



# Monitor 2022

Prenatale screening: de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek

---

# Inhoud

---

Conclusies	3
De screening op down-, edwards- en patau syndroom en lichamelijke afwijkingen	4
Deelname counseling, NIPT, 13 en 20 wekenecho	6
Deelname: trends over de tijd en naar leeftijd	7
Uitkomsten	10
Tijdstip counseling en screening	12
Over deze monitor	13

# Conclusies

---

## Cijfers 2021

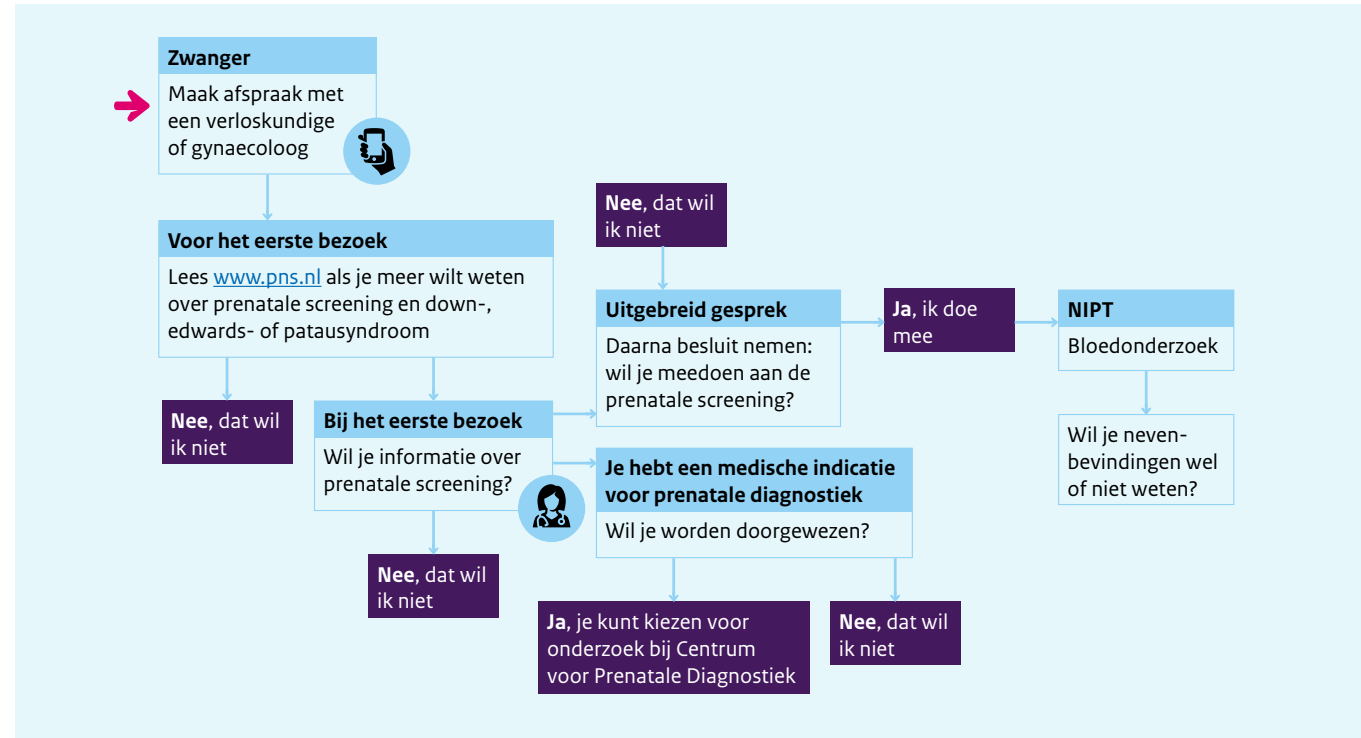
- In 93,5% van de 172.212 zwangerschappen is een counselinggesprek geregistreerd in Peridos (94,5% in 2021).
- Deelname NIPT is 57,8% en verder toegenomen ten opzichte van de jaren ervoor (van 39,2% in 2017 naar 55,1% in 2021).
- Het percentage afwijkende NIPT is 0,5% en vergelijkbaar met voorgaande jaren.
- De deelname aan de 13 wekenecho is toegenomen naar 75,5% (69,3% in 2021).
- De deelname aan de 20 wekenecho is 85,6% en stabiel gebleven (85,7% in 2021).
- Vermoeden afwijkende 20 wekenecho is 4,0% (4,3% in 2021).

