



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

Factsheet Prenatale Screening

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

December 2021

Wat houdt de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en structureel echoscopisch onderzoek in?

Anders dan bij de meeste andere screeningen staat voor de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek (SEO) het aanreiken van een informed choice (op individueel niveau) voorop en niet het bevorderen van gezondheidswinst op populatieniveau.

Het uitgangspunt is, om aanstaande ouders die dat willen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van een of meer aandoeningen of afwijkingen, zodat ze zich kunnen voorbereiden op een kind met een aandoening of afwijking, of de zwangerschap kunnen beëindigen. Bij de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom gaat het om de aandoeningen down-, edwards- en patausyndroom, bij structureel echoscopisch onderzoek (eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) en tweede trimester SEO) wordt in het eerste en tweede trimester van de zwangerschap gekeken naar de aanwezigheid van structurele afwijkingen.

1 Ziektebeeld

Downsyndroom:

Downsyndroom (ICD-9 code 758.0, ICD-10 code Q90) is een chromosomale aangeboren afwijking, waarbij chromosoom 21 in plaats van de normale twee keer, drie keer voorkomt. Het wordt daarom ook wel trisomie 21 genoemd. Dit veroorzaakt stoornissen in de structurele en functionele ontwikkeling. Het syndroom wordt gekenmerkt door een karakteristiek uiterlijk en het achterblijven van de verstandelijke ontwikkeling. Daarnaast zijn er vaak nog andere (aangeboren) aandoeningen zoals afwijkingen van het hart vaatstelsel, het maag-darmkanaal of aandoeningen van de luchtwegen. Dit zal beperkingen in het lichamenlijk functioneren geven.

De kans op een kind met downsyndroom is gemiddeld 13,5 op de 10.000 pasgeborenen (cijfers 2013, Stichting Perinatale Registratie Nederland, Schönbeck et al., 2015). De kans op een kind met downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.

Edwardssyndroom

Edwardssyndroom of trisomie 18 is een zeldzame chromosoomafwijking, waarbij chromosoom 18 in plaats van twee keer drie keer voorkomt. Kinderen met trisomie 18 hebben een zeer kwetsbare gezondheid. Veel kinderen hebben ademhalingsproblemen en hartafwijkingen. Ook voedingsproblemen komen veel voor door het ontbreken van de slikreflex. Alle kinderen hebben zeer ernstige verstandelijke beperkingen. Veel kinderen overlijden al in de eerste levensmaanden. Slechts één op de tien kinderen met trisomie 18 wordt ouder dan één jaar.

Patausyndroom

Patausyndroom of trisomie 13 is een zeldzame chromosoomafwijking, waarbij chromosoom 13 in plaats van twee keer drie keer voorkomt. Kinderen die met trisomie 13 worden geboren hebben een ernstige lichamelijke en verstandelijke beperking. De meeste kinderen met patausyndroom overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Als het kind levend geboren wordt, overlijdt ruim twee derde van hen direct na de geboorte, binnen enkele dagen erna of in de eerste levensmaand door de grote lichamelijke problemen (met name ademhalingsproblemen en hartafwijkingen). Ongeveer één tot twee op de tien kinderen die met patausyndroom wordt geboren, wordt ouder dan één jaar.

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 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.

Soms komen er combinaties voor van een of meerdere afwijkingen die kunnen duiden op een syndroom.

Het verdere beleid is afhankelijk van de bevindingen bij het vervolgonderzoek. Er kan voor worden gekozen de zorg tijdens de zwangerschap, bij de bevalling en direct na de 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. Meestal kan het ziekenhuis een afwijking niet behandelen. Maar soms wel, zoals sommige hartafwijkingen.

2 Doelgroep

Zwangeren die informatie willen over de screening op down-, edwards- en patausyndroom en/of structureel echoscopisch onderzoek en hun eventuele partners. Na een counselingsgesprek kunnen ze kiezen wel of niet deel te nemen aan de screening.

3 Cijfers

In het kader van de wetenschappelijke implementatiestudie TRIDENT-2 kunnen zwangeren sinds 1 april 2017 kiezen voor de combinatietest óf voor de NIPT als eerste screeningstest. Bij het samenstellen van de cijfers voor deze factsheet is gebruik gemaakt van de Monitor 2020. Op de website van het [NIPT Consortium](#) zijn in juni 2018 de resultaten gepubliceerd van 1 jaar TRIDENT-2.

