

SPN-MONITOR 2017

Prenatale screening in de regio

INHOUDSOPGAVE

Over deze terugrapportage	3
De prenatale screening in de SPN-regio	4
Hoe verliep de gegevensaanlevering over 2017 aan Peridos?	4
Hoeveel zwangeren zijn er gecounseld over prenatale screening en aan welke prenatale screening namen zij deel?.....	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
Tot slot.....	9

OVER DEZE TERUGRAPPORTAGE

In 2017 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 2017 aan Peridos?

De SPN had in 2017 samenwerkingscontracten met 102 praktijken voor counseling en 26 actieve echocentra. 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.

De screeningslaboratoria hebben de combinatietestgegevens en de NIPT-gegevens (TRIDENT 2) over 2017 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.

Hoeveel zwangeren zijn er gecounseld over prenatale screening en aan welke prenatale screening namen zij deel?

In 2017 zijn 25.057 zwangerschappen geregistreerd, waarbij minimaal één counselinggesprek is vastgelegd. In 2016 lag dit aantal op 25.542 zwangerschappen. Tabel 1 beschrijft de counselinggegevens verder in detail. 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 prenatale screening misschien iets lager, omdat er niet altijd gegevens aangeleverd worden aan Peridos als een zwangere geen screening wenst.

In 2017 neemt 83% van de zwangeren deel aan de SEO en 11% aan de combinatietest. De deelname aan de combinatietest is in het eerste kwartaal van 2017 30%, vanaf april ligt dit percentage op 5%. Sinds april 2017 kunnen zwangeren kiezen voor de NIPT. Tussen april 2017 en december 2017 neemt 40% van de zwangeren deel aan de NIPT. Let op, deze aantallen en percentages zijn veranderd ten opzichte van de monitor van vorig jaar, doordat in de huidige monitor gerapporteerd is over de deelname in plaats van de keuze na counseling.

Tabel 1: Counselinggegevens: kenmerken deelnemers, type counseling en deelname in 2016 en 2017

	2017		2016	
Aantal gecounselde zwangeren				
totaal aantal zwangerschappen	25.057		25.542	
< 36 jaar ¹	21.884	87%	22.326	87%
≥ 36 jaar ¹	3.199	13%	3.206	13%
Counseling over:				
combinatietest	22.104		22.845	
SEO	23.709		22.211	
onbekend	926		82	
Deelname combinatietest	2.874	11%	8.407	33%
januari t/m maart	2.171	30%		
april t/m december	875	5%		
Deelname SEO	20.753	83%	21.077	83%
Deelname NIPT ²	7.448	40%		

¹ Leeftijd zwangere bij een zwangerschapsduur van 18 weken.

² Deelname tussen april en december 2017.

Hoeveel combinatietesten zijn er verricht en wat waren de kansuitslagen?

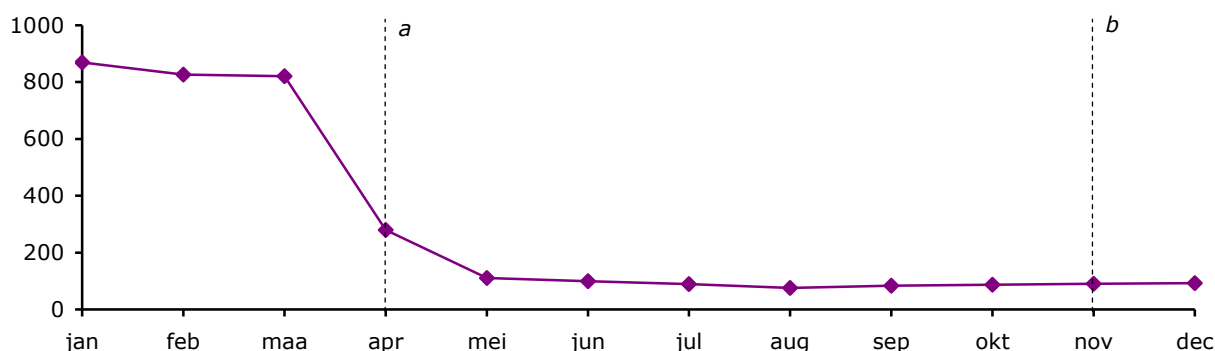
In 2017 zijn in totaal 3.483 combinatietesten verricht, zie tabel 2. Bij 4,6% van de combinatietesten was er een verhoogde kans op down-, edwards- en/of patausyndroom. Een verhoogde kans op edwards- en/of patausyndroom ging meestal samen met een verhoogde kans op downsyndroom. Negen keer was alléén de kans op edwards- en/of patausyndroom verhoogd en niet de kans op downsyndroom. Het totaal aantal combinatietesten is hoger dan het aantal combinatietesten na counseling, beschreven in tabel 1. Dit komt waarschijnlijk omdat er ook combinatietesten zijn uitgevoerd waarbij geen counselingsgesprek heeft plaatsgevonden, of waarbij deze niet is geregistreerd in Peridos.

