliteitsjaarverslag   | 50        |
| 12.3.2           | Kwaliteitsborging dataverzameling   | 50        |
| <b>Bijlage A</b> | <b>Afkortingen en begrippen</b>   | <b>51</b> |
| <b>Bijlage B</b> | <b>Adressenlijst</b>  | <b>53</b> |
| 1.               | Regionale Centra voor Prenatale Screening                                 | 53        |
| 2.               | Koepels van professionals   | 53        |
| 3.               | Betrokken overheid  | 53        |
| 4.               | Overige betrokken organisaties  | 53        |
| 5.               | NIPT-laboratoria  | 54        |
| 6.               | Bloedafnameorganisaties   | 54        |
| 7.               | Het Referentiecentrum NIPT  | 54        |



# Leeswijzer

Na de inleiding in hoofdstuk 1 en de beschrijving van de aandoeningen en screeningen in hoofdstuk 2, volgt in hoofdstuk 3 een beschrijving van de screening op hoofdlijnen. Hoofdstuk 4 geeft een overzicht van de zorgketen: doelen, randvoorwaarden en actoren met hun rollen en verantwoordelijkheden. De rol van de verloskundig zorgverlener en de counselor wordt in hoofdstuk 5 als een chronologisch proces beschreven. Daarna gebeurt dit in hoofdstuk 6 voor de bloedafnameorganisatie, in hoofdstuk 7 voor het NIPT-laboratorium, in hoofdstuk 8 voor het Referentiecentrum NIPT, en in hoofdstuk 9 voor de echoscopist. Hoofdstuk 10 beschrijft het vervolgonderzoek. In hoofdstuk 11 staat informatie over registratie, monitoring en evaluatie. Hoofdstuk 12 beschrijft informatie over de organisatie, financiering en kwaliteitsborging.

In Bijlage A vindt u een overzicht van afkortingen en begrippen en in bijlage B een adressenlijst. Met zij kan hij worden bedoeld. Waar over 'de zwangere' wordt gesproken, wordt ook haar eventuele partner bedoeld.

# 1. Inleiding

**Dit draaiboek beschrijft wat nodig is om de niet-invasieve prenatale test (NIPT) en structureel echoscopisch onderzoek effectief en binnen de kwalitatieve kaders te laten verlopen.**

## 1.1 Doel en reikwijdte van dit draaiboek

Het draaiboek richt zich op alle professionals die betrokken zijn bij de prenatale zorg in het algemeen, en de prenatale screening door middel van de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek in het bijzonder.

Het draaiboek is bindend van karakter en maakt deel uit van de professionele standaard. De NIPT en structureel echoscopisch onderzoek worden uitgevoerd onder regie van het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Betrokken zorgverleners zijn verantwoordelijk voor de kwaliteit van zorg. Waar zij taken delegeren aan anderen zullen zij ervoor zorgen dat ook die anderen zich aan het draaiboek houden, en aan de normen waarnaar verwezen wordt. Alle partijen die deelnemen aan de Programmacommissie Prenatale Screening onderschrijven de inhoud van dit draaiboek. Het RIVM-CvB heeft het draaiboek vastgesteld.

De vergunningen, contracten en kwaliteitsovereenkomsten verplichten partijen zich te houden aan dit landelijke draaiboek en de daarbij behorende [kwaliteitseisen](#). Meer over deze formele kant van het draaiboek is te vinden in paragraaf 4.2 Randvoorwaarden.

## 1.2 Aanleiding

In mei 2001 en april 2004 verschenen [rapporten](#) van de Gezondheidsraad (GR) over 'de prenatale screening op downsyndroom, neurale-buisdefecten en routine-echoscopie'. De GR constateerde een grote variatie in de uitvoering van de screening. De informatievoorziening, het tijdstip van onderzoek en de deskundigheid van de uitvoering varieerden sterk per zorgverlener en per regio. De Gezondheidsraad kwam tot het advies dat de vereiste hoge kwaliteit slechts mogelijk is binnen één organisatiestructuur met centrale coördinatie.

Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) heeft in 2006 het ontwikkelen van deze centrale coördinatie neergelegd bij het RIVM. Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM richtte daartoe het Centraal Orgaan Prenatale Screening op. In 2016 is deze omgevormd tot de Programmacommissie Prenatale Screening. De Programmacommissie adviseert het RIVM-CvB over de gehele keten van de prenatale screening. Alle voor het programma relevante partijen zijn afgevaardigd in de Programmacommissie, zoals vertegenwoordigers van de beroepsgroepen en patiëntenorganisaties. De Programmacommissie wordt ondersteund door werkgroepen met vertegenwoordigers vanuit de betrokken geledingen.

Het draaiboek is een leidraad om de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek als zorgketen te kunnen coördineren en daarbij samenhang te bewerkstelligen tussen de genoemde kwaliteitseisen.

## 1.3 Totstandkoming

Dit draaiboek is tot stand gekomen in samenwerking met vertegenwoordigers van betrokken ketenpartners. Onder wie vertegenwoordigers uit de kring van verloskundigen (KNOV), Regionale Centra, gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), klinisch genetici (VKGN), laboratoria (NVKC), het referentiecentrum (RIVM-GZB), laboratoriumspecialisten klinische genetica (VKGL), kinderartsen (NVK) en huisartsen (NHG en VVAH).

## 1.4 Verantwoording

Het draaiboek versie 12 is onder verantwoordelijkheid van het RIVM-CvB, met advies van de Programmacommissie Prenatale Screening, uitgebracht en vastgesteld. Het draaiboek veronderstelt dat de lezer beschikt over algemene kennis over dit onderwerp. Achtergrondinformatie is alleen opgenomen voor zover dat nodig is voor een goed begrip van het draaiboek.

## 1.5 Publicatie en onderhoud

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM verzorgt de redactie en de (online) beschikbaarheid van het draaiboek. Het RIVM-CvB legt voorstellen tot wijziging voor aan de werkgroepen waar het van toepassing op is en aan de Programmacommissie Prenatale Screening, met daarin deskundigen. Via [cvb@rivm.nl](mailto:cvb@rivm.nl) is het mogelijk om vragen te stellen en/of voorstellen te doen voor aanpassing. Het draaiboek is alleen digitaal beschikbaar. De meest recente versie is te raadplegen op de website van het RIVM.

Het draaiboek wordt regelmatig geactualiseerd. In de (digitale) nieuwsbrief Pre- en neonatale screeningen, in nieuwsbrieven van Regionale Centra en de nieuwsberichten op de website staat vermeld wanneer een nieuwe versie van het draaiboek beschikbaar is.

# 2. Aandoeningen en screeningen

**Dit draaiboek gaat over de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek. Dit hoofdstuk beschrijft kort de aandoeningen waarop deze screening zich richt en de gebruikte screeningen.**

Het doel van prenatale screening is om zwangeren die dat wensen tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen bij hun ongeboren kind, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende opties.

De zwangere kan kiezen voor twee verschillende vormen van prenatale screening:

1. Screening op down-, edwards- en patauysyndroom d.m.v. de NIPT.
2. Onderzoek naar lichamelijke afwijkingen d.m.v. een structureel echoscopisch onderzoek (SEO) in het eerste en/of tweede trimester van de zwangerschap (ofwel de 13 wekenecho en de 20 wekenecho).

In het geval van een afwijkende uitslag, zowel na de NIPT als na het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) en tweede trimester SEO, is diagnostisch onderzoek mogelijk om (meer) zekerheid te krijgen over eventueel aanwezige afwijkingen.

Voor de volledigheid: in het eerste trimester van de zwangerschap krijgen zwangeren ook een andere screening aangeboden: de prenatale screening op infectieziekten en erythrocyten- immunisatie (PSIE). Voor meer informatie zie [www.pns.nl/bloedonderzoek-zwangeren/professionals](http://www.pns.nl/bloedonderzoek-zwangeren/professionals).

## 2.1 Trisomieën<sup>1</sup>

### 2.1.1 Downsyndroom

#### **Wat is downsyndroom?**

Downsyndroom (trisomie 21) is een aangeboren aandoening. Een persoon met downsyndroom heeft drie in plaats van twee chromosomen 21.

#### **Gezondheid**

Alle kinderen met downsyndroom hebben een verstandelijke beperking, die kan variëren van licht tot ernstig. Kinderen met het downsyndroom ontwikkelen zich langzamer en minder goed dan gemiddeld. Dit is per kind anders. Het is niet te voorspellen hoe een kind zich zal ontwikkelen. Het is goed om een kind met het downsyndroom al vanaf de geboorte extra te stimuleren.

Ouders kunnen hulp krijgen om het kind zich goed te laten ontwikkelen. Jonge kinderen groeien op in het gezin. Ze kunnen meestal naar de gewone kinderopvang. Heel soms is er een speciaal dagcentrum nodig. De meeste kinderen met downsyndroom gaan naar een gewone basisschool. Een kleine groep gaat gelijk naar speciaal onderwijs. Gemiddeld leren de kinderen die naar een gewone basisschool gaan, beter praten en lezen. Na of in de loop van de basisschool gaan de meeste kinderen naar speciaal voortgezet onderwijs. Enkeligen gaan naar een dagcentrum.

Sommige pubers met downsyndroom merken dat ze toch niet helemaal kunnen meedoen. Ze kunnen dan verlegen, onzeker en teruggetrokken zijn. Ze reageren daardoor wel eens anders dan verwacht. Bij volwassen mensen met downsyndroom woont een kwart nog thuis als ze 30 jaar zijn. De rest gaat begeleid zelfstandig wonen. Meestal wonen zij in woonprojecten voor kleine groepen. Gemiddeld worden mensen met downsyndroom 60 jaar. Tijdens hun hele leven hebben ze begeleiding en hulp nodig van hun familie of anderen/hulpverleners

Bijna de helft van de kinderen met downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Indien noodzakelijk kan deze afwijking operatief worden behandeld. Dit geeft vrijwel altijd een goed resultaat. Het kan ook voorkomen dat een kind met downsyndroom wordt geboren met een maag-darmafwijking, ook dan is een operatie kort na de geboorte noodzakelijk. Daarnaast hebben kinderen met downsyndroom meer kans op problemen met de luchtwegen, het gehoor, het ogen, de spraak en met de afweer tegen infecties.

Volwassenen met downsyndroom krijgen vaker en op jongere leeftijd dan gemiddeld de ziekte van Alzheimer. Hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn, verschilt van persoon tot persoon. De kans op een miskraam of op later overlijden van het kind tijdens de zwangerschap is groter dan gemiddeld bij een zwangerschap van een kind met downsyndroom.

#### **Wat is de oorzaak?**

Downsyndroom wordt in de meeste gevallen (96%) veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de zwangere.

<sup>1</sup> Weijerman ME, de Winter JP. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. Eur J Pediatr 2010; 1445-52

In circa 1% van de gevallen betreft de aandoening een erfelijke overdracht<sup>2</sup>.

## 2.1.2 Edwardssyndroom

### Wat is edwardssyndroom?

Edwardssyndroom (trisomie 18) is een aangeboren aandoening. De aandoening wordt veroorzaakt door een extra chromosoom. Een kind met edwardssyndroom heeft van chromosoom 18 geen twee, maar drie exemplaren in elke cel. Edwardssyndroom komt veel minder vaak voor dan downsyndroom.

### Gezondheid

Een kind met edwardssyndroom heeft een zeer kwetsbare gezondheid. Het merendeel van de kinderen met edwardssyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap, tijdens of kort na de geboorte. Ongeveer 5-10% van de levend geboren kinderen bereikt het eerste levensjaar<sup>3</sup>.

De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Kinderen met edwardssyndroom hebben een zeer ernstige verstandelijke beperking. Ongeveer 9 van de 10 kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen

zoals de nieren en de darmen zijn vaak aangedaan. Ook kunnen open buik en een slokdarmafsluiting voorkomen. Bij edwardssyndroom is er vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Het geboortegewicht is daarom laag. Na de geboorte zijn de kinderen meestal slap. Later krijgen ze echter een hoge spierspanning. Vaak zijn er epileptische aanvallen.

Enkele uiterlijke kenmerken:

Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. Het voorhoofd is dan hoog en smal, er zijn korte ooglidspeten en een kleine mond, een kleine kin, laagstaande en afwijkend gevormde oorschelpen en een prominent achterhoofd.

<sup>2</sup> Bij chromosoomonderzoek wordt bij 96% van de kinderen met downsyndroom een reguliere trisomie vastgesteld. Bij 4% is er sprake van een translocatie, waarbij chromosoom 21 aan een ander chromosoom vastzit (meestal is dit chromosoom 13, 14, 15, of 21.) Van deze 4% gaat het bij drie van de vier kinderen om een niet-erfelijke vorm en bij 1% is of de vader of de moeder drager van een gebalanceerde chromosoomtranslocatie. In dat geval is er bij elke volgende zwangerschap een grote kans op een kind met downsyndroom en wordt de ouders bij een kinderwens een consult bij een klinisch geneticus geadviseerd. De trisomieën 13, 18 en 21 kunnen alle drie ook in een zogenaamde mozaïekvorm voorkomen. In dat geval zijn er behalve afwijkende cellen, ook normale cellen aanwezig. In die situatie is er een mogelijkheid dat het fenotype minder uitgesproken is.

<sup>3</sup> Nelson KE, Rosella LC, Mahant S, Guttman A. Survival and Surgical Interventions for Children With Trisomy 13 and 18. JAMA. 2016;316(4):420-428. doi:10.1001/jama.2016.9819

### Wat is de oorzaak?

Edwardssyndroom wordt in alle gevallen veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met edwardssyndroom neemt toe met de leeftijd van de zwangere.

Edwardssyndroom komt voor bij ongeveer een van de 8.500 levend geboren kinderen. Tijdens de zwangerschap komt de aandoening vaker voor. De meeste kinderen met edwardssyndroom overlijden al vóór de geboorte.

## 2.1.3 Patausyndroom

### Wat is patausyndroom?

Patausyndroom (trisomie 13) is een aangeboren aandoening. Het wordt veroorzaakt door een extra chromosoom. Een kind met patausyndroom heeft van chromosoom 13 geen twee, maar drie exemplaren in elke cel. Patausyndroom komt veel minder vaak voor dan downsyndroom.

### Gezondheid

Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap, tijdens of kort na de geboorte. Ongeveer 10-20% van de levend geboren kinderen bereikt het eerste levensjaar<sup>4</sup>. Kinderen met patausyndroom hebben een ernstig verstandelijke beperking.

De gezondheidsproblemen zijn altijd ernstig. Een kind met patausyndroom heeft een zeer kwetsbare gezondheid. Er is meestal een stoornis in de aanleg van de hersenen en van het hart. Epilepsie en perioden van ademstilstand kunnen voorkomen. Soms komen ook nieraandoeningen en afwijkingen van het maag-darmkanaal voor. Er is vaak al voor de geboorte een groeiachterstand. Het geboortegewicht is daarom laag.

Enkele uiterlijke kenmerken:

Er kunnen extra vingers of tenen aanwezig zijn. Ook kunnen afwijkingen aan het gezicht voorkomen, zoals cyclopie, een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis) of het ontbreken van de neus.

### Wat is de oorzaak?

Patausyndroom wordt in de meeste gevallen (96%) veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met patausyndroom neemt toe met de leeftijd van de zwangere. In circa 1% betreft de aandoening een erfelijke overdracht<sup>5</sup>.

<sup>4</sup> Nelson KE, Rosella LC, Mahant S, Guttman A. Survival and Surgical Interventions for Children With Trisomy 13 and 18. JAMA. 2016;316(4):420-428. doi:10.1001/jama.2016.9819

<sup>5</sup> J Med Genet 2002;39:e54 doi:10.1136/jmg.39.9.e54 Survival in trisomy 13 and trisomy 18 cases ascertained from population based registers Am J Med Genet A. 2013 Aug 15. doi: 10.1002/ajmg.a.36127. [Epub ahead of print] Survival of trisomy 18 (Edwards syndrome) and trisomy 13 (Patau Syndrome) in England and Wales: 2004-2011. Wu J, Springett A, Morris JK.

Patausyndroom komt voor bij ongeveer één van de 17.000 levend geboren kinderen. Tijdens de zwangerschap komt patausyndroom vaker voor. Het grootste deel van de kinderen met patausyndroom overlijdt al vóór de geboorte.

#### 2.1.4 Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere?

De kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom neemt toe met de leeftijd van de zwangere, voor meer achtergrondinformatie hierover zie [www.pns.nl](http://www.pns.nl)<sup>6</sup>.

## 2.2 Lichamelijke afwijkingen

### Wat is het?

Onderzoek naar een of meerdere lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind kan worden gedaan met structureel echoscopisch onderzoek in het eerste of tweede trimester van de zwangerschap (het eerste trimester SEO in het kader van een wetenschappelijke studie).

Hoofddoel van dit type onderzoek is om te kijken naar de aanwezigheid van lichamelijke afwijkingen.

Bij structureel echoscopisch onderzoek wordt gekeken naar de structuur en ontwikkeling van de organen van het ongeboren kind. Hierbij kunnen ook andere lichamelijke afwijkingen worden gezien. Verder wordt gekeken of de grootte van het ongeboren kind past bij de zwangerschapsduur en of het vruchtwater normaal is.

Voorbeelden van lichamelijke afwijkingen bij het eerste en/of tweede trimester SEO zijn:

- open rug;
- open schedel;
- waterhoofd;
- hartafwijkingen;
- gat in het middenrif;
- gat in de buikwand;
- ontbreken of afwijkingen van de nieren.

Meer informatie over de afwijkingen bij het eerste trimester (in onderzoekssetting) staat op [www.pns.nl](http://www.pns.nl) en in de [Kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#). Voor het tweede trimester SEO staat in het [NVOG modelprotocol](#) meer uitgebreide informatie over afwijkingen. Soms komen er combinaties voor van een of meerdere afwijkingen, die kunnen duiden op een syndroom.

### Wat is de oorzaak?

Vaak is niet duidelijk wat de oorzaak is van de lichamelijke afwijking. Soms is er sprake van één oorzaak, bijvoorbeeld een DNA-mutatie of een chromosoomafwijking.

## 2.3 Screeningen

De gebruikte onderzoeken bij de prenatale screening zijn in willekeurige volgorde: (1) de niet-invasieve prenatale test (NIPT) voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom en voor onderzoek naar lichamelijke afwijkingen zijn dat (2) het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) en (3) het tweede trimester SEO.

### NIPT

Zwangeren die overwegen hun ongeboren kind te laten screenen op down-, edwards- en patausyndroom kunnen kiezen voor de NIPT. De NIPT kan ook een aanwijzing geven voor andere chromosoomafwijkingen bij het kind, in de placenta en heel soms bij de zwangere zelf (nevenbevindingen). De zwangeren kiest zelf of zij nevenbevindingen wilt laten onderzoeken. In 2014 werd de NIPT voor het eerst in Nederland aangeboden voor zwangeren met een medische indicatie of een verhoogd risico in het kader van een wetenschappelijke implementatiestudie (TRIDENT-1). In 2017 werd de NIPT beschikbaar voor alle zwangeren (TRIDENT-2 studie). Zwangeren kunnen vanaf 1 april 2023 kiezen voor de NIPT zonder dat ze mee moeten doen aan een wetenschappelijke studie.

De NIPT geeft geen zekerheid. Als de uitslag van de NIPT afwijkend is, is invasief onderzoek nodig om zekerheid te krijgen.

De uitvoering van de NIPT dient plaats te vinden conform de [Kwaliteitseisen NIPT](#).

### Eerste en tweede trimester SEO

Zwangeren die overwegen hun ongeboren kind te laten screenen op lichamelijke afwijkingen kunnen sinds 2007 deelnemen aan het tweede trimester SEO. Vanaf 1 september 2021 kunnen zwangeren – naast het tweede trimester SEO – deelnemen aan het eerste trimester SEO. Deze wordt aangeboden in het kader van een landelijke, wetenschappelijke studie (de IMITAS studie). Zwangeren die kiezen voor een eerste trimester SEO, kunnen deze echo laten uitvoeren als zij meedoen aan deze wetenschappelijke studie. Daarvoor moet de zwangere toestemming geven middels het tekenen van een toestemmingsformulier (zie ook hoofdstuk 5.2.2). Daarmee geeft zij de onderzoekers toestemming om het eerste trimester SEO uit te laten voeren in het kader van de wetenschappelijke studie, om gegevens te verzamelen en te gebruiken voor de studie en om haar te benaderen voor eventueel aanvullend onderzoek (via een vragenlijst of interview). Voor meer informatie over de IMITAS studie, zie [3wekenecho.org](http://3wekenecho.org).

<sup>6</sup> Snijders RJM, Ebire NJ, Cuckle H, Nicolaides KH. Maternal age and gestation-specific risks for chromosomal defects. *Fetal Diano Ther* 1995; 10:356-67.

