

Met deze nieuwsbrief informeren wij u over landelijke en regionale ontwikkelingen rondom prenatale screening. Heeft u vragen naar aanleiding van de inhoud van deze nieuwsbrief, of wilt u in een volgende nieuwsbrief bepaalde zaken terugzien, dan horen wij dat graag. Wij zijn telefonisch te bereiken via 010-703 1332/7479 of per e-mail op prenatalescreening@erasmusmc.nl.

De Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT)

Op 1 april 2014 is in Nederland de wetenschappelijke TRIDENT-studie: the “Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing” gestart. Tot nu toe was de NIPT in ons land niet beschikbaar voor zwangere vrouwen. Vanaf 1 april is de NIPT wel mogelijk voor zwangere vrouwen met een verhoogd risico bij de combinatietest en op medische indicatie. De voorwaarden heeft de minister van VWS in de WBO-vergunning vastgelegd. Als een zwangere in aanmerking komt voor de NIPT krijgt ze deze test vergoed, ongeacht haar leeftijd en zonder dat dit gevolgen heeft voor het eigen risico. De minister heeft aangegeven dat deze regels voor 2015 zullen worden aangepast.

Counseling voor de combinatietest In de landelijke folder met betrekking tot de screening op down-syndroom is informatie over de NIPT opgenomen. Counselors krijgen in een gespreksleidraad schriftelijk informatie over wat zij over de NIPT kunnen melden aan zwangeren bij de counseling voor de screening op trisomie. Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM heeft eind maart aan elke counselingpraktijk zowel de nieuwe landelijke patiëntenfolders als de gespreksleidraad gestuurd. Oude folders over screening op downsyndroom kunt u niet meer gebruiken. U kunt de nieuwe patiëntenfolder en de gespreksleidraad ook downloaden via onze website: www.prenatale-screening.nl/downloads.

Voor wie is de NIPT bedoeld?

Alleen zwangeren die bij de combinatietest een verhoogde kans hebben op een kind met trisomie kunnen meedoen aan de TRIDENT-studie. Aan de TRIDENT-studie is een evaluatieonderzoek gekoppeld, gericht op het verkrijgen van inzicht in het keuzeproces van zwangeren, de HORIZON 2 studie. Deelname aan de HORIZON 2 studie is geen voorwaarde voor deelname aan de TRIDENT-studie, maar wordt uiteraard erg gewaardeerd.

Indien er een medische indicatie is voor onderzoek naar trisomie, kan een zwangere direct in aanmerking komen om mee te doen aan de studie. Vrouwen met een medische indicatie: (1) één van de aanstaande ouders is drager van een robertsoniaanse translocatie waar de chromosomen 21 of 13 bij betrokken zijn tenzij chromosoom 14 of 15 betrokken is en (2) eerder kind of foetus met een chromosoom teveel (kan ook prenataal zijn aangetoond of na miskraam na 16 weken). Neem bij vragen hierover contact op met de afdeling Prenatale Geneeskunde van het Erasmus MC Rotterdam of met één van de satellietziekenhuizen.

Uitgesloten van deelname aan de TRIDENT-studie zijn zwangere vrouwen met een foetus met een nekplooi van 3,5 mm of meer bij de NT-meting en met een meerlingzwangerschap. Zij komen direct in aanmerking voor invasieve prenatale diagnostiek. Zwangere vrouwen jonger dan 18 jaar zijn uitgesloten van deelname aan de studie. Dit heeft te maken met het benodigde informed consent

voor deelname aan de studie. Als een zwangere niet voldoet aan de criteria om in aanmerking te komen voor de NIPT, kan zij in Nederland de NIPT niet uit laten voeren, ook niet als ze het zelf betaalt.

Counseling voor de NIPT en bloedafname

U kunt een zwangere met een verhoogde kans bij de combinatietest verwijzen voor posttest-counseling naar de afdeling Prenatale Geneeskunde van het Erasmus MC Rotterdam of naar één van de satellietziekenhuizen: het Albert Schweitzer ziekenhuis in Dordrecht, het Amphia ziekenhuis in Breda en het Reinier de Graaff gasthuis, locatie Voorburg. Daar krijgt de zwangere informatie over de landelijke NIPT-studie en over de andere mogelijkheden van vervolgonderzoek en wordt zij begeleid bij haar keuze. Als de zwangere NIPT wenst, wordt daar bloed afgenomen.

