



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Verkenning 13 wekenecho

RIVM Briefrapport 2019-0033
J. Wieringa | E. Buitenhuis | A. van der Horst



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Verkenning 13 wekenecho

RIVM Briefrapport 2019-0033
J. Wieringa | E. Buitenhuis | A. van der Horst

Colofon

© RIVM 2019

Delen uit deze publicatie mogen worden overgenomen op voorwaarde van bronvermelding: Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), de titel van de publicatie en het jaar van uitgave.

DOI 10.21945/RIVM-2019-0033

J. Wieringa (auteur), RIVM
E. Buitenhuis (auteur), RIVM
A. van der Horst (auteur), RIVM

Contact:

J. Wieringa
Volksgezondheid en Zorg\Centrum voor Bevolkingsonderzoeken\Pre- en
Neonatale Screeningen
jantine.wieringa@rivm.nl

Dit onderzoek werd verricht in opdracht van VWS in het kader van de vraag van VWS om een Verkenning 13 wekenecho op te leveren.

Dit is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
Nederland
www.rivm.nl

Publiekssamenvatting

Verkenning 13 wekenecho

Het ministerie van VWS wil een landelijk wetenschappelijk onderzoek starten naar de invoering van een echo rond de 13e week van de zwangerschap. Een deel van de afwijkingen die nu bij de 20 wekenecho te zien zijn, kan namelijk al eerder bij het ongeboren kind worden ontdekt. In een Verkenning is uitgezocht wat nodig is om zo'n wetenschappelijk onderzoek vorm te geven.

Er blijken veel inspanningen nodig te zijn voor dit onderzoek. Zo zal eerst een onderzoeksvraag moeten worden vastgesteld. Daarna kan begonnen worden met de onderzoeksopzet, de kwaliteitsstandaard en de informatiehuishouding. Verder moet gewerkt worden aan de kwaliteitsborging van het hele proces, aan opleiding en deskundigheidsbevordering, monitoring en evaluatie en communicatie en voorlichting.

In de Verkenning wordt geadviseerd de 13 wekenecho toegankelijk te maken voor alle zwangeren en hiervoor geen eigen bijdrage te vragen. Hoewel er nog geen besluit is over de financiering, lijken de betrokken partijen voldoende capaciteit te (kunnen) hebben om het wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho uit te voeren.

In de Verkenning is ook een planning gemaakt. Sommige stappen in het proces zijn pas mogelijk als eerdere activiteiten zijn afgerond. De planning laat zien dat het onderzoek naar de 13 wekenecho op zijn vroegst eind 2020 kan starten. Voorwaarde is wel dat alle stappen zonder vertraging verlopen.

Kernwoorden: 13 wekenecho, verkenning, wetenschappelijk onderzoek

Synopsis

Exploratory study of 13 week ultrasound scan

The Dutch Ministry of Health, Welfare and Sport wishes to start a national scientific study into the introduction of an ultrasound scan around the 13th week of pregnancy. Some of the abnormalities that are now visible in the 20 week ultrasound scan can actually be discovered earlier in the unborn child. An exploratory investigation was carried out to determine what would be necessary in order to carry out such a scientific study.

It turns out that such a study would require a great deal of effort. The first step would be to formulate a research question. After that, work can get started on developing the research method, the quality standard, and information management. Additional topics to tackle would include quality assurance of the entire process, training and expertise improvement, monitoring and evaluation, and communication and information.

The exploratory investigation recommends making the 13 week ultrasound scan available to all pregnant women free of charge. Although no decision has yet been taken with regard to funding the study, all the parties concerned seem to have enough capacity to carry out the scientific study into the 13 week ultrasound scan.

The exploratory investigation also produced a planning schedule. Some steps in the process can be carried out only after previous activities have been completed. The planning makes it clear that the study into the 13 week ultrasound scan could, at the earliest, start at the end of 2020. However, this will be possible only if all the steps can be carried out without any delays.

Keywords: 13 week ultrasound scan, exploratory investigation, scientific research

Inhoudsopgave

	Samenvatting – 9
1	Inleiding – 13
2	Primair proces – 15
3	Organisatie, taken en verantwoordelijkheden – 17
3.1	Het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek – 17
3.2	Programma Prenatale Screening – 17
3.3	Verkenning 13 wekenecho – 19
3.4	Toegankelijkheid en financiering – 19
4	Kwaliteitsbeleid – 21
4.1	Opstellen kwaliteitsstandaard – 21
4.2	De vorm te geven kwaliteitseisen – 22
4.3	Opleiding en deskundigheidsbevordering – 23
4.3.1	Counselors – 24
4.3.2	Echoscopisten – 24
4.3.3	Deskundigheidsbevordering voor echoscopisten en counselors – 25
4.4	Kwaliteitsborging – 26
4.4.1	De zorgaanbieders – 26
4.4.2	Rol Regionale Centra – 26
4.4.3	De apparatuur – 27
4.4.4	Referentie- of expertfunctie – 27
5	Monitoring en evaluatie – 29
5.1	Aandachtspunt, registratie en benodigde gegevens – 29
5.2	Proces voor de ontwikkeling van indicatoren voor monitoring en evaluatie – 29
5.3	Afstemming met de betrokkenen – 30
6	Communicatie en voorlichting – 31
6.1	De middelen – 31
6.2	Afstemming met de betrokkenen – 32
7	Informatiehuishouding – 33
7.1	Wat is nodig voor de informatiehuishouding? – 33
7.1.1	Randvoorwaarden voor rechtmatige gegevensverwerking – 33
7.1.2	Ontwerp van processen in relatie tot de ICT – 34
7.1.3	Ontwikkelen landelijke informatievoorziening – 34
7.1.4	Ontwikkelen lokale informatievoorzieningen – 35
7.1.5	Gegevensuitwisseling tussen de informatiesystemen – 35
7.2	Kritische paden – 35
8	Literatuuronderzoek – 37
9	Capaciteit en planning – 39
9.1	Capaciteit – 39
9.2	Planning – 40

10 Conclusie – 45

Bijlage 1 Aanvullend Literatuuronderzoek – 47

Bijlage 2 Inschatting capaciteit Centra voor Prenatale Diagnostiek – 64

Bijlage 3 Overzicht activiteiten nodig voor landelijk wetenschappelijk onderzoek 13 wekenecho – 65

Bijlage 4.1 Bestuursreactie BEN – 69

Bijlage 4.2 Bestuursreactie KNOV en NVOG – 70

Bijlage 4.3 Bestuursreactie Regionale Centra Prenatale Screening – 73

Bijlage 4.4 Bestuursreactie VKGL – 75

Bijlage 4.5 Bestuursreactie VSOP – 77

Bijlage 4.6 Bestuursreactie VKGN – 79

Samenvatting

Naar aanleiding van een advies van de Gezondheidsraad uit 2016 over prenatale screening, brieven van staatssecretaris Blokhuys van VWS uit 2018 en een aangenomen motie in de Tweede Kamer, is een Verkenning verricht om te bepalen wat er moet gebeuren om een landelijk wetenschappelijk onderzoek te kunnen starten naar de invoering van een 13 wekenecho. De Verkenning is adviserend aan het ministerie van VWS, ter ondersteuning van de verdere besluitvorming.

Uit de Verkenning is naar voren gekomen dat voor een wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho veel activiteiten nodig zijn en dat diverse afhankelijkheden de planning mede bepalen. Als op alle terreinen door alle betrokken overheids- en veldpartijen voortvarend stappen worden gezet, meent de projectgroep Verkenning 13 wekenecho dat invoering op zijn vroegst eind 2020 mogelijk is.

De projectgroep Verkenning 13 wekenecho

Binnen het proces van de Verkenning is een grote rol toegekend aan de projectgroep Verkenning 13 wekenecho. Deze projectgroep bestaat uit experts die de organisaties van beroepsgroepen, de Regionale Centra en het patiëntenperspectief vertegenwoordigen. Ook de Programmacommissie is betrokken bij de totstandkoming van de Verkenning. Daarnaast is een mogelijkheid geboden voor bestuurlijke inbreng van de diverse betrokken partijen.

Positionering en toegankelijkheid

Het ministerie van VWS zal nog een beleidskeuze maken aangaande de toegankelijkheid van een landelijk wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho en de doorvertaling daarvan in de financiering. Een besluit hierover is nodig om te kunnen starten met het onderzoek. De keuzes op dit vlak hebben namelijk gevolgen voor bijna alle onderdelen van het proces. De projectgroep adviseert de 13 wekenecho laagdrempelig toegankelijk te maken en hiervoor geen eigen bijdrage te vragen aan de zwangere.

Onderzoeksvraag

De onderzoeksvraag is leidend voor de onderzoeksopzet, de inrichting van de informatiehuishouding en de vaststelling van de kwaliteitsstandaard. Ten behoeve van de snelheid heeft de projectgroep de vrijheid genomen een richting aan te geven voor de onderzoeksvragen. Het is wenselijk aan te sluiten bij de vragen zoals die door de Gezondheidsraad zijn opgenomen in haar advies, en deze te concretiseren in lijn met de onderzoeksvragen van TRIDENT-1 en TRIDENT-2. Dat betekent onder meer dat er onderzoek wordt gedaan naar de implementatie. Denk aan onderzoek naar de deelname aan de 13 wekenecho, de bevindingen en de detectie van afwijkingen (percentage en type), de uitslagtermijn, het aantal verwijzingen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek, het aantal fout-positieven, de zwangerschapsuitkomst en zo mogelijk ook de kosten. Ook adviseert de projectgroep om te onderzoeken hoe de 13 wekenecho gepositioneerd moet worden ten opzichte van de vitaliteits- en termijnecho, de NIPT en

de 20 wekenecho. Naast deze meer technische aspecten, verdienen het perspectief van de zwangere en haar partner aandacht in het onderzoek. Daarbij gaat het onder andere om de redenen van deelname, de mate van geïnformeerde keuze (rol counseling), de psychologische impact en de mate van tevredenheid.

Kwaliteitsstandaard

Er is een start gemaakt met een kwaliteitsstandaard door een groep experts. Na afloop van de Verkenning zal dit document verder uitgewerkt worden. Hierbij worden bestuurlijke afstemming en input gevraagd. Het concept van de kwaliteitsstandaard dient - zo nodig - afgestemd te worden op het definitieve onderzoeksvoorstel.

Kwaliteitsborging

Op alle vlakken van het wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho is het advies eisen te formuleren ten aanzien van kwaliteitsborging. Ook is het nodig de processen voor toetsing van kwaliteit hierop aan te passen. Het formuleren van de eisen en het aanpassen van de processen kan relatief eenvoudig, omdat hierbij veel gebruikgemaakt kan worden van de bestaande modellen voor de 20 wekenecho. Hiervoor is een goede informatiehuishouding nodig.

Opleiding en deskundigheidsbevordering

Voor de onderzoeksperiode wordt in eerste instantie geadviseerd alleen de NT-, SEO- en GUO-echoscopisten de 13 wekenecho uit te laten voeren. Het vraagt een korte scholing in theorie en vaardigheden, gevolgd door een theoretisch examen en het maken van logboeken die bekeken worden. Of een praktijkexamen nodig is, kan in een latere fase worden beslist. In totaal gaat het hierbij om het opleiden van ongeveer 500 echoscopisten. Wel moet nader onderzocht worden of dit voldoende capaciteit oplevert. Ook zal aanvullende scholing nodig zijn voor de counselors. De counseling wordt namelijk complexer als in het kader van een wetenschappelijk onderzoek een extra onderdeel wordt toegevoegd aan de prenatale screening.

Monitoring en evaluatie

Aanpassing van de monitoring en evaluatie vraagt om het opstellen van een nieuwe indicatorenset waarbij we voortbouwen op de al bestaande 20 wekenecho indicatorenset. Ook vraagt het om het maken van aangepaste afspraken met bestaande partijen. Ook dit vereist een goede informatiehuishouding.

Voorlichting en communicatie

Wat betreft voorlichting en communicatie wordt voorzien dat een goede communicatiestrategie nodig is voor de verschillende doelgroepen van zwangeren, professionals en het algemeen publiek. Op basis van een dergelijke strategie worden de bestaande middelen aangepast en eventueel nieuwe middelen ontwikkeld.

Informatiehuishouding

De totstandkoming van een informatiehuishouding die de invoering van het landelijk wetenschappelijk onderzoek ondersteunt, is een veelomvattend traject met complexe vraagstukken. Onder andere op juridisch gebied. Basisvereisten zijn het aanpassen van

cliëntregistratiesystemen, Peridos en Business Objects. De opstart van dit nieuwe onderdeel van de prenatale screening biedt ook kansen om bestaande problemen te adresseren of verbeteringen door te voeren. Denk aan de mogelijkheid van beeldopslag voor echobeelden. Cruciaal is dat er een oplossing komt voor betrouwbare en complete registratie van uitkomsten van zwangerschappen. Hiermee kunnen in het wetenschappelijk onderzoek onder meer uitspraken gedaan worden over fout-positieve en fout-negatieve bevindingen bij de 13 wekenecho. De registratie van uitkomsten van zwangerschappen is bovendien voor het hele programma prenatale screening op down-, edwards- en patau syndroom en SEO belangrijk. De ervaring leert dat het veel inspanning kost om dit te realiseren.

Literatuurstudie

Op verzoek van het ministerie van VWS is een literatuurstudie verricht. Dit betreft een update na het advies van de Gezondheidsraad uit 2016 op de onderwerpen die zij benoemd hebben. Hierbij is gekeken naar artikelen over aantallen fout-negatieven en fout-positieven, onduidelijke bevindingen en ervaringen van zwangeren. Dit heeft een beperkt aantal relevante artikelen opgeleverd. De resultaten vanuit de nieuwe literatuur leiden niet tot nieuwe inzichten.

Capaciteit

Bij de inschatting van de benodigde capaciteit is uitgegaan van een laagdrempelige toegankelijkheid van de 13 wekenecho voor de zwangere en passende randvoorwaarden voor de betrokken beroepsgroepen. Daarmee wordt een vergelijkbare deelname van zwangeren aan de 13 wekenecho verwacht als bij de 20 wekenecho. Het lijkt erop dat er voldoende capaciteit beschikbaar is om de 13 wekenecho in onderzoeksverband in te voeren; wel is opschaling nodig bij de echocentra, en enige uitbreiding bij de Regionale Centra en het landelijk beheer Peridos. Ook de labspecialisten verwachten dat enige uitbreiding nodig is.

Planning

Op basis van de input van de geraadpleegde deskundigen en de expertise van het RIVM-CvB is een voorlopige planning gemaakt. Sommige stappen in het proces kunnen pas gezet worden als eerdere activiteiten zijn afgerond. Met deze afhankelijkheden is zoveel mogelijk rekening gehouden. Wanneer ergens vertraging optreedt, kan dat ervoor zorgen dat implementatie van het onderzoek wordt vertraagd. Uit deze planning komt naar voren dat invoering van de 13 wekenecho in het kader van een wetenschappelijk onderzoek op zijn vroegst eind 2020 haalbaar is.