In 2020 is bij 0,9 % van alle zwangerschappen een combinatietest uitgevoerd. De deelname aan de NIPT was 51,2%. In 68,4% van het totaal aantal NIPT's is ook op nevenbevindingen getest. Vanaf de invoering van de NIPT (1 april 2017) is de deelname aan de combinatietest dus sterk afgenomen (van 34,1% in 2016 naar 0.9% in 2020). De NIPT is in 99,7% van de zwangerschappen voor de 19e week uitgevoerd, de termijn waarop er nog handelingsopties zijn. Voor het tweede trimester SEO koos 86,4% van de zwangeren¹.

Screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO (2020)	Cijfer
Ziektelast (incidentie)	Downsyndroom: 13,5 per 10.000 (2013) Edwardssyndroom: 1 per 3.000 ² Patausyndroom: 1 per 6.000 ² Neuraalbuisdefecten: 10 per 10.000 (1999-2008)
Omvang doelgroep	179.188 zwangeren
Bereik (deelnamegraad counseling)	166.347 (92,8%)
Aantal geregistreerde screentests	CT: 1678 NIPT: 91.658 (waarvan 63.738 met de keuze 'incl. nevenbevindingen') Tweede trimester SEO: 154.751
Deelnamegraad (na counseling)	CT (2020): 0,9% NIPT: 51,2% NIPT met keuze nevenbevindingen 35% Tweede trimester SEO: 86,4%
Aantal en percentage doorverwijzingen	Afwijkende uitslag NIPT (zonder nevenbevindingen): 0,49% (453) Afwijkende uitslag tweede trimester SEO: 4,10% (6.343)
Tijdigheid counselingsgesprekken/tijdstip NIPT (CT voor 14 ^e week, NIPT voor de 19 ^e week, Tweede trimester SEO voor 22 ^e week)	CT: 96,5% NIPT: 99,7% Tweede trimester SEO: 97,5%

CT: combinatietest, SEO: structureel echoscopisch onderzoek

¹ Monitor 2019 Prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek. IQ Scientific Center for Quality of Healthcare

² Nelson et al., 2016

4 Uitvoering

Proces

Telefonisch afspraak maken voor de intake, zo vroeg mogelijk in de zwangerschap

De zwangere wordt gewezen op www.pns.nl. Het doel van deze website is om de zwangere en haar partner informatie te geven over prenatale screening en haar op weg te helpen om na te denken of zij screening wensen. Het is geen vervanging voor het counselingsgesprek, maar een voorbereiding en aanvulling daarop.

Aankaarten screening

- In het eerste consult met de verloskundig zorgverlener krijgen zwangeren de vraag gesteld of ze informatie willen over de screening op down-, edwards- of patausyndroom en/of structureel echoscopisch onderzoek (eerste en/of tweede trimester SEO).
- De zwangere heeft het recht op niet-weten en kan dit tijdens het eerste consult of, op ieder ander moment, kenbaar maken.

Uitnodiging en counseling

- Alleen als de zwangere te kennen geeft dat ze meer wil weten over een of meerdere screeningen, volgt een counselingsgesprek door een hiertoe opgeleide counselor. Dit counselingsgesprek wordt voor alle zwangeren vergoed door de verzekering. De counselor is veelal een verloskundig zorgverlener en zal vaak de eigen verloskundige zijn of een collega van de eigen verloskundige die hiertoe bevoegd is.
- Als de zwangere daarna aangeeft dat ze een of meerdere screeningen wil laten uitvoeren, wordt dit ingepland.

De screening (2021)

Screening op down-, edwards- en patausyndroom

Sinds 1 oktober 2021 is de combinatietest niet meer beschikbaar. Zwangeren kunnen kiezen voor de NIPT als screeningonderzoek op down-, edwards- en patausyndroom. Er lopen op dit moment 2 studies waarin de NIPT wordt aangeboden in Nederland, namelijk TRIDENT-1 en TRIDENT-2. Op 1 april 2014 is een WBO-vergunning afgegeven voor de implementatiestudie TRIDENT-1. De NIPT wordt binnen TRIDENT-1 ingezet als keuzemogelijkheid na een verhoogde kans uit de combinatietest (niet meer sinds 1 oktober 2021) of een a priori verhoogde kans op down-, edwards- en/of patausyndroom. Daarnaast is op 1 januari 2017 (ingegaan op 1 april 2017) de WBO-vergunning afgegeven voor de wetenschappelijke implementatiestudie TRIDENT-2. Als zwangeren prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom wensen, krijgen ze binnen deze studie - in onderzoeksetting ook de NIPT aangeboden als eerste screeningstest (zie voor meer informatie hoofdstuk 5, Historie).

