



Monitor 2021

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 lichamelijke afwijkingen

Radboudumc

Inhoud

Conclusies	3
De screening op down-, edwards- en patausyndroom en lichamelijke afwijkingen	4
Counseling en bereik	6
Screening en uitkomsten	7
Tijdigheid counseling, 20 wekenecho & tijdstip NIPT	13
Over deze monitor	14

Conclusies

Cijfers 2021

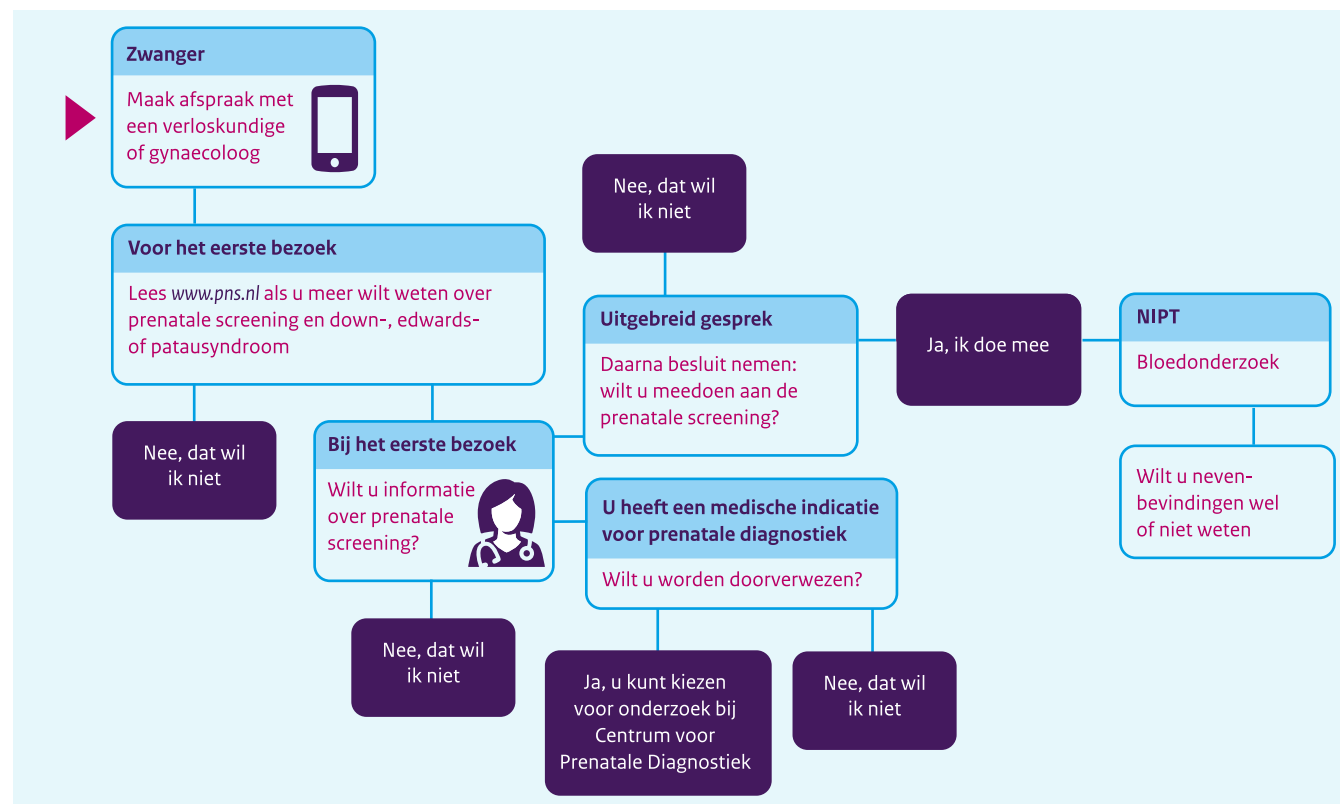
- In 94,5% van de 180.453 zwangerschappen is een counselinggesprek geregistreerd in Peridos. Dit is een stijging van 1,7% ten opzichte van 2020.
- Deelname NIPT is 55,1% en verder toegenomen ten opzichte van de jaren ervoor (39,2% in 2017, 43,9% in 2018, 46,6% in 2019, 51,2% in 2020). Deelname NIPT of CT is 55,3%. Het percentage afwijkende NIPT is 0,5% en vergelijkbaar met voorgaande jaren.
- Deelname CT tot 1 oktober 2021 is 0,3%. Per 1 oktober 2021 is het aanbod van deze screening volledig gestopt.
- De deelname aan de 13 wekenecho is 69,3%, de deelname aan de 20 wekenecho is 85,7%.
- In 76,8% van de afwijkende 20 wekenecho's is een GUO in Peridos geregistreerd, gebaseerd op de centra PND vanuit de 7 regio's die hiervoor gegevens hebben aangeleverd. Van 1 regio zijn helemaal geen gegevens aangeleverd, van sommige andere regio's is een gedeelte van de gegevens aangeleverd.

