



# Monitor 2020



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

## Cijfers

- In 2020 is in 92,8% van de 179.188 zwangerschappen een counselinggesprek geregistreerd in Peridos. Dit is een stijging van 2,6% ten opzichte van 2019.
- De deelname aan de 20 wekenecho in 2020 is 86,4%. Dit is vergelijkbaar met 2019.
- Deelname NIPT is 51,2% en verder toegenomen ten opzichte van de jaren ervoor (39,2% in 2017, 43,9% in 2018, 46,6% in 2019). Het percentage afwijkende NIPT's is 0,5% en vergelijkbaar met voorgaande jaren.
- Deelname CT is in 2020 (0,9%) door de invoering van de NIPT verder afgenomen (34,1% in 2016, 12,4% in 2017, 2,5% in 2018, 1,7% in 2019).
- In 81,7% van de afwijkende 20 wekenecho's is een GUO in Peridos geregistreerd (gebaseerd op 7 regio's die hiervoor gegevens hebben aangeleverd, 1 regio heeft geen gegevens aangeleverd).

## Opvallende bevindingen

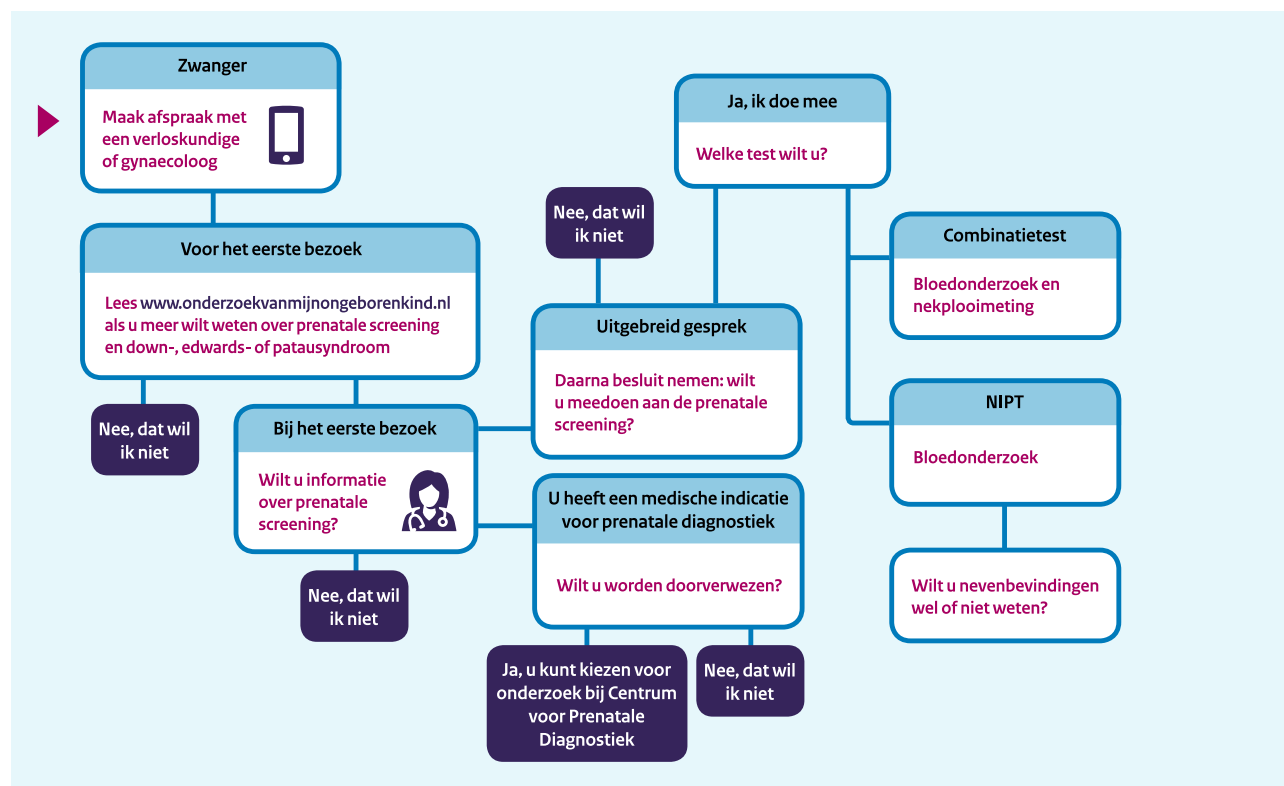
- De registratie van deelname counseling is verder toegenomen naar 92,8%. Dit is een stijging ten opzichte van 2019. Waarschijnlijk heeft dit te maken met een verbeterde registratie.
- Het percentage deelname NIPT neemt toe met de leeftijd.
- Het percentage NBD GUO na NBD 20 wekenecho (positief voorspellende waarde) is in 2020 gestegen naar 86,7% (ten opzichte van 76,1% in 2019 en 80,0% in 2018). Dergelijke fluctuaties over de tijd worden waarschijnlijk veroorzaakt door het geringe aantal NBD's per jaar.
- Als gevolg van de nieuwe berekeningsmethode van het percentage afwijkende GUO na een afwijkende 20 wekenecho, is het percentage aanzienlijk hoger dan voorgaande jaren.