Zwangeren hadden tot 1 oktober 2021 een keuze tussen de combinatietest of de NIPT. Bijna alle zwangeren die een screening willen krijgen kozen al voor de NIPT. Slecht 1% koos de combinatietest. Per 1 oktober 2021 stopte daarom de combinatietest als screeningsaanbod op down-, edwards- en patausyndroom.

- **De NIPT:** een bloedonderzoek bij de zwangere (vanaf 11 weken zwangerschap). Als de zwangere kiest voor de NIPT, kan ze deze test laten doen in het kader van de wetenschappelijke implementatiestudie TRIDENT-2. Bij deze test wordt bloed van de zwangere afgenomen en onderzocht. Als de zwangere kiest voor de NIPT, heeft ze twee opties voor de uitslag die ze kan krijgen:
 - Informatie over down-, edwards- en patausyndroom
 - Informatie over down-, edwards- en patausyndroom en nevenbevindingen

Indien er aanwijzingen zijn dat het kind mogelijk down-, edwards- of patausyndroom heeft, dan wordt een zwangere verwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek voor het gesprek daar.

Structureel echoscopisch onderzoek

Het eerste en tweede trimester SEO vinden plaats rond respectievelijk de 13e en de 20e week van de zwangerschap. Het eerste trimester SEO (in onderzoekssetting) kan uitgevoerd worden van 12+3 tot en met 14+3 weken zwangerschap en het tweede trimester SEO tussen week 18 en 21 en bij voorkeur in week 19. 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.

- Deze echo's worden verricht door een gecertificeerde echoscopist.
- De uitslagen van het eerste en tweede trimester SEO worden direct na de screening gegeven.
- Bij een afwijkende uitslag van het eerste en tweede trimester SEO wordt de zwangere desgewenst doorverwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek.

Verwijzing

Screening op down-, edwards- en patausyndroom

- Bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek vindt een gesprek plaats. Daarna kan een vrouw besluiten of ze al dan niet vervolgonderzoek wil. Ze kan dan kiezen voor: niets doen, of een vlokentest/vruchtwaterpunctie. Bij een afwijkende NIPT dient deze, indien zekerheid gewenst is of zwangerschapsbeëindiging wordt overwogen, bevestigd te worden door een vruchtwaterpunctie of vlokentest.
- Uit de invasieve vervolgonderzoeken komt naar voren of het kind al dan niet down-, edwards- of patausyndroom heeft of andere chromosomale afwijkingen. Als dit het geval is, worden de mogelijkheden met de zwangere besproken; zij kan zich

voorbereiden op een kind met een aandoening of de zwangerschap beëindigen.

Het eerste en tweede trimester SEO

- In het geval een afwijking wordt vermoed, krijgt de zwangere bij het Centrum voor Prenatale Diagnostiek een GUO type 2 aangeboden. Indien nodig krijgt de zwangere (aanvullend) genetisch onderzoek aangeboden in de vorm van een vlokcentest, vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek.
- Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn. Het is ook mogelijk dat tijdens het vervolgonderzoek wel een structurele afwijkingen wordt geconstateerd, of een combinatie van symptomen die kan duiden op een symptoom.
- Er kan voor worden gekozen de zorg tijdens de zwangerschap, bij de bevalling en direct na de 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 soms tot de mogelijkheden.
- De eventuele mogelijkheden worden besproken. Een deel van de zwangeren waarbij een afwijking bevestigd is in een Centrum voor Prenatale Diagnostiek kiest voor zwangerschapsbeëindiging, na zorgvuldige afweging en begeleiding door een team deskundigen waaronder maatschappelijk werkers. Bij een zwangerschapsduur binnen de wettelijke termijn biedt de Wet zwangerschapsafbreking die ruimte.

Informatie-uitwisseling in de keten

Peridos is het landelijke digitale dossier waarin zorgverleners in het kader van de screening op down-, edwards- en patau-syndroom en structureel echoscopisch onderzoek (SEO) gegevens vastleggen om de kwaliteit en het primaire proces van de screening te verbeteren en optimaliseren. Peridos wordt hierbij gebruikt in het primair proces en voor kwaliteitsborging door de Regionale Centra. De gegevens in Peridos worden ook jaarlijks gebruikt voor de monitoring van het programma. In toenemende mate gebruiken wetenschappers data uit Peridos voor hun onderzoek.

