

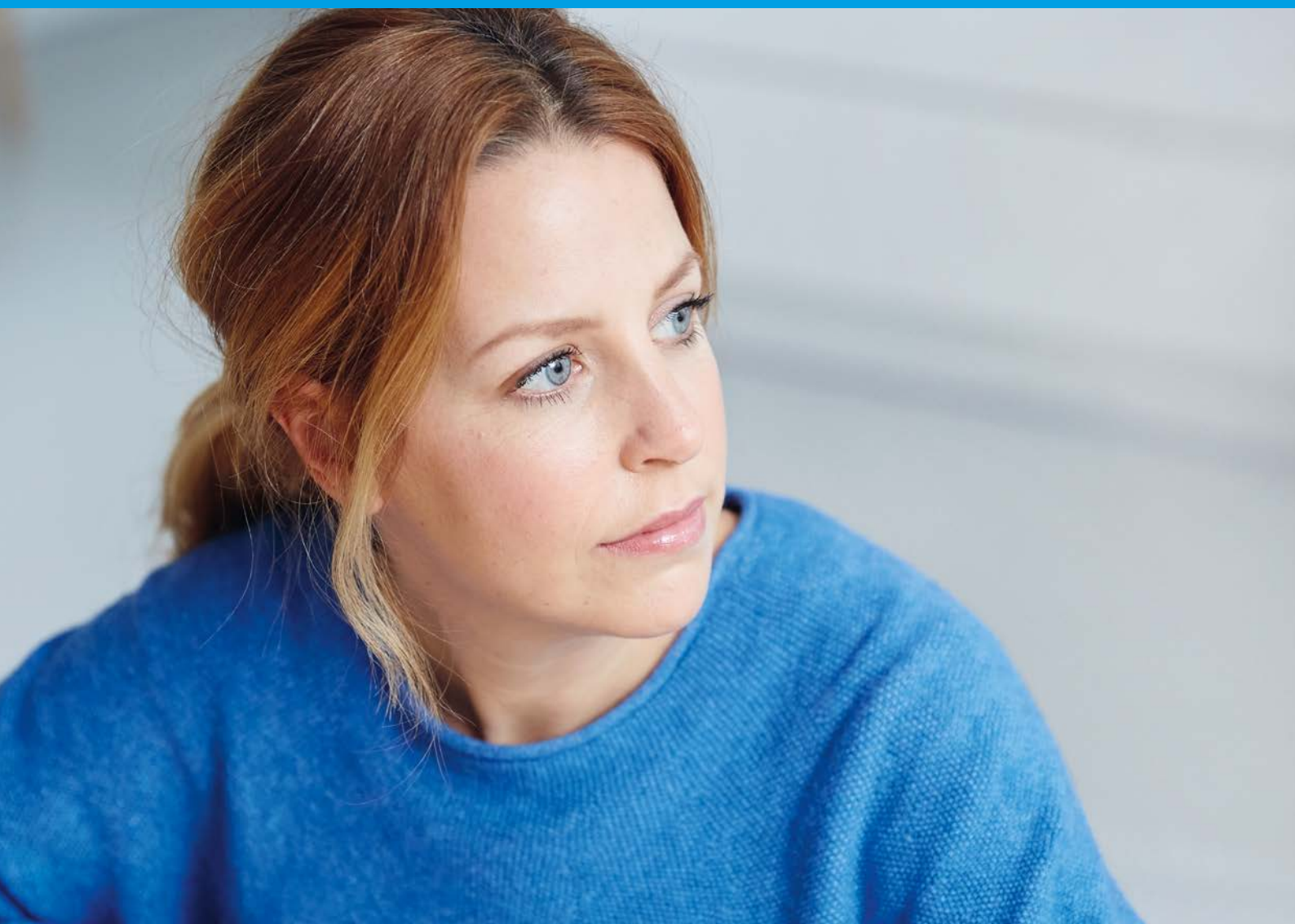


Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Draaiboek Prenatale screening

Screening op down-, edwards- en patausyndroom
en structureel echoscopisch onderzoek

Versie 11.0



Disclaimer

Door bepaalde links via het draaiboek te gebruiken kunt u op sites komen 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

Screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek

Versie 11.0, oktober 2021

Revisiehistorie

Versie	Datum	Samenvatting wijzigingen
1.0	December 2007	Vastgestelde versie.
2.0	Maart 2011	Toevoeging: <ul style="list-style-type: none"> • Samenvatting. • Informatie over trisomie 13 (patausyndroom). • Informatie over trisomie 18 (edwardssyndroom).
3.0	December 2013	Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> • Actualisatie van alle hoofdstukken en bijlagen. • Vastgesteld beleid opgenomen. • Hoofdstuk 7 Rol van het referentielaboratorium toegevoegd. • Bijlagen D Minimale gegevensset, E Richtlijnen en standaarden en I Checklisten, verwijderd. • Volgorde trisomieën gewijzigd in downsyndroom, trisomie 18, trisomie 13 op basis van prevalentie. • Taken en verantwoordelijkheden van het Centrum voor Prenatale Diagnostiek (PND), platform downsyndroom Screeningslaboratoria en platform Regionale Centra Prenatale Screening toegevoegd.
4.0	April 2014	Toevoeging: <ul style="list-style-type: none"> • Niet-Invasieve Prenatale Test, de NIPT-studie per 1 april 2014. • Regio eis m.b.t. samenwerkingsovereenkomsten. • Actualisatie van de tekst met betrekking tot de term 'posttestcounseling'. De term wordt alleen gebruikt voor het gesprek in de Centra voor Prenatale Diagnostiek (PND).
5.0	Januari 2015	Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> • Draaiboek geactualiseerd naar de aangepaste kwaliteitseisen. • Nieuwe richtlijnen voor vergoeding prenatale screening en vervolgonderzoek per 1 januari 2015. • Informatie over de invasieve testen toegevoegd in hoofdstuk 9.
6.0	Februari 2016	Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> • De kwaliteitseisen opleiding counseling is toegevoegd. • De gevoeligheid van de combinatietest is geïllustreerd met een aangepaste tabel, tekst en figuur. • De kwaliteitseisen aan de werkomgeving zijn vervangen door de kwaliteitseisen aan de echoapparatuur en beeldopslag. • De zwangerschapsduur voor een NT meting is aangepast naar week 11+2 t/m week 14+1 (CRL 45-84). • Er is een link naar het beslisschema "Toestemming en registratie" toegevoegd. • Er is een link toegevoegd naar "Checklist voor de counselor bij prenatale screening op downsyndroom".
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.
7.0	April 2017	Het draaiboek is in zijn geheel herzien. Belangrijkste wijzigingen: <ul style="list-style-type: none"> • Actualisatie van alle hoofdstukken en bijlagen. • Vastgesteld beleid opgenomen. • Toevoeging van de NIPT in het kader van de TRIDENT-2 studie. • Nieuwe naamgeving programma. • Toevoeging van de vernieuwde bestuurlijke structuur, inclusief rol van de Programmacommissie Prenatale Screening.
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"> • Er is nog maar één uitvoerend laboratorium voor de combinatie test nl. Star-SHL. • De referentietask blijft bij het RIVM maar gaat naar een andere afdeling en is aangepast aan de nieuwe structuur en werkwijze. • Het Platform laboratoria is opgeheven. • De gehele laboratorium-workflow verloopt via Peridos m.u.v. de zwangere zonder BSN. Alleen centrale kansberekening voor tweelingen (inclusief vanishing twins).

