

# Monitor 2019

**IQ** Scientific Center for  
Quality of Healthcare

*Door IQ healthcare, in opdracht van  
RIVM - Centrum voor bevolkingsonderzoek.*

De screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho

---

**Radboudumc**

# Conclusies & aanbevelingen

## Cijfers

- In 2019 is in 91,0% van de 172.223 zwangerschappen een counselingsgesprek geregistreerd in Peridos. Dit is een stijging van 2,5% ten opzichte van 2018.
- De deelname aan de 20 wekenecho is 86,9%. Dit is een stijging t.o.v. 2018, toen het percentage deelname 82,8% betrof. Het percentage afwijkende 20 wekenecho's is 4,4% en vergelijkbaar met 2018.
- Deelname aan de Non-Invasieve Prenatale Test (NIPT) neemt verder toe (39,2% in 2017, 43,9% in 2018 en 46,5% in 2019). Het percentage afwijkende NIPT's is 0,4% (0,5% in 2018).
- Deelname aan de combinatietest (CT) is door de invoering van de NIPT sterk afgenomen (34,1% in 2016, 12,4% in 2017, 2,5% in 2018, 1,7% in 2019).

## Opvallende bevindingen

- Voor het eerst is het aantal zwangerschappen in Peridos als noemer gebruikt voor de deelname aan de prenatale screening (voorheen werden hier CBS cijfers voor gebruikt). Uit de validatie is gebleken dat de registratie van het aantal zwangerschappen in Peridos zeer compleet is. Daardoor is het in deze monitor voor het eerst mogelijk om de deelname per leeftijdsgroep te berekenen aan de hand van het aantal zwangerschappen (in plaats van het aantal zwangerschappen met counseling).
- Het percentage deelname NIPT neemt toe met de leeftijd (voor cijfers [zie figuur 6](#) in de Monitor).
- De deelname counseling is 91%. Dit betekent dat in 9% van de zwangerschappen geen counseling is geregistreerd. Dit is iets lager dan in 2018 (11,5%). Voor ongeveer 4% van de zwangerschappen met een 20 wekenecho, en 5% van de zwangerschappen met een NIPT is geen counseling vastgelegd in Peridos. Momenteel wordt uitgezocht waardoor dit wordt veroorzaakt.

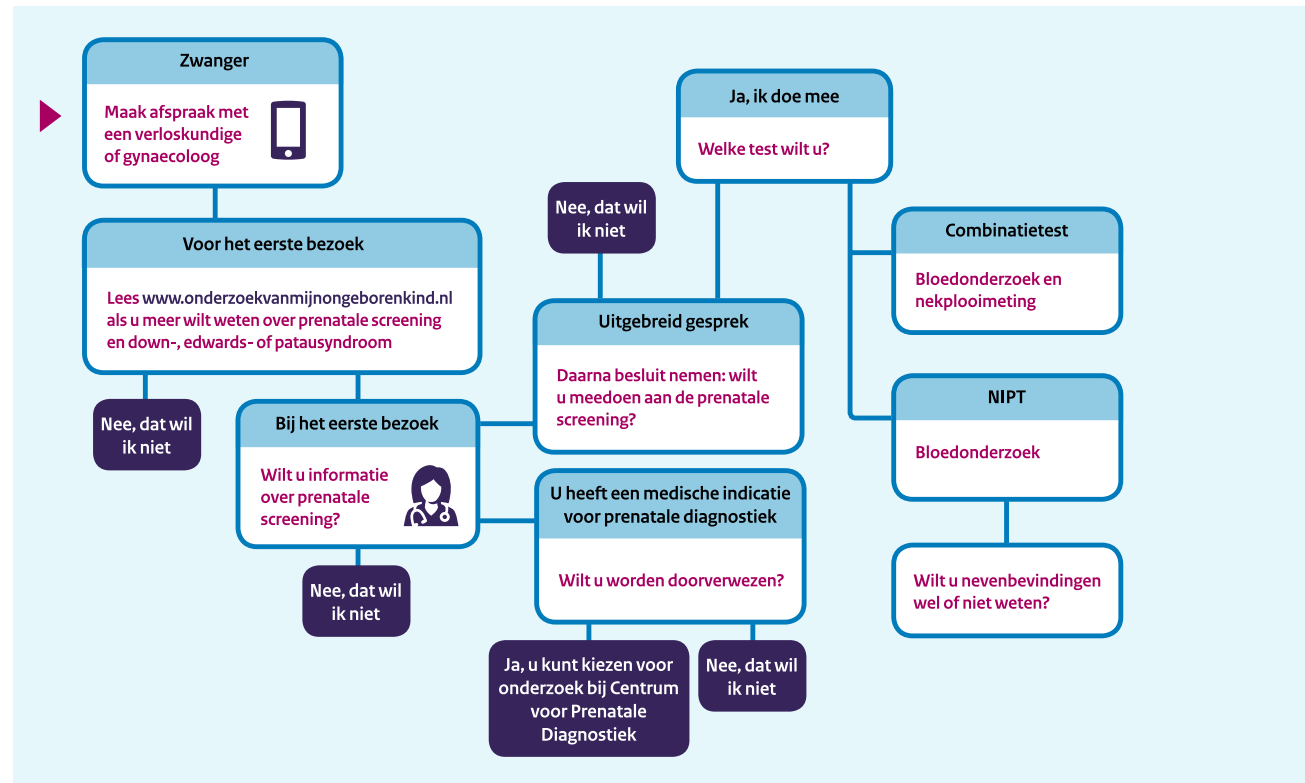
- In 81% van de afwijkende 20 wekenecho's is een GUO in Peridos geregistreerd (gebaseerd op zeven regio's die hiervoor gegevens hebben aangeleverd, een regio heeft geen gegevens aangeleverd).
- Het percentage NBD GUO na NBD 20-wekenecho is met 76,1% lager dan voorgaande jaren. Het is niet duidelijk of dit een werkelijke trend is of dat dit veroorzaakt wordt door de lage aantallen.