## Aanbevelingen

- Voor de monitoring van het programma NIPT-SEO zijn gegevens nodig over de bevindingen na de prenatale screening. Deze informatie is, samen met de uitkomst van de zwangerschap, nodig om de kwaliteit van de screeningstesten te bepalen. Deze data zijn niet beschikbaar vanwege juridische, technische en financiële knelpunten. Het is van groot belang om hier met alle betrokken partijen aandacht voor te hebben en de juiste condities te creëren om deze gegevens voor het programma prenatale screening beschikbaar te krijgen.

# Prenatale screening: de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek

Sinds 2007 wordt door de verloskundig zorgverlener aan elke zwangere vrouw in Nederland die dit wenst informatie aangeboden over het prenatale screeningsprogramma in het zogenoemde **counselingsgesprek**. Het doel van prenatale screening is om zwangeren, die dat wensen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen bij het ongeboren kind, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende handelingsopties.



**Figuur 1** | Keuzeschema prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroomsyndroom

Voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom wordt een **NIPT (Niet Invasieve Prenatale test)** rond de 11e week uitgevoerd. Bij de NIPT wordt alleen bloed afgenomen bij de zwangere. Hierbij beslist de zwangere zelf of ze wel of geen informatie wenst over eventuele nevenbevindingen. Het bloed wordt onderzocht in het laboratorium en pas bij een verdenking op een afwijkende uitslag kan,

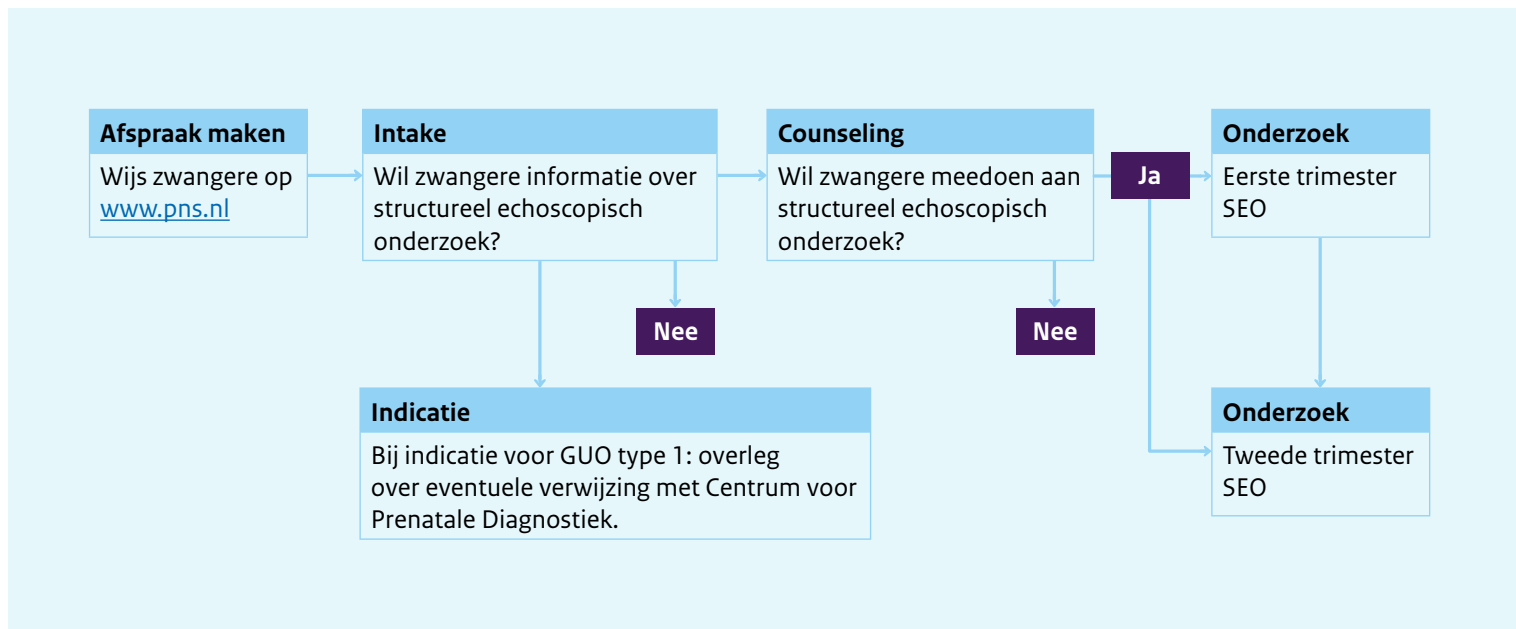
indien gewenst, worden overgegaan op invasieve diagnostiek. De NIPT wordt sinds 2017 als wetenschappelijk onderzoek naast de combinatietest aangeboden. Inmiddels heeft de NIPT de combinatietest volledig vervangen. Sinds 1 oktober 2021 worden er geen combinatietesten meer aangeboden. Zie *figuur 1* voor het keuzeschema.



