

SPN-MONITOR 2016

Prenatale screening in de regio

INHOUDSOPGAVE

| | |
|---|----|
| Over deze terugrapportage | 3 |
| De prenatale screening in de SPN-regio | 4 |
| Hoe verliep de gegevensaanlevering over 2016 aan Peridos? | 4 |
| Hoeveel zwangeren zijn er gecounseld over prenatale screening en welke keuze maakten zij? | 4 |
| Hoeveel combinatietesten zijn er verricht en wat waren de kansuitslagen? | 5 |
| Hoeveel SEO's zijn er verricht en wat waren de bevindingen bij SEO? | 6 |
| Welke informatie over zwangerschapsuitkomsten in 2016 zijn beschikbaar? | 8 |
| Tot slot..... | 9 |
| Bijlage 1 | 10 |

OVER DEZE TERUGRAPPORTAGE

In 2016 verzamelde de Stichting Prenatale screening regio Nijmegen (SPN) registratiegegevens over de uitvoering van de prenatale screening in de regio. Het doel van het monitoren van registratiegegevens is om inzicht te krijgen in de uitvoering en omvang van de prenatale screening en hoe deze landelijk en in de SPN-regio is georganiseerd. De gegevens worden daartoe jaarlijks op landelijk en regionaal niveau geëvalueerd. Daarnaast gebruikt de SPN de registratiegegevens voor de kwaliteitsbewaking van de prenatale screening in de praktijken voor counseling en in de echocentra die met de SPN een samenwerkingscontract hebben.

DE PRENATALE SCREENING IN DE SPN-REGIO

Hoe verliep de gegevensaanlevering over 2016 aan Peridos?

In 2016 was er ten opzichte van 2015 een verdere verbetering te zien in de aanlevering van registratiegegevens aan Peridos. De SPN had in 2016 met 103 praktijken voor counseling en 26 actieve echocentra een samenwerkingscontract. Op diverse momenten hebben we deze centra per e-mail gevraagd om registratiegegevens aan te leveren. De gegevensaanlevering aan Peridos is bovendien herhaaldelijk in de SPN-nieuwsbrief aan bod gekomen. Bijna alle contractanten leverden hierop tijdig hun registratiegegevens aan.

Vrijwel alle praktijken voor counseling en echocentra kunnen via een zogenaamde 'Excel-export' de gegevens uit hun registratiesysteem rechtstreeks naar Peridos exporteren. Een aantal counselingpraktijken maakte in 2016 bovendien gebruik van gegevensaanlevering via HL7-berichten. HL7-berichten kunnen direct na een counselinggesprek al naar Peridos worden verstuurd. Het is de bedoeling dat HL7-berichten de gegevensoverdracht hierdoor sneller en efficiënter gaan maken. In 2016 zijn de twee manieren van gegevensaanlevering (via de Excel-export en via het HL7-bericht) naast elkaar gebruikt ter evaluatie.

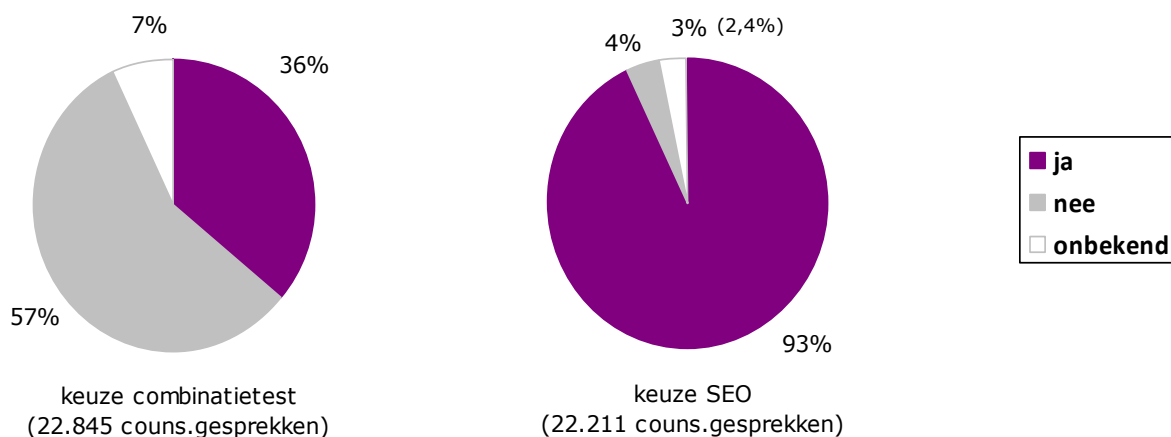
Het screeningslaboratorium heeft de combinatietestgegevens over 2016 aangeleverd aan Peridos. Verder zijn van alle PND-centra in onze regio gegevens verkregen over GUO en/of over invasieve diagnostiek uitgevoerd na prenatale screening en leverde een aantal counselingpraktijken gegevens over de zwangerschapsuitkomst aan.