Aanbevelingen

- Onderzoeken of de lagere deelname aan 20 wekenecho in de leeftijdsgroep ouder dan 40 jaar veroorzaakt wordt door meer GUO1 indicaties.
- Uitzoeken of door koppeling van gegevens uit aanvragen met counselingsdata in Peridos gekeken kan worden of er deels sprake kan zijn van een registratieprobleem t.a.v. counseling.
- 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 belangrijk aandachtspunt.
- In verband met het moment van screening NIPT en 13 wekenecho wordt aanbevolen om het afkappunt van 'Tijdigheid counseling' van < 14 weken nader te overwegen.
- Verbeteren registratie van de reden voor vervolgdagnostiek (GUO, genotyping) na een 13 wekenecho, 20 wekenecho en NIPT in de bronsystemen, zodat de keten van screening en vervolgdagnostiek goed in kaart gebracht kan worden.
- De aanlevering van follow-up gegevens vanuit Perined met betrekking tot uitkomsten van de zwangerschap en de koppeling met data in Peridos worden momenteel verkend. Het doel is om de testkarakteristieken van de prenatale screening te kunnen bepalen.

De screening op down-, edwards- en patausyndroom en lichamelijke afwijkingen

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



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

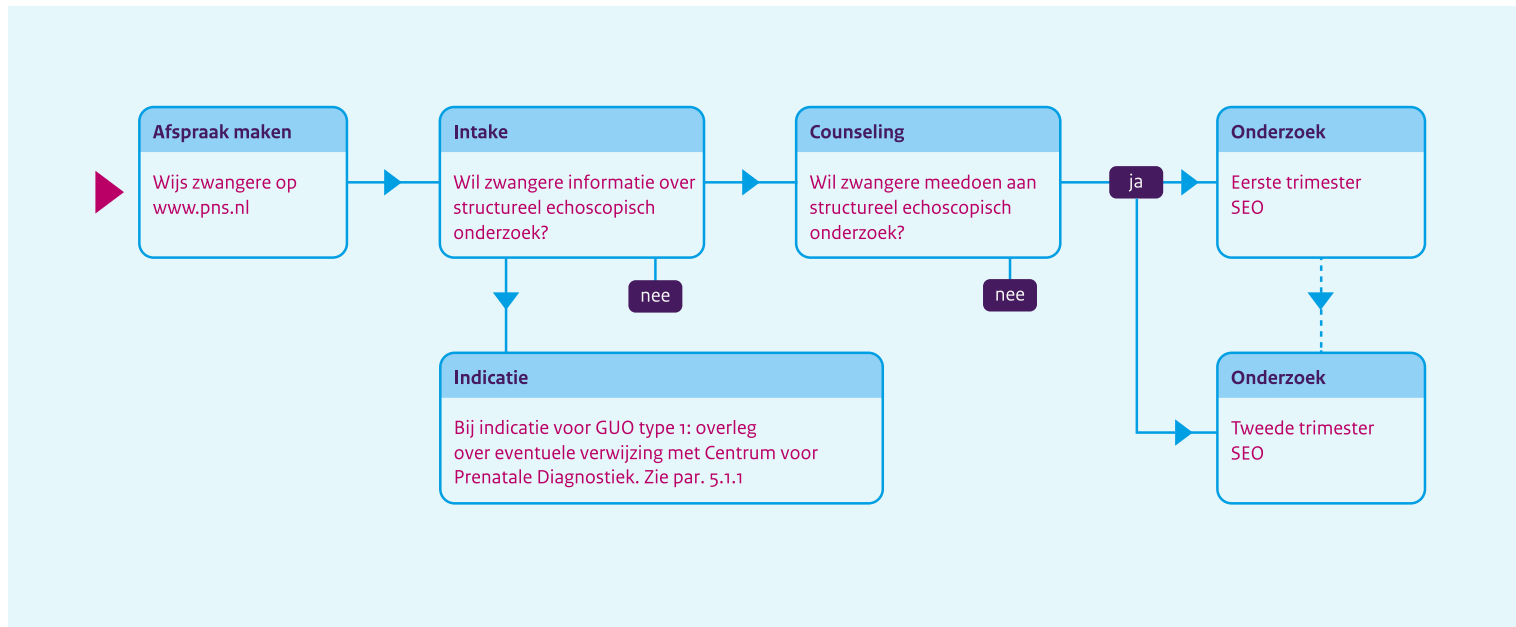
Voor de screening op down-, edwards- en patausyndroom wordt een **NIPT (Niet Invasieve Prenatale test)** rond de 11e week uitgevoerd. De NIPT wordt sinds 1 april 2017 uitgevoerd in onderzoekssetting TRIDENT-2. Sinds 3 juni 2020 is de NIPT ook toegankelijk voor niet-monochoriale meerlingzwangerschappen. Bij de NIPT wordt alleen bloed afgenomen

bij de zwangere. Hierbij beslist de zwangere zelf of ze wel of geen informatie wenst over eventuele nevenbevindingen. Het bloed wordt onderzocht in het laboratorium en pas bij een afwijkende uitslag kan worden overgegaan op invasieve diagnostiek. Sinds 1 oktober 2021 worden er geen combinatie testen meer aangeboden. Zie [figuur 1](#) voor het keuzeschema.