Het eerste en tweede trimester SEO hebben hetzelfde doel. Ze vervangen elkaar niet, maar vullen elkaar aan. Het verschil is dat het eerste trimester SEO vroeg in de zwangerschap plaatsvindt. Hoewel het kind rond 13 weken kleiner en minder ver ontwikkeld is, zijn sommige (ernstige) afwijkingen wel te zien. Het komt regelmatig voor dat deze niet met het leven verenigbaar zijn. Als de echoscopist een afwijking vermoedt, kan de zwangere vroeg in de zwangerschap eventueel vervolgonderzoek laten uitvoeren. Ook heeft ze – vergeleken met het tweede trimester SEO – meer tijd om te bepalen wat ze met de uitslag doet. Bij het tweede trimester SEO zijn veel structuren (zoals het hart) verder ontwikkeld. Daardoor kan de echoscopist het kind meer in detail onderzoeken.

De uitvoering van structureel echoscopisch onderzoek dient plaats te vinden conform:

- [kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#),
- [kwaliteitseisen eerste trimester SEO-echoscopist](#),
- [kwaliteitseisen voor het tweede trimester SEO](#),
- [kwaliteitseisen tweede trimester SEO-echoscopist](#),
- [en het NVOG modelprotocol \(tweede trimester\) SEO](#).

### 2.3.1 Niet-invasieve prenatale test (NIPT)

#### De test

De niet-invasieve prenatale test (NIPT) is gebaseerd op analyse van celvrij DNA uit de placenta in het bloed van de zwangere en is de beste niet-invasieve methode om down-, edwards- en patauysyndroom op de sporen.

De NIPT analyse wordt uitgevoerd met behulp van algoritmen die relatieve hoeveelheden van chromosomen of chromosoomdelen in het moederlijk plasma meten. De NIPT kan plaatsvinden vanaf 10 weken zwangerschap en kan worden aangevraagd door de counselor als een termijnecho is verricht conform het [dateringsprotocol van de NVOG](#), waarbij moet worden vermeld dat een optimale zwangerschapsdatering met de CRL verkregen wordt tussen 10+0 en 12+6 weken. De NIPT is een bloedtest waarbij de zwangere niet het risico loopt een miskraam te krijgen. Het laboratorium onderzoekt geen geslachtschromosomen en het geslacht van het kind wordt niet gerapporteerd. Als de zwangere bij een afwijkende uitslag overweegt de zwangerschap te beëindigen, dan is het advies om bloed voor de NIPT af te laten nemen voor 18+0 weken zwangerschap. Deze termijn is gekozen om de zwangere voldoende tijd te geven om te bepalen wat ze met een afwijkende NIPT uitslag doet, en vanwege de doorlooptijd van het vervolgonderzoek ter bevestiging van de NIPT uitslag, en de uiterlijke termijn voor een zwangerschapsafbreking indien de zwangere dat overweegt.

#### Exclusiecriteria

Een zwangere komt niet in aanmerking voor de NIPT, ook niet op medische indicatie, als:

1. Er sprake is van een niet-vitale zwangerschap.
2. Zij niet onder controle is bij een verloskundig zorgverlener in Nederland.

Een zwangere komt niet in aanmerking voor de NIPT, maar heeft een indicatie voor verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek als:

3. Er sprake is van echoscopisch vastgestelde afwijkingen bij de foetus (waaronder ook een nekplooiemeting groter dan of gelijk aan 3,5 mm).
4. Zwangere (en/of de biologische vader van het kind) heeft eerder een zwangerschap of een kind gehad waarbij sprake was of is van een chromosoomafwijking.
5. De zwangere (en/of de biologische vader van het kind) zelf een gebalanceerde dan wel ongebalanceerde chromosoomafwijking heeft.
6. Zij in de afgelopen drie maanden immunotherapie voor kanker heeft gehad.
7. Er sprake is van moederlijke maligniteit op het moment van de aanvraag of in de periode van 3 maanden voor de aanvraag.
8. Bij een zwangerschap die tot stand is gekomen door ICSI en/of daarbij Pre-implantatie Genetische Diagnostiek (PDG).
9. Tweemaal een mislukte NIPT (waarbij een derde geen zin heeft).

Daarnaast is er sprake van een exclusie criterium als er een indicatie is voor prenatale diagnostiek zoals opgenomen in de *Leidraad indicatiestelling prenatale diagnostiek van de NVOG*, voor zover deze hierboven nog niet zijn genoemd.

In het geval van een exclusie criterium, met uitzondering van exclusie criterium 1 en 2, verwijst de verloskundig zorgverlener de zwangere direct naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Daar wordt afgewogen of er een indicatie is voor een NIPT op medische indicatie.

Daarnaast is een afwijkende uitslag van het eerste trimester SEO ook een contra-indicatie voor deelname aan de NIPT. Wordt er een mogelijke afwijking gevonden bij het eerste trimester SEO en is er op dat moment al bloed afgenomen voor de NIPT? Dan kan de NIPT gewoon voortgezet worden. Als er nog geen bloed is afgenomen, wordt de zwangere erop gewezen dat ook niet te doen. Blijkt uit vervolgonderzoek (GUO type 2) dat er geen aanwijzing is voor een afwijking?

Dan kan de zwangere wel weer kiezen voor de NIPT (en/of het tweede trimester SEO). De contra-indicatie vervalt dan.

### Waarom worden deze exclusiecriteria gehanteerd?

- Ad 3) Bij lichamelijke afwijkingen is er sprake van een breed spectrum van mogelijke genetische afwijkingen die met de NIPT niet gezien kunnen worden, (veel) meer dus dan down-, edwards- of patausyndroom. Dit geldt ook voor foetussen met een verdikte nekplooi in het eerste trimester (veroorzaakt door bijvoorbeeld het turnersyndroom en Noonan syndroom). Een NIPT geeft derhalve een valse zekerheid en vertraging in het diagnostische traject.
- Ad 4) Bij een eerder kind met een chromosoomafwijking is er een verhoogde kans op een chromosoomafwijking in de huidige zwangerschap,
- Ad 5) Bij moederlijke ongebalanceerde chromosoomafwijkingen zijn er afwijkende DNA-fragmenten in de moederlijke circulatie aanwezig. De NIPT toont dan een afwijkende uitslag en er kan niet met zekerheid worden gezegd dat de foetus geen afwijking heeft. Dragerschap van een gebalanceerde chromosoomafwijking bij (één van) de ouders geeft een verhoogd risico op een ongebalanceerde chromosoomafwijking bij de foetus, die per geval gecounseld moet worden in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Dit geldt ook indien de vader een ongebalanceerde chromosoomafwijking heeft.
- Ad 6) Immunotherapie kan leiden tot een overmaat aan vrij moederlijk DNA in het plasma waardoor een relatief lage foetale fractie kan ontstaan. Dit heeft invloed op de betrouwbaarheid van de NIPT analyse en kan leiden tot een onbetrouwbare NIPT uitslag.
- Ad 7) Bij een moederlijke maligniteit kunnen afwijkende DNA-fragmenten van de tumor in de moederlijke circulatie aanwezig zijn. De NIPT toont dan een afwijkende uitslag en er kan niet met zekerheid worden bepaald dat de foetus geen afwijking heeft.

### Lukt de test altijd?

Bij ongeveer 2 op de 100 zwangeren lukt de test niet en komt er geen uitslag. Dit is in de meeste gevallen het gevolg van een te laag percentage placentair DNA in het bloed van de zwangere. Bij zwangeren met ernstig overgewicht (obesitas) mislukt de test iets vaker en is de test ook iets minder betrouwbaar.

### Indicatie invasieve diagnostiek na 2x mislukte NIPT vanwege lage foetale fractie

Als de NIPT de eerste keer mislukt door een biologische factor, zoals een te lage foetale fractie, kan de zwangere nog een keer de NIPT laten doen. Bij ruim 4 van de 5 van de zwangeren lukt de test dan alsnog. Als de NIPT voor de tweede keer mislukt vanwege een te lage foetale fractie, staat dit vermeld in de uitslagbrief. Er is dan een verhoogde kans op een foetale chromosoomafwijking. Een te lage foetale fractie is een indicatie voor invasieve diagnostiek (vruchtwaterpunctie), de klinisch geneticus kan daarover adviseren. Een derde NIPT is dan niet zinvol. Alleen als de NIPT tot twee keer toe is mislukt vanwege lab-technische of

logistieke redenen (bijvoorbeeld gebroken bloedbuizen) is een derde NIPT zinvol. Als er zelfs bij de derde keer geen NIPT uitslag komt, dan kan het laboratorium verder adviseren.

### Gevoeligheid van de test

De NIPT ontdekt ongeveer<sup>7</sup>:

- 97 van de 100 foetussen met downsyndroom.
- 90 van de 100 foetussen met edwardsyndroom.
- 90 van de 100 foetussen met patausyndroom.

Er is geen relatie tussen leeftijd van de zwangere en de gevoeligheid van de NIPT.

### Zekerheid van de uitslag

De NIPT is een screeningstest en geen diagnostische test. Als de zwangere bij een afwijkende uitslag zekerheid wil, is invasief onderzoek nodig. Bij een niet-afwijkende uitslag biedt de NIPT wel voldoende zekerheid. Een vervolgonderzoek wordt dan niet geadviseerd. Vervolgonderzoek is altijd nodig indien de zwangere na de NIPT uitslag de zwangerschap wenst te beëindigen. Bij een afwijkende uitslag van de NIPT zijn er aanwijzingen dat het ongeboren kind mogelijk down-, edwards- of patausyndroom heeft. Echter kan het voorkomen dat het kind toch geen down-, edwards- of patausyndroom heeft. Gemiddeld 90 van de 100 zwangeren met een afwijkende uitslag zijn daadwerkelijk zwanger van een kind met downsyndroom<sup>7</sup>. Voor edwards- en patausyndroom geldt dit voor respectievelijk 90 en 50 van de 100 zwangeren met een afwijkende uitslag.

### Mogelijk vervolgonderzoek bij een afwijkende uitslag van de NIPT

Bij een afwijkende uitslag van de NIPT wordt de zwangere verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek voor een uitgebreid gesprek. Indien zij hiervan gebruik maakt, krijgt zij hier informatie over vervolgonderzoek.

De zwangere heeft de volgende keuzes:

- invasieve diagnostiek: een vloktest of een vruchtwaterpunctie;
- aanvullend kan een GUO type 2 worden geadviseerd;
- afzien van vervolgonderzoek;

Meer informatie over vervolgonderzoek staat in [hoofdstuk 10](#).

### Nevenbevindingen bij de NIPT

Bij de NIPT kan de zwangere ervoor kiezen eventuele nevenbevindingen te horen. Er zijn drie soorten nevenbevindingen: nevenbevindingen bij de foetus, nevenbevindingen in de placenta en nevenbevindingen bij de zwangere. Met de NIPT is bijna nooit onderscheid te

<sup>7</sup> van der Meij KRM, Sistermans EA, Macville MVE, et al. TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands. Am J Hum Genet. 2019;105(6):1091-1101. doi:10.1016/j.ajhg.2019.10.005



maken tussen deze drie soorten nevenbevindingen. Dit kan alleen met invasief vervolgonderzoek duidelijk worden.

Per 10.000 zwangerschappen vindt de NIPT<sup>8</sup>:

- 7 keer een nevenbevinding bij de foetus die bij 5 foetussen leidt tot ernstige verstandelijke en/of lichamelijke beperkingen.
- 17 keer een nevenbevinding in de placenta die bij 9 zwangerschappen leidt tot (een) zwangerschapscomplicatie(s), zoals groeivertraging (4 zwangerschappen) of pre-eclampsie (2 zwangerschappen).
- 1-2 keer een nevenbevinding bij de moeder die bij 1 moeder blijkt te komen door een maligniteit.

### Protocol nevenbevindingen bij de NIPT

Door een onafhankelijke werkgroep is een [protocol nevenbevindingen](#) opgesteld over nevenbevindingen bij de NIPT. In dit protocol staat achtergrondinformatie, adviezen voor counseling, criteria voor de NIPT-laboratoria voor het melden van nevenbevindingen en adviezen voor vervolgdagnostiek in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

### De kosten

Deelname aan de NIPT is kosteloos. Meer informatie daarover staat op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

## 2.3.2 Het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting)

### Het onderzoek

Met het structureel echoscopisch onderzoek in het eerste trimester (het eerste trimester SEO in onderzoeksetting) wordt gekeken naar lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind. Dit onderzoek kan worden uitgevoerd tussen week 12+3 en 14+3 van de zwangerschap.

Doel van het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) is het in beeld brengen van majeure afwijkingen bij de foetus. Een deel van de afwijkingen die nu bij het tweede trimester SEO worden gevonden, kan namelijk ook al eerder worden ontdekt. Dit zijn met name ernstige, veelal niet met het leven verenigbare afwijkingen (Gezondheidsraad, 2016). Zo kunnen zwangeren en hun partner indien ze dit wensen, tijdig worden geïnformeerd over de aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat zij kunnen bepalen wat ze met de uitslag doen. Diagnostiek moet op korte termijn mogelijk zijn na het constateren van een mogelijke afwijking.

<sup>8</sup> Van Prooyen Schuurman E. et al. Clinical impact of additional findings detected by genome-wide non-invasive prenatal testing: Follow-up results of the TRIDENT-2 study. American Journal of Human Genetics 2022; 109, 1140–1152 Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands. Am J Hum Genet. 2019;105(6):1091-1101. doi:10.1016/j.ajhg.2019.10.005

Het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) heeft niet het doel te screenen op chromosomale afwijkingen, maar gevonden afwijkingen kunnen wel doen vermoeden dat sprake is van chromosomale afwijkingen.

Het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) is een medisch onderzoek. Het bepalen van het geslacht is niet het doel van de echo. De echoscopist doet geen uitspraken over het geslacht van de foetus. De betrouwbaarheid van de waarneming is bij deze termijn onvoldoende voor het doen van een uitspraak. Het kan bovendien leiden tot ongewenst gedrag waarbij de zwangere het eerste trimester SEO zo laat mogelijk laat uitvoeren.

Zwangeren die besluiten een eerste trimester SEO te laten verrichten, kiezen daarmee voor een onderzoek van het hele kind. Alle aandoeningen die de echoscopist ziet, zal zij communiceren. De zwangere kan er niet voor kiezen bepaalde aandoeningen niet te willen weten. De echoscopist hoort zich namelijk te houden aan de [kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#) en [kwaliteitseisen eerste trimester SEO-echoscopist](#).

### Exclusiecriteria

- Zwangeren met een GUO type 1 indicatie in het eerste trimester. Zij worden direct verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. (zie paragraaf 5.1 voor meer informatie)
- Afwijkende uitslag van de NIPT (het is niet nodig om op de uitslag van de NIPT te wachten, alvorens het eerste trimester SEO wordt uitgevoerd)

### Lukt het onderzoek altijd?

De beeldvorming bij het eerste trimester SEO kan soms onvoldoende zijn vanwege bijvoorbeeld een ongunstige foetale ligging of maternale obesitas. Zijn de structuren niet optimaal in beeld te brengen (abdominaal en/of vaginaal) en zijn er geen aanwijzingen voor afwijkingen? Dan vindt geen herhaling van het eerste trimester SEO plaats. De conclusie is dan 'incompleet onderzoek'. De zwangere wordt erop gewezen dat ze een tweede trimester SEO kan laten uitvoeren. Stuur de zwangere bij twijfel wel door naar het Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

De zwangere (en haar partner) dienen altijd geïnformeerd te worden over eventuele niet te beoordelen orgaansystemen en de mogelijke implicaties hiervan. Dit dient genoteerd te worden in het digitaal dossier.

Het is belangrijk het maximale te doen om het protocol compleet te doorlopen en alles goed in beeld te brengen. Lukt het de echoscopist niet om het eerste trimester SEO compleet uit te voeren? Vraag de zwangere dan om even rond te lopen en probeer het nog eens. Of bied een vaginale echo aan. Als de betreffende structuur dan nog steeds niet te beoordelen is, vermeld dan: 'structuur niet beoordeelbaar'. Als het om bepaalde redenen niet mogelijk is om het hele echo-onderzoek uit te voeren, vermeld

dan ‘niet beoordeeld’ bij de structuren. Gebruik bij de beoordeling van structuren nooit de term ‘incompleet onderzoek’. Deze term kan alleen een eindconclusie zijn van het hele onderzoek: als meerdere structuren ‘niet beoordeelbaar’ of ‘niet beoordeeld’ zijn.

### **Gevoeligheid van het onderzoek**

De kans dat een bepaalde afwijking wordt opgespoord met een eerste trimester SEO verschilt per afwijking. Kijk voor meer achtergrondinformatie hierover op [www.pns.nl](http://www.pns.nl). De uitkomsten van de wetenschappelijke studie (de IMITAS studie) zullen informatie geven over de gevoeligheid van het eerste trimester SEO.

### **Zekerheid van de uitslag**

Een normale uitslag van het eerste trimester SEO is geruststellend, maar het sluit niet uit dat er toch afwijkingen zijn bij de foetus. Niet alle lichamelijke afwijkingen kunnen worden gezien met een echo rond de 13 weken zwangerschap. Daarnaast heeft het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) niet het doel te screenen op chromosomale afwijkingen.

Wel zijn soms afwijkingen zichtbaar die kunnen voorkomen bij een kind met een chromosoomafwijking (of een andere erfelijke aandoening). Maar niet alle ernstige aandoeningen gaan gepaard met afwijkingen die zichtbaar zijn bij een eerste trimester SEO (of een tweede trimester SEO). Het is belangrijk dat de zwangere zich de beperkingen van het onderzoek realiseert.

Een aantal zwangeren krijgt te horen dat het eerste trimester SEO aanwijzingen laat zien voor een afwijking bij het kind. Bij vervolgonderzoek blijken deze afwijkingen er toch niet te zijn. Er was sprake van een fout-positieve uitslag.

### **Mogelijk vervolgonderzoek na een aanwijzing voor een afwijking bij het eerste trimester SEO**

Als bij een eerste trimester SEO een afwijking wordt vermoed, komt de zwangere in aanmerking voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek om te trachten tot een diagnose te komen (zie hoofdstuk 7.1.2 voor meer informatie over verwijzing en verantwoordelijkheden). Het vervolgonderzoek bestaat uit een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO type 2). Mede afhankelijk van de aard en ernst van de bevindingen wordt de zwangere indien nodig aanvullend (genetisch) onderzoek aangeboden in de vorm van een vlokcentest, vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er lichamelijke afwijkingen worden geconstateerd. De keuzemogelijkheden in een dergelijke situatie hangen sterk af van de ernst van de aandoening. De zwangere kan ervoor kiezen de zwangerschap uit te dragen. Zij kan zich dan in de maanden die volgen voorbereiden op de komst

van een kind met een afwijking of aandoening. Tijdens de zwangerschap en bij de bevalling wordt de zorg afgestemd op de afwijking of aandoening die is gevonden. Door goede specialistische opvang en begeleiding na de geboorte kan het voorkomen dat de vooruitzichten voor kinderen met ernstige afwijkingen verbeteren. Er zijn ook afwijkingen die zo ernstig zijn dat een kind kan overlijden voor of tijdens de geboorte. Sommige ouders overwegen het beëindigen van de zwangerschap. Dat kan tot uiterlijk 24 weken zwangerschap.

De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze terecht bij de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Ook kan zij worden verwezen naar een maatschappelijk werker en oudervereniging.

### **Nevenbevindingen**

Naast lichamelijke afwijkingen kunnen andere afwijkingen gevonden worden die relevant zijn en vervolgonderzoek behoeven. De uitkomsten van de wetenschappelijke studie (de IMITAS studie) zullen informatie geven over de mogelijke nevenbevindingen bij het eerste trimester SEO.

### **De kosten**

Zwangeren die gebruik maken van de zorg in Nederland betalen niets voor het eerste trimester SEO. Meer informatie over de kosten van het eerste trimester SEO voor de zwangere vindt u op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

## **2.3.3 Het tweede trimester SEO**

### **Het onderzoek**

Ook bij het tweede trimester SEO wordt gekeken naar lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind. De structuur en ontwikkeling van de organen en andere lichamelijke afwijkingen kunnen worden gezien. Ook wordt gekeken of de grootte van het ongeboren kind past bij de zwangerschapsduur en of er voldoende vruchtwater is. Dit onderzoek kan worden uitgevoerd tussen week 18+0 en week 21+0 van de zwangerschap, en bij voorkeur tussen week 19+0 en 20+0 van de zwangerschap.

De reden hiervoor is dat bij gevonden afwijkingen vervolgonderzoek vaak tijdrovend is. Door deze voorkeursperiode aan te houden krijgt de zwangere – bij het vermoeden van een afwijking – nog voldoende tijd om een keuze te maken met betrekking tot het al dan niet voortzetten van de zwangerschap.

De beroepsgroepen hebben een [modelprotocol SEO](#) ontwikkeld dat gehanteerd wordt tijdens het echoscopisch onderzoek in het tweede trimester van de zwangerschap. Ook dient de uitvoerder van het tweede trimester SEO, de echoscopist, zich te houden aan de [kwaliteitseisen tweede trimester SEO](#) en [kwaliteitseisen tweede trimester SEO-echoscopist](#).