Uitslag van de NIPT

Binnen drie weken is de uitslag van de NIPT bekend. Bij een goede uitslag ontvangen de zwangere, de aanvragend gynaecoloog en de verwijzer een brief van de afdeling Klinische Genetica van het Erasmus MC. Bij een ongunstige uitslag krijgt de zwangere de uitslag te horen van de gynaecoloog uit het PND-centrum die de counseling met betrekking tot de TRIDENT-studie gedaan heeft. Heel soms is er een aanwijzing voor een andere aandoening dan trisomie 21, 18 of 13. Bij een ongunstige NIPT-uitslag wordt een vruchtwaterpunctie geadviseerd om een diagnose te kunnen stellen, de NIPT-uitslag blijft immers een kansschatting. Als een zwangere overweegt om de zwangerschap af te breken, is een bevestiging van de uitslag van de NIPT via een vruchtwaterpunctie altijd nodig.

Kosten

In 2014 geldt dat een zwangere die in aanmerking komt voor de NIPT, deze test vergoed krijgt, ongeacht haar leeftijd en zonder dat dit gevolgen heeft voor het eigen risico.

De afspraken over de financiering van de combinatietest, vlokcentest en vruchtwaterpunctie zijn ongewijzigd. Zwangere vrouwen van 36 jaar en ouder kunnen voorlopig nog kiezen voor invasieve prenatale diagnostiek (vlokcentest of vruchtwaterpunctie) zonder eerst een screenende test uit te laten voeren. Alle zwangeren, ongeacht hun leeftijd, hebben recht op vergoeding van invasieve prenatale diagnostiek na een verhoogde kans bij de combinatietest.

In 2015 zullen deze regels worden aangepast. Lees voor de details de brief van de minister, zie www.rijksoverheid.nl.

NIPT-journaal

Ten behoeve van de symposia en voor de website is een beeldende weergave gemaakt van alle belangrijke aspecten rondom de NIPT. U kunt het NIPT-journaal [hier](#) bekijken!

NIPT-counseling: bijscholing

Elke counselor die zwangeren counselt voor screening op down-, patau- en edwardssyndroom moet de counseling per 1 april 2014 aanpassen aan de mogelijkheid voor deelname aan de TRIDENT-studie. De NIPT behoort dan namelijk tot de mogelijke vervolgonderzoeken na een verhoogde kans bij de combinatietest. Deze verandering in het vervolgonderzoek zou van invloed kunnen zijn op de keuze van een zwangere voor het al dan niet laten verrichten van de combinatietest.

Het volgen van een bijscholing over NIPT is landelijk niet verplicht gesteld. Counselors dienen wel de nodige kennis te verwerven om adequaat te kunnen counselen voor de combinatietest.

Evaluatie SPSZN bijscholingsbijeenkomsten

Op 11 maart en 31 maart 2014 heeft de SPSZN twee bijscholingen georganiseerd. Hier hebben 363 mensen aan deelgenomen. Uit de evaluatieformulieren bleek dat de deelnemers de bijscholing goed waardeerden. Als u de presentaties wilt nalezen: deze zijn beschikbaar via [deze link](#).

Tijdens het NIPT-symposium op 11 maart hebben we de deelnemers gevraagd om via het versturen van een SMS, antwoord te geven op een achttal vragen over de NIPT. Na afloop van het symposium werden de acht vragen nogmaals gesteld. De resultaten van de voor- en nameting via SMS-stemmen is terug te vinden via [deze link](#). We kunnen concluderen dat na afloop van het symposium meer dan 90% van de deelnemers alle vragen goed heeft beantwoord!