## Aanbevelingen

- Alternatieve wegen verkennen voor het verder verbeteren van de aanlevering van follow-up gegevens in Peridos met betrekking tot uitkomsten van de zwangerschap. Het doel is om de testkarakteristieken van de prenatale screening te kunnen bepalen.
- Verbeteren registratie van de reden voor vervolgdagnostiek (GUO, genotype-ring) na een 20 wekenecho en NIPT in de bronsystemen, zodat de keten van screening en vervolgdagnostiek goed in kaart gebracht kan worden.
- Het aanleveren van GUO gegevens is niet verplicht voor de PND-centra. Daarom missen van één regio alle GUO gegevens en ontbreekt binnen sommige regio's een deel van de GUO gegevens of is de kwaliteit van de gegevens suboptimaal. Dit blijft een aandachtspunt.
- Gegevens uit het genetische laboratorium, indien beschikbaar, dienen bekeken te worden op bruikbaarheid voor de monitor.
- De nieuwe berekening van het percentage afwijkende GUO na een afwijkende 20 wekenecho moet nader onderzocht worden. Deze berekeningsmethode geeft een hoger percentage dan de berekeningsmethode van afgelopen jaren. Evalueren waardoor dit verschil precies ontstaat en welke berekening het meest passend is.

# De screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 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. Sinds 3 juni 2020 is de NIPT ook toegankelijk voor meerlingzwangerschappen.

**De combinatie-test (CT)** wordt tussen de 9 en 14 weken zwangerschap uitgevoerd. 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 MoM-waarde in het bloed, de NT-meting, de leeftijd van de zwangere

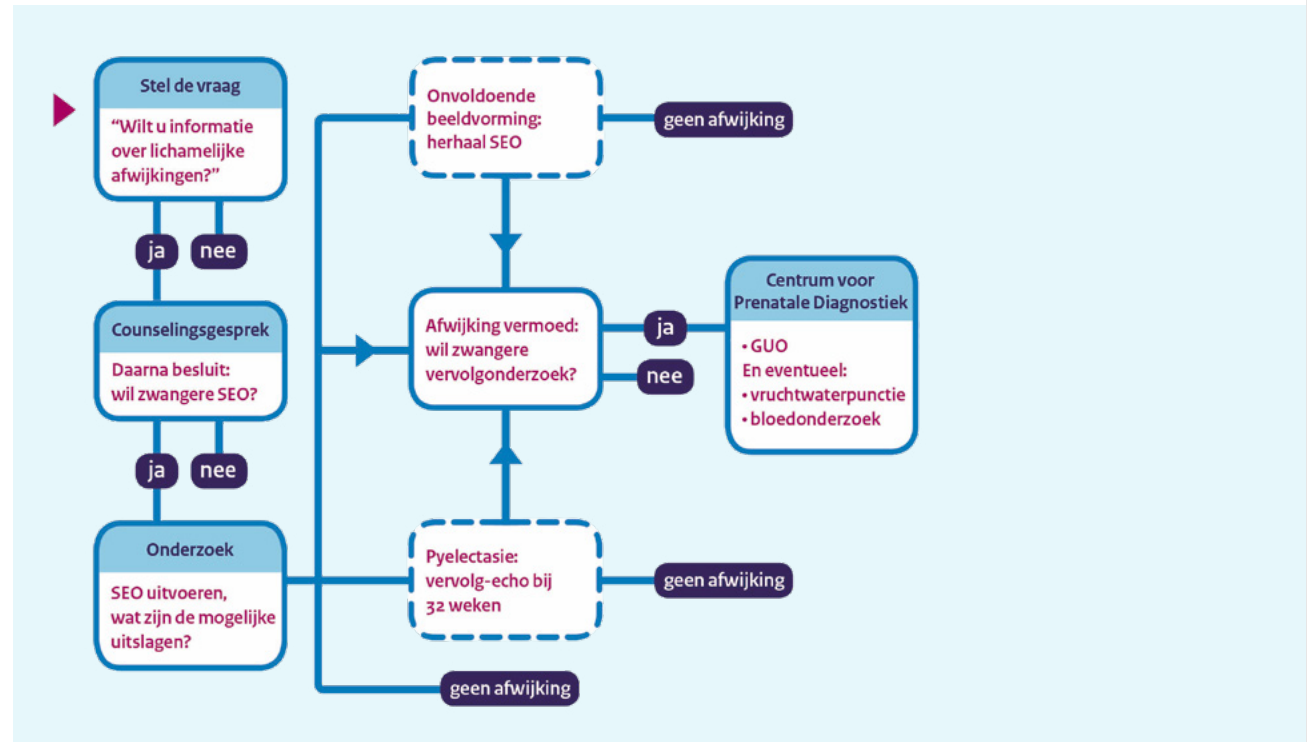


## De screening op down-, edwards- en patau syndroom en de 20 wekenecho

en de zwangerschapsduur. Bij een verhoogde kans kan door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie het syndroom al dan niet definitief worden vastgesteld.

De CT wordt steeds meer uitgefaseerd en vervangen door de NIPT. Bij de NIPT wordt alleen bloed afgenomen bij de zwangere. Hierbij beslist de zwangere zelf of ze wel of geen informatie wenst over eventuele nevenbevindingen. Het bloed wordt onderzocht in het laboratorium en bij een afwijkende uitslag wordt overgegaan op invasieve diagnostiek. Zie [figuur 1](#) voor het keuzeschema.