Het tweede trimester SEO is een medisch onderzoek. Het bepalen van het geslacht is niet het doel van de echo. De echoscopist kan soms zien of het kind een jongen of meisje is. De zwangere krijgt dit alleen te horen als zij hier zelf om vraagt.

#### **Exclusiecriteria**

- Indicatie voor een GUO type 1 in het tweede trimester

#### **Lukt het onderzoek altijd?**

Het tweede trimester SEO bij een zwangerschapsduur van 18 tot 20 weken vindt niet alle aandoeningen. Het hangt van de aard van de aandoening af hoe groot de kans is dat de afwijking wordt gezien bij het onderzoek. Zie ook het kopje hieronder 'Zekerheid van de uitslag'. Bij sommige zwangeren is de beeldvorming suboptimaal, bijvoorbeeld ten gevolge van overgewicht of littekenweefsel in de buikwand. Als sprake is van een *incomplete* tweede trimester SEO vanwege onvoldoende beeldvorming, moet op korte termijn een herhaling van het echoscopisch onderzoek plaatsvinden. Bij voorkeur binnen hetzelfde bezoek (na 15-30 minuten rondlopen zwangere, maar niet na 21+0 weken). Dit is belangrijk vanwege de mogelijkheid van vervolgdagnostiek en de uitslagtermijn na verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Wanneer na herhaling nog steeds sprake is van een *incomplete* tweede trimester SEO vanwege onvoldoende beeldvorming dient te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Als sprake is van een *complete* tweede trimester SEO zonder verdenking op afwijkende bevindingen, enkel met suboptimale beeldvorming, bijvoorbeeld vanwege maternale obesitas, hoeft geen herhaling plaats te vinden en niet te worden verwezen. Voor meer informatie over onvoldoende beeldvorming, zie de [kwaliteitseisen tweede trimester SEO](#).

#### **Gevoeligheid van het onderzoek**

De kans dat een bepaalde afwijking wordt opgespoord met een SEO verschilt per afwijking. Zie voor meer achtergrondinformatie hierover [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

#### **Zekerheid van de uitslag**

Een normale uitslag van het tweede trimester SEO is geruststellend, maar sluit niet uit dat er toch afwijkingen zijn bij de foetus. Niet alle lichamelijke afwijkingen kunnen worden gezien met een echo rond de 20 weken zwangerschap. Daarnaast heeft het tweede trimester SEO niet het doel te screenen op chromosomale afwijkingen. Wel zijn soms afwijkingen zichtbaar die kunnen voorkomen bij een kind met een chromosoomafwijking (of een andere erfelijke aandoening). Maar niet alle ernstige aandoeningen gaan gepaard met afwijkingen die zichtbaar zijn bij een tweede trimester SEO (of een eerste trimester SEO). Het is belangrijk dat de zwangere zich de beperkingen van het onderzoek realiseert.

Een aantal zwangeren krijgt te horen dat het tweede trimester SEO aanwijzingen laat zien voor een afwijking bij het kind. Bij vervolgonderzoek blijken deze afwijkingen er toch niet te zijn. Er was sprake van een fout-positieve uitslag.

#### **Mogelijk vervolgonderzoek na een aanwijzing voor een afwijking bij het tweede trimester SEO**

Als bij een tweede trimester SEO een afwijking wordt gezien, komt de zwangere – net als bij een eerste trimester SEO – in aanmerking voor vervolgonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek om te trachten tot een diagnose te komen. Het vervolgonderzoek bestaat uit een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO type 2). Mede afhankelijk van de aard en ernst van de bevindingen wordt soms een vruchtwaterpunctie en/of bloedonderzoek aangeboden.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er lichamelijke afwijkingen worden geconstateerd. De keuzemogelijkheden in een dergelijke situatie hangen sterk af van de ernst van de aandoening. De zwangere kan ervoor kiezen de zwangerschap uit te dragen. Zij kan zich dan in de maanden die volgen voorbereiden op de komst van een kind met een afwijking of aandoening. Tijdens de zwangerschap en bij de bevalling wordt de zorg afgestemd op de afwijking of aandoening die is gevonden. Door goede specialistische opvang en begeleiding na de geboorte kan het voorkomen dat de vooruitzichten voor kinderen met ernstige afwijkingen verbeteren. Er zijn ook afwijkingen die zo ernstig zijn dat een kind kan overlijden voor of tijdens de geboorte. Sommige ouders overwegen het beëindigen van de zwangerschap. Dat kan tot uiterlijk 24 weken zwangerschap. Afhankelijk van de aard van de bevindingen, is in een enkel geval intra-uteriene behandeling mogelijk. Het voldragen van de zwangerschap kan consequenties hebben voor de bevalling.

Door goede specialistische opvang en begeleiding na de geboorte kan het voorkomen dat de vooruitzichten voor kinderen met ernstige afwijkingen verbeteren.

In de huidige praktijk is het (met name bij afwijkingen die n.a.v. het tweede trimester SEO worden gevonden) niet altijd mogelijk om voor de 24e week een definitieve diagnose te stellen. Als de zwangere de definitieve diagnose pas na 24 weken krijgt, is het volgens de wet niet meer mogelijk om de zwangerschap te beëindigen als het ouderpaar dit wenst. Als er echter sprake is van een letale aandoening of een aandoening die gepaard gaat met zeer ernstige handicaps die voldoet aan de criteria van het [NVOG modelprotocol LZA](#): 'medisch handelen, na late zwangerschapsafbreking', is onder strikte voorwaarden een late zwangerschapsafbreking uitvoerbaar in Nederland.

De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze terecht bij de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Ook kan zij worden verwezen naar een maatschappelijk werker en oudervereniging.

### Nevenbevindingen

Zwangeren die besluiten een tweede trimester SEO te laten verrichten, kiezen daarmee voor onderzoek van het hele kind. Alle aandoeningen die de echoscopist ziet, zal zij communiceren. De zwangere kan er niet voor kiezen bepaalde aandoeningen niet te willen weten. De echoscopist hoort zich namelijk te houden aan het [modelprotocol van de NVOG](#) en kan zich daar in het kader van goed hulpverlenerschap op beroepen.

Naast lichamelijke afwijkingen kunnen andere afwijkingen gevonden worden die relevant zijn en vervolgonderzoek behoeven. Voorbeelden hiervan zijn een afwijkende placenta, vasa praevia, myomen of maternale adnexafwijkingen.

Ook is het mogelijk dat zogenaamde 'sonomarkers' of 'softmarkers' gevonden worden bij het SEO. Sonomarkers komen ook frequent voor bij een (chromosomaal) niet afwijkende foetus. Een sonomarker is een echoscopische variant van de normale foetale anatomie, die vaak bij vervolgonderzoek niet meer aanwezig is. Sonomarkers verhogen echter wel, afhankelijk van de soort sonomarker in zeer geringe tot belangrijke mate de kans op foetale (chromosomale en niet-chromosomale) afwijkingen. Voor sommige (combinaties van) sonomarkers is verwijzing geïndiceerd voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

Voor andere sonomarkers is het nodig om later in de zwangerschap (30 weken zwangerschap) het onderzoek te herhalen. Meer informatie kunt u terugvinden in het [NVOG modelprotocol Onverwachte bevindingen bij het SEO](#).

### De kosten

De zorgverzekeraar vergoedt de kosten van het tweede trimester SEO vanuit het basispakket. Dit heeft geen gevolgen voor het eigen risico van de zwangere.

Maar geldt alleen als:

- Degene die de screening uitvoert een kwaliteitsovereenkomst heeft met een Regionaal Centrum voor prenatale screening;
- én
- De zorgverzekeraar van de zwangere een contract heeft met degene die de screening uitvoert.

Meer informatie over de kosten van het tweede trimester SEO voor de zwangere vindt u op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

### 2.3.4 Het eerste en tweede trimester SEO – een vergelijking

|   | Eerste trimester SEO  | Tweede trimester SEO   |
|---|---|--|
| Type onderzoek  | Echo-onderzoek naar structurele afwijkingen bij het kind.   | Echo-onderzoek naar structurele afwijkingen bij het kind.  |
| Onderzoekperiode  | Van 12+3 weken tot en met 14+3 weken zwangerschap.  | Van 18+0 weken tot en met 21+0 weken zwangerschap. Bij voorkeur tussen 19+0 en 20+0 weken.   |
| Ontwikkeling structuren                                     | Kind kleiner, structuren minder ver ontwikkeld. Minder zichtbaar dan in tweede trimester. Sommige (ernstige) afwijkingen wel zichtbaar.   | Structuren verder ontwikkeld. Meer zichtbaar dan in eerste trimester. Kind meer in detail te onderzoeken.  |
| Exclusiecriteria  | Indicatie voor GUO type 1 in het eerste trimester. Afwijkende NIPT.   | Indicatie voor GUO type 1 in het tweede trimester.   |
| Kosten  | Geen eigen bijdrage voor de zwangere.   | Geen eigen bijdrage voor de zwangere.  |
| Uitslagtermijn  | Direct.   | Direct.  |
| Zekerheid uitslag   | Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Kind kan toch een afwijking hebben na gunstige uitslag. En na een ongunstige uitslag kan ook blijken er geen afwijking is.   | Nee, niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Kind kan toch een afwijking hebben na gunstige uitslag. En na een ongunstige uitslag kan ook blijken dat er geen afwijking is.  |
| Kans op aanwijzing afwijking                                | De uitkomsten van de wetenschappelijke studie zullen hier informatie over geven. Schatting op basis van internationaal onderzoek: bij ongeveer 5 van de 100 zwangeren.  | Bij ongeveer 5 van de 100 zwangeren.   |
| Lengte kind (van billen tot hoofd)                          | Ongeveer 7,5 cm.  | Ongeveer 17 cm.  |
| Gewicht kind  | Ongeveer 65 gram.   | Ongeveer 300 gram.   |
| Beeldvorming  | De juiste vergroting is belangrijk. In de meeste gevallen nemen de structuren bij voorkeur 2/3 van het beeld in. Zie kwaliteitsbeoordeling. Zijn niet alle orgaansystemen via een abdominaal uitgevoerde echo te beoordelen? Dan biedt de echoscopist altijd een vaginale echo aan. | Alle doorsneden 2/3 in beeld: zowel van de biometrie als de foetale anatomie. Zijn niet alle orgaansystemen via een abdominaal uitgevoerde echo te beoordelen? Dan kan de echoscopist een vaginale echo aanbieden. |
| Herhaling bij onvoldoende beeldvorming/incomplete onderzoek | Niet.   | Ja, vóór 21+0 weken (mits er een redelijke kans is meer te kunnen zien).   |
| Nevenbevindingen  | De uitkomsten van de wetenschappelijke studie zullen hier informatie over geven.  | De zwangere krijgt eventuele sonomarkers altijd te horen.  |

## Eerste trimester SEO

## Tweede trimester SEO

*Mogelijk  
vervolgonderzoek*

Bij vermoeden van afwijking: verwijzing naar Centrum voor Prenatale Diagnostiek voor GUO type 2. Naar aanleiding daarvan wordt eventueel een invasieve test en/of bloedonderzoek aangeboden.

Bij pyelectasie: herhaling SEO bij circa 32 weken.  
Bij laagliggende placenta: controle placenta bij circa 32 weken.  
Bij vermoeden van afwijking: verwijzing naar Centrum voor Prenatale Diagnostiek voor GUO type 2. Naar aanleiding daarvan wordt eventueel een invasieve test en/of bloedonderzoek aangeboden.

*Wetenschappelijke studie*

Ja. Toestemming nodig voor gebruik van de gegevens van de zwangere.

Nee. Bestaande screening in Nederland.

# 3. De screening op hoofdlijnen

Dit hoofdstuk begint met de beschrijving wat screening inhoudt. Vervolgens beschrijven we de screening op hoofdlijnen.

## 3.1 Wat houdt screening in?

Onder screening verstaat de Gezondheidsraad: ‘Onderzoek ter systematische vroege opsporing (of uitsluiting) van een ziekte, van de aanleg daarvoor of van dragerschap van een aanleg die bij het nageslacht tot ziekte kan leiden.’ (GR 2001)

Er is sprake van screening wanneer het onderzoek:

- zich richt op een vooraf omschreven groep mensen die zelf (nog) geen aanleiding hebben om wegens klachten, symptomen of ongerustheid geneeskundige hulp te zoeken.
- plaatsvindt op initiatief (‘aanbod’) van het zorgsysteem, niet naar aanleiding van een zorgvraag.
- een systematisch karakter heeft: alle leden van de doelgroep worden er in beginsel voor uitgenodigd, of nadrukkelijk op de hoogte gebracht van de mogelijkheid er aan deel te nemen.

De NIPT en structureel echoscopisch onderzoek voegen aan deze algemene kenmerken nog een bijzonder aspect toe. ‘De screening is gericht op het opsporen van aangeboren afwijkingen waarvoor vaak geen of beperkte behandelmogelijkheden bestaan. Het doel is het bieden van zinvolle keuzemogelijkheden voor de zwangere vrouw (en haar partner) en daarmee het bevorderen van reproductieve autonomie (zeggenschap over de eigen voortplanting) (GR advies 2016).

De zwangere heeft het recht om te beslissen wel of niet informatie te krijgen over deze screening. Een belangrijke nadruk ligt op het informatieaanbod en de zorgvuldigheid daarvan in verband met de mogelijke ethische en psychosociale consequenties. Dit kernpunt wordt wel aangeduid met de term ‘Informed Choice’: indien gewenst krijgt de zwangere alle relevante informatie over de screening en maakt zo een eigen keuze om al dan niet mee te doen.

Een screening kan niet voor 100% een betrouwbare voorspelling doen. Er zullen altijd mensen zijn die ten onrechte geselecteerd worden (‘fout-positief’), dit blijkt dan achteraf uit nadere diagnostiek. Ook zullen er altijd mensen zijn die ten onrechte niet geselecteerd worden (‘fout-negatief’), wat meestal pas na de geboorte blijkt, als de ziekte zich openbaart met klinische verschijnselen.

## 3.2 Uitgangspunten

Het RIVM-CvB draagt er zorg voor dat bij de inrichting en uitvoering van de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek optimaal wordt voldaan aan de door de overheid gehanteerde uitgangspunten (publieke waarden): kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid. Deze uitgangspunten gelden voor alle bevolkingsonderzoeken.

De publieke waarde kwaliteit:

- De programma’s zijn effectief, vraaggericht, veilig, landelijk uniform en innovatief.

De publieke waarde bereikbaarheid:

- De programma’s zijn toegankelijk voor iedereen uit de doelgroep, garanderen de tijdige uitvoering van de benodigde activiteiten en deelname aan de programma’s is een vrije keuze.

De publieke waarde betaalbaarheid:

- De programma’s zijn doelmatig en de kosten zijn inzichtelijk.

De NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek moeten naast de publieke waarden ook voldoen aan de criteria voor verantwoord bevolkingsonderzoek.

## 3.3 Wet- en regelgeving

De NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek zijn bevolkingsonderzoeken volgens de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) en zijn in die zin vergunningplichtig.

De WBO definieert bevolkingsonderzoek als: ‘Geneeskundig onderzoek van personen dat wordt verricht ter uitvoering van een aan de gehele bevolking of aan een categorie daarvan gedaan aanbod dat gericht is op het ten behoeve of mede ten behoeve van de te onderzoeken personen opsporen van ziekten van een bepaalde aard of van bepaalde risico-indicatoren.’



De zeven Regionale Centra zijn houders van de WBO-vergunning (zie hoofdstuk 10.1 voor meer informatie over de WBO vergunningen). Namens het Regionaal Centrum voeren alle uitvoerders met wie het Regionaal Centrum een contract of kwaliteitsovereenkomst heeft gesloten, de screening uit (zie ook 10.3).

Alle voor de gezondheidszorg geldende wetten zoals de Wet op geneeskundige behandelovereenkomst (WGBO), de Wet op beroepen in de individuele gezondheidszorg (Wet BIG) en de Algemene verordening gegevensbescherming (AVG) zijn van toepassing op de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek.

Elke zorgaanbieder, betrokken bij de uitvoering van deze prenatale screening moet voldoen aan de relevante wet- en regelgeving, waaronder de Wet kwaliteit, klachten en geschillen zorg.

### 3.4 De NIPT op hoofdlijnen

Indien uit de intake blijkt dat een zwangere geen medische indicatie heeft, kent de screening de volgende keuze- en selectiemomenten (zie ook figuur 1):

1. Bij het (telefonisch) maken van een afspraak voor de intake wordt de zwangere gewezen op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).
2. De verloskundig zorgverlener vraagt tijdens het eerste consult of de zwangere en haar partner geïnformeerd willen worden over de mogelijkheid van de NIPT en wijst hen op [www.pns.nl](http://www.pns.nl). Dit heet ook wel het 'aanpakken van de screening, vanwege het 'recht op niet-weten'.
3. Counseling, bij voorkeur vóór de 10e week van de zwangerschap, door een gekwalificeerde counselor over de NIPT (counseling over screening op lichamelijke afwijkingen vindt in hetzelfde counselingsgesprek plaats indien de zwangere dit wenst). De zwangere kiest of zij deze screening wel of niet wil.
4. Indien de zwangere voor deelname aan de NIPT kiest, maakt zij ook de keuze of zij wel/ niet nevenbevindingen wil weten.
5. Deelname aan de NIPT.
6. Bij een afwijkende uitslag (NIPT) waarbij een aanwijzing is gevonden voor down-, edwards- of patausyndroom, verwijst de zorgverlener de zwangere voor een uitgebreid gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek of een satelliet hiervan (zie ook figuur 2). In het geval er een aanwijzing voor een nevenbevinding is neemt de klinisch geneticus contact op met de counselor en daarna met de zwangere.

7. Uitgebreid gesprek door een gynaecoloog of een klinisch geneticus in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek over de mogelijkheden voor vervolgonderzoek. De zwangere heeft hier de volgende mogelijkheden:
  - a. Zij kan kiezen voor invasieve diagnostiek (een vlokentest of een vruchtwaterpunctie)
  - b. Zij kan aanvullend een GUO type 2 geadviseerd krijgen
  - c. Zij kan uiteraard ook afzien van vervolgonderzoek
8. Bij een afwijkende uitslag na invasieve diagnostiek: een gesprek bij de gynaecoloog van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek en/of de klinisch geneticus. De zwangere maakt een keuze voor het wel of niet voortzetten van de zwangerschap.

#### Wanneer verwijzen naar Centrum voor Prenatale Diagnostiek?

Zwangeren met een medische indicatie voor prenatale diagnostiek dienen te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Daar kan worden bekeken of zij in aanmerking komen voor de NIPT op medische indicatie, invasief onderzoek of dat ander onderzoek meer passend is.

Alle indicaties zijn te vinden in de NVOG [Leidraad indicatiestelling prenatale diagnostiek](#) (2019). De meest voorkomende indicatie is een a priori verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom, bijvoorbeeld door een eerdere zwangerschap of een kind waarbij sprake was van een chromosoomafwijking, of doordat de zwangere (of biologische vader van het kind) zelf een chromosoomafwijking heeft.

Bij een aantal exclusiecriteria voor de NIPT wordt ook doorverwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Zie 2.3.1.

