



SPN-MONITOR 2018

Prenatale screening in de regio

INHOUDSOPGAVE

Over deze terugrapportage	3
De prenatale screening in de SPN-regio	4
Hoe verliep de gegevensaanlevering over 2018 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?	5
Tot slot.....	9

OVER DEZE TERUGRAPPORTAGE

In 2018 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 2018 aan Peridos?

De SPN had op 31-12-2018 samenwerkingsovereenkomsten met 100 praktijken voor counseling , met 25 echocentra voor SEO en met 10 echocentra voor de NT-meting. 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 2018 aangeleverd aan Peridos. Verder zijn van de PND-centra in onze regio gegevens verkregen over GUO-2 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 2018 zijn 22.820 zwangerschappen geregistreerd, waarbij minimaal één counselinggesprek is vastgelegd. In 2017 lag dit aantal op 25.057 zwangerschappen. De daling van het aantal zwangerschappen komt gedeeltelijk door een onder-registratie in Peridos. Zo'n 14% van de zwangerschappen had in 2018 meer dan één counselinggesprek. Dit heeft mogelijk te maken met registratieproblemen. 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 deelnemen aan prenatale screening misschien iets lager, omdat er niet altijd gegevens aangeleverd worden aan Peridos als een zwangere geen screening wenst.

In 2018 neemt 82% van de zwangeren waarbij een counselinggesprek is geregistreerd deel aan de SEO en 3% 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, in 2018 koos 45% voor deze test.

Tabel 1: Counselinggegevens: kenmerken deelnemers, type counseling en deelname in 2018 en 2017

	2018		2017	
Totaal aantal zwangerschappen	22.820		25.057	
< 36 jaar ¹	19.869	87%	21.884	87%
≥ 36 jaar ¹	2.951	13%	3.199	13%
Deelname combinatietest	626	3%	2.874	11%
Deelname NIPT ²	10.191	45%	7.448	40%
Deelname SEO	18.668	82%	20.753	83%

¹ Leeftijd zwangere bij een zwangerschapsduur van 18 weken.

² Deelname vanaf april 2017.

Hoeveel combinatietesten zijn er verricht en wat waren de kansuitslagen?

In 2018 zijn in totaal 843 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. Acht 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 2018 en 2017

	2018		2017	
Aantal combinatietesten	843		3.483	
verhoogde kans downsyndroom (T21)	39	4,6%	150	4,3%
verhoogde kans edwardssyndroom (T13)	8	1,0%	31	0,9%
verhoogde kans patausyndroom (T18)	8	1,0%	35	1,0%
totaal verhoogde kans (T21/T13/T18)	39	4,6%	159	4,6%

De 39 combinatietesten met een verhoogde kans betroffen in totaal 39 zwangerschappen. Voor 11 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 vlokkentest 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	11
Uitkomst invasieve diagnostiek:	
T21 vastgesteld	2
T13 vastgesteld	0
T18 vastgesteld	0
andere afwijking vastgesteld	1
totaal aantal gevonden afwijkingen bij invasieve diagnostiek	3

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 11 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 3 zwangerschappen met een verhoogde kans volgens de combinatietest uiteindelijk via invasieve diagnostiek een afwijking geconstateerd. Bij 2 zwangerschappen ging het om downsyndroom; bij 1 zwangerschap om een andere afwijking.

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

In 2018 zijn door de 25 echocentra in de SPN-regio 22.975 primaire SEO's geregistreerd, zie tabel 4. In totaal ging het om 22.794 zwangerschappen. Het aantal SEO's in 2018 ligt iets lager dan in 2017. Het aantal primaire SEO's verricht in 2018 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 zijn geregistreerd in Peridos.