Het **Tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek** (20 wekenecho) bestaat uit een echo tussen 18 en 21 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op structurele afwijkingen (zoals neuraal buisdefect (NBD), waterhoofd of een hartafwijking). Bij een 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 deel te nemen aan de screening. In 2020 is bij 92,8% (n=166.347) van de 179.188 zwangerschappen in Nederland een counselingsgesprek gevoerd. De mediane zwangerschapsduur was negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere was 31 jaar. Het aantal counselingsgesprekken dat is geregistreerd is sinds 2013 ieder jaar iets gestegen. Deelname aan de NIPT is toegenomen tot 51,2%. Deelname aan een CT is verder gedaald naar 0,9%. Een 20 wekenecho is bij 86,4% van de zwangerschappen uitgevoerd. Er zijn vrouwen die geen 20 wekenecho krijgen, maar meteen in aanmerking komen voor diagnostiek (geavanceerd ultrageluid onderzoek type 1 = GUO-1), omdat zij op basis van hun anamnese een verhoogde kans hebben op een aangeboren afwijking bij hun kind.

**Tabel 1 |** Kerncijfers, bereik, deelnamegraad, zwangerschapsduur en leeftijd bij counseling voor 2013 t/m 2020

	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
Totaal aantal zwangerschappen <sup>1</sup>	176.983	175.839	176.505	173.929	173.244	172.169	172.223	179.188
Aantal zwangerschappen met counselingsgesprek <sup>2</sup>	129.550	140.503	145.419	147.710	149.937	152.296	155.472	166.347
Bereik counseling (%)	73,2	79,9	82,4	84,9	86,5	88,5	90,2	92,8
Aantal zwangerschappen met CT	44.690	54.200	56.685	59.226	21.509	4.298	3.008	1.678
Deelname CT (%)	25,3	30,8	32,1	34,1	12,4	2,5	1,7	0,9
Aantal zwangerschappen met NIPT	-	-	-	-	49.696 <sup>3</sup>	75.624	80.267	91.658
Deelname NIPT (%)	-	-	-	-	39,2 <sup>4</sup>	43,9	46,6	51,2
Aantal zwangerschappen met NIPT met keuze nevenbevindingen	-	-	-	-	39.570 <sup>3</sup>	55.229	55.699	62.738
Deelname NIPT (%) met keuze nevenbevindingen	-	-	-	-	31,2 <sup>4</sup>	32,1	32,3	35,0
Aantal zwangerschappen met NIPT en/of CT	-	-	-	-	70.930	79.721	83.011	93.240
Deelname NIPT en/of CT (%)	-	-	-	-	40,9	46,3	48,2	52,0
Aantal zwangerschappen met 20 wekenecho	139.417	144.086	145.681	143.489	142.292	142.527	149.260	154.751
Deelname 20 wekenecho (%)	78,8	81,9	82,5	82,4	82,1	82,8	86,6	86,4

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

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

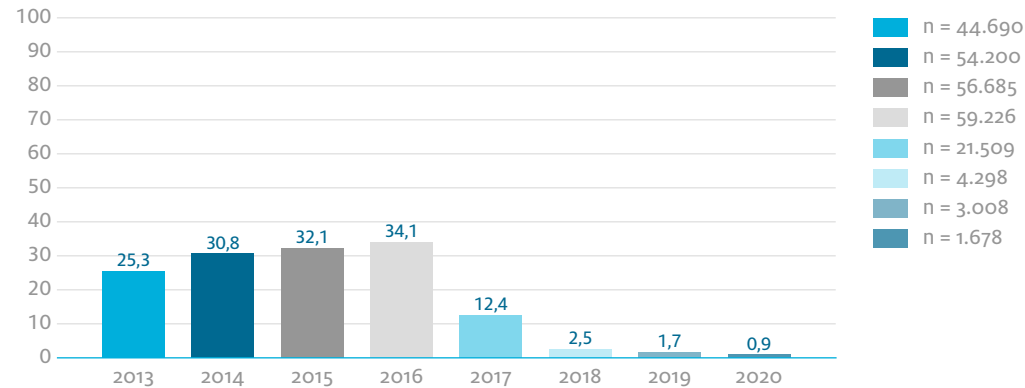
<sup>3</sup> NIPT vanaf 1 april 2017. Dit cijfer kan een onderschatting zijn vanwege uitwijking naar België begin 2017, omdat de NIPT toen nog niet in Nederland werd aangeboden.

<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.