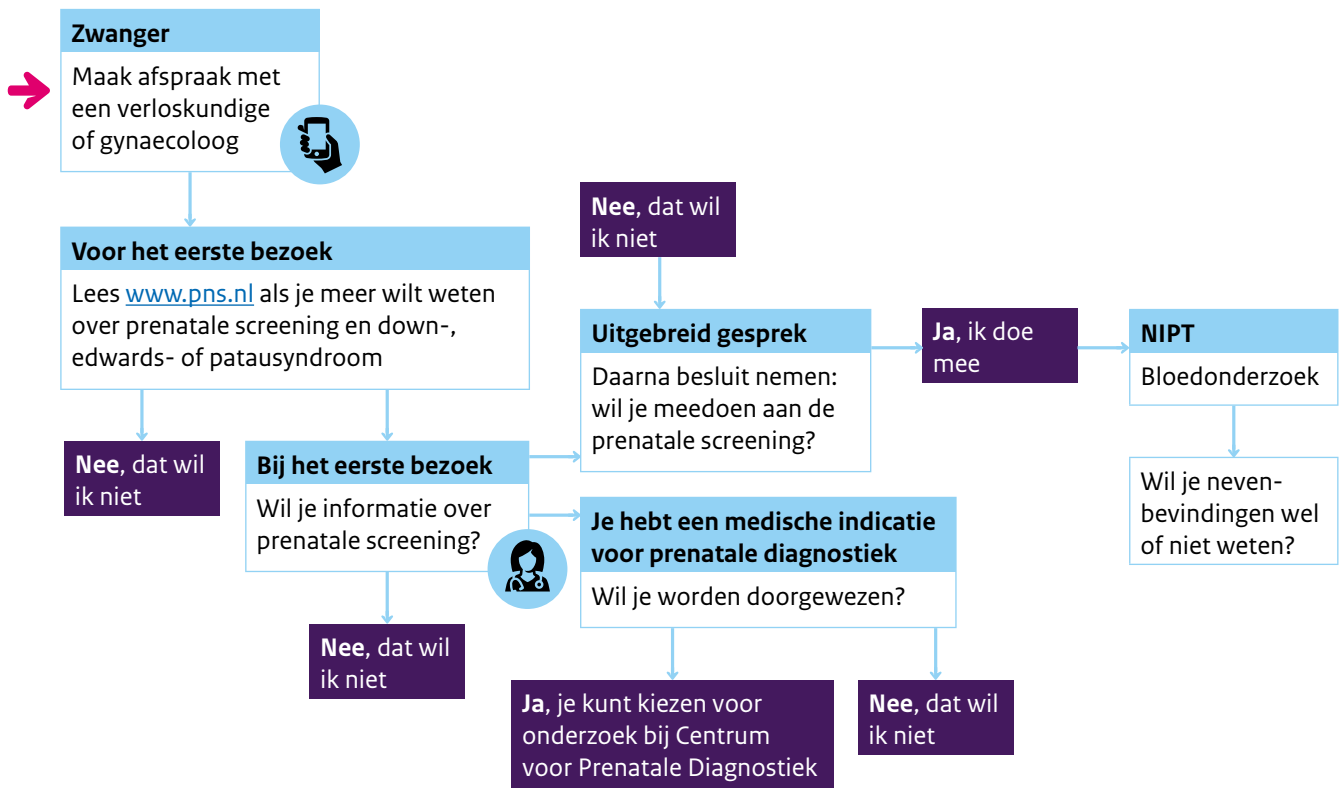
Een gynaecoloog werkzaam in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan beoordelen of er sprake is van een medische indicatie die direct toegang geeft tot vervolgonderzoek.

Na counseling in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan eventueel worden besloten dat de zwangere alsnog kan deelnemen aan de NIPT binnen de reguliere screening. Meer informatie over medische indicaties is na te vragen bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek in jouw regio.

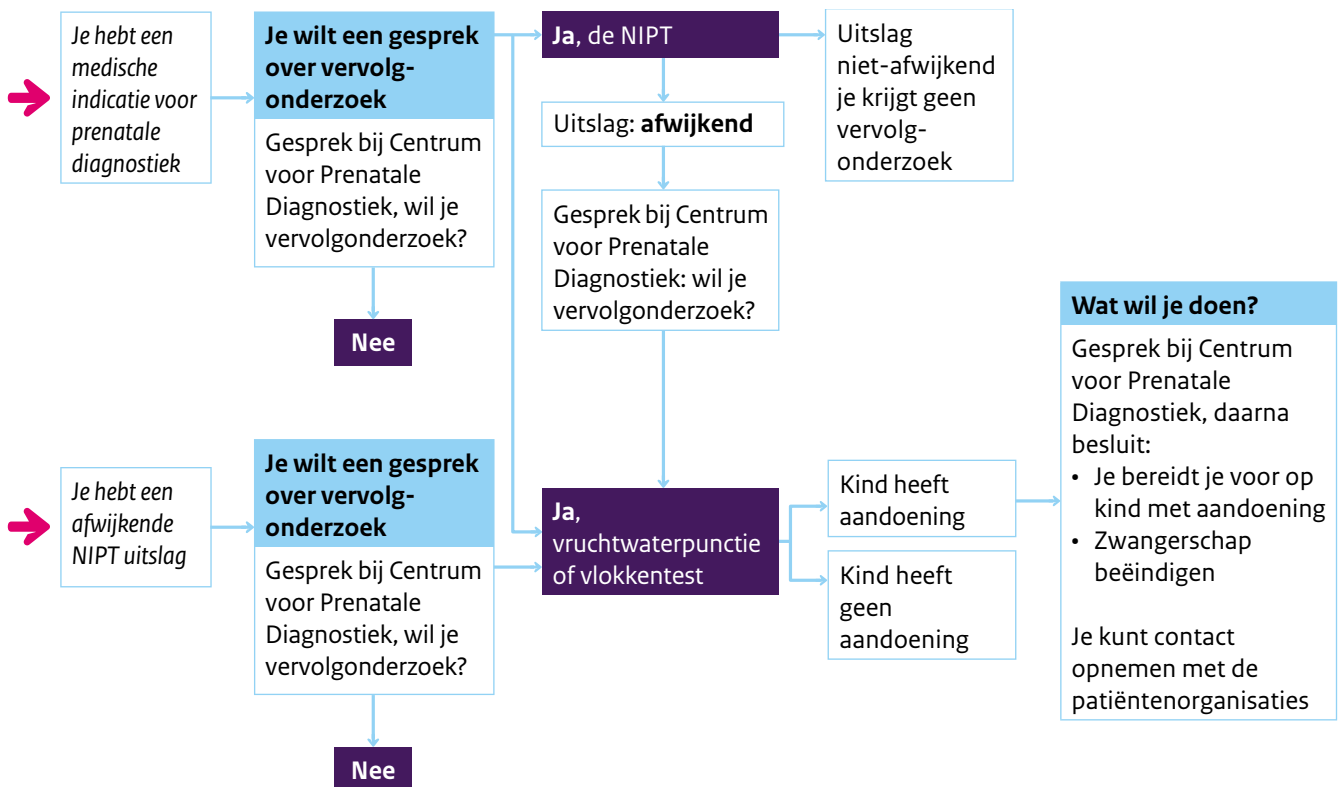
Voor meer informatie over vervolgonderzoek, zie [hoofdstuk 10](#).



**Figuur 1** Schematische weergave van de NIPT



**Figuur 2** Schematische weergave van de mogelijkheden na een afwijkende testuitslag bij de NIPT of een medische indicatie



### 3.5 Structureel echoscopisch onderzoek op hoofdlijnen

Indien uit de intake geen voorafgaand verhoogd risico blijkt, kent het eerste en/of tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek (ofwel de 13 wekenecho en/of de 20 wekenecho) de volgende keuze- en selectiemomenten (zie ook figuur 3):

1. De verloskundig zorgverlener vraagt tijdens het eerste consult of de zwangere en haar partner geïnformeerd willen worden over het eerste en/of tweede trimester SEO. Dit heet ook wel het aankaarten van de screening, vanwege het 'recht op niet-weten'.
2. Counseling, bij voorkeur vóór de 10e week van de zwangerschap, door een gekwalificeerde counselor over het eerste en/of tweede trimester SEO (als de zwangere ook counseling wil over de NIPT, vindt dit in hetzelfde counselingsgesprek plaats). De zwangere heeft de keuze om deel te nemen of af te zien van het eerste en/of tweede trimester SEO.
3. Daadwerkelijk deelnemen aan het eerste en/of tweede trimester SEO.

*Eerste trimester SEO (in onderzoeksetting) (zie ook figuur 4):* Bij een aanwijzing voor een afwijking bij het eerste trimester SEO krijgt de zwangere vervolgonderzoek (geavanceerde ultrageluidsonderzoek (GUO type 2)) en indien nodig een gesprek aangeboden in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Bij onvoldoende beeldvorming/incompleet eerste trimester SEO wordt, indien er geen aanwijzingen voor afwijkingen zijn, geen revisie verricht of verwijzing gedaan met reden 'onvoldoende beeldvorming/incompleet onderzoek'.

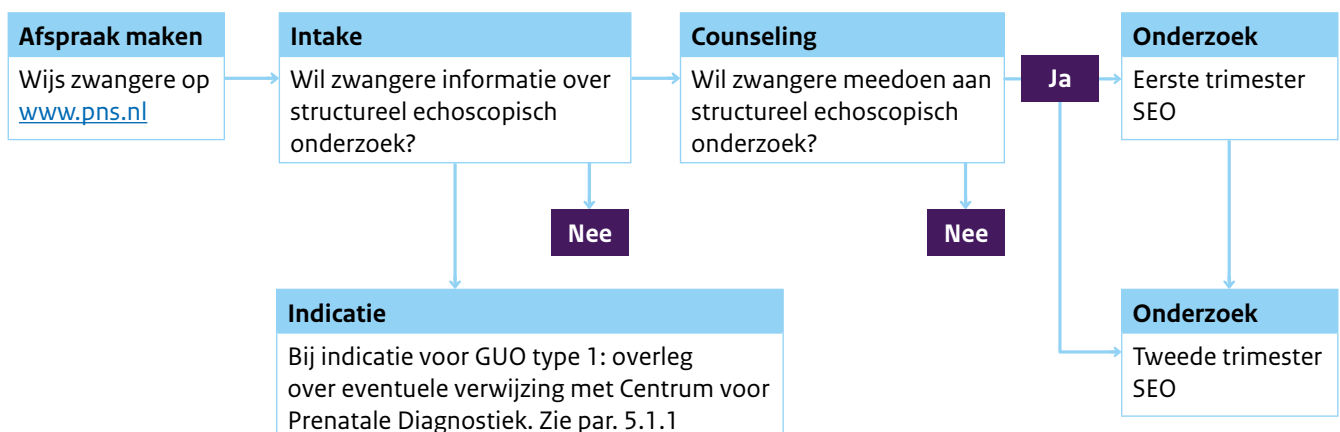
*Tweede trimester SEO (zie ook figuur 5):* Bij een aanwijzing voor een afwijking bij het tweede trimester SEO krijgt de zwangere vervolgonderzoek (geavanceerde ultrageluidsonderzoek (GUO type 2)) en indien nodig een gesprek aangeboden in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Bij pyelectasieën wordt een nieuwe vervolg-echo verricht bij een zwangerschap tussen de 30 en 32 weken, waarbij in principe alleen naar het urogenitale stelsel gekeken hoeft te worden. Bij een incompleet tweede trimester SEO wordt het onderzoek herhaald vóór 21+0 weken zwangerschap (mits er een redelijke kans is meer te kunnen zien).

4. Bij een afwijkende uitslag van het GUO type 2: counseling door gynaecoloog van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Indien van toepassing kan de zwangere kiezen voor invasieve diagnostiek. Bij lichamelijke afwijkingen is verdere zorg in de tweede of derde lijn geïndiceerd en wordt een passend medisch begeleidingstraject ingezet. Voor specifieke, zeldzame indicaties is foetale, intra-uteriene behandeling mogelijk. In situaties waarbij er sprake is van een ernstige aandoening moet met de zwangere besproken worden wat haar keuzemogelijkheden zijn.

#### Voorafgaand verhoogde kans op een kind met een aangeboren afwijking verwijzen

Zie hoofdstuk 5.1 hoe de verloskundig zorgverlener dient te handelen bij een verhoogde kans op een kind met een aangeboren afwijking.

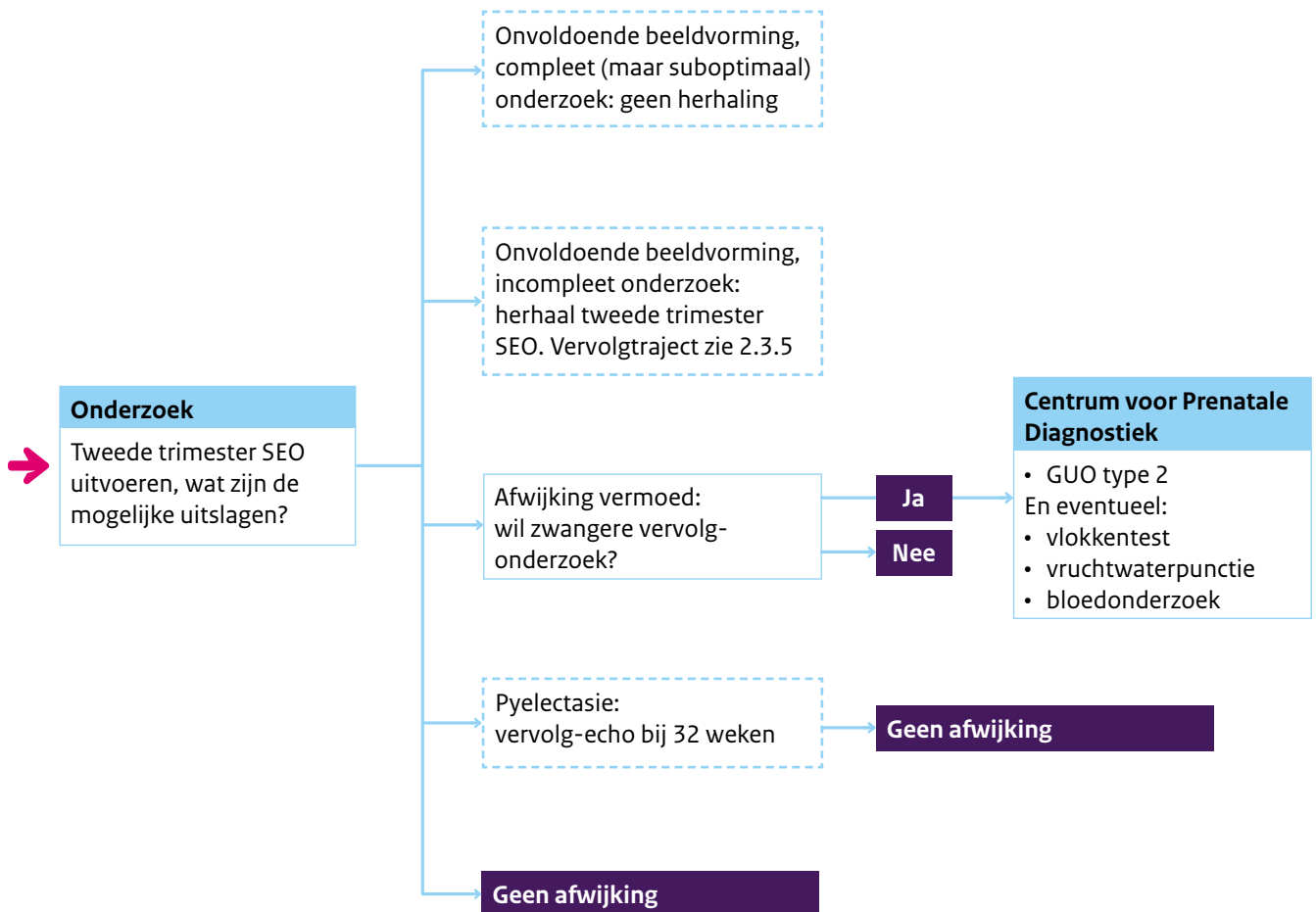
Figuur 3 Schematische weergave van structureel echoscopisch onderzoek



**Figuur 4 Uitslagen eerste trimester SEO**



**Figuur 5 Uitslagen tweede trimester SEO**



# 4. Betrokken actoren

**Prenatale screening is samenwerking. In een keten zoals deze zijn alle schakels even belangrijk. In dit hoofdstuk zetten we de doelen, randvoorwaarden en betrokken actoren uiteen, zodat zicht verkregen wordt op de screening als samenhangende zorgketen. Centraal staat dat de zwangere een bewuste keuze kan maken en een optimale screening wordt ingezet.**

## 4.1 Doelen

Anders dan bij de meeste andere vormen van screening staat voor de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek het aanreiken van een geïnformeerde keuze (op individueel niveau) voorop en niet het bevorderen van gezondheidswinst op populatieniveau.

Kort en bondig is het uiteindelijke doel van de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek: aanstaande ouders die dat willen tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende opties. Om dit maatschappelijke doel te bereiken is nodig dat de volgende resultaten worden gerealiseerd:

1. Bij alle zwangeren moet getoetst worden of zij geïnformeerd willen worden over de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek.
2. Alle zwangeren die de wens hebben voor counseling over down-, edwards- en patau syndroom en/of structureel echoscopisch onderzoek moeten de mogelijkheid tot geïnformeerde keuze krijgen.
3. De informatie moet worden aangereikt binnen de tijdsgrenzen, zodat het maken van keuzes mogelijk is.
4. De informatie uit de benodigde onderzoeken moet betrouwbaar zijn.

Deze doelen zijn uitgewerkt in de volgende hoofdstukken. In het kader van monitoring en evaluatie zijn zij vertaald naar indicatoren, informatiestromen en onderzoeks- en rapportage-instrumenten; meer daarover staat in hoofdstuk 11.

## 4.2 Randvoorwaarden

De counseling, de NIPT en het eerste en tweede trimester SEO vallen onder de WBO (zie hoofdstuk 12.1 voor meer informatie over de WBO vergunningen). Het gaat om onderzoek naar ernstige afwijkingen of aandoeningen, waarvoor (veelal) geen behandeling of preventie mogelijk is.

Het beëindigen van de zwangerschap ter voorkoming van een geboorte van een kind met een ernstige afwijking of aandoening wordt door de wetgever niet als behandeling of preventie beschouwd.

Dit betekent dat het uitvoeren van deze prenatale onderzoeken en de counseling daaraan voorafgaand, [vergunningplichtig](#) is. Per regio is er één vergunninghouder: het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening. Uitvoerders van de prenatale screening dienen een contract of kwaliteitsovereenkomst te hebben met een Regionaal Centrum. Regionale Centra mogen geen kwaliteitsovereenkomsten afsluiten met counselors en echoscopisten werkzaam buiten de eigen regio. In de grensgebieden kan een Regionaal Centrum hierop een uitzondering maken. Dit in overleg met het aangrenzende Regionaal Centrum.

Daarnaast hebben de Regionale Centra gezamenlijk overeenkomsten gesloten met de NIPT-laboratoria en de bloedafnameorganisaties. [Contracten en kwaliteitsovereenkomsten](#) zijn te vinden via [www.pns.nl](http://www.pns.nl). Zie voor meer informatie [hoofdstuk 12.3](#) Kwaliteitsborging.

Onderdeel van de vergunning ingevolge de WBO vormen de afspraken die de Programmacommissie Prenatale Screening en het Regionaal Centrum vaststellen. Deze betreffen primair kwaliteitseisen en de borging daarvan. De vergunningen, contracten en kwaliteitsovereenkomsten verplichten partijen zich te houden aan dit landelijke Draaiboek Prenatale screening en de daarbij behorende kwaliteitseisen.

In de WBO staat het recht van de zwangere op informatie beschreven als ook het recht om niet te weten, indien zij dit te kennen geeft. De wens van de zwangere om niet te worden gecounseld over de onderzoeksmogelijkheden behoort te worden gerespecteerd. De zwangere mag niet door de zorgverlener aan een ongevraagd, vanzelfsprekend en dwingend aanbod van prenataal screeningsonderzoek blootgesteld worden. De zwangere heeft uiteraard te allen tijde het recht haar deelname aan de screening alsnog te stoppen.

Aanvullend is beleid geformuleerd over [informed consent en privacy](#) binnen de prenatale screening, dat ook heeft geleid tot kwaliteitseisen.

## 4.3 Betrokken actoren

In de volgende paragrafen worden per actor de verantwoordelijkheden of eisen beschreven.

### 4.3.1 De verloskundig zorgverlener

De verloskundig zorgverlener dient:

1. Indien zij niet zelf counselor is, afdoende afspraken te hebben gemaakt met een of meer counselors.
2. De [tijdsgrenzen](#) en procesgang van de prenatale screening te bewaken, zodat zwangeren voldoende tijd hebben om op de verschillende momenten in het proces een weloverwogen beslissing te kunnen nemen.

### 4.3.2 De counselor

De counselor dient:

1. Een kwaliteitsovereenkomst te zijn aangegaan met het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening.
2. Te voldoen aan de landelijke [kwaliteitseisen](#).
3. Gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het Regionaal Centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Indien de counselor niet de eigen verloskundig zorgverlener van de zwangere is dient zij goede werkafspraken te maken met de verloskundig zorgverlener en het Regionaal Centrum.
5. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

### 4.3.3 De bloedafnameorganisatie

De bloedafnameorganisatie dient:

1. Een contract te zijn aangegaan met de Regionale Centra voor Prenatale Screening.
2. Te voldoen aan de landelijke [kwaliteitseisen](#).
3. Gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het Regionaal Centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens de kwaliteitseisen (zie het [Document Werkafspraken NIPT Bloedafname](#) voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Mee te werken aan een audit, indien hier aanleiding toe is of de Regionale Centra dit wenselijk achten.

### 4.3.4 Het NIPT-laboratorium

Het NIPT-laboratorium dient:

1. Een overeenkomst te zijn aangegaan met de Regionale Centra voor Prenatale Screening.
2. Te voldoen aan de landelijke vastgestelde [kwaliteitseisen](#).
3. Gegevens vast te leggen en te verstrekken aan de Regionale Centra ten behoeve van Kwaliteitsborging, Monitoring en Evaluatie (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) voor het aanleveren van gegevens).
4. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

### 4.3.5 Het Referentiecentrum NIPT

Het Referentiecentrum NIPT is verantwoordelijk voor:

1. Het waarborgen van de kwaliteit en het monitoren van de screeningslaboratoria.
2. Een adviserende rol richting RIVM-CvB, de Programmacommissie Prenatale Screening en het ministerie van VWS.
3. Het borgen van een uniforme en kwalitatief goede uitvoering van de screening bij het screeningslaboratorium.