Peridos bevat de gegevens van zorgverleners en zorginstellingen die een contract hebben met een van de Regionale Centra. Verder worden de zorginhoudelijke gegevens door zorgverleners aangeleverd. Peridos voldoet uiteraard aan strenge eisen die gesteld kunnen worden in het kader van privacy van medische gegevens.

Om optimaal aan alle doelstellingen te kunnen voldoen is informatie over de hele keten van belang. Immers, de waarde van het screeningsprogramma kan pas helemaal vastgesteld worden als ook duidelijk is wat de testkarakteristieken zijn. Follow-up gegevens vanuit de Centra voor Prenatale Diagnostiek en klinisch genetische laboratoria alsmede de geboortegegevens van het kind zijn daarom essentieel.

Technische en juridische randvoorwaarden, maar ook de vrijblijvendheid van het aanleveren van gegevens over follow up zijn voornamelijk knelpunten om de hele keten van de zwangere en haar kind in beeld te krijgen. Projectmatig wordt momenteel ingestoken op het verbeteren van aanleveringen van zowel de geboortegegevens als gegevens over genotypering.

Wie zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek?

- Zowel de NIPT als het eerste en tweede trimester SEO worden als screening georganiseerd in de zorg en zijn onderdeel van de gehele zorg aan een zwangere. Regie is op landelijk niveau belegd bij het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) om op deze wijze eisen te kunnen stellen aan de kwaliteit.
- De Regionale Centra voor Prenatale Screening (8) zijn verantwoordelijk voor de regionale kwaliteitsborging van de prenatale screeningen. Zij zijn houders van de WBO-vergunning. Zij contracteren o.b.v. deze vergunning de uitvoerders en controleren of deze voldoen aan alle landelijk vastgestelde kwaliteitseisen.
- De counselor is veelal een verloskundig zorgverlener (verloskundige, gynaecoloog) die aan alle eisen voor counseling voldoet en een overeenkomst heeft met het Regionaal Centrum. De counselor voert een uitgebreid counselingsgesprek met de zwangere over de screening.
- Het laboratoriumdeel van de NIPT wordt uitgevoerd door de labs van 3 universitaire medische centra, in het kader van het wetenschappelijke onderzoek TRIDENT-2 (onder verantwoordelijkheid van de WBO-vergunninghouders van TRIDENT-2).
- De echo's bij het eerste trimester SEO-echoscopist en tweede trimester SEO-echoscopist worden verricht door een echoscopist die hiervoor een overeenkomst heeft met een Regionaal Centrum.
- Zorgverzekeraars: het tweede trimester SEO, het counselingsgesprek en de NIPT bij een medische indicatie worden vergoed. Zorgverzekeraars contracteren alleen die zorgverleners die een overeenkomst hebben met een Regionaal Centrum.
- Het eerste trimester SEO wordt vergoed vanuit de Rijksbegroting en wordt betaald via de Regionale Centra aan de uitvoerders.
- Het eerste trimester SEO vindt plaats in het kader van de wetenschappelijke IMTAS studie.
- Het RIVM-CvB laat zich adviseren door de Programmacommissie over de inrichting en uitvoering van de prenatale screening. De Programmacommissie bestaat uit deskundigen uit kringen van relevante beroepsgroepen, vergunninghouders, patiëntenperspectief en laboratoria.

Voor- en nadelen

Screening op down-, edwards- en patausyndroom

Voordelen

Het gaat in deze screening om het maken van een geïnformeerde keuze, dus om een weloverwogen beslissing om de screening al dan niet te laten uitvoeren en o.b.v. de uitslag een keuze te kunnen maken over het vervolgtraject.

Met de screening op down-, edwards- en patausyndroom wordt onderzocht of er aanwijzingen zijn dat het kind down-, edwards of patausyndroom heeft. Als er aanwijzingen zijn, dan komen zwangeren in aanmerking voor vervolgonderzoek.

Nadelen

De screening op down-, edwards- en patausyndroom geeft geen 100% zekerheid. Vrouwen komen soms voor moeilijke keuzes te staan. Sommige van de vervolgonderzoeken zijn niet geheel zonder risico, aangezien de vlokcentest en vruchtwaterpunctie risico geven op een miskraam.

