

ALLE ZWANGEREN TESTEN

Prenatale screening op Downsyndroom regionaal opgezet

Binnenkort komt iedere zwangere vrouw in aanmerking voor de nieuwe risicoschattende tests, zoals screening op Downsyndroom. Een regionale opzet moet het mogelijk maken veel zwangeren goede zorg dicht bij huis te bieden. De eerste ervaringen daarmee zijn inmiddels bekend.

DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

D. VEERSEMA
C. DE DIE-SMULDERS
J. NIJHUIS

Dat er een relatie is tussen de leeftijd van een zwangere en het risico van een foetus met Downsyndroom is allang bekend. Prenatale diagnostiek - choriovillusbiopsie (vlokkentest) of amniopunctie (vruchtwateronderzoek) - geeft hierover uitsluitel, maar gaat gepaard met een risico van 0,5-1 procent op een miskraam. In Nederland krijgen zwangeren sinds de jaren zeventig invasieve tests aangeboden om na te gaan of het kind Downsyndroom heeft, maar alleen als hun leeftijd een risico meebrengt. Aanvankelijk lag die leeftijdsgrens bij 38 jaar, maar sinds 1985 ligt die grens bij 36 jaar.

Vanaf begin jaren tachtig zijn er nieuwe screeningstests ontwikkeld waarmee een betere schatting van het risico op Downsyndroom kan worden gemaakt dan op grond van de leeftijd alleen.

Hiermee is het mogelijk om gerichter te counsellen en kan met minder onnodige invasieve onderzoeken worden volstaan, met minder miskramen als gevolg van complicaties van die diagnostiek.

In 2001 gaf een commissie van de Gezondheidsraad¹ aan dat screenen louter op basis van leeftijd wetenschappelijk niet langer te verdedigen was; zij adviseerde het kabinet om dit risicoschattende onderzoek in de vorm van een tripltest aan te bieden aan alle zwangeren in Nederland.

In 2004 volgde een tweede advies van de Gezondheidsraad², waarin de stand van zaken van de prenatale risicoschattende tests werd geëvalueerd en een combinatietest werd aanbevolen in de vorm van bloed- en echoscopisch onderzoek (nekplooiemeting) tijdens het eerste trimester van de zwangerschap. Het kabinet heeft dit advies in juni vorig jaar maar ten dele overgenomen;³ het is van plan de kosten van de combinatietest (vroegere serumscreening met nekplooiemeting) voor zwangeren van 36 jaar en

ouder te vergoeden. Het kabinet gaat ervan uit dat hulpverleners alle zwangeren en hun partners goede voorlichting geven, maar het risicoschattende onderzoek niet zullen aanbieden. Kiezen zwangeren die jonger zijn dan 36 jaar voor een prenatale screening, dan worden de kosten ervan niet vergoed, maar wel de kosten van een invasief vervolgonderzoek bij een vastgesteld verhoogd risico.

BETERE SELECTIE

Met de nieuwe, risicoschattende tests heeft een geringer aantal zwangeren van 36 jaar en ouder een risico dat hoger is dan 1 op 250 en zal het aantal invasieve onderzoeken afnemen. Er vindt dus een betere selectie plaats. Zwangeren onder de 36 jaar kunnen eveneens worden geconfronteerd met een verhoogd risico. Als gevolg hiervan zullen in deze groep meer invasieve onderzoeken plaatsvinden dan nu het geval is. Op grond van hun leeftijd komt deze groep zwangeren hiervoor immers nu niet in aanmerking. De risicoschattende testen presteren bij

de groep zwangeren van 36 jaar en ouder weliswaar beter dan in de groep jongere zwangeren (want de incidentie neemt toe), maar in alle leeftijdscategorieën is de selectie beter dan op grond van de leeftijd alleen.

In lijn met de commissie van de Gezondheidsraad benadrukken velen dat bij het nieuw screeningsprogramma hoge eisen moeten worden gesteld aan betrouwbare en objectieve voorlichting, deskundigheid van de onderzoekers en kwaliteit van de uitvoering van het onderzoek.⁴⁻⁶ Ook het kabinet gaat uit van een strakke organisatie met regionale, gespecialiseerde echocentra en laboratoria, uniforme registratie en

Bij het verstrekken van informatie en het uitvoeren van echoscopisch onderzoek maken de zorgverleners deel uit van één team waarvan de leden op diverse plaatsen werkzaam zijn. Het team staat onder supervisie van een gynaecoloog van het centrum voor prenatale diagnostiek. Het onderzoek wordt uitgevoerd volgens een vast protocol, met uniforme verslaglegging, berichtgeving en registratie. Een korte beschrijving van de verschillende fasen van het onderzoek is weergegeven in het overzicht.

De zwangere wordt telefonisch aangemeld. Het screeningsonderzoek wordt gepland en er wordt informatie toegezonden. Degene die de zwangerschap

Van 1 april 2003 tot 1 april 2004 voerden wij op deze wijze 1156 combinatie testen uit op aanvraag van vooral verloskundigen uit de regio Zuidoost-Brabant. In 57 gevallen (4,9%) was er sprake van een verhoogd risico: groter dan of gelijk aan 1:250. Van deze 57 zwangeren besloten er 37 een invasief onderzoek te laten verrichten, waarbij zesmaal een afwijkende uitslag in de vorm van een trisomie werd gevonden. Bij de 20 zwangeren die afzagen van karyotypering van de foetus, bleek later in geen enkel geval een kind met een trisomie te zijn geboren. De uitkomst van de persoonlijke kansbepaling op Downsyndroom was bij al deze zwangeren kleiner dan 1:100, terwijl de zwangeren die wel een karyotypering lieten verrichten in alle gevallen een risico hadden van meer dan 1:100. In de groep van 1099 zwangeren bij wie de combinatie test een laag risico had aangegeven, werd 1 kind met trisomie 21 geboren.

Hieruit blijkt dat in deze groep 37 vruchtwaterpuncties werden verricht om 6 kinderen met een trisomie op te sporen. Uitgaande van de leeftijd van 36 jaar of ouder, zouden in de regio Zuidoost-Brabant in de afgelopen jaren omstreeks 1000 amniocenteses moeten zijn uitgevoerd om eenzelfde aantal kinderen met trisomie te vinden.

WAARDEVOL

Periodiek bespreekt het hele team de werkwijze en de resultaten. Zo is het >>

Echoscopische nekpluimmeting en bloedafname voor serumbepalingen

aansturing door een landelijke coördinatiecommissie. Daarnaast moet er een referentielaboratorium zijn en dient er een kwaliteitssysteem te worden opgezet. Mogelijk vindt in het kader van de vergunningprocedure volgens de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) toetsing plaats van de kwaliteit van screening op Downsyndroom.⁷ De uitwerking van een dergelijke organisatie is nog niet beschikbaar.

Een regionale opzet met aansturing door de acht centra voor prenatale diagnostiek maakt een efficiënt gebruik van voorzieningen mogelijk; ook kan er snel worden ingespeeld op nieuwe, wetenschappelijke ontwikkelingen. Een centrum kan beschikken over meerdere satellietcentra in de regio, wat het mogelijk maakt aan een groot aantal zwangeren kwalitatief goede zorg dicht bij huis te bieden. Vooral de voorlichting en het echoscopisch onderzoek vergen veel tijd. Uitgaande van samenwerking van eerste-, tweede- en derderlijnszorgverleners is in de regio Zuidoost-Brabant sinds 2003 ervaring opgedaan met een dergelijke opzet, die een bijdrage kan zijn voor het opzetten van een landelijke organisatie.

REGIONALE OPZET

Bij de organisatie van de prenatale screening op Downsyndroom zijn wij uitgegaan van samenwerking van kleine en grote centra, die samen zoveel onderzoeken uitvoeren dat voldoende expertise en kwaliteit kunnen worden gewaarborgd.

begeleidt, geeft basisinformatie. Desgewenst kan voor aanvullende counseling een aparte afspraak worden gemaakt bij een genetisch consulent in het centrum. Vervolgens verricht de zorgverlener de echoscopische nekpluimmeting en neemt hij bloed af voor de serumbepalingen. De aanvrager krijgt de uitslag van het onderzoek schriftelijk of, in geval van een afwijkende uitslag, telefonisch door. De follow-up geschiedt aan de hand van een vragenformulier dat tijdens het onderzoek wordt uitgereikt.

PRENATALE SCREENING

ACTIE	WIJZE	WIE
aanmelding	• telefonisch • formulier	• begeleider
informatie	• mondeling • schriftelijk	• begeleider • regionaal centrum
counseling	• mondeling	• begeleider • regionaal centrum
echo-onderzoek	• contact	• regionaal centrum
bloedafname	• contact	• regionaal centrum
analyse bloedmonster		• regionaal centrum • RIVM
uitslag	• schriftelijk	• regionaal centrum
follow up	• schriftelijk	• regionaal centrum

De verschillende fasen van het prenatale onderzoek

<< mogelijk de kwaliteit van het onderzoek te bewaken en waar nodig de organisatie aan te passen. Vooral het uitwisselen van ervaringen met de gesprekken met zwangeren en hun partners in het kader van informatie en counseling zijn daarbij zeer waardevol gebleken.⁸

Aan de hand van de geregistreerde gegevens kan bewaking van de kwaliteit van het echoscopische onderzoek geschieden door herleiding van de resultaten tot het niveau van een individuele onderzoeker.

De hier beschreven werkwijze maakt het mogelijk de adviezen van de commissie van de Gezondheidsraad op te volgen en is in lijn met de standpunten van het kabinet en de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG). Ook voor de borging van de kwaliteit van de in het *Verloskundig Vadecum* voorgestelde screeningsecho bij een zwangerschapstermijn van 20 weken lijkt de regionale vorming van een onderzoeksteam met centrale aansturing een goede oplossing. Deze kan

immers worden ingepast in de genoemde structuur. In de prenatale zorg kan op deze wijze een screeningsprogramma worden ingericht waarvan de inhoud kan veranderen afhankelijk van de uitkomsten van wetenschappelijk onderzoek en evaluatie. Het realiseren van een koppeling met de gecombineerde registratiegegevens van de landelijke verloskunde registratie door verloskundigen en gynaecologen (respectievelijk LVR-1, LVR-2) en neonatologen (LNR) is daarbij op korte termijn van groot belang om geïnformeerd te zijn over de geboorte van kinderen met het Downsyndroom. Hiertoe is onlangs de Stichting Perinatale Registratie Nederland (SPRN) opgericht. Alleen bij optimale follow-up zal het zicht op de kwaliteit van het onderzoek compleet kunnen zijn.

TRANSMURAAL TARIEF

Een financiële basis voor de uitvoering van de prenatale screening met behulp van risicoschattende testen is momenteel niet beschikbaar. Het instellen van een transmuraal tarief voor een diagnostisch traject 'prenatale screening' zou hiervoor een oplossing kunnen zijn. In een dergelijk diagnostisch traject kan de prenatale screening naar Downsyndroom en het echoscopisch onderzoek bij 18-20 weken worden ondergebracht. Precieze definiëring van de testen die nodig zijn om prenatale screening uit te voeren, is daarbij niet nodig. Deze kunnen immers snel veranderen: in het eerste rapport van de Gezondheidsraad leek de nekplooiemeting nog onvoldoende betrouwbaar, in het tweede rapport had dit onderzoek de voorkeur. Mogelijk moet, straks meting van het foetale neusbeen worden toegevoegd en kunnen



BEELD: ZIEBA

SAMENVATTING

- *Risicoschattende testen, zoals screening op Downsyndroom, zijn in Nederland op zeer diverse wijze georganiseerd.*
- *Op advies van de Gezondheidsraad komt in de naaste toekomst iedere zwangere in aanmerking voor de nieuwe risicoschattende testen.*
- *Uniforme inrichting van de screening, met hoge eisen voor betrouwbare en objectieve voorlichting, deskundigheid van de onderzoekers en kwaliteit van de uitvoering van het onderzoek, is een vereiste.*
- *Een regionale opzet met aansturing door de acht centra voor prenatale diagnostiek kan het mogelijk maken om een groot aantal zwangeren kwalitatief goede zorg dicht bij huis te bieden en snel te kunnen inspelen op nieuwe wetenschappelijke ontwikkelingen.*

andere biochemische parameters in het bloed worden onderzocht.

Door prenatale screening niet verder te specificeren kunnen centra flexibeler optreden en aanpassingen sneller realiseren. Door de uitvoering over te laten aan 8 tot 10 regionale centra en hun satellieten blijft de kwaliteit bewaakt en wordt wildgroei voorkomen.

drs. D. Veersema,
gynaecoloog, polikliniek Prenatale Diagnostiek en Therapie, academisch ziekenhuis Maastricht, locatie Diagnostisch Centrum Eindhoven

dr. C.E.M. de Die-Smulders,
klinisch geneticus, polikliniek Prenatale Diagnostiek en Therapie, academisch ziekenhuis Maastricht

prof. dr. J.G. Nijhuis,
gynaecoloog, polikliniek Prenatale Diagnostiek en Therapie, academisch ziekenhuis Maastricht

Correspondentieadres: d.veersema@chello.nl

Referenties

1. Gezondheidsraad: Prenatale screening: Downsyndroom, neuralebuisdefecten, routine-echoscopie. Den Haag: Gezondheidsraad, 2001; publicatie nr 2001/11.
2. Gezondheidsraad: Prenatale screening (2); Downsyndroom, neuralebuisdefecten. Den Haag: Gezondheidsraad, 2004; publicatie nr 2004/06.
3. Brief IBE/E-2488853 'Standpunt prenatale screening (2)' van de staatssecretaris van VWS drs. C. Ross-van Dorp aan de voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal (7 juni 2004).
4. Standpunt Prenatale screening. NVOG standpunt nr 13. Februari 2004.
5. Schielen P et al. Organisatie van een landelijk screeningsprogramma voor Down-syndroom en neuralebuisdefecten. *Ned Tijdschr Klin Chem Labgeneesk* 2004; 29: 188-91.
6. Schielen P et al. Uniforme screening: testen op Downsyndroom niet gebaat bij vrij ondernemerschap. *Medisch Contact* 2004; 59 (39): 1516-8.
7. Gezondheidsraad. Wet bevolkingsonderzoek: screening op Downsyndroom vroeg in de zwangerschap. Den Haag: Gezondheidsraad, 2003; publicatie nr 2003/01WBO.
8. Geelen E et al. Opgelucht, maar ook aangedaan. Ervaringen van vrouwen met risicoschattende testen in de zwangerschap. *Unigraphic, Universiteit Maastricht, maart 2004.*



De rapporten van de Gezondheidsraad, MC-artikelen en verdere informatie over dit onderwerp vindt u via www.medischcontact.nl/dezeweek.