### 4.3.6 De eerste trimester SEO-echoscopist

De echoscopist dient:

1. Een kwaliteitsovereenkomst te zijn aangegaan met het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening voor de uitvoering van eerste trimester SEO's.
2. Te voldoen aan de landelijk vastgestelde [kwaliteitseisen](#).
3. Gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het Regionaal Centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

### 4.3.7 De tweede trimester SEO-echoscopist

De echoscopist dient:

1. Een kwaliteitsovereenkomst te zijn aangegaan met het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening voor de uitvoering van tweede trimester SEO's.
2. Te voldoen aan de landelijk vastgestelde [kwaliteitseisen](#).
3. Gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het Regionaal Centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

### 4.3.8 Het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening

De rol van het Regionaal Centrum als regionale coördinator en kwaliteitsbewaker houdt onder meer in:

1. Het voeren van de ketenregie: het sluiten van contracten en kwaliteitsovereenkomsten met uitvoerende partijen. De Regionale Centra mogen geen kwaliteitsovereenkomsten en contracten afsluiten met zorgverleners en zorginstellingen\* werkzaam buiten de eigen regio. In de grensgebieden kan een Regionaal Centrum hierop een uitzondering maken. Dit in overleg met het aangrenzende Regionaal Centrum. Het Regionaal Centrum mag maar met één laboratorium een overeenkomst sluiten.
2. Toezicht houden op de naleving van de kwaliteitsovereenkomsten en contracten. Daarbij dienen de uitvoerende partijen zich te houden aan de landelijke [kwaliteitseisen](#). De Regionale Centra controleren dit en spreken de regionale zorgverleners aan over hun functioneren gebaseerd op de landelijke kwaliteitscriteria.
3. Het leveren van gegevens ten behoeve van landelijke monitoring en evaluatie.
4. Het stimuleren en organiseren van deskundigheidsbevordering.
5. Het zorg dragen voor afspraken over de communicatie van de uitslag.
6. Jaarlijks verslag opstellen van de maatregelen die genomen worden om de kwaliteit van de screening te waarborgen.
7. Het afspreken van verbetertrajecten en het bieden van individuele begeleiding, indien nodig.
8. Het leveren van een bijdrage aan de eindtoets van de opleidingen middels het leveren van gecommiteerden.
9. Het toetsen van opleidingsinstituten.
10. Het betalen van de NIPT-laboratoria en de bloedafnameorganisaties voor de uitvoering van de NIPT.
11. Het betalen van de echocentra voor de uitvoering van het eerste trimester SEO (in onderzoeksetting).

\* Onder "zorginstelling" wordt hier verstaan "zorgaanbieder" in de zin van de Wkkgz en dit ziet dus zowel op het organisatorisch verband waarin de zorg wordt verleend door meer dan één persoon als op de solistisch werkende zorgverlener.

### 4.3.9 Coöperatie Landelijk Bureau Prenatale Screening

De rol van Coöperatie Landelijk Bureau Prenatale Screening (CLBPS) houdt onder meer in:

1. Het ondersteunen van de Regionale Centra bij het uitvoeren van landelijke taken.
2. Het landelijke beheer van Peridos, de landelijke database waarin de gegevens over de uitvoering van de prenatale screening wordt verzameld.
3. Het maken van rapportages vanuit Peridos voor kwaliteitsborging en monitoring.
4. Het aanleveren van gegevens voor wetenschappelijk onderzoek.
5. Het faciliteren van diverse (bij)scholingen voor counselors en echoscopisten in samenwerking met de Regionale Centra en het RIVM-CvB.

### 4.3.10 De Programmacommissie Prenatale Screening

De Programmacommissie Prenatale Screening is het officiële adviesorgaan van het RIVM-CvB. De Programmacommissie geeft zwaarwegend advies over inrichting en uitvoering van de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek.

Desgewenst kan het advies zich uitstrekken tot de hele keten van screening tot diagnostiek en behandeling.

Adviezen hebben vooral betrekking op:

- voorlichting;
- registratie, evaluatie en monitoring;
- opleiding en deskundigheidsbevordering;
- ontwikkelingen en innovaties;
- onderzoek met betrekking tot het programma;
- logistiek en processen binnen het programma;
- uitvoering van het programma in relatie tot de doelstelling;
- aansluiting natraject;
- communicatie met het veld;
- instellingen van werkgroepen;
- toetsen van kwaliteit.

Een uitgebreide beschrijving van de taken van de Programmacommissie en het RIVM-CvB is terug te vinden op [www.pns.nl](http://www.pns.nl).

### 4.3.11 Het RIVM-CvB

De rol van het RIVM-CvB als besluitnemer in de bestuurlijke structuur en als landelijk regisseur houdt onder meer in:

1. Het regisseren van landelijke taken rond de kwaliteitsborging.
2. De ondersteuning van de landelijke coördinatiestructuren.
3. De monitoring van het programma als geheel.
4. Ontwikkelen en implementeren van voorlichtingsmateriaal.
5. Opstellen en onderhouden van kwaliteitseisen betreffende de uitvoering van de prenatale screening.
6. Bevorderen van een ICT infrastructuur die de regionale kwaliteitsborging en landelijke monitoring ondersteunt.
7. Het signaleren van nieuwe ontwikkelingen en het implementeren van innovaties.
8. Het volgen van de nationale en internationale (wetenschappelijke) ontwikkelingen op het terrein van de prenatale screening.
9. Optreden als contactpersoon met het ministerie van VWS.
10. Het onderhouden van de contacten met het netwerk van relevante partijen.
11. Het aansluiten op de zorg (diagnostiek en behandeling).
12. Het stimuleren en bewaken van de landelijke uniformiteit en goede kwaliteit van de deskundigheidsbevordering.

### 4.3.12 De zorgverzekeraar

Voor de uitvoering van prenatale screening middels de NIPT op medische indicatie en het tweede trimester SEO geeft de zorgverzekeraar vorm aan kwaliteit door:

1. Vergoedingen slechts te verstrekken aan zorgverleners met een kwaliteitsovereenkomst met een Regionaal Centrum, dat een geldige WBO-vergunning heeft.

Zie [hoofdstuk 12.2](#) voor meer informatie over financiering.

### 4.3.13 Het Centrum voor Prenatale Diagnostiek

De rol van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek houdt onder meer in:

1. De counselor hulp bieden bij de triage voor een eerste trimester SEO óf GUO type 1 in het eerste trimester.
2. De zwangere counselen m.b.t. (invasieve en niet-invasieve) prenatale diagnostiek.
3. De zwangere counselen indien er sprake is van een contra-indicatie voor de NIPT.
4. Het uitvoeren van het vervolgonderzoek na verwijzing bij een afwijkende uitslag prenatale screening. Het vervolgonderzoek kan o.a. bestaan uit een vruchtwaterpunctie, vlokentest, of geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO type 2).
5. De zwangere counselen m.b.t. keuzemogelijkheden bij een afwijkende uitslag van het vervolgonderzoek.
6. Het sturen van de uitslag van diagnostisch onderzoek en vervolgonderzoek aan de verloskundig zorgverlener.
7. Het vastleggen en verstrekken van gegevens aan het Regionaal Centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) voor het aanleveren van gegevens). Gegevens met betrekking tot de invasieve diagnostiek worden ook landelijk vastgelegd door de Werkgroep Prenatale Diagnostiek en Foetale Therapie (WPDT) in haar jaarverslagen.



# 5. De rol van de verloskundig zorgverlener en de counselor

**Dit hoofdstuk beschrijft per aandoening en fase in de zorgketen wat de verloskundig zorgverlener en de counselor moeten doen: van het eerste consult tot na de uitslag van het vervolgonderzoek.**

Meestal zal de counselor ook verloskundig zorgverlener zijn. Is dit niet het geval, dan zijn vastgelegde en adequate werkafspraken cruciaal. De verantwoordelijkheden van de verloskundig zorgverlener en counselor staan beschreven in 4.3.1 en 4.3.2. De verloskundig zorgverlener en de counselor werken conform de kwaliteitseisen zoals genoemd op de website van het RIVM.

De verloskundig zorgverlener is hoofdbehandelaar en dient altijd over de procesgang door de betrokken ketenpartners op de hoogte te worden gesteld. Hierover worden regionale afspraken gemaakt.

## 5.1 Voorafgaand aan de counseling

De verloskundig zorgverlener plant het eerste consult (de intake) zo vroeg mogelijk in de zwangerschap in en wijst de zwangere actief en gepersonaliseerd ('op maat') op de animatievideo's, de folders en/of [www.pns.nl](http://www.pns.nl). Het doel is om de zwangere informatie te geven over prenatale screening, haar op weg te helpen om na te denken of zij screening wenst en zich voor te bereiden op het counselingsgesprek. Het is geen vervanging van het counselingsgesprek, maar een aanvulling daarop. Daarnaast kan de verloskundig zorgverlener de zwangere ook tijdens of na het counselingsgesprek op de animatievideo's, folders en/of website wijzen, zodat zij na afloop de informatie nog eens kan doornemen.

### 5.1.1 Aankaarten

De verloskundig zorgverlener vraagt tijdens het eerste consult aan de zwangere of ze informatie wil over de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek. De verloskundig zorgverlener tekent aan in het dossier of de zwangere al dan niet informatie wil ontvangen over prenatale screening. De zwangere heeft het recht op niet-weten en kan dit tijdens het eerste consult, of op ieder ander moment, kenbaar maken.

De verloskundig zorgverlener inventariseert bij de intake of er sprake is van een voorafgaand verhoogde kans op een aangeboren afwijking die met prenatale diagnostiek vastgesteld kan worden.

### Herhaalde miskramen

Blijkt uit de intake dat er sprake is van herhaalde miskramen? Deze kunnen worden veroorzaakt door ernstige chromosoomafwijkingen. Er kan in dit geval sprake zijn van een verhoogde kans op gebalanceerde translocaties bij een van de ouders. Karyotypering dient besproken te worden aan de hand van de NVOG-richtlijn [Herhaalde miskraam](#). De verloskundig zorgverlener dient de zwangere hiervoor te verwijzen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

### Genetische aandoening in familie

Is er een verdenking op een genetische aandoening in de familie en kan de verloskundig zorgverlener niet goed beoordelen of het relevant is voor de zwangere of haar ongeboren kind? Het advies is om dan rechtstreeks te overleggen met een Centrum voor Klinische Genetica.

### Controleren indicatie voor GUO type 1

*Eerste trimester:* Wanneer een zwangere een indicatie heeft voor een GUO type 1 in het tweede trimester, neemt de verloskundig zorgverlener contact op met een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Daar wordt bepaald of de zwangere ook een indicatie heeft voor een GUO type 1 in het eerste trimester. Of dat zij een eerste trimester SEO krijgt aangeboden. Hoe de vervolgstappen worden geregeld, kan per Centrum voor Prenatale Diagnostiek verschillen.

*Tweede trimester:* Als de zwangere een indicatie heeft voor een GUO type 1 in het tweede trimester (zie de NVOG '[Leidraad indicatiestelling prenatale diagnostiek](#)' (2019)), verwijst de verloskundig zorgverlener de zwangere direct naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Kijk voor de details en meer informatie over verwijzing en verantwoordelijkheden in de [kwaliteitseisen counseling prenatale screening](#) (en/of [kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#) en [kwaliteitseisen tweede trimester SEO](#)). Prenatale diagnostiek (geavanceerd ultrageluidsonderzoek en invasieve diagnostiek) valt onder het vergunningenstelsel van de Wet bijzondere medische verrichtingen ex. artikel 2 en komt voor vergoeding in aanmerking als wordt voldaan aan ten minste een van de gestelde indicatiecriteria.



U kunt met het Centrum voor Prenatale Diagnostiek in uw regio overleggen over de geldende indicaties voor prenatale diagnostiek. Op de website van de Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica vindt u de meest recente lijst met [adressen van klinisch genetische centra](#).

## 5.2 Counseling

Als de zwangere meer wil weten volgt een counselingsgesprek bij een gecertificeerde counselor. Het counselingsgesprek is het eerste onderdeel van de screening.

De verloskundig zorgverlener kan gebruik maken van vertaald [voorlichtingsmateriaal](#) of van een tolk voor die zwangeren die de Nederlandse taal onvoldoende beheersen.

### 5.2.1 Counselingsgesprek

Tijdens het counselingsgesprek biedt de counselor de zwangere de informatie die nodig is om een weloverwogen beslissing te nemen. De counselor biedt desgewenst ook ondersteuning om de informatie te verwerken en tot besluitvorming te komen.

De bekwaamheden van een counselor bestaan uit vijf onderdelen.

- 1. De counselor bespreekt keuzemogelijkheden van de prenatale screening met de zwangere en haar partner en exploreert waarden.**
  - Bespreekt keuzemogelijkheden.
  - Bespreekt afwijkingen en aandoeningen.
  - Stemt af op de zwangere en haar partner.
  - Verkent waarden.
- 2. De counselor legt het aanbod prenatale screening uit.**
  - Exploreert kennisniveau en misvattingen
  - Bespreekt inhoud van onderzoeken.
- 3. De counselor helpt bij besluitvorming.**
  - Agendeert en begeleidt besluitvorming.
- 4. De counselor bespreekt de uitslag.**
  - Bespreekt het proces van de uitslag.
  - Begeleidt vervolgbeslissingen.
- 5. De counselor reflecteert op counselingsvaardigheden gericht op continu verbeteren.**

De counselor maakt hierbij gebruik van uniform landelijke voorlichtingsmaterialen zoals de animatievideo's, [www.pns.nl](http://www.pns.nl) en de beschikbare folders.

De counselor besteedt tijdens het counselingsgesprek ook aandacht aan gegevensverwerking. Het gaat daarbij om:

- Gegevensuitwisseling tussen de uitvoerders van de screening en naar Peridos.
- Toestemming voor het gebruik van gegevens en/of lichaamsmateriaal (bloedplasma) voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek.
- De rol van het Regionaal Centrum bij kwaliteitsborging, zoals het steekproefsgewijs beoordelen van dossiers bij een geprotocolleerde audit.
- Kwaliteitsborging en landelijke monitoring en evaluatie.
- Wetenschappelijk onderzoek naar bijvoorbeeld innovaties binnen de screening.

*De zorgverzekering betaalt de kosten van het counselingsgesprek, dit gaat niet ten koste van het eigen risico van de zwangere.*



- ▶ Conform de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#)
- ▶ Gebruik maken van uniform landelijk voorlichtingsmateriaal, te bestellen via [www.pns.nl/webshop](http://www.pns.nl/webshop)
- ▶ Zo nodig gebruik maken van [vertaald materiaal](#) en van een tolk.

### 5.2.2 Consent of niet

- De counselor tekent in het dossier aan dat de counseling heeft plaatsgevonden, en wanneer.
- De counselor noteert aan welke onderzoeken de zwangere wel of niet wil deelnemen en zorgt ervoor dat ook de andere betrokken zorgverleners op de hoogte zijn.
- De counselor vraagt of de zwangere expliciet toestemming geeft voor het **gebruik van haar gegevens voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek**. De zwangere geeft dan toestemming voor het gebruik van alle gegevens die in Peridos staan, inclusief de gegevens over eventuele vervolgonderzoeken en de uitkomst van de zwangerschap.
- Indien de zwangere besluit tot deelname aan de NIPT, vraagt de counselor of ze toestemming geeft voor het **gebruik van haar lichaamsmateriaal** (bloedplasma) voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek. De counselor noteert of de zwangere daar toestemming voor geeft.
- Voorwaarde voor deelname aan de IMITAS studie (het eerste trimester SEO) is dat, bij wijze van akkoord, het toestemmingsformulier wordt ondertekend: *Toestemmingsformulier IMITAS studie prenatale screening met het eerste trimester SEO (IMITAS studie).*

- Voor zowel de NIPT als het eerste trimester SEO verloopt de aanvraag via Peridos: een verwijsbrief voor de zwangere is niet nodig. Voor het tweede trimester SEO geeft ze een verwijsbrief mee voor de echoscopist.

#### Zwangeren van 15 jaar en jonger

- Sinds september 2022 kunnen zwangeren van 15 jaar en jonger ook deelnemen aan de NIPT en het eerste trimester SEO. Daarbij is het wel nodig om toestemming te vragen aan de ouder(s)/voogd(en). Voor de NIPT geldt: als de ouders geen toestemming geven voor deelname, maar een zwangere in de leeftijd van 12 tot 16 jaar weloverwogen kiest voor de NIPT, mag zij toch meedoen. Voor het eerste trimester SEO geldt: toestemming van de ouders is vereist, geen toestemming betekent geen deelname aan het eerste trimester SEO. Voor zowel de NIPT als het eerste trimester SEO geldt: als de zwangere jonger is dan 12 jaar, tekenen alleen haar ouder(s) of voogd(en) voor toestemming. Er is voorlichtingsmateriaal beschikbaar voor deze groep zwangeren en hun ouder(s)/voogd(en); zie hiervoor [www.pns.nl/professionals/nipt-seo/documenten](http://www.pns.nl/professionals/nipt-seo/documenten).



► Conform de kwaliteitseisen [Informed consent en privacy](#).

## 5.3 De NIPT

De NIPT bestaat uit een bloedtest bij de zwangere vanaf 10 weken zwangerschap.

### 5.3.1 Registratie en bloedafname

- De aanvraag van de NIPT wordt digitaal gedaan in het bronsysteem van de counselor. De counselor vraagt aan de zwangere bij welke bloedafnameorganisatie ze bloed wil laten afnemen. Bij welke bloedafnamelocaties de NIPT wordt afgenomen is te vinden via: [peridos.nl/zoek-bloedafnameorganisatie](http://peridos.nl/zoek-bloedafnameorganisatie). De counselor vult de naam van de bloedafnameorganisatie in bij de aanvraag NIPT in het bronsysteem.
- De counselor stuurt de aanvraag NIPT direct naar Peridos. De counselor geeft de zwangere een papieren aanvraagformulier. Als de zwangere zich meldt bij de bloedafnamelocatie levert ze haar papieren aanvraagformulier in bij de bloedafnamelocatie: haar gegevens worden dan overgenomen. Als de

bloedafnameorganisatie met digitale aanvragen werkt wordt de aanvraag vanuit Peridos doorgestuurd naar de gekozen bloedafnameorganisatie, de gegevens staan dan al in het systeem. Bij een zwangere zonder BSN kan de aanvraag niet in het bronsysteem worden gedaan. In die gevallen dient de counselor de aanvraag direct in Peridos te doen. De zwangere krijgt ook een (beveiligde) bevestigingsmail van Peridos met daarin gegevens over de aanvraag.

- De counselor maakt vooraf afspraken met de zwangere over de wijze waarop de resultaten van de NIPT worden meegedeeld: conform afspraken met betrekking tot het geven van de uitslag. Zie hieronder.



► Conform de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#).

### 5.3.2 Uitslag NIPT niet-afwijkend

- De counselor ontvangt digitaal via Peridos de screeningsuitslag en indien de counselor niet de verloskundig zorgverlener is informeert de counselor de verloskundig zorgverlener. Zowel de counselor als de verloskundig zorgverlener bewaren de uitslag in het dossier.
- De counselor brengt de zwangere – als de uitslag bekend is – zo snel mogelijk op de hoogte. Dit mag telefonisch. Als de zwangere een schriftelijke bevestiging wenst, moet de optie gegeven worden om de brief te printen vanuit Peridos, per post te versturen, of per veilige e-mail (zoals via Zorgmail) te versturen.



► Conform de afspraken die gemaakt zijn m.b.t. het geven van de uitslag in de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#).

### 5.3.3 Bij een afwijkende uitslag van de NIPT

#### Uitslag bij aanwijzing voor down-, edwards- of patausyndroom

- Indien er sprake is van aanwijzing voor down-, edwards- of patausyndroom, dan belt de counselor de zwangere hierover. Er is een indicatie voor verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.
- Indien de zwangere dat wenst, vindt er na de uitslag van de NIPT een eerste gesprek plaats met de counselor die de test heeft aangevraagd. De counselor informeert de zwangere over de mogelijkheden die zij heeft: niets doen of invasieve diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Aanvullend kan een GUO type 2 worden geadviseerd.
- In samenspraak wordt besloten of de zwangere doorgaat voor een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. In dat centrum wordt uitleg gegeven over de mogelijke testen en de voor- en nadelen. Hierna kan de zwangere een weloverwogen keuze maken om al dan niet te kiezen voor prenatale diagnostiek.
- De counselor noteert in het dossier het besluit van de zwangere over wel of geen verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.
- Indien de counselor niet de verloskundig zorgverlener is informeert zij deze over de verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. De counselor informeert hierover ook de huisarts.
- Indien de zwangere een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek wenst, stelt de counselor een verwijsbrief op voor het centrum. In deze verwijsbrief wordt de uitkomst van de screening vermeld.