Tabel 4: SEO's verricht in SPN-regio in 2018 en 2017¹

	2018		2017	
Aantal uitgevoerde SEO's:				
primair onderzoek ²	22.975		23.600	
herhalingsonderzoek	802		880	
vervolgonderzoek voor pyelectasie	253		296	
Conclusie SEO:				
incompleet onderzoek	864	4%	1.028	4%
vermoeden afwijking	990	4%	996	4%
vermoeden neuraalbuisdefect	9	0,04%	8	0,03%
Advies SEO:				
herhalingsonderzoek	775	3%	889	4%
vervolgonderzoek voor pyelectasie	338	1%	314	1%
verwijzing voor GUO	1.075	5%	1.120	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 2018 802 keer het geval; bij die zwangeren werd het onderzoek herhaald ('herhalingsonderzoeken'). Daarnaast kwamen minimaal 253 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 2018 registreerden echoscopisten 990 keer een vermoeden op een afwijking. Negen keer vermoedde de echoscopist een neuraalbuisdefect. Bij 1.075 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	5	0%	0	0	0
17+0 t/m 17+6 weken	17	0%	0	0	0
18+0 t/m 18+6 weken	741	3%	4	0	1
19+0 t/m 19+6 weken	10.325	46%	89	2	5
20+0 t/m 20+6 weken	10.419	46%	388	5	9
21+0 t/m 21+6 weken	1.020	5%	236	2	0
22+0 t/m 22+6 weken	91	0%	53	0	0
23+0 t/m 23+6 weken	18	0%	2	1	0
> 23+6 weken	70	0%	13	241	0
Totaal	22.690		775	251	15

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. Bijna alle primaire SEO's worden 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 95% van de primaire SEO's. De kwaliteitseisen SEO zijn gewijzigd per 6 december 2018. De nieuwe eisen stellen dat het SEO kan worden uitgevoerd tussen week 18+0 en week 21+0 van de zwangerschap, maar bij voorkeur tussen week 19+0 en 20+0 van de zwangerschap. 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.

De informatie die inmiddels in Peridos beschikbaar is over de bevindingen bij het SEO, is weergegeven in tabel 6. 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. Anders dan in tabel 4, tellen in tabel 6 meerlingen 1 keer mee. 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 2018

	<i>Aantal zwangerschappen met deze bevinding(en) bij SEO:</i>	
	alle SEO's	SEO's met advies 'verwijzing GUO'
Afwijkingen aangezicht	25	23
Afwijkingen hersenen	46	36
Afwijkingen longen	17	16
Afwijkingen maag-darm	45	38
Afwijkingen navelstreng	14	13
Afwijkingen nek/huid	2	2
Afwijkingen nieren-blaas	82	57
Afwijkingen skelet en extrem.	90	62
Afwijkend vruchtwatercomp.	19	13
Buikwanddefecten	4	4
Hart/hartritme afwijkingen	99	84
Hernia diafragmatica	4	4
Hydrops foetalis	1	1
Neuraalbuisdefecten	9	9
<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	8	8
Milde ventriculomegalie	17	16
Echodense darmen	76	73
Plexus choroïdeus cysten	307	44
Echodense focus in hart	483	43
Pyelectasie ¹	361	42
Twee navelstrengvaten ²	154	151
Totaal aantal zwangerschappen met advies 'verwijzing GUO'		1.050 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 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 1.050 zwangerschappen (en 1.075 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-bevinding reden voor de verwijzing was. 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 en de sonomarker echodense darmen.

Voor 945 van de 1.050 zwangerschappen (90%) 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	945	
Algehele beoordeling bij het GUO ¹ :		
normaal	570	
afwijkend	315	
niet bekend	60	
Neuraalbuisdefect bij het GUO	12	<i>6 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 570 zwangerschappen geldt dat de algehele beoordeling van het GUO 'normaal' was. Mogelijk waren er dan wel bepaalde sonomarkers, zoals twee navelstrengvaten. Voor de 9 zwangerschappen met een vermoeden op een neuraalbuisdefect bij SEO (zie tabel 6) geldt dat 6 keer de bevinding werd bevestigd. Bij 3 zwangerschappen is deze bevinding niet bevestigd, maar zijn er wel andere afwijkingen gevonden. 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