## Aanbevelingen

- Nader onderzoek uitvoeren naar de leeftijdstrend in het percentage NIPT.
- Alternatieve wegen verkennen voor het verbeteren van de registratie van gegevens in Peridos met betrekking tot uitkomsten van de zwangerschap. Momenteel wordt in een evaluatieonderzoek de waarde van gegevens over uitkomsten zwangerschap vanuit Perined onderzocht.
- Onderzoeken waardoor in 9% van de 20 wekenecho's en/of NIPT's geen counseling is geregistreerd. Dit onderzoek is al in gang gezet.
- Verbeteren registratie van de reden voor vervolgdagnostiek (GUO, genotypering) na een 20 wekenecho, CT en NIPT in de bronsystemen, zodat de keten van screening en vervolgdagnostiek goed in kaart gebracht kan worden.
- Het aanleveren van GUO- en genotypering data is niet verplicht voor de PND centra. De aanlevering gaat al wel redelijk goed, er is een evaluatie gaande naar de kwaliteit van de data. Het kan nog verder verbeterd worden. Daarom blijft dit een aandachtspunt dat met VWS besproken moet blijven.
- Alternatieve wegen verkennen voor het verbeteren van de volledigheid en kwaliteit van de registratie gegevens met betrekking tot uitkomsten vervolgonderzoek (met name genotypering). Ook hier is middels samenwerking met de klinische genetische laboratoria actie op ingezet.

# De screening op down-, edwards- en patausyndroom en 20 wekenecho

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



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

Voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom bestaan twee testen: de combinatie-test en de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT). De NIPT wordt uitgevoerd in onderzoekssetting TRIDENT-2 sinds 1 april 2017.

**De combinatie-test (CT)** wordt tussen de 9 en

14 weken zwangerschap uitgevoerd, waarbij gescreend wordt op down-, edwards- en patausyndroom. De CT bestaat uit een bloedonderzoek bij de zwangere en een nekplooiemeting (NT-meting) bij de foetus. De kansuitslag wordt berekend aan de hand van de betaHCG- en PAPP-A

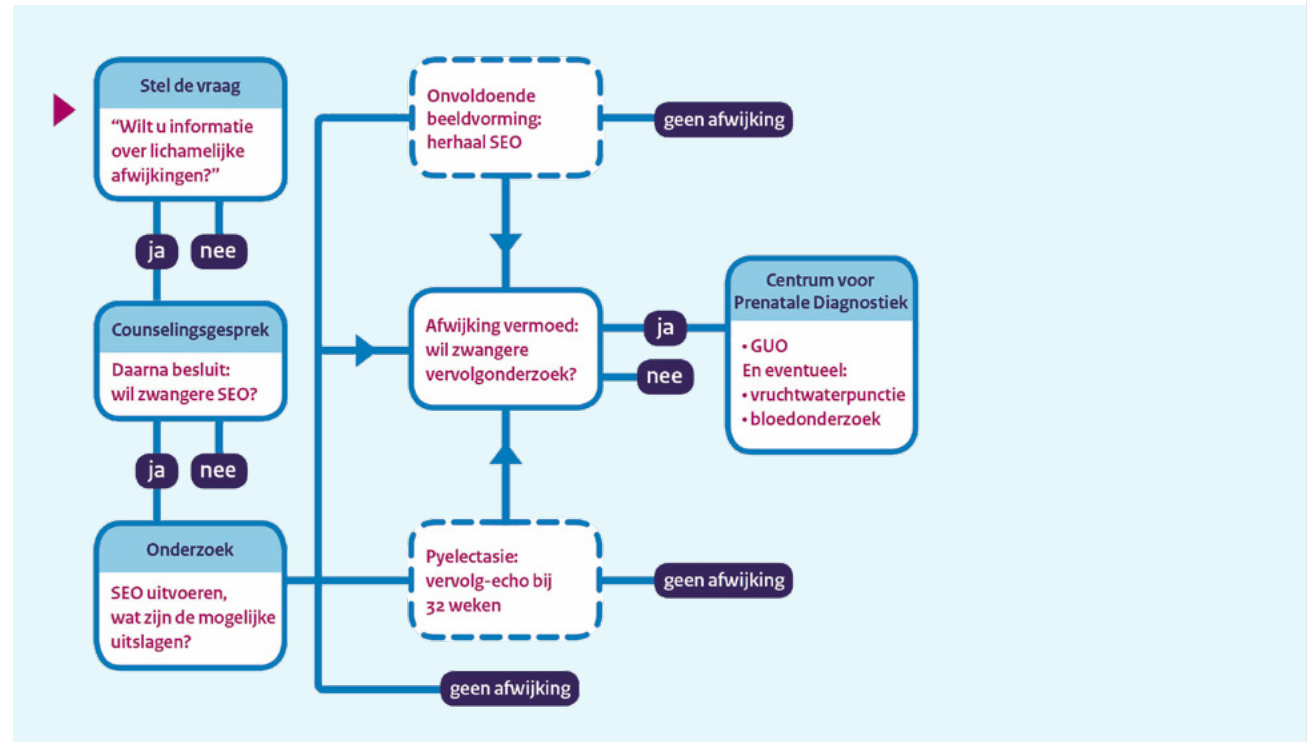


## De screening op down-, edwards- en patau syndroom en 20 wekenecho

MoM-waarde in het bloed, de NT-meting, de leeftijd van de zwangere en de zwangerschapsduur. Bij een verhoogde kans kan door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie het syndroom al dan niet definitief worden vastgesteld.

