

# Nascholing prenatale screening en counselen

WELKOM

Deze PPT is gemaakt door Anita van Oostrom, verloskundige en echoscopist en  
Arjenne Hoeksema, verloskundige en coach



Anita



Arjenne

# Prenatale screening

- ▶ Definitie:
- ▶ Bij screening, of bevolkingsonderzoek, krijgen mensen **ongevraagd** medisch onderzoek aangeboden zonder dat ze gezondheidsklachten hebben.
- ▶ Screening valt onder de **Wet op het bevolkingsonderzoek** omdat er onderzoek wordt aangeboden voor ernstige ziekten of afwijkingen waarvoor geen behandeling mogelijk is.

# Prenatale screening

## Doel:

- ▶ Het doel van prenatale screening is om zwangeren die dit op prijs stellen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen.

## Handelingsopties:

- ▶ Zich voorbereiden op een kind met een aangeboren aandoening of afwijking
- ▶ Het optimaliseren van de verloskundige zorg tijdens de bevalling
- ▶ Een voortijdige beëindiging van de zwangerschap

# Counseling

- ▶ De zwangere krijgt in alle stadia van dit traject de informatie die ze nodig heeft om een weloverwogen beslissing te nemen. Desgewenst krijgt ze ook ondersteuning bij het verwerken van de informatie zodat ze een **geïnformeerde keuze** kan maken.
- ▶ De screening op down-, edwards- en patausyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek (ETSEO en TTSEO) zijn **geen routine** onderzoeken. Zwangeren moeten in elk stadium van het screeningsprogramma een goed geïnformeerde keuze kunnen maken.

Dit is vastgelegd in de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO)

# Verskil prenatale screening en diagnostiek

## Prenatale screening

- ▶ Vermoeden van de aanwezigheid van aandoeningen of afwijkingen
- ▶ Geeft geen zekerheid
- ▶ Geeft zowel fout-positieve als fout-negatieve uitslagen
- ▶ Selecteert zwangeren die een indicatie hebben voor vervolgonderzoek
- ▶ Kan nevenbevindingen geven, waar de screeningstest niet primair op was gericht
- ▶ Komt iedereen voor in aanmerking

## Prenatale diagnostiek

- ▶ Geeft (meer of zoveel mogelijke) zekerheid
- ▶ Gaat soms gepaard met negatieve bijeffecten, zoals een licht toegenomen miskraamrisico bij invasieve prenatale diagnostiek
- ▶ Kan onverwachte nevenbevindingen geven
- ▶ Alleen bij een belaste anamnese of na een ongunstige uitslag

# De geïnformeerde keuze

- ▶ Is gebaseerd op relevante en juiste kennis
- ▶ Komt overeen met de normen en waarden van de zwangere
- ▶ Wordt gemaakt en uitgevoerd met deze normen en waarden

Explorerende vragen van de counselor kunnen de cliënt helpen een geïnformeerde keuze te maken.

Ga na wat de zwangere al weet over prenatale screening en de aandoeningen waarop getest wordt.

Vertel ook over de beperkingen van screening: Er zijn nog vele andere aangeboren afwijkingen die in de zwangerschap niet opgespoord kunnen worden.

Niet elke afwijkende uitslag blijkt daadwerkelijk te wijzen op een aandoening.

Benoem jij standaard het voorkomen van softmarkers?

# Sonomarkers

Een echoscopische bevinding die:

- ▶ Op zichzelf onbelangrijk is met betrekking tot de uitkomst van de zwangerschap
- ▶ Niet specifiek is en ook vaak voorkomt bij een (chromosomaal) normale foetus
- ▶ Vaak vanzelf verdwijnt
- ▶ De kans op foetale (chromosomale en niet chromosomale) afwijkingen of andere oorzaken verhoogt. (niet specifiek)

Een anatomische variant zonder klinische betekenis.