1 Inleiding

Op 22 december 2016 publiceerde de Gezondheidsraad een breed advies over prenatale screening. De Gezondheidsraad adviseerde daarin onder andere een landelijk wetenschappelijk onderzoek te doen naar de opname in het programma van een echo vanaf 12 tot 14 weken zwangerschap. Een deel van de afwijkingen die nu bij de 20 wekenecho worden gevonden, kan namelijk ook al eerder ontdekt worden. Zwangeren zouden kunnen kiezen voor zo'n vroege echo in het kader van een wetenschappelijk onderzoek. Onderzocht kan worden hoeveel aandoeningen kunnen worden gevonden, hoeveel er vals alarm blijken te zijn, hoe lang het duurt voor er duidelijkheid is voor de zwangere en haar partner, en hoe zwangeren een vroeg echoscopisch onderzoek ervaren.

De commissie Prenatale Screening van de Gezondheidsraad schreef dat het belangrijk is om in het kader van het onderzoek - naast de opbrengst - ook het aantal fout-positieven nauwkeurig bij te houden en de gevolgen van fout-positieve uitslagen voor de zwangere (en haar partner). Hoe lang duurt het voor een diagnose bevestigd (of ontkracht) wordt en hoe ervaren de vrouwen dit?

Op 23 november 2018 stuurde staatssecretaris Blokhuis van VWS, samen met de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, een beleidsreactie op het advies naar de Kamer (zie <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2018/11/23/kamerbrief-beleidsreactie-op-gezondheidsraadadvies-prenatale-screening>).

Na overleg met de Kamer is in een brief van 17 december 2018 over de vervolgstappen aangegeven (zie <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2018/11/23/kamerbrief-beleidsreactie-op-gezondheidsraadadvies-prenatale-screening>) dat het ministerie een Verkenning wil doen naar de laatste stand van zaken rond de 13 wekenecho. In deze brief is geformuleerd welke elementen in zo'n Verkenning meegenomen moeten worden:

- Welke nieuwe wetenschappelijke informatie beschikbaar is over fout-positieven en over de ervaringen van zwangeren met de 13 wekenecho, mede in het licht van de andere onderzoeken die tijdens de zwangerschap worden aangeboden. Op dit gebied spelen tegelijkertijd meerdere vraagstukken, waaronder de eventuele vervroeging van de 20 wekenecho.
- Welke eventuele uitvoeringsknelpunten zich kunnen voordoen bij een landelijke invoering van de 13 wekenecho, al dan niet in onderzoeks-verband. Knelpunten kunnen zich onder meer voordoen op het gebied van kosten, capaciteit (bijvoorbeeld mogelijkheden en financiering voor vervolgonderzoek), de logistiek (bijvoorbeeld ICT, monitoring en rapportage, kwaliteitsbewaking) en in de aansluitende zorg. Daarnaast moet er aandacht zijn voor de inpassing van de 13 wekenecho in de bestaande counselingspraktijk.
- Een schets van de bredere echoscopiepraktijk, ook echo's die buiten de kaders van de prenatale screening worden aangeboden.

[Opmerking: VWS heeft besloten dit niet op te nemen in de Verkenning, maar gaat dit elders beleggen.]

- De laatste stand van zaken voor wat betreft de ontwikkeling van protocollen door de beroepsgroepen, waarin bijvoorbeeld wordt uitgewerkt wanneer de echo op zijn vroegst kan worden uitgevoerd, welke metingen worden gedaan en welke lichaamsstructuren hiermee worden onderzocht.

In een gewijzigde motie van de kamerleden Bergkamp en Tellegen (zie <https://www.tweedekamer.nl/kamerstukken/moties/detail?id=2018Z24085&did=2018D60440>) die is aangenomen op 18 december 2018 is de regering verzocht 'te starten met een verkenning, deze binnen enkele maanden af te ronden en de uitkomsten hiervan te betrekken bij het landelijk wetenschappelijk onderzoek naar opname in het programma van een echo rond dertien weken zwangerschap dat uiterlijk 1 januari 2020 van start gaat'.

Het CvB heeft opdracht gekregen om de Verkenning te doen. De informatie uit de motie is richtinggevend voor de opzet van de Verkenning.

Het doel van deze Verkenning

Deze Verkenning is een advies over hoe we een landelijk wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho vorm kunnen geven. Daarbij wordt ook geput uit ervaringen opgedaan met de 20 wekenecho en de NIPT (studies TRIDENT-1 en TRIDENT-2). Bij de Verkenning is ook een voorlopige planning opgenomen voor de implementatie.

Gezien de beperkte tijd die beschikbaar was voor de Verkenning, betreft het een beschrijving op hoofdlijnen. De Verkenning reikt tot aan de invoering van de 13 wekenecho in het kader van een wetenschappelijk onderzoek en niet tot een mogelijke definitieve invoering na de onderzoeksfase. Onderwerpen die na de onderzoeksfase relevant zijn, zijn dan ook niet meegenomen in deze Verkenning.

Er is een projectgroep ingericht om het opleveren van deze Verkenning in dergelijke korte tijd mogelijk te maken en te zorgen dat relevante beroepsgroepen en andere partijen betrokken zijn. In de projectgroep namen de volgende personen en partijen deel:

Mevrouw C. van Irsen	BEN
Mevrouw V. Verfaillie	BEN
Mevrouw C. Bilardo	Expert
Mevrouw L. Henneman	Kerngroep NIPT
Mevrouw J. Gitsels	KNOV
Mevrouw R. Leuken	KNOV
Mevrouw A. Coumans	NVOG
Mevrouw T. Cohen Overbeek	NVOG
Mevrouw A. Stolwijk	Regionale Centra
Mevrouw M. Bakker	Regionale Centra
De heer M. Knapen	Regionale Centra
Mevrouw J. Verheij	VKGN
Mevrouw E. van Vliet	VSOP

Wij danken hen hartelijk voor hun constructieve bijdrage.

2 Primair proces

Voor de inrichting van het primair proces van de 13 wekenecho, zijn besluiten over de volgende onderwerpen nodig:

- Wanneer vindt de 13 wekenecho precies plaats in de zwangerschap?
- Hoe moet de 13 wekenecho zich verhouden tot de vitaliteits- en termijnecho, de NIPT en het SEO?
- Wat is de status van de nekplooiemeting? Blijft deze beschikbaar?
- Wat is de doelstelling van de 13 wekenecho en de doelstelling van het landelijk wetenschappelijk onderzoek?
- Waarnaar wordt gekeken: de ontwikkeling van welke structuren van het kind, of het ongeboren kind goed groeit, de organen?
- Deze echo wordt verricht door een echoscopist: welke opleiding is vereist? Is ontwikkeling van (bij)scholing noodzakelijk?
- Communiceren van de uitslag: wanneer en door wie?
- Wat is het beleid bij een afwijkende of onduidelijke uitslag? Wat zijn de verwachte aantallen? En in welke gevallen wordt de zwangere doorverwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek, wanneer wordt afgewacht en wanneer volgt eventueel een herhaalde echo?
- Wat moet de inhoudelijke boodschap van de counseling zijn?
- Hoe moet dit programma heten, ook in relatie tot het SEO?

Onderzoeksvraag en -opzet

De inrichting van het primair proces wordt mede bepaald door de onderzoeksvraag en de opzet van het onderzoek. De formulering en vaststelling hiervan zijn dus direct vanaf de start van belang. De projectgroep Verkenning gaat uit van het advies van de Gezondheidsraad en de opzet van de TRIDENT-1 en TRIDENT-2 studies. Dat betekent onder meer dat er wetenschappelijk onderzoek wordt gedaan naar de implementatie. Dat wil onder andere zeggen onderzoek naar de deelname aan de 13 wekenecho, bevindingen en detectie van afwijkingen (percentage en type), de uitslagtermijn, het aantal verwijzingen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek, het aantal fout-positieven, de zwangerschapsuitkomst en zo mogelijk ook de kosten. Ook adviseert de projectgroep om te onderzoeken hoe de 13 wekenecho gepositioneerd moet worden ten opzichte van de vitaliteits- en termijnecho, de NIPT en het SEO. Naast deze meer technische aspecten, verdienen het perspectief van de zwangere en haar partner aandacht in het onderzoek. Daarbij gaat het onder andere om de redenen van deelname, de mate van geïnformeerde keuze (rol counseling), de psychologische impact en de mate van tevredenheid.

3 Organisatie, taken en verantwoordelijkheden

3.1 Het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek

Het RIVM voert in opdracht van VWS de regie over de landelijke bevolkingsonderzoeken. Sinds 1 januari 2006 heeft de Minister van VWS de landelijke aansturing en begeleiding van programmatische preventieprogramma's opgedragen aan het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). Voor deze taak heeft het RIVM in 2006 het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) opgericht. Het RIVM-CvB vormt de verbindende schakel tussen beleid, praktijk en wetenschap. Voor de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO stuurt het RIVM-CvB de uitvoering aan in opdracht van het ministerie van VWS. Ook voert het CvB de regie op de uitvoering. Daarbij worden wettelijke- en beleidskaders, de publieke waarden en aansluiting op de reguliere zorg gewaarborgd. Een uitvoerige beschrijving van de taken van het RIVM-CvB is te vinden op <https://www.rivm.nl/bibliotheek/rapporten/2015-0183.pdf>.

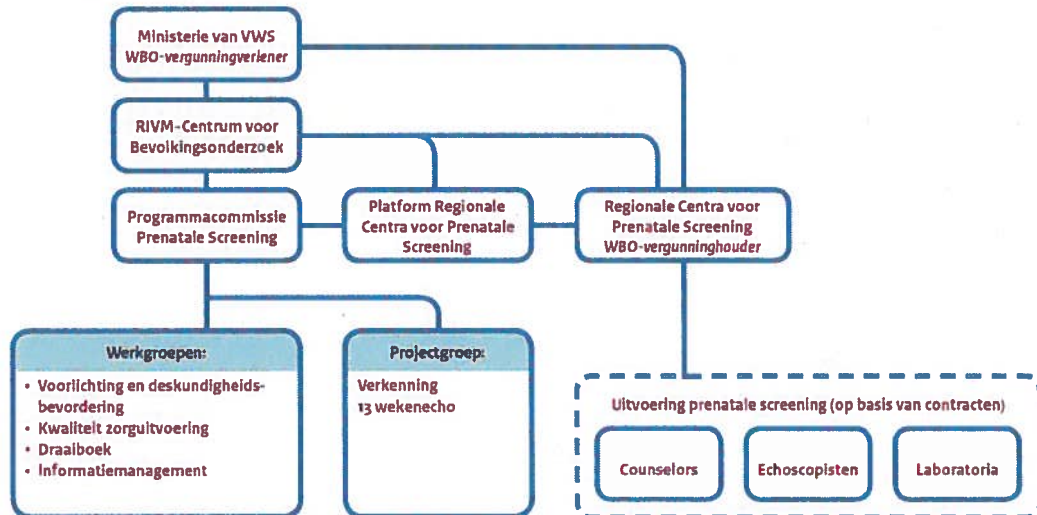
3.2 Programma Prenatale Screening

De projectgroep neemt aan dat een wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho onderdeel wordt van het programma Prenatale Screening. Dit programma bestaat nu uit twee vormen van prenatale screening op aangeboren aandoeningen: de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho (SEO). Daarnaast is er voor zwangeren nog een ander programma Prenatale Screening. Daarbij wordt door middel van bloedonderzoek gescreend op Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie. Deze laatste screening staat los van deze Verkenning en wordt verder niet besproken.

Programmastructuur

In onderstaande figuur is de programmastructuur voor het programma Prenatale Screening schematisch weergegeven. De projectgroep Verkenning 13 wekenecho valt direct onder de Programmacommissie.

Organisatiestructuur



Geldende kaders

Het ministerie van VWS heeft kaders gesteld voor de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO. Prenatale screening valt onder de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). De minister stelt kwaliteitseisen aan de aanbieders van prenatale screening. Alleen aanbieders die voldoen aan de gestelde eisen krijgen toestemming prenatale screening aan te bieden en uit te voeren. Verder dient de uitvoering aan te sluiten bij de bestaande praktijk. Regionaal wordt de kwaliteit geborgd op basis van landelijke kwaliteitseisen.

Voor de 13 wekenecho is een WBO-vergunning vereist. Aangezien het staande praktijk is dat de Regionale Centra de echoscopisten en echocentra contracteren voor de 20 wekenecho, is het advies dat zij ook contracten sluiten voor de 13 wekenecho. Daarom adviseren we om de aanvraag van de WBO-vergunning te laten doen door de Regionale Centra.

Formele taken RIVM bij prenatale screening en rol Regionale Centra

De precieze taken van het RIVM bij de prenatale screening staan beschreven in de opdracht op grond van art. 3, eerste lid, onder c, de Wet op het RIVM (Staatscourant 15 januari 2008, nr. 10). De Regionale Centra voor Prenatale Screening zijn WBO-vergunninghouder. In dat kader nemen zij deel aan landelijk overleg. De Regionale Centra contracteren de uitvoerders van de prenatale screening, borgen de kwaliteit en deskundigheidsbevordering, en zorgen voor monitoring en evaluatie van de screening.

Prenatale screening

Het doel van prenatale screening is om zwangeren die dat wensen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende handelingsopties.

De zwangere kan kiezen voor twee verschillende vormen van prenatale screening:

1. Screening op down-, edwards- en patausyndroom met de combinatietest of de NIPT.
2. Een structureel echoscopisch onderzoek (SEO) ofwel 20 wekenecho, waarmee de zwangere informatie krijgt of er aanwijzingen zijn voor lichamelijke structurele afwijkingen bij de foetus.

Bij een afwijkende uitslag is, indien de zwangere dat wenst, zowel na de combinatietest, de NIPT als na het SEO diagnostisch onderzoek mogelijk om (meer) zekerheid te krijgen over eventueel aanwezige afwijkingen.

Screening en aansluiting op goede zorg

Bij de uitvoering van prenatale screening dient te worden voldaan aan de door de overheid gehanteerde uitgangspunten (publieke waarden): kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid. Deze uitgangspunten gelden voor alle bevolkingsonderzoeken, dus ook voor bevolkingsonderzoek in het kader van een landelijk wetenschappelijk onderzoek zoals de 13 wekenecho.

3.3 Verkenning 13 wekenecho

Bij de Verkenning 13 wekenecho wordt aangesloten bij de organisatiestructuur van de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO.

Structuur projectgroep

De leden van de projectgroep zijn vertegenwoordigers van alle betrokken beroepsgroepen, Regionale Centra en het patiëntenperspectief. Het voorzitterschap en de secretarisrol zijn vormgegeven door het CvB.

3.4 Toegankelijkheid en financiering

Een belangrijke vraag is nog welke keuze VWS maakt met betrekking tot de toegankelijkheid van een 13 wekenecho in onderzoeksverband en hoe de financiering plaats moet vinden.

Snel helderheid krijgen over de beschikbaarheid van middelen en de wijze van financiering is van cruciaal belang om te kunnen starten met de uitvoering van het wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho. Immers, de keuzes op dit vlak hebben gevolgen voor bijna alle onderdelen van het proces:

- Breedte onderzoeksvraag.
- Aantal zwangeren dat kiest voor de 13 wekenecho.
- Het financieel aspect voor de zwangere in het keuzeprocess (eigen bijdrage).
- Benodigde capaciteit (menskracht, apparatuur en ruimte) bij echocentra en Centra voor Prenatale Diagnostiek.