Bij de **Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT)** wordt alleen bloed afgenomen bij de zwangere. Hierbij beslist de zwangere zelf of ze wel of geen informatie wenst over eventuele nevenbevindingen. Het bloed wordt onderzocht in het laboratorium en pas bij een afwijkende uitslag wordt overgegaan op invasieve diagnostiek. Zie [figuur 1](#) voor het keuzeschema.

De **20 wekenecho** – ook wel het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) genoemd – bestaat uit een echo tussen 18 en 22 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op lichamelijke afwijkingen (zoals neuraal buisdefect (NBD) waterhoofd of een hartafwijking). Bij een afwijkende 20 wekenecho wordt indien gewenst vervolgdagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) of genotypering ingezet, waarbij het vermoeden op een afwijking wel of niet wordt bevestigd. Zie [figuur 2](#) voor het keuzeschema.



**Figuur 2** | Keuzeschema 20 wekenecho

# Counseling en bereik

Counseling wordt aan alle zwangere vrouwen aangeboden. Vrouwen beslissen zelf of ze willen deelnemen aan een counselingsgesprek. Ook na de counseling kunnen vrouwen kiezen om niet verder te gaan met de screening. In 2019 is bij 91% (n=156.789) van de 172.223 zwangerschappen in Nederland een counselingsgesprek gevoerd. De mediane zwangerschapsduur was negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere was 30 jaar. Het aantal counselingsgesprekken dat is geregistreerd is sinds 2013 ieder jaar iets gestegen. Deelname aan de NIPT is toegenomen tot 46,5%. Deelname aan een CT is verder gedaald (1,7%). Een 20 wekenecho is bij 86,9% van de zwangerschappen uitgevoerd. Er zijn vrouwen die geen 20 wekenecho krijgen en meteen in aanmerking komen voor diagnostiek (geavanceerd ultrageluid onderzoek type 1= GUO-1), omdat zij op basis van hun anamnese een verhoogde kans hebben op een aangeboren afwijking bij hun kind.

**Tabel 1 |** Kerncijfers, bereik, deelnamegraad, zwangerschapsduur en leeftijd bij counseling voor 2013 t/m 2019

	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
Totaal aantal zwangerschappen <sup>1</sup>	176.983	175.839	176.505	173.929	173.244	172.169	172.223
Aantal zwangerschappen met counselingsgesprek <sup>2</sup>	129.550	140.503	145.419	147.710	149.937	152.296	156.789
Deelname counseling (%)	73,2	79,9	82,4	84,9	86,5	88,5	91,0
Aantal zwangerschappen met CT	44.690	54.200	56.685	59.226	21.509	4.298	2.982
Deelname CT (%)	25,3	30,8	32,1	34,1	12,4	2,5	1,7
Aantal zwangerschappen met NIPT	-	-	-	-	49.696 <sup>3</sup>	75.624	80.149
Deelname NIPT (%)	-	-	-	-	39,2 <sup>4</sup>	43,9	46,5
Aantal zwangerschappen met NIPT met keuze nevenbevindingen	-	-	-	-	39.570 <sup>3</sup>	55.229	55.699
Deelname NIPT (%) met keuze nevenbevindingen	-	-	-	-	31,2 <sup>4</sup>	32,1	32,3
Aantal zwangerschappen met NIPT en/of CT	-	-	-	-	70.930	79.721	83.131
Deelname NIPT en/of CT (%)	-	-	-	-	40,9	46,3	48,3
Aantal zwangerschappen met 20 wekenecho	139.417	144.086	145.681	143.489	142.292	142.527	149.645
Deelname 20 wekenecho (%)	78,8	81,9	82,5	82,4	82,1	82,8	86,9

<sup>1</sup> Het aantal zwangerschappen in 2019 is gebaseerd op de gegevens in Peridos. In eerdere jaren was het aantal zwangerschappen gebaseerd op CBS cijfers. Het aantal zwangerschappen in 2019 volgens de CBS berekening is 172.671, dus dit komt zeer goed overeen met het aantal zwangerschappen in Peridos.

<sup>2</sup> Vanaf 2016 wordt op 1 moment een counselingsgesprek gevoerd, voorafgaand aan de screening, en niet meer per screeningsonderdeel.