# Mogelijke vragen bij een al gemaakte keuze:

- ▶ Zou je me willen vertellen hoe je tot deze keuze bent gekomen?
- ▶ Welke overwegingen hebben een rol gespeeld bij deze keuze?
- ▶ Hoe zou het voor jullie zijn als het kindje na de geboorte een afwijking zou hebben?
- ▶ Wat zijn jullie gedachten over het vervolgonderzoek, zoals de vruchtwaterpunctie?

# Je communicatie is een combinatie van stemgebruik, woordgebruik en mimiek.

Een neutrale boodschap bevat geen eigen mening of interpretatie

- ▶ Onbedoelde framing: aan het begin van de zwangerschap kan je kiezen voor screening op T21, T18 en T13 en rond 20 weken krijg je de 20-wekenecho.
- ▶ Woorden als 'éigenlijk' en 'in principe' verbloemen of verzachten vaak de boodschap die je lastig vindt om te vertellen.
- ▶ **De vraag: "Hoe voelt dat'?", brengt iemand bij zijn emotie. De vraag: "Wat zijn nu je gedachten?", brengt iemand naar zijn ratio.**
- ▶ Welke vragen heb je nog? i.p.v. heb je nog vragen?

# NIPT

- ▶ Is een bloedtest
- ▶ Per 1 april 2023 vanaf 10 weken
- ▶ Bij overweging beëindiging zwangerschap het liefst voor 18 w6d
- ▶ Onderzoekt cfDNA van de placenta
- ▶ DNA van de placenta is bijna altijd hetzelfde als het DNA van het kind
- ▶ Kan kiezen voor nevenbevindingen (van de 1000, 4 nevenbevinding)
- ▶ NIPT vindt alleen grote chromosoomafwijkingen zoals:
  - \* teveel chromosomen (ongeveer de helft)
  - \* ontbreken van groot deel van een chromosoom
  - \* verdubbeling van een groot deel van een chromosoom
- ▶ Welke nevenbevindingen (soms onbekend)
  - chromosoomafwijkingen bij het kind
  - chromosoomafwijking in de placenta
  - chromosoomafwijking bij de zwangere zelf (myoom, vit.B12 def.,maligniteit)

# NIPT

- ▶ Bij 2% mislukt de NIPT, vaker bij mensen met een hogere BMI
- ▶ Bij 2<sup>e</sup> keer NIPT, krijgt 2 van de 3 wel uitslag
- ▶ Als de NIPT de 2<sup>e</sup> keer mislukt vanwege een te lage foetale fractie, is een invasieve test geïndiceerd. Er is dan sprake van een verhoogde kans op een foetale chromosoomafwijking

# Exclusiecriteria NIPT

- ▶ Er is sprake van echoscopisch vastgestelde afwijking bij de foetus
- ▶ Chromosoomafwijking bij (een van de) ouders
- ▶ Moederlijke maligniteit op het moment van de aanvraag
- ▶ Er sprake is van een niet-vitale zwangerschap
- ▶ De zwangere is **niet** onder controle bij een obstetrisch zorgverlener in Nederland
- ▶ Immunotherapie voor kanker

# NIPT uitkomsten (Trident-2)

- ▶ De positief voorspellende waarde: de kans dat iemand de aandoening daadwerkelijk heeft als de uitslag positief is, (uitslag afwijkend):
  - ▶ T21: 90 van de 100
  - ▶ T18: 90 van de 100
  - ▶ T13: 50 van de 100
- ▶ Is de uitslag van de NIPT niet afwijkend: dan is minder dan 1 van de 1000 zwangeren met deze uitslag toch zwanger van een kind met één van de aandoeningen.