Eerste trimester SEO

Het doel van de wetenschappelijke IMITAS studie is om meer inzicht te geven in de voor- en nadelen van het eerste trimester SEO. Ook wordt gekeken naar de optimale rol van het eerste trimester SEO in de hele keten van prenatale screening en verloskundige zorg.

Het eerste en tweede trimester SEO hebben hetzelfde doel. Ze vervangen elkaar niet, maar vullen elkaar aan.

- Het eerste trimester SEO vindt eerder in de zwangerschap plaats. Hoewel het kind rond 13 weken kleiner en minder ver ontwikkeld is dan rond 20 weken, 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 zij – 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. Niet alle afwijkingen zijn zichtbaar. Het kind kan toch een afwijking hebben na een gunstige uitslag. En na een ongunstige uitslag kan blijken dat er niets aan de hand is.

Tweede trimester SEO

Voordelen

Informatie krijgen over de gezondheid van het kind is voor veel vrouwen prettig. Er wordt gekeken naar organen, ligging en groei. Indien er afwijkingen gevonden worden, kan het ziekenhuis die meestal niet behandelen, maar soms wel, zoals sommige hartafwijkingen..

Nadelen

De screening geeft geen 100% zekerheid. Vrouwen komen door de uitslag van de onderzoeken soms voor moeilijke keuzes te staan en hebben wel eens, afhankelijk van het moment van de uitvoering van de vervolgonderzoeken, beperkt tijd om tot weloverwogen beslissingen te komen.

5 **Historie**

De prenatale screening op downsyndroom en SEO is officieel gestart in 2007, met de afgifte van een WBO-vergunning voor deze screeningen aan acht Regionale Centra voor Prenatale Screening. In de praktijk echter werden deze al eerder uitgevoerd, maar was er minder uniformiteit in de uitvoering.

In 2001 en 2004 verschenen rapporten van de Gezondheidsraad over de prenatale screening op downsyndroom, neuraalbuisdefecten (NBD) en routine echoscopie.

Het ministerie van VWS besloot in 2005 dat de prenatale screening op downsyndroom en het aanbieden van het SEO aan elke zwangere kon worden ingevoerd.

Het ministerie van VWS heeft vervolgens, na een advies van de Gezondheidsraad in 2007 vergunningen afgegeven in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) om de screening uit te kunnen voeren. VWS heeft de landelijke coördinatie voor het ontwikkelen van landelijke kwaliteitseisen neergelegd bij het RIVM. Het RIVM-CvB heeft daartoe een landelijke programmacommissie (voorheen Centraal Orgaan), bestaande uit vertegenwoordigers van de beroepsgroepen, de zorgverzekeraars, vergunninghouders en de patiëntenorganisaties, in het leven geroepen. Deze heeft werkgroepen ingesteld met vertegenwoordigers van al deze betrokken geledingen. Hier worden landelijke kwaliteitseisen opgesteld en wordt gestreefd naar zo groot mogelijk uniformiteit in de screening.

Sinds 2011 krijgen vrouwen die de screening op downsyndroom laten uitvoeren, behalve de kans op downsyndroom, ook de kans op edwards- en patau-syndroom te horen.

Op 1 april 2014 is een WBO-vergunning afgegeven voor de implementatiestudie TRIDENT-1. De NIPT wordt sindsdien - naast de invasieve diagnostiek - ingezet als keuzemogelijkheid na een verhoogde kans uit de combinatietest. Hiervoor is een vergunningaanvraag voorbereid door het NIPT consortium (hierin zitten alle betrokken beroepsgroepen en de laboratoria). Deze vergunning is afgegeven aan 8 UMC's. Zwangeren kunnen sinds 1 april 2014, bij een verhoogde kans uit de combinatietest, kiezen uit: niets doen, een NIPT, vlokcentest of vruchtwaterpunctie. De inclusie van zwangeren is goed verlopen. In oktober 2014 zijn de eerste resultaten van 5 maanden TRIDENT-1 gedeeld met het Ministerie van VWS, GR, ZonMw en RIVM-CvB.