Versie	Datum	Samenvatting wijzigingen
9.0	Juni 2019	<p>Belangrijkste wijzigingen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cijfers sensitiviteit NIPT en positief voorspellende waarde NIPT aangepast. • Periode uitvoering SEO verkort. • Verantwoordelijkheid doorverwijzing bij afwijkende uitslag SEO. • Exclusiecriteria (geen BSN nummer) NIPT toegevoegd. • Indicatie invasieve diagnostiek na 2x mislukte NIPT vanwege lage foetale fractie. • Alinea communicatie over nevenbevindingen.
10.0	Juli 2021	<p>Belangrijkste wijzigingen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Draaiboek in zijn geheel geactualiseerd (met deels een nieuwe indeling) • Toevoeging eerste trimester SEO in het kader van de IMITAS studie • NIPT: <ul style="list-style-type: none"> - Per 3 juni 2020 is de NIPT beschikbaar voor alle meerlingzwangerschappen - Per 1 oktober 2020 kunnen ook zwangeren van 16 en 17 jaar deelnemen • De 'E-learning prenatale screening' vervangt de 'DIN Prenatale screening 2.1' • Verwijdering verwijzing naar 'Toestemming en registratie' document (beslisschema) • Update van links naar documenten en websites
11.0	Oktober 2021	<ul style="list-style-type: none"> • Door de sterke daling van het aantal combinatietesten stopt de uitvoering van de combinatietest op 1 oktober 2021: <ul style="list-style-type: none"> - Gehele draaiboek aangepast op situatie waarin combinatietest niet meer wordt aangeboden binnen het aanbod van de prenatale screening

Inhoudsopgave

Leeswijzer 10

Hoofdstuk 1 Inleiding 11

- 1.1 Doel en reikwijdte van dit draaiboek 11
- 1.2 Aanleiding 11
- 1.3 Totstandkoming 12
- 1.4 Verantwoording 12
- 1.5 Publicatie en onderhoud 12

Hoofdstuk 2 Aandoeningen en screeningen 13

- 2.1 Trisomieën 13
 - 2.1.1 Downsyndroom 13
 - 2.1.2 Edwardssyndroom 14
 - 2.1.3 Patausyndroom 15
 - 2.1.4 Welke rol speelt de leeftijd van de zwangere? 15
- 2.2 Structurele afwijkingen 16
- 2.3 Screeningen 16
 - 2.3.1 Niet-invasieve prenatale test (NIPT) 17
 - 2.3.2 Het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) 20
 - 2.3.3 Het tweede trimester SEO 22
 - 2.3.4 Het eerste en tweede trimester SEO – een vergelijking 25

Hoofdstuk 3 De screening op hoofdlijnen 27

- 3.1 Wat houdt screening in? 27
- 3.2 Uitgangspunten 27
- 3.3 Wet- en regelgeving 28
- 3.4 Screening op down-, edwards- en patausyndroom op hoofdlijnen 28
- 3.5 Structureel echoscopisch onderzoek op hoofdlijnen 31

Hoofdstuk 4 Betrokken actoren 34

- 4.1 Doelen 34
- 4.2 Randvoorwaarden 34
- 4.3 Betrokken actoren 35
 - 4.3.1 De verloskundig zorgverlener 35
 - 4.3.2 De counselor 35
 - 4.3.3 De eerste trimester SEO-echoscopist 35
 - 4.3.4 De tweede trimester SEO-echoscopist 36
 - 4.3.5 Het Regionaal Centrum Prenatale Screening 36
 - 4.3.6 De Programmacommissie Prenatale Screening 36
 - 4.3.7 Het RIVM-CvB 37
 - 4.3.8 De zorgverzekeraar 37
 - 4.3.9 Het Centrum voor Prenatale Diagnostiek 37

Hoofdstuk 5 De rol van de verloskundig zorgverlener en de counselor 39

- 5.1 Voorafgaand aan de counseling 39
 - 5.1.1 Aankaarten 39
- 5.2 Counseling 40
 - 5.2.1 Counselingsgesprek 41
 - 5.2.2 Consent of niet 42
- 5.3 De NIPT 43
 - 5.3.1 Registratie en bloedafname 43
 - 5.3.2 Uitslag NIPT niet-afwijkend 44
 - 5.3.3 Bij een afwijkende uitslag van de NIPT 45
- 5.4 Het eerste en tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek 46
 - 5.4.1 Registratie en het structureel echoscopisch onderzoek 46
 - 5.4.2 Geen afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO 46
 - 5.4.3 Afwijkende uitslag eerste/tweede trimester SEO 47

Hoofdstuk 6 De rol van het laboratorium 48

- 6.1 De NIPT 48

Hoofdstuk 7 De rol van de echoscopist 49

- 7.1 Het eerste/tweede trimester SEO 49
 - 7.1.1 Voor en tijdens het eerste/tweede trimester SEO 49
 - 7.1.2 Uitslag en verwijzing eerste/tweede trimester SEO 50

Hoofdstuk 8 Vervolgonderzoek 51

- 8.1 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag screening op down-, edwards- en patausyndroom 51
 - 8.1.1 Vervolgonderzoek na de NIPT 51
 - 8.1.2 Invasieve diagnostiek 51
- 8.2 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag structureel echoscopisch onderzoek 52
- 8.3 Begeleiding zwangere na afwijkende uitslag van vervolgonderzoek 53
- 8.4 Erfelijkheidsadvies 53

Hoofdstuk 9 Registratie, monitoring en evaluatie 54

- 9.1 Landelijke database: Peridos 54
- 9.2 Indicatoren en gegevens 55
- 9.3 Landelijke monitor en evaluatie 55

Hoofdstuk 10 Organisatie, financiering en kwaliteitsborging 57

10.1	Organisatie	57
10.1.1	<i>Ondersteuning en advisering</i>	58
10.2	Financiering	59
10.3	Kwaliteitsborging	60
10.3.1	<i>Kwaliteitsjaarverslag</i>	61
10.3.2	<i>Kwaliteitsborging dataverzameling</i>	61

Bijlage A Afkortingen en begrippen 62

Bijlage B Adressenlijst 64

1.	Regionale Centra voor Prenatale Screening	64
2.	Koepels van professionals	64
3.	Betrokken overheid	64
4.	Overige betrokken organisaties	65
5.	Laboratoria NIPT	65

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 het laboratorium, en in hoofdstuk 7 voor de echoscopist. Hoofdstuk 8 beschrijft het vervolgonderzoek. In hoofdstuk 9 staat informatie over registratie, monitoring en evaluatie. Hoofdstuk 10 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.

Hoofdstuk 1 Inleiding

1.1 Doel en reikwijdte van dit draaiboek

Dit draaiboek beschrijft wat nodig is om de screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek effectief en binnen de kwalitatieve kaders te laten verlopen. Het draaiboek richt zich op alle professionals die betrokken zijn bij de prenatale zorg in het algemeen, en de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek in het bijzonder.

Het draaiboek is bindend van karakter en maakt deel uit van de professionele standaard. De screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek worden uitgevoerd onder regie van het RIVM-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 screening op down-, edwards- en patausyndroom 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), klinische genetici (VKGN), laboratoria (NVKC), het referentielaboratorium (RIVM-GZB), laboratorium specialisten klinische genetica (VKGL), kinderartsen (NVK) en huisartsen (NHG en VVAH).

1.4 Verantwoording

Het draaiboek versie 11.0 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 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.

Hoofdstuk 2 Aandoeningen en screeningen

Het doel van prenatale screening is om zwangeren die dat wensen tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, 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 patausyndroom d.m.v. de NIPT.
2. Onderzoek naar structurele 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).

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

Dit draaiboek gaat over de screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek. Dit hoofdstuk beschrijft kort de aandoeningen waarop deze screening zich richt en de gebruikte screeningen.

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.

2.1 Trisomieën¹

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 downsyndroom ontwikkelen zich trager en beperkter dan normaal. Dit is per kind weer anders. Het is ook niet te voorspellen hoe de ontwikkeling gaat verlopen. Vroeg starten met het stimuleren van de ontwikkeling is aan te bevelen. Jonge kinderen zijn overdag meestal thuis of gaan naar de kinderopvang. Soms bezoeken ze een speciaal dagcentrum. De meeste kinderen met downsyndroom gaan naar een gewone school. Een kleine groep gaat naar het speciaal onderwijs. De kinderen gaan vaak vooruit in praten, het omgaan met anderen en in het leren van vaardigheden die belangrijk zijn voor het dagelijkse leven.