## Prenatale screening: de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek

Het **tweede trimester structureel echoscopisch** onderzoek (20 wekenecho) bestaat uit een echo tussen de 18 en 21 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op lichamelijke afwijkingen. Sinds 1 september 2021 wordt rond de 13<sup>e</sup> week het **eerste trimester echoscopisch onderzoek** (13 wekenecho) in onderzoekssetting aangeboden, om de foetus te

onderzoeken op lichamelijke afwijkingen. Bij een verdenking op een afwijkende bevinding wordt indien gewenst vervolgdagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) of genotypering ingezet, waarbij het vermoeden op een afwijking wel of niet wordt bevestigd. Zie [figuur 2](#) voor keuzeschema.



**Figuur 2 |** Keuzeschema eerste en tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek ("SEO")

# Deelname counseling, NIPT, 13 en 20 wekenecho

Counseling wordt aan alle zwangere vrouwen aangeboden. Vrouwen beslissen zelf of ze willen deelnemen aan een counselingsgesprek. Ook na de counseling kunnen vrouwen kiezen om niet deel te nemen aan de screening. In 2022 is bij 93,5% (n=160.957) van de 172.212 zwangerschappen een counselingsgesprek vastgelegd. De mediane zwangerschapsduur was negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere was 31 jaar. Deelname aan de NIPT is 57,8%. Een 13 wekenecho is bij 75,5% uitgevoerd, een 20 wekenecho is bij 85,6% van de zwangerschappen uitgevoerd. Er zijn vrouwen die geen 13 en/of 20 wekenecho krijgen, maar meteen in aanmerking komen voor diagnostiek (geavanceerd ultrageluid onderzoek type 1 = GUO-1), omdat zij op basis van hun anamnese een verhoogde kans hebben op een aangeboren afwijking bij hun kind.

**Tabel 1 |** Kerncijfers, bereik en deelnamegraad voor 2017 t/m 2022

	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Totaal aantal zwangerschappen <sup>1</sup>	173.244	172.169	172.223	179.188	180.453	172.212
Aantal zwangerschappen met counselingsgesprek	149.937	152.296	155.472	166.347	170.446	160.957
Bereik counseling (%)	86,5	88,5	90,2	92,8	94,5	93,5
Aantal zwangerschappen met NIPT	49.696 <sup>2,3</sup>	75.624	80.267	91.658	99.516	99.549
Deelname NIPT (%)	39,2 <sup>2,3</sup>	43,9	46,6	51,2	55,1	57,8
Aantal zwangerschappen met NIPT met keuze nevenbevindingen	39.570	55.229	55.699	62.738	70.712	69.319
Deelname NIPT (%) met keuze nevenbevindingen	31,2	32,1	32,3	35,0	39,2	40,3
Aantal zwangerschappen met 13 wekenecho	-	-	-	-	40.206 <sup>4</sup>	129.977
Deelname 13 wekenecho (%)	-	-	-	-	69,3 <sup>4</sup>	75,5
Aantal zwangerschappen met 20 wekenecho	142.292	142.527	149.260	154.751	154.691	147.441
Deelname 20 wekenecho (%)	82,1	82,8	86,6	86,4	85,7	85,6

<sup>1</sup> Het aantal zwangerschappen vanaf 2019 is gebaseerd op de gegevens in Peridos. Voor 2019 was het aantal zwangerschappen steeds gebaseerd op CBS cijfers. Deelname en bereik zijn sinds monitoringsjaar 2019 gebaseerd op alle zwangerschappen met een à terme datum 6 maanden na verslagjaar.

<sup>2</sup> NIPT vanaf 1 april 2017. Dit cijfer kan een onderschatting zijn vanwege uitwijking naar België begin 2017, omdat de NIPT toen nog niet in Nederland werd aangeboden.