- Aanschaf benodigde apparatuur.
- Invulling scholing, materialen voor deskundigheidsbevordering en communicatie, informatie over uitslagen et cetera voor echoscopisten en counselors.
- Kosten en werkzaamheden Regionale Centra voor bijscholing en aanpassing Peridos en extra kwaliteitsborgende werkzaamheden.
- Inrichting informatiehuishouding en betaalmodules.

4 Kwaliteitsbeleid

Uniforme kwaliteit van het aanbod aan alle zwangeren is een wezenlijk uitgangspunt. Om dit te waarborgen dient een kwaliteitsstandaard ontwikkeld te worden, zijn kwaliteitseisen nodig voor veel onderdelen van het screeningsproces en is een systeem nodig voor toetsing en borging van kwaliteit.

4.1 Opstellen kwaliteitsstandaard

Instelling projectgroep Kwaliteitsstandaard 13 wekenecho

Er is voortvarend gestart: een expertgroep bestaande uit deskundigen uit de verschillende betrokken beroepsgroepen (echoscopisten, verloskundigen, gynaecologen) is al tijdens de Verkenning aan de slag gegaan. Het voorstel is om deze expertgroep na de Verkenning uit te breiden tot een projectgroep Kwaliteitsstandaard 13 wekenecho. De nog te formuleren onderzoeksvraag is uiteraard een factor in de uiteindelijke vaststelling van de kwaliteitsstandaard.

Kwaliteitsstandaard

De expertgroep heeft al een aanzet geleverd, gebaseerd op een bestaand protocol dat eerder in Nederland in onderzoeksverband is gebruikt (op basis van de studie die vanuit het UMCG werd gedaan) en het protocol van de ISUOG, International Society on Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology). Het voorstel is dat dit document spoedig wordt afgerond door de te formeren projectgroep Kwaliteitsstandaard 13 wekenecho. De kwaliteitsstandaard zal worden getoetst in de werkgroep Kwaliteit en vervolgens voorgelegd worden aan de Programmacommissie. Daarna wordt het toegestuurd aan de besturen van de betrokken beroepsgroepen en organisaties. Wanneer het onderzoeksvoorstel definitief is goedgekeurd, zal een check gedaan worden of aanvullingen of aanpassingen van de kwaliteitsstandaard nodig zijn.

In een later stadium - wellicht na afloop van het onderzoek - wordt ernaar gestreefd de kwaliteitsstandaard uit te breiden tot een volledige, multidisciplinaire richtlijn.

Inhoud van de kwaliteitsstandaard

In de kwaliteitsstandaard wordt omschreven welke structuren altijd in beeld gebracht moeten worden; wanneer structuren als normaal en als afwijkend beschouwd en beoordeeld mogen worden; en wat het beleid bij verdenking op afwijkingen is. Daarbij dient onder andere zorgvuldig te worden afgewogen wanneer de zwangere wordt doorverwezen naar een Centrum voor Prenatale Diagnostiek. Een andere belangrijke vraag is of bij onduidelijke bevindingen gewacht kan worden tot de 20 wekenecho voor follow-up of dat nog een tussentijdse echo volgt.

In de kwaliteitsstandaard komt ook de afbakening van de 13 wekenecho aan de orde: binnen welke termijnen moet deze verricht worden, wat is de relatie tussen de 13 wekenecho en de 20 wekenecho en wat is de positionering van de 13 wekenecho ten opzichte van de vitaliteitsecho, termijnecho en andere (medische) echo's in de praktijk van

zwangerschapsbegeleiding en voorbereiding van de bevalling? In de projectgroep is bijvoorbeeld onder de aandacht gebracht dat de 13 wekenecho en de termijnecho wellicht tegelijkertijd verricht kunnen worden. Dit zou mogelijk leiden tot een efficiënte zorgverlening. De termijnecho zou in het kader van kwaliteitsbewaking ge-audit kunnen worden met als gevolg een mogelijke verbetering in de kwaliteit van zorg. Er waren overigens ook geluiden dat de termijnecho en de 13 wekenecho juist niet samengevoegd moeten worden omdat de termijnecho een heel ander doel dient dan de 13 wekenecho. We adviseren te onderzoeken hoe de 13 wekenecho zich verhoudt tot de andere prenatale screeningen en of combineren wenselijk is.

Ook de positionering ten opzichte van de NIPT is een punt van aandacht. Krijgt de zwangere eerst de NIPT en dan de 13 wekenecho? Of andersom? Dit is een punt dat na de Verkenning verder uitgewerkt moet worden. Verder is het belangrijk om niet uit het oog te verliezen dat het hier gaat om een wetenschappelijk onderzoek. De plek die deze 13 wekenecho inneemt in het hele screeningsprogramma kan juist ook onderwerp van het onderzoek zijn.

4.2 De vorm te geven kwaliteitseisen

Voor de invoering van een 13 wekenecho in onderzoeksverband is het noodzakelijk landelijke kwaliteitseisen op te stellen. Dit moet gebeuren in de voorbereiding van het landelijk wetenschappelijk onderzoek. Kwaliteitseisen zijn onderdeel van de richtlijnen van beroepsgroepen, contracten, algemene voorwaarden, indicatoren of andere instrumenten.

Om de kwaliteitseisen nader uit te werken en praktisch in te vullen, is wellicht een projectgroep Kwaliteit nodig. Het CvB kan deze formeren samen met de beroepsgroepen van onder anderen echoscopisten, verloskundigen, Regionale Centra, gynaecologen, klinische genetici en vertegenwoordigers van de doelgroep zwangeren (via de VSOP).

Binnen het huidige programma prenatale screening zijn landelijke kwaliteitseisen vastgesteld voor de counseling, de screeningstesten en de opleidingen. Voor de 13 wekenecho zijn naar verwachting nieuwe, dan wel aanvullende kwaliteitseisen nodig op de volgende, hieronder vermelde gebieden.

Counseling

De counseling voor de 13 wekenecho kan worden toegevoegd aan het huidige counselingsgesprek. Een werkgroep zal zich buigen over de aan te vullen of aan te passen kwaliteitseisen:

- Kwaliteitseisen counseling prenatale screening
- Kwaliteitseisen informed consent en privacy, er zal een aparte informed consent nodig zijn voor wetenschappelijk onderzoek
- Kwaliteitseisen voor opleiding counseling
- Kwaliteitsovereenkomst counselors en Modelovereenkomst counseling (indien relevant)

Echo

Voor echoscopisten die de 13 wekenecho uitvoeren, moeten kwaliteitseisen opgesteld worden. Daarbij zal het gaan om

multidisciplinaire kwaliteitseisen die ontwikkeld worden door werkgroepen die onder de Programmacommissie vallen. Gedacht wordt aan kwaliteitseisen op de volgende gebieden (in lijn met de 20 wekenecho):

- Kwaliteitseisen echoscopist 13 wekenecho
- Kwaliteitseisen informed consent en privacy, er zal een aparte informed consent nodig zijn voor wetenschappelijk onderzoek
- Kwaliteitseisen voor opleiding echoscopist 13 wekenecho
- Kwaliteitsbeoordeling 13 wekenecho
- Kwaliteitsovereenkomst 13 wekenecho en Modelovereenkomst echoscopie 13 wekenecho

Echocentra

Voor de echocentra zijn kwaliteitseisen nodig. In principe zal het gaan om multidisciplinaire kwaliteitseisen die ontwikkeld worden door werkgroepen die onder de Programmacommissie vallen. We denken aan eisen op de volgende gebieden:

- Kwaliteitseisen aan de echoapparatuur en de beeldopslag
- Kwaliteitseisen informed consent en privacy, er zal een aparte informed consent nodig zijn voor wetenschappelijk onderzoek
- Format kwaliteitstoets echocentra

4.3 Opleiding en deskundigheidsbevordering

Counseling en echoscopie

Bij de invoering van de 13 wekenecho is het belangrijk onderscheid te maken tussen twee doelgroepen voor opleiding en deskundigheidsbevordering:

- De counselors
- De echoscopisten: voor het mogen uitvoeren van de 13 wekenecho is het aan te raden echoscopisten een specifieke bijscholings- of opleidingsmodule te laten volgen. Bij het opleiden van echoscopisten voor de 13 wekenecho gaat het om NT-echoscopisten, SEO-echoscopisten en GUO-echoscopisten. Voor die groepen dient een passend opleidingstraject te komen. Wanneer deze groep te klein blijkt te zijn, wordt verder gekeken.

Het advies is om onder verantwoordelijkheid van de Regionale Centra en het CvB een landelijk zo uniform mogelijk programma op te zetten met uniforme informatie voor zowel counselors als echoscopisten. Daarnaast is het nodig de counselors en echoscopisten te ondersteunen met een aantal producten voor de deskundigheidsbevordering.

Opleiding

In de huidige situatie stemmen de opleidingsinstituten - onderling - de invulling van het theoretische deel van de opleidingen af. De Regionale Centra voor Prenatale Screening controleren gezamenlijk via een kwaliteitsaudit of de opleidingsinstituten zich houden aan de vastgestelde kwaliteitseisen. In een later stadium dient bekeken te worden welke partijen bij de ontwikkeling en uitvoering van de opleiding betrokken worden.

4.3.1 *Counselors*

Counselors geven voorlichting over prenatale screening en ze begeleiden de zwangeren bij het keuzeproces, zodat de zwangere een geïnformeerde keuze kan maken over deelname aan de screening. Deze geïnformeerde keuze is een belangrijk onderdeel van de prenatale screening op down-, edwards- en patau syndroom en de 20 wekenecho. Met de komst van de 13 wekenecho wordt het screeningsproces voor de zwangere complexer. Daarom is het nodig de counselors bij te scholen.

Bijscholing counselors

We stellen voor dat het RIVM-CvB samen met de Regionale Centra een bijscholingsmodule ontwikkelt die de Regionale Centra inzetten tijdens de bijscholingsavonden (en naar eigen inzicht aan kunnen vullen). Deze bijscholingsmodule bevat: een uitgebreid programma met een opzet voor bijscholingsbijeenkomsten en de benodigde materialen om te zorgen voor een landelijk zo uniform mogelijk programma met uniforme informatie voor alle counselors.

4.3.2 *Echoscopisten*

De nog te ontwikkelen kwaliteitsstandaard vormt de basis voor de bijscholing van echoscopisten.

Daarbij ziet de projectgroep deze volgorde:

1. Kwaliteitsstandaard ontwikkelen en vaststellen.
2. Kwaliteitseisen afleiden van de kwaliteitsstandaard.
3. Op basis daarvan: een curriculum maken.
4. Opleidingen opzetten en uitvoeren.
5. Examens opstellen en afnemen.

De eisen aan de bijscholing worden vastgesteld door het CvB met advies van de Programmacommissie. De Regionale Centra controleren de opleidingen.

De bijscholing: wat lijkt nu de meest gewenste opzet?

- een halve dag bijscholing theorie;
- een halve dag praktijkopleiding (eventueel met dispensatie voor NT-echoscopisten);
- het beoordelen van logboeken;
- eventueel een tentamen of theoretische toets met gecommiteerde, dit is nader te bepalen;
- certificering.

Voor GUO-echoscopisten zou algehele dispensatie overwogen kunnen worden (bijvoorbeeld op basis van aantoonbare ervaring in het verrichten van de vroege echoscopie).

Hoeveel opleiding is gewenst?

Voor ervaren NT- en SEO-echoscopisten is het naar verwachting niet complex om zich de techniek van de 13 wekenecho eigen te maken. Zij zijn goed opgeleid in de foetale anatomie. De focus dient (vooral voor SEO-echoscopisten) te liggen op het herkennen van een aantal structuren: met name de verschillen die er zijn ten opzichte van de andere termijnen.

Aandachtspunten

We raden aan na de Verkenning te bekijken hoe vorm te geven aan de opleiding. We adviseren:

- bij de organisatie van de opleiding rekening te houden met de periode ná het wetenschappelijk onderzoek, om onnodig kapitaalverlies te voorkomen.
- een landelijk uniform onderwijsprogramma in te voeren, zodat alle theorie op systematische en eenduidige wijze wordt overgebracht.
- in de scholing specifiek aandacht te geven aan de inhoud van het onderzoek, en wat het met zich meebrengt om de 13 wekenecho in onderzoeksverband uit te voeren.
- de praktijkopleiding te organiseren in samenwerking met de Opleidingsinstituten, de Centra voor Prenatale Diagnostiek (voor de gecommiteerden) of de echocentra waar nu ook NT en SEO worden verricht (mede ook voor de apparatuur).
- transvaginale echo's niet op te nemen in de opleiding gezien de geringe aantallen zwangeren waarbij een transvaginale echo noodzakelijk is.

4.3.3

Deskundigheidsbevordering voor echoscopisten en counselors

Om de counselors en echoscopisten vakinhoudelijk te ondersteunen, worden diverse materialen (zoals folders en een website) ontwikkeld voor deskundigheidsbevordering. Alle middelen dienen in elk geval te passen in en aan te sluiten op een groter communicatieplan waarin ook de communicatie en voorlichting aan de zwangere zijn opgenomen.

Middelen voor de deskundigheidsbevordering van professionals

Er is voor professionals behoefte aan de volgende middelen voor deskundigheidsbevordering:

- Bij de start van een wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho: informatiemap met daarin een leidraad voor de bijscholingsbijeenkomsten (bedoeld als algemeen naslagwerk voor counselors en echoscopisten), de materialen voor zwangeren (ter informatie), eventueel andere ondersteunende materialen.
- Actuele (achtergrond)informatie op de website voor professionals www.rivm.nl.
- Instructiefilm over de 13 wekenecho.
- Aangepast draaiboek.
- E-learning voor counselors en eventueel ook voor echoscopisten.

Specifieke informatie voor counselors

Voor de counselors adviseert de projectgroep om aanvullende informatiematerialen te ontwikkelen. Het doel: counselors laten weten welke informatie zij over de 13 wekenecho moeten geven bij de counseling over de prenatale screening. De aangeboden informatie helpt om de nuances van de nieuwe situatie te doorgronden en goed voorbereid te zijn. Met name ook voor wat betreft de plaats van de 13 wekenecho in de hele keten van prenatale screening. Zo kunnen counselors de vragen van zwangeren adequaat beantwoorden. Denk hierbij aan de ontwikkeling van een informatiekaart (met daarop de belangrijkste informatie, foto's, cijfers en infographics) die de counselors tijdens het counselingsgesprek kunnen gebruiken.

Afstemming met de betrokkenen

Het CvB adviseert voor de invulling van de opleiding en deskundigheidsbevordering een werkgroep te formeren om zo afstemming en input met betrokkenen te realiseren, zoals de Onderzoeksgroep, de Regionale Centra en de betrokken beroepsgroepen.

4.4 Kwaliteitsborging

Bij de huidige uitvoering van prenatale screening besluit het RIVM-CvB, na zwaarwegend advies van de Programmacommissie Prenatale Screening, welke landelijke afspraken en eisen nodig zijn om de kwaliteit te borgen. Het Platform Regionale Centra borgt de afstemming tussen de Regionale Centra en ondersteunt daarmee de landelijke kwaliteit en uniformiteit.