Vanaf de puberteit gaan steeds meer jongeren met downsyndroom naar een speciale school of dagcentrum. Vaak zijn pubers met downsyndroom verlegen en teruggetrokken. Aandachtsproblemen en gedragsproblemen komen bij deze pubers twee maal zo vaak voor als bij andere pubers. Hoe erg de gedragsproblemen zijn heeft direct te maken met de ernst van de verstandelijke beperking. Tot ongeveer 30 jaar woont de helft van de volwassenen met downsyndroom thuis. Anderen wonen in kleine woonvormen of in een eigen woning met begeleiding. Kinderen die geboren worden met downsyndroom hebben momenteel een levensverwachting van 60 jaar. Gedurende het hele leven hebben mensen met downsyndroom begeleiding en ondersteuning nodig.

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

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, de 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. In circa 1% van de gevallen betreft de aandoening een erfelijke overdracht².

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 levensjaar³.

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.

² 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.

³ 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 levensjaar⁴. 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 overdracht⁵.

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 de [e-learning prenatale screening](#)⁶.

⁴ 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

⁵ 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.

⁶ Sniijders RJM, Ebire NJ, Cuckle H, Nicolaidis KH. Maternal age and gestation-specific risks for chromosomal defects. Fetal Diano Ther 1995; 10:356-67.

2.2 Structurele afwijkingen

Wat is het?

Onderzoek naar een of meerdere structurele 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 structurele 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 structurele 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 in de [Factsheet Uitvoering van het eerste trimester SEO: specifieke aandachtspunten](#) en de [Kwaliteitseisen eerste trimester SEO](#). Voor het tweede trimester SEO staat in het [NVOG modelprotocol SEO](#) 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 structurele 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. Voor onderzoek naar structurele 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 niet-invasieve prenatale test (NIPT). Sinds april 2014 vindt er een studie plaats met de NIPT. Deze studie heet de TRIDENT-1 studie. Zwangeren die een verhoogde kans hebben op een kind met down-, edwards- of patausyndroom, kunnen als alternatief voor invasieve diagnostiek kiezen voor de NIPT. Als de uitslag van de NIPT afwijkend is, kunnen zij alsnog kiezen voor een invasieve prenatale test om zekerheid te krijgen.

Met ingang van 1 april 2017 hebben zwangeren de mogelijkheid te kiezen voor de NIPT als eerste test voor screening op down-, edwards-, en patausyndroom. Ze krijgen de NIPT aangeboden in het kader van een wetenschappelijke implementatiestudie (TRIDENT-2 studie). De TRIDENT-1 studie blijft daarnaast bestaan voor zwangeren met een verhoogd risico. Voor meer informatie over TRIDENT-studies, zie www.meerovernipt.nl.

Eerder konden zwangeren ook kiezen voor de combinatietest als screening op down-edwards- en patausyndroom. Vanaf 1 oktober 2021 is de combinatietest gestopt vanwege de lage deelname aan de test.

Eerste en tweede trimester SEO

Zwangeren die overwegen hun ongeboren kind te laten screenen op structurele 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 13wekenecho.org.

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 de [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 een bloedtest waarbij placentair DNA in het bloed van de zwangere wordt onderzocht op chromosoomafwijkingen. Met ingang van 1 april 2017 kunnen ook zwangeren zonder een vooraf verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom kiezen voor de NIPT als eerste screeningstest in het kader van de TRIDENT-2 studie.

De NIPT kan plaatsvinden vanaf 11 weken zwangerschap. 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.

Exclusiecriteria

Een zwangere komt niet in aanmerking voor de NIPT als:

1. Er sprake is van echoscopisch vastgestelde afwijkingen bij de foetus (waaronder ook een nekplooi meting groter dan of gelijk aan 3,5 mm).
2. Er sprake is van een niet-vitale zwangerschap.
3. De zwangere (en/of haar partner) zelf een chromosoomafwijking heeft.
4. Er sprake is van moederlijke maligniteit op het moment van de aanvraag.
5. Zij in de afgelopen drie maanden een bloedtransfusie, stamcel- of orgaantransplantatie of immunotherapie voor kanker heeft gehad.
6. Zij jonger is dan 16 jaar.
7. Zij naar – het oordeel van de counselor – niet in staat is om, eventueel met hulp van een tolk, het doel van het onderzoek te begrijpen en toestemming te geven.
8. Zij niet onder controle is bij een obstetrisch zorgverlener in Nederland.

In het geval van exclusiecriteria 1, 3, 4 en 5 verwijst de verloskundig zorgverlener de zwangere direct naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

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.

Exclusiecriteria specifiek voor deelname aan TRIDENT-2:

- Zij een eerder kind heeft met trisomie 21, 18 of 13.
- Zij (en/of haar partner) drager is van een gebalanceerde Robertsoniaanse translocatie (13;21).

Waarom worden deze exclusiecriteria gehanteerd?

Ad 1) Bij structurele afwijkingen is er sprake van een breed spectrum van mogelijke chromosoomafwijkingen, (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 3) Bij moederlijke 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.

Ad 4) Ook bij een moederlijke maligniteit kunnen er afwijkende DNA-fragmenten in de moederlijke circulatie aanwezig zijn. De NIPT toont dan een afwijkende uitslag en er kan niet met zekerheid worden gezegd dat de foetus geen afwijking heeft.

Ad 5) Door een bloedtransfusie, stamcel- of orgaantransplantatie kunnen er DNA-fragmenten afkomstig van de donor in de moederlijke circulatie aanwezig zijn. Immunotherapie kan leiden tot een overmaat aan moederlijk DNA waardoor een relatief te lage foetale fractie kan ontstaan.

Ad 7) Deze criteria hebben te maken met het feit dat zowel bij TRIDENT-1 als bij TRIDENT-2 sprake is van een wetenschappelijke implementatiestudie waarvoor schriftelijke toestemming van de zwangere is vereist.

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, kan de zwangere (kosteloos) nog een keer de NIPT laten doen. Bij tweederde van hen 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).

Aanbeveling: Verwijs, indien de zwanger dit wenst, de zwangere voor counseling naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek na tweemaal mislukte NIPT vanwege een lage foetale fractie. 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 ongeveer⁷ :

- 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 in een academisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag van de NIPT zijn er aanwijzingen dat het ongeboren kind mogelijk down-, edwards- of patausyndroom heeft. Echter het kan 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 downsyndroom⁸. 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, indien zij dat wenst, 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:

- afzien van vervolgonderzoek;
- invasieve diagnostiek: een vlokentest of een vruchtwaterpunctie.

Meer informatie over vervolgonderzoek vindt u in hoofdstuk 8.

⁷ Ongepubliceerde data TRIDENT-2 studie, 2017-2018

⁸ Verwacht voor TRIDENT-2 studie, berekening Henneman, VUmc, 2016.

Nevenbevindingen bij 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 geen onderscheid te maken tussen nevenbevindingen bij de foetus en nevenbevindingen in de placenta. Dit kan alleen met invasief onderzoek duidelijk worden.

De nevenbevindingen zijn:

Chromosoomafwijkingen bij de foetus anders dan down-, edwards- of patausyndroom, deze kunnen leiden tot ernstige verstandelijke en/of lichamelijke beperking. Naar verwachting krijgen 2 van de 1000 zwangeren die de NIPT laten doen, de uitslag dat er sprake is van een structurele chromosoomafwijking anders dan down-, edwards- of patausyndroom.

Chromosoomafwijkingen in de placenta, deze kunnen leiden tot groeivertraging. Naar verwachting krijgen 2 van de 1000 zwangeren die de NIPT laten doen, de uitslag dat er sprake is van een placentaire chromosoomafwijking.

Chromosoomafwijkingen bij de zwangere, waaronder maligniteit. Naar verwachting krijgt veel minder dan 1 van de 1000 zwangeren die de NIPT laten doen de uitslag dat er een nevenbevinding bij de moeder is gevonden. Het gaat hier om zeer uitzonderlijke gevallen.