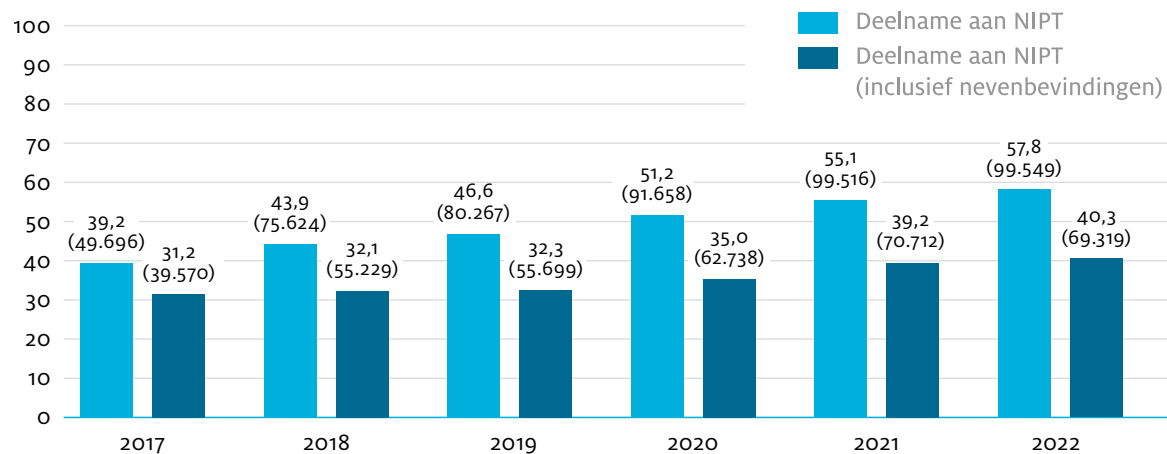
<sup>3</sup> De NIPT is ingevoerd vanaf 1 april 2017. Het totale aantal zwangerschappen vanaf 1 april 2017 tot en met 31 december 2017 is 126.849. Dit is de noemer voor het percentage deelname aan de NIPT in 2017.

<sup>4</sup> De 13 wekenecho is ingevoerd vanaf 1 september 2021. Het totale aantal zwangerschappen vanaf 1 september 2021 tot en met 31 december 2021 is 58.023. Dit is de noemer voor het percentage deelname aan de 13 wekenecho in 2021.

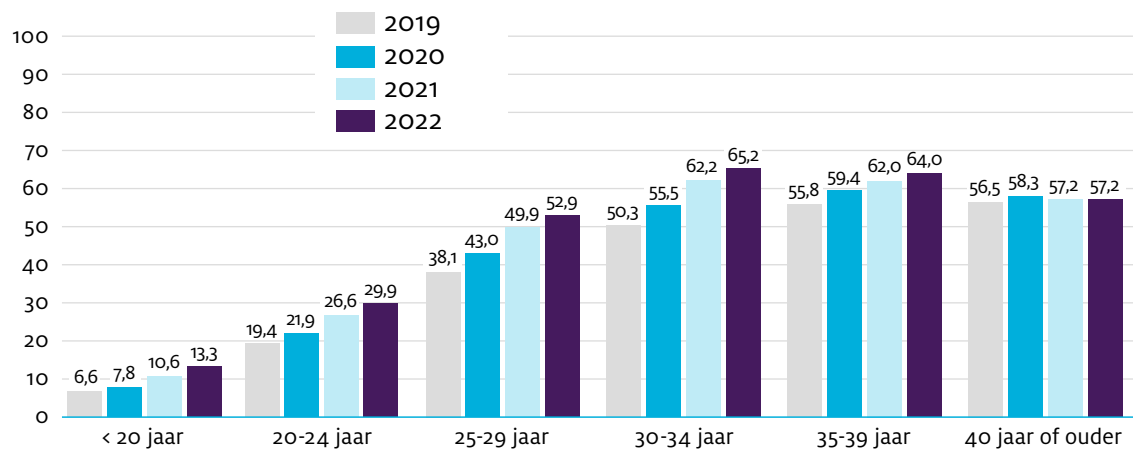
# Deelname: trends over de tijd en naar leeftijd

## Deelname NIPT

Bij 57,8% van de zwangerschappen is een NIPT uitgevoerd. Bij 40,3% van de zwangerschappen was dit inclusief nevenbevindingen, dit is 69,6 % van het totaal aantal NIPT (figuur 3). Met het toenemen van de leeftijd (tot en met 34 jaar) wordt vaker een NIPT uitgevoerd (figuur 4).



Figuur 3 | Zwangerschappen met deelname aan de NIPT in 2017 t/m 2022, % en (n)



Figuur 4 | Zwangerschappen met deelname aan NIPT per leeftijdscategorie in 2019 t/m 2022, %