De screening op down-, edwards- en patau syndroom en lichamelijke afwijkingen

Het **Tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek** (20 wekenecho) bestaat uit een echo tussen de 18 en 21 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op lichamelijke afwijkingen. Sinds 1 september 2021 wordt rond de 13e week het **Eerste trimester echoscopisch onderzoek** (13 wekenecho) in

onderzoekssetting aangeboden, om de foetus te onderzoeken op lichamelijke afwijkingen. Bij een afwijkende echo 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.



Figuur 2 | Keuzeschema structureel echoscopisch onderzoek ("SEO")

Counseling en bereik

Counseling wordt aan alle zwangere vrouwen aangeboden. Vrouwen beslissen zelf of ze willen deelnemen aan een counselinggesprek. Ook na de counseling kunnen vrouwen kiezen om niet deel te nemen aan de screening. In 2021 is bij 94,5% (n=170.446) van de 180.453 zwangerschappen een counselinggesprek gevoerd. De mediane zwangerschapsduur was negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere bij 18 weken zwangerschap was 31 jaar. Het aantal counselinggesprekken dat is geregistreerd is sinds 2016 ieder jaar iets gestegen. Deelname aan de NIPT is toegenomen tot 55,1%. Deelname aan een CT is verder gedaald naar 0,3% en wordt per 1 oktober 2021 niet meer aangeboden. Een 13 wekenecho is bij 69,3% van de zwangerschappen uitgevoerd, een 20 wekenecho is bij 85,7% van de zwangerschappen uitgevoerd. Er zijn vrouwen die geen echo krijgen, maar meteen in aanmerking komen voor diagnostiek (geavanceerd ultrageluid onderzoek type 1 = GUO-1), omdat zij op basis van hun anamnese een verhoogde kans hebben op een aangeboren afwijking bij hun kind.

Tabel 1 | Kerncijfers, bereik en deelnamegraad voor 2016 t/m 2021

	2016	2017	2018	2019	2020	2021
Totaal aantal zwangerschappen ¹	173.929	173.244	172.169	172.223	179.188	180.453
Aantal zwangerschappen met counselinggesprek	147.710	149.937	152.296	155.472	166.347	170.446
Bereik counseling (%)	84,9	86,5	88,5	90,2	92,8	94,5
Aantal zwangerschappen met CT	59.226	21.509	4.298	3.008	1.678	426 ²
Deelname CT (%)	34,1	12,4	2,5	1,7	0,9	0,3 ²
Aantal zwangerschappen met NIPT	-	49.696 ^{3,4}	75.624	80.267	91.658	99.516
Deelname NIPT (%)	-	39,2 ^{3,4}	43,9	46,6	51,2	55,1
Aantal zwangerschappen met NIPT met keuze nevenbevindingen	-	39.570	55.229	55.699	62.738	70.712
Deelname NIPT (%) met keuze nevenbevindingen	-	31,2	32,1	32,3	35,0	39,2
Aantal zwangerschappen met NIPT en/of CT	-	70.930	79.721	83.011	93.240	99.838
Deelname NIPT en/of CT (%)	-	40,9	46,3	48,2	52,0	55,3
Aantal zwangerschappen met 13 wekenecho	-	-	-	-	-	40.206 ⁵
Deelname 13 wekenecho (%)	-	-	-	-	-	69,3 ⁵
Aantal zwangerschappen met 20 wekenecho	143.489	142.292	142.527	149.260	154.751	154.691
Deelname 20 wekenecho (%)	82,4	82,1	82,8	86,6	86,4	85,7

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

² Vanaf 1 oktober 2021 zijn geen CT's meer uitgevoerd. Het totale aantal zwangerschappen vanaf 1 januari 2021 tot 1 oktober 2021 is 139.887. Dit is de noemer voor de deelname CT in 2021.

³ 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.