Communicatie over nevenbevindingen

Zwangeren die kiezen voor de NIPT krijgen een uitslagbrief. Het laboratorium meldt of er aanwijzingen/geen aanwijzingen zijn gevonden voor nevenbevindingen (andere chromosoomafwijkingen). Aan de uitslagbrief is een disclaimer (voor de aanvrager) en Let op (voor de cliënt) toegevoegd. Er wordt verwezen naar www.pns.nl/dep/nevenbevindingen voor meer informatie.

De kosten

Voor actuele informatie over de kosten van de NIPT in het kader van de TRIDENT-1 studie en de TRIDENT-2 studie zie: www.pns.nl/dep/kosten.

Voor meer achtergrondinformatie over de NIPT, raadpleeg:

- www.pns.nl/dep/kosten
- www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals/bijbscholing/e-learning
- www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals/documenten
- www.niptconsortium.nl

2.3.2 Het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting)

Het onderzoek

Met het structureel echoscopisch onderzoek in het eerste trimester (het eerste trimester SEO in onderzoekssetting) wordt gekeken naar structurele 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 onderzoekssetting) is het in beeld brengen van majeure structurele 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.

Het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) 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 onderzoekssetting) 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

- Leeftijd < 16 jaar
- 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. Zie voor meer achtergrondinformatie hierover de *Factsheet Uitvoering van het eerste trimester SEO: specifieke aandachtspunten* (blz. 4). 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 structurele afwijkingen kunnen worden gezien met een echo rond de 13 weken zwangerschap. Daarnaast heeft het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) 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 vloktest, vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er structurele 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 structurele 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.

2.3.3 Het tweede trimester SEO

Het onderzoek

Ook bij het tweede trimester SEO wordt gekeken naar structurele 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 *incompleet* 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 incompleet tweede trimester SEO vanwege onvoldoende beeldvorming dient te worden verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Als sprake is van een *compleet* 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 de het onderzoek

De kans dat een bepaalde afwijking wordt opgespoord met een SEO verschilt per afwijking. Zie voor meer achtergrondinformatie hierover de e-learning *prenatale screening*.

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 structurele 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 structurele 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 structurele 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 sonomakers 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.

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.
Onderzoeksperiode	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. Zwangeren jonger dan 16 jaar. 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.

	Eerste trimester SEO	Tweede trimester SEO
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/incompleet 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.
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.

Hoofdstuk 3 De screening op hoofdlijnen

Dit hoofdstuk begint met de beschrijving wat de screening inhoudt. Vervolgens beschrijven we de screening per aandoening.

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 screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek voegt aan deze algemene kenmerken nog een bijzonder aspect toe. ‘De screening is gericht op het opsporen van aangeboren afwijkingen waarvoor vaak geen of beperkte behandel mogelijkheden 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 procent 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-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) draagt er zorg voor dat bij de inrichting en uitvoering van de screening op het down-, edwards- en patausyndroom en 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 screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek moet naast de publieke waarden ook voldoen aan de criteria voor verantwoord bevolkingsonderzoek.

3.3 Wet- en regelgeving

De screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek is een bevolkingsonderzoek volgens de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO) en 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 acht Regionale Centra zijn houders van de WBO-vergunning (zie hoofdstuk 10.1 voor meer informatie over de WBO vergunningen). Namens het Regionaal Centrum voeren zorgverleners met wie het Regionaal Centrum een 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 (BIG) en de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) zijn van toepassing op de screening op down-, edwards- en patausyndroom 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 Screening op down-, edwards- en patausyndroom op hoofdlijnen

Indien uit de intake blijkt dat er bij een zwangere geen verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patausyndroom bestaat, kent prenatale screening op deze drie aandoeningen 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.
2. De verloskundig zorgverlener vraagt tijdens het eerste consult of de zwangere en haar partner geïnformeerd willen worden over de mogelijkheid van screening op down-, edwards- en patausyndroom en wijst hen op www.pns.nl. Dit heet ook wel het aankarten 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 screening op down-, edwards- en patausyndroom (counseling over screening op structurele 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 (TRIDENT-2).

6. Bij een afwijkende uitslag (NIPT) voor een van de drie genoemde aandoeningen: de zorgverlener informeert de zwangere over de mogelijkheid van een verwijzing voor een uitgebreid gesprek in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek of een satelliet hiervan (zie ook figuur 2).
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 vlokkentest of een vruchtwaterpunctie)
 - b. Zij kan uiteraard ook afzien van vervolgonderzoek.
8. Bij een afwijkende uitslag na invasieve diagnostiek: counseling door 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 (TRIDENT-1), invasief onderzoek of dat ander onderzoek meer passend is. Het gaat om een:

1. Zwangere met een a priori verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patauysyndroom.
2. Zwangere (en/of haar partner) heeft eerder een zwangerschap of een kind gehad waarbij sprake was van een chromosoomafwijking.

Voor overige indicaties zie de NVOG '[Leidraad indicatiestelling prenatale diagnostiek](#)' (2019).

Voor meer informatie over vervolgonderzoek, zie hoofdstuk 8.

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. Zie ook hoofdstuk 8: Vervolgonderzoek.

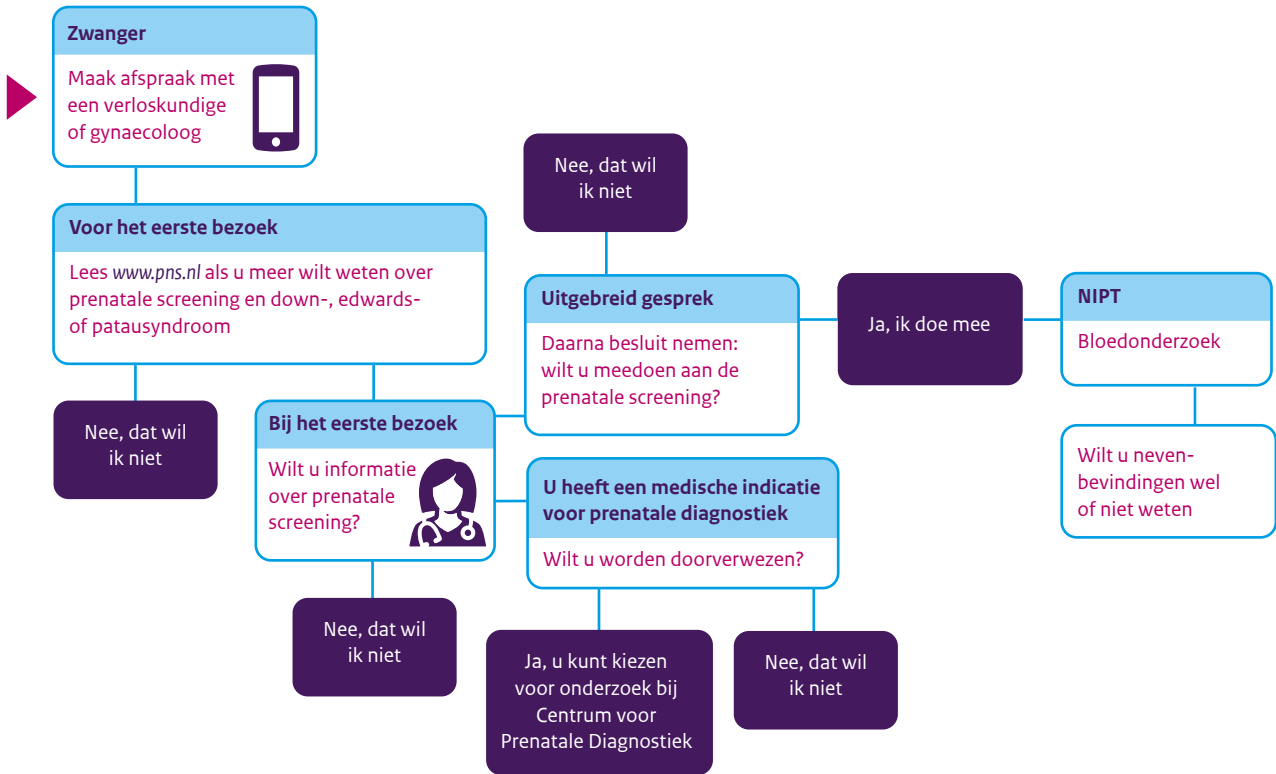
Zwangeren met een verhoogde kans op een kind met down-, edwards- of patauysyndroom op grond van de voorgeschiedenis kunnen kiezen voor:

- de NIPT als onderdeel van de TRIDENT-1 studie;
- invasieve diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie);
- afzien van onderzoek.