4.4.1 De zorgaanbieders

Zorgaanbieders die in het kader van de 13 wekenecho counseling of echoscopie aanbieden, moeten beschikken over een opleiding die aan landelijk vastgestelde eisen voldoet. Regionale Centra sluiten alleen overeenkomsten met counselors en echoscopisten die voldoen aan de opleidingseisen en aan andere kwaliteitseisen. Bij het sluiten van kwaliteitsovereenkomsten wordt gecontroleerd of de uitvoerende partijen daar inderdaad aan voldoen.

Opleidingen

De opleidingsinstituten moeten zich houden aan de vastgestelde kwaliteitseisen. De opleidingsinstituten worden hier door de Regionale Centra op getoetst.

Counselors, echoscopisten en echocentra

De counselors, echoscopisten en echocentra moeten een overeenkomst zijn aangegaan met het Regionaal Centrum voor Prenatale Screening en voldoen aan de landelijke kwaliteitseisen. Ook moeten zij gegevens vastleggen en verstrekken aan het Regionaal Centrum voor de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen (zie www.peridos.nl voor het aanleveren van gegevens aan de landelijke database Peridos). Daarnaast moeten ze meewerken aan een audit.

4.4.2 Rol Regionale Centra

Als houders van de WBO-vergunning vervullen de Regionale Centra een centrale rol bij de kwaliteitsborging van de prenatale screening. Ook sluiten zij overeenkomsten met zorgaanbieders in de regio die voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen. Elk Regionaal Centrum is verantwoordelijk voor de kwaliteitsbewaking op het eigen regionale niveau. Gezamenlijk zijn ze verantwoordelijk voor de kwaliteitsborging op landelijk niveau. Daarvoor worden verschillende vormen van monitoring ingezet, zoals kwaliteitsaudits bij echocentra, kwaliteitsbeoordelingen van echoscopisten en toetsen bij counseling. Hierbij maken ze ook gebruik van de geregistreerde gegevens in Peridos.

We stellen voor om de organisatiestructuur die geldt voor de 20 wekenecho over te nemen voor de 13 wekenecho. Ook voor wat betreft

de kwaliteitsborging volgen de Regionale Centra de werkwijze ten aanzien van de 20 wekenecho, het gaat hierbij om:

- De contractering echoscopisten en echocentra voor de 13 wekenecho
- De rol bij de audits conform de 20 wekenecho en beschrijving van de uitvoering van audits bij echocentra en echoscopisten

De kwaliteitsborging conform de 20 wekenecho staat beschreven in de landelijke werkwijze Regionale Centra, <https://www.rivm.nl/kwaliteitsbeoordeling-seo> en <https://www.rivm.nl/format-kwaliteitstoets-echocentra>.

Uitvoeren audits

De vergunninghouder is bij de 20 wekenecho verantwoordelijk voor de kwaliteitsborging, visitaties en toetsing. Voor de 13 wekenecho is het advies dit op dezelfde manier te regelen. Kwaliteitsborging van de echocentra is vastgelegd in het Format kwaliteits-audits echocentra. Dit format moet voor de 13 wekenecho geactualiseerd worden, op basis van herziene kwaliteitseisen en landelijke ontwikkelingen.

Belangrijke onderdelen van de audit zijn:

- Controle of de echoscopisten voldoende zijn nageschoold. Deze wordt uitgebreid op nascholingsactiviteiten voor een wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho.
- Kwalitatieve beoordeling van bepaalde SEO-beelden is een verplicht onderdeel van de audit. Deze beoordeling wordt uitgebreid met beelden voor de 13 wekenecho. Voorstel is om de beeldbeoordeling in eerste instantie 1 keer per jaar te doen.

4.4.3 De apparatuur

Analyseapparatuur, echoapparatuur en de software moeten voldoen aan de wetgeving medische hulpmiddelen voor markttoelating. Het is van belang dat apparatuur gebruikt wordt volgens de specificaties van de fabrikant/leverancier en dat de apparatuur geschikt is voor het beoogde gebruik voor de 13 wekenecho. De kwaliteit van het gebruik (juist gebruik) van de apparatuur door de zorgverleners wordt geborgd door de Wet BIG respectievelijk de WKKGZ en het toezicht daarop door de IGJ. De werkomgeving, de analyseapparatuur, de echoapparatuur, de software en de te gebruiken database dienen te voldoen aan landelijk vastgestelde eisen. Ook worden eisen gesteld aan de apparatuur: die wordt gecontroleerd door de Regionale Centra.

4.4.4 Referentie- of expertfunctie

Binnen het prenatale screeningsprogramma zal de kwaliteit van de 13 wekenecho regionaal worden geborgd via de Regionale Centra. Net zoals bij de 20 wekenecho nu ook gebeurt.

In alle bevolkingsonderzoeken van het CvB is een referentiefunctie ingericht om vanuit een onafhankelijke positie op landelijk niveau de kwaliteit van de uitvoering van de screening landelijk te borgen, het RIVM en ketenpartners te adviseren over wetenschappelijke ontwikkelingen en de regionale kwaliteitsborging te ondersteunen.

Het CvB zal met betrokken partijen onderzoeken op welke wijze een landelijke referentiefunctie bijdraagt aan de kwaliteit van de prenatale screening.

5 Monitoring en evaluatie

Alle pre- en neonatale screeningprogramma's worden landelijk gemonitord en geëvalueerd. Monitoring en evaluatie helpen mee om ervoor te zorgen dat de uitvoering van de screenings voldoet aan de gestelde kwaliteitseisen en bovenal continu verbetert.

Om het proces van de 13 wekenecho goed te kunnen monitoren en evalueren dient een indicatorenset vastgesteld te worden. Leidend bij het opstellen van deze indicatoren zijn de geformuleerde kwaliteitseisen van de screening, het draaiboek screening op down-, edwards- en patau'syndroom en het SEO, de algemene CvB-indicatoren voor de landelijke programma's en de publieke waarden van het CvB. Veel indicatoren zullen gebaseerd zijn op de al ontwikkelde indicatoren voor de 20 wekenecho. We verwachten niet veel van deze reeds ontwikkelde set te hoeven afwijken. Voor de exacte invulling en formulering van de indicatoren, zal het CvB de bestaande werkgroep Informatiemanagement inzetten.

Naast de monitoring op hoofdlijnen, adviseert het CvB een kortcyclische monitor in te stellen die zich richt op:

- deelname en tijdigheid (capaciteit)
- adviezen voor verwijzingen (uitkomsten 13 wekenecho)
- de voorspellende waarde van de screening (testkarakteristieken)

De informatie die hier uitkomt, draagt bij aan de mogelijkheid tijdig bij te sturen en ondersteunt daarmee de implementatiefase. Onder meer bij de invoering van de darmkankerscreening heeft een dergelijke monitor zijn waarde bewezen.

5.1 Aandachtspunt, registratie en benodigde gegevens

De basis voor een goede monitoring en evaluatie zijn indicatoren en de gegevens die daarvoor verzameld en/of geregistreerd worden (minimale- of basisgegevensset). Extra aandacht is nodig voor het verkrijgen van de uitkomsten van de zwangerschappen.

Bij TRIDENT-2 zijn positieve ervaringen opgedaan met het opnemen van enerzijds de benodigde gegevens voor monitoring en evaluatie van het programma en anderzijds de benodigde gegevens voor de onderzoeksgroep in Peridos. We adviseren om dit bij het wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho ook op deze manier in te richten.

5.2 Proces voor de ontwikkeling van indicatoren voor monitoring en evaluatie

We adviseren de volgende stappen te zetten om monitoring en evaluatie mogelijk te maken:

- Samenstellen nieuwe indicatorenset
- Vaststellen minimale gegevensset
- Vaststellen in diverse werkgroepen en de Programmacommissie
- Aanpassen bronsystemen
- Gegevens beschikbaar maken in Peridos

- Opdrachtverlening voor kortcyclisch monitoren en evalueren

5.3 Afstemming met de betrokkenen

Het opstellen van de dataset en de organisatie van de monitoring en evaluatie vereisen een zorgvuldige afstemming met de Onderzoeksgroep, de Regionale Centra en de betrokken beroepsgroepen. Daarvoor zal het CvB een werkgroep instellen.

6 Communicatie en voorlichting

Het is aan te raden het plan voor de communicatie en voorlichting aan de zwangere op te nemen in een groter communicatieplan waarin ook de deskundigheidsbevordering van professionals is opgenomen. Door alle middelen zorgvuldig op elkaar af te stemmen, wordt de basis gelegd voor een eenduidig en helder verloop van de communicatie.

Met communicatie en voorlichting richten we ons op het brede publiek en specifiek op zwangeren (en hun partners). Voor adequate informatie is binnen het communicatieplan speciale aandacht nodig voor de positionering van de 13 wekenecho als landelijk wetenschappelijk onderzoek. Wat is de plek van de 13 wekenecho binnen het gehele programma van prenatale screening? En hoe verhoudt de 13 wekenecho zich tot de 20 wekenecho, de termijnecho en de prenatale screening op down-, edwards- en patau syndroom?

6.1 De middelen

Om de zwangere informatie te geven over de 13 wekenecho, is het noodzakelijk nieuwe voorlichtingsmaterialen te ontwikkelen die zijn mee te geven door verloskundig zorgverleners:

- Integratie van de informatie over de 13 wekenecho in de al bestaande folder over de 20 wekenecho. De folders over de prenatale screening zijn online en gedrukt beschikbaar. Daarnaast zijn er van de folders vertaalde versies te downloaden.
- Vermelding van de 13 wekenecho in de brochure Zwanger!
- Uitgebreide informatie over de 13 wekenecho op de website www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl (informatie voor zwangeren over prenatale screening en hulp bij het maken van keuzes).
- Eventueel een voorlichtingsfilm over de 13 wekenecho in het kader van een wetenschappelijk onderzoek.

Onderstaande middelen voor deskundigheidsbevordering zijn niet bedoeld om mee te geven aan de zwangere, maar zijn wel op de zwangere gericht:

- Een informatiekaart die de counselors tijdens het counselingsgesprek kunnen gebruiken om de informatie over de 13 wekenecho – in tekst en beeld - inzichtelijk te maken voor de zwangere.
- Een uitgebreide lijst met antwoorden op Veelgestelde vragen in 'gewone-mensentaal'. De lijst dient al voor de start van de invoering van de 13 wekenecho beschikbaar te zijn voor professionals. Deze lijst helpt ze om de vragen van zwangeren adequaat te beantwoorden. Echoscopisten en counselors worden uitgenodigd de vragen in het veld te delen. Zo kan een eenduidig antwoord worden opgesteld dat vervolgens gedeeld kan worden met alle professionals via rivm.nl/down-edwards-patau-en-seo.
- Ook moet inzichtelijk worden gemaakt met welke test op welke afwijkingen en aandoeningen wordt gescreend, en hoeveel van de aangeboren afwijkingen en aandoeningen worden gevonden.

6.2 Afstemming met de betrokkenen

Om alle producten te ontwikkelen is het zaak alle communicatie af te stemmen met de betrokken beroepsgroepen. Het CvB zal hiervoor een projectgroep Voorlichting en Deskundigheidsbevordering instellen.

7 Informatiehuishouding

De informatiehuishouding vormt de basis en ruggengraat van de infrastructuur van het programma. ICT is niet alleen nodig voor de adequate uitvoering van het primaire proces, maar ook voor de kwaliteitsborging, de monitoring en evaluatie van de screening en de aansluitende zorg (handelingsopties). Dit vereist een gestructureerde registratie, uitwisseling en analyse van data over de zwangere vrouwen die deelnemen aan de screening, de uitkomst van de echo en andere relevante gegevens. De centrale vraag is nu: welke veranderingen in de informatiehuishouding zijn nodig om een succesvolle invoering van de 13 wekenecho in onderzoeksverband mogelijk te maken? Het is zaak duidelijk in beeld te hebben wat nodig is voor een adequate informatievoorziening en welke keuzes gemaakt moeten worden. Uitgangspunt daarbij is dat we leren van de lessen van de 20 wekenecho en TRIDENT-1 en TRIDENT-2.

Afbakening van de begrippen en onderwerpen

Informatiehuishouding is het geheel aan regels, mensen en middelen dat nodig is om de informatie tijdig, correct en veilig beschikbaar te stellen ten behoeve van het screeningsproces en afgeleiden daarvan. Hieronder vallen verschillende aspecten van informatievoorziening, zoals de niveaus van wet- en regelgeving, beleid, proces, informatie, applicatie en infrastructuur.

Het actualiseren van de indicatoren en de monitor blijft in dit hoofdstuk buiten beschouwing.

7.1 Wat is nodig voor de informatiehuishouding?

Om de invoering van de 13 wekenecho vanuit het oogpunt van informatievoorziening mogelijk te maken, zijn de volgende activiteiten nodig.

7.1.1 Randvoorwaarden voor rechtmatige gegevensverwerking

Verwerkersovereenkomsten

Conform de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) is het nodig te bekijken of bestaande verwerkersovereenkomsten voldoen of aangepast moeten worden of dat er nieuwe verwerkersovereenkomsten tussen de verschillende gegevensverwerkende ketenpartijen wenselijk zijn.

GegevensbeschermingsEffectBeoordeling (GEB)

De AVG schrijft voor dat voor elke nieuwe grootschalige verwerking met (bijzondere) persoonsgegevens een GEB uitgevoerd moet worden om de privacy-risico's voor de betrokkenen in kaart te brengen en zo nodig maatregelen te treffen.

Rollen en rechten

Onderzocht moet worden of er aanpassingen nodig zijn op de bestaande matrices van rollen en rechten rond de toegang tot de informatie.

7.1.2 *Ontwerp van processen in relatie tot de ICT*

Registratie productie en financiële afhandeling

Afhankelijk van het te kiezen financieringsmodel moet uitgewerkt worden hoe en waar de productie (aantallen counseling, echo's en vervolgonderzoeken) wordt geregistreerd, hoe en via welke informatiesystemen de financiële afhandeling zal plaatsvinden en op welke wijze deze is te controleren.

Definiëren dataset wetenschappelijk onderzoek 13 wekenecho

Op basis van de nog te ontwikkelen landelijke kwaliteitsstandaard voor de 13 wekenecho in onderzoeksverband door de beroepsgroepen, is er een dataset nodig als basisontwerp om in te bouwen in de verschillende betrokken informatiesystemen. Deze kan waarschijnlijk in grote lijnen gelijk zijn aan die van de 20 wekenecho.

Procesbeschrijving voor cliënten zonder BSN

Er moet bepaald worden hoe het werkproces wordt bij cliënten zonder BSN. Dit leidt minimaal tot werkinstructies bij een papieren work-around, maar zeker ook tot aanpassingen in de informatiesystemen als dit werkproces digitaal ondersteund gaat worden.

7.1.3 *Ontwikkelen landelijke informatievoorziening*

Aanpassingen aan Peridos

Er dienen diverse aanpassingen aan Peridos doorgevoerd te worden om de uitvoering van de 13 wekenecho in onderzoeksverband succesvol te ondersteunen.