Op 1 januari 2017 (ingegaan op 1 april 2017) is de WBO-vergunning afgegeven voor de wetenschappelijke implementatiestudie TRIDENT-2. Als zwangeren prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom wensen, krijgen ze binnen deze studie - in onderzoeksetting - de NIPT aangeboden als eerste screeningstest naast de combinatietest. Ze hebben dus een keuze tussen de combinatietest en de NIPT. De reden van het consortium om deze keuze te willen aanbieden was de sterke voorkeur bij zwangeren voor de NIPT en de betere voorspellende waarde t.o.v. de combinatietest. Ook weken veel zwangeren uit naar België voor een primaire screeningstest. Zij lieten bloed opsturen of reden naar België.

In 2016 is de organisatiestructuur van het programma prenatale screening gewijzigd. Daar waar eerst het Centraal Orgaan (CO) besluiten nam, neemt sindsdien het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM besluiten na advisering door de Programmacommissie. Het RIVM-CvB borgt het naleven van de rollen, taken en verantwoordelijkheden binnen het programma. De Programmacommissie Prenatale Screening bestaat uit vertegenwoordigers van alle betrokken beroepsgroepen, organisaties en patiëntenverenigingen. De uitvoering van de prenatale screening valt onder de WBO-vergunning van het Ministerie van VWS. De 8 Regionale Centra voor Prenatale Screening zijn aangewezen als vergunninghouders en hebben een rol als regionale coördinator.

Op 22 december 2016 heeft de Gezondheidsraad het advies Prenatale Screening aangeboden aan de minister van VWS. Hierin is onder andere geadviseerd over een wetenschappelijke studie naar een echo om structurele afwijkingen op te sporen vanaf 12-14 weken zwangerschap en het vervroegen van de 20 wekenecho. Eind 2018 heeft het ministerie van VWS hierop gereageerd naar de Kamer. Na overleg is in een brief van 17 december 2018 aangegeven dat het ministerie een Verkenning wilde doen naar de laatste stand van zaken rond de 13 wekenecho. In een gewijzigde motie is bepaald dat deze Verkenning binnen enkele maanden moest zijn afgerond. Het CvB heeft opdracht gekregen om de Verkenning te doen. In 2019 is de Verkenning opgeleverd.

Uit de Verkenning kwam naar voren dat invoering van het eerste trimester SEO in het kader van een wetenschappelijk studie op zijn vroegst eind 2020 haalbaar zou zijn. In april 2020 is besloten de invoering van het eerste trimester SEO in onderzoekssetting uit te stellen naar 2021. Reden voor het uitstel was een gebrek aan capaciteit voor het uitvoeren van vervolgonderzoek bij een afwijkende uitslag van de 13 wekenecho. Dat zou onverantwoord zijn, omdat zwangeren met een afwijkende uitslag dan niet kunnen rekenen op passend en tijdig vervolgonderzoek. De uiteindelijke streefdatum werd bepaald op 1 september 2021. Die datum is gehaald: op 1 september 2021 is het eerste trimester SEO in onderzoekssetting ingevoerd.

Vanaf de invoering van de NIPT per 1 april 2017 is de deelname aan de combinatietest sterk afgenomen (van 34,1% in 2016 naar 0,9% in 2020). Sinds 1 oktober 2021 is de combinatietest niet meer beschikbaar. Zwangeren kunnen kiezen voor de NIPT als screeningonderzoek op down-, edwards- en patausyndroom.

6 Ontwikkelingen

NIPT

Door nieuwe DNA-technologie is sinds 1 april 2014 de niet-invasieve prenatale test (NIPT) beschikbaar, waarbij in het bloed van de zwangere bepaald kan worden of de foetus down-, edwards- of patausyndroom heeft. Sinds 1 april 2017 is deze test ook beschikbaar als eerste screeningstest. De NIPT leidt tot minder doorverwijzingen voor invasief vervolgonderzoek (de testkarakteristieken zijn beter dan die van de combinatietest) en daarmee minder kans op miskramen. Eind 2018 heeft VWS een besluit genomen n.a.v. een advies van de Gezondheidsraad van eind 2016. Een van de besluiten is dat ze het CvB hebben gevraagd een uitvoeringstoets te doen naar de implementatie van de NIPT in een reguliere screeningssetting. Deze uitvoeringstoets is op 1 april 2020 opgeleverd. VWS heeft het CvB gevraagd de implementatie van de NIPT voor te bereiden om deze in te voeren als reguliere screening en de implementatie loopt tot 2023. TRIDENT 2 is verlengd tot 2023.

