

prof. dr. Katia Bilardo

afdeling Verloskunde en Gynaecologie,
hoofd afdeling Foetale Geneeskunde,
Amsterdam UMC, namens het
13-wekenecho-consortium*

VEEL AANGEBOREN AFWIJINGEN ZIJN AL VOOR 20 WEKEN ZWANGERSCHAP OP TE SPOREN

13-wekenecho helpt bij weloverwogen besluit

Veel ernstige aangeboren aandoeningen zijn al in een vroeg stadium van de zwangerschap met een echo vast te stellen. Alle zwangere vrouwen zouden daarom standaard een 13-wekenecho moeten krijgen.

Nederland kent sinds 2007 het Landelijk Prenataal Screeningsprogramma om aanstaande ouders die dat wensen, tijdig te informeren over de aanwezigheid van een of meer aandoeningen bij hun ongeboren kind. Zodoende kunnen zij een geïnformeerde keuze maken uit de bestaande handelingsopties.

Het screeningsprogramma bestaat uit twee onderdelen:

1. prenatale screening op down-, edwards- en patauysyndroom (resp. trisomie 21, 18 en 13):
 - a. een niet-invasieve prenatale test (NIPT) aangeboden in een onderzoeksetting (Trident-2-studie, gestart op 1 april 2017);
 - b. een combinatietest die bestaat uit een serumonderzoek en nekplooiemeting tussen 9 en 14 weken;
2. screening naar structurele afwijkingen: een structureel echoscopisch onderzoek (SEO) ook wel de 20-wekenecho genoemd. Sinds april 2014 kan binnen de Trident-1-studie – nog vóór een vlokentest of vruchtwaterpunctie – een NIPT worden uitgevoerd als de combinatietest wijst op een verhoogde kans op een aangeboren afwijking.

Volgens recent Nederlands onderzoek kan 45 procent van de structurele foetale afwijkingen al rond 12-13 weken zwangerschapsduur met weinig (0,1%) foutpositieve bevindingen worden opgespoord. Het gaat met name om ernstige, vaak niet met het leven verenigbare afwijkingen, waarbij de ouders veelal kiezen voor een voortijdige zwangerschapsbeëindiging.¹ Dit blijkt uit een studie in de regio Groningen en Zwolle. Daar nam 98 procent van de zwangeren deel aan de 13-wekenecho. De vroege echoscopie biedt in de meeste gevallen geruststelling. Na de echo daalt het angstniveau van de zwangeren significant.