- Inrichting van de 13 wekenecho in onderzoeksverband als nieuw zorgonderdeel.
- Eventueel inbouwen orderaanvraag en -afhandeling voor de 13 wekenecho in onderzoeksverband (aanvraagformulier, afhandeling door de echoscopist en verwerking van de resultaten van de echo).
- Uitbouwen van de ondersteuning van een informed consent voor het wetenschappelijk onderzoek (deze is al beschikbaar voor de NIPT).

Aanpassingen aan Business Objects

Voor de benodigde rapportages over de invoering en uitvoering van de 13 wekenecho in onderzoeksverband zijn uitbreidingen nodig in de business intelligence (ofwel rapportage) omgeving.

Invoering informatiesysteem voor financiële afhandeling

Afhankelijk van de wijze waarop de financiële afhandeling wordt ingericht, moet hiervoor mogelijk een landelijke ICT-functionaliteit worden aangekocht of ontwikkeld (al dan niet als onderdeel van Peridos).

Invoering landelijk echopacs

Het project voor de invoering van een wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho biedt ook een momentum om verbeteringen door te voeren. We adviseren te kiezen voor één landelijk informatiesysteem voor de registratie van echoscopieën. Doelen hiervan zijn op korte termijn audit en kwaliteitsborging en op langere termijn de inzet van kunstmatige intelligentie voor bijvoorbeeld tweede beoordeling. Dit

systeem, een landelijk echopacs, dient ook bij te dragen aan veilige beelduitwisseling. Na de Verkenning moet nader uitgewerkt worden of invoering van een beeldensysteem aan de orde is.

7.1.4 *Ontwikkelen lokale informatievoorzieningen*

Aanpassingen aan de informatiesystemen van de echopraktijken

De verschillende informatiesystemen van de echopraktijken zullen het zorgonderdeel 13 wekenecho moeten inbouwen op basis van de gedefinieerde dataset. Het kost tijd en aandacht om de verschillende leveranciers te motiveren en te sturen op een overzichtelijke doorlooptijd.

7.1.5 *Gegevensuitwisseling tussen de informatiesystemen*

Specificeren en bouwen van koppelingen

Koppelingen bestaan uit software-onderdelen van verschillende informatiesystemen, die samenhangend ontworpen en getest moeten worden. In verband met het specifieke karakter van deze software-aanpassingen (waarvoor extra coördinatie nodig is) wordt dit onderdeel separaat benoemd.

Uitkomstgegevens in Peridos

De wens én noodzaak om uitkomstgegevens van de zwangerschap in Peridos te verzamelen, worden met de invoering van de 13 wekenecho alleen maar groter. Deze gegevens zijn vereist om de sensitiviteit en specificiteit van de screening te bepalen. Ook de aandacht voor fout-positieve testuitslagen komt hier terug. Er zal nader onderzocht moeten worden hoe we deze gegevens juridisch, procesmatig én technisch correct binnenkrijgen. Daarbij dient te worden opgemerkt dat aangeboren afwijkingen niet altijd direct postpartum duidelijk zijn. Daar zal een oplossing voor gezocht moeten worden.

7.2 **Kritische paden**

Het is van groot belang al in een vroeg stadium stil te staan bij de inrichting van de informatiehuishouding. Bewezen functionaliteit staat in principe voorop bij de inzet van ICT-technologieën voor de 13 wekenecho. Maar wat is wenselijk en wat wordt gezien als noodzakelijk? De uiteindelijke keuzes hebben grote gevolgen voor de snelheid en efficiency waarmee de implementatie van het programma in onderzoeksverband verloopt. Daarnaast vormt de afstemming met alle betrokken partij een essentiële factor. De volgende elementen kunnen vertragend zijn voor de invoering van de 13 wekenecho.

Verwerkersovereenkomsten

In eerdere trajecten is gebleken dat juridische afstemming tussen de verschillende betrokken organisaties lang kan duren. Zonder ondertekende verwerkersovereenkomsten is het niet mogelijk de informatiesystemen en/of koppeling in gebruik te nemen. Het screeningsproces is dan niet te ondersteunen.

Aanpassen lokale informatiesystemen

Pas wanneer overeenstemming is bereikt over de kwaliteitsstandaard, kan de dataset ontwikkeld worden. Vervolgens moeten de informatiesystemen van de echopraktijken worden aangepast voor het

gebruik met de 13 wekenecho. Het ontwikkeltempo en de releasekalender van de leveranciers kunnen de gewenste voortgang belemmeren.

Uitkomstgegevens in Peridos

In de projectgroep Verkenning 13 wekenecho is brede consensus over de noodzaak van het vastleggen en bijhouden van uitkomstgegevens postpartum in Peridos voor het wetslagen van het wetenschappelijk onderzoek. De invoering van de 13 wekenecho biedt een goed moment dit in Peridos te realiseren, ook met het oog op de 20 wekenecho.

Na de Verkenning dient bekeken te worden hoe de zorgverlener gestimuleerd kan worden de gegevens structureel in te voeren. Goede randvoorwaarden (laagdrempelig en toereikend tarief) en een niet vrijblijvend karakter zijn daarvoor nodig. Hoewel de 13 wekenecho start in het kader van een wetenschappelijk onderzoek, is de lange termijn leidend bij de inrichting van Peridos.

Productieregistratie en financiële afhandeling

Er moet nog bepaald worden of de 13 wekenecho vanuit de Rijksoverheid vergoed wordt en zo ja, op welke manier. De projectgroep adviseert om de toegankelijkheid van de 13 wekenecho gelijk te stellen aan die van de 20 wekenecho (zonder financiële bijdrage van de zwangere). Na besluitvorming van VWS hierover, kan de verdere voorbereiding van (controleerbare) productieregistratie opgepakt worden, inclusief de daaruit voortkomende financiële afhandeling. Vervolgens kan een proces worden ontworpen gerelateerd aan de in te zetten informatievoorziening. Daarna volgen het aankopen en/of ontwikkelen van software en de specificatie en invoering van koppelingen om deze keten te ondersteunen.

Extra aandachtspunten

- Voor het gebruik van bijzondere persoonsgegevens in de keten is het nodig gebruik te maken van een informed consent voor wetenschappelijk onderzoek.
- Ook cliënten zonder BSN moeten de 13 wekenecho aangeboden krijgen. Bijvoorbeeld door te kiezen voor een alternatief proces, zoals een papieren administratie (mede ook gezien de geringe aantallen).
- Een goede planning is nodig om ervoor te zorgen dat de leveranciers van de lokale informatiesystemen tijdig de benodigde aanpassingen doorvoeren. Als de dataset bekend is, kan bepaald worden op welke termijn de aanpassingen doorgevoerd moeten zijn. Om dit proces te vereenvoudigen raden we aan bij de aanvraag van de 13 wekenecho aan te sluiten bij de 20 wekenecho.
- We adviseren te overwegen om een landelijk beeldinformatiesysteem in te voeren voor de opslag van screeningsecho's.

8 Literatuuronderzoek

Sinds het uitkomen van het advies van de Gezondheidsraad is er slechts beperkt relevante literatuur uitgekomen over de onderwerpen waarvan de Gezondheidsraad aangeeft dat er nog onvoldoende onderbouwing voor is. Ook leiden de resultaten vanuit de nieuwe literatuur niet tot nieuwe inzichten.

De informatie over de effectiviteit van de 13 wekenecho, gevonden in de onderzochte literatuur, komt grotendeels overeen met de informatie die de Gezondheidsraad (2016) beschrijft. Dit literatuuronderzoek toont dat ongeveer de helft van de detecteerbare anomalieën kan worden gevonden met een echo in het eerste trimester van de zwangerschap. Dit percentage ligt hoger wanneer alleen wordt gekeken naar ernstige afwijkingen. De specificiteit van het onderzoek is helaas nog niet te bepalen omdat uitkomstregistratie nog ontbreekt. Een aantal studies heeft niets over de specificiteit of over fout-positieven gemeld; andere studies hebben geen fout-positieve bevindingen. Ook zijn er geen studies gevonden die informatie geven over de tijd tot de definitieve diagnose. De kans op een goede visualisatie van de foetus is groter wanneer de echo later in het eerste trimester van de zwangerschap wordt uitgevoerd. Ook wordt aangegeven dat de echo uitgevoerd moet worden door een ervaren onderzoeker. De meeste zwangeren ervaren een echo in het eerste trimester als positief. Een meerderheid van hen geeft aan dat ze liever bij 12 weken dan bij 20 weken zouden weten dat hun ongeboren baby een afwijking heeft. In bijlage 1 vindt u de totale rapportage van de literatuurstudie.

9 Capaciteit en planning

9.1 Capaciteit

Voor er van start kan worden gegaan met een landelijk wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho is het nodig tijdig inzicht te krijgen in de beschikbare capaciteit van counselors, echocentra, de ondersteuning van de Regionale Centra en de Centra voor Prenatale Diagnostiek.

Factoren die van grote invloed zijn op de benodigde capaciteit zijn de toegankelijkheid en financiering, de vraag wat in de kwaliteitsstandaard wordt opgenomen ten aanzien van de doorverwijzingen (ook bij incomplete echo of niet) en de positionering van de 13 wekenecho ten opzichte van de andere reguliere echo's (vitaliteitsecho, termijnecho, 20 wekenecho).

Daarbij is het wenselijk te onderzoeken hoe de inzet van mensen voor de 13 wekenecho zich verhoudt tot het takenpakket dat deze mensen nu al hebben. Brengt de invoering van de 13 wekenecho wellicht een verschuiving teweeg in de uitvoering van taken? En komt zo wellicht de reguliere zorg in het gedrang? De eerste stappen voor dit onderzoek zijn inmiddels gezet.

Counselors

In principe zijn voldoende counselors beschikbaar maar het gesprek wordt complexer en er is bijscholing nodig. Dit legt extra druk op de counselors. En vraagt wellicht om een aanpassing van het NZa tarief en de beschikbare tijd voor het counselen.

Echoscopisten

Het lijkt erop dat de echocentra voldoende capaciteit kunnen realiseren. De huidige infrastructuur is echter mogelijk niet voldoende: er zal extra apparatuur nodig zijn. Wel is de verwachting dat er voldoende echoscopisten (die nu al de 20 wekenecho, de nekplooiemeting of GUO uitvoeren) met bijscholing op korte termijn beschikbaar kunnen zijn voor de 13 wekenecho. Mocht dit niet voldoende blijken, wordt eraan gedacht deze groep uit te breiden met nieuw op te leiden echoscopisten.

Na de Verkenning moet nog verder onderzoek worden gedaan naar de mogelijke aanschaf van apparatuur en de kosten (en tijd) voor bijscholing en de uitvoering van de 13 wekenecho in onderzoeksverband.

Regionale Centra

Voor de Regionale Centra is er een aantal taken binnen het wetenschappelijk onderzoek naar de invoering van de 13 wekenecho, namelijk: het contracteren van echoscopisten en de kwaliteitsborging. De kwaliteitscheck van de counselors, een rol bij de opleiding van echoscopisten en counselors en het doen van audits en beeldbeoordelingen. Verder wordt de nodige inzet gevraagd van het team landelijk beheer Peridos. De verwachting is dat de Regionale

Centra de benodigde inzet kunnen realiseren, echter niet op basis van de huidige formatie.

Centra voor Prenatale Diagnostiek

Er is ingeschat hoe het zit met de capaciteit van de Centra voor Prenatale Diagnostiek. Het lijkt dat daar geen grote problemen te verwachten zijn. Zie voor verdere details bijlage 2.

Klinisch genetici en genetische diagnostiek

De verwachting is dat een verschuiving zal plaatsvinden in het tijdstip van het vinden van aandoeningen en afwijkingen, maar niet dat er méér aangeboren afwijkingen worden gevonden. Wel moet rekening worden gehouden met het feit dat een deel van de grotere ernstigere afwijkingen eerder wordt gevonden: dit deel haalt nu de 20 wekenecho niet (in verband met een miskraam). Dit zou eventueel kunnen leiden tot een kleine toename van het aantal gevonden afwijkingen.

De verwachting is niet dat er behoefte is aan meer (inzet van) klinisch genetici.

Er is wel zorg over de mate waarin nog bepaald kan worden om welke afwijking het precies gaat als je eerder in de zwangerschap afbreekt. Aangeboren afwijkingen zullen namelijk bij de jonge en kleine foetus bij obductie minder goed herkend worden dan rondom 20 weken het geval is. Het is bij 13 weken ook lastiger om de uitslagen van whole exome sequencing te interpreteren voor het stellen van een genetische diagnose, omdat bij die interpretatie de afwijkingen die zichtbaar zijn aan de foetus een belangrijke rol spelen.

Aan de andere kant is er bij een 13 wekenecho juist veel meer tijd om resultaten van diagnostisch onderzoek te krijgen en te interpreteren. Daarmee kunnen zwangere vrouwen en hun partners op basis van veel betere informatie beslissingen nemen voor de termijn van 24 weken. Bovendien hebben ze meer tijd om over die beslissing na te denken.

Met de invoering van de 13 weken echo zullen er relatief vroeg in de zwangerschap mogelijk meer prenatale testen nodig zijn. Dit kan gevolgen hebben voor de laboratoria, bijvoorbeeld omdat er wat vaker kweek van materiaal nodig is, wat extra werk per verrichting betekent.

Als er iets meer verrichtingen komen, lijkt dat voor de laboratoriumcapaciteit geen probleem, maar dit levert wel een financieel probleem op omdat de klinisch genetische laboratoria qua verrichtingen aan hun plafond zitten (er is dus geen budget voor).

9.2 Planning

In de voorlopige planning op hoofdlijnen (zie bijlage 3) zijn de activiteiten in kaart gebracht die nodig zijn voor de invoering van het landelijk wetenschappelijk onderzoek. Deze planning is nadrukkelijk bedoeld als een voorlopige, eerste planningsopzet. Wel is getracht rekening te houden met het feit dat sommige stappen in het proces pas gezet kunnen worden als eerdere activiteiten zijn afgerond. Wanneer dus ergens vertraging optreedt, kan dat ervoor zorgen dat de invoering van het wetenschappelijk onderzoek wordt vertraagd. Uitgangspunt is geweest het proces zo efficiënt mogelijk in te richten: werk dat

eventueel gedaan kan worden zonder dat er een definitief besluit is over bijvoorbeeld de financiering of de kwaliteitsstandaard is waar mogelijk naar voren gehaald.

Hieronder een toelichting op de verschillende onderdelen van de planning en de onderlinge samenhang, dan wel afhankelijkheid.

Financiering

Voor verdere voortgang is duidelijkheid nodig over de beschikbaarheid van middelen, de toegankelijkheid van het programma en de wijze van financiering. Dit is bepalend voor onder meer:

- de benodigde capaciteit (menskracht en ruimte) bij echoscopisten, echocentra en Centra voor Prenatale Diagnostiek;
- de eventueel noodzakelijke aanschaf van benodigde apparatuur;
- de invulling van de scholing, materialen voor deskundigheidsbevordering en communicatie;
- informatie over bijvoorbeeld uitslagen voor echoscopisten en counselors;
- de kosten en werkzaamheden van de Regionale Centra voor bijscholing en aanpassing van Peridos en extra kwaliteitsborgende werkzaamheden.