# Nevenbevindingen, wat zeg je?

- ▶ Nevenbevindingen zijn best zeldzaam, bijna net zo vaak als downsyndroom
- ▶ De meeste nevenbevindingen zitten niet in het kind
- ▶ Als het bij het kind zit dan kunnen er heel veel verschillende afwijkingen zijn
- ▶ Een klinisch geneticus legt een nevenbevinding uit
- ▶ Een klinisch geneticus biedt een vruchtwaterpunctie of vlokkentest aan om te zien of die nevenbevinding in de foetus, placenta of moeder zit

# Weetjes

- ▶ 2-3% van de kinderen wordt geboren met een aangeboren aandoening
  - ▶ Hartafwijking 76/10.000
  - ▶ Ledemaatafwijking 70/10.000
  - ▶ Chromosoomafwijking 38/10.000
- ▶ 13% van alle aangeboren afwijkingen zijn t.g.v chromosomale afwijkingen
- ▶ ca. 10% van de aangeboren aandoeningen zijn op te sporen met de NIPT
- ▶ Bij nevenbevindingen zit 5% van de gevonden RAT (rare autosomal trisomies) en 28% van de gevonden SA (structural abnormalities) bij de foetus
- ▶ Meeste vrouwen zouden opnieuw kiezen voor nevenbevindingen (61%)
- ▶ 20% van de vrouwen had spijt van de keuze voor nevenbevindingen
- ▶ Het wachten op de uitslag bij nevenbevindingen:
  - 58% negatieve invloed op zwangerschapsbeleving
  - 28% binding met kind moeilijker



# Verandering

- ▶ NIPT:
  - ▶ 2014: alleen hoog-risico zwangeren
  - ▶ 2017: alle zwangeren
  - ▶ 2023: onderdeel reguliere prenatale screening
- ▶ Geen eigen bijdrage meer (vergoed vanuit Rijksbegroting)
  - ▶ vanaf 1-1-2023 Trident-1 niet meer van eigen risico
- ▶ Vanaf 10 weken
  - ▶ Termijn volgens NVOG zwangerschapsdatering
- ▶ Geen toestemmingsformulier meer
- ▶ Bloedafname locaties 165 -> 400
- ▶ Vooraf kiezen waar je bloed gaat prikken
- ▶ In uitslag: geen nevenbevindingen te melden i.p.v. geen nevenbevindingen gevonden
- ▶ Bij ICSI: mag kiezen voor invasieve diagnostiek, anders gewoon NIPT
- ▶ Per 27/3 expliciete toestemming voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek

# Verandering

- ▶ Nevenbevindingen worden teruggekoppeld als het:
  - ▶ Mentale retardatie en aangeboren afwijkingen kunnen veroorzaken bij het kind
  - ▶ Een verhoogde kans op zwangerschapscomplicatie met zich mee kunnen brengen (13,6% versus 2,5% laag geboortegewicht; 8,5% versus 0,5% pre-eclampsie)
  - ▶ Ernstige gevolgen voor de gezondheid van de zwangere zelf kunnen veroorzaken
- ▶ NIET MEER: terugkoppelen maternale nevenbevindingen die leiden tot niet ernstige gezondheidsklachten
- ▶ ONGEWIJZIGD: bij keuze niet screenen op nevenbevindingen, worden SA van chromosomen 13, 18 en 21 en chaotische patronen wel vermeld
- ▶ Er zal een hoog percentage nevenbevindingen blijven zonder consequenties voor de foetus, maar dat weet je pas na vervolgonderzoek

# TTSEO

- ▶ Gekeken naar structurele lichamelijke afwijkingen, zoals afwijkingen aan rug, hersenen, hart of andere organen
- ▶ Het verschil met andere echo's
- ▶ De echoscopist vertelt alles wat er te zien is. Denk aan sonomarkers/softmarkers en nevenbevindingen
- ▶ Het SEO is een screeningstest: niet alle afwijkingen kunnen echoscopisch gevonden worden bij deze termijn

# Verandering leidraad TTSEO per 01-06-2023

- De BPD vervalt
- De sonomarker: echodense focus in het hart vervalt
- Ventriculomegalie -> GUO-2

Wat betreft de sonomarkers is er een GUO-2 indicatie bij:

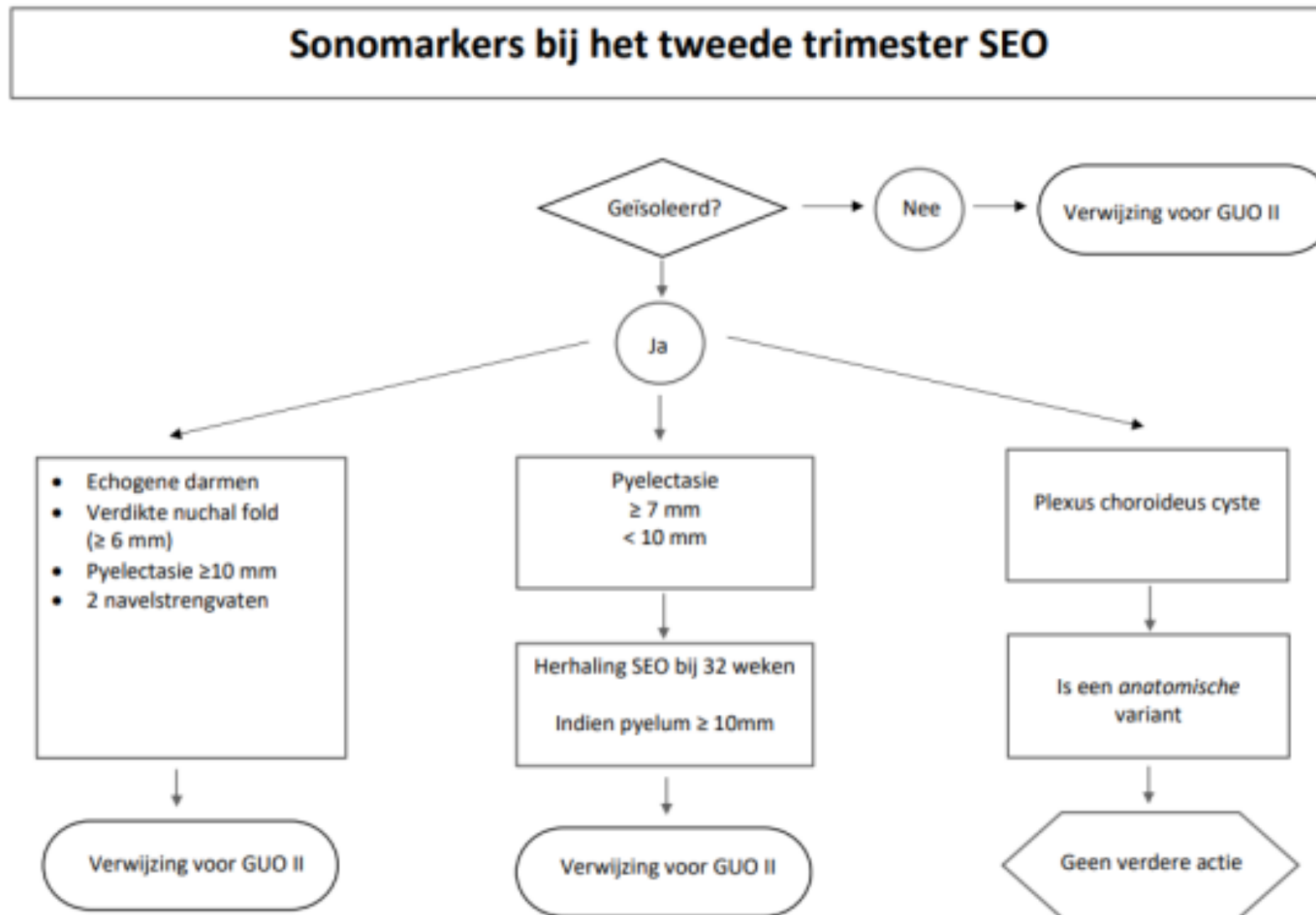
- Echodense darmen
- Verdikte nuchalfold ( $\geq 6$ mm)
- 2 navelstrengvaten (SUA)
- Pyelectasie  $\geq 10$  mm
- Bij 2 of meer sonomarkers

Bij pyelectasie  $\geq 7$  en  $< 10$  mm; herhaal beoordeling in derde trimester

Bij plexuschoroideus cyste(s) is geen vervolg nodig; een fysiologische anatomische variant.