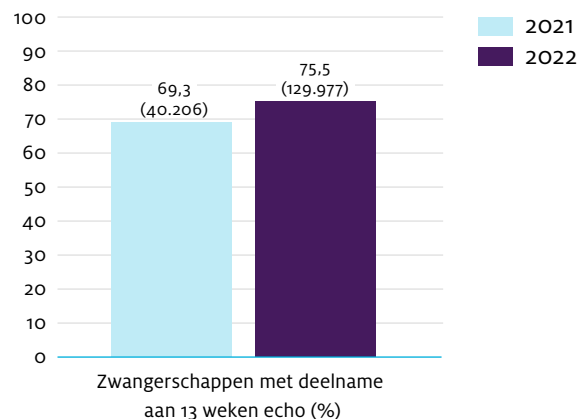


## Deelname: trends over de tijd en naar leeftijd

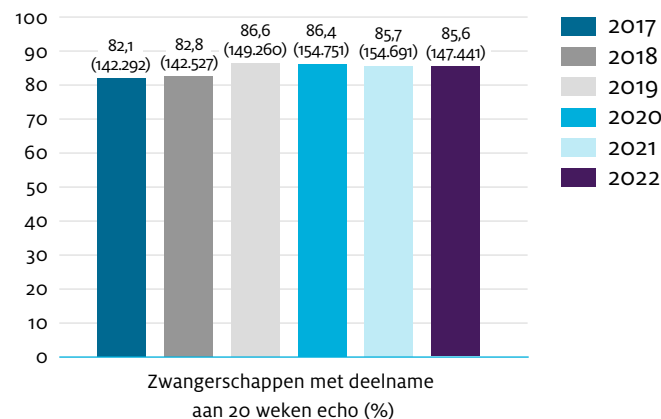
### Deelname 13 en 20 wekenecho

In 2022 is bij 75,5% van de zwangerschappen een 13 wekenecho uitgevoerd (figuur 5).

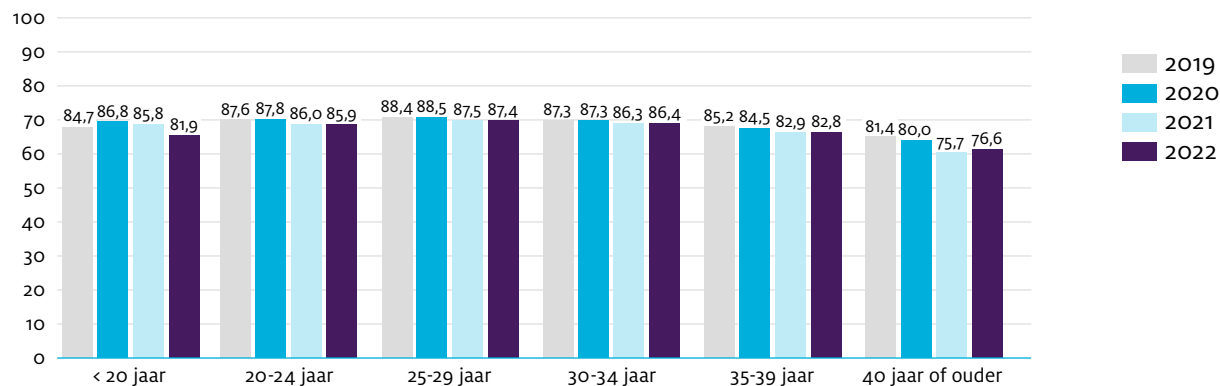
Bij 85,6% van de zwangerschappen is een 20 wekenecho uitgevoerd. Figuur 6 geeft de trend in deelname aan de 20 wekenecho weer over de afgelopen jaren. Wanneer geen 13 en/of 20 wekenecho is uitgevoerd, is mogelijk een medische indicatie gegeven voor het verrichten van een GUO, heeft een miskraam plaatsgevonden, of de zwangere heeft afgezien van een 20 wekenecho. Hierover is geen informatie beschikbaar in Peridos. Met het toenemen van de leeftijd neemt de deelname aan een 20 wekenecho licht af, mogelijk doordat oudere zwangere vrouwen vaker een indicatie voor GUO1 hebben en daarom minder vaak een 20 weken echo laten uitvoeren (figuur 7).



Figuur 5 | Zwangerschappen met deelname aan 13 wekenecho in 2021 en 2022, % en (n)



Figuur 6 | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho in 2017 t/m 2022, % en (n)



Figuur 7 | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho per leeftijdscategorie in 2019 t/m 2022, %