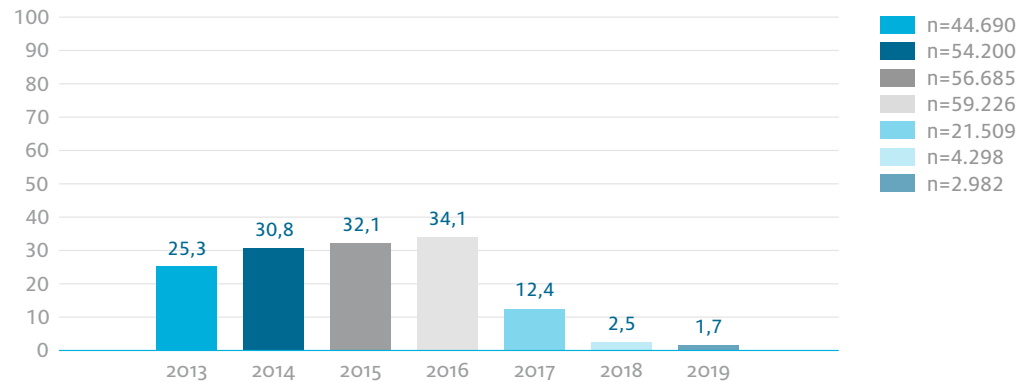
<sup>3</sup> NIPT vanaf 1 april 2017. Dit cijfer kan een onderschatting zijn vanwege uitwijking naar België begin 2017, omdat de NIPT toen nog niet in Nederland werd aangeboden.

<sup>4</sup> Het aantal zwangerschappen vanaf 1 april 2017 tot en met 31 december 2017 is 126.849. Hier zijn de percentages deelname NIPT in 2017 op gebaseerd.

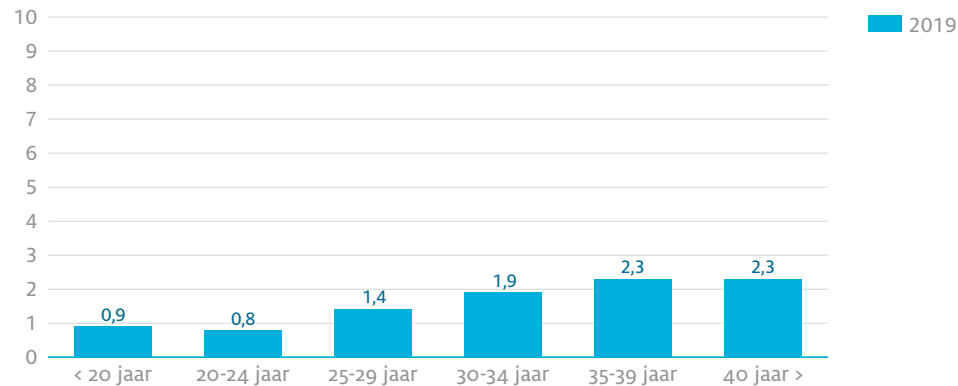
# Screening en uitkomsten

## Deelname aan CT, NIPT en 20 wekenecho

In 1,7% van de zwangerschappen is een combinatie-test uitgevoerd. *Figuur 3* laat de trend in deelname aan de CT zien over de afgelopen jaren. De beschikbaarheid van de NIPT in april 2017 zorgt voor een sterke afname in het aantal CT's. De deelname CT neemt toe met het toenemen van de leeftijd (*figuur 4*). Bij 46,5% van de zwangerschappen is in 2019 een NIPT uitgevoerd. Bij 32,3% van de zwangerschappen was dit inclusief nevenbevindingen, dit is 69,5% van het totaal aantal NIPT's (*figuur 5*). Met het toenemen van de leeftijd wordt vaker een NIPT uitgevoerd (*figuur 6*).



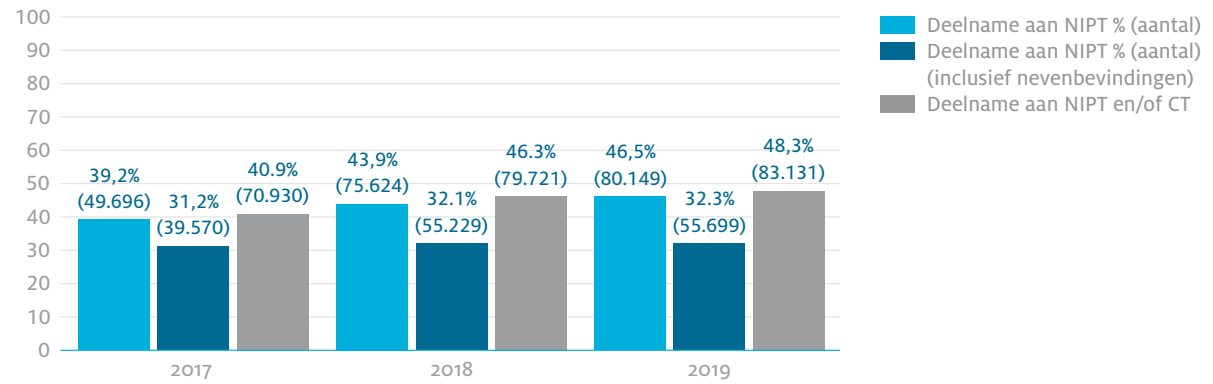
**Figuur 3 |** Zwangerschappen met deelname aan combinatie-test voor 2013 t/m 2019, % en (n)