Wat onveranderd blijft wat betreft de biometrie is dat er een GUO-2 indicatie is bij een biometrie (HC, TCD, AC, en FL)  $< P 2,3$ .

## Bijlage 1: Stroomdiagram Sonomarkers bij het SEO



# Obstetrische parameters

Een afwijkende obstetrische parameter is een echoscopische bevinding die de kans op een obstetrische complicatie kan verhogen.

Bij een afwijkende biometrie (<P 2,3) tot 32 weken is er een indicatie voor een GUO-2. Na 32 weken volstaat een consult gynaecoloog.

Bij een afwijkende hoeveelheid vruchtwater is er een indicatie voor een GUO-2.

- Polyhydramnion: diepste poel > 8 cm of een AFI  $\geq$  24 cm
- Oligohydramnion: diepste poel < 2 cm
- Anhydramnion

# Placenta

Definitie laagliggende placenta: een placenta tot aan het ostium internum tot 0 mm.

Definitie placenta previa: een placenta over het ostium internum ( $\geq 0$  mm over het ostium).

Een placentabeoordeling rond 32 weken vind plaats bij

- Placenta anterior  $< 5$  mm van ostium
- Placenta posterior  $< 20$  mm van ostium

Doorsturen voor een consult gynaecoloog bij:

- Placenta previa (kans bestaat dat plac.previa symptomatisch wordt en dan is het prettig als cliënt al bekend is in 2<sup>e</sup> lijn)
- Bij een sectio i.a. en een placenta anterior  $< 20$  mm van ostium (ter uitsluiting van een abnormaal adhesieve placenta)

# Placenta

Bij placenta lokalisatie rond 32 weken: placenta < 20 mm van ostium -> consult gynaecoloog. Is voor 36 weken de placenta alsnog > 20 mm van ostium, dan mag Mw. retour verwijzer.