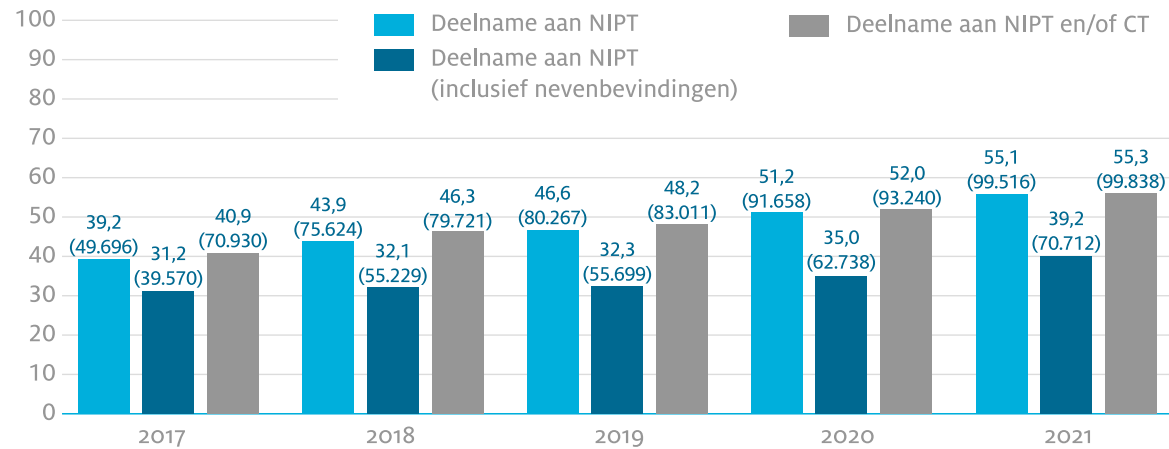
⁴ De NIPT is ingevoerd vanaf 1 april 2017. Het totale aantal zwangerschappen vanaf 1 april 2017 tot en met 31 december 2017 is 126.849. Dit is de noemer voor het percentage deelname aan de NIPT in 2017.

⁵ De 13 wekenecho is ingevoerd vanaf 1 september 2021. Het totale aantal zwangerschappen vanaf 1 september 2021 tot en met 31 december 2021 is 58.023. Dit is de noemer voor het percentage deelname aan de 13 wekenecho in 2021. Het aantal/percentage voor deelname 13 wekenecho kan nog wijzigen vanwege ontbrekende aanleveringen die in 2023 worden opgevraagd.

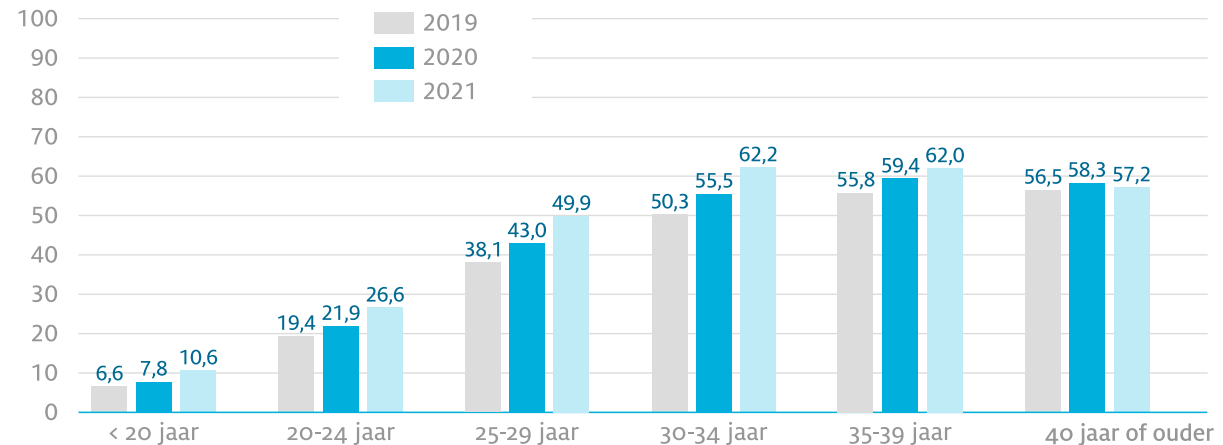
Screening en uitkomsten

Deelname NIPT en CT

Bij 55,1% van de zwangerschappen is een NIPT uitgevoerd. Bij 39,2% van de zwangerschappen was dit inclusief nevenbevindingen, dit is 71,1% van het totaal aantal NIPT (figuur 3). Met het toenemen van de leeftijd wordt vaker een NIPT uitgevoerd en neemt vanaf 40 jaar weer licht af (figuur 4). Tot 1 oktober 2021 is in 0,3% van de zwangerschappen nog een combinatietest uitgevoerd.