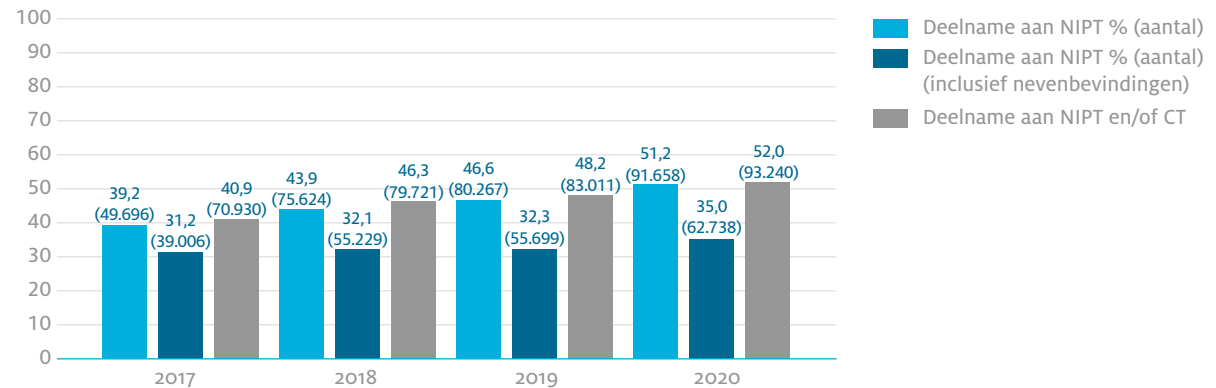
# Screening en uitkomsten

## Deelname CT en NIPT

In 0,9% van de zwangerschappen is een CT uitgevoerd. *Figuur 3* laat de trend in deelname aan de CT zien over de afgelopen jaren. De beschikbaarheid van de NIPT sinds april 2017 zorgt voor een sterke afname in het aantal CT's. Bij 51,2% van de zwangerschappen is een NIPT uitgevoerd. Bij 35,0% van de zwangerschappen was dit inclusief nevenbevindingen, dit is 68,4% van het totaal aantal NIPT's (*figuur 4*). In 2018 was het percentage NIPT inclusief nevenbevindingen 73,0% van het totaal aantal NIPT's. In 2019 was dit 69,3%. Met het toenemen van de leeftijd wordt vaker een NIPT uitgevoerd (*figuur 5*).



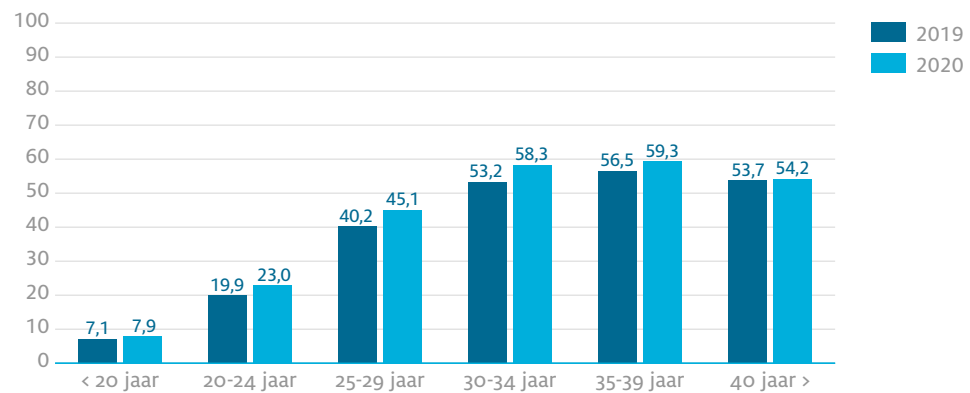
**Figuur 3** | Zwangerschappen met deelname aan de combinatie-test voor 2013 t/m 2020, %



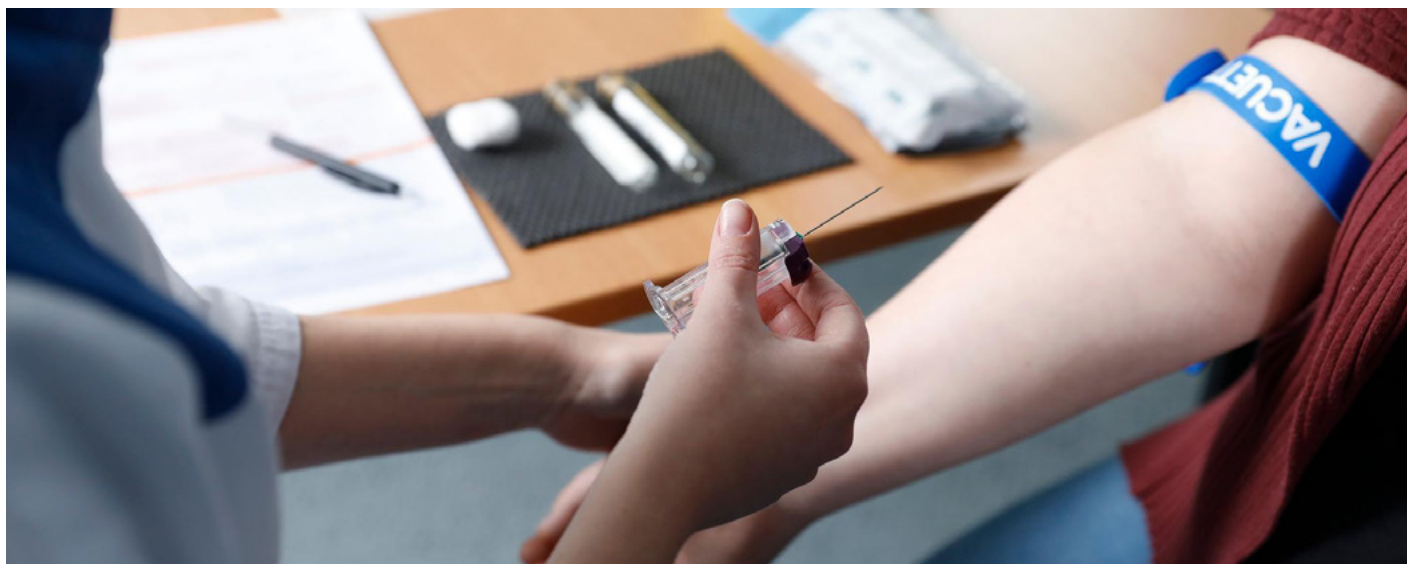
**Figuur 4** | Zwangerschappen met deelname aan de NIPT (en/of CT) in 2017 t/m 2020, % en (n)