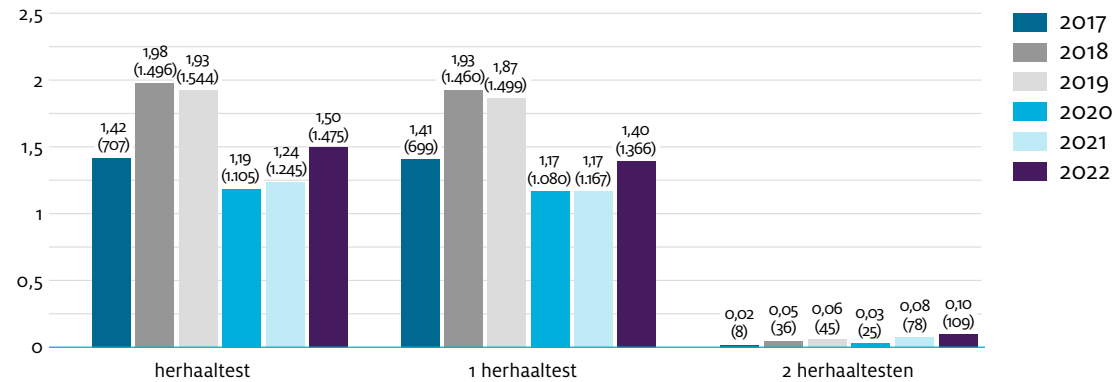


## Deelname: trends over de tijd

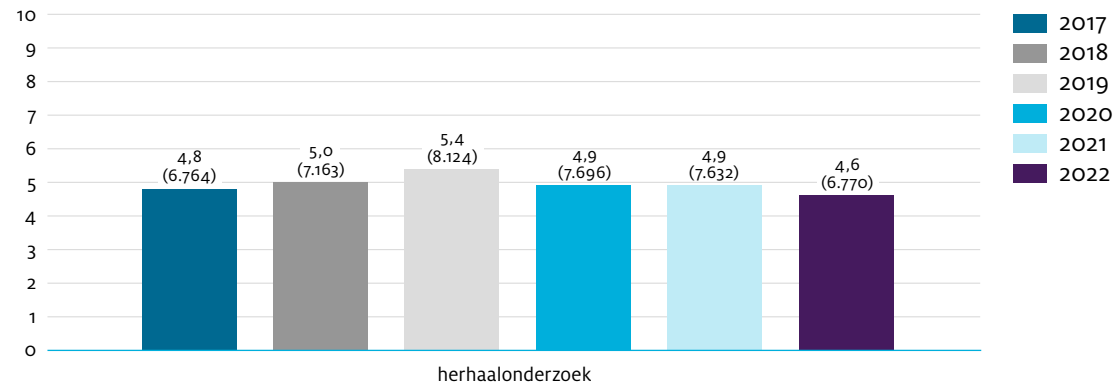
### Deelname aan herhaalttest NIPT en herhaalonderzoek 20 wekenecho

Soms geeft de NIPT geen uitslag, bijvoorbeeld omdat er te weinig DNA van de foetus (placenta) in het bloed sample van de zwangere aanwezig is. In dat geval is een herhaalttest nodig. Bij 1,5% van de zwangerschappen is een herhaalttest NIPT uitgevoerd. Bij 0,10% is sprake van 2 herhaalttesten (figuur 8). De deelname herhaalttest na NIPT zonder uitslag is 97,1%.

Bij een 20 wekenecho kan een herhaalonderzoek nodig zijn bij een ongunstige ligging van het kind waardoor observatie door de echoscopist niet goed mogelijk is. Het percentage zwangerschappen met een herhaalonderzoek voor 20 wekenecho is 4,6% (figuur 9). Herhaalonderzoeken die op dezelfde dag zijn uitgevoerd als de primaire test, worden niet geregistreerd en zijn daarom niet in deze berekening meegenomen.



**Figuur 8 | Herhaalttest NIPT: zwangerschappen met een herhaalttest naar het aantal herhaalttesten in 2017 t/m 2022, % en (n)**



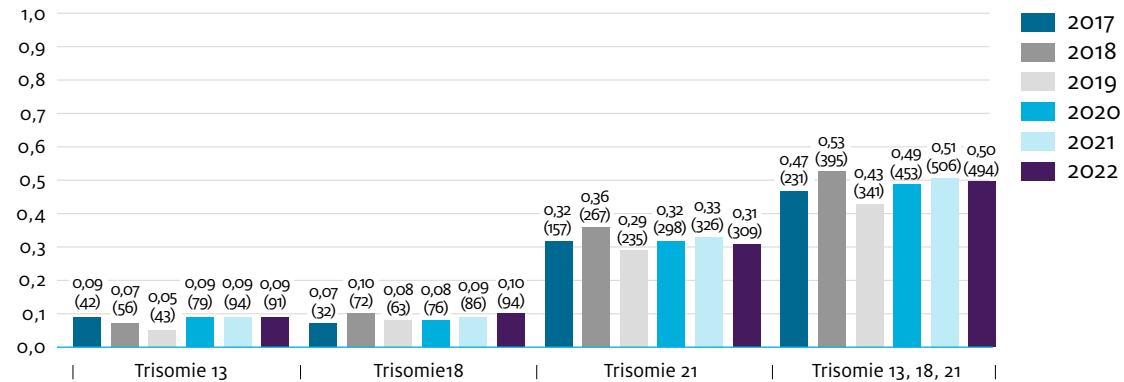
**Figuur 9 | Herhaalonderzoek 20 wekenecho: zwangerschappen met een herhaalonderzoek in 2017 t/m 2022, % en (n)**



# Uitkomsten

## Uitkomsten NIPT

In *figuur 10* worden de afwijkende uitslagen van de NIPT gepresenteerd. Het percentage met een afwijkende uitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom is 0,50%. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor downsyndroom (T21) is 0,31%. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor het patau-syndroom (T13) is 0,09% en voor het edwards-syndroom (T18) 0,10%.