Figuur 3 | Zwangerschappen met deelname aan de NIPT (en/of CT) in 2017 t/m 2021, % en (n)



Figuur 4 | Zwangerschappen met deelname aan NIPT per leeftijdscategorie in 2019 t/m 2021, %



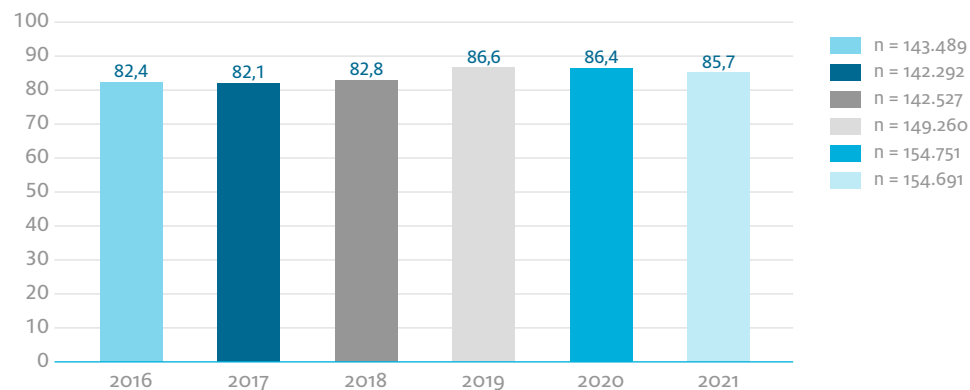
Screening en uitkomsten

Deelname 13 wekenecho

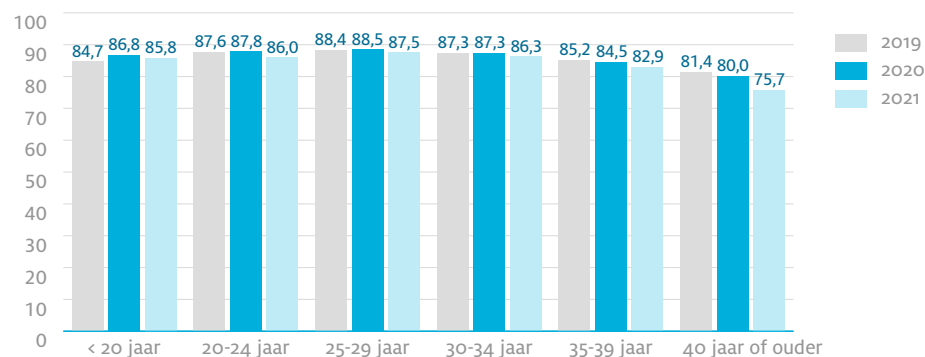
Vanaf 1 september 2021 is bij 69,3% van de zwangerschappen een 13 wekenecho uitgevoerd. Het aantal en percentage voor deelname 13 wekenecho kan nog wijzigen vanwege ontbrekende aanleveringen die in 2023 worden opgevraagd.

Deelname 20 wekenecho

Bij 85,7% van de zwangerschappen is een 20 wekenecho uitgevoerd. *Figuur 5* geeft de trend in deelname aan de tweede termijn echo 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 neemt de deelname aan een 20 wekenecho licht af, mogelijk doordat oudere zwangeren vaker een indicatie voor GUO₁ hebben en dus niet in aanmerking komen voor een 20 wekenecho (*figuur 6*).



Figuur 5 | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho in 2016 t/m 2021, % en n in legenda



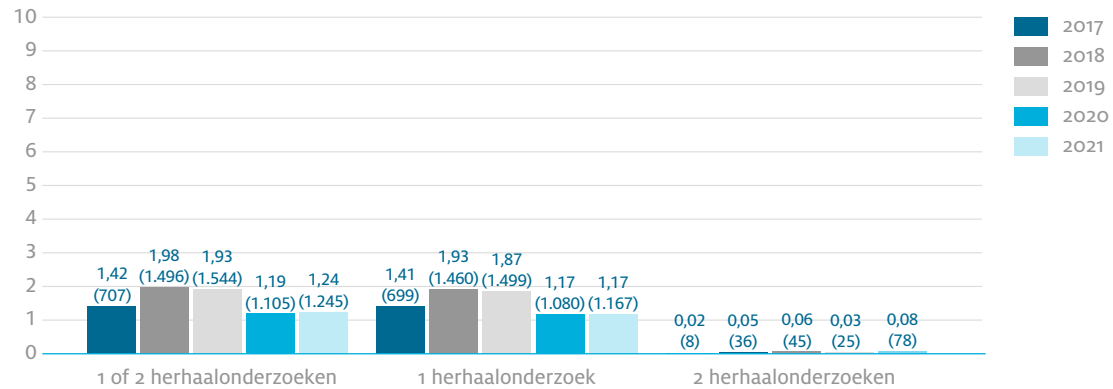
Figuur 6 | Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho per leeftijdscategorie in 2019 t/m 2021, %

Screening en uitkomsten

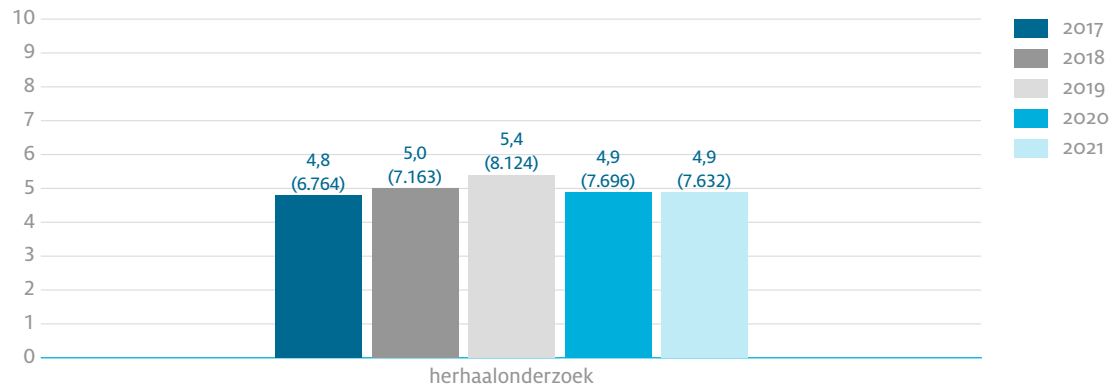
Deelname aan herhaalonderzoek NIPT en de 20 wekenecho na eerste test.

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 1,24% van de zwangerschappen is een herhaalonderzoek NIPT uitgevoerd. Bij 0,08% is sprake van 2 herhaalonderzoeken (figuur 7). De deelname herhaalonderzoek na NIPT zonder uitslag is 97,2%.

Bij een 20 wekenecho 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 herhaalonderzoek voor de tweede termijn echo is 4,9% (figuur 8). Herhaalonderzoeken die op dezelfde dag zijn uitgevoerd als de primaire test, worden niet geregistreerd en zijn daarom niet in deze berekening meegenomen. Dit geeft een onderschatting van het percentage herhaalonderzoeken.



Figuur 7 | Herhaalonderzoek NIPT: Zwangerschappen met een herhaalonderzoek naar het aantal herhaalonderzoeken in 2017 t/m 2021, % en (n)



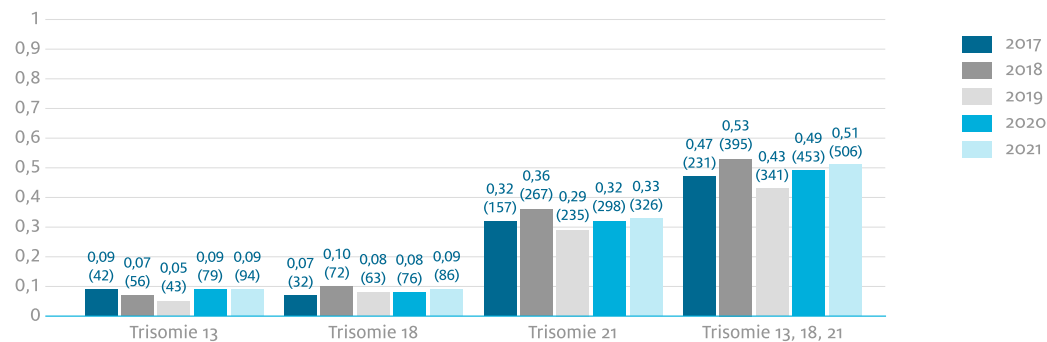
Figuur 8 | Herhaalonderzoek 20 wekenecho: Zwangerschappen met een herhaalttest in 2017 t/m 2021, % en (n)



Screening en uitkomsten

Uitkomsten NIPT

In *figuur 9* worden de afwijkende uitslagen van de NIPT gepresenteerd. In 2021 is het percentage met een afwijkende uitslag voor down-, edwards- of patau-syndroom 0,51%. Het percentage zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor downsyndroom (T21) is 0,33%. Het percentage zwangerschappen met een afwijkende uitslag is zowel voor het patau-syndroom (T13) als het edwards-syndroom (T18) 0,09%.



Figuur 9 | Uitkomsten NIPT: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2017 t/m 2021, % en (n)



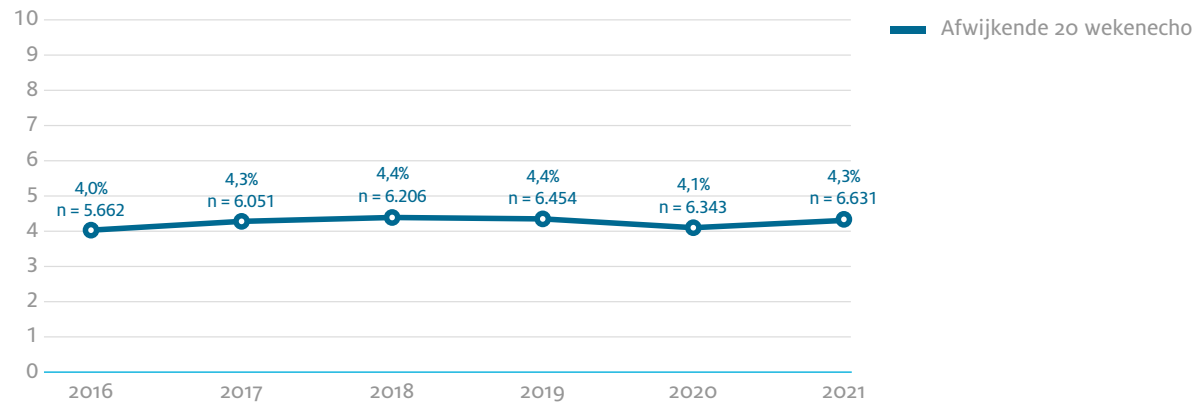
Screening en uitkomsten

Uitkomsten 20 wekenecho

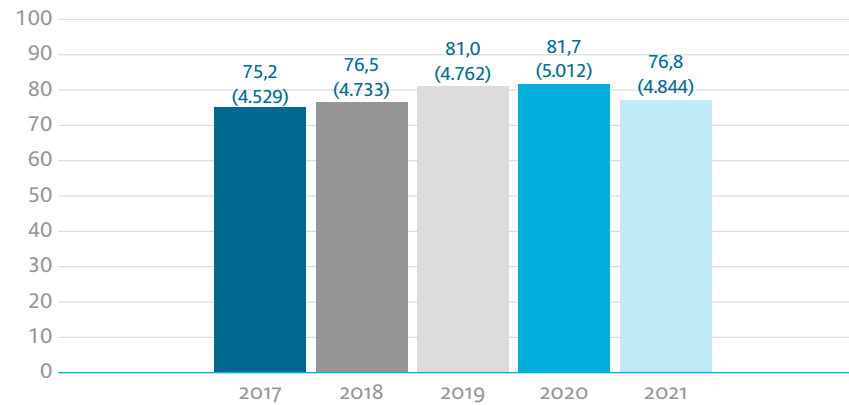
Figuur 10 presenteert de afwijkende uitslagen bij een 20 wekenecho. In 2021 is in 4,3% van zwangerschappen sprake van een afwijkende 20 wekenecho.

Deelname GUO na afwijkende 20 wekenecho

In 76,8% van de zwangerschappen met een tweede termijn echo is een GUO geregistreerd (figuur 11). Hierbij dient opgemerkt te worden dat voor een aantal regio's niet alle GUO's door de PND centra zijn aangeleverd en missen de GUO's vanuit 1 regio volledig.



Figuur 10 | Uitkomsten 20 wekenecho: Zwangerschappen met een afwijkende uitslag voor 2016 t/m 2021, % en (n)



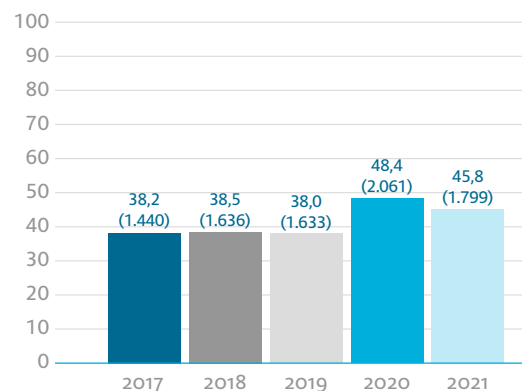
Figuur 11 | Deelname GUO: Zwangerschappen met deelname GUO na een afwijkende uitslag in de tweede termijn echo in 2017 t/m 2021, % en (n)



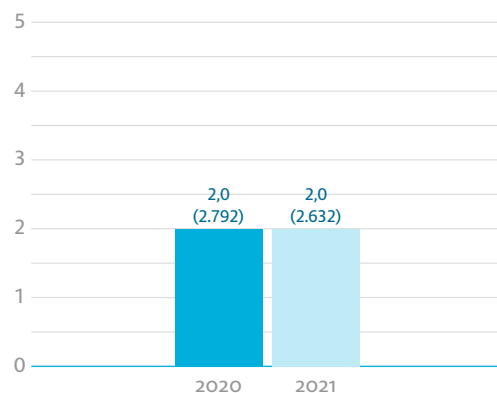
Screening en uitkomsten

Deelname en afwijkende GUO na afwijkende 20 wekenecho

In 45,8% van de zwangerschappen is een afwijkende 20 wekenecho bevestigd met GUO (figuur 12). 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 2,3%, dit is het percentage GUO met een afwijking ten opzichte van alle geregistreerde 20 weken echo's (figuur 13).