## Screening en uitkomsten



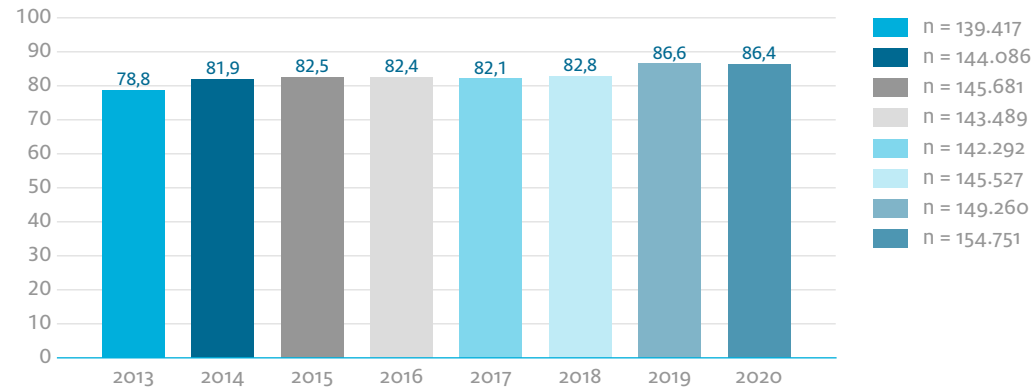
**Figuur 5** | Zwangerschappen met deelname aan de NIPT per leeftijdscategorie in 2019 en 2020, %



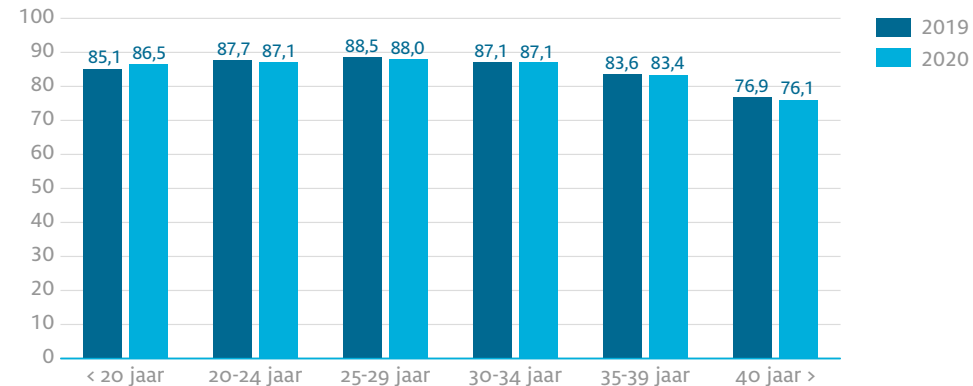
## Screening en uitkomsten

### Deelname 20 wekenecho

Bij 86,4% van de zwangerschappen is een 20 wekenecho uitgevoerd. *Figuur 6* geeft de trend in deelname aan de 20 wekenecho weer over de afgelopen jaren. Wanneer geen 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. Het percentage deelname aan een 20 wekenecho is vergelijkbaar tussen de verschillende leeftijdsgroepen (*figuur 7*).