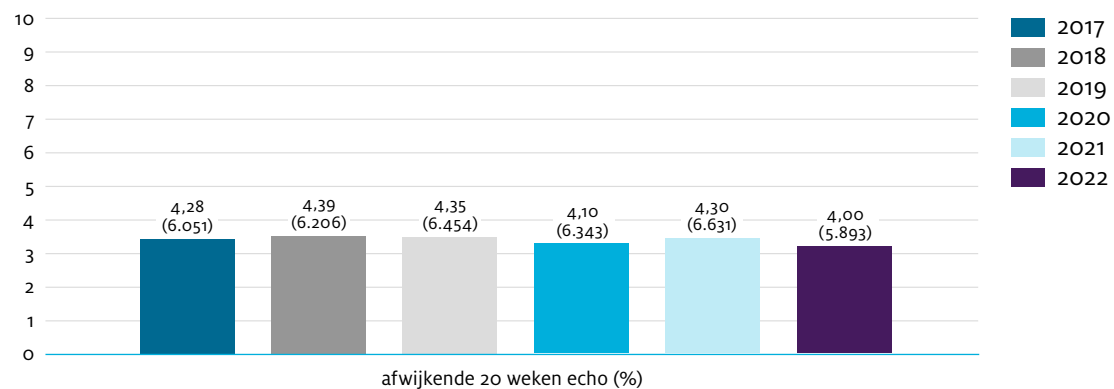
**Figuur 10** | Uitkomsten NIPT: zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2017 t/m 2022, % en (n)



## Uitkomsten

### Uitkomsten 20 wekenecho

*Figuur 11* presenteert de afwijkende uitslagen na een 20 wekenecho. In 4,0% van zwangerschappen is sprake van een afwijkende 20 wekenecho. De uitslagen van de 13 wekenecho worden nog niet in de monitor gepubliceerd, omdat de 13 wekenecho nog in onderzoekssetting plaatsvindt.



**Figuur 11** | Uitkomsten 20 wekenecho: zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2017 t/m 2022, % en (n)

# Tijdstip counseling en screening

## Counseling

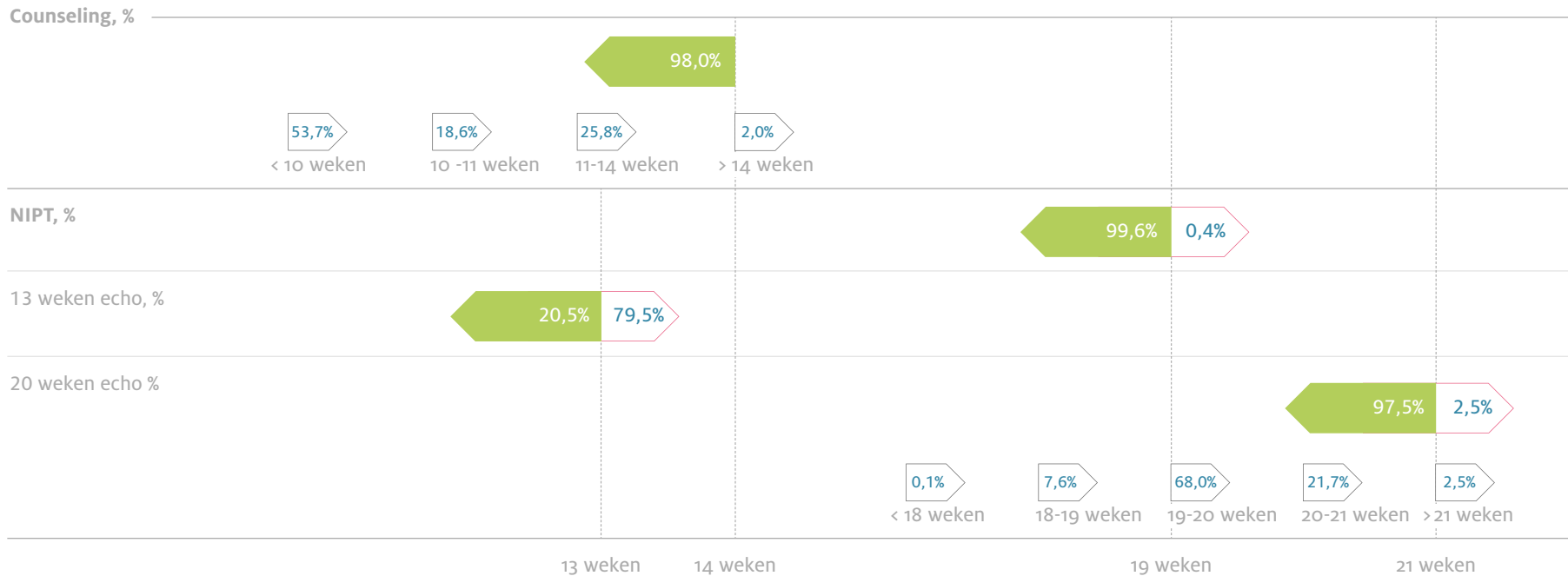
De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te bieden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screeningstest zijn daarin essentieel. Sinds 2017 wordt er geen apart counselingsgesprek voor verschillende screeningsonderdelen uitgevoerd, maar is sprake van één counselingsgesprek