#### Uitslag bij een aanwijzing voor een nevenbevinding

- In het geval er een aanwijzing voor een nevenbevinding is, neemt de klinisch geneticus contact op met de counselor en daarna met de zwangere. De klinisch geneticus heeft namelijk het best in beeld wat de mogelijke klinische gevolgen van de nevenbevinding kunnen zijn. Tijdens het telefoongesprek wordt de zwangere uitgenodigd voor een gesprek, en krijgt zo snel mogelijk, maar uiterlijk binnen 3 werkdagen, een afspraak op het spreekuur bij de klinisch geneticus. Daarnaast wordt een gesprek geadviseerd bij een gynaecoloog-perinatoloog. Pas nadat de klinisch geneticus de counselor en de zwangere telefonisch heeft gesproken ontvangt de counselor digitaal via Peridos de screeningsuitslag.

Meer informatie staat op [pns.nl](https://pns.nl) en in het [protocol nevenbevindingen](#)



► Conform de afspraken die gemaakt zijn m.b.t. het geven van de uitslag in de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#).

## 5.4 Het eerste en tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek

### 5.4.1 Registratie en het structureel echoscopisch onderzoek

- De counselor verifieert bij de zwangere of haar keuze omtrent het eerste/tweede trimester SEO nog steeds actueel is.
- Als de counselor tevens een gecertificeerd echoscopist is met een kwaliteitsovereenkomst, kan diegene de echoscopie van het eerste/tweede trimester SEO verrichten, anders verwijst de counselor de zwangere door naar een (andere) echoscopist.
- De counselor regelt een aanvraag voor het **eerste trimester SEO** via Peridos. Door het bekijken van deze aanvraag (waarin aangevinkt is of de zwangere toestemming heeft gegeven) verifieert de echoscopist dat de zwangere toestemming heeft gegeven voor deelname aan de uitvoering van het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting). Er is geen verwijsbrief nodig. Voor het **tweede trimester SEO** verwijst de counselor met een (digitale) verwijsbrief.
- De counselor maakt vooraf afspraken met de zwangere over het mededelen van de resultaten van het echoscopisch onderzoek. Als regel wordt de uitslag door de echoscopist tijdens en na het onderzoek medegedeeld.



► Conform de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#).

## 5.4.2 Geen afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO

De echoscopist die het onderzoek uitvoert, is verantwoordelijk voor het geven van de uitslag aan de zwangere.

- De echoscopist informeert de verloskundig zorgverlener (schriftelijk) over de screeningsuitslag, en bewaart deze in het dossier. De verloskundig zorgverlener bewaart de uitslag in haar dossier. De uitslagen van het eerste en tweede trimester SEO verlopen niet via Peridos.



► Conform de kwaliteitseisen voor de [eerste trimester SEO-echoscopist](#) en de kwaliteitseisen voor de [tweede trimester SEO-echoscopist](#).

## 5.4.3 Afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO

De echoscopist die het onderzoek uitvoert, is verantwoordelijk voor het geven van de uitslag. De verloskundig zorgverlener is verantwoordelijk voor de verwijzing voor het vervolgonderzoek en het gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (indien de zwangere dit wenst). Over de verwijzing dienen de echoscopist en de verloskundig zorgverlener gezamenlijk goede afspraken te maken. Verwijzing van en voorlichting aan de zwangere vindt conform deze afspraken plaats. Voor meer informatie zie de [kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#) (hoofdstuk 6) en [kwaliteitseisen tweede trimester SEO](#) (hoofdstuk 7).

- De counselor ontvangt een schriftelijke uitslag van de echoscopist die het eerste/tweede trimester SEO heeft uitgevoerd.
- De counselor informeert de verloskundig zorgverlener en de huisarts over de screeningsuitslag, en bewaart deze in het dossier.
- Indien bij het **eerste trimester SEO** een afwijking wordt vermoed dient de zwangere dezelfde dag te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (met faciliteiten voor een GUO type 2, voor: invasieve prenatale diagnostiek, alwaar aanwezigheid van een klinisch geneticus en van kinderdeelspecialisten).

- Indien bij een **tweede trimester SEO** een afwijking wordt vermoed dient de zwangere dezelfde dag te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek met faciliteiten voor een GUO type 2.
- De verloskundig zorgverlener is verantwoordelijk voor de verwijzing voor het vervolgonderzoek en het gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (indien de zwangere dit wenst). Over de verwijzing dienen de echoscopist en de verloskundig zorgverlener gezamenlijk goede afspraken te maken. Verwijzing van en voorlichting aan de zwangere vindt conform deze afspraken plaats.
- De echoscopist kan, indien hier regionale afspraken over zijn gemaakt, de zwangere zelf verwijzen (de verloskundig zorgverlener blijft verantwoordelijk) of laat dit doen door de verloskundig zorgverlener van de zwangere. Het streven is een GUO type 2, indien gewenst door de zwangere, binnen 3-4 werkdagen te laten plaatsvinden. Een tussenstap, via een lokaal ziekenhuis zonder GUO-faciliteiten, is niet toegestaan om vertraging in de zorgverlening en ongewenste wijzigingen in het verwijsbeleid te voorkomen.
- De counselor noteert de uitkomst van de nadere counseling in het dossier.
- De verloskundig zorgverlener ontvangt de uitslag van het vervolgonderzoek en informeert de counselor en huisarts over deze uitslag. De counselor en verloskundig zorgverlener bewaren deze uitslag in het dossier.
- De verloskundig zorgverlener heeft eventueel naar aanleiding van de uitslag van het vervolgonderzoek een nader gesprek met de zwangere.



► Een en ander conform de kwaliteitseisen [counseling prenatale screening](#).

# 6. De rol van de bloedafnameorganisatie

Dit hoofdstuk geeft de taken en verantwoordelijkheden van de bloedafnameorganisatie weer. De bloedafnameorganisatie is verantwoordelijk voor het uitvoeren van de bloedafname voor de NIPT.

## 6.1 De NIPT

De bloedafname voor de NIPT wordt uitgevoerd door ongeveer 60 medische laboratoria, op ruim 400 bloedafnamelocaties. Zie voor een actueel overzicht van bloedafnamelocaties [peridos.nl/zoekbloedafnameorganisatie](https://peridos.nl/zoekbloedafnameorganisatie).

De bloedafnameorganisaties zijn ISO15189 gecertificeerd. De bloedafnameorganisatie werkt conform de [kwaliteitseisen bloedafnameorganisaties](#). Alle praktische afspraken rondom de bloedafname waar de bloedafnameorganisatie aan gehouden is, zijn vastgelegd in het [Document Werkafspraken NIPT Bloedafname](#).

- De bloedbuizen worden verpakt in de bijgevoegde verzendenvolop en verzonden naar het juiste NIPT-laboratorium.

**Let op:** Het bloed dient binnen 4 dagen na de afname ontvangen te zijn door het NIPT-laboratorium. De bloedafname-organisatie is verantwoordelijk voor het transport en kiest zelf van welke verzendmethode zij gebruikt maakt: verzending gericht aan het antwoordnummer - waarvoor gebruik van de haalservice van PostNL - of een overige verzendmethode (koerier). De bloedbuizen mogen niet in de reguliere brievenbus van PostNL worden gedeponereerd.

### 6.1.1 Bloedafnamesets en bloedafname

- De bloedafnameorganisatie bestelt, bewaart en distribueert de NIPT bloedafnamesets en zorgt ervoor dat al hun deelnemende locaties altijd voldoende bevoorraad zijn.
- De counselor heeft tijdens de aanvraag van de NIPT ingevoerd bij welke bloedafnameorganisatie de zwangere bloed wilt laten afnemen. De zwangere krijgt een aanvraagformulier mee. Als de zwangere zich meldt bij de bloedafnamelocatie levert ze haar papieren aanvraagformulier in. Bij de bloedafnameorganisaties die werken met papieren aanvragen worden de gegevens van de zwangere overgenomen van het papieren aanvraagformulier. Bij de bloedafnameorganisaties die met digitale aanvragen werken is de aanvraag vanuit Peridos via een verwijsplatform naar het Laboratorium Informatie Management Systeem (LIMS) van de juiste bloedafnameorganisatie gestuurd.
- Als de zwangere zich meldt bij de bloedafnamelocatie staan haar gegevens in het systeem.
- Bloed van de zwangere wordt door een medewerker van de bloedafnameorganisatie afgenomen met behulp van de NIPT bloedafnameset. De barcodes van de bloedbuizen worden direct gescand en gekoppeld aan de juiste aanvraag. De digitale gegevens over de bloedafname worden naar Peridos gestuurd.



► Conform de [kwaliteitseisen bloedafnameorganisaties](#) en [Document Werkafspraken NIPT Bloedafname](#).

# 7. De rol van de NIPT-laboratoria

**Dit hoofdstuk geeft de taken en verantwoordelijkheden van de NIPT-laboratoria weer.**

De NIPT wordt uitgevoerd door de klinisch genetische laboratoria van drie universitair medische centra:

- NIPT-laboratorium Amsterdam, locatie VUmc
- NIPT-laboratorium Maastricht, locatie MUMC+
- NIPT-laboratorium Rotterdam, locatie Erasmus MC

Zie Bijlage B voor de contactgegevens van deze laboratoria.

De NIPT-laboratoria zijn ISO15189 gecertificeerd.

De universitair medische centra zijn verantwoordelijk voor het toezicht op de kwaliteit van de werkzaamheden van het NIPT-laboratorium, alsmede het zorgen voor voldoende capaciteit van de laboratoria.

Het NIPT-laboratorium is verantwoordelijk voor het uniform uitvoeren van de NIPT bloedanalyse en de rapportage ervan. Het NIPT-laboratorium is verantwoordelijk voor:

- De tijdige levering en distributie van bloedafnamesets aan de bloedafnameorganisaties conform het [Document Werkspraken NIPT Bloedafname](#);
- De logistiek, ontvangst en verwerking van de monsters conform het protocol Monsterbehandeling;
- Het uitvoeren van de NIPT-bepalingen;
- Het uitvoeren van de NIPT conform de van toepassing zijnde protocollen;
- De feitelijke rapportage van de testresultaten, inclusief nevenbevindingen, richting de aanvragende zorgverlener en naar Peridos conform de Beslisboom verantwoordelijkheden;
- Inkoop en onderhouden van de Totaaloplossing;
- Het onderhouden van een helpdesk voor counselors en bloedafnameorganisaties.

## Wat ontvangt het NIPT-laboratorium?

- De bloedafnamelocatie stuurt het laboratorium het afgenomen bloed van de zwangere. Dit wordt gedaan in de bijgevoegde verzendvelop in de NIPT bloedafnameset.

► Conform de bloedafname- en verpakinstructie van het RIVM-CvB.

## Wat doet het NIPT-laboratorium?

- Met de NIPT bepaalt het laboratorium of er wel of geen aanwijzing is voor een chromosoomafwijking op chromosoom 21, 18 of 13. Als er gekozen is om ook nevenbevindingen te analyseren dan bepaalt het laboratorium ook of er een aanwijzing is voor een andere chromosoomafwijking dan op trisomie 21, 18 of 13. Het laboratorium verwerkt het resultaat van het bloedonderzoek tot een uitslag. Resultaten worden doorgestuurd naar Peridos.
- Een eventuele aanwijzing voor een chromosoomafwijking wordt door de labspecialist klinische genetica besproken met een klinisch geneticus voordat de resultaten worden gerapporteerd aan de counselor. Als er geen conclusieve NIPT uitslag is en een nieuw bloedmonster nodig is, dan rapporteert het laboratorium dit in Peridos en krijgt de counselor een bericht hierover. De counselor neemt dan vervolgens contact op met de zwangere voor het maken van een nieuwe afspraak voor bloedafname.

► Conform de kwaliteitseisen voor laboratoria.

# 8. De rol van het Referentiecentrum NIPT

**Dit hoofdstuk geeft de taken en verantwoordelijkheden van het Referentiecentrum NIPT weer.**

Het Referentiecentrum NIPT waarborgt de kwaliteit van de NIPT-laboratoria die de NIPT uitvoeren en vervult een adviserende rol richting het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) en de Regionale Centra. Het Centrum Gezondheidsbescherming van het RIVM (RIVM-GZB) is aangewezen door het RIVM-CvB om de referentietaken uit te voeren t.b.v. de NIPT.

## **Borgen van de kwaliteit en uniformiteit van de NIPT**

Het Referentiecentrum NIPT is verantwoordelijk voor de maandelijkse monitoring van de screeningslaboratoria. De monitoring is gericht op de kwaliteit en uniformiteit van de uitvoering van de NIPT. Indien afwijkingen worden geconstateerd ten aanzien van landelijk afgesproken normen, dan informeert en adviseert het Referentiecentrum NIPT over vervolgacties aan het betreffende NIPT- het betreffende Regionaal Centrum en het RIVM-CvB.

## **Rapportage**

Het Referentiecentrum NIPT monitort de kritische prestatie indicatoren en zal deze duiden en rapporteren aan de screeningslaboratoria, de Regionale Centra en het RIVM-CvB. Het screeningslaboratorium dient tijdig en uniform de vereiste informatie aan te leveren voor monitoring en rapportage door het Referentiecentrum NIPT.

## **Onderhouden van een kennisnetwerk en expertisefunctie**

Het Referentiecentrum NIPT dient op de hoogte te zijn en te blijven van nieuwe (internationale) ontwikkelingen en nieuwe methodieken met betrekking tot de NIPT. Ze hebben kennis in huis over prenatale screening, laboratoriumtechnieken voor de NIPT, kwaliteitssystemen binnen screeningslaboratoria en kennis over relevante laboratorium-apparatuur en ontwikkelingen voor de NIPT. Op basis hiervan signaleert het Referentiecentrum NIPT mogelijkheden om de kwaliteit te verbeteren.

## **Adviseren aan de Programmacommissie Prenatale Screening en RIVM-CvB**

Op basis van de informatie vanuit het overleg met de screeningslaboratoria, de informatie uit de evaluatie en monitoring en informatie uit hoofde van de expertisefunctie adviseert het Referentiecentrum NIPT de Programmacommissie Prenatale Screening en het RIVM-CvB. Onderdeel van deze advisering is het initiëren van verbeteringen m.b.t. de inhoudelijke en procesmatige activiteiten van het laboratorium.

In haar adviserende rol neemt het Referentiecentrum NIPT deel aan diverse werkgroepen.



# 9. De rol van de echoscopist

Dit hoofdstuk beschrijft per fase in de zorgketen welke rol de echoscopist vervult.

De verantwoordelijkheden van de echoscopist staan beschreven in 4.3.3 en 4.3.4. De echoscopist werkt conform:

- [de kwaliteitseisen eerste trimester SEO-echoscopist](#),
- en [de kwaliteitseisen tweede trimester SEO-echoscopist](#).

## 9.1 Het eerste/tweede trimester SEO

### 9.1.1 Voor en tijdens het eerste/tweede trimester SEO

- De echoscopist controleert bij een eerste trimester SEO in Peridos of er een aanvraag beschikbaar is. Dit is noodzakelijk omdat uit de aanvraag blijkt dat de zwangere toestemming heeft verleend voor (deelname aan de wetenschappelijke studie naar) het eerste trimester SEO. De aanvraag is bovendien voorwaardelijk voor uitbetaling van het eerste trimester SEO. Voor het tweede trimester SEO is via de verwijsbrief of het elektronisch patiëntendossier duidelijk dat de zwangere een counselingsgesprek heeft gehad.
- De echoscopist controleert voorafgaand aan het onderzoek of de zwangere is gecounseld. Op grond van de WGBO is de echoscopist verplicht na te gaan of de zwangere nog achter haar keuze staat voor deelname aan deze screening en of zij begrijpt wat het inhoudt.
- De echoscopist licht de zwangere voor over de gang van zaken bij het echoscopisch onderzoek en over de uitslagprocedure.
- De echoscopist verricht het eerste en/of tweede trimester SEO.  
**Let op:** bij het eerste trimester SEO vindt geen herhaling plaats, bij het tweede trimester SEO wel indien nodig.



► Conform regionale afspraken en de kwaliteitseisen voor het eerste en tweede trimester SEO, zie [www.pns.nl/kwaliteitseisen](http://www.pns.nl/kwaliteitseisen).

### 9.1.2 Uitslag en verwijzing eerste/tweede trimester SEO

- De beelden van het eerste/tweede trimester SEO worden geïnterpreteerd door een gecertificeerd eerste trimester SEO-echoscopist of tweede trimester SEO-echoscopist die de bevindingen aansluitend aan het onderzoek meedeelt aan de zwangere. De echoscopist dient de verloskundig zorgverlener een verslag te sturen van het onderzoek, inclusief groeigegevens.

#### Verdenking van afwijking

- De verloskundig zorgverlener is verantwoordelijk voor de verwijzing voor het vervolgonderzoek en het gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (indien de zwangere dit wenst). Over de verwijzing dienen de echoscopist en de verloskundig zorgverlener gezamenlijk goede afspraken te maken. Verwijzing van en voorlichting aan de zwangere vindt conform deze afspraken plaats.
- Indien bij het eerste trimester SEO een afwijking wordt vermoed, dient de zwangere dezelfde dag te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (met faciliteiten voor een GUO type 2, voor invasieve prenatale diagnostiek, alwaar aanwezigheid van een klinisch geneticus en van kinderdeelspecialismen).
- Indien bij het **tweede trimester SEO** een afwijking wordt vermoed, dient de zwangere dezelfde dag te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek met faciliteiten voor een GUO type 2.
- De echoscopist kan, indien hier regionale afspraken over zijn gemaakt, de zwangere zelf verwijzen (de verloskundig zorgverlener blijft verantwoordelijk) of laat dit doen door de verloskundig zorgverlener van de zwangere. Het streven is een GUO type 2, indien gewenst door de zwangere, binnen 3-4 werkdagen te laten plaatsvinden.



- Een tussenstap, via een lokaal ziekenhuis zonder GUO-faciliteiten, is niet toegestaan om vertraging in de zorgverlening en ongewenste wijzigingen in het verwijzingsbeleid te voorkomen.

#### **Onvoldoende beeldvorming**

- Zie paragraaf 2.3.2 (voor eerste trimester SEO) en 2.3.3 (voor tweede trimester SEO) hoe te handelen bij onvoldoende beeldvorming.
- De echoscopist informeert de counselor/verloskundig zorgverlener schriftelijk over de uitslag en de eventuele verwijzing. Zie hoofdstuk 10 voor meer informatie over Vervolgonderzoek.



► Conform regionale afspraken en de kwaliteitseisen voor het eerste en tweede trimester SEO, zie [www.pns.nl/kwaliteitseisen](http://www.pns.nl/kwaliteitseisen).

# 10. Vervolgonderzoek

Dit hoofdstuk beschrijft het vervolgonderzoek voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek.

## 10.1 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag NIPT

Bij een afwijkende uitslag (NIPT) informeert de zorgverlener de zwangere over de mogelijkheid van een verwijzing voor een gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. In dat centrum wordt uitleg gegeven over de mogelijke testen en de voor- en nadelen. De zwangere kan besluiten om niets te doen, of kiezen voor invasieve diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Aanvullend kan een GUO type 2 worden geadviseerd.

### 10.1.1 Vervolgonderzoek na de NIPT

De NIPT is een screenende test. Een normale uitslag geeft nagenoeg 100% zekerheid op het niet aanwezig zijn van de onderzochte afwijkingen. De kans dat na een negatieve NIPT alsnog blijkt dat het kind down-, edwards- of patausyndroom heeft, is klein: minder dan 1: 1000 (Gezondheidsraad 2016). Dat betekent dat bij een normale uitslag vervolgonderzoek niet nodig is.

Bij een afwijkende uitslag van de NIPT is invasief onderzoek nodig om zekerheid te krijgen. Dit geldt zowel bij inzet van de NIPT in een hoog- als laagrisico populatie. Bij een afwijkende uitslag heeft de zwangere de volgende keuzes:

1. Zij kan besluiten geen verder diagnostisch onderzoek te doen en de zwangerschap uit te dragen.
2. Als de zwangere zekerheid wil, kan zij kiezen voor invasieve diagnostiek. Zij heeft daarbij de keuze (in overleg met de zorgverlener) uit:
  - a. een vlokkentest of
  - b. een vruchtwaterpunctie,
  - c. aanvullend kan een GUO type 2 worden geadviseerd

### 10.1.2 Invasieve diagnostiek

Voor diagnostiek naar down-, edwards- en patausyndroom is ook gerichte invasieve diagnostiek mogelijk.

#### Hoe werkt een vlokkentest?

Een vlokkentest kan vanaf week 11 van de zwangerschap plaatsvinden. Bij de vlokkentest wordt onder geleide van echo-onderzoek een stukje weefsel van de placenta via de schede (vagina) of buik (abdomen) weggenomen en onderzocht.