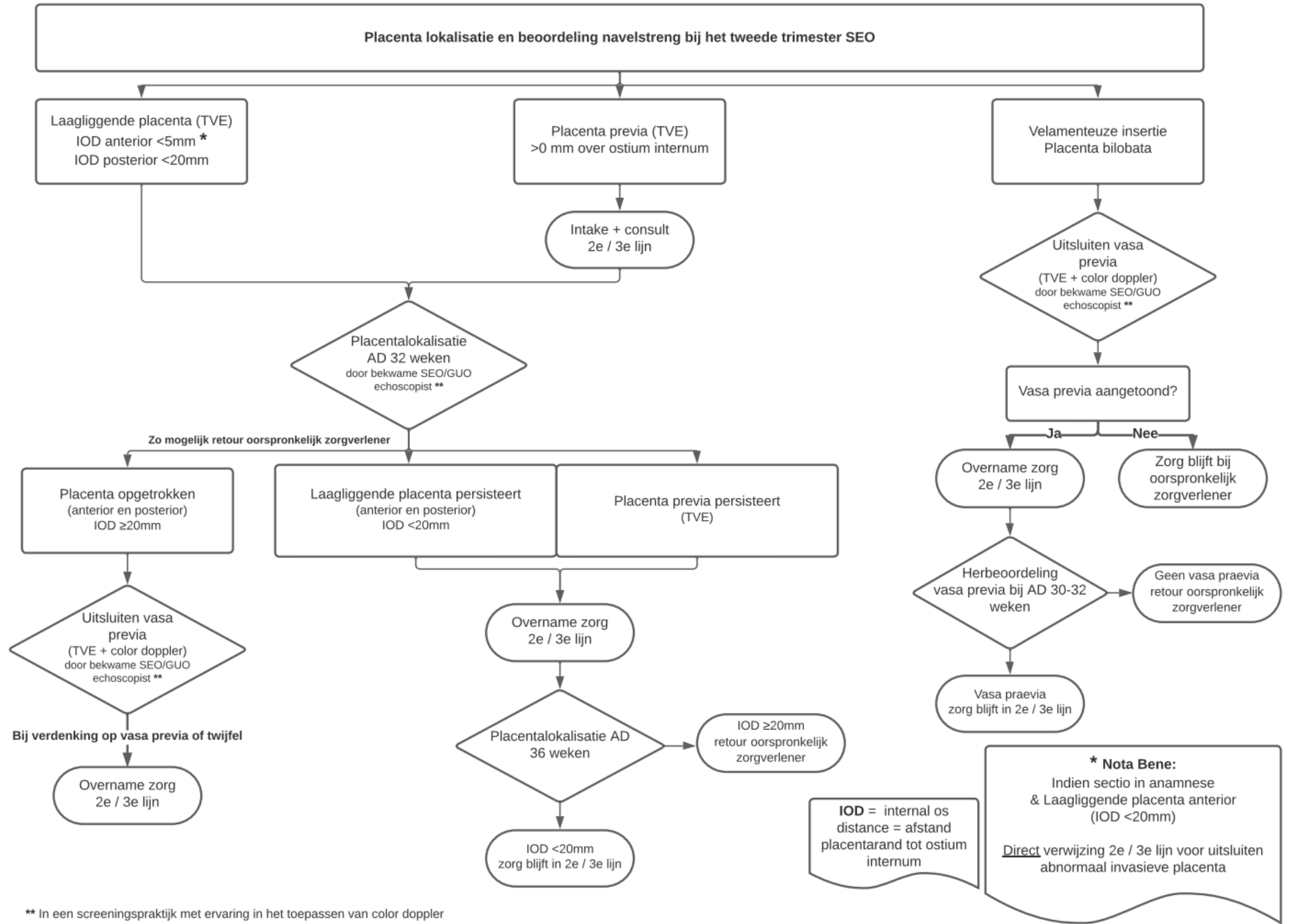
Er is een verhoogde kans op een vasa previa bij:

- Placenta bilobata
- Velamenteuze insertie van de navelstreng
- Laagliggende placenta of placenta previa

In deze gevallen is het advies dit uit te sluiten middels een TVE met kleurendoppleronderzoek.

Bij tweelingzwangerschappen met een velamenteuze navelstrenginsertie bestaat er een verhoogd risico op intra-uteriene groeivertraging. Geadviseerd wordt om in dat geval de foetale groei te vervolgen. Bij eenlingen is dat risico veel minder onderzocht, zij vallen onder de reguliere verloskundige zorg.





\*\* In een screeningspraktijk met ervaring in het toepassen van color doppler

# IMITAS

Imitas-before: 01-01-2021 tot 01-09-2021

- ▶ Er werd in kaart gebracht welke foetale afwijkingen < AD 18+0 weken middels echo's opgespoord worden zonder ETSEO, bijv. n.a.v. de termijnecho of pretecho's.

## Waar wordt naar gekeken?

- **Tijd** tot vastgestelde diagnose na verwijzing
- Aantal GUO's-2 na verwijzing
- Tijd tot TOP
  
- Perspectief zwangeren en partners
- Psychisch welzijn zwangeren en partners

# IMITAS/ETSEO

- ▶ Doel:
  - ▶ in een vroeg stadium onderzoeken of het ongeboren kind lichamelijke afwijkingen heeft.
  - ▶ In kaart brengen van de voor- en nadelen van het ETSEO
- ▶ Exclusie criteria:
  - ▶ Indicatie voor GUO-1 in 1<sup>e</sup> trimester
  - ▶ Voor zwangeren jonger dan 16 jaar geldt: toestemming van de ouders is vereist, geen toestemming betekent geen deelname aan het eerste trimester SEO.
  - ▶ Afwijkende NIPT
- ▶ Wanneer:
  - ▶ 12w3d – 14w3d