**Figuur 6 |** Zwangerschappen met deelname aan de 20 wekenecho in 2013 t/m 2020, %



**Figuur 7 |** Zwangerschappen met deelname aan de 20 wekenecho per leeftijdscategorie in 2019 en 2020, %

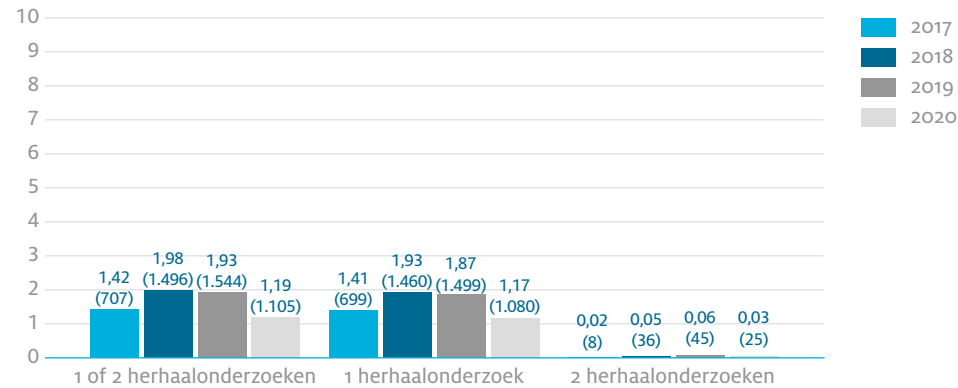




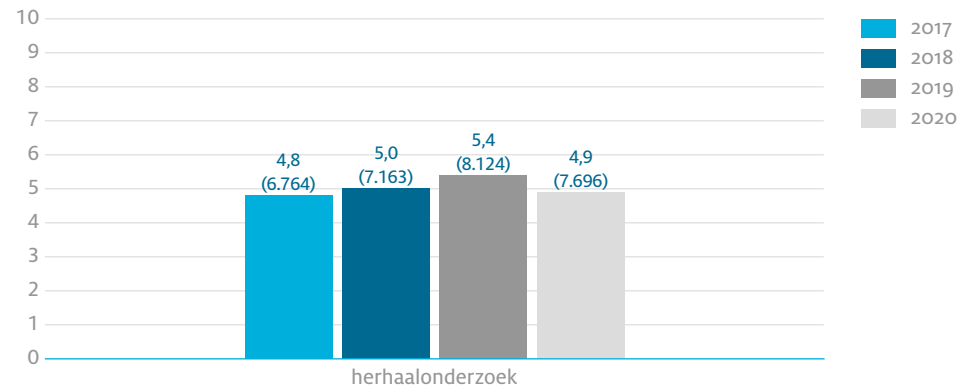
## Screening en uitkomsten

### Deelname aan herhaalonderzoek 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 herhaalonderzoek nodig. Bij 1,2% van de zwangerschappen is een herhaalonderzoek NIPT uitgevoerd. Bij 0,03% is sprake van 2 herhaalonderzoeken (figuur 8). De deelname herhaalonderzoek na NIPT zonder uitslag is 98,4%. Bij een 20 wekenecho kan een herhaalonderzoek nodig zijn bij een ongunstige ligging van het kind waardoor observatie door de echoscopist niet goed mogelijk is. Het percentage zwangerschappen met een herhaalonderzoek voor de 20 wekenecho is 4,9% (figuur 9).



Figuur 8 | Herhaalonderzoek NIPT: Zwangerschappen met een herhaalonderzoek naar het aantal herhaalonderzoeken in 2017 t/m 2020, %



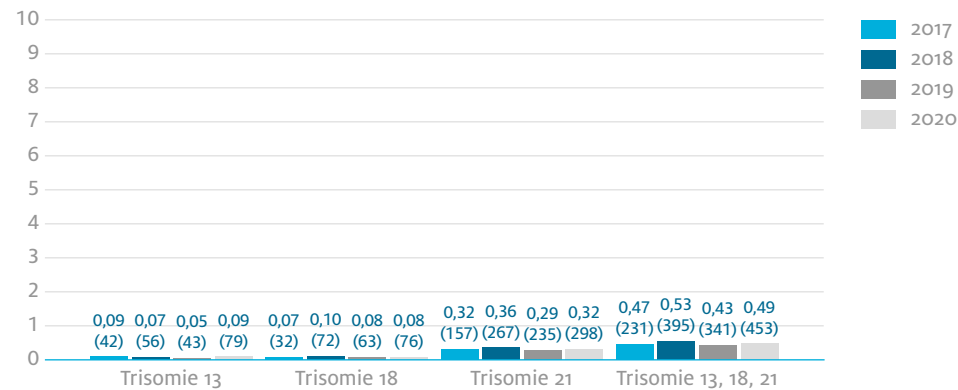
Figuur 9 | Herhaalonderzoek 20 wekenecho: Zwangerschappen met een herhaalonderzoek in 2017 t/m 2020, % en (n)



## Screening en uitkomsten

### Uitkomsten NIPT

In *figuur 10* worden de afwijkende uitslagen van de NIPT gepresenteerd. Het percentage met een afwijkende uitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom is 0,49%. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor downsyndroom (T21) is 0,32%. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor het patau-syndroom (T13) en edwards-syndroom (T18) is respectievelijk 0,09% en 0,08%.