Het DNA uit het vlokkenweefsel resp. vruchtwatercellen wordt gebruikt voor chromosoom- onderzoek (QF-PCR) waarmee down-, edwards- of patausyndroom) kunnen worden aangetoond. De uitslag van de QF-PCR test kan binnen 3 tot 5 werkdagen bekend zijn (zie tabel 10.1.2). Indien er een indicatie voor is, is er ook een test waarbij de chromosomen meer in detail onderzocht worden (array-onderzoek). Hierbij kunnen behalve down-, edwards- en patausyndroom ook andere afwijkingen gevonden worden. De uitslag van array-onderzoek duurt ongeveer 2-3 weken.

In 1 à 2% van de vlokkentesten wordt een afwijkend chromosomenpatroon gezien in de vlokken, terwijl deze afwijking niet bij de foetus aantoonbaar is. Dit wordt placentair mozaïcisme genoemd.

In dergelijke situaties is een vruchtwaterpunctie nodig om al of niet aan te tonen of de afwijking in de foetus aanwezig is. Als de afwijking niet in de foetus zit, is er sprake van een placentair mozaïcisme. Bij een placentair mozaïcisme is de uitslag van het vruchtwateronderzoek normaal: de chromosoomafwijking is beperkt tot de placenta. De cellen van het vruchtwater zijn representatief voor de foetus.

Het risico op een miskraam als gevolg van de vlokkentest is 2 op 1000 onderzoeken (Gezondheidsraad 2016). Daarnaast heeft elke zwangere die 11 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 20 op 1000.

#### Hoe werkt een vruchtwaterpunctie?

De vruchtwaterpunctie kan vanaf de 15e week van de zwangerschap worden verricht. Onder geleide van echoscopisch onderzoek wordt met een naald via de buikwand 15 tot 20 cc vruchtwater uit de uterus opgezogen. De cellen in het vruchtwater worden gekweekt voor chromosoomonderzoek. De chromosomen kunnen op verschillende manieren onderzocht worden.

Het DNA uit het vruchtwatercellen wordt gebruikt voor chromosoom- onderzoek (QF-PCR) waarmee down-, edwards- of patausyndroom kunnen worden aangetoond.

|                               | Vlokkentest                          | Vruchtwaterpunctie                   |
|-------------------------------|--------------------------------------|--------------------------------------|
| Tijdstip van afname           | Vanaf 11 weken                       | Vanaf 15 weken                       |
| Uitslag QF-PCR (chr 13/18/21) | Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn | Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn |
| Uitslag array-onderzoek       | Kan binnen 2-3 weken bekend zijn     | Kan binnen 2-3 weken bekend zijn     |

De uitslag van de QF-PCR test kan binnen 3 tot 5 werkdagen bekend zijn (zie tabel 10.1.2). Indien er een indicatie voor is, is er ook een test waarbij de chromosomen meer in detail onderzocht worden (array- onderzoek). Hierbij kunnen behalve down-, edwards- en patau syndroom ook andere afwijkingen gevonden worden. De uitslag van array-onderzoek duurt ongeveer 2-3 weken. Bij een vruchtwaterpunctie is de kans op een miskraam 2 op 1000 (Gezondheidsraad 2016). Daarnaast heeft elke zwangere die 15 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 10 op 1000.

## 10.2 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag structureel echoscopisch onderzoek

In het geval een afwijking wordt vermoed na een eerste/tweede trimester SEO wordt de zwangere geïnformeerd over een mogelijke verwijzing naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek (voor informatie over verwijzing zie hoofdstuk 9.1.2). De zwangere kan besluiten om niets te doen of te kiezen voor een GUO type 2.

Indien nodig krijgt de zwangere aanvullend (genetisch) onderzoek aangeboden in de vorm van een vlokkentest, vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek (zie ook hoofdstuk 10.1.2).

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn. Het is ook mogelijk dat tijdens het vervolgonderzoek wel een lichamelijke afwijking wordt geconstateerd, of een combinatie van symptomen die kan duiden op een syndroom.

Er kan voor worden gekozen de zorg tijdens de zwangerschap, bij de bevalling en direct na geboorte zo te organiseren dat de kansen voor het kind optimaal zijn. Bij ernstige afwijkingen kan de zwangere besluiten de zwangerschap te beëindigen of zich voor te bereiden op een kind met een afwijking. Bij een open rug en bij sommige hartafwijkingen behoort een intra-uteriene behandeling tot de mogelijkheden.

## 10.3 Begeleiding zwangere na afwijkende uitslag van vervolgonderzoek

Bij een afwijkende uitslag kan de verloskundig zorgverlener een vervolgesprek voeren met de zwangere. De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze om te bepalen wat ze met de uitslag doet ten eerste terecht bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek, bij de gynaecoloog en/of klinisch geneticus, maar ook bij de verloskundige, de huisarts of een gespecialiseerd kinderarts. Daarnaast kan de zwangere terecht bij een maatschappelijk werker en patiëntenorganisaties.

Wil de zwangere haar zwangerschap voortzetten, dan zal de verloskundig zorgverlener haar begeleiden tijdens het vervolg van de zwangerschap en na de bevalling, en zorgen voor een eventuele overdracht naar een kinderarts. De bevalling vindt meestal plaats in een ziekenhuis; dit in verband met de medische opvang van het kind met een aangeboren afwijking.

Het Centrum voor Prenatale Diagnostiek stuurt de verloskundig zorgverlener de uitslag van het diagnostisch onderzoek volgens regionale afspraken. De verloskundig zorgverlener informeert vervolgens de counselor en de huisarts over deze uitslag. Het is wenselijk dat ook het echocentrum de uitslag ontvangt.

## 10.4 Erfelijkheidsadvies

Als blijkt dat er bij de zwangere of de biologische vader van het kind mogelijke afwijkingen in de familie voorkomen, waarvan niet duidelijk is of deze erfelijk zijn, kan de zwangere door de huisarts of verloskundig zorgverlener verwezen worden naar de afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum. De klinisch geneticus zal met de zwangere en haar partner bespreken wat de gevolgen zijn van de (in de familie) gevonden afwijking. Indien gewenst kan de klinisch geneticus zowel voor als na het vinden van een afwijking bij de prenatale screening worden ingeschakeld voor erfelijkheids counseling.

# 11. Registratie, monitoring en evaluatie

Dit hoofdstuk beschrijft de landelijke database Peridos en de registratie en uitwisseling van gegevens met de bronsystemen. Tevens gaan we in op de berekening van indicatoren voor de monitoring van de kwaliteit van het screeningsprogramma.

## 11.1 Landelijke database: Peridos

Om de kwaliteit te bewaken en te kunnen verbeteren, en de logistiek van het primaire proces van de screening te ondersteunen, is (onder andere) een landelijke database ontwikkeld waarmee de benodigde gegevens kunnen worden vastgelegd. In deze database, Peridos (Perinataal Dossier voor de Screening), worden zowel zorginhoudelijke gegevens als ook de administratieve gegevens van contracten voor het screeningsprogramma geregistreerd (via aanlevering van gegevens uit bronsystemen).

De Regionale Centra zijn verantwoordelijk voor de kwaliteitsborging van de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek in de regio, waarbij zij gebruik maken van de operationele gegevens die in Peridos worden geregistreerd. Het functioneel beheer van Peridos is de verantwoordelijkheid van de Regionale Centra, maar wordt uitgevoerd door de Coöperatie Landelijk Bureau Prenatale Screening (CLBPS). De Regionale Centra zijn verantwoordelijk voor tijdige aanlevering aan en vulling van Peridos door de zorgverleners in de eigen regio.

Peridos heeft de volgende doelen (zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl)):

1. Verbeteren van de gegevensuitwisseling in de keten van de uitvoerenden van de screening en de bij de vervolgdagnostiek betrokken hulpverleners.
2. Het beschikbaar kunnen hebben van gegevens ten behoeve van de kwaliteitsborging door de Regionale Centra.
3. Het kunnen aggregeren van anonieme gegevens voor landelijke monitoring.
4. Het beschikbaar stellen van in beginsel anonieme gegevens ten behoeve van de evaluatie van de prenatale screening en wetenschappelijk onderzoek.
5. Het beheer van de contracten met de Uitvoerenden.
6. Het kunnen uitbetalen van onderdelen van de screening (echoscopisch onderzoek, bloedafname, bloedanalyse NIPT).

Een overzicht van alle gegevens die geregistreerd worden in Peridos en (op termijn) aangeleverd dienen te worden is te vinden in de dataset (zie [www.peridos.nl/dataset](http://www.peridos.nl/dataset)). Alle zorgverleners zijn volgens de WBO-vergunning en de kwaliteitsovereenkomsten met het Regionaal Centrum verplicht de gegevens conform de datasets te verstrekken.

Om te weten hoe het aanleveren van gegevens dient te gebeuren, zie [www.peridos.nl](http://www.peridos.nl) bij het tabblad 'Gegevens'. De aanleveringen vanuit de verloskundig zorgverleners en echoscopisten vindt plaats via beveiligde elektronische gegevensuitwisseling met XML-berichten. Aanleveringen vanuit de bloedafnameorganisaties gebeurt zowel met HL7 V2.x als met Edifact-berichten. Vanuit de NIPT-laboratoria vindt gegevensuitwisseling plaats met HL7 V2.x.

Er wordt zorgvuldig omgegaan met de registratie van de gegevens van de zwangere. Op de registratie en uitwisseling van gegevens in Peridos zijn de reguliere wettelijke bepalingen van toepassing, zoals de verplichting uit de Algemene Verordening Gegevensbescherming en de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO). Bij de uitwisseling van gegevens moet ook worden voldaan aan de Wet aanvullende bepalingen verwerking persoonsgegevens in de zorg. Aanvullend hierop is beleid geformuleerd rond [informed consent en privacy](#) binnen de prenatale screening, dat ook heeft geleid tot kwaliteitseisen. Een zwangere neemt deel aan screening en onderdeel daarvan is het gebruiken van haar gegevens voor de screening. De screening kan niet worden uitgevoerd zonder het gebruik van de gegevens van de zwangere. Daarom is het nodig om gegevens naar Peridos te sturen. Expliciet toestemming vragen aan de zwangere voor deze gegevensuitwisseling is daarom niet nodig.

Gebruik van gegevens voor (toekomstig) wetenschappelijk onderzoek vraagt wel om expliciete toestemming van de zwangere. Daartoe registreert de counselor in het bronsysteem of de zwangere toestemming geeft voor het gebruik van haar gegevens voor wetenschappelijk onderzoek in het kader van prenatale screening. Indien de zwangere deelneemt aan de NIPT, vraagt de counselor tevens om toestemming voor het gebruik van lichaamsmateriaal (bloedplasma) en bijbehorende gegevens voor wetenschappelijk onderzoek in het kader van prenatale screening. Als een zwangere geen toestemming geeft kunnen haar anonieme gegevens wel gebruikt worden voor wetenschappelijk onderzoek. Meer informatie is te vinden op [www.pns.nl/professionals](http://www.pns.nl/professionals).

## 11.2 Indicatoren en gegevens

In Peridos worden verschillende gegevens geregistreerd en uitgewisseld, waaronder (bijzondere) persoonsgegevens en uitslagen. Deze gegevens zijn essentieel voor het bewaken van de kwaliteit van de uitvoering.

Om de kwaliteit van de prenatale screening te monitoren en evalueren zijn indicatoren ontwikkeld. Deze indicatoren zijn meetbare aspecten van geleverde screening en (aansluiting op) zorg en geven een aanwijzing of de uitgangspunten van het programma worden behaald. De uitgangspunten van het programma zijn de publieke waarden kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid (zie hoofdstuk 3.2).

Dit zijn tevens de uitgangspunten voor alle screeningsprogramma's. Deze uitgangspunten zijn – waar mogelijk – meetbaar gemaakt in overeenkomstige kwaliteitsdomeinen. Binnen de kwaliteitsdomeinen worden verschillende kwaliteitsaspecten onderscheiden (zie tabel 11.3).

## 11.3 Landelijke monitoring en evaluatie

Het RIVM-CvB is verantwoordelijk voor de landelijke monitoring en evaluatie van het programma. Hiervoor wordt gebruik gemaakt van bovengenoemde gegevens en indicatoren over zowel de NIPT als structureel echoscopisch onderzoek (eerste trimester SEO vanaf de monitor 2021). Het RIVM-CvB gebruikt de landelijke monitor om de uitgangspunten van het programma te bewaken, knelpunten (in de keten) te signaleren, bij te kunnen sturen maar ook te verantwoorden naar het ministerie van VWS, de inspectie, het publiek en andere partners. Naast de landelijke monitor is er een monitor voor professionals, waar de regionale cijfers en verschillen tussen regio's worden gepubliceerd.

De uitkomst van de berekende indicatoren in de monitor kan een aanwijzing geven voor een mogelijke beleidsverandering in het programma. Een aanwijzing of signaal wordt verkregen als de uitkomst van de indicator wordt vergeleken in de tijd over een aantal jaar (trend), en/of wordt vergeleken met de uitkomsten van bijvoorbeeld andere regio's (benchmark), en/of wordt gekoppeld aan en vergeleken met een waarde (een signaalwaarde, streefwaarde of norm). Als de vergelijkingen in ongunstige zin afwijkingen laten zien, dan leidt dat tot een actie, bijvoorbeeld een verdiepend onderzoek.

De landelijke monitor wordt belegd bij een onafhankelijke, externe partij om eventuele belangenverstremming te voorkomen. Daarin worden alleen geanonimiseerde gegevens gebruikt. De [monitor](#) wordt jaarlijks gepubliceerd en besproken in het WRP (Werkgroep regiobeheerders Peridos), het Platform RC, de Werkgroep informatiemanagement en de Programmacommissie Prenatale Screening. De Kerngroep Monitor, bestaande uit regionale en landelijk beheerders van Peridos, adviseert bij het opstellen van de monitor.

Aanvullend aan de jaarlijkse monitor kunnen evaluaties uitgevoerd worden. Bijvoorbeeld de evaluatie van de voorlichtingsproducten. Daarnaast kunnen vragen beantwoord worden als vervolg op de uitkomsten van eerdere landelijke monitors, of door signalen van de regionale monitors van de uitvoerders, contacten met de beroepsgroepen, vragen vanuit het RIVM-CvB, het ministerie van VWS en vragen ontstaan door diverse (nieuwe) ontwikkelingen rondom het programma. Een onafhankelijke partij voert de evaluaties uit en publiceert erover. Vanaf de invoering van het eerste trimester SEO is tevens een aantal indicatoren opgesteld voor de zogenaamde kortcyclische monitoring, waarin RC en RIVM-CvB maandelijks (of indien gewenst vaker) de introductie van het nieuwe programma konden volgen en met elkaar bespreken. Voor de invoering van de NIPT in reguliere setting is eveneens een kortcyclische monitor opgesteld. Hierin zijn ook financiële parameters opgenomen.

Tabel 11.3. Beschrijving van de kwaliteitsdomeinen en kwaliteitsaspecten met voorbeelden van [indicatoren](#). De kwaliteitsdomeinen bestrijken de hele keten (selectie, uitnodigen, uitvoeren, verwijzen, en zorg).

## Kwaliteitsdomeinen en kwaliteitsaspecten

| Kwaliteit               |  |   |
|-------------------------|--|---|
| Kwaliteitsaspect        | Omschrijving   | Indicatoren   |
| <i>Effectiviteit</i>    | De mate waarin het bereikte effect voldoet aan het (vooraf) verwachte effect.  | Deelnamegraad   |
| <i>Vraaggerichtheid</i> | De mate waarin wordt voldaan aan de wens en/of behoefte van de doelgroep.  | -   |
| <i>Veiligheid</i>       | De mate waarin de (kans op) schade als gevolg van het bevolkingsonderzoek wordt vermeden en de uniformiteit en kwaliteit van het professioneel handelen is gegarandeerd. | Testkarakteristieken  |
| <i>Innovatie</i>        | De mate waarin de (screenings)methode en eventueel diagnostiek en behandeling nog 'state of the art' zijn voor het programma.  | Dit aspect wordt kwalitatief bestudeerd en geborgd in factsheets en regieplannen. |

| Bereikbaarheid          |   |   |
|-------------------------|---|---|
| Kwaliteitsaspect        | Omschrijving  | Indicatoren   |
| <i>Toegankelijkheid</i> | De mate waarin de doelgroep geen belemmering ervaart om deel te nemen.                                | Deelnamegraad, regionale verschillen. Dit kwaliteitsaspect kan tevens na signalen in de monitor over mogelijke belemmeringen leiden tot evaluatieonderzoek. |
| <i>Tijdigheid</i>       | De mate waarin wordt voldaan aan de vastgestelde doorlooptijden.                                      | Tijdige counseling, tijdigheid screening, doorlooptijd analyse NIPT.  |
| <i>Keuzevrijheid</i>    | De mate waarin de doelgroep zich vrij voelt om wel of niet deel te nemen aan het bevolkingsonderzoek. | -   |

| Betaalbaarheid       |   |             |
|----------------------|---|-------------|
| Kwaliteitsaspect     | Omschrijving  | Indicatoren |
| <i>Kosten</i>        | De kosten (€) van het programma of onderdelen daarvan, zoals (ervaren) kosten (€) voor de zwangere. | -           |
| <i>Doelmatigheid</i> | -   | -           |

# 12. Organisatie, financiering en kwaliteitsborging

**Dit hoofdstuk beschrijft wat aan coördinerende en ondersteunende processen nodig is om de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek naar behoren te laten verlopen. Achtereenvolgens zijn dat de organisatie, financiering en de kwaliteitsborging.**

## 12.1 Organisatie

De NIPT en structureel echoscopisch onderzoek zijn bevolkingsonderzoeken volgens de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) en in die zin vergunningplichtig. Vergunningplichtig is onder meer bevolkingsonderzoek naar ernstige aandoeningen waarvoor geen preventie of behandeling mogelijk is. Vergunningplichtig bevolkingsonderzoek is verboden zonder de vergunning van de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Een vergunning kan slechts worden verleend als bijzondere omstandigheden daartoe aanleiding geven. Deze bijzondere omstandigheid ligt in het feit dat een ongunstige uitkomst de deelnemers weliswaar geen (of zeer beperkte) behandelings-, maar wel handelingsopties verschaft.

### Toestemming

Door de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) zijn per 1 januari 2008<sup>9</sup> voor een periode van 3 jaar de vergunningen voor prenatale screening op downsyndroom en het (tweede trimester) SEO verstrekt in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) aan de acht Regionale Centra die daartoe een aanvraag hebben ingediend. In 2010 is de vergunning verlengd en uitgebreid met de informatievoorziening over edwards- en patausyndroom. In 2014 is de vergunning verlengd tot 1 juli 2016 en in juli 2016 is de WBO- vergunning verlengd tot 1 juli 2018. Deze is in april 2017 verlengd tot 1 april 2020 en vervolgens tot 1 april 2023.

Sinds 1 april 2014 is de NIPT binnen de TRIDENT-1 studie beschikbaar voor zwangeren die op basis van de combinatietest een verhoogde kans op een kind met down,- edwards- of patausyndroom hebben of vanwege andere medische redenen. De acht universitair medische centra hebben sinds 1 april 2017 een WBO-vergunning verkregen voor het uitvoeren van de NIPT in het kader van de TRIDENT-2 studie (voor zwangeren zonder verhoogd risico). Deze is in 2019 verlengd tot 2023. In 2020 is hier

een amendement aan toegevoegd voor het includeren van zwangeren in verwachting van meerlingen en zwangeren van 16 en 17 jaar. Tevens werd de TRIDENT-1 studie tot april 2023 verlengd. Sinds 1 oktober 2021 wordt de combinatietest niet meer aangeboden binnen het programma van de prenatale screening. Voor de periode tussen september 2022 en april 2023 werd een WBO amendement toegevoegd voor het includeren van zwangeren van 15 jaar en jonger. Sinds 1 april 2023 behoort de NIPT tot de reguliere screening, waarvoor een WBO-vergunning is verleend aan de Regionale Centra.

In november 2020 is door de Regionale Centra een WBO-vergunning aangevraagd voor een landelijke wetenschappelijke studie naar het eerste trimester SEO, voor een periode van 4 jaar. In juni 2021 heeft de Gezondheidsraad positief geadviseerd over het afgeven van deze vergunning. Sinds september 2022 kunnen ook zwangeren van 15 jaar en jonger deelnemen aan het eerste trimester SEO, hiervoor is een amendement aan de WBO-vergunning toegevoegd.

### Bestuurlijke structuur

Aan het RIVM is door het ministerie van VWS formeel opdracht gegeven voor aansturing en coördinatie van de landelijke taken van de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek en om eventuele innovaties in het programma aan te sturen en te begeleiden.