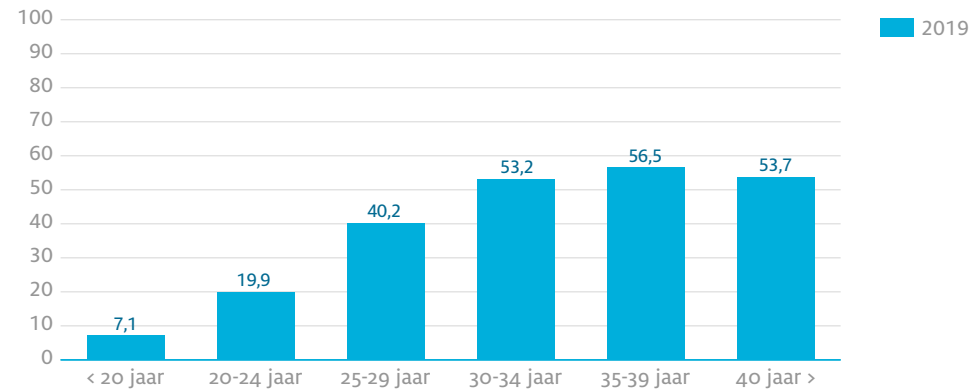
**Figuur 4 |** Zwangerschappen met deelname aan combinatie-test per leeftijdscategorie in 2019, %



## Screening en uitkomsten



**Figuur 5 |** Zwangerschappen met deelname aan de NIPT (en/of CT) voor 2017 t/m 2019, % en (n)

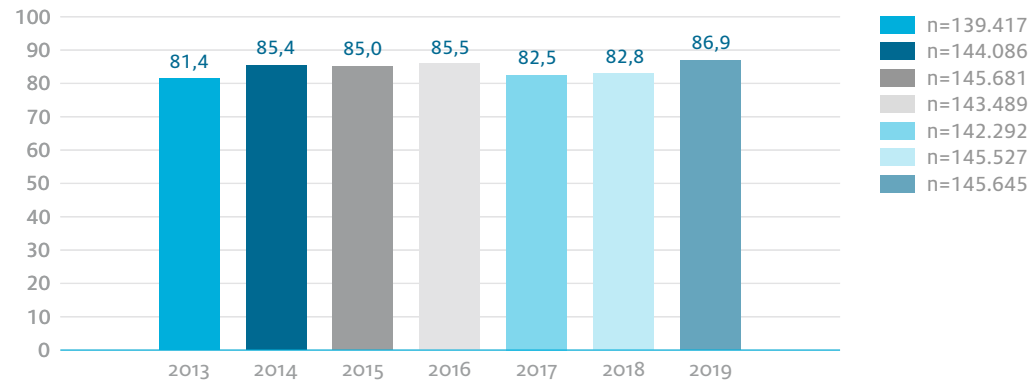


**Figuur 6 |** Zwangerschappen met deelname aan NIPT per leeftijdscategorie in 2019, %

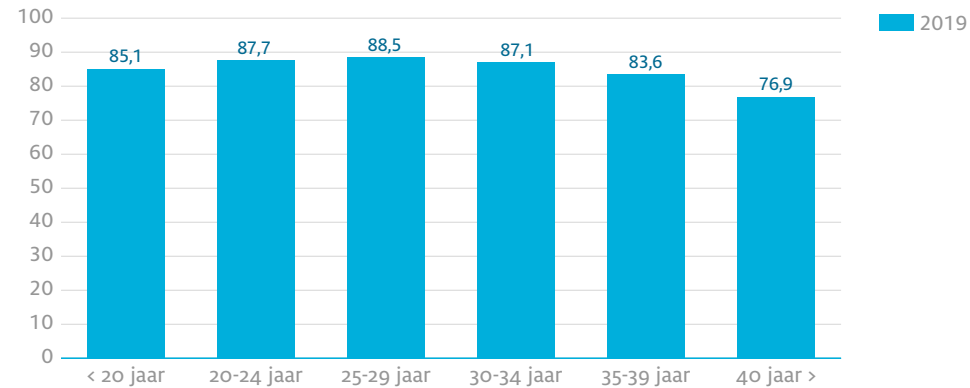


## Screening en uitkomsten

Bij 86,9% van de zwangerschappen is een 20 wekenecho uitgevoerd. *Figuur 7* geeft de trend in deelname aan de 20 wekenecho weer over de afgelopen jaren. Wanneer geen 20 wekenecho is uitgevoerd, is mogelijk een medische indicatie gegeven voor het verrichten van een GUO, heeft een miskraam plaatsgevonden, of de zwangere heeft afgezien van een 20 wekenecho. Hierover is geen informatie beschikbaar in Peridos. Met het toenemen van de leeftijd is de deelname aan een 20 wekenecho nagenoeg stabiel (*figuur 8*).



**Figuur 7** | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho voor 2013 t/m 2019, % en (n)



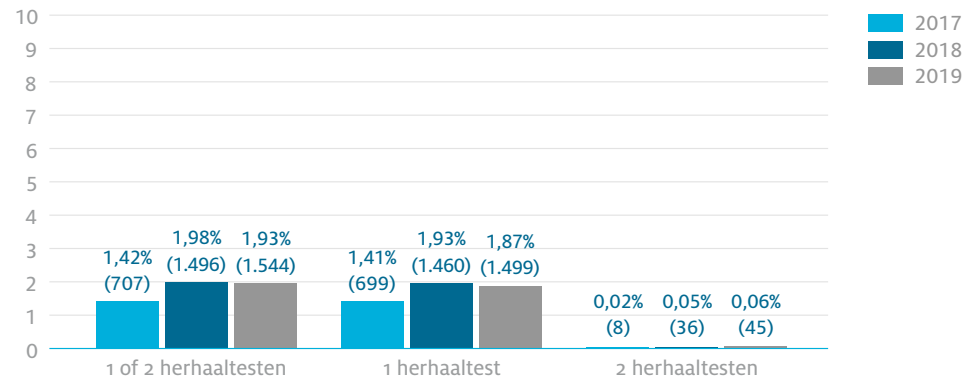
**Figuur 8** | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho per leeftijdscategorie in 2019, %



