



VSOP

Position Paper Prenatale Screening

*Vastgesteld door de Werkgroep Genetisch Onderzoek (2011/2012)
Geaccordeerd door het VSOP bestuur, februari 2012*

Achtergrond

In 2001 en 2004 verschenen rapporten van de Gezondheidsraad over prenatale screening (PNS) op Downsyndroom, neuralebuisdefecten en routine-echoscopie¹. De Gezondheidsraad constateerde grote variatie in de uitvoering van de screening en adviseerde een centrale organisatiestructuur. In 2004 heeft de VSOP samen met de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) het initiatief genomen tot een project gericht op landelijke uniformiteit voor gebalanceerde voorlichting en deskundigheidsbevordering.

In het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) is eind 2006 door het ministerie van VWS een vergunning verleend aan de acht regionale centra voor prenatale screening op Downsyndroom (trisomie 21), met behulp van de kansschattende combinatietest en op neuralebuisdefecten met behulp van het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO).

Visie

De VSOP is van mening dat prenatale screening op ernstige aandoeningen zinvol is, in het kader van het recht op tijdige informatie en autonome keuzemogelijkheden van de aanstaande ouders. Ook kan desgewenst tijdig worden geanticipeerd op behandelmogelijkheden. Ouder- en patiëntenorganisaties zijn de enige partij die zonder mogelijke bijbedoelingen het belang van geïnformeerde keuzeropties en preventie kunnen benadrukken en tegelijkertijd zullen wijzen op het recht op maatschappelijke, sociale en economische solidariteit voor personen met een erfelijke/aangeboren aandoening of handicap.

Dilemma's

De landelijke implementatie van deze mogelijkheden van vroege detectie van aandoeningen, leidt regelmatig tot nieuw en aanpassing van beleid. Continuïteit van de inbreng vanuit het ervaringsperspectief van ouders en patiënten is daarom essentieel.

Uitvoering

Per 1 januari 2007 is gestart met de landelijke uitvoering van de prenatale screening op Downsyndroom en Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO). Het RIVM heeft, op verzoek van het ministerie van VWS, een landelijke coördinatiestructuur opgezet. Deze faciliteert landelijke afspraken en kwaliteitseisen door de betrokken beroepsgroepen, zorgverzekeraars en regionale centra voor prenatale screening. De regionale centra voor prenatale screening zijn vergunninghouder en hebben de taak om uitvoerende te contracteren en kwaliteit te borgen. De VSOP maakt deel uit van deze structuur en vertegenwoordigt hierin het patiëntenperspectief.

Bij de jaarlijkse actualisatie van voorlichting over de screening op Downsyndroom wordt steeds samengewerkt met de Stichting Downsyndroom en daarnaast met deskundigen betrokken bij de zorg voor kinderen en volwassenen met Downsyndroom. Tevens is de VSOP bestuurlijk vertegenwoordigd bij één Regionaal Centrum, UMCU.

Screening op downsyndroom

Zwangeren in Nederland kunnen sinds 2007 kiezen voor screening van de foetus op trisomie 21 (T21). Als zwangeren gebruik willen maken van deze screening wordt hun individuele kans op T21 bepaald met de eerste trimester combinatietest (CT). Deze combinatie van twee serummarkers (afkomstig uit bloed van de moeder) en een nekplooiemeting (echoscopisch onderzoek) is gekozen omdat dit een redelijke detectieratio had, op grote schaal uitvoerbaar leek en een uitslag in het eerste trimester gaf. De combinatietest bepaalt dus hoe groot de kans is op een kind met Downsyndroom, maar het onderzoek geeft geen diagnose.

Sinds april 2010 wordt met dezelfde CT ook een kans op trisomie 18 (Edwardssyndroom) en 13 (Patausyndroom) gegeven, tenzij de zwangere dit niet wil. De vergunning is echter nog steeds alleen verleend voor screening op Downsyndroom, alleen de informatievoorziening aan de zwangere is uitgebreid met informatie over hun risico op trisomie 18 (Edwardssyndroom) en 13 (Patausyndroom).