Tabel 2: Combinatietesten verricht in de SPN-regio in 2017

	2017		2016	
Aantal combinatietesten	3.483		9.187	
verhoogde kans downsyndroom (T21)	150	4,3%	393	4,3%
verhoogde kans edwardssyndroom (T13)	31	0,9%	77	0,8%
verhoogde kans patausyndroom (T18)	35	1,0%	101	1,1%
totaal verhoogde kans (T21/T13/T18)	159	4,6%	425	4,6%

In figuur 2 ziet u de daling van het aantal uitgevoerde NT-metingen na de introductie van NIPT als eerste screeningstest in april 2017. In november stopte het Rijnstate laboratorium met combinatietestbepalingen en ging de SPN-regio over naar het landelijke screeningslaboratorium STAR-SHL. Drie van de in totaal zestien NT-echocentra besloten in 2017 te stoppen met het verrichten van NT.

Figuur 2: Aantal uitgevoerde NT-metingen in de SPN-regio per maand



a) introductie NIPT als eerste screeningstest (TRIDENT 2);

b) overgang naar STAR-SHL als landelijke screeningslaboratorium voor de combinatietest

De 159 combinatietesten met een verhoogde kans betroffen in totaal 157 zwangerschappen. Voor 37 van deze zwangerschappen is informatie over invasieve diagnostiek beschikbaar in Peridos, zie tabel 3. Deze gegevens zijn aangeleverd door de PND-centra die de vruchtwaterpunctie en/of vlokcentest uitvoerden.

Tabel 3: Beschikbare informatie over invasieve diagnostiek na een verhoogde kans bij de combinatietest

	Aantal zwangerschappen met verhoogde kans
Gegevens over invasieve diagnostiek in Peridos beschikbaar	37
Uitkomst invasieve diagnostiek:	
T21 vastgesteld	11
T13 vastgesteld	0
T18 vastgesteld	3
andere afwijking vastgesteld	1
totaal aantal gevonden afwijkingen bij invasieve diagnostiek	15

Vaak zal een NIPT zijn voorafgegaan aan invasieve diagnostiek. De NIPT is dan uitgevoerd in het kader van de TRIDENT 1 studie. Doordat de gegevens over deelname aan TRIDENT 1 niet in Peridos zijn 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. Voor de 37 zwangerschappen waarbij (uiteindelijk) invasieve diagnostiek werd verricht (zie tabel 3), 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 15 zwangerschappen met een verhoogde kans volgens de combinatietest uiteindelijk via invasieve diagnostiek een afwijking geconstateerd. Bij 14 zwangerschappen ging het om down-, edwards- of patau'syndroom; bij 1 zwangerschap om een andere afwijking.

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

In 2017 zijn door de 24 echocentra in de SPN-regio 23.600 primaire SEO's geregistreerd, zie tabel 4. In totaal ging het om 23.314 zwangerschappen. Het aantal SEO's in 2017 ligt iets lager dan in 2016. Het aantal primaire SEO's verricht in 2017 is hoger dan het aantal SEO's na counseling, beschreven in tabel 1. Net als bij de combinatietesten komt dit waarschijnlijk doordat er ook een aantal SEO's zijn uitgevoerd waarbij geen counselingsgesprek heeft plaatsgevonden, of waarbij deze niet geregistreerd in Peridos.

Tabel 4: SEO's verricht in SPN-regio in 2017¹

	2017		2016	
Aantal uitgevoerde SEO's:				
primair onderzoek ²	23.600		24.462	
herhalingsonderzoek	880		836	
vervolgonderzoek voor pyelectasie	296		332	
Conclusie SEO:				
vermoeden afwijking	996	4%	933	4%
vermoeden neuraalbuisdefect	8	0,03%	10	0,04%
Advies SEO:				
herhalingsonderzoek	889	4%	938	4%
vervolgonderzoek voor pyelectasie	314	1%	306	1%
verwijzing voor GUO	1.120	5%	1.080	4%

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 2017 880 keer het geval; bij die zwangeren werd het onderzoek herhaald ('herhalingsonderzoeken'). Daarnaast kwamen minimaal 296 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 2017 registreerden echoscopisten 996 keer een vermoeden op een afwijking. Acht keer vermoedde de echoscopist een neuraalbuisdefect. Bij 1.120 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 incomplete SEO. Deze cijfers verschillen niet erg van de cijfers van voorgaande jaren.

