

Geachte contractanten,

Op dit moment zijn er veel veranderingen rondom de prenatale screening. Om het overzichtelijker te maken ontvangt u tegelijk twee nieuwsbrieven opgesplitst naar onderwerp 'Screening op trisomie 13 en 18 (nieuwsbrief 11) en gegevensafdracht en Peridos (nieuwsbrief 12). In deze zal u geïnformeerd worden over de uitbreiding van de screening op Downsyndroom met de screening op syndroom van Patau en Edwards.

Uitbreiding screening met syndroom van Patau en Edwards

Per 1 april 2011 wordt de screening op Downsyndroom (trisomie 21) officieel uitgebreid met de screening op het syndroom van Patau en Edwards (trisomie 13 en 18). Vanaf deze datum is ook de nieuwe versie folder screening op Downsyndroom beschikbaar. In deze nieuwe folder is informatie toegevoegd over het syndroom van Patau en Edwards. U kunt deze folder vanaf 21 maart 2011 bestellen via de website van het RIVM www.rivm.nl/pns/folders-bestellen. Vanaf 1 april wordt u geacht de nieuwe folder te gebruiken. Er zijn nieuwe informatiebladen ontwikkeld over het syndroom van Patau en Edwards. De informatiebladen worden binnenkort ook op de website van het RIVM geplaatst: www.rivm.nl/pns/down-seo¹.

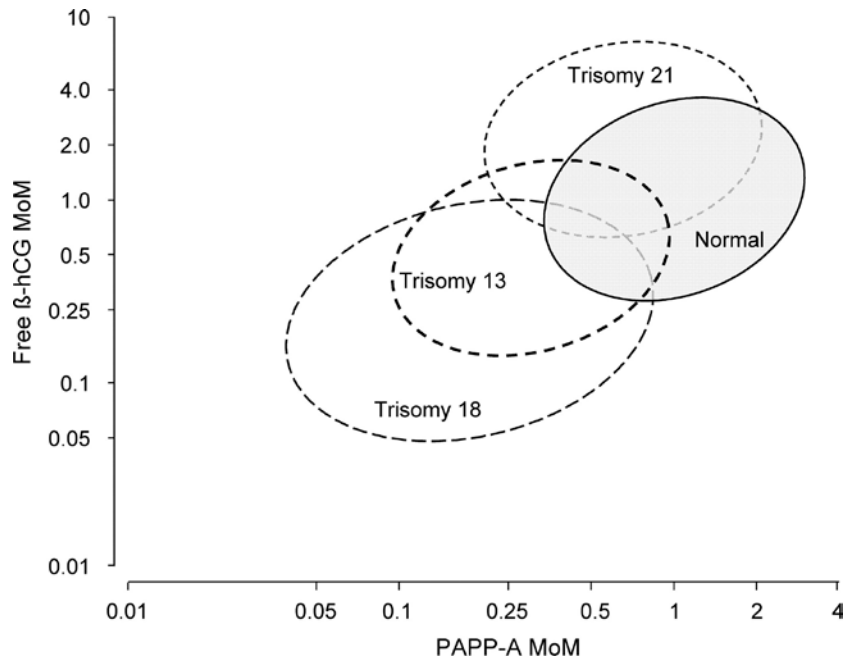
Belangrijke punten voor de counseling

Vanaf 1 april krijgen zwangere vrouwen een combinatie-test aangeboden waarmee behalve de kans op Downsyndroom ook de kansen op het syndroom van Patau en Edwards worden berekend. Alleen als een vrouw zelf expliciet verzoekt om alleen de kans op het Downsyndroom te willen weten, zal bij de combinatie-test een kansberekening worden gegeven zonder de kans op trisomie 13 en 18. De zwangere kan dit lezen in de RIVM folder; de counselor hoeft hier niet op te wijzen. De counselor dient zo'n expliciet verzoek bij de aanvraag voor de combinatie-test duidelijk te communiceren naar de echoscopist.

Landelijk is afgesproken dat in de communicatie naar de zwangere vrouw en haar partner gesproken primair dient te worden over het syndroom van Patau en Edwards, in plaats van trisomie 13 en 18. Met dit uitgangspunt zijn ook de RIVM informatiebladen opgesteld.