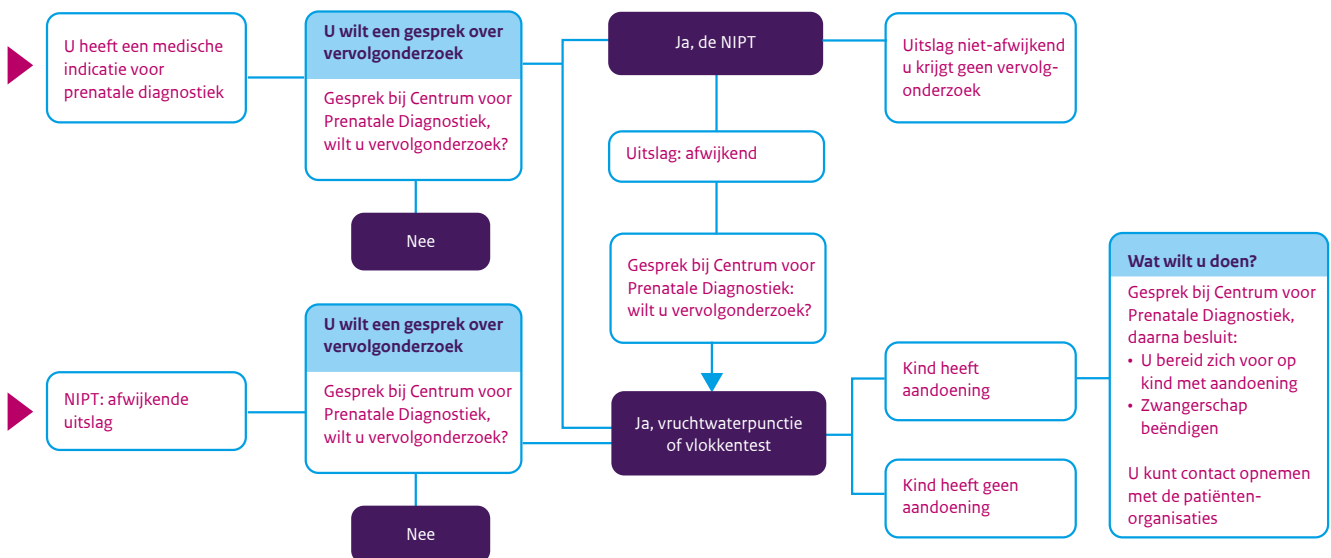
Na counseling in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek kan eventueel worden besloten dat zij alsnog kunnen deelnemen aan de TRIDENT-2 studie.

Meer informatie over medische indicaties kunt u navragen bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek in uw regio.

Figuur 1 Schematische weergave van de screening op down-, edwards- en patausyndroom



Figuur 2 Schematische weergave van de mogelijkheden na een ongunstige testuitslag bij de screening op down-, edwards- en patausyndroom 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 aankarten 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 screening op down-, edwards- en patausyndroom, 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 onderzoekssetting) (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 structurele 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

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

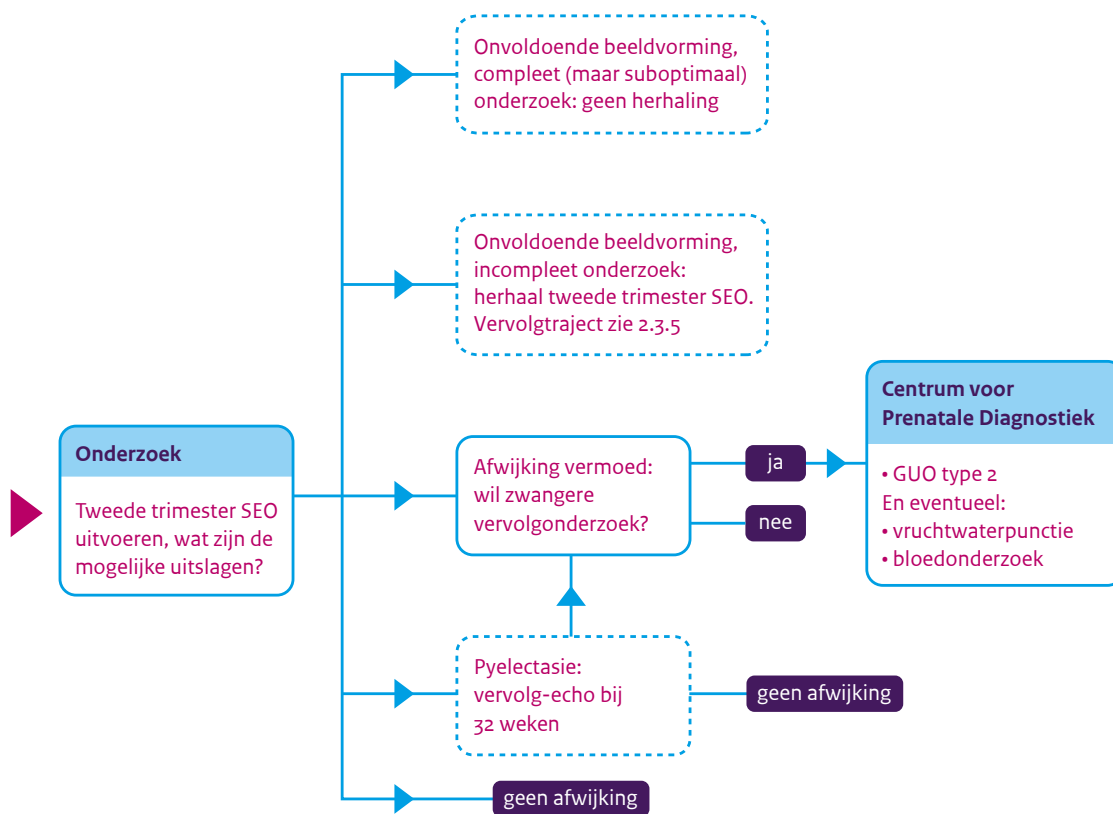
Figuur 3 Schematische weergave van structureel echoscopisch onderzoek



Figuur 4 Uitslagen eerste trimester SEO



Figuur 5 Uitslagen tweede trimester SEO



Hoofdstuk 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 screenings staat voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek het aanreiken van een informed choice (op individueel niveau) voorop en niet het bevorderen van gezondheidswinst op populatieniveau.

Kort en bondig is het uiteindelijke doel van de screening op down-, edwards- en patausyndroom en 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 screening op down-, edwards- en patausyndroom, en het structureel echoscopisch onderzoek.
2. Alle zwangeren die de wens hebben voor counseling over down-, edwards- en patausyndroom en/of structureel echoscopisch onderzoek moeten de mogelijkheid tot geïnformeerde keuze krijgen.
3. De informatie en keuzemogelijkheden moeten 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 leest u in hoofdstuk 10.

4.2 Randvoorwaarden

De counseling van de NIPT en het eerste en tweede trimester SEO vallen onder de WBO (zie hoofdstuk 10.1 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 Prenatale Screening. De betrokken partijen 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 kan het Regionaal Centrum maar met één laboratorium een overeenkomst sluiten. *Contracten en kwaliteitsovereenkomsten* zijn te downloaden op de website van het RIVM. Zie voor meer informatie hoofdstuk 10.3 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 WGBO 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 *tijds grenzen* 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 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 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 voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

4.3.4 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 voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos).
4. Mee te werken aan een (twee)jaarlijkse audit.

4.3.5 Het Regionaal Centrum 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 toewijzen van de taak kansberekening.
5. Het stimuleren en organiseren van deskundigheidsbevordering.
6. Het zorg dragen voor afspraken over de communicatie van de uitslag.
7. Jaarlijks verslag opstellen van de maatregelen die genomen worden om de kwaliteit van de screening te waarborgen.
8. Het afspreken van verbetertrajecten en het bieden van individuele begeleiding, indien nodig.
9. Het leveren van een bijdrage aan de eindtoets van de opleidingen middels het leveren van gecommitteerden.
10. Het toetsen van opleidingsinstituten.
11. Het betalen van de echocentra voor de uitvoering van het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting).