Hoeveel zwangeren zijn er gecounseld over prenatale screening en welke keuze maakten zij?

Volgens de aangeleverde gegevens zijn er in 2016 25.542 zwangerschappen waarbij minimaal één counselinggesprek is vastgelegd. In 2015 lag dit aantal op 26.691 zwangerschappen. Figuur 1 laat zien welke keuze zwangeren maakten over deelname aan prenatale screening. Bijlage 1 beschrijft de counselinggegevens verder in detail.

Volgens de gegevens kiest 36% van de gecounselde zwangeren voor een combinatietest, met een duidelijk verschil tussen zwangeren < 36 jaar (34%) en ≥ 36 jaar (52%). Ongeveer 93% van de zwangeren kiest voor een SEO in 2016. Onder de zwangeren gecounseld over SEO zitten mogelijk ook zwangeren die in aanmerking kwamen voor een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO). In werkelijkheid liggen de percentages zwangeren die kozen voor een combinatietest of SEO misschien iets lager, omdat er niet altijd gegevens aangeleverd worden aan Peridos als een zwangere geen screening wenst. Het percentage zwangeren dat kiest voor de combinatietest in 2016 (36%) is hoger dan in 2015 (33%). Met ingang van april 2014 is het mogelijk om de niet-invasieve prenatale test (NIPT) uit te voeren na een verhoogde kansuitslag op de combinatietest. In 2016 kreeg de prenatale screening op down-, edwards- en patau syndroom extra aandacht vanwege de ontwikkelingen rondom de invoering van NIPT als eerste screeningstest vanaf april 2017. De verdere toename in de keuze voor de combinatietest heeft mogelijk hiermee te maken.

Figuur 1: Keuze van zwangeren gecounseld over prenatale screening in de SPN-regio in 2016



Hoeveel combinatietesten zijn er verricht en wat waren de kansuitslagen?

In 2016 zijn in totaal 9.187 combinatietesten verricht, zie tabel 1. In 63% van de gevallen deed het echocentrum de kansberekening, in 37% het screeningslaboratorium. Bij 4,6% van de combinatietesten was er een verhoogde kans op down-, edwards- en/of patausyndroom. Een verhoogde kans op edwards- en/of patausyndroom ging meestal samen met een verhoogde kans op downsyndroom. Tweeëndertig keer was alléén de kans op edwards- en/of patausyndroom verhoogd en niet de kans op downsyndroom.

Tabel 1: Combinatietesten verricht in de SPN-regio in 2016

| | 2016 | | 2015 | |
|--------------------------------------|-------|------|-------|------|
| Aantal combinatietesten | 9.187 | | 8.515 | |
| verhoogde kans downsyndroom (T21) | 393 | 4,3% | 401 | 4,7% |
| verhoogde kans edwardssyndroom (T13) | 77 | 0,8% | 82 | 1,0% |
| verhoogde kans patausyndroom (T18) | 101 | 1,1% | 114 | 1,3% |
| totaal verhoogde kans (T21/T13/T18) | 425 | 4,6% | 435 | 5,1% |

De 425 combinatietesten met een verhoogde kans betroffen in totaal 422 zwangerschappen. Voor 83 van deze zwangerschappen is informatie over invasieve diagnostiek beschikbaar in Peridos, zie tabel 2. Deze gegevens zijn aangeleverd door de PND-centra die de vruchtwaterpunctie en/of vlokcentest uitvoerden.