Landelijk kiest ongeveer 30% van de zwangeren voor de CT. Zwangeren van 36 of ouder mogen ook nog - alleen op basis van hun leeftijd- direct kiezen voor een invasieve diagnostische test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Van de zwangeren die bij de CT-uitslag een verhoogde kans op T21 te horen krijgen, kiest 90% voor invasieve diagnostiek. In 0.5% treedt een miskraam op ten gevolge van de ingreep, vrijwel altijd is dit een gezonde foetus.

In 1 op de 5 gevallen van Downsyndroom geeft de CT onterecht aan dat er geen risico is. Andersom kan ook in ruim 9 van de 10 gevallen waarbij de CT een verhoogd risico aangeeft, blijken na invasieve diagnostiek dat er geen sprake is van het syndroom van Down.

Informatie over de 20-weeken echo

De 20-weeken echo wordt ook wel structureel echoscopisch onderzoek (SEO) genoemd. Het hoofddoel hiervan is onderzoek naar de aanwezigheid van een open rug of een open schedel en neuralebuisdefecten (NBD). Deze aandoeningen vormen het uitgangspunt van de WBO-vergunning. Er wordt echter ook gekeken naar de ontwikkeling van de organen van het kind. Hierbij kunnen ook andere lichamelijke afwijkingen worden gezien, zoals een breuk of gat in het middenrif, de buikwand, afwezigheid van de nieren, ontwikkeling van de botten en afwijkingen van armen en benen. Verder wordt er gekeken of het kind goed groeit en of er voldoende vruchtwater is. Als er iets afwijkends wordt gezien wordt vervolgonderzoek aangeboden. Het vervolgonderzoek bestaat uit een uitgebreid echoscopisch onderzoek in een gespecialiseerd ziekenhuis. Soms ook een vruchtwaterpunctie of bloedonderzoek. Een uitslag waarbij geen afwijkingen gevonden worden is echter geen garantie op een gezond kind en een afwijkende uitslag betekent niet altijd dat er iets ernstigs aan de hand is.

Landelijk kiest meer dan 90% van alle zwangeren voor de 20-wekenecho, met als doel: tijdige informatie over eventueel aanwezigheid van aandoeningen waarop ouders hun handelingen of beslissingen kunnen baseren.

Het is echter niet altijd bekend dat deze 20-wekenecho ook onderdeel uitmaakt van de PNS, wat het doel is en dat het een vrijwillig onderzoek is. Dat benadrukt het belang van landelijke uniformiteit van de informatie en het toezicht daarop. Bij de landelijke evaluatie van de 20-wekenecho wordt daarom aandacht geschonken aan het tijdstip van de informatievoorziening, het informatieproces (gedoseerd) en of er sprake is van een geïnformeerde keuze. Er wordt ook gekeken naar de inhoud van de counseling, ook in de opleiding.

Nieuwe technieken en ontwikkeling prenatale screening

De huidige PNS heeft twee doelen: gezondheidswinst en reproductieve keuzes. Ontwikkelingen in de PNS ondergaan snelle veranderingen. Er is een beweging naar verbreding van de scope van de PNS door toename van de sensitiviteit van echo apparatuur en genome wide moleculaire testen.

Sinds kort kan NIPT (non-invasive prenatal testing) door middel van *next generation sequencing* (en enkele andere technieken) van *vrij foetaal* DNA geïsoleerd uit bloed (plasma) van de moeder foetale trisomie 21 zeer betrouwbaar detecteren.

De nieuwe technieken zullen op den duur de inhoud van het screeningsaanbod veranderen met mogelijk meer uitgebreide toepassingen en heeft ook de belangstelling van commerciële partijen.

Mogelijke andere toepassingen zijn onderzoek naar erfelijke aandoeningen, NIPT bij ECHO afwijkingen en zwangerschapscomplicaties.

Daarom zijn kaders van essentieel belang en keuzes onvermijdelijk. De doelstellingen kunnen ook verschillend zijn, reproductieve keuzes en autonomie versus preventie en gezondheidswinst. Deze ontwikkelingen leiden tot nieuwe ethische vragen: wat zijn nog zinvolle geïnformeerde keuzes, is informed consent in de huidige vorm nog haalbaar, wie bepaalt waarop getest gaat worden (beleidsmakers, artsen, de cliënt?), hoe staat het met het recht op niet weten van toekomstige kinderen versus de autonomie van de moeder en gelijke toegang tot zorg en proportionaliteit?

Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

NIPT kan vroeg in de zwangerschap worden uitgevoerd. De betrouwbaarheid van deze nieuwe test lijkt zeer groot te zijn in een hoog risico populatie. In meer dan 99.5% van de gevallen geeft de test correct aan dat er sprake is van het syndroom van Down (vals positief 0.5% en specificiteit 99.7%). Dit zal leiden tot minder invasieve prenatale diagnostiek (vlokkentests of vruchtwaterpuncties). Hierdoor zal het aantal ongewenste miskramen, veroorzaakt door invasieve diagnostische test, afnemen.

Nadeel zou kunnen zijn dat er minder geïnformeerde keuzes gemaakt zouden kunnen worden omdat de test eenvoudig en zonder risico's lijkt te zijn.

De huidige NIPT studies worden vooral verricht bij vrouwen met een indicatie voor een invasieve diagnostische test, meestal op basis van een verhoogde kans op T21 bij de CT. Na een afwijkende uitslag van de NIPT kan voor 100% bevestiging een invasieve diagnostische test verricht worden. Door NIPT als tussenstap aan te bieden zal uiteindelijk bij veel minder zwangeren invasieve prenatale diagnostiek worden aangeboden.

Op den duur zou het mogelijk kunnen zijn dat voor deze doelgroep een invasieve diagnostische test niet meer nodig is. Misschien kan NIPT in de toekomst ook de combinatietest vervangen.

De betrouwbaarheid van NIPT is in Nederland nog niet bij een grote groep zwangeren onderzocht. Op dit moment (februari 2013) wordt een aanvraag voorbereid voor een nationale studie: NIPT proef implementatie project voor een hoog risico groep (verhoogde kans op trisomie 21, 18 en 13 op basis van de CT.) Doel van het onderzoek is na te gaan wat de betrouwbaarheid van de NIPT in Nederland is. Tevens wordt onderzocht op welke wijze de test het best kan worden aangeboden en wat afwegingen zijn van vrouwen (en hun partners).

Een andere studie is reeds gestart: ESPRIT studie. Deze studie richt zich op de maatschappelijke/sociaal-ethische invloeden van NIPD, ook bij bredere toepassingen. Daarnaast worden de mogelijke veranderingen in het normatieve kader onderzocht. Patiëntpreferenties, psychologische, ethische en maatschappelijke aspecten zijn een belangrijk onderdeel van de noodzakelijke gegevens waarop te zijner tijd beslist kan worden hoe de NIPD een plaats krijgt in het Nederlandse Prenatale Screeningsprogramma. De VSOP maakt onderdeel uit van dit onderzoek.

Standpunten

Beschikbaarstelling van voldoende begrijpelijke informatie is cruciaal. Niet alleen rondom procedures, maar ook over de consequenties van de beide opties na een positieve uitslag van de diagnose. Immers, zonder eerlijke en goede informatie kan er geen sprake zijn van zelfbeschikkingⁱⁱ. Dat impliceert dat de betreffende beroepsgroepen ervoor dienen te zorgen dat de hulpverleners naast hun kennis over testen en procedures, over voldoende up-to-date inhoudelijke kennis beschikken over de betreffende aandoeningen.

Verder dient er volstrekte keuzevrijheid te zijn voor de zwangere en haar partner. Dat wil zeggen: geen enkele druk van (para)medische zijde om überhaupt diagnostiek te laten doen alsmede op de keuzes na een eventueel positieve uitslag van een diagnose. De eerste benoeming van een diagnose zet de toon voor alles wat er daarna gebeurt: hetzij de zwangerschap afbreken, hetzij de zwangerschap uitdragen en daarna het hele verdere leven van het kind. Die mededeling wordt daarmee tot een uiterst belangrijke determinant van de kwaliteit van bestaan. Hij dient daarom altijd zoveel mogelijk waarde vrij te zijn, bijvoorbeeld in de vorm van: 'Ik ga u iets vertellen dat u mogelijk niet verwachtte' in plaats van: 'Ik moet u iets ergs vertellen' en/of: 'Uw baby is niet goed'. En desgewenst behoort er te worden gezorgd voor contact met andere ouders van een kind met dezelfde diagnose.