Tabel 5: Zwangerschapsduur waarbij SEO werd verricht¹

Zwangerschapsduur	Primaire SEO's	Herhalings- onderzoeken	Vervolgonder- zoeken voor pyelectasie	Type SEO niet ingevuld
< 17+0 weken	10	0%	0	0
17+0 t/m 17+6 weken	18	0%	0	0
18+0 t/m 18+6 weken	771	3%	4	0
19+0 t/m 19+6 weken	10.092	43%	114	4
20+0 t/m 20+6 weken	11.084	48%	410	15
21+0 t/m 21+6 weken	1.183	5%	266	7
22+0 t/m 22+6 weken	72	0%	36	1
23+0 t/m 23+6 weken	25	0%	8	0
> 23+6 weken	60	0%	19	265
Totaal	23.305		845	292

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

Tabel 5 laat zien bij welke zwangerschapsduur het SEO werd verricht. Negenennegentig procent van de primaire SEO's zijn 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 94% van de primaire SEO's. We vragen verwijzers en echocentra om aandacht te hebben voor een tijdige planning van het onderzoek.

Bij de interpretatie van de gegevens in tabel 5 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 6. Anders dan in tabel 4, tellen in tabel 6 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 6: Beschikbare informatie over bevindingen bij SEO in 2017

	<i>Aantal zwangerschappen met deze bevinding(en) bij SEO:</i>	
	alle SEO's	SEO's met advies 'verwijzing GUO'
Afwijkingen aangezicht	31	30
Afwijkingen hersenen	45	33
Afwijkingen longen	19	17
Afwijkingen maag-darm	32	29
Afwijkingen navelstreng	10	9
Afwijkingen nek/huid	8	6
Afwijkingen nieren-blaas	onb. ¹	onb. ¹
Afwijkingen skelet en extrem.	74	65
Afwijkend vruchtwatercomp.	27	20
Buikwanddefecten	6	3
Hart/hartritme afwijkingen	131	98
Hernia diafragmatica	6	4
Hydrops foetalis	1	1
Neuraalbuisdefecten	8	8
<i>Sonomarkers:</i>		
Verdikte nekplooi/nek huid	0	0
Kort femur	17	16
Milde ventriculomegalie	10	9
Echodense darmen	56	55
Plexus choroïdeus cysten	349	43
Echodense focus in hart	492	57
Pyelectasie ²	355	44
Twee navelstrengvaten ³	143	141
Totaal aantal zwangerschappen met advies 'verwijzing GUO'		1.098 ⁴

¹ Aantal gevonden afwijkingen nieren-blaas is onbekend door een fout in de export bij één van de registratiesystemen;

² pyelectasie bij primaire SEO en/of vervolg-SEO; ³ informatie over twee navelstrengvaten is soms niet goed aangeleverd; ⁴ 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 hersenen 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 er bij 1.098 zwangerschappen (en 1.120 foetussen, zie tabel 4) het advies 'verwijzing GUO' gegeven. Naast de bevindingen vermeld in tabel 6 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 6 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 van aanvinken) of door beperkingen van het systeem om alle gegevens goed naar Peridos te exporteren.

Tabel 6 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 en van skelet of extremiteiten.

Voor 1.005 van de 1.098 zwangerschappen (92%) die verwezen werden naar een PND-centrum geldt dat er in Peridos gegevens beschikbaar zijn over het GUO dat daar werd uitgevoerd, zie tabel 7. Deze gegevens zijn aangeleverd door de PND-centra. Tabel 7 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 7: 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	1.005	
Algehele beoordeling bij het GUO ¹ :		
normaal	544	
afwijkend	291	
niet bekend	170	
Neuraalbuisdefect bij het GUO	11	<i>5 keer tevens vermoeden NBD bij SEO 6 keer geen NBD aangevinkt bij SEO, maar wel een vermoeden op (andere) afwijkingen</i>

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 544 zwangerschappen geldt dat de algehele beoordeling van het GUO 'normaal' was. Mogelijk waren er dan wel bepaalde sonomarkers, zoals twee navelstrengvaten. Voor de 8 zwangerschappen met een vermoeden op een neuraalbuisdefect bij SEO (zie tabel 6) geldt dat 5 keer de bevinding werd bevestigd. In 2 gevallen was het onbekend of ook bij het GUO een neuraalbuisdefect is geconstateerd door de wijze van registratie. Eén keer ontbrak de GUO in Peridos. Daarnaast waren er 6 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.

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