Tabel 2: Beschikbare informatie over invasieve diagnostiek na een verhoogde kans bij de combinatietest

| | Aantal zwangerschappen met verhoogde kans |
|--|---|
| Gegevens over invasieve diagnostiek in Peridos beschikbaar | 83 |
| Uitkomst invasieve diagnostiek: | |
| T21 vastgesteld | 25 |
| T13 vastgesteld | 1 |
| T18 vastgesteld | 4 |
| andere afwijking vastgesteld | 11 |
| totaal aantal gevonden afwijkingen bij invasieve diagnostiek | 41 |

Vaak zal een NIPT zijn voorafgegaan aan invasieve diagnostiek. Doordat informatie over NIPT nog niet in Peridos is opgenomen, is het niet mogelijk om een uitspraak te doen over hoeveel zwangeren na de combinatietest ervoor kozen om verder onderzoek te verrichten of om niets te doen. En voor de 83 zwangerschappen waarbij (uiteindelijk) invasieve diagnostiek werd verricht (zie tabel 2) geldt dat we niet weten of deze direct werden verricht na de combinatietest of na combinatietest plus NIPT. Dat maakt de interpretatie van de aantallen bevestigde afwijkingen bij invasieve diagnostiek erg lastig.

Volgens de beschikbare gegevens werd bij in totaal 41 zwangerschappen via invasieve diagnostiek een afwijking geconstateerd. Bij 75% ging het om down-, edwards- of patausyndroom; bij 25% om een andere afwijking.

Hoeveel SEO's zijn er verricht en wat waren de bevindingen bij SEO?

In 2016 zijn door de 26 echocentra in de SPN-regio 24.462 primaire SEO's geregistreerd, zie tabel 3. In totaal ging het om 24.080 zwangerschappen. Het aantal SEO's in 2016 ligt iets lager dan in 2015.

Tabel 3: SEO's verricht in SPN-regio in 2016¹

| | 2016 | | 2015 | |
|-----------------------------------|--------|-------|--------|-------|
| Aantal uitgevoerde SEO's: | | | | |
| primair onderzoek ² | 24.462 | | 24.976 | |
| herhalingsonderzoek | 836 | | 751 | |
| vervolgonderzoek voor pyelectasie | 332 | | 277 | |
| Conclusie SEO: | | | | |
| vermoeden afwijking | 933 | 4% | 970 | 4% |
| vermoeden neuraalbuisdefect | 10 | 0,04% | 6 | 0,02% |
| Advies SEO: | | | | |
| herhalingsonderzoek | 938 | 4% | 826 | 3% |
| vervolgonderzoek voor pyelectasie | 306 | 1% | 323 | 1% |
| verwijzing voor GUO | 1.080 | 4% | 1.145 | 5% |

¹ Telling per foetus; ² Inclusief enkele SEO's waarbij het type onderzoek niet was ingevuld

Een SEO kan soms niet compleet worden uitgevoerd, bijvoorbeeld vanwege een ongunstige ligging van de foetus. Dat was in 2016 836 keer het geval; bij die zwangeren werd het onderzoek herhaald ('herhalingsonderzoeken'). Daarnaast kwamen minimaal 332 zwangeren rond 32 weken zwangerschap terug in het echocentrum om het nierbekken (pyelum) opnieuw te laten beoordelen ('vervolgonderzoeken voor pyelectasie'). Het herbeoordelen van het pyelum gebeurt soms samen met bijvoorbeeld het herbeoordelen van de groei en wordt dan vaak uitgeboekt als groeiecho. Het werkelijke aantal herbeoordelingen van het pyelum zal daarom hoger liggen. In 2016 registreerden echoscopisten 933 keer een vermoeden op een afwijking. Tien keer vermoedde de echoscopist een neuraalbuisdefect. Bij 1.080 SEO's gaf de echoscopist het advies om de zwangere te verwijzen voor een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) in een PND-centrum; meestal vanwege een vermoeden op een afwijking en soms vanwege een incompleet SEO. Deze cijfers verschillen niet erg van de cijfers van voorgaande jaren.

Tabel 4 laat zien bij welke zwangerschapsduur het SEO werd verricht. Negenennegentig procent van de primaire SEO's is uitgevoerd vóór 22 weken zwangerschap. Bij voorkeur wordt een SEO al vóór 21 weken uitgevoerd om eventueel vervolgonderzoek tijdig te kunnen starten. Dat lukt bij ongeveer 92% van de primaire SEO's. We vragen verwijzers en echocentra om aandacht te hebben voor een tijdige planning van het onderzoek.