De voorbereidingen van de implementatie van de NIPT zijn begonnen. De projectstructuur is opgezet, plannings gemaakt en het implementatieteam is uitgebreid. Naast alle voorbereidende activiteiten die spelen rondom de invoering van de NIPT zijn we de afgelopen periode ook gestart met de aanbestedingstrajecten NIPT. De aanbesteding van de screeningslaboratoria is inmiddels afgerond. Daarna volgen, parallel aan elkaar, de aanbestedingen van de totaaloplossing (apparatuur, materialen etc.) en de bloedafnamelocaties. Zo kunnen we optimaal gebruik maken van de benodigde expertise van de screeningslaboratoria bij de aanbesteding van de totaaloplossing en de bloedafnamelocaties.

Eerste trimester SEO

In 2020 is begonnen met de voorbereidingen van de invoering van het eerste trimester SEO in onderzoeksetting. De projectstructuur is opgezet, er zijn plannen van aanpak gemaakt en het implementatieteam is uitgebreid.

Er is in 2021 veel energie gestoken in het ontwikkelen van het gehele primaire proces (van aanvraag voor de echo tot en met de uitslag), én de financiering hiervan. Dit leidde tot aanpassingen in Peridos, aanpassingen in de bronsystemen en een gewijzigde vorm van gegevensaanleveringen van contractanten aan Peridos.

Om counselors en echoscopisten voor te bereiden op de nieuwe echo zijn er diverse materialen ontwikkeld (zoals een uitgebreide informatiemap). Counselors en echoscopisten zijn in het voorjaar van 2021 (bij)geschoold via een algemeen webinar. Daarna volgde voor de echoscopisten een verdiepend webinar, een digitale theorietoets en een vaardigheidstraining. Voor counselors was er een e-learning + toets. Ook zijn er materialen ontwikkeld voor de voorlichting aan zwangeren. Denk hierbij aan een nieuwe folder en aanpassingen aan www.pns.nl.

Verder zijn er kwaliteitseisen ontwikkeld en gepubliceerd voor het eerste trimester SEO. De komst van deze eisen, leidde tot actualisatie en aanpassing van de eisen aan het tweede trimester SEO. Ook het *Draaiboek Prenatale screening* is geactualiseerd.

7 Financieel

Screening op down-, edwards- en patausyndroom

De counseling wordt momenteel vergoed voor alle zwangeren vanuit de basisverzekering. De NIPT als eerste screeningstest die wordt aangeboden in onderzoekssetting, wordt betaald door een combinatie van een eigen betaling (175 euro) en subsidie van het ministerie van VWS.

Het eerste en tweede trimester SEO

Het eerste trimester SEO wordt vergoed vanuit de Rijksbegroting. Het tweede trimester SEO wordt voor iedereen vergoed vanuit de basisverzekering.

In 2017 is een advies gegeven door Zorginstituut Nederland om de counseling en het SEO niet langer vanuit de zorgverzekering te vergoeden.

Intussen wordt het eerste trimester SEO sinds 1 september 2021 direct uit de Rijksbegroting betaald. Dit loopt dus niet via de zorgverzekering. Voor de counseling en het tweede trimester SEO geldt dat voorlopig nog wel.

Het RIVM wordt voor haar regisserende rol betaald vanuit de begroting van het ministerie van VWS. De Regionale Centra ontvangen hun vergoeding ook vanuit de begroting.

8 Internationaal

Nederland is uniek in het hanteren van de WBO-vergunning. Deze systematiek wordt verder nergens gehanteerd. Nederland loopt voorop in beleid rond het bieden van informatie aan zwangeren indien zij dit wensen (informed choice) en is uniek in de uniformiteit waarnaar hierin gestreefd wordt. Zoals het hanteren van uniform voorlichtingsmateriaal en het stellen van eisen aan opleidingen en uitvoerders. Er is in 2020 gekeken hoe de screening op down-, edwards- en patausyndroom elders georganiseerd is. Ook zijn er momenteel contacten met Noorwegen over de implementatie van de NIPT daar.

9 Websites

www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom (publiek)

www.pns.nl/13-wekenecho (publiek)

www.pns.nl/20-wekenecho (publiek)

www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals

10 Contact

Drs. Jantine Wieringa
Programma coördinator Prenatale screening op down-, edwards- en
patausyndroom en SEO
Centrum voor Bevolkingsonderzoek RIVM
Postbus 1, 3720 BA Bilthoven
Telefoon 030 274 7566
E-mail: jantine.wieringa@rivm.