¹ Nieuwsbrief RIVM jaargang 4, nummer 1 17 februari 2011.

Een kansberekening op trisomie 13 en 18 en niet op trisomie 21 is lastig te interpreteren gezien de grote overlap van de biochemische kansberekeningen. (zie figuur uit Kagan K O et al. Hum. Reprod. 2008;23:1968-1975) en de nekplooiemetingen. Om die reden wordt een aparte kansberekening op trisomie 13 en 18 niet aangeboden.



Implementatie screening op syndroom van Patau en Edwards (trisomie 13 en 18) als nevenbevinding bij de Downsyndroomscreening met de combinatietest per 1 april 2011

Om de implementatie van de screening op trisomie 13 en 18 per 1 april 2011 mogelijk te maken is het besluit genomen door het Centraal Orgaan van het RIVM om voor de kansberekening met de combinatietest het zogenaamde harmonisatiemodel los te laten.² Het bestuur van de Stichting Prenatale screening regio Zuidwest Nederland heeft besloten dit advies te volgen.

Waarom?

- a. Omdat is gebleken dat de verschillen in kansberekening tussen de software pakketten Lifecycle door de laboratoria en Astraia door de echocentrum minimaal zijn.
- b. Het harmonisatiemodel alleen werkt voor de kansberekening op trisomie 21 en niet voor trisomie 13 en 18.

² Het harmonisatiemodel werd ingevoerd op 1 april 2008. Tot dat moment was het gebruikelijk om de door het laboratorium aangeleverde voor gewicht gecorrigeerde MoM waarden van β HCG en PAPP-A in te voeren in de daarvoor bestemde velden in Astraia. Met het harmonisatiemodel werd overgegaan tot het invoeren van de leeftijds kans en de biochemie kans op Downsyndroom aangeleverd door het laboratorium in hiervoor speciaal voor Nederland aangemaakte velden in Astraia. De kansberekening o.b.v. de combinatietest werd hiermee niet meer verricht m.b.v. de MoM waarden, maar m.b.v. van deze kansen. Deze harmonisatie werd destijds ingevoerd met het doel de eventuele verschillen in kansberekening tussen de software pakketten Lifecycle door de laboratoria en Astraia/FMF door de echocentrum zoveel mogelijk te beperken.

Wat betekent dit voor u als erkend echocentrum voor de uitvoering van de combinatietest?

1. Per 1 april 2011 dient u de voor gewicht gecorrigeerde MoM waarden van fb HCG en PAPP-A in te voeren in FMF/Astraia en NIET meer volgens het harmonisatiemodel de leeftijdskans en de biochemiekans die u door het laboratorium krijgt aangeleverd.
2. U dient uw FMF/Astraia software versie te checken. Deze dient minimal versie 2.3.0 voor de FMF module te zien en minimaal versie 1.20 (thans 1.21.3 beschikbaar) voor Astraia. Dit is cruciaal omdat oudere versies met verouderde kansberekeningsformules werken. (zie Nieuwsbrief van de St PS ZWNL, nr. 6, oktober 2009)
3. Per 1 april 2011 is het van belang dat uw instellingen in FMF/Astraia correct zijn aangepast om tot een juiste kansbepaling te kunnen komen voor de combinatietest t.b.v. de kansberekening op trisomie 21 inclusief de kansberekening op trisomie 13 en 18. Volg hierin de stappen die zijn beschreven in de presentatie van Eric Smith van het afgelopen symposium over trisomie 13 en 18 op 15 februari j.l.. (zie handout in de bijlage).