# Detectiegraad ETSEO

detectiegraad	structuren
60-100	Holoprosencephalie (100%) Thoracale of abdominale sluitingsdefecten (100%) Monoventriculair hart (95%) Neurale buis defecten (80%) LUTO, "lower urinary tract obstruction" (71%) → megablaas Letale skeletafwijking (71%)
30-60	Polydactylie (42%) Multipеле congenitale afwijkingen
0-30	Hersenen (12%) Aangezicht (18%) Longen (10%) Overige nierafwijkingen (1%) Overige skeletafwijkingen (21%) Gastro-intestinale afwijkingen (8%) Overige hartafwijkingen (19%)

# Test je kennis.

Beantwoord de volgende 5 vragen en neem je antwoorden mee naar de bijscholingsdag.

- 1. Een zwangere en haar partner zijn door jou gecounseld. Ze hebben aangegeven "alles te willen". Je regelt alle benodigde papieren. Cliënte laat bloed prikken voor de NIPT. 3 dagen later belt ze op en zegt dat ze toch de uitslag niet wil weten. Wat zeg je?**

A: dat is goed, ik zal de uitslag op de praktijk bewaren voor jullie, want jullie hebben recht op niet weten.

B: ik zal de uitslag voor jullie bewaren maar in zeldzame gevallen zal ik een afwijkende uitslag die betrekking heeft op je gezondheid toch met je moeten delen.

**2. Als verloskundige vraag je de zwangere op je spreekuur of zij info wil over prenatale screening. Ze geeft aan dat ze afziet van deze info. Mag je de zwangere schriftelijke info meegeven?**

A: de counselor mag in het kader van 'goed hulpverlenerschap' wel schriftelijke info aan de zwangere overhandigen.

B: de counselor mag in het kader van 'goed hulpverlenerschap' wel schriftelijke info aan de zwangere overhandigen, maar alleen als je twijfelt of de vraag door de zwangere goed is begrepen.

C: nee, dat is informatie opdringen, wat niet mag.

**3. Een zwangere komt er na 23 weken achter dat ze zwanger is. Heeft cliënte nog recht op een TTSEO?**

A: Ja dat mag.

B: Nee, want het TTSEO wordt uitgevoerd tussen 18-22 weken

C: Dat mag wel. De termijn om de zwangerschap nog af te breken nadert wel snel.

D: Nee, er is geen tijd meer om een eventueel vervolgonderzoek af te spreken.

**4. Een zwangere geeft aan op te zien tegen eventueel vervolgonderzoek en twijfelt nog of ze wil kiezen voor ook nevenbevindingen bij de NIPT. Wat kan je de zwangere vertellen?**

- A. De NIPT met nevenbevindingen geeft meer informatie over de gezondheid van het kind en het vervolgtraject ziet er hetzelfde uit als wanneer je niet kiest voor de nevenbevindingen.
- B. De NIPT met nevenbevindingen geeft meer informatie over de gezondheid van het kind en de kans dat zij invasief onderzoek krijgt aangeboden is groter.



**5. Bij een NIPT wordt gekeken naar cellfreeDNA van de placenta. Wat is juist over het vervolgonderzoek bij een afwijkende uitslag van de NIPT?**

- A. Omdat de zwangere meestal te laat is voor een vlokkentest, wordt een vruchtwaterpunctie aangeboden.
- B. Het vervolgonderzoek kan zowel bestaan uit een vlokkentest als een vruchtwaterpunctie.
- C. Omdat je bij een vlokkentest alleen kijkt naar placentair weefsel, net als bij de NIPT, geeft dit onvoldoende informatie.

# Einde

DANK JE WEL VOOR HET BEKIJKEN VAN DEZE PRESENTATIE, NOTEER JE  
JE VRAGEN VOOR ONS?