Tabel 4: Zwangerschapsduur waarbij SEO werd verricht¹

| Zwangerschapsduur | Primaire SEO's | Herhalings- onderzoeken | Vervolgonder- zoeken voor pyelectasie | Type SEO niet ingevuld |
|---------------------|----------------|----------------------------|---|---------------------------|
| < 17+0 weken | 20 | 0 | 0 | 0 |
| 17+0 t/m 17+6 weken | 32 | 1 | 0 | 0 |
| 18+0 t/m 18+6 weken | 722 | 5 | 0 | 0 |
| 19+0 t/m 19+6 weken | 9.178 | 87 | 17 | 0 |
| 20+0 t/m 20+6 weken | 12.342 | 359 | 64 | 1 |
| 21+0 t/m 21+6 weken | 1.639 | 279 | 24 | 1 |
| 22+0 t/m 22+6 weken | 117 | 60 | 4 | 0 |
| 23+0 t/m 23+6 weken | 40 | 8 | 0 | 0 |
| > 23+6 weken | 86 | 18 | 219 | 0 |
| Totaal | 24.078 | 807 | 327 | 2 |

¹ Telling van het aantal unieke zwangerschappen, SEO's bij meerlingen zijn 1x meegeteld

Bij de interpretatie van de gegevens in tabel 4 is het van belang om rekening te houden met eventuele registratiefouten. Zo wordt de definitie van het type SEO (primair onderzoek, herhalingsonderzoek, vervolgonderzoek) af en toe niet goed gehanteerd; een vervolgonderzoek voor pyelectasie rond 20 weken is immers onwaarschijnlijk. Ook wordt de SEO-datum of a terme datum soms niet goed ingevoerd, wat leidt tot een foutieve berekening van de zwangerschapsduur.

Welke informatie inmiddels in Peridos beschikbaar is over de bevindingen bij het SEO, is weergegeven in tabel 5. Anders dan in tabel 3, tellen in tabel 5 meerlingen 1 keer mee. Naast de conclusie van het SEO en het daarop gebaseerde advies, leveren echocentra registratiegegevens aan over 14 afwijkende

bevindingen bij de foetus en 8 sonomarkers. Deze gegevens moeten nog erg voorzichtig geïnterpreteerd worden, omdat onduidelijk is hoe volledig en valide ze zijn.

Tabel 5: Beschikbare informatie over bevindingen bij SEO in 2016

| | <i>Aantal zwangerschappen met deze bevinding(en) bij SEO:</i> | |
|---|---|--|
| | alle SEO's | SEO's met advies 'verwijzing GUO' |
| Afwijkingen aangezicht | 32 | 27 |
| Afwijkingen hersenen | 35 | 31 |
| Afwijkingen longen | 14 | 13 |
| Afwijkingen maag-darm | 33 | 28 |
| Afwijkingen navelstreng | 14 | 12 |
| Afwijkingen nek/huid | 3 | 2 |
| Afwijkingen nieren-blaas | 75 | 47 |
| Afwijkingen skelet en extrem. | 73 | 71 |
| Afwijkend vruchtwatercomp. | 15 | 13 |
| Buikwanddefecten | 6 | 4 |
| Hart/hartritme afwijkingen | 110 | 81 |
| Hernia diafragmatica | 6 | 3 |
| Hydrops foetalis | 1 | 0 |
| Neuraalbuisdefecten | 10 | 10 |
| <i>Sonomarkers:</i> | | |
| Verdikte nekplooi/nek huid | 0 | 0 <i>(Sonomarkers zijn niet altijd een reden om te verwijzen voor een GUO)</i> |
| Kort femur | 26 | 25 |
| Milde ventriculomegalie | 15 | 14 |
| Echodense darmen | 45 | 44 |
| Plexus choroïdeus cysten | 319 | 47 |
| Echodense focus in hart | 463 | 37 |
| Pyelectasie ¹ | 319 | 35 |
| Twee navelstrengvaten ² | 162 | 159 |
| Totaal aantal zwangerschappen met advies 'verwijzing GUO' | | 1.065 ³ |

¹ Pyelectasie bij primaire SEO en/of vervolg-SEO; ² informatie over twee navelstrengvaten is soms niet goed aangeleverd; ³ dit is géén optelsom van de aantallen bevindingen, omdat er bij 1 zwangerschap meerdere bevindingen kunnen zijn, omdat informatie over de bevindingen soms ontbreekt en omdat er soms andere redenen waren voor verwijzing GUO, zoals incompleet SEO.