Bij de van (para)medische zijde verstrekte informatie hoort nadrukkelijk ook een onmiddellijke verwijzing naar de informatie van (de) betreffende patiëntenorganisatie(s).

De verstrekte informatie van beide zijden, (para)medisch zowel als vanuit de betreffende patiëntenorganisatie, dient altijd zoveel mogelijk *evidence based* te zijn.

De verstrekte informatie behoort dus niet gebaseerd te zijn op louter persoonlijke indrukken of ervaringen van behandelaars of informatie-medewerkers. Niet gevraagd of ongevraagd een eigen mening ventileren. Dus geen: 'Nou, ik wist het wel in uw geval...'.ⁱⁱⁱ

De wereld is volop in beweging. Wees er daarom alert op dat mensen door een vroegere kennismaking met mensen met dezelfde aandoening/conditie hun oordeel en mening gebaseerd kunnen hebben op achterhaalde informatie.

Bij de verstrekte informatie hoort ook een toekomstvisie te worden gegeven ten aanzien van de actuele ontwikkelingen en eventuele toekomstige mogelijkheden, zoals die daar zijn, rondom het betreffende syndroom of de betreffende aandoening.

Bij een positieve uitslag van de prenatale diagnose dienen de aanstaande ouders ruim voldoende tijd te krijgen om de onderstaande drie opties te overwegen. Ervan uitgaande dat de zwangerschap in ieder geval aanvankelijk gewenst was, ligt het voor de hand de optie voor het uitdragen daarvan eerst te bespreken:

- a. het uitdragen van de betreffende zwangerschap, gevolg door de best mogelijke opvoeding;
- b. idem, maar met behulp van biochemische (medische) interventie, als die beschikbaar is dan wel zodra die beschikbaar komt, om de ontwikkeling van de specifieke symptomen van het syndroom zo effectief mogelijk te onderdrukken;
- c. het afbreken van de zwangerschap.

Naast brede informatie over de procedure en de consequenties van het al of niet uitdragen van de betreffende zwangerschap dient ook de weg te worden gewezen naar specifieke hulpverlening rondom en na het al of niet beëindigen van de betreffende zwangerschap. Dat laatst geldt zeker ook voor het geval de zwangere en haar partner ervoor kiest/kiezen om deze zwangerschap gewoon uit te dragen. Ook na het beëindigen van de zwangerschap, hetzij na het levend geboren worden van de baby, hetzij na een andersoortige beëindiging, moet desgevraagd de mogelijkheid worden geboden van lotgenotencontact.

Nuttige links

- RIVM (www.rivm.nl/zwangerschapsscreening)
- Prenatale Screening (www.prenatalescreening.nl)
- Erfelijkheid (www.erfelijkheid.nl)

Artikelen de Werd
NITRO consortium

ⁱ Gezondheidsraad. Prenatale screening: Downsyndroom, neuralebuisdefecten, routine-echoscopie. Den Haag: Gezondheidsraad, 2001; publicatie nr 2001/11. ISBN 90 5549 374 0

Gezondheidsraad. Prenatale screening (2); Down syndroom, neuralebuisdefecten. Den Haag: Gezondheidsraad, 2004; publicatie nr 2004/06. ISBN 90 5549 519 0

ⁱⁱ Os, C. van; Hellemond, R. van; Hendriks, A; Dute, J. en Breuning, M.H. Het recht op zelfbeschikking in het debat rondom de prenatale screening. In voorbereiding voor publicatie.

ⁱⁱⁱ Zuuren, F.J. van en Folmer, K.C.F. (1998). The option of prenatal diagnosis and the social image of individuals with a disability. In: Graaf, E.A.B. de; Vermeer, A.; Heymans, H.S.A. en Schuurman, M.I.M. Down syndrome behind the dykes. VU University Press, Amsterdam. ISBN: 90 5383 610-1, blzn. 35-46.