Onderzoeksvraag

De formulering van de onderzoeksvraag heeft direct gevolgen voor een groot aantal activiteiten zoals: de vaststelling van de kwaliteitseisen, het opleiden van echoscopisten en het aanpassen van Peridos. Het vaststellen van de onderzoeksvraag is voor een groot deel van deze processen noodzakelijk voordat voortvarend doorgegaan kan worden met de implementatie.

Kwaliteitsstandaard

Een multidisciplinaire kwaliteitsstandaard is vereist voor invoering van het wetenschappelijk onderzoek. Een formele richtlijn kan in de loop van de tijd worden opgepakt.

Het opstellen van een kwaliteitsstandaard kan in ongeveer drie maanden gereed zijn. De ervaring leert echter dat de definitieve afstemming met de beroepsgroepen meer tijd vergt.

We adviseren verder om bij het opstellen van de dataset - halverwege 2020 - de kwaliteitsstandaard nog een keer tegen het licht te houden, in verband met mogelijk voortschrijdend inzicht bij andere onderdelen van het proces. In dat geval kan het nodig zijn de kwaliteitsstandaard aan te passen. Dit heeft dan gevolgen voor verschillende onderdelen in het proces:

- Kwaliteitseisen
- Kwaliteitsborging
- Informatiehuishouding
- Monitoring en evaluatie
- Communicatie en voorlichting

Formulering kwaliteitseisen

Bij het formuleren van de kwaliteitseisen wordt gebruikgemaakt van al bestaande formats. In principe kunnen hier al voorbereidingen voor worden getroffen zodra de onderzoeksvraag helder is, maar finalisering is pas mogelijk als de kwaliteitsstandaard en de onderzoeksopzet definitief zijn.

Het met voldoende draagvlak en betrokkenheid vaststellen van de kwaliteitseisen vergt tijd en zorgvuldige afstemming met de werkgroep Kwaliteit en de Programmacommissie. De ervaring leert dat een aanpassing van bestaande kwaliteitseisen vaak al 6 maanden in beslag neemt. Wij zien een termijn van 4 tot 6 maanden voor het vaststellen van geheel nieuwe eisen dan ook als een optimistische inschatting.

Opleiding en deskundigheidsbevordering

Voor het ontwikkelen van bijscholing en materialen voor deskundigheidsbevordering geldt dat duidelijkheid over de onderzoeksvraag en de onderzoeksopzet nodig is. De invulling van het onderzoek heeft invloed op de beschikbare capaciteit, de financiële afspraken, de afstemming in de werkgroep en de Programmacommissie, en de uitvoering en accordering van materialen voor deskundigheidsbevordering, communicatie en voorlichting. Het is wenselijk de materialen minimaal 1 maand voor de start van de opleiding gereed te hebben.

Monitoring en evaluatie

Om een nieuwe indicatorenset en een minimale gegevensset vast te kunnen stellen is het nodig de bronsystemen aan te passen en de gegevens beschikbaar te maken in Peridos.

Voorlichting en communicatie

Op korte termijn kunnen al de contouren worden geschetst van een communicatieplan gericht op de communicatie en voorlichting aan de zwangere en de deskundigheidsbevordering van professionals. De uitrol van dit plan kan beginnen zodra er helderheid is over de financiering en de onderzoeksvraag en -opzet.

Eerdere trajecten leren ons dat een minimale ontwikkeltijd van 4 tot 6 maanden reëel is. Dit proces moet afgerond zijn, uiterlijk 1 maand voordat de bijscholing van start gaat.

Informatiehuishouding

ICT is nodig voor de adequate uitvoering van het primaire proces en voor de kwaliteitsborging, de monitoring en evaluatie van de screening en de aansluitende zorg (handelingsopties). De uiteindelijke keuzes hebben grote gevolgen voor de snelheid en efficiency waarmee de implementatie van het programma in onderzoeksverband verloopt. Maar ook de afstemming met alle betrokken partijen vergt tijd.

Vanwege de mogelijk lange doorlooptijd zijn de volgende procesonderdelen cruciaal:

- Verwerkersovereenkomsten: nodig om het screeningsproces te ondersteunen.
- Aanpassen lokale informatiesystemen: het ontwikkeltempo en de releasekalender van de leveranciers kunnen de gewenste voortgang en implementatie vertragen.
- Uitkomstgegevens in Peridos: het vastleggen en bijhouden van uitkomstgegevens postpartum in Peridos is een voorwaarde voor het welslagen van het wetenschappelijk onderzoek.
- Productieregistratie en financiële afhandeling: het is onzeker hoeveel tijd het kost om deze onderdelen uit te voeren. Het gaat hier om een voor de screening essentiële keten van activiteiten.

Verder is een goede planning nodig om ervoor te zorgen dat de leveranciers van de lokale informatiesystemen tijdig de benodigde aanpassingen doorvoeren.

Capaciteit

Nauwkeuriger inzicht geven in de beschikbare capaciteit van counselors, echocentra en de ondersteuning van de Regionale Centra en de Centra voor Prenatale Diagnostiek, is mogelijk zodra de financiering helder is en als duidelijk is wat in de kwaliteitsstandaard wordt opgenomen ten aanzien van de doorverwijzingen en de positionering van de 13 wekenecho ten opzichte van de andere reguliere echo's.

10 Conclusie

Uit deze Verkenning komt naar voren dat invoering van de 13 wekenecho in het kader van een wetenschappelijk onderzoek op zijn vroegst eind 2020 haalbaar is.

Hiervoor moeten door alle betrokken overheids- en veldpartijen tijdig en voortvarend stappen worden genomen. Duidelijk is namelijk dat er veel voorbereiding nodig is en dat veel activiteiten onderling van elkaar afhankelijk zijn. Daarbij is snelheid belangrijk, maar die mag niet ten koste gaan van kwaliteit.

Experts uit de betrokken projectgroep geven de voorkeur aan een 13 wekenecho die laagdrempelig toegankelijk is voor alle zwangeren. Besluiten over de financiering en het onderzoeksvoorstel zijn nodig voor de verdere voorbereiding van het landelijk wetenschappelijk onderzoek van de 13 wekenecho. Tijdens de Verkenning is onderzocht hoe het proces straks zo soepel mogelijk kan verlopen. Ook geeft de Verkenning richting aan voor de onderzoeksvragen, waarbij gebruik is gemaakt van eerder opgedane kennis en expertise, zoals in TRIDENT-1 en TRIDENT-2.

Grote uitdagingen bij de invoering zijn met name de vaststelling van de kwaliteitsstandaard en de informatiehuishouding. Zo moet een systematiek ontwikkeld worden voor het vastleggen van de uitkomsten van zwangerschappen.

Invoering per eind 2020 vraagt intensief proces- en projectmanagement en de nauwe betrokkenheid en inzet van alle meewerkende partijen. Het CvB adviseert daarom om de invoering van de 13 wekenecho in het kader van een wetenschappelijk onderzoek zo snel mogelijk op te starten.

Bijlage 1 Aanvullend Literatuuronderzoek

Inhoudsopgave

- 1. Inleiding — 50**
- 2. Selectie van wetenschappelijke literatuur — 50**
- 3. Bevindingen 13-wekenecho — 53**
 - 3.1 Effectiviteit — 53
 - 3.2 Onduidelijke bevindingen — 55
 - 3.3 Ervaringen van zwangere vrouwen — 55
- 4. Conclusie — 57**
- 5. Referenties — 58**
- 6. Bijlage 1: de eerste zoekopdracht — 60**
- 7. Bijlage 2: de aangepaste zoekopdracht — 61**
- 8. Bijlage 3: overige informatie — 62**
 - Bijlage 3.1: de structurele afwijkingen die kunnen worden opgespoord — 62
 - Bijlage 3.2: verband tussen een vergrote nekplooi en structurele afwijkingen — 64
 - Bijlage 3.3: beëindiging van de zwangerschap — 64

1. Inleiding

In 2016 pleitte de Gezondheidsraad voor een landelijk wetenschappelijk onderzoek naar echoscopisch onderzoek op structurele afwijkingen rond dertien weken (Gezondheidsraad, 2016). Daarmee kan duidelijk worden hoe de voor- en nadelen van een dergelijke vroege echo zich tot elkaar verhouden in de Nederlandse praktijk. Hierop heeft het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) in november 2018 inhoudelijk gereageerd richting de Tweede Kamer. Er is besloten om eerst een verkenning te doen en daarna te starten met een landelijk wetenschappelijk onderzoek. Onderdeel van de verkenning is een literatuuronderzoek naar de informatie die is gepubliceerd na het verschijnen van het dossier van de Gezondheidsraad (2016). De Verkenning wordt uitgevoerd onder regie van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM.

Het literatuuronderzoek is uitgevoerd door het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). Dit betreft een samenwerking tussen het Centrum van Voeding, Preventie en Zorg (VPZ) en het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB).

Aan de Gezondheidsraad is gevraagd welke zoekstrategie zij destijds hebben gehanteerd. Deze zoekstrategie is door de bibliotheek van het RIVM aangepast en uitgebreid aan de hand van de vraagstelling (zie Bijlage 1). Het literatuuronderzoek was gericht op artikelen over de 13-wekenecho die zijn verschenen na 2016. Er is specifiek gezocht naar resultaten over fout-positieve en fout-negatieve bevindingen, onduidelijke bevindingen, de tijd tot de definitieve diagnose, en de ervaringen van zwangere vrouwen en hun partners. Vanwege de beperkte beschikbare tijd was het niet mogelijk de literatuur te toetsen op kwaliteit.

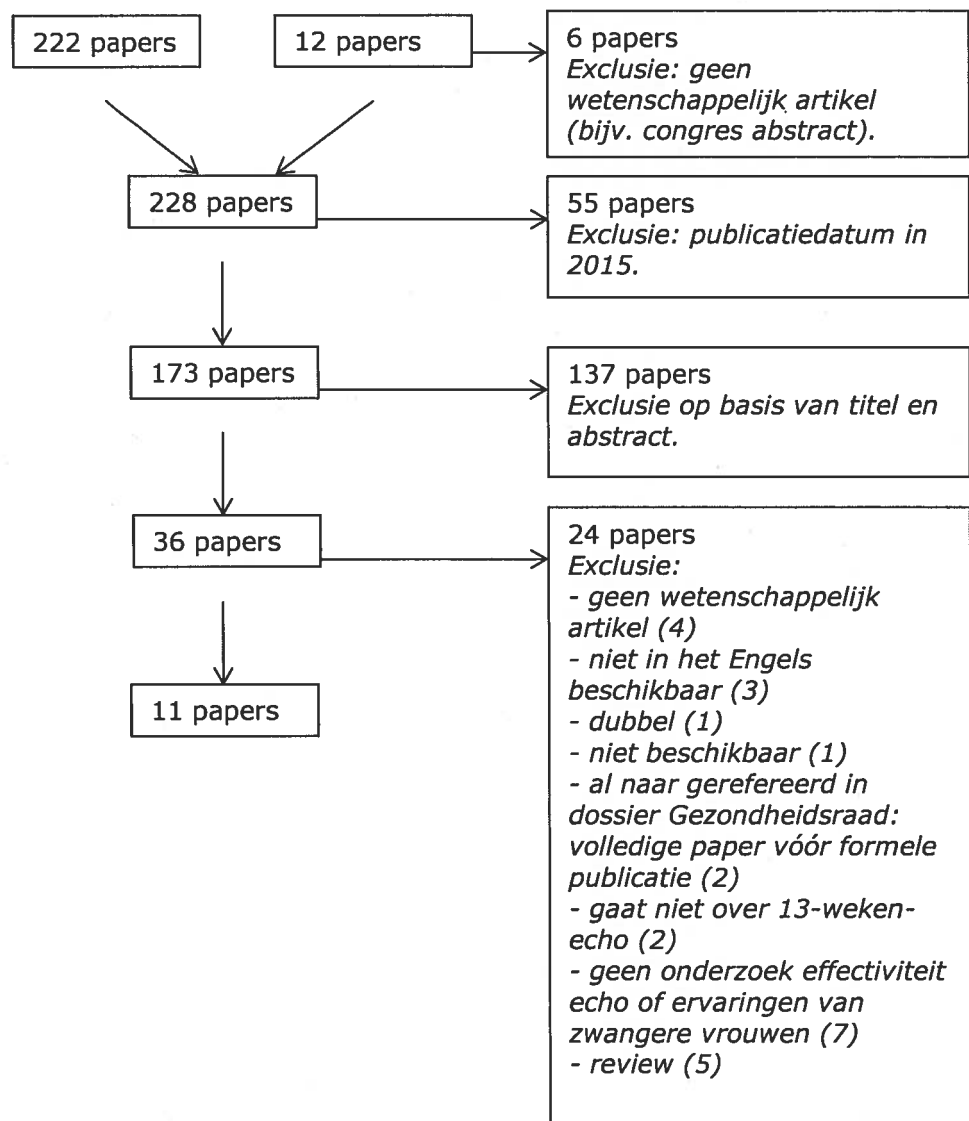
2. Selectie van wetenschappelijke literatuur

Voor het zoeken naar wetenschappelijke literatuur over de effectiviteit van de 13-weken-echo, zijn twee zoekopdrachten uitgevoerd door de RIVM-bibliotheek. De zoekopdrachten zijn bepaald op basis van selectiecriteria (zie Bijlage 1). De eerste zoekopdracht leverde 222 resultaten op. Naar aanleiding van de afwezigheid van een relevant artikel in de resultaten, zijn de zoektermen aangepast (zie Bijlage 2). Deze aanpassing leverde 12 extra resultaten op. 6 van deze referenties waren geen wetenschappelijke artikelen (o.a. congres-abstracts) en werden geëxcludeerd. Alle titels, abstracts en full-texts zijn door twee beoordelaars onafhankelijk beoordeeld. Twijfelgevallen zijn voorgelegd aan het CvB. In totaal zijn er 228 titels en abstracts beoordeeld. Omdat het doel was om een samenvatting te maken van de literatuur die nog niet beschikbaar was op het moment dat het rapport van de Gezondheidsraad (Gezondheidsraad, 2016) werd geschreven, namelijk 2016, zijn alle papers uit 2015 (55) geëxcludeerd. Van de overige 173 bronnen is bekeken of ze geselecteerd konden worden op basis van de volgende criteria: echo in het eerste trimester (13 weken / 11-14 weken), effectiviteit/performance van de echo (bijv. sensitiviteit, fout-positief, onduidelijke bevindingen) óf ervaringen van zwangere vrouwen met de echo, algemene populatie, 2D-echografie, testen op verschillende aandoeningen, breed echo-onderzoek en een review / meta-analyse of studie. Bronnen zijn geïncludeerd wanneer deze

voldoen aan alle criteria. Bronnen zijn geëxcludeerd wanneer deze gaan over enkel chromosomale afwijkingen, specifieke groepen (bijv. zwangerschappen met verhoogd risico), transvaginale echografie, 3D-echografie, apart onderzoek op slechts een deel van de foetus (bijv. echocardiografie en neurosonografie), echo-technieken, of een combinatie van verschillende testen waarbij geen aparte resultaten voor de 13-weken-echo zijn weergegeven. Bronnen die zijn gefocust op bepaald deel van de foetus als onderdeel van een echo van de gehele foetus, zijn dus geïnccludeerd. Op basis van titel en abstract zijn 36 van de 173 referenties geselecteerd. Deze 36 referenties zijn op basis van de full-text beoordeeld.