De bevindingen bij het SEO zijn niet altijd een reden voor een verwijzing voor geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) in het PND-centrum. Bij specifieke sonomarkers, zoals een echodense focus in het hart, is slechts een verwijzing geïndiceerd wanneer de marker samengaat met andere markers of afwijkende bevindingen. Dit verklaart het grote verschil tussen het aantal geregistreerde echodense focus bij alle SEO's, in de linker kolom, en het aantal bij de SEO's met advies 'verwijzing GUO', in de rechter kolom. Andere bevindingen, zoals afwijkingen nieren-blaas of hart/hartritme afwijkingen, zijn wel altijd een reden voor een verwijzing voor GUO. De verschillen tussen de linker- en rechterkolom duiden dan op registratieproblemen.

In totaal is bij 1.065 zwangerschappen (en 1.080 foetus, zie tabel 3) het advies 'verwijzing GUO' gegeven. Naast de bevindingen vermeld in tabel 5 is soms vanwege een incompleet SEO verwezen voor GUO. Bij een aantal zwangerschappen met advies 'verwijzing GUO' was er geen informatie beschikbaar over welke SEO-bevindingen reden voor de verwijzing waren. De cijfers in tabel 5 zullen de daadwerkelijke aantallen afwijkende bevindingen en sonomarkers bij het SEO dus waarschijnlijk onderschatten. Dat kan komen door de wijze van registratie in het bronsysteem (bijv. het invoeren van vrije tekst in plaats aanvinken) of door beperkingen van het systeem om alle gegevens goed naar Peridos te exporteren.

Tabel 5 laat zien dat twee navelstrengvaten de meest voorkomende reden was voor een verwijzing voor GUO. Andere relatief veel voorkomende redenen voor verwijzing waren een vermoeden op afwijkingen van het hart of hartritme, van skelet of extremiteiten, en van de nieren of blaas.

Voor 970 van de 1.065 zwangerschappen (91%) die verwezen werden naar een PND-centrum geldt dat er in Peridos gegevens beschikbaar zijn over het GUO dat daar werd uitgevoerd, zie tabel 6. Deze

gegevens zijn aangeleverd door de PND-centra. Tabel 6 illustreert met name wat de aanlevering van GUO-gegevens tot nu toe heeft opgeleverd. Het is nog niet mogelijk om een uitspraak te doen over of de bevindingen bij SEO door een GUO bevestigd werden, onder andere doordat er nog geen betrouwbare gegevens zijn over de conclusie van het GUO.

Tabel 6: Beschikbare informatie over bevindingen bij GUO na verwijzing door het echocentrum dat de SEO maakte

| | Aantal zwangerschappen met advies 'verwijzing GUO' | Toelichting |
|---|--|---|
| GUO-gegevens beschikbaar in Peridos | 970 | |
| Algehele beoordeling bij het GUO ¹ : | | |
| normaal | 415 | |
| afwijkend | 254 | |
| niet bekend | 301 | |
| Neuraalbuisdefect bij het GUO | 10 | 7 keer tevens vermoeden NBD bij SEO 3 keer geen NBD maar wel andere afwijkende bevindingen bij SEO |

¹ Op basis van of de echoscopist een of meerdere afwijkende bevindingen registreerde. Bij meerdere GUO's is de laatste GUO geselecteerd. Door niet-eenduidige registratie (bijv. invoer van vrije tekst) en het ontbreken van de eindconclusie van de echoscopist in Peridos, moeten deze gegevens voorzichtig geïnterpreteerd worden.