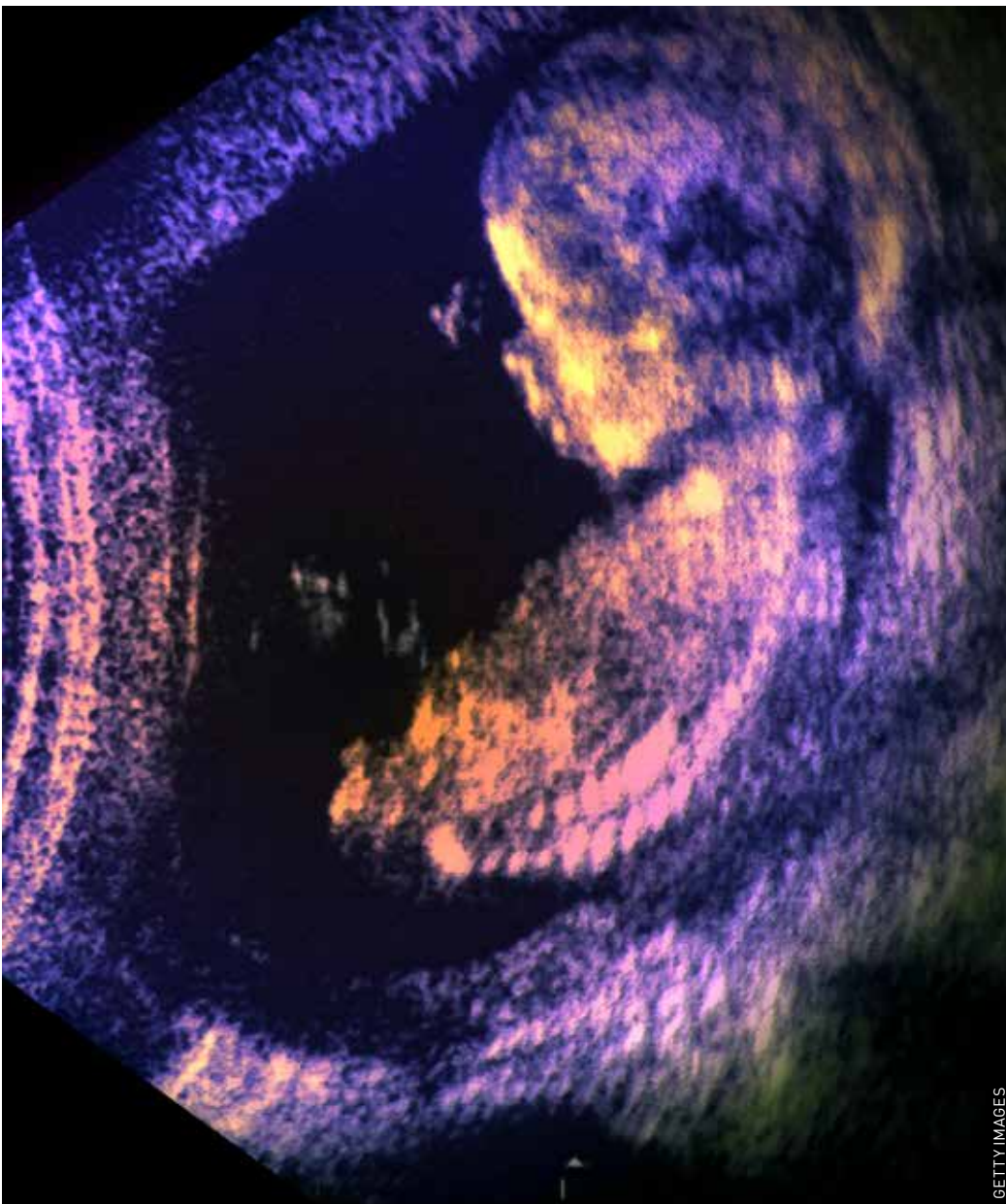
Moeilijke keuze

Eerder onderzoek toonde al aan dat vroege detectie van ernstige structurele afwijkingen de moeilijke keuze voor een voortijdige zwangerschapsbeëindiging kan 'verzachten'. Een jaar na een vroege zwangerschapsafbreking lijden beduidend minder vrouwen aan een posttraumatisch stresssyndroom en aan pathologische verwerkingsmechanismen, dan een jaar na beëindiging van de zwangerschap na 20 weken.² Bovendien verschaft het vroeg opsporen van ernstige aangeboren afwijkingen meer tijd voor verder onderzoek. Om die reden helpt de 13-wekenecho om een meer weloverwogen besluit te nemen over het wel of niet beëindigen van de zwangerschap dan wanneer deze complexe keuzes soms al binnen enkele dagen, zoals na de 20-wekenecho, moet worden genomen. In Nederland mag een zwangerschap tot 24 weken worden afgebroken.

Dat vrouwen liever voor vroege opsporing van aangeboren afwijkingen kiezen, is niet nieuw. Onderzoek uit Groningen en Amsterdam toonde dit al ruim vijftien jaar geleden aan, maar het debat ging toen vooral over het diagnosticeren van chromosomale afwijkingen.^{3,4}

In Nederland kunnen alle zwangere vrouwen kiezen voor vroege screening op chromosomale afwijkingen door onderzoek van het foetale DNA in hun bloed (NIPT, Trident-2). Naast screening op trisomie 21, 18 en 13 kunnen vrouwen aangeven of ze ook geïnformeerd willen worden over eventuele zeldzame nevenbevindingen. De chromosomale afwijkingen die met NIPT worden opgespoord, zijn echter slechts ongeveer 10 procent van alle afwijkingen die bij een foetus kunnen voorkomen. De meeste aangeboren aandoeningen bij een kind (75%) zijn wel met een echo-onderzoek maar niet met NIPT op te sporen (zie kader).

Vroege opsporing van afwijkingen geeft meer tijd voor onderzoek



GETTY IMAGES

De meeste aangeboren aandoeningen bij een kind (75%) zijn wel met een echo-onderzoek maar niet met NIPT op te sporen.

Aanvullende stap

In december 2016 verscheen het advies Prenatale Screening van de Gezondheidsraad. Hierin staat dat er naast NIPT ook andere relevante ontwikkelingen zijn op het terrein van prenatale screening. De commissie adviseerde een voorkeursprogramma dat aansluit bij de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen en dat de meeste handelingsopties biedt. Trident-2 wordt door de commissie als een aanvullende stap gezien naar meer reproductieve keuzes voor vrouwen en hun partners. Op dat moment waren de Groningse resultaten van de studie naar de 13-wekenecho nog niet gepubliceerd. Desondanks oordeelde de commissie positief over deze nieuwe ontwikkeling als toevoeging aan het pakket van screeningsmogelijkheden en adviseerde aanvullend onderzoek. In de tussentijd zijn in de literatuur diverse artikelen over de

13-wekenecho verschenen, die het nut en de effectiviteit van de vroege screeningsecho aantonen.

Na het uitkomen van een Gezondheidsraad-advies dient de minister van VWS een uitspraak te doen of het advies wel of niet wordt overgenomen en doorgevoerd. Dit heeft helaas nog niet plaatsgevonden vanwege de verkiezingen in maart 2017, gevolgd door een periode waarin het kabinet demissionair was. Door het aantreden van een nieuw kabinet en de wisseling van verantwoordelijke bewindslieden is over dit dossier nog geen politiek besluit genomen. Daarmee stagneert de eventuele invoering van de 13-wekenecho.