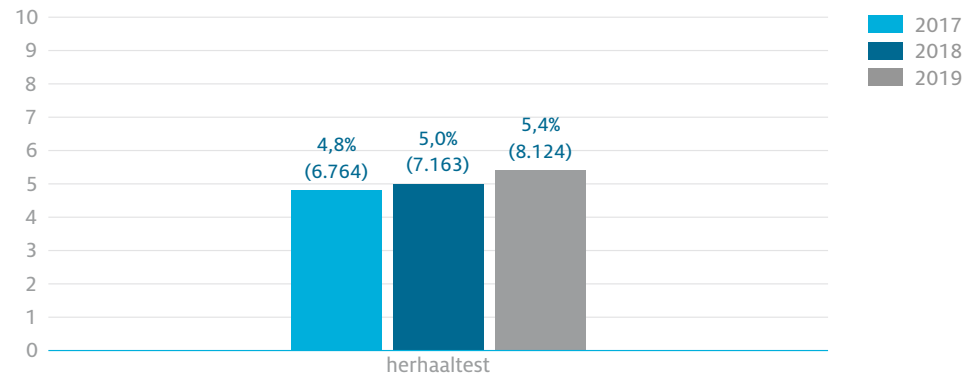
## Screening en uitkomsten

### Deelname aan herhaalttest NIPT en 20 wekenecho na eerste test

Soms geeft de NIPT geen uitslag, bijvoorbeeld omdat er te weinig DNA van de foetus (placenta) in het bloedsample van de zwangere aanwezig is. In dat geval is een herhaalttest nodig. Bij 1,9% van de zwangerschappen is een herhaalttest NIPT uitgevoerd. Bij 0,06% is sprake van 2 herhaalttesten. De deelname herhaalttest na NIPT zonder uitslag is 97,5%. Bij het SEO kan een herhaalttest nodig zijn bij een ongunstige ligging van het kind waardoor observatie door de echoscopist niet goed mogelijk is. Het percentage zwangerschappen met een herhaalttest voor de 20 wekenecho is 5,4%.



**Figuur 9 | Herhaalttest NIPT: Zwangerschappen met een herhaalttest naar het aantal herhaalttesten voor 2017 t/m 2019, % en (n)**



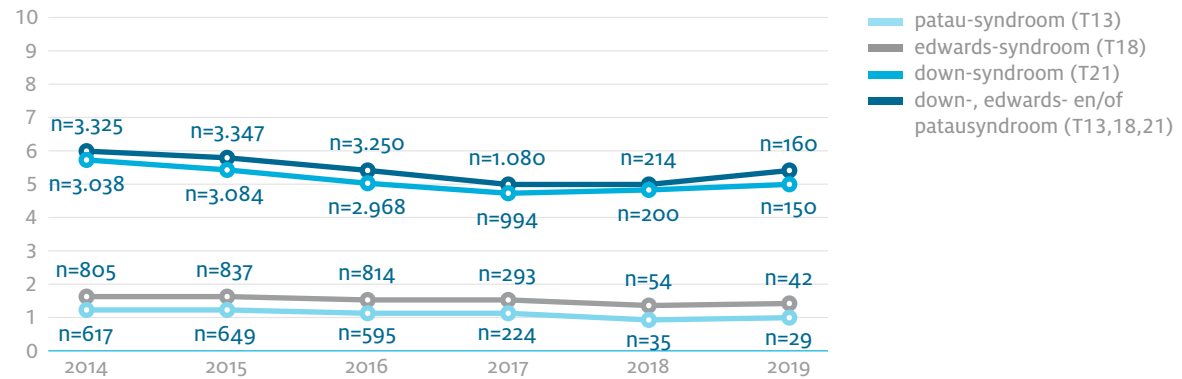
**Figuur 10 | Herhaalttest SEO: Zwangerschappen met een herhaalttest voor 2017 t/m 2019, % en (n)**