Voor 415 zwangerschappen geldt dat de algehele beoordeling van het GUO 'normaal' was. Mogelijk waren er dan wel bepaalde sonomarkers, zoals twee navelstrengvaten. Voor de 10 zwangerschappen met een vermoeden op een neuraalbuisdefect bij SEO (zie tabel 5) geldt dat 7 keer de bevinding werd bevestigd en 2 keer bij GUO niet specifiek een neuraalbuisdefect werd aangevinkt maar wel een 'afwijking skelet of extremiteiten'. Eén keer ontbrak de informatie over het GUO in Peridos. Daarnaast waren er 3 andere zwangerschappen waar bij het GUO een neuraalbuisdefect werd vastgesteld. Bij deze zwangerschappen registreerde de SEO-echoscopist wel een vermoeden op afwijkingen, maar vinkte niet specifiek een neuraalbuisdefect aan.

We streven ernaar om de kwaliteit en de volledigheid van de GUO-gegevens verder te verbeteren en om meer inzicht te krijgen in de interpretatie van de gegevens, zodat ze beter bruikbaar zijn voor evaluatie en kwaliteitsbevordering.

Welke informatie over zwangerschapsuitkomsten in 2016 zijn beschikbaar?

In 2015 werd gestart met het verzamelen van gegevens over de zwangerschapsuitkomst. Voor een aantal cliëntenregistratiesystemen geldt dat het nog niet mogelijk is gegevens over de zwangerschapsuitkomst aan te leveren aan Peridos. Er komen wel steeds meer uitkomstgegevens beschikbaar. Deze gegevens zijn nodig om te evalueren of de screening aandoeningen gemist heeft.

In tabel 7 ziet u de weergave van de aangeleverde gegevens over de zwangerschapsuitkomst uit 2016. Ondanks dat er in 2016 meer uitkomstgegevens zijn aangeleverd dan in 2015, zijn de gegevens helaas te beperkt om conclusies aan te verbinden. In 2017 en 2018 wordt de verzameling en analyse van deze gegevens uitgebreid en kan het screeningsprogramma verder worden geëvalueerd.

Tabel 7: Beschikbare informatie over zwangerschapsuitkomsten in 2016

| Aantal registraties zwangerschapsuitkomst | Geen bijzonderheden | (Verdenking) afwijking | Onbekend | |
|---|---------------------|------------------------|----------|-------|
| | 2.266 | 978 | 14 | 1.274 |

TOT SLOT

We hopen dat we u met deze terugrapportage een goed beeld hebben gegeven van de prenatale screening in de SPN-regio. Voor uitleg of overleg over deze terugrapportage kunt u met ons contact opnemen; zie daarvoor de hieronder vermelde contactgegevens.

Stichting Prenatale screening regio Nijmegen (SPN)

Contact:

SPN, Radboudumc
interne post 832 SPN

Postbus 9101

6500 HB Nijmegen

T: 024-3619603

E: spn-regionijmegen@radboudumc.nl

www.spn-regionijmegen.nl

BIJLAGE 1

Counselinggegevens: kenmerken deelnemers, type counseling en keuze in 2016 en 2015

| | 2016 | | 2015 | |
|-------------------------------|--------|-----|--------|-----|
| Aantal gecounselde zwangeren | | | | |
| < 36 jaar ¹ | 22.326 | 87% | 23.464 | 88% |
| ≥ 36 jaar ¹ | 3.206 | 13% | 3.225 | 12% |
| totaal aantal zwangerschappen | 25.542 | | 26.691 | |
| Counseling over: | | | | |
| combinatietest | 22.845 | | 23.902 | |
| SEO | 22.211 | | 23.291 | |
| onbekend | 82 | | 267 | |
| Keuze combinatietest: | | | | |
| ja | 8.280 | 36% | 7.773 | 33% |
| < 36 jaar ¹ | 6.767 | 34% | 6.211 | 30% |
| ≥ 36 jaar ¹ | 1.510 | 52% | 1.562 | 54% |
| nee | 13.033 | 57% | 14.630 | 61% |
| onbekend | 1.532 | 7% | 1.499 | 6% |
| Keuze SEO: | | | | |
| ja | 20.710 | 93% | 21.848 | 94% |
| nee | 970 | 4% | 902 | 4% |
| onbekend | 531 | 2% | 541 | 2% |

¹ Leeftijd zwangere bij een zwangerschapsduur van 18 weken. In 2016 was de leeftijd bij tien zwangeren niet bekend in Peridos.