Selectiecriteria voor het beoordelen van de full-texts, waren, naast de bovengenoemde criteria, dat er sprake is van een wetenschappelijk artikel (en geen mondelinge presentatie, congres abstract, poster, editorial) en het in het Engels beschikbaar is. Negen referenties zijn geëxcludeerd op basis van de volgende redenen: congres abstracts (vier keer), niet in het Engels beschikbaar (drie artikelen), twee keer in de lijst voorkomend (één artikel) of niet in full-text beschikbaar (één artikel). Vijftien referenties zijn geëxcludeerd wegens inhoudelijke redenen: het betreffende (volledige) artikel is vóór de formele publicatie gebruikt in het rapport van de Gezondheidsraad (twee artikelen), het ging niet over de 13-weken-echo (twee artikelen), of is geen onderzoek naar de effectiviteit van de 13-weken-echo of de ervaringen van zwangere vrouwen (zeven artikelen). In totaal zijn er 11 papers geselecteerd voor deze literatuurstudie. In Figuur 1 is de in- en exclusie van de papers schematisch weergegeven. De uiteindelijke selectie die gemaakt is door de onderzoekers is voorgelegd aan het CvB. Dit heeft niet geleid tot wijzigingen.

De literatuur die is gevonden, gaat over de effectiviteit van de 13-weken-echo (fout-positieve en fout-negatieve bevindingen), onduidelijke bevindingen en de ervaringen van zwangere vrouwen. Op verzoek is een bijlage beschikbaar waar per artikel de bevindingen staan weergegeven. De resultaten over de effectiviteit, onduidelijke bevindingen en de ervaringen van vrouwen zijn samengevat in de paragrafen 3.1 t/m 3.3 van deze memo. Er is geen literatuur gevonden over de tijd tot de definitieve diagnose. In Bijlage 3 staat informatie over de gevonden afwijkingen (Bijlage 3.1), het verband tussen de grootte van de nekplou en structurele afwijkingen (Bijlage 3.2) en de beëindiging van de zwangerschap na het vinden van een afwijking (Bijlage 3.3).



Figuur 1. Schematisch overzicht van de in- en exclusie van de papers.

3. Bevindingen 13-wekenecho

3.1 Effectiviteit

Negen van de elf geïncludeerde studies geven informatie over de effectiviteit van de 13-wekenecho. In Tabel 1 is het aantal onderzochte zwangere vrouwen en foetussen per studie vermeld, evenals de afwijkingen waarop is onderzocht en het aantal in het eerste trimester gevonden afwijkingen. Er is wat uitval in de controles, vaak de 20-wekenecho en de postnatale controle. Omdat de uitval redelijk klein is (maximaal 20%) en de reden van de uitval vaak onbekend is, is het aantal vrouwen vermeld dat heeft deelgenomen aan de echo in het eerste trimester.

Tabel 1. Aantal zwangere vrouwen en aantal foetussen per studie.

Studie	Aantal zwangere vrouwen*	Welke afwijkingen?	Afwijkingen totaal (n)	Afwijkingen gevonden in 1 ^e trimester (n)
(Arslan et al., 2018)	244 zwangerschapsbeëindigingen (273 anomalieën) na bevinding van een ernstige aangeboren hartafwijking op de echo in het eerste trimester.	Major anomalies	/	/
(García Fernández et al., 2019)	663 zwangere vrouwen	Major congenital heart defects	4	4
(Jicinska et al., 2017)	<ul style="list-style-type: none"> • 127 foetussen met aangeboren hartafwijking gediagnosticeerd in eerste trimester • 112 foetussen met aangeboren hartafwijking gediagnosticeerd in tweede trimester (ook gescreend in eerste trimester) • Twee andere groepen die voor dit literatuuronderzoek niet relevant zijn. 	Congenital heart disease	1 ^e + 2 ^e trimester, geen postnatale controle: 239	127
(Kumar et al., 2017)	3500 zwangere vrouwen	Structural anomalies	1 ^e + 2 ^e trimester, geen postnatale controle: Minor + major anomalies: 38 Major anomalies: 28	Major anomalies: 17
(Liao et al., 2016)	9197 zwangere vrouwen / 9438 foetussen	Fetal limb abnormalities	36	23
(Petousis et al., 2019)	3361 zwangere vrouwen	Structural abnormalities	57	27
(Sainz et al., 2018)	419 zwangere vrouwen	Major structural defects	24	20
(Takita et al., 2016)	2028 vrouwen	Abnormal fetal morphological findings	48	20
(Vayna et al., 2018)	7480 zwangere vrouwen / 7576 foetussen	Major structural defects	116	92

De sensitiviteit - het aantal in het eerste trimester gevonden afwijkingen als percentage van alle afwijkingen - van de 13-wekenecho ligt tussen de 42% en 83% (Petousis et al., 2018; Sainz, 2018; Takita, 2016; Vayna, 2018). Deze grote spreiding is te verklaren door de verschillen in de afwijkingen waarop de foetussen zijn onderzocht. In twee studies zijn de foetussen onderzocht op een groot aantal structurele afwijkingen. Deze studies komen uit op een sensitiviteit van 42% (Takita, 2016) respectievelijk 47% (Petousis, 2018). In twee andere studies zijn de foetussen alleen onderzocht op ernstige structurele afwijkingen. In deze studies is de sensitiviteit hoger: 79% (Vayna, 2018) respectievelijk 83% (Sainz, 2018). Een studie naar ernstige aangeboren hartafwijkingen, zoals atrioventriculair defect, vond een sensitiviteit van 100% (García Fernández, 2019). In deze studie hadden echter slechts vier foetussen een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook werd in deze studie bij elke vrouw gebruikgemaakt van zowel transvaginale als transabdominale echografie en het is onduidelijk met welke methode de afwijkingen zijn gevonden. In andere studies werd standaard een transabdominale echo uitgevoerd en slechts in een enkel geval een transvaginale echo. Een andere studie vond een sensitiviteit van 64% voor het opsporen van abnormaliteiten aan de ledematen (Liao, 2016).

Daarnaast kan het aantal gevonden structurele afwijkingen in het eerste trimester worden vergeleken met het aantal gevonden structurele afwijkingen in het tweede trimester. Hieruit blijkt dat 45-67% van de afwijkingen die prenataal kunnen worden opgespoord, kunnen worden gedetecteerd in het eerste trimester (Kumar, 2017; Petousis, 2018; Takita, 2016). Dit geldt voor 61-83% van de ernstige afwijkingen (Kumar, 2017; Sainz, 2018; Vayna, 2018). De studie van Kumar (2017) vond dat 16% meer ernstige afwijkingen die prenataal kunnen worden opgespoord, kunnen worden gedetecteerd in het eerste trimester (61%) vergeleken met ernstige en kleinere afwijkingen samen (45%) (Kumar, 2017). Andere studies vonden dat 53% van de hartafwijkingen (Jicinska, 2017) en 82% van de afwijkingen aan de ledematen (Liao, 2016) die prenataal kunnen worden opgespoord, kunnen worden gedetecteerd in het eerste trimester. Alle ernstige hartafwijkingen die prenataal kunnen worden opgespoord, kunnen worden gedetecteerd in het eerste trimester (García Fernández, 2019).

In de meeste studies zijn er geen fout-positieve uitslagen gevonden (Arslan, 2018; Jicinska, 2017; Petousis, 2018; Vayna, 2018) of is hier niets over vermeld (García Fernández, 2019; Kumar, 2017; Liao, 2016; Sainz, 2018). In de studie van Takita (2016) waren er acht foetussen waarbij een afwijking die gezien is in het eerste trimester niet te zien was in het tweede trimester (Takita, 2016). Dit kan het gevolg zijn van ofwel een verkeerde uitslag ofwel een aanwezige afwijking die na de eerste echo is verdwenen. Op het totaal van 1980 foetussen zonder structurele afwijkingen, betekent dit dat bij 0,4% van de foetussen zonder structurele afwijking bij de echo in het eerste trimester toch sprake was van een afwijkende bevinding (specificiteit: 99,6%). De acht foetussen waarbij een afwijking niet meer te zien was in het tweede trimester, kregen in het eerste trimester de uitslag foetaal oedeem (één foetus), plexus choreoïdus cyste (drie foetussen), 'cardiac focus' (één foetus), ascites (één foetus), afwezige maag (één foetus) en navelstrengcyste (één foetus).

3.2 Onduidelijke bevindingen

Twee studies (Petousis, 2018; Takita, 2016) vinden hoge percentages echo's waarbij de foetus goed zichtbaar is: 82,4% voor externe genitalia en minimaal 98% voor schedel en brein, gezicht, borst, buik, ledematen (Takita, 2016), en 99% voor de gehele foetus (Petousis, 2018). In deze laatst genoemde studie was in 4% van de gevallen een transvaginale scan nodig (Petousis, 2019). Twee andere studies komen uit op lagere visualisatiepercentages (Kumar, 2017; Sainz, 2018). Deze twee studies hebben onderzoek gedaan naar de zichtbaarheid van de foetus in verschillende weken in het eerste trimester van de zwangerschap. Het percentage complete onderzoeken gaat van 23,1% in week 11 tot 83,9% in week 14, met een kantelpunt rond het einde van week 12 van de zwangerschap (Sainz, 2018). Dit percentage is echter verschillend voor de verschillende foetale structuren. Gedurende de tijd van 11 tot 14 weken, betreft een steeds kleiner deel van de incomplete onderzoeken een incomplete scan van het zenuwstelsel (van 71,6% naar 20%), oren, gezicht en nek (van 28,3% naar 0%), het gastro-intestinale stelsel (van 71,6% naar 6,7%) en de luchtwegen (van 56,6% naar 13,3%). Geen van de incomplete scans betreft een incomplete visualisatie van de ledematen. Het percentage incomplete scans waarbij het hart niet goed gevisualiseerd is, blijft ongeveer constant over de tijd, namelijk tussen de 69,8% en 89,5%. Dit percentage loopt, in tegenstelling tot de andere percentages, niet af naarmate de echo in een latere week van de zwangerschap is gemaakt (Sainz, 2018). Een andere studie (Kumar, 2017) vond dat sommige delen van de foetus al goed zichtbaar zijn vanaf de elfde week van de zwangerschap, zoals het schedeldak, de falx cerebri en de cardiale as (minimaal 90%). De 'stomach bubble', blaas en de lange botten zijn niet heel vaak zichtbaar bij 11 weken (36% - 68%), maar zijn over het algemeen goed zichtbaar bij 14 weken (86% - 90%). Het ruggenmerg, de vingers en tenen en de insertie van de navelstreng zijn slechts in 47 - 70% van de gevallen zichtbaar bij 14 weken (Kumar, 2017).

De kans op een complete scan hangt af van de leeftijd, en daaraan gerelateerd de kruin-stuit-lengte, van de foetus. Hoe ouder de foetus, hoe groter de kans op een goede visualisatie (Kumar, 2017; Petousis, 2018; Sainz, 2018). Een hoog BMI van de moeder verkleint de kans op een goede visualisatie (Kumar, 2017; Petousis, 2018). Ook bij vrouwen met chirurgische littekens is de visualisatie minder goed (Petousis, 2018).

Met een transabdominale echo was het in 77,8% van de gevallen mogelijk om de vier kamers van het hart te visualiseren, en in 61,5% van de gevallen was het mogelijk om de 'outflow tract' in beeld te brengen (García Fernández, 2019). Zowel kruin-romp-lengte van de foetus als de BMI van de moeder hebben effect op de kans op een visualisatie van de vier kamers van het hart en de 'outflow tract'.

3.3 Ervaringen van zwangere vrouwen

Twee studies hebben onderzocht hoe zwangere vrouwen aankijken tegen screening in het eerste trimester van de zwangerschap (Halle et al., 2018; Maiz et al., 2016). De steekproeven van deze studies bestaan uit vrouwen die deelnemen aan screening in het eerste, tweede of derde trimester (Maiz, 2016) en vrouwen rond week 16 van de zwangerschap die prenatale zorg ontvangen (Halle, 2018). Van deze laatste groep heeft

78% deelgenomen aan een vroege scan (11-14 weken) voor anomalieën. Dit gaat om een combinatie-test waarbij is gekeken naar eventuele foetale afwijkingen.

Voor zwangere vrouwen zijn de belangrijkste redenen om deel te nemen aan deze vroege screening dat ze dat samen met hun partner hebben besloten (74,5%) en dat het voor hen vanzelfsprekend is om mee te doen aan screening (49,6%). Een ruime meerderheid van de vrouwen (61,5%) geeft aan dat de screening hun zorgen heeft verminderd, tegenover een kleine minderheid (9,5%) die aangeeft dat de screening hun zorgen juist heeft vergroot. De meeste vrouwen (92,4%) ervaren de vroege screening als positief of zeer positief. Vrouwen die ervoor kiezen om niet deel te nemen aan screening, kiezen hiervoor omdat ze denken dat ze weinig risico hebben op een kind met afwijkingen, omdat ze denken dat ze niet in staat zijn een beslissing te nemen als er een kans is op foetale afwijkingen, omdat ze de screening onvoldoende betrouwbaar vinden, of vanwege hun normen en waarden (Halle, 2018).

Maiz et al. (2016) hebben vrouwen die deelnamen aan een zwangerschapsecho in het eerste, tweede of derde trimester gevraagd naar hun ideeën over screening voor afwijkingen (Maiz, 2016). Zo is gevraagd wanneer zwangere vrouwen het zouden willen weten als de baby een afwijking heeft: bij 12 of bij 20 weken (of: geen antwoord). De meeste vrouwen (93,9%) geven aan dat ze graag bij 12 weken zouden willen weten of hun foetus een afwijking heeft. Dit percentage is 96,6% bij dodelijke afwijkingen, 95,3% bij een ernstige handicap, 91,2% wanneer de afwijking pas later in de zwangerschap (bij 16 of 20 weken) kan worden bevestigd en 77,0% bij kleine afwijkingen die de kwaliteit van leven van het kind niet beïnvloeden. Ook wil een ruime meerderheid (79,4%) het graag bij 12 weken weten als er geen afwijkingen zijn gevonden. Aan vrouwen is het volgende voorgelegd: "de anatomische screening bij 12 weken betekent dat veel ernstige afwijkingen kunnen worden gedetecteerd bij 12 weken en sommige afwijkingen alleen kunnen worden 'verdacht' (maar niet bevestigd voor 16 of zelfs 20 weken). Daarnaast zijn sommige afwijkingen klein en beïnvloeden deze misschien het verloop van de zwangerschap niet, en onderzoekt een screening op veel, maar niet op alle afwijkingen". Deze informatie meewegend, geeft 96,9% van de vrouwen aan dat ze de voorkeur geven aan deelname aan de scan bij 12 weken en geïnformeerd worden over alle bevindingen. Een kleine minderheid (3,4%) geeft aan dat ze zouden deelnemen aan de scan bij 12 weken, maar alleen geïnformeerd willen worden over ernstige afwijkingen. Een vergelijkbaar aantal vrouwen (3,7%) geeft aan dat ze niet zouden willen worden geïnformeerd over afwijkingen vóór de echo bij 20 weken. Op de vraag of, in het geval van een ernstige afwijking, geïnformeerd worden bij 12 of 20 weken de beslissing zou beïnvloeden om wel of niet door te gaan met de zwangerschap, antwoordt 60,1% "ja" en 33,4% "nee". Bijna driekwart (73,0%) van de vrouwen geeft aan dat beëindiging van de zwangerschap voor hen een optie zou zijn in het geval van een dodelijke afwijking of afwijking waarbij het kind ernstig gehandicapt zou worden. Er zijn ook vrouwen die slechts in één van deze gevallen zou kiezen voor een beëindiging van de zwangerschap: 8,4% alleen wanneer de afwijking dodelijk zou zijn en 5,7% wanneer het kind ernstig gehandicapt zou worden.