waarin alle opties besproken worden. In 2022 heeft bij 98,0% van de zwangerschappen het counselingsgesprek voor de 14de week plaatsgevonden (figuur 13). Dit is vergelijkbaar met voorgaande jaren.

## NIPT, 13 en 20 wekenecho

De NIPT is in 99,6% van de zwangerschappen voor de 19de week uitgevoerd (figuur 12).

De 13 wekenecho is in 20,5% van de zwangerschappen uitgevoerd in week 12 van de zwangerschap. In 98,7% van de zwangerschappen wordt een 13 wekenecho tussen de 12+3 weken en 14+3 weken zwangerschap uitgevoerd. De 20 wekenecho is in 97,5% van de zwangerschappen voor de 21ste week uitgevoerd.



Figuur 12 | Tijdstip counselingsgesprek, 13 en 20 wekenecho, tijdstip NIPT 2022

# Over deze monitor

---

De monitor beschrijft de screening en de uitkomsten van de NIPT en de 13 en 20 wekenecho van het jaar 2022. In opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voert het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM de landelijke regie over de prenatale screening.

Deze monitor betreft een verkorte versie van de professionalsmonitor, die ook via het RIVM openbaar is gemaakt. In deze monitor zijn in dit jaar geen gegevens beschikbaar ten aanzien van vervolgdagnostiek. Hierdoor zijn alle indicatoren genotypering en GUO komen te vervallen. In de monitor worden trends in indicatoren over de afgelopen zes jaren (2017 t/m 2022) gepresenteerd. Sommige indicatoren zijn pas later (betrouwbaar) beschikbaar gekomen en trends worden in dat geval over minder jaren weergegeven.

Alle indicatoren zijn berekend op basis van de gegevens over 2022 die per 1 januari 2024 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een

landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale screening in Nederland. Alle indicatoren zijn op zwangerschapsniveau berekend. Ten aanzien van de indicatoren bereik en deelname wordt vanaf 2019 het totaal aantal zwangerschappen als noemer gebruikt, gebaseerd op cijfers in Peridos. In voorgaande jaren zijn CBS cijfers gebruikt om het aantal zwangerschappen te bepalen. De precieze berekening van de indicatoren en details op regionaal niveau staan vermeld in de professionalsmonitor. Ook is een verdere detaillering van indicatoren tijdstip counseling en tijdstip 20 wekenecho in de professionalsmonitor te vinden.

Vanaf 1 april 2017 is de Trident-2 studie gestart waarin zwangeren de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) als eerste test kunnen kiezen, dus als alternatief voor de combinatietest. De resultaten hiervan staan in Peridos geregistreerd en worden in deze monitor gepresenteerd. Het jaar 2018 is het eerste jaar dat gegevens van NIPT volledig beschikbaar waren. Vanaf 1 oktober 2021 is de combinatietest niet meer beschikbaar. Tot slot is vanaf 1 september 2021 de 13 wekenecho beschikbaar gekomen en in deze monitor voor het eerst over een volledig jaar gerapporteerd.

Door inzet van alle betrokkenen is in de loop van de jaren de registratie in Peridos verbeterd, zowel in kwantitatief opzicht als in kwalitatief opzicht. Hierdoor is echter niet (altijd) duidelijk of bepaalde resultaten van de monitor verklaard kunnen worden door eigenschappen van de registratie en/of daadwerkelijke veranderingen in het screeningsprogramma weergegeven.