Te vroeg

Door de sterk afgenomen deelname aan de combinatietest door de invoering van de NIPT als voorkeurstest voor screening op trisomieën, wordt een eerste trimesterecho rond 12-13 weken veel minder vaak verricht. Op dit moment volstaat een termijnsecho bij 10 weken, voorafgaande aan de NIPT. Dit is echter nog te vroeg om structurele afwijkingen bij een foetus te identificeren. Bovendien wordt deze echo regelmatig verricht door verloskundigen en gynaecologen die niet specifiek getraind zijn in het detecteren van zulke afwijkingen. Echoscopisten die gecertificeerd zijn voor de nekplooiemeting en het structureel echoscopisch onderzoek bij 20 weken, beschikken over de nood-

zakelijke kennis en vaardigheden om de 13-wekenecho na een aanvullende training snel onder de knie te krijgen.

Zwangere vrouwen zijn steeds vaker bereid het echo-onderzoek (geslachtsbepalingsecho, 3D- en 4D-pretecho's) zelf te betalen. Daardoor is een zorgelijke situatie ontstaan waarbij vrouwen die het zich kunnen permitteren de 13-wekenecho tegen betaling laten doen, echter zonder erkende voorlichting en training en zonder kwaliteitsbewaking. Voor minder welgestelde vrouwen blijft alleen de 20-wekenechoscopie als optie over, die wordt vergoed door de basiszorgverzekering. Deze ongelijkheid in toegang tot zorg is ongewenst, evenals het feit dat vrouwen 'screenings'-echo's krijgen buiten een officieel landelijk prenataal screeningsprogramma zonder kwaliteitseisen en kwaliteitscontrole.

Consortium

Sinds enkele maanden bestaat er een 13-wekenecho-consortium van diverse stakeholders betrokken bij de prenatale screening en diagnostiek (gynaecologen, artsen, verloskundigen, genetici, epidemiologen, echoscopisten, patiëntenorganisaties en psychologen) die ervoor pleiten om deze test snel op de politieke agenda te zetten.

Dit consortium ziet de 13-wekenecho als een onderdeel van het structureel echoscopisch onderzoek dat uit twee etappes zou kunnen bestaan, als vrouwen daarvoor kiezen:

Bij 13 weken kan, met het 'eerste deel' van het SEO, worden gecheckt of de schedel van de foetus gesloten is en de prille aanleg van de hersenen normaal is, of de buikwand intact is en of de

op chromosomale afwijkingen en ruim 90 procent voor screening naar structurele afwijkingen.

In Nederland hebben we met succes een zeer geavanceerd screeningsprogramma naar chromosomale afwijkingen ingevoerd. We zijn trots op de wijze waarop dit is georganiseerd en wordt aangeboden. Laten we daarom een aanvullend vergelijkbaar programma opzetten om de vaker voorkomende ernstige aangeboren structurele afwijkingen bijtijds op te sporen en aan de ouders meer reproductieve keuzes te bieden, zonder de uitslag van de 20-wekenecho te moeten afwachten. ■

Afwijkingen die vroeg in de zwangerschap met echoscopisch onderzoek zijn op te sporen

ANATOMISCHE REGIO	AFWIJKING
hoofd	acranie/anencefalie, holoprosencefalie, exencefalie, ernstige vormen van spina bifida
nek, huid	zeer verdikte nekplooi, hygroma colli, hydrops foetalis
buikwand	omfalocelie en varianten hiervan, body-stalk anomalie, gastroschizis
blaas, nieren	megablaas, geen blaasvulling, polycysteuze nieren
skelet	afwezige, sterk afwijkende ledematen, ernstige skeletafwijkingen, sirenornielie
zeldzame afwijkingen	siamese tweeling, acardiacus, amniotic band syndroom, mola zwangerschap

blaas niet te groot is. Dit zijn ernstige afwijkingen die altijd kunnen worden opgespoord indien getrainde en gekwalificeerde echoscopisten het onderzoek uitvoeren en er goede apparatuur wordt gebruikt.^{1,5-7} Hierbij kan ook een verdenking op ernstige afwijkingen van andere orgaansystemen aan het licht komen waardoor al in een vroeg stadium met gerichte prenatale diagnostiek aanvullend onderzoek kan worden ingezet.

Indien de 13-wekenecho geen afwijkingen laat zien, wordt bij 18-20 weken het 'tweede deel' van het SEO uitgevoerd, dat dan gericht is op het opsporen van andere, soms ook ernstige afwijkingen. Organen zoals hersenen, hart, longen en nieren blijven zich in de zwangerschap verder ontwikkelen en sommige afwijkingen daaraan worden pas later zichtbaar.

Invoering van de 13-wekenecho brengt extra kosten met zich mee. Maar door de verdeling van het SEO in twee delen, blijven de meerkosten beperkt.

Het 13-wekenecho-consortium wacht met smart op een positief signaal uit de politiek om het plan te bespreken om deze echo op een kwalitatief verantwoorde wijze aan te bieden aan vrouwen die daarvoor kiezen.

Op dit moment kiest 40 procent van de vrouwen voor screening

We wachten met smart op een positief signaal uit de politiek

contact

c.bilardo@vumc.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld door de auteur.

web

De voetnoten, de samenstelling van het consortium en meer over dit onderwerp vindt u op medischcontact.nl/artikelen.