Het symposium van 11 maart werd gewaardeerd met een gemiddeld cijfer 7,5. Gezien de moeilijke materie waren we daar tevreden mee, maar we hebben de feedback ook gebruikt om tijdens het tweede symposium de praktische informatie duidelijker voor het voetlicht te brengen, en in het programma meer ruimte te scheppen voor het stellen van vragen. Ook kregen wij over de bijeenkomst van 11 maart, terecht, te horen dat de ontvangst-/eetzaal te klein was. Helaas hadden we voor 11 maart geen grotere/andere ruimte kunnen reserveren dan deze ruimte. Deze bijeenkomst was groter dan wij ooit eerder hadden georganiseerd en wij hebben hier zeker van geleerd. Uw tips voor verbetering leidden ertoe dat de tweede bijeenkomst op 31 maart werd gewaardeerd met een 7,7.

Vol

Voor beide bijeenkomsten was enorm veel belangstelling, waardoor we tot onze spijt aan een aantal contractanten nee hebben moeten verkopen. Helaas gebeurde het toch dat bij de start van beide symposia een aantal mensen die niet op de deelnemerslijst stond, zich meldde bij de zaal. Zeker als een symposium zó vol is, kunnen wij deze mensen niet zomaar naar binnen laten. Dat is zowel voor hen als voor ons een onprettige situatie. Houdt u er dus rekening mee dat u zich op tijd aanmeldt voor onze bijeenkomsten maar dat u zich ook afmeldt wanneer u verhinderd bent. Dan kunnen we iemand die op de reservelijst staat blij maken met uw vrijgekomen plaats.

Evaluatieformulieren

We zijn blij dat zoveel van u de moeite nemen om de evaluatieformulieren in te vullen. Tijdens onze bijeenkomsten streven we ernaar om u een zo gevarieerd en leerzaam mogelijk programma aan te bieden. Deskundigheidsbevordering door het bieden van na- en bijscholing is één van onze belangrijkste taken. Het programma heeft dus onze grootste aandacht. Indien voor u een speciale situatie geldt, bijvoorbeeld met betrekking tot dieet of mobiliteit, kunt u altijd van tevoren even contact met ons opnemen. Wij zullen dan proberen daar rekening mee te houden.

DIN

De Digitale Individuele Nascholing (DIN) voor counseling over prenatale screening wordt aangepast met informatie over de NIPT. Waarschijnlijk zal deze in april 2014 beschikbaar zijn. Wij zullen dat hier melden op onze website.

Aangepaste landelijke kwaliteitseisen

Er zijn drie nieuwe c.q. aangepaste kwaliteitseisen; de kwaliteitseisen voor laboratoria, kwaliteitseisen voor de bepaling van biochemische parameters en kwaliteitseisen voor de kansbepaling. Alle landelijke kwaliteitseisen zijn te vinden op de [website](#) van het RIVM.

Peridos: aanleveren gegevens 2013

Eerder dit jaar hebben we alle praktijken voor counseling en alle echocentra gevraagd om (resterende) registratiegegevens aan te leveren aan Peridos. Veel centra hebben dat gedaan. Hartelijk dank hiervoor! De meeste van deze centra hebben van ons al per e-mail terugkoppeling op de aangeleverde gegevens gekregen, sommige centra nog niet. In april 2014 zal de SPSZN alle aangeleverde bestanden verwerken en per e-mail terugkoppelen als er aanvullingen of correcties nodig zijn. U kunt dan nog een nieuwe gegevens-aanlevering doen om, indien nodig, uw registratiegegevens over 2013 compleet te maken in Peridos. Op 30 april 2014 worden de gegevens over 2013 als definitief beschouwd. Op 1 mei moet de SPSZN die gegevens namelijk ter beschikking stellen voor de landelijke evaluatie van het screenings-programma. Ook gaan wij vanaf dat moment de gegevens over 2013 analyseren en rapporteren. Heeft u vragen of hulp nodig, dan kunt u altijd contact opnemen met de SPSZN. Dat kan per telefoon: 010 703 1332 / 010 703 7479 of per mail: prenatalescreening@erasmusmc.nl. Wij helpen u graag verder.