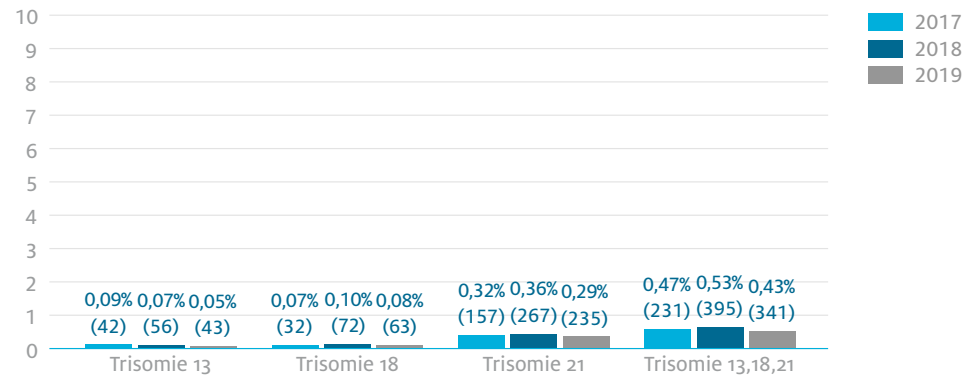
## Screening en uitkomsten

### Uitkomsten CT, NIPT en 20 wekenecho

In *figuur 11* staan de uitkomsten van de CT weer-gegeven. Het totale percentage zwangerschap-pen met een verhoogde kansuitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom is 5,4%. In *figuur 12* worden de afwijkende uitslagen van de NIPT gepresenteerd. Het percentage met een afwijkende uitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom is 0,43%. Het percentage zwan-gerschappen met een verhoogde kansuitslag voor downsyndroom (T21) is 0,29%. Het per-centage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor het patau-syndroom (T13) en edwards-syndroom (T18) is respectievelijk 0,05% en 0,08%.



**Figuur 11 | Uitkomsten CT: Zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor 2014 t/m 2019, % en (n)**

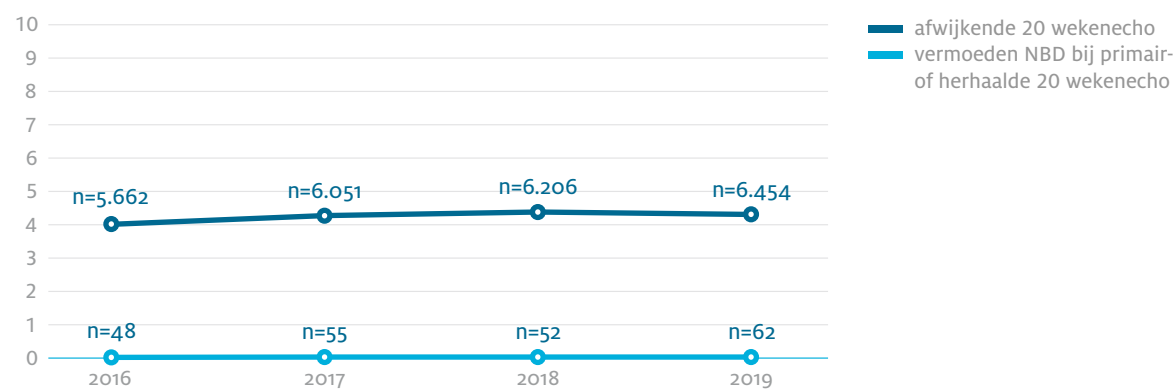


**Figuur 12 | Uitkomsten NIPT: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2017 t/m 2019, % en (n)**



## Screening en uitkomsten

**Figuur 13** presenteert de afwijkende uitslagen na een 20 wekenecho. In 4,35% van zwangerschappen sprake van een afwijkende 20 weken-echo. In 0,04% van de zwangerschappen is sprake van een vermoeden op een Neuraal-buisdefect (NBD) bij primair- of herhaalde 20 wekenecho.

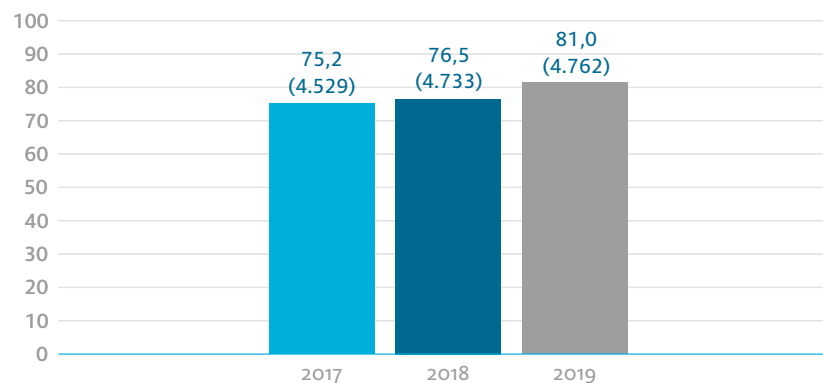


**Figuur 13** | Uitkomsten 20 wekenecho: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag en vermoeden NBD voor 2016 t/m 2019, % en (n)

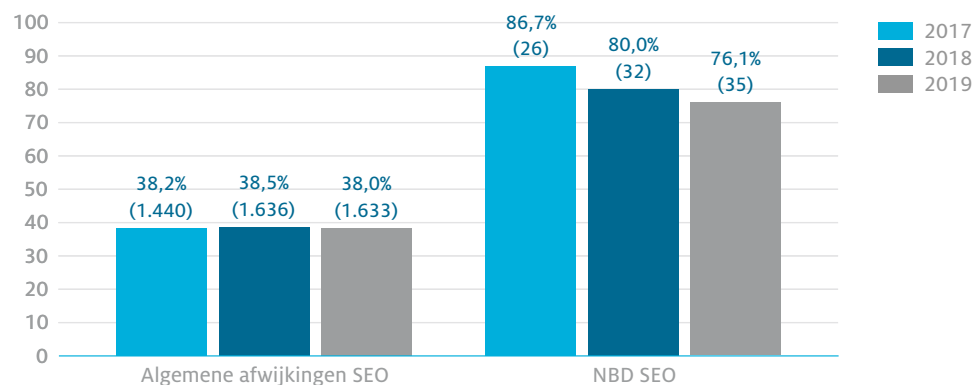
## Screening en uitkomsten

### Deelname en afwijkende GUO na afwijkende 20 wekenecho

In 81,0% van de zwangerschappen met een afwijkende 20 wekenecho is een GUO geregistreerd. In 38,0% van de zwangerschappen is een afwijkende 20 wekenecho bevestigd met GUO. In 76,1% is een bevinding NBD op de 20 wekenecho bevestigd met GUO. Indien de 20 wekenecho afwijkend beoordeeld wordt en de GUO niet, wil dat niet zeggen dat de zwangere niet om een goede reden verwezen werd: voorbeelden hiervan zijn softmarkers en afwijkende biometrie. Bovendien kan sprake zijn van een registratiefout.