**Figuur 10** | Uitkomsten NIPT: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2017 t/m 2020, % en (n)

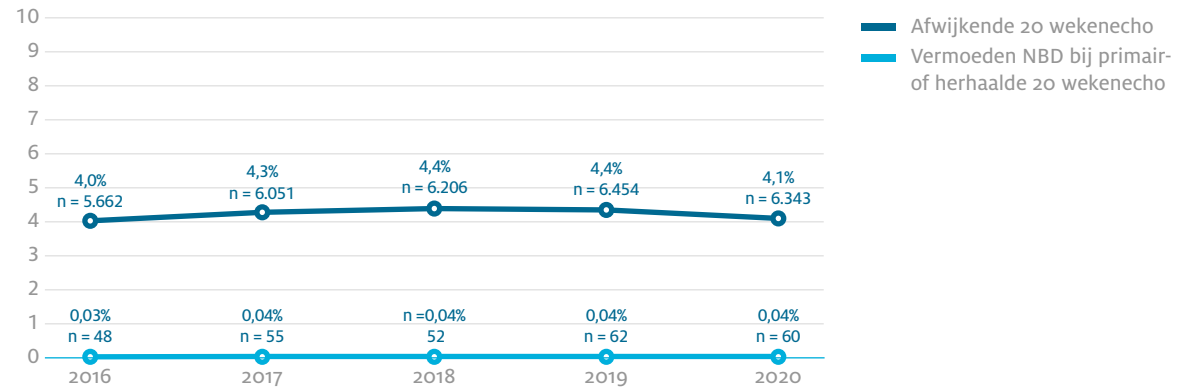
## Screening en uitkomsten

### Uitkomsten 20 wekenecho

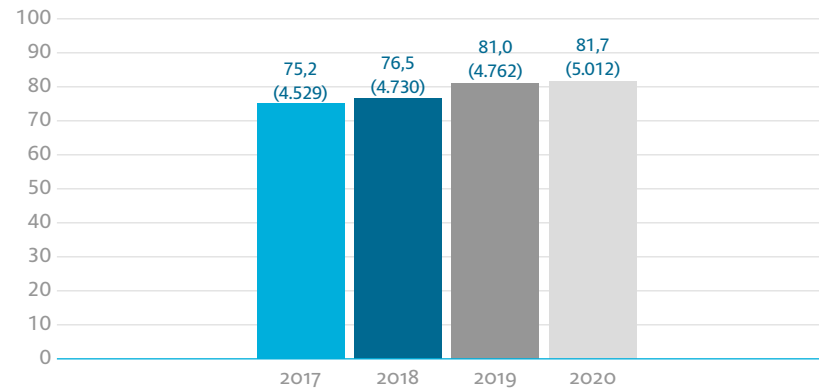
Figuur 11 presenteert de afwijkende uitslagen na een 20 wekenecho. In 4,10% van zwangerschappen sprake van een afwijkende 20 wekenecho. In 0,04% van de zwangerschappen is sprake van een vermoeden op een NBD bij primair- of herhaalde 20 wekenecho.

### Deelname GUO na afwijkende 20 wekenecho

In 81,7% van de zwangerschappen met een afwijkende uitslag in de 20 wekenecho is een GUO geregistreerd in Peridos (figuur 12).



Figuur 11 | Uitkomsten 20 wekenecho: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag/vermoeden NBD voor 2016 t/m 2020, % en (n)



Figuur 12 | Deelname GUO: Zwangerschappen met deelname GUO na een afwijkende uitslag in de 20 wekenecho in 2017 t/m 2020, % en (n)

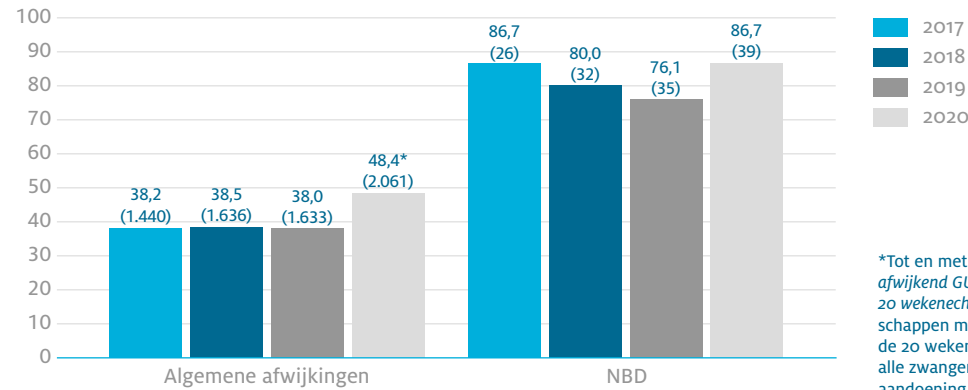


## Screening en uitkomsten

### Afwijkende GUO na afwijkende 20 wekenecho

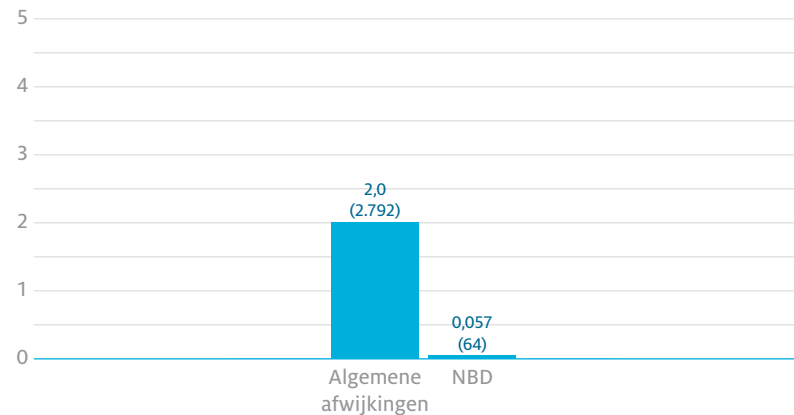
In 48,4% van de zwangerschappen is een afwijkende 20 wekenecho bevestigd met GUO. In 86,7% is een bevinding NBD op een 20 weken-echo bevestigd met GUO (figuur 13). Het verschil met 2019 (38,0%) en eerdere jaren is te verklaren uit het feit dat vanaf 2020 de berekeningsmethode is gewijzigd. Het percentage afwijkende GUO na een afwijkende 20 wekenecho in 2019 zou op basis van de nieuwe berekeningsmethode 45,8% zijn. Dit is vergelijkbaar met 2020.

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. Het detectiecijfer is 2,0%, dit is het percentage GUO met een afwijking van NBD ten opzichte van alle geregistreerde 20 wekenecho's (figuur 14).



**Figuur 13 |** Uitkomst GUO: Zwangerschappen met een afwijkend GUO na een afwijkende uitslag in de 20 wekenecho voor 2017 t/m 2020. GUO's zonder uitslag zijn niet in de berekening meegenomen, % en (n)

\*Tot en met de monitor 2019 is de indicator afwijkend GUO na afwijkende uitslag in de 20 wekenecho berekend over alle zwangerschappen met een vermoeden aandoening in de 20 wekenecho. In 2020 is dit berekend voor alle zwangerschappen met een vermoeden aandoening in de 20 wekenecho zonder de zwangerschappen met een GUO in het bronstelsel dat de algehele beoordeling GUO niet goed registreert. Tevens is in 2020 GUO als afwijkend aangemerkt als één van de GUO's afwijkend is, daarvoor werd alleen de uitslag van de laatste GUO meegenomen.