LET OP:

Indien u op dit moment in Astraia/FMF de kansberekening voor trisomie 13 en 18 reeds heeft aanstaan (niet conform het regionaal beleid) en u voert volgens het harmonisatiemodel de leeftijdskans (=voorafkans) en de biochemiekans van het laboratorium in, dan dient u zich te realiseren dat de door Astraia/FMF gepresenteerde kansen voor trisomie 13 en 18 alleen berusten op de kansberekening van de nekplooimeting en niet op basis van de nekplooimeting EN de biochemie! Kort gezegd: de biochemische waarden zijn dan niet worden meegenomen in kansberekening op trisomie 13 en 18. Bij afwijkende waarden van PAPP-A en fß HCG en een normale nekplooi, mist u dan een verhoogde kans op trisomie 13 en/of 18! En bij een mild verhoogde nekplooimeting met gunstige biochemische waarden, geeft de kansberekening op basis van alleen de nekplooi mogelijk een onterecht verhoogd risico. Om dit te voorkomen dient het harmonisatie model te worden afgeschaft. Dit gaat in per 1 april 2011. Tot die tijd raden wij u dringend aan het regionale beleid te volgen: d.w.z. tot 1 april as. uitzetten van de kansberekening op trisomie 13 en 18.

Voor het toevoegen van de kansberekening op trisomie 13 en 18 dient u in Astraia uw instellingen aan te passen. Hoe dit moet, is binnenkort vinden op de website van de Stichting; www.prenatale-screening.nl > professional > actueel. De presentatie is van dhr. Smith (bestuurslid van de Stichting) en zal u tonen hoe u de instellingen binnen Astraia dient aan te passen om tot een juiste kansberekening voor trisomie 13 en 18 te komen.

Heeft een zwangere ervoor gekozen om uitsluitend geïnformeerd te worden over de kans op Downsyndroom en dus niet geïnformeerd wenst te worden over het syndroom van Patau en Edwards, dan dient de echoscopisch zorgverlener de Astraia software zodanig aan te passen dat de kansberekeningen van trisomie 13 en 18 niet in de uitslagbrief te zien zijn.

Verhoogde kans op syndroom van Patau en Edwards

Er is een verhoogde kans op het syndroom van Patau en Edwards als de kans ≥ 1 op 200 is. Is er een verhoogde kans, dan wordt de zwangere, indien zij dit wenst, direct verwezen voor prenatale diagnostiek. Aldaar worden de verschillende opties voor vervolgonderzoek besproken, waaronder de vruchtwaterpunctie, de vlokkentest en het onderzoek naar sonomarkers (NT-plusonderzoek)

Nascholing voor counseling op syndroom van Patau en Edwards

Om vanaf 1 april een zwangere vrouw goed te kunnen informeren m.b.t. de combinatietest is het noodzakelijk dat u als counselor nascholing volgt op het gebied van het counselen voor het syndroom van Patau en Edwards. Het volgen van nascholing kan ook via de Digitale Individuele Nascholing (DIN). Om accreditatiepunten te verkrijgen kunt u het toetsblad opsturen naar uw vakvereniging, kijk voor meer informatie op <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/opleidingen/>

Heeft u 15 februari 2011 het symposium van de Stichting (in samenwerking met SCEM) m.b.t. trisomie 13 en 18 bezocht dan is het voor u niet meer noodzakelijk dat u de DIN (of andere soortgelijke nascholing) volgt.

U kunt ook via de Verloskunde Academie Rotterdam (VAR) (herhaalmodule I en II) nascholing volgen. De VAR organiseert deze trainingen in samenwerking met de Stichting. Kosten voor deelname aan deze training zijn voor contractanten van de Stichting Prenatale Screening Zuidwest Nederland € 100,00 en voor niet-contractanten € 199,00. Kijk voor meer informatie op de website van de VAR www.va-r.nl zie cursuskalender.

Symposium 15 februari 2011 syndroom van Patau en Edwards

Het symposium trisomie 13 en 18 van de Stichting was een succes. Tijdens de bijeenkomst werden presentaties gegeven over diagnostiek, palliatieve behandeling van kinderen met trisomie 13/18, counseling voor het syndroom van Patau en Edwards, het omgaan met Astraia software (instellen nieuwe kansberekeningen) en 3^{de} lijns echoscopie. Het symposium is inhoudelijk beoordeeld door de aanwezigen en gewaardeerd met een gemiddeld cijfer van een 8,2.

Ingrid A. Peters, Stafadviseur
Mieke Kraan-van der Est, Kwaliteitsadviseur
Ines Omerovic, Stafassistent