4. Conclusie

Sinds het uitkomen van het advies van de Gezondheidsraad is er slecht beperkt relevante nieuwe literatuur uitgekomen over de onderwerpen waarvan de Gezondheidsraad aangeeft dat er nog onvoldoende evidentie over is. Ook leiden de resultaten vanuit de nieuwe literatuur niet tot nieuwe inzichten.

De informatie over de effectiviteit van de 13-wekenecho, gevonden in de onderzochte literatuur, komt grotendeels overeen met de informatie die de Gezondheidsraad (2016) beschrijft. Dit literatuuronderzoek toont dat ongeveer de helft van de detecteerbare anomalieën kan worden gevonden met een echo in het eerste trimester van de zwangerschap. Dit percentage ligt hoger wanneer alleen wordt gekeken naar ernstige afwijkingen. De specificiteit van het onderzoek is niet te bepalen. Een aantal studies heeft niets over de specificiteit of over fout-positieven gemeld; andere studies hebben geen fout-positieve bevindingen. Ook zijn er geen studies gevonden die informatie geven over de tijd tot de definitieve diagnose. De kans op een goede visualisatie van de foetus is groter wanneer de echo later in het eerste trimester van de zwangerschap wordt uitgevoerd. Ook wordt aangegeven dat de echo uitgevoerd moet worden door een ervaren onderzoeker. De meeste zwangere vrouwen ervaren een echo in het eerste trimester als positief. Een meerderheid van hen geeft aan dat ze liever bij 12 weken dan bij 20 weken zou weten dat hun ongeboren baby een afwijking heeft .

5. Referenties

- Arslan E, Büyükkurt S, Sucu M, Özsürmeli M, Mısırlıoğlu S, Demir SC, Evrüke İ C. Detection of major anomalies during the first and early second trimester: Single-center results of six years. *Journal of the Turkish German Gynecology Association*, 2018;19:142-5.
- García Fernández S, Arenas Ramirez J, Otero Chouza MT, Rodriguez-Vijande Alonso B, Llaneza Coto Á P. Early fetal ultrasound screening for major congenital heart defects without Doppler. *European Journal of Obstetrics Gynecology and Reproductive Biology*, 2019;233:93-7.
- Gezondheidsraad. Prenatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2016.
- Halle KF, Fjose M, Kristjansdottir H, Bjornsdottir A, Getz L, Tomasdottir MO, Sigurdsson JA. Use of pregnancy ultrasound before the 19th week scan: An analytical study based on the Icelandic Childbirth and Health Cohort. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 2018;18.
- Jicinska H, Vlasin P, Jicinsky M, Grochova I, Tomek V, Volaufova J, Skovranek J, Marek J. Does First-Trimester Screening Modify the Natural History of Congenital Heart Disease? Analysis of Outcome of Regional Cardiac Screening at 2 Different Time Periods. *Circulation*, 2017;135:1045-55.
- Kumar M, Singh S, Sharma K, Singh R, Ravi V, Bhattacharya J. Adverse fetal outcome: is first trimester ultrasound and Doppler better predictor than biomarkers? *The journal of maternal-fetal & neonatal medicine : the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstet*, 2017;30:1410-6.
- Liao YM, Li SL, Luo GY, Wen HX, Ouyang SY, Chen CY, Yao Y, Bi JR, Tian XX. Routine screening for fetal limb abnormalities in the first trimester. *Prenat Diagn*, 2016;36:117-26.
- Maiz N, Burgos J, Barbazan MJ, Recio V, Martinez-Astorquiza T. Maternal attitude towards first trimester screening for fetal abnormalities. *Prenat Diagn*, 2016;36:449-55.
- Petousis S, Margiouda-Siarkou C, Christidis P, Tsakiridis I, Kyriakakis M, Mamopoulos A, Athanasiadis A, Dagklis T. Detection of fetal non-chromosomal abnormalities at 11 + 0–13 + 6 weeks using an examination protocol based on the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) guideline. *European Journal of Obstetrics Gynecology and Reproductive Biology*, 2019;234:e52.
- Petousis S, Sotiriadis A, Margiouda-Siarkou C, Tsakiridis I, Christidis P, Kyriakakis M, Mamopoulos A, Athanasiadis A, Dagklis T. Detection of structural abnormalities in fetuses with normal karyotype at 11–13 weeks using the anatomic examination protocol of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2018.
- Sainz JA, Gutierrez L, García-Mejido J, Ramos Z, Bonomi MJ, Fernández-Palacín A, Aquise A. Early fetal morphological evaluation (11–13 + 6 weeks) accomplished exclusively by transabdominal imaging and following routine midtrimester fetal ultrasound scan recommendations. Since when can it be performed? *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2018.

Takita H, Hasegawa J, Arakaki T, Nakamura M, Hamada S, Tokunaka M, Oba T, Matsuoka R, Sekizawa A. Usefulness of antenatal ultrasound fetal morphological assessments in the first and second trimester: a study at a single Japanese university hospital. *Journal of Medical Ultrasonics*, 2016;43:57-62.

Vayna AM, Veduta A, Duta S, Panaitescu AM, Stoica S, Buinoiu N, Nedelea F, Peltecu G. Diagnosis of Fetal Structural Anomalies at 11 to 14 Weeks. *Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine*, 2018;37:2063-73.

6. Bijlage 1: de eerste zoekopdracht

In de onderstaande tabel staan de oorspronkelijke zoektermen zoals ze zijn gebruikt in Embase. Voor Pubmed is een vergelijkbare zoekstrategie gebruikt.

Query	Results	No.
#16	#15 AND [2015-2019]/py	293
#15	#11 AND #14	1,113
#14	#12 OR #13	1,304,213
#13	((unexpect* OR abnormal OR unclear) NEAR/3 find*):ti,ab) OR ((prenatal:ti OR ultrasound:ti OR early:ti) AND (screening:ti OR scan*:ti)) OR 'anxiety':ti,ab OR advantage*:ti,ab OR disadvantage*:ti,ab	808,829
#12	'prenatal screening'/exp OR 'diagnostic error'/exp OR 'diagnostic imaging'/mj OR 'null result'/exp OR 'decision making'/exp OR 'anxiety'/exp	651,001
#11	#8 AND #9 AND #10	3,664
#10	#5 OR #6 OR #7	48,990
#9	#3 OR #4	663,870
#8	#1 OR #2	1,412,155
#7	((10 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((11 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((13 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((12 NEAR/1 13):ti,ab) OR ((12 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((11 NEAR/1 13):ti,ab)) AND week*:ti,ab AND (prenatal*:ti,ab OR pregnan*:ti,ab OR ultrasound*:ti,ab)	3,028
#6	'first trimester' OR 'first-trimester'	47,290
#5	'first trimester pregnancy'/exp	37,454
#4	'echo*':ti,ab OR 'ultrasound':ti,ab	638,456
#3	'fetus echography'/exp OR 'ultrasound'/exp/mj	74,285
#2	'congenital disorder*':ti,ab OR ((fetal NEAR/3 anomal*):ti,ab) OR ((fetal NEAR/3 abnormal*):ti,ab) OR ((structural NEAR/3 abnormal*):ti,ab)	33,603
#1	'congenital disorder'/exp OR 'fetus malformation'/exp	1,393,787

7. Bijlage 2: de aangepaste zoekopdracht

In de onderstaande tabel staan de aangepaste zoektermen zoals ze zijn gebruikt in Embase. Voor Pubmed is een vergelijkbare zoekstrategie gebruikt.

Query	Results	No.
#16	#15 AND [2015-2019]/py	313
#15	#11 AND #14	1,217
#14	#12 OR #13	1,330,059
#13	(((unexpected* OR abnormal OR unclear) NEAR/3 find*):ti,ab) OR ((prenatal:ti OR ultrasound:ti OR early:ti) AND (screening:ti OR scan*:ti OR detect*:ti)) OR 'anxiety':ti,ab OR advantage*:ti,ab OR disadvantage*:ti,ab	832,352
#12	'prenatal screening'/exp OR 'diagnostic error'/exp OR 'diagnostic imaging'/mj OR 'null result'/exp OR 'decision making'/exp OR 'anxiety'/exp	651,306
#11	#8 AND #9 AND #10	3,666
#10	#5 OR #6 OR #7	49,015
#9	#3 OR #4	664,062
#8	#1 OR #2	1,412,599
#7	(((10 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((11 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((13 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((12 NEAR/1 13):ti,ab) OR ((12 NEAR/1 14):ti,ab) OR ((11 NEAR/1 13):ti,ab)) AND week*:ti,ab AND (prenatal*:ti,ab OR pregnan*:ti,ab OR ultrasound*:ti,ab)	3,029
#6	'first trimester' OR 'first-trimester'	47,315
#5	'first trimester pregnancy'/exp	37,476
#4	'echo*':ti,ab OR 'ultrasound':ti,ab	638,646
#3	'fetus echography'/exp OR 'ultrasound'/exp/mj	74,298
#2	'congenital disorder*':ti,ab OR ((fetal NEAR/3 anomal*):ti,ab) OR ((fetal NEAR/3 abnormal*):ti,ab) OR ((structural NEAR/3 abnormal*):ti,ab)	33,621
#1	'congenital disorder'/exp OR 'fetus malformation'/exp	1,394,223

8. Bijlage 3: overige informatie

Bijlage 3.1: de structurele afwijkingen die kunnen worden opgespoord

In Tabel 2 is te zien welke afwijkingen in welke studie altijd zijn gevonden, welke soms zijn gevonden en welke niet zijn gevonden met de echo in het eerste trimester. Alleen de afwijkingen waar minimaal twee studies resultaten over publiceerden, zijn in deze tabel weergegeven. Een gedetailleerder overzicht is te vinden in het bijgeleverde Excelandocument.

Afwijkingen die zijn opgespoord in alle studies, zijn acrania/anencefalie, holoprosencefalie, omfalocel/exomfalos, gastroschisis, encefalocel, 'body stalk anomaly', hydrops, klomphanden, atrioventriculair (septum)defect, truncus arteriosus, hygroma colli en een combinatie van meerdere aandoeningen. Duodenale atresie en corpus callosum agenese zijn niet opgespoord met de 13-weeken-echo. Alle andere afwijkingen zijn soms gevonden in het eerste trimester en soms gemist.

In een aantal gevallen was er sprake van een combinatie van meerdere afwijkingen. In de studies naar ernstige afwijkingen is er bij een klein deel van de foetussen met een afwijking sprake van meerdere afwijkingen (4- 13%) (Sainz, 2018; Vayna, 2018). Een vergelijkbaar percentage (11%) foetussen met meerdere afwijkingen is gevonden in een autopsiestudie (Arslan, 2018). Dit percentage lag hoger in de studie naar foetussen met een aangeboren hartafwijking (Jicinska, 2017); 66,9% van deze foetussen had ook een andere afwijking. Bij bijna de helft van de foetussen (49,6%) was er een chromosomale afwijking en bij een ongeveer even groot aantal (45,7%) had de foetus nog een of meerdere andere structurele afwijkingen. De studie naar afwijkingen aan de ledematen (Liao, 2016) vond dat er in driekwart van de gevallen sprake was van andere structurele afwijkingen.

Tabel 2. Afwijkingen die altijd, soms of niet gevonden zijn met de echo in het eerste trimester.

Afwijking	Altijd gevonden	Soms gevonden	Niet gevonden
Acrania/anencefalie	(Vayna, 2018; Kumar, 2017; Takita, 2016; Petousis, 2018)	(Arslan, 2018)*	
Holoprosencefalie	(Vayna, 2018; Kumar, 2017)	(Arslan, 2018)*	
Afwijkingen aan de buikwand (omfalocel/exomfalos en gastroschisis)	(Petousis, 2018; Sainz, 2018; Vayna, 2018)	(Arslan, 2018)*	
Encefalocel	(Vayna, 2018; Kumar, 2017)	(Arslan, 2018)*	
Megacyste	(Petousis, 2018; Vayna, 2018)	(Arslan, 2018)*	
'Body stalk anomaly'	(Petousis, 2018; Vayna, 2018)		
Hydrops	(Kumar, 2017; Petousis, 2018; Sainz, 2018)	(Arslan, 2018)*	
Klomphanden	(Vayna, 2018; Liao, 2016)		

Afwijking	Altijd gevonden	Soms gevonden	Niet gevonden
Atrioventriculair (septum) defect	(García Fernández, 2019; Vayna, 2018)	(Arslan, 2018; Jicinska, 2017)*	
Truncus arteriosus	(Sainz, 2018)	(Jicinska, 2017)*	
Hygroma colli	(Kumar, 2017)	(Arslan, 2018)*	
Meerdere aandoeningen	(Sainz, 2018; Vayna, 2018)		
Spina bifida		(Arslan, 2018; Kumar, 2017; Vayna, 2018)*	(Petousis, 2018; Takita, 2016)
Dandy-Walker syndroom	(Vayna, 2018)		(Kumar, 2017)
Schisis ('face cleft' / 'cleft lip')	(Petousis, 2018)	(Vayna, 2018)	(Takita, 2016; Sainz, 2018)
Ventrikelseptumdefect		(Jicinska, 2017; Sainz, 2018; Takita, 2016; Vayna, 2018)*	(Petousis, 2018)
Double outlet rechterventrikel	(Vayna, 2018)	(Jicinska, 2017)*	(Petousis, 2018)**
'Ventriculomegaly'	(Takita, 2016)	(Arslan, 2018)*	(Kumar, 2017; Petousis, 2018)
Coarctatio aortae / hypoplastisch linkerhartsyndroom	(Sainz, 2018; García Fernández, 2019)	(Arslan, 2018; Jicinska, 2017; Vayna, 2018)*	
Transpositie van de grote aderen		(Jicinska, 2017)*	(Vayna, 2018)
Hydronefrose	(Sainz, 2018)	(Takita, 2016)	(Kumar, 2017)
Nierhypoplasie ('renal agenesis')	(Sainz, 2018)	(Arslan, 2018)*	(Vayna, 2018)
Multicystische nierdysplasie		(Arslan, 2018)*	(Vayna, 2018)
Tetralogie van Fallot		(Jicinska, 2017; Vayna, 2018)*	(Petousis, 2018; Sainz, 2018)**
Sacrococcygeaal teratoom	(Vayna, 2018)	(Arslan, 2018)*	(Petousis, 2018)
Klompvoeten	(Sainz, 2018)	(Liao, 2016)	(Petousis, 2018)
Skeletdysplasie		(Arslan, 2018; Liao, 2016; Vayna, 2018)*	
Reductie van ledematen	(Liao, 2016)	(Vayