



# Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland

Nieuwsbrief nr 1  
Juni 2008

Geachte contractant,

Voor u ligt de eerste nieuwsbrief van de Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland. Deze nieuwsbrief is bedoeld u op de hoogte te brengen van de actuele ontwikkelingen op het terrein van prenatale screening. U wordt van harte uitgenodigd te reageren op deze nieuwsbrief ([i.a.peters@erasmusmc.nl](mailto:i.a.peters@erasmusmc.nl)). Uw reactie wordt eventueel geplaatst in een volgende nieuwsbrief.

## Organisatie

### *Algemeen*

Sinds de oprichting van de Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland zijn er met praktijken en ziekenhuizen 68 counselingscontracten afgesloten. Thans hebben 22 echocentra een contract voor het verrichten van NT-metingen en/of SEO's. Het bestuur van de Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland heeft na een openbare aanbesteding unaniem het Star-MDC als laboratorium voor onze regio verkozen. Zoals u weet is het RIVM laboratorium het referentielaboratorium.

### *Datamanagement*

Enige tijd geleden merkte Margot Trappenburg in NRC Handelsblad op dat "administratieve rompslomp tegenwoordig kwaliteitsbewaking heet". In zekere zin heeft ze gelijk, maar 'niet meten betekent ook niet weten'. In nauw overleg met het RIVM is besloten om een minimale set van gegevens vast te leggen, zodat er enig zicht is op wat we doen en hoe wij werken. De gegevens die daarvoor nodig zijn moeten worden aangeleverd bij het regionale centrum (RC). Voor dit doel is door het Erasmus MC in samenwerking met de stichting een webapplicatie ontwikkeld, waarin de benodigde informatie eenvoudig kan worden ingevoerd. Hierbij is een win-win situatie gecreëerd: het RC krijgt de benodigde gegevens en u heeft een overzicht van uw activiteiten op het gebied van prenatale screening.

In de toekomst hopen we de administratieve rompslomp te verminderen. Dit geldt in het bijzonder voor het dubbel invoeren van data, omdat het leidt tot onnodige fouten en frustratie.

## Medisch inhoudelijke informatie

### *Trisomie 13 en 18*

Met behulp van de combinatietest kan de individuele kans op Downsyndroom worden berekend. Uit allerlei onderzoeken blijkt echter dat ook andere afwijkingen door middel van de combinatietest kunnen worden opgespoord. Denk bijvoorbeeld aan trisomie 13 en trisomie 18. Is het niet verstandig om de zwangeren ook op zulke aandoeningen te testen? Voorlopig is het antwoord daarop: nee! De combinatietest is bedoeld als een screeningstest op Downsyndroom en niet op andere (chromosomale) afwijkingen. Dat neemt niet weg dat met de huidige afkappunten voor een "verhoogde kans" tussen de 60 tot 80% van de foetussen met zulke ernstige chromosoomafwijkingen kunnen worden opgespoord. Aan de andere kant is de kans op de geboorte van een kind met trisomie 13 en 18 zeer laag. Voor trisomie

18 is dat ongeveer 1:85.000 levendgeborenen en voor trisomie 13 1:17.000 levendgeborenen. Wat betekent dat voor de praktijk? U legt de zwangere uit dat de combinatietest bedoeld is als screeningstest op Downsyndroom. Een gunstige testuitslag sluit een kind met Downsyndroom niet uit. Dat wist u al. Een ongunstige testuitslag is een indicatie voor nader onderzoek (vlokkentest, vruchtwaterpunctie en/of geavanceerd echoscopisch onderzoek). Het is van belang de zwangeren te informeren over de eventuele bevindingen van dat vervolgonderzoek. U legt dan aan de zwangere uit dat niet alleen naar Downsyndroom wordt gekeken, maar ook naar andere chromosomale afwijkingen die soms lethaal zijn, zoals trisomie 13 en 18. Maar er kunnen ook andere afwijkingen aan het licht komen. Daarbij wordt aangegeven dat er in zulke gevallen wordt verteld welke afwijking dat is en wat de eventuele gevolgen hiervan zijn voor de gezondheid van het kind.

#### *Sonomarkers*

Sonomarkers (Eng.: soft markers) zijn subtiele echoscopische bevindingen die vaak van voorbijgaande aard zijn. Op zichzelf worden ze niet als een afwijking beschouwd. Ze kunnen echter wijzen op de aanwezigheid van foetale afwijkingen. Dit leidt tot onzekerheid bij zwangere vrouwen en zorgverleners. Helaas is het RIVM nog niet met een officieel beleidsadvies gekomen.

#### *Meerlingen*

De combinatietest bij meerlingzwangerschappen is minder betrouwbaar dan bij eenlingzwangerschappen. Dat heeft alles te maken met de directe invloed van de meerlingzwangerschap op de hormonale spiegels PAPP-A en vrij  $\beta$ -hCG. Om onnodige ongerustheid bij de aanstaande ouders te voorkomen is thans het beleid om uitsluitend een NT-meting te doen en geen serumbepaling. Een recente grootschalige studie uit Engeland laat zien dat bij 25% van alle monochoriale tweelingen een verschil in nekplouddikte van 20% of meer wordt gevonden. Dit verschil wijst op een verhoogde kans op ernstige twin-to-twin transfusiesyndroom (TTTS) of vroege vruchtdood (Kagan et al. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 May;29(5):527-32). Kortom, alle reden voor geavanceerd echoscopisch onderzoek bij deze categorie zwangeren.

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) bij een meerlingzwangerschap omvat echoscopisch onderzoek bij meer dan één foetus en kan dan ook overeenkomstig worden gedeclareerd.

#### **Tot slot**

Een aantal praktijken is benaderd voor medewerking aan het onderzoek van Marleen Schoonen, die als wetenschappelijk onderzoeker verbonden is aan het Erasmus MC. Dat onderzoek richt zich vooral op de mate van "geïnformeerde besluitvorming" bij zwangere vrouwen bij hun beslissing al dan niet in te gaan op het screeningsaanbod. Zwangere vrouwen die bereid zijn aan het onderzoek deel te nemen worden verzocht om een vragenlijst in te vullen, waarmee op basis van een aantal vragen over specifieke "kennis" en "attitude" een goed beeld kan worden verkregen van "geïnformeerde besluitvorming".

Raadpleeg voor een update van alle relevante beslissingen van het RIVM over prenatale screening de website: <http://www.rivm.nl/pns/actueel/>. Sinds kort heeft de stichting een eigen website. Wij nodigen u uit hier eens een kijkje te nemen: [www.prenatale-screening.nl](http://www.prenatale-screening.nl).

Hajo I.J. Wildschut, directeur  
Ingrid A. Peters, stafadviseur