** 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.*

4.3.6 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 screening op down-, edwards- en patau syndroom 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 vindt u terug op de [website van het RIVM](#).

4.3.7 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. Ontwikkelen en onderhouden van kwaliteitseisen voor de kwaliteitsborging van de prenatale onderzoeken (individuele beroepsbeoefenaar en apparatuur).
7. Bevorderen van een ICT infrastructuur die de regionale kwaliteitsborging en landelijke monitoring ondersteunt.
8. Het signaleren van nieuwe ontwikkelingen en het implementeren van innovaties.
9. Het volgen van de nationale en internationale (wetenschappelijke) ontwikkelingen op het terrein van de prenatale screening.
10. Optreden als contactpersoon met het ministerie van VWS.
11. Het onderhouden van de contacten met het netwerk van relevante partijen.
12. Het aansluiten op de zorg (diagnostiek en behandeling).
13. Het stimuleren en bewaken van de landelijke uniformiteit en goede kwaliteit van de deskundigheidsbevordering.

4.3.8 De zorgverzekeraar

Voor de uitvoering van prenatale screening middels de NIPT 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 10.2 voor meer informatie over financiering.

4.3.9 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, NIPT (deelname aan de TRIDENT-1 studie) 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- 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 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.

Hoofdstuk 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 op www.pns.nl. Het doel van deze website 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 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 screening op down-, edwards- en patausyndroom en 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 vergunningstelsel 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.

De counselor of de echoscopist die het onderzoek uitvoert, is verantwoordelijk voor de communicatie met de zwangere over de uitslagen. Indien de counselor niet de eigen verloskundig zorgverlener is dienen hier goede afspraken over te zijn met de verloskundig zorgverlener.

5.2.1 Counselingsgesprek

<p>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.</p> <p>De counselor wijst de zwangere op www.pns.nl en de beschikbare folders.</p> <p>De counselor besteedt tijdens het counselingsgesprek ook aandacht aan gegevensverwerking. Het gaat daarbij om:</p> <ul style="list-style-type: none">• Gegevensuitwisseling tussen de uitvoerders van de screening en naar Peridos.• 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.	<p><i>Conform de kwaliteitseisen counselor prenatale screening zie www.pns.nl/kwaliteitseisen</i></p> <p><i>Gebruik maken van uniform voorlichtingsmateriaal, te bestellen via www.pns.nl/webshop</i></p> <p><i>Zo nodig gebruik maken van vertaald materiaal via: www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals/documenten en van een tolk</i></p>
--	---

De zorgverzekering betaalt de kosten van het counselingsgesprek, dit gaat niet ten koste van het eigen risico van de zwangere. Voor de screening zelf moet de zwangere soms wel betalen. Raad de zwangere aan haar polis te controleren of contact op te nemen met haar zorgverzekeraar.

5.2.2 Consent of niet

<p>De counselor tekent in het dossier aan dat de counseling heeft plaatsgevonden, en wanneer. Deze gegevens worden vastgelegd in de landelijke database Peridos.</p> <p>De counselor noteert aan welke onderzoeken de zwangere wel of niet wil deelnemen, informeert de verloskundig zorgverlener daarover en zorgt ervoor dat ook de andere betrokken zorgverleners op de hoogte zijn.</p> <p>De verloskundig zorgverlener noteert eveneens aan welke onderzoeken de zwangere wel of niet wil deelnemen.</p> <p>Voorwaarde voor deelname aan de TRIDENT-2 studie (NIPT) is dat, bij wijze van akkoord, het <i>Toestemmingsformulier Prenatale screening met NIPT (TRIDENT-2 studie)</i> wordt ondertekend.</p> <p>Voorwaarde voor deelname aan de IMITAS studie (het eerste trimester SEO) is dat, bij wijze van akkoord, het toestemmingsformulier wordt ondertekend: <i>Toestemmingsformulier IMITAS studie prenatale screening met het eerste trimester SEO (IMITAS studie)</i>.</p> <p>Indien de zwangere besluit tot deelname aan de NIPT, geeft de counselor haar een brief mee om bloed te prikken. Voor 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.</p> <p>Ongeacht of de zwangere na counseling wel of niet deelneemt aan de screening op down-, edwards- en patausyndroom en/of structureel echoscopisch onderzoek, worden de gegevens van de counseling naar Peridos verstuurd. Ook wanneer een zwangere afziet van verdere deelname aan prenatale screening, mogen de gegevens over de counseling in het dossier (bronsysteem) naar Peridos worden verstuurd.</p>	<p><i>Conform de kwaliteitseisen Informed consent en Privacy www.pns.nl/kwaliteitseisen</i></p>
---	---

5.3 De NIPT

De NIPT bestaat uit een bloedtest bij de zwangere vanaf 11 weken zwangerschap.

5.3.1 Registratie en bloedafname

Bloed van de zwangere wordt afgenomen bij een bloedafnamelocatie (prikpost). Deze verzendt de bloedbuizen en het bloedafnameformulier met Peridos gegevens aan het laboratorium.	<i>Conform de regionale procedures van het laboratorium.</i>
De zwangere dient voor bloedafname te betalen, bij voorkeur wordt dit zo kort mogelijk voor de bloedafname gedaan.	<i>Zie voor meer informatie over de betaling van de NIPT door de zwangere www.niptbetalen.nl.</i>
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.	

Let op:

Indien geen koeriersdienst wordt gebruikt, wordt bij bloedafname op maandag t/m vrijdag vóór 17.00 uur het volbloed voor de eerstvolgende lichte (vóór 17.00 uur) in de reguliere brievenbus van PostNL gedeponneerd.

Bij bloedafname op vrijdag na 17.00 uur, zaterdag en zondag bewaar het volbloed in de koelkast en verzend op maandag vóór 17.00 uur. De communicatie over de uitslag van de NIPT verloopt conform regionale afspraken. Over de verwijzing voor het vervolgonderzoek en gesprek in het Centrum voor Prenatale Diagnostiek dienen de counselor en de verloskundig zorgverlener gezamenlijk goede afspraken te maken. Verwijzing van en voorlichting aan de zwangere alsmede het meedelen van de uitslag van de NIPT vindt conform die afspraken plaats.

5.3.2 Uitslag NIPT niet-afwijkend

De counselor ontvangt digitaal via Peridos de screeningsuitslag (zowel normale als afwijkende uitslag), 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. De zwangere moet in elk geval ook een schriftelijke bevestiging krijgen (de brief is te printen vanuit Peridos). Deze schriftelijke bevestiging wordt per post verstuurd. Indien de zwangere dit wenst, kan de uitslag per veilige e-mail (zoals via Zorgmail) verstuurd worden.

In de brief staat of er aanwijzingen/geen aanwijzingen zijn gevonden voor nevenbevindingen (andere chromosoomafwijkingen). Aan de uitslagbrief is een disclaimer (voor de aanvrager) en 'Let op' (voor de cliënt) toegevoegd. Er wordt verwezen naar www.pns.nl/dep/nevenbevindingen voor meer informatie.

Conform de afspraken die gemaakt zijn m.b.t. het geven van de uitslag in de kwaliteitseisen counselor prenatale screening. Zie www.pns.nl/kwaliteitseisen.

5.3.3 Bij een afwijkende uitslag van de NIPT

Indien er sprake is van een afwijkende uitslag voor down-, edwards- of patausyndroom, dan belt de counselor de zwangere hierover. Daarna wordt de zwangere, indien zij dat wil, verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

De procedure voor het meedelen van de uitslag van eventuele nevenbevindingen verschilt per regio: óf een klinisch geneticus neemt contact op met de zwangere en nodigt haar uit voor een gesprek óf de aanvrager van de NIPT deelt de uitslag mee aan de zwangere en verwijst haar naar de klinisch geneticus en/of gynaecoloog van het 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).
- De mogelijkheid tot een gesprek bij een Centrum voor Prenatale Diagnostiek ongeacht de keuze tot deelname aan vervolgonderzoek.

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.

Conform de afspraken die gemaakt zijn m.b.t. het geven van de uitslag in de kwaliteitseisen counselor prenatale screening. Zie www.pns.nl/kwaliteitseisen

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 verwijfsbrief nodig. Voor het **tweede trimester SEO** verwijst de counselor met een (digitale) verwijfsbrief.

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.

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, zie www.pns.nl/kwaliteitseisen.

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* (hs. 6) en *kwaliteitseisen tweede trimester SEO* (hs. 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 voor de counselor prenatale screening zie www.pns.nl/kwaliteitseisen.

Hoofdstuk 6 De rol van het laboratorium

Dit hoofdstuk geeft per fase de taken en verantwoordelijkheden van de laboratoria bij het uitvoeren van de NIPT weer.

6.1 De NIPT

De acht universitair medische centra hebben een WBO-vergunning gekregen voor het uitvoeren van de NIPT in het kader van de TRIDENT-2 studie. Zij hebben ervoor gekozen om de analyse van de NIPT test te laten verrichten door drie laboratoria, zie Bijlage B voor de contactgegevens van deze laboratoria.

De regio's zijn verdeeld over deze drie laboratoria en als een verloskundige praktijk of een ziekenhuis (gynaecoloog) onder deze regio valt, dan stuurt zij het bloed naar het betreffende laboratorium. Hierover wordt gecommuniceerd met de inzendende partijen zodat zij goed weten hoe de logistieke stromen lopen.

De NIPT-laboratoria zijn ISO15189- of cckl-gecertificeerd. De universitair medische centra zijn verantwoordelijk voor de toezicht op de kwaliteit van de werkzaamheden van de NIPT-laboratoria, alsmede het zorgen voor voldoende capaciteit van de laboratoria.

De NIPT-laboratoria zijn verantwoordelijk voor:

- de afspraken rond de afname van bloed;
- de logistiek, ontvangst en verwerking van de testbuizen;
- het uitvoeren van de NIPT-bepalingen;
- het uitvoeren van de NIPT conform de van toepassing zijnde kwaliteitseisen;
- de feitelijke rapportage van de testresultaten richting de aanvragende zorgverlener en naar Peridos;
- inkoop van de benodigde apparatuur en reagentia.

De referentietask wordt op dit moment niet uitgevoerd t.b.v. de NIPT, aangezien deze test wordt aangeboden in het kader van een wetenschappelijke implementatiestudie.

Hoofdstuk 7 De rol van de echoscopist

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

Het Regionaal Centrum legt in samenwerkingsafspraken met de zorgverleners in de regio vast of het laboratorium of het echocentrum de kansberekening uitvoert.

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*.

7.1 Het eerste/tweede trimester SEO

7.1.1 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.

7.1.2 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 verwijsbeleid 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 8 voor meer informatie over Vervolgonderzoek.

Hoofdstuk 8 Vervolgonderzoek

Dit hoofdstuk beschrijft het vervolgonderzoek voor screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek.

8.1 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag screening op down-, edwards- en patausyndroom

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, mee te doen aan de TRIDENT-1 studie of kiezen voor invasieve diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie).

Het vervolgtraject na de screening op down-, edwards- en patausyndroom hangt af van de test die voor de screening is gebruikt of de medische indicatie.

8.1.1 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 geadviseerd wordt.

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.

8.1.2 Invasieve diagnostiek

Voor diagnostiek naar down-, edwards- en patausyndroom is ook gerichte invasieve diagnostiek mogelijk. Vervolgens wordt aanvullend gekeken of het een erfelijke vorm betreft.

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 chromosoomafwijkingen (zoals down-, edwards- of patausyndroom) kunnen worden aangetoond. De uitslag van de vlokkentest kan binnen 3 tot 5 werkdagen bekend zijn (zie tabel 8.1.2).

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 weken.

In 1 à 2% van de vlokcentesten 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 placentair mozaïcisme al of niet aan te tonen. 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 vlokcentest 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 vlokkenweefsel resp. vruchtwatercellen wordt gebruikt voor chromosoomonderzoek (QF-PCR) waarmee chromosoomafwijkingen (zoals down-, edwards- of patausyndroom) kunnen worden aangetoond. De uitslag van de vruchtwaterpunctie kan binnen 3 tot 5 werkdagen bekend zijn (zie tabel 8.1.2). 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 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.

Tabel 8.1.2 Tijdstip en uitslag testen

	Vlokcentest	Vruchtwaterpunctie
Tijdstip van afname	Vanaf 11 weken	Vanaf 15 weken
Uitslag	Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn	Kan binnen 3-5 werkdagen bekend zijn

8.2 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 7.1.2). 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 vlokcentest, vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek (zie ook hoofdstuk 8.1.2).

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn. Het is ook mogelijk dat tijdens het vervolgonderzoek wel een structurele 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.

8.3 Begeleiding zwangere na afwijkende uitslag van vervolgonderzoek

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.

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.

8.4 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.

Hoofdstuk 9 Registratie, monitoring en evaluatie

Dit hoofdstuk beschrijft de 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.

9.1 Landelijke database: Peridos

Om de kwaliteit te bewaken en de logistiek van het primaire proces van de screening te ondersteunen en verder te verbeteren, 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 de bronsystemen).

De Regionale Centra zijn verantwoordelijk voor de kwaliteitsborging van de screening op down-, edwards- en patausyndroom 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 Beheer 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):

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.

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). 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 bij het tabblad 'Gegevens'. De aanleveringen verschillen per dataset. In toenemende mate wordt overgegaan op aanleveringen op beveiligde elektronische gegevensuitwisseling met XML-berichten.

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.

Ook gegevens over vervolgdagnostiek en de geboortegegevens mogen zonder expliciete toestemming van de zwangere in Peridos worden opgenomen. Meer informatie is te vinden op www.pns.nl/juridisch.

9.2 Indicatoren en gegevens

In Peridos worden verschillende gegevens geregistreerd en uitgewisseld, waaronder 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 waarde van de publieke doelen 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 9.2).

9.3 Landelijke monitor 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 screening op down-, edwards- en patau syndroom 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.

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 evaluatie.

De landelijke monitor wordt belegd bij een onafhankelijke, externe partij om eventuele belangenverstrengeling te voorkomen. Daarin worden alleen geanonimiseerde gegevens gebruikt. *De monitor* wordt jaarlijks gepubliceerd en besproken in het WRP (Werkgroep regiobeheerders Peridos), 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.

Tabel 9.2. Beschrijving van de kwaliteitsdomeinen en kwaliteitsaspecten met voorbeelden van *indicatoren*. De kwaliteitsdomeinen bestrijken de hele keten (selectie, uitnodigen, uitvoeren, verwijzen, en zorg).

Kwaliteits-domein	Kwaliteits-aspecten	Korte omschrijving van het kwaliteitsaspect en voorbeelden van bijbehorende indicatoren
Kwaliteit	Effectiviteit	De mate waarin het bereikte effect voldoet aan het (vooraf) verwachte effect. Indicatoren: deelnamegraad.
	Vraaggerichtheid	De mate waarin wordt voldaan aan de wens en/of behoefte van de doelgroep. Indicatoren zijn niet geformuleerd.
	Veiligheid	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. Indicatoren: kwaliteitseisen aan uitvoerders, laboratoria, testkarakteristieken.
	Innovatie	De mate waarin de (screenings)methode en eventueel diagnostiek en behandeling nog 'state of the art' zijn voor het programma. Indicatoren zijn niet geformuleerd. Dit aspect wordt kwalitatief bestudeerd en geborgd in factsheets en regieplannen.
Bereikbaarheid	Toegankelijkheid	De mate waarin de doelgroep geen belemmering ervaart om deel te nemen. Indicatoren: deelnamegraad, regionale verschillen. Dit kwaliteitsaspect kan tevens na signalen in de monitor over mogelijke belemmeringen leiden tot evaluatieonderzoek.
	Tijdigheid	De mate waarin wordt voldaan aan de vastgestelde doorlooptijden. Indicatoren: tijdige counseling, tijdigheid screening.
	Keuzevrijheid	De mate waarin de doelgroep zich vrij voelt om wel of niet deel te nemen aan het bevolkingsonderzoek. Indicatoren zijn niet geformuleerd.
Betaalbaarheid	Kosten	De kosten (€) van het programma of onderdelen daarvan, zoals (ervaren) kosten (€) voor de zwangere. Indicatoren zijn niet geformuleerd.
	Doelmatigheid	Indicatoren zijn niet geformuleerd.

Hoofdstuk 10 Organisatie, financiering en kwaliteitsborging

Dit hoofdstuk beschrijft wat aan coördinerende en ondersteunende processen nodig is om de screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek naar behoren te laten verlopen. Achtereenvolgens zijn dat de organisatie, financiering en de kwaliteitsborging.

10.1 Organisatie

De screening op down-, edwards- en patausyndroom 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 2008⁹ 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.

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.

Bestuurlijke structuur

Aan het RIVM is door het ministerie van VWS formeel opdracht gegeven voor aansturing en coördinatie van de landelijke taken van de screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek en om eventuele innovaties in het programma aan te sturen en te begeleiden.

⁹ Zie Staatscourant 15 januari 2008, nr 10, p 20.

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.

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, huisartsen, echoscopisten, klinisch genetici en klinisch chemici), 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 (acht) 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.

10.1.1 Ondersteuning en advisering

De Programmacommissie Prenatale Screening laat zich laten 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 en zorguitvoering;
- de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering;
- de werkgroep informatiemanagement.

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

10.2 Financiering

Voor actuele informatie over de kosten van de NIPT, het eerste en tweede trimester SEO en vervolgonderzoek zie: www.pns.nl/dep/kosten.

De AGB-code (Algemeen GegevensBeheer Zorgverleners) is verplicht voor uitvoerders van de prenatale screening op down-, edwards-, en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek. Met de AGB-code kunnen zorgverzekeraars of het Regionaal Centrum (in het geval van het eerste trimester SEO) 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.

Counseling

De zorgverzekeraar betaalt de kosten van het uitgebreide gesprek (counseling) met de verloskundig zorgverlener over de mogelijkheden van screening op down-, edwards- en patausyndroom en het eerste en tweede trimester SEO. Er zijn geen gevolgen voor het eigen risico van de zwangere.

De NIPT en het tweede trimester SEO

De zorgverzekeraar betaalt alleen wanneer de zorgverlener een kwaliteitsovereenkomst heeft met een Regionaal Centrum. De Regionale Centra worden voor hun rol bij de prenatale screening direct vanuit de Rijksbegroting bekostigd op basis van de Kaderregeling subsidies OVW, SZW en VWS.

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 SEO (voor meer informatie: 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 prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom 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.

Voor meer informatie over declareren zie de websites van de verschillende beroepsorganisaties of [Tarieven en declaraties voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom en SEO](#).

10.3 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 kan maar met één laboratorium een overeenkomst sluiten. Contractanten van het Regionaal Centrum mogen alleen met dit laboratorium samenwerken.

De volgende contracten en kwaliteitsovereenkomsten zijn te downloaden op de website van het RIVM (zie www.pns.nl/kwaliteitseisen):

- 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 laboratorium
- Kwaliteitsovereenkomst voor counselors
- Kwaliteitsovereenkomst voor eerste trimester SEO-echoscopisten
- Kwaliteitsovereenkomst voor tweede trimester SEO-echoscopisten

Regionale Centra sluiten alleen kwaliteitsovereenkomsten met counselors en echoscopisten die voldoen aan de vigerende kwaliteitseisen. Voor een overzicht van alle kwaliteitseisen, documenten, inclusief protocollen, zie 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 en counselingpraktijken

De Regionale Centra controleren en borgen de kwaliteit van echocentra aan de hand van het *Format kwaliteitsaudits echocentra*. 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*.

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.

10.3.1 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 zorguitvoering.

10.3.2 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 (hoofdstuk 10). 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. 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 structurele 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 patauysyndroom of na een GUO type 2 en bestaat uit een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie.
Klinisch chemicus	Een erkend laboratoriumspecialist die verantwoordelijk is voor het onderzoek van bloed en ander lichaamsmateriaal en die een consultatieve taak heeft richting de aanvragers van dit onderzoek.
Klinisch geneticus	Een medisch specialist die zich richt op erfelijkheidsdiagnostiek en -advies.
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
LHV	Landelijke Huisartsen Vereniging

NBD	Neurale-buisdefect
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NIPT	Niet-invasieve prenatale test
NT	Nuchal Translucency
NVKC	Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
PSIE	Prenatale screening op Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie
RC	Regionaal Centrum Prenatale Screening
RIVM	Rijks Instituut Volksgezondheid en Milieu
SEO	Structureel echoscopisch onderzoek
TRIDENT	Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-invasive Prenatal Testing. De NIPT wordt 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 structurele 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.
UK-NEQAS	United Kingdom National External Quality Assessment Service
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.
VVAH	Vereniging van Verloskundig Actieve Huisartsen
WBO	Wet op het bevolkingsonderzoek
WGBO	Wet Geneeskundige Behandelovereenkomst

Bijlage B Adressenlijst

1. Regionale Centra voor Prenatale Screening

Regionaal Centrum Prenatale Screening
Noord-Holland (RCPSNH)
T: 085 0640 414
E: contact@rcpsnh.nl

Stichting Prenatale Screening
Randstad-Midden (SPSRM)
T: 071 200 12 20
E: info@spsrm.nl

Stichting Prenatale Screening
Amsterdam en omstreken
T: 020 566 23 57
E: spsao@amc.nl

Stichting Prenatale Screening
Regio Noord-Oost Nederland
T: 050 361 56 41
E: s.j.binnema@umcg.nl

Regionaal Centrum Prenatale Screening
Zuidoost Nederland
T: 043 387 6776
E: rczon.prenatalescreening@mumc.nl

Stichting Prenatale Screening
regio Nijmegen
T: 024 361 96 03
E: SPN-regionijmegen@radboudumc.nl

Stichting Prenatale Screening
Zuidwest Nederland
T: 010 703 13 32
E: prenatalescreening@erasmusmc.nl

Stichting Prenatale Screening
Regio Utrecht en omstreken
T: 030 307 54 40
E: j.floor@spsru.nl

2. Koepels van professionals

Beroepsvereniging van echoscopisten	www.echoscopisten.nl
Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen	www.knov.nl
Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie	www.nvog.nl
Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde	www.nvkc.nl
Vereniging Klinische Genetica Nederland	www.vkgn.org
Nederlands Huisartsen Genootschap	www.nhg.org
Vereniging van Verloskundig Actieve Huisartsen	vvh.lhv.nl
Nederlandse vereniging voor Kindergeneeskunde	www.nvk.nl
Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek	www.vkgl.nl

3. Betrokken overheid

Inspectie voor de Gezondheidszorg	www.igz.nl
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport	www.minvws.nl
RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek	www.rivm.nl

4. Overige betrokken organisaties

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties	www.vsop.nl
Stichting Downsyndroom	www.downsyndroom.nl
Zorgverzekeraars Nederland	www.zn.nl

5. Laboratoria NIPT

VU Medisch Centrum Klinische Genetica Mw. dr. J.M.M. Weiss
Clinical Laboratory Geneticist van der Boechorststraat 7, J392 1081 BT Amsterdam
T: +31 20 444 83 55
E: j.weiss@vumc.nl

Maastricht Universitair Medisch Centrum Laboratorium Klinische Genetica
Dhr. dr. M.V.E. Macville Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
T: 043 387 13 45 (monsterontvangst),
043 387 58 43 (kantoor)
E: m.macville@mumc.nl

Erasmus Medisch Centrum
Laboratorium Klinische Genetica
<https://verwijzers.erasmusmc.nl/verwijzen/klinische-genetica/>

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

oktober 2021