Figuur 12 | Afwijkende GUO (Zwangerschappen met een GUO zonder uitslag zijn niet in de berekening meegenomen)



Figuur 13 | Zwangerschappen met afwijkende GUO per 100 zwangerschappen met 20 wekenecho (met bekende uitslag) voor 2020 en 2021, % en (n)

Tijdigheid counseling, 20 wekenecho & tijdstip NIPT

Counseling

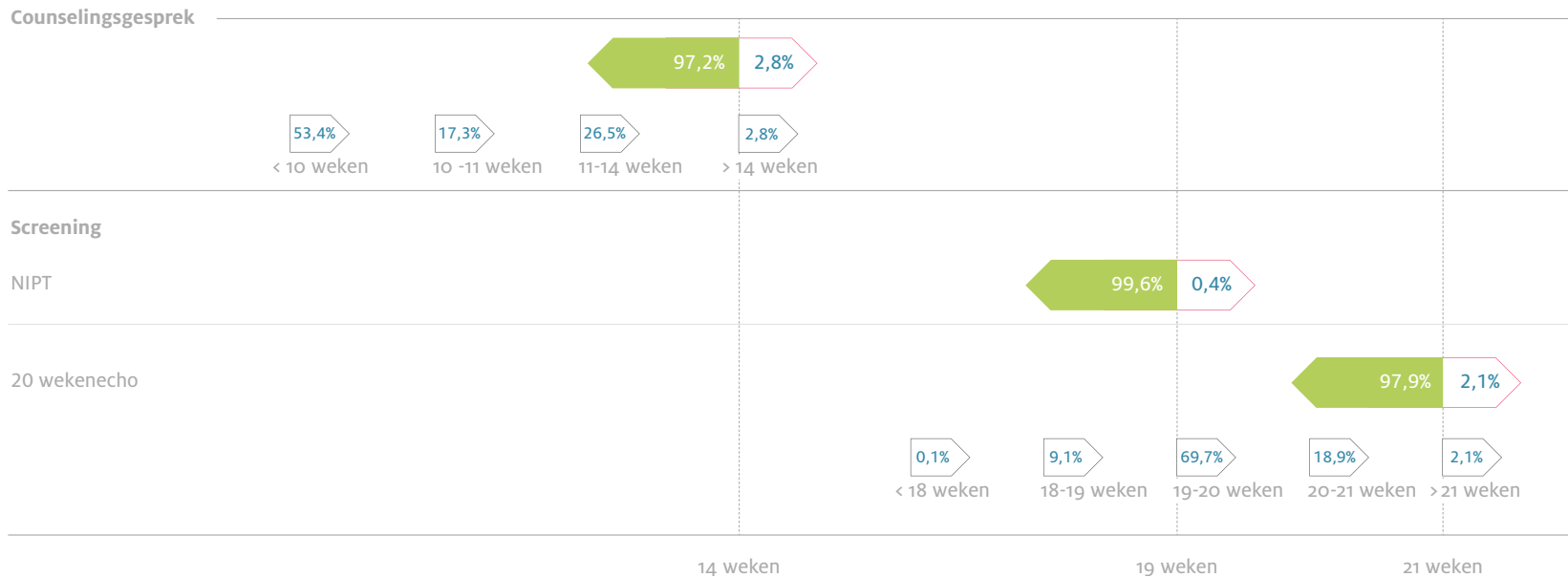
De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te bieden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screeningstest zijn daarin essentieel. De counselinggesprekken moeten voor de 14de week van de zwangerschap hebben plaatsgevonden. Sinds 2017 wordt er geen apart counselinggesprek voor verschillende screeningsonderdelen uitgevoerd,

maar is sprake van één counselinggesprek waarin alle opties besproken worden. In 2021 heeft bij 97,2% van de zwangerschappen het counselinggesprek voor de 14de week plaatsgevonden (figuur 14). Dit is vergelijkbaar met voorgaande jaren.

voor de 19de week uitgevoerd (figuur 14). De 20 wekenecho is in 97,9% van de zwangerschappen voor de 21ste week uitgevoerd.

NIPT, 20 wekenecho

De NIPT is in 99,6% van de zwangerschappen



Figuur 14 | Tijdigheid counselinggesprek 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 lichamelijke afwijkingen van het jaar 2021. 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 lichamelijke afwijkingen.

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 (2016 t/m 2021) 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 2021 die per 5 september 2022 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale screening in Nederland. Alle indicatoren zijn op

zwangerschapsniveau berekend. Ten aanzien van de indicatoren bereik en deelname wordt vanaf 2019 het totaal aantal zwangerschappen als noemer gebruikt, gebaseerd op cijfers in Peridos. In voorgaande jaren zijn CBS cijfers gebruikt om het aantal zwangerschappen te bepalen. De precieze berekening van de indicatoren en details op regionaal niveau staan vermeld in de professionalsmonitor. Ook is een verdere detaillering van indicatoren tijdigheid counseling en tijdigheid 20 wekenecho in de professionalsmonitor te vinden en is de tijdigheid van de 13 wekenecho in detail weergegeven.

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 niet-monochoriale meerlingzwangerschappen. Vanaf 1 oktober 2021 is de combinatietest niet meer beschikbaar. Vanaf 1 september 2021 is de 13 wekenecho beschikbaar gekomen en voor het eerst in de monitor opgenomen.

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.