**Figuur 14 |** Zwangerschappen met afwijkende GUO per 100 zwangerschappen met 20 wekenecho (met bekende uitslag) voor 2020, % en (n)



# Tijdigheid counseling, tijdstip NIPT & 20 wekenecho

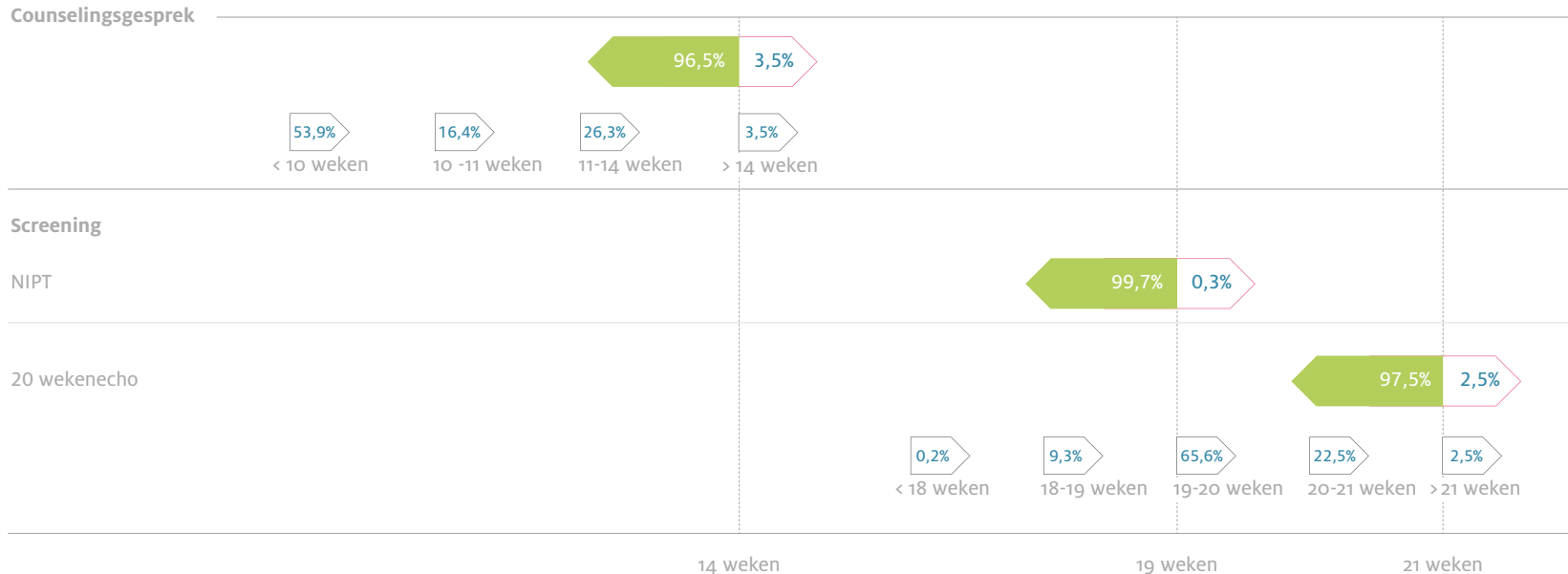
## Counseling

De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te bieden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screeningsonderzoeken zijn daarin essentieel. De counselingsgesprekken moeten voor de 14<sup>e</sup> week van de zwangerschap hebben plaatsgevonden. Sinds 2017 wordt er geen apart counselingsgesprek voor verschillende screeningsonderdelen uitgevoerd, maar is sprake van één counselingsgesprek waarin alle opties besproken worden.

In 2020 heeft bij 96,5% van de zwangerschappen het counselingsgesprek voor de 14<sup>e</sup> week plaatsgevonden (*figuur 15*). Dit is vergelijkbaar met voorgaande jaren.

## NIPT, 20 wekenecho

De NIPT is in 99,7% van de zwangerschappen voor de 19<sup>e</sup> week uitgevoerd (*figuur 15*). Dit is de termijn waarop er nog handelingsopties zijn. De 20 wekenecho is in 97,5% van de zwangerschappen voor de 21<sup>e</sup> week uitgevoerd.



# 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 2020. 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 de 20 wekenecho.

---

Deze monitor betreft een verkorte versie van de professionalsmonitor, die ook via het RIVM openbaar is gemaakt. Daarnaast worden in de monitor trends over leeftijdsgroepen en over de afgelopen jaren (2013-2020) 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 2020 die per 28 september 2021 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale screening in Nederland. Alle indicatoren zijn op

zwangerschapsniveau berekend. Ten aanzien van de indicatoren 'bereik' en 'deelname' wordt vanaf 2019 het totaal aantal zwangerschappen als noemer gebruikt, gebaseerd op cijfers in Peridos. In voorgaande jaren zijn CBS cijfers gebruikt om het aantal zwangerschappen te bepalen. De precieze berekening van de indicatoren en details op regionaal niveau staan vermeld in de professionalsmonitor. 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. Per 3 juni 2020 is de NIPT ook toegankelijk voor meerlingzwangerschappen.

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.