**Figuur 14 | Deelname GUO: Zwangerschappen met deelname GUO na een afwijkende uitslag in de 20 wekenecho voor 2017 t/m 2019, % en (n)**



**Figuur 15 | Uitkomst GUO: Zwangerschappen met een afwijkend GUO na een afwijkende uitslag in de 20 wekenecho voor 2017 t/m 2019, % en (n)**  
GUO's zonder een uitslag zijn niet in de berekening meegenomen



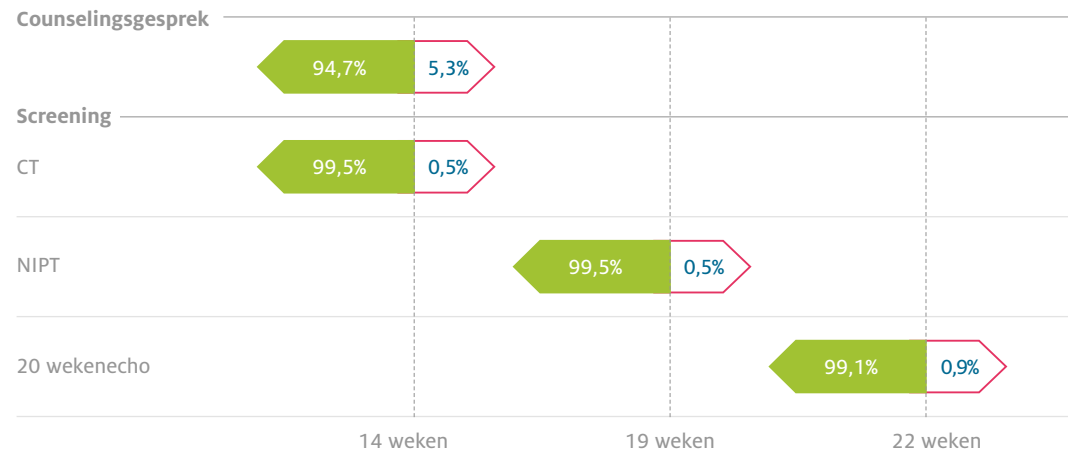
# Tijdigheid counseling, CT, 20 wekenecho & tijdstip NIPT

## Counseling

De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te bieden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screenings-test zijn daarin essentieel. De counseling-gesprekken moeten voor de 14de week van de zwangerschap hebben plaatsgevonden. Sinds 2017 wordt er geen counseling-gesprek specifiek voor de CT, NIPT of de 20 wekenecho gevoerd, maar is sprake van één counseling-gesprek waarbij alle testen besproken worden. In 2019 heeft bij 94,7% van de zwangerschappen het counseling-gesprek voor de 14de week plaatsgevonden (figuur 16). Dit is vergelijkbaar met voorgaande jaren.

## CT, NIPT, 20 wekenecho

De 20 wekenecho is in 99,1% van de zwangerschappen voor de 22ste week uitgevoerd. De NIPT is in 99,5% van de zwangerschappen voor de 19de week uitgevoerd. De CT is in 99,5% van de zwangerschappen voor de 14e week uitgevoerd.



Figuur 16 | Tijdigheid counseling-gesprek, tijdigheid CT en 20 wekenecho, tijdstip NIPT

# Over deze monitor

---

De monitor beschrijft de screening en de uitkomsten van de screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho van het jaar 2019. In opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voert het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM de landelijke regie over de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO.

---

Deze monitor betreft een verkorte versie van de professionalsmonitor, die ook via het RIVM openbaar is gemaakt. In de monitor worden trends in indicatoren over de afgelopen zes jaren (2013 t/m 2019) gepresenteerd. Sommige indicatoren zijn pas later (betrouwbaar) beschikbaar gekomen en trends worden in dat geval over minder jaren weergegeven.

Alle indicatoren zijn berekend op basis van de gegevens over 2019 die per 15 september 2020 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale

screening in Nederland. Alle indicatoren zijn op zwangerschapsniveau berekend. Ten aanzien van de indicatoren *bereik* en *deelname* in 2019 is het totaal aantal zwangerschappen als noemer gebruikt, gebaseerd op cijfers in Peridos. In voorgaande jaren zijn CBS cijfers gebruikt om het aantal zwangerschappen te bepalen.

De precieze berekening van de indicatoren en details op regionaal niveau staan vermeld in de professionalsmonitor.

Vanaf 1 april 2017 is de Trident-2 studie gestart waarin zwangeren de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) als eerste test kunnen kiezen, dus als

alternatief voor de combinatietest. De resultaten hiervan staan in Peridos geregistreerd en worden in deze monitor gepresenteerd. Het jaar 2018 is het eerste jaar dat gegevens van NIPT volledig beschikbaar waren.

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