Het RIVM-CvB is gedelegeerd eindverantwoordelijke voor het screeningsprogramma en heeft derhalve de rol van besluitnemer binnen de bestuurlijke structuur. Het RIVM-CvB borgt als landelijk regisseur het naleven van de rollen, taken en verantwoordelijkheden binnen het programma. Om de regietaak goed in te vullen, maakt het RIVM-CvB gebruik van de kennis en ervaring van regionale uitvoeringsorganisaties, beroepsbeoefenaars en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties. Hiervoor heeft het RIVM-CvB een landelijke Programmacommissie ingericht.

<sup>9</sup> Zie Staatscourant 15 januari 2008, nr 10, p 20.

De Programmacommissie Prenatale Screening is het officiële adviesorgaan van het CvB en heeft tot taak te adviseren over de inrichting en uitvoering van de prenatale screening, het advies kan zich uitstrekken tot de hele keten van screening tot diagnostiek en behandeling. In de Programmacommissie zijn alle betrokken partijen vertegenwoordigd: beroepsgroepen (verloskundigen, kinderartsen, gynaecologen, echoscopisten, klinisch genetici), Regionale Centra voor Prenatale Screening, Centra voor Prenatale Diagnostiek, klinisch genetische laboratoria en patiëntenverenigingen. Het ministerie van VWS is agendalid van de Programmacommissie.

De Regionale Centra (zeven) zijn WBO-vergunninghouder, fungeren als regionale coördinator en zijn verantwoordelijk voor de regionale kwaliteitsborging, de regionale uitvoering en de coördinatie van de regionale deskundigheidsbevordering van de uitvoering van de screening. De bestuurders van de Regionale Centra vormen gezamenlijk het Platform Regionale Centra.

Het Platform Regionale Centra is in 2016 geformaliseerd en heeft de rol van afstemmingsorgaan van de federatie van samenwerkende Regionale Centra. Het Platform borgt de afstemming tussen de Regionale Centra en daarmee de landelijke kwaliteit en uniformiteit door het formuleren en beheren van de uitgangspunten. Het Platform signaleert tijdig afwijkingen van de uitgangspunten en stuurt indien nodig bij. Het Platform is verantwoordelijk voor het juridisch toetsen van verzoeken voor het gebruik van data uit Peridos aan de Algemene Verordening Gegevensbescherming wanneer het een verzoek met betrekking tot landelijke data betreft.

In 2016 is gestart met de implementatie van verbeterpunten in de bestuurlijke structuur van het landelijk programma conform de Governancecode Zorg (voorheen: Zorgbrede Governance Code), en onder andere gericht op de realisatie van een zelfstandig juridische entiteit voor alle Regionale Centra.

### 12.1.1 Ondersteuning en advisering

De Programmacommissie Prenatale Screening laat zich adviseren door werkgroepen. Daarnaast zijn er tijdelijke werkgroepen en projectgroepen. In de werkgroepen worden deelonderwerpen voorbereid en uitgewerkt. De ingestelde werkgroepen zijn:

- de werkgroep kwaliteit SEO
- de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering
- de werkgroep informatiemanagement
- de werkgroep kwaliteit NIPT
- de werkgroep laboratoria NIPT
- de werkgroep nevenbevindingen NIPT

Een beschrijving van taken en verantwoordelijkheden van de Programmacommissie Prenatale Screening, de werkgroepen en platform is te vinden op de [website van het RIVM](#).

## 12.2 Financiering

Voor actuele informatie over de kosten van de NIPT, het eerste en tweede trimester SEO en vervolgonderzoek zie: [Tarieven en declaraties voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek](#)

De AGB-code (Algemeen Gegevens Beheer Zorgverleners) is verplicht voor uitvoerders van de NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek. Met de AGB-code kunnen zorgverzekeraars of het Regionaal Centrum controleren of een zorgverlener een kwaliteitsovereenkomst heeft met een Regionaal Centrum. Ook kunnen zij in het AGB-register nagaan of een zorgverlener over de benodigde erkenningen beschikt voor een specifieke verrichting. Als dit niet het geval is, of als een zorgverlener geen AGB-code heeft, kan een zorgverzekeraar of het Regionaal Centrum een declaratie afwijzen. Kijk voor meer informatie op [www.agbcode.nl](http://www.agbcode.nl).

### Counseling

De zorgverzekeraar betaalt de kosten van het uitgebreide gesprek (counseling) met de verloskundig zorgverlener over de mogelijkheden van de NIPT en het eerste en tweede trimester SEO. Er zijn geen gevolgen voor het eigen risico van de zwangere.

### De NIPT

De NIPT wordt vergoed voor alle zwangeren die onder behandeling zijn van een verloskundig zorgverlener in Nederland. Voor zwangeren met een verhoogd risico wordt de NIPT vergoed vanuit de zorgverzekering. Dit heeft geen invloed op het eigen risico. Voor zwangeren zonder verhoogd risico verrichten de Regionale Centra – namens VWS – de uitbetaling aan de laboratoria en de bloedafnameorganisaties voor het uitvoeren van de NIPT. Dit gebeurt op basis van de door VWS vastgestelde tarieven.

Een Regionaal Centrum vergoedt een bloedafname aan een bloedafnameorganisatie in de eigen regio, op basis van de door de bloedafnameorganisatie aangeleverde bloedmonsters en een retourbericht aan Peridos dat aan alle voorwaarden voldoet (deze voorwaarden staan benoemd in [Tarieven en declaraties voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek](#)).



Een Regionaal Centrum vergoedt een NIPT-analyse aan een laboratorium, op basis van een door het laboratorium aangeleverde uitslag die aan alle voorwaarden voldoet (deze voorwaarden staan benoemd in [Tarieven en declaraties voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek](#)).

Het Regionaal Centrum vergoedt maandelijks de betaalbaar gestelde declaraties als verzamelbetaling per bloedafnameorganisatie en per laboratorium.

#### **Het tweede trimester SEO**

Het tweede trimester SEO wordt vergoed vanuit de zorgverzekering. De zorgverzekeraar betaalt alleen wanneer de zorgverlener een kwaliteitsovereenkomst heeft met een Regionaal Centrum.

#### **Het eerste trimester SEO**

Voor echocentra geldt dat de uitbetaling bij het eerste trimester SEO anders is dan bij het tweede trimester SEO. Het eerste trimester SEO wordt vergoed voor alle zwangeren die onder behandeling zijn van een verloskundig zorgverlener in Nederland. Dit gebeurt op basis van een door VWS vastgesteld tarief per eerste trimester SEO (voor meer informatie: [www.pns.nl/professionals](http://www.pns.nl/professionals)). De Regionale Centra verzorgen – namens VWS – de uitbetaling van het eerste trimester SEO aan de echocentra in de eigen regio. Hiervoor levert het echocentrum de uitslag van het eerste trimester SEO aan in Peridos. Peridos controleert of aan de voorwaarden voor uitbetaling is voldaan (deze voorwaarden staan benoemd in [Tarieven en declaraties voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek](#).) Het Regionaal Centrum vergoedt maandelijks alle uitgevoerde eerste trimester SEO's die aan de genoemde voorwaarden voldoen, als verzamelbetaling per echocentrum.

#### **De Regionale Centra**

De Regionale Centra worden voor hun rol bij de prenatale screening direct vanuit de Rijksbegroting bekostigd op basis van de Kaderregeling subsidies OCW, SZW en VWS.

Voor meer informatie over declareren zie de websites van de verschillende beroepsorganisaties of [Tarieven en declaraties voor de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek](#).

## **12.3 Kwaliteitsborging**

Het RIVM-CvB besluit, na zwaarwegend advies van de Programmacommissie Prenatale Screening, welke landelijke afspraken en eisen nodig zijn om de kwaliteit te borgen. Het Platform Regionale Centra borgt de afstemming tussen de Regionale Centra en daarmee de landelijke kwaliteit en uniformiteit door het formuleren en beheren van de uitgangspunten.

#### **Contracten, kwaliteitsovereenkomsten en kwaliteitseisen**

Als houders van de WBO-vergunning vervullen de Regionale Centra een centrale rol bij de kwaliteitsborging van de prenatale screening en sluiten zij kwaliteitsovereenkomsten en contracten met zorgverleners en zorginstellingen in de regio die voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen. Regionale Centra mogen geen kwaliteitsovereenkomst afsluiten met counselors en echoscopisten werkzaam buiten de eigen regio. In de grensgebieden kan een Regionaal Centrum hierop een uitzondering maken. Dit in overleg met het aangrenzende Regionaal Centrum. Het Regionaal Centrum sluit met alle laboratoria en met alle bloedafnameorganisaties overeenkomsten. Contractanten uit verschillende regio's in Nederland zijn gekoppeld aan één (voor de bloedafnameorganisaties) of meerdere (voor de laboratoria) Regionale Centra. Dit om de communicatie en samenwerking te bevorderen, om regionaal de taak van kwaliteitsborging te kunnen uitvoeren, en ten behoeve van de uitbetaling aan contractanten.

De volgende contracten en kwaliteitsovereenkomsten zijn te vinden via [www.pns.nl](http://www.pns.nl):

- Contract tussen Regionaal Centrum en praktijk voor counseling
- Contract tussen Regionaal Centrum en echocentrum eerste trimester SEO
- Contract tussen Regionaal Centrum en echocentrum tweede trimester SEO
- Contract tussen Regionaal Centrum en bloedafnameorganisatie
- Kwaliteitsovereenkomst voor counselors
- Kwaliteitsovereenkomst voor eerste trimester SEO-echoscopisten
- Kwaliteitsovereenkomst voor tweede trimester SEO-echoscopisten

Regionale Centra sluiten alleen contracten en kwaliteitsovereenkomsten met uitvoerders die voldoen aan de vigerende kwaliteitseisen. Voor een overzicht van alle kwaliteitseisen, documenten, inclusief protocollen, zie [www.pns.nl/kwaliteitseisen](http://www.pns.nl/kwaliteitseisen).

Bij de afsluiting van de contracten en kwaliteitsovereenkomsten wordt gecontroleerd of de uitvoerende partijen voldoen aan de [scholingseisen](#). Ook de opleidingsinstellingen dienen zich te houden aan de vastgestelde kwaliteitseisen. De opleidingsinstellingen worden door de Regionale Centra getoetst aan deze [kwaliteitseisen](#).

### **Kwaliteitstoets echocentra, NIPT-laboratoria en counselingspraktijken**

De Regionale Centra controleren en borgen de kwaliteit van echocentra aan de hand van een format. Dit format is een beschrijving van de werkwijze bij de audit, inclusief de rapportage en de controle van de verbeteracties en bevat de lijst van de te toetsen items. De werkomgeving, de analyseapparatuur, de echoapparatuur, de software en de te gebruiken database dienen te voldoen aan [landelijk vastgestelde eisen](#). Bij de NIPT-laboratoria wordt eens in de twee jaar, of vaker indien daartoe aanleiding bestaat, een audit uitgevoerd conform een vastgesteld auditprotocol. In dit auditprotocol is de werkwijze bij de audit, inclusief de rapportage en de controle van de verbeteracties beschreven en is een lijst van de toetsen items opgenomen.

Alle praktijken voor counseling worden getoetst op randvoorwaarden voor counseling. Kwaliteitsaudits bij praktijken voor counseling zullen alleen op indicatie plaatsvinden. In het Platform Regionale Centra Prenatale Screening vindt afstemming plaats over de werkwijze, inclusief de vorm van de kwaliteitsaudits.

### **12.3.1 Kwaliteitsjaarverslag**

De vergunninghouders zijn verplicht om een jaarlijks verslag op te stellen van de maatregelen die genomen worden om de kwaliteit van de screening te waarborgen. Dit verslag wordt jaarlijks aangeleverd bij het RIVM-CvB en besproken in het Platform Regionale Centra en in de Programmacommissie Prenatale Screening. Zo nodig worden aandachtspunten besproken in de Werkgroep kwaliteit NIPT en/of SEO.

### **12.3.2 Kwaliteitsborging dataverzameling**

De landelijke database Peridos die ontwikkeld is voor de gegevensuitwisseling tussen uitvoerenden binnen de prenatale screening heeft o.a. regionale kwaliteitsborging als doel. Een [gebruikersreglement](#) bepaalt onder welke voorwaarden gegevens uit Peridos mogen worden ontleend.

# Bijlage A Afkortingen en begrippen

Hieronder staan gebruikte afkortingen en begrippen in dit draaiboek toe.

|                                  |  |
|----------------------------------|--|
| AGB-code                         | Algemeen GegevensBeheer – code is een unieke code voor zorgverleners, praktijken en instelling. Deze code wordt gebruikt binnen het (digitale) communicatie- en declaratieproces tussen zorgverlener en zorgverzekeraar.   |
| AVG                              | Algemene Verordening Gegevensbescherming   |
| BEN                              | Beroepsvereniging Echoscopisten Nederland voor Verloskunde en Gynaecologie   |
| BIG                              | Wet beroepen in de individuele gezondheidszorg   |
| Counselor                        | Degene die het counselingsgesprek voert met de zwangere voor en na de screening, en op basis van een contract met een Regionaal Centrum.<br><br>Counselor zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.         |
| CvB                              | Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM  |
| CVZ                              | College voor zorgverzekeringen   |
| Echoscopist                      | Degene die echoscopisch onderzoek verricht volgens landelijke kwaliteitsnormen.  |
| Eerste trimester SEO             | Met het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) wordt gekeken naar lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind. Het eerste trimester SEO wordt aangeboden in het kader van de landelijke, wetenschappelijke IMITAS studie. Het eerste trimester SEO wordt verricht bij een zwangerschapsduur tussen 12+3 en 14+3 weken. In communicatie met zwangeren wordt dit de 13 wekenecho genoemd. |
| Genetisch consulent              | Geeft erfelijkheidsadvies aan adviesvragers en familieleden onder verantwoordelijkheid van de klinisch geneticus.  |
| GUO                              | Geavanceerd ultrageluidonderzoek   |
| IDS                              | Laboratorium voor Infectieziekten en Screening   |
| IMITAS                           | IMplementation of fIrst Trimester Anomaly Scan. Doel van de IMITAS studie is inzicht geven in de voor- en nadelen van het eerste trimester SEO.  |
| Invasieve diagnostiek            | Wordt aangeboden bij een verhoogde kans op down-, edwards- of patausyndroom of na een GUO type 2 en bestaat uit een vlokentest of een vruchtwaterpunctie.  |
| Labspecialist klinische genetica | Interpreteert onderzoeksresultaten van bloed en ander lichamenlijk materiaal en adviseert over eventueel vervolgdagnostiek richting de aanvragers van het onderzoek.   |
| Klinisch geneticus               | Een medisch specialist die zich richt op erfelijkheidsdiagnostiek en -advies.  |

|                           |   |
|---------------------------|---|
| KNOV                      | Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen  |
| NIPT                      | Niet-invasieve prenatale test   |
| NVOG                      | Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie   |
| PSIE                      | Prenatale screening op Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie   |
| RC                        | Regionaal Centrum voor Prenatale Screening  |
| RIVM                      | Rijks Instituut Volksgezondheid en Milieu   |
| Referentiecentrum-NIPT    | Verantwoordelijk voor de landelijke kwaliteitsborging van de uitvoering van de NIPT en heeft een adviserende en signalerende taak   |
| SEO                       | Structureel echoscopisch onderzoek  |
| TRIDENT                   | Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-invasive Prenatal Testing. De NIPT werd tot 1 april 2023 in Nederland alleen aangeboden in het kader van twee wetenschappelijke studies: TRIDENT-1 (voor hoog-risico zwangeren) en TRIDENT-2 (voor alle zwangeren).   |
| Tweede trimester SEO      | Met het tweede trimester SEO wordt gekeken naar lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind. Het tweede trimester SEO kan worden uitgevoerd tussen week 18+0 en week 21+0 van de zwangerschap, en bij voorkeur tussen week 19+0 en 20+0 van de zwangerschap. In communicatie met zwangeren wordt dit de 20 wekenecho genoemd. |
| Verloskundig zorgverlener | De verloskundige, huisarts of gynaecoloog die de zwangerschap begeleidt.  |
| VKGL                      | Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek  |
| VKGN                      | Vereniging Klinische Genetica Nederland   |
| Vlokkentest               | Het wegnemen van een stukje weefsel van de placenta bij de zwangere (via de buikwand of vaginaal). De cellen in het weefsel worden onderzocht op chromosoomafwijkingen bij de foetus.   |
| Vruchtwaterpunctie        | Het wegnemen van vruchtwater via een naald in de buikwand. De lichaamscellen in het vruchtwater worden onderzocht op chromosomenafwijkingen bij de foetus.  |
| WBO                       | Wet op het bevolkingsonderzoek  |
| WGBO                      | Wet geneeskundige behandelovereenkomst  |

# Bijlage B Adressenlijst

## 1. Regionale Centra voor Prenatale Screening

| Stichting Prenatale Screening |                  |   |
|-------------------------------|------------------|---|
| Zuidoost Nederland (SPSZON)   | T: 043 387 6776  | E: <a href="mailto:info@spszon.nl">info@spszon.nl</a>                                       |
| Zuidwest Nederland (SPSZN)    | T: 010 703 13 32 | E: <a href="mailto:spszon@erasmusmc.nl">spszon@erasmusmc.nl</a>                             |
| Randstad-Midden (SPSRM)       | T: 071 200 12 20 | E: <a href="mailto:info@spsrm.nl">info@spsrm.nl</a>   |
| Regio Noord-Oost Nederland    | T: 050 361 56 41 | E: <a href="mailto:spsnn@og.umcg.nl">spsnn@og.umcg.nl</a>                                   |
| Regio Nijmegen (SPN)          | T: 024 361 96 03 | E: <a href="mailto:SPN-region nijmegen@radboudumc.nl">SPN-region nijmegen@radboudumc.nl</a> |
| Regio Utrecht en omstreken    | T: 030 307 54 40 | E: <a href="mailto:info@spsru.nl">info@spsru.nl</a>   |

## 2. Koepels van professionals

|  |  |
|--|--|
| Beroepsvereniging van echoscopisten                    | <a href="http://www.echoscopisten.nl">www.echoscopisten.nl</a> |
| Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen | <a href="http://www.knov.nl">www.knov.nl</a>                   |
| Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie  | <a href="http://www.nvog.nl">www.nvog.nl</a>                   |
| Vereniging Klinische Genetica Nederland                | <a href="http://www.vkgn.org">www.vkgn.org</a>                 |
| Nederlands Huisartsen Genootschap                      | <a href="http://www.nhg.org">www.nhg.org</a>                   |
| Nederlandse vereniging voor Kindergeneeskunde          | <a href="http://www.nvk.nl">www.nvk.nl</a>                     |
| Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek | <a href="http://www.vkgl.nl">www.vkgl.nl</a>                   |

## 3. Betrokken overheid

|   |  |
|---|--|
| Inspectie voor de Gezondheidszorg   | <a href="http://www.igz.nl">www.igz.nl</a>       |
| Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport                                  | <a href="http://www.minvws.nl">www.minvws.nl</a> |
| RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek<br>RIVM Centrum voor Gezondheidsbescherming | <a href="http://www.rivm.nl">www.rivm.nl</a>     |

## 4. Overige betrokken organisaties

|   |  |
|---|--|
| VSOP Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen | <a href="http://www.vsop.nl">www.vsop.nl</a>                 |
| Stichting Downsyndroom  | <a href="http://www.downsyndroom.nl">www.downsyndroom.nl</a> |
| Zorgverzekeraars Nederland                                    | <a href="http://www.zn.nl">www.zn.nl</a>                     |

## 5. NIPT-laboratoria



### Amsterdam UMC locatie VUmc

*Humane Genetica, laboratorium voor Genoomanalyse*  
Medische Faculteit, 3<sup>e</sup> etage, ruimtenr. G311,  
Van de Boechorststraat 7, 1081BT Amsterdam

**T:** 020-4448433  
020-4448351

**E:** [NIPT\\_KlinGen@amsterdamumc.nl](mailto:NIPT_KlinGen@amsterdamumc.nl)



### Maastricht Universitair Medisch Centrum

*Laboratorium Klinische Genetica*  
Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht, Route 14,  
Noordgebouw, P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht

**T:** 043 387 13 45 (*monsterontvangst*),  
043 387 58 43 (*kantoor*)

**E:** [NIPT@mumc.nl](mailto:NIPT@mumc.nl)



### Erasmus Medisch Centrum

*Diagnostieklaboratorium afdeling Klinische Genetica*  
Laboratorium Klinische Genetica  
Kamer Ee2475 (loket), Dr. Molewaterplein 40,  
3015 GD Rotterdam

**T:** 010 70 43197

**E:** [Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl](mailto:Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl)

## 6. Bloedafnameorganisaties

[Peridos.nl/zoek-bloedafnameorganisatie](https://peridos.nl/zoek-bloedafnameorganisatie)

## 7. Het Referentiecentrum NIPT

[NIPTreferentiecentrum@rivm.nl](mailto:NIPTreferentiecentrum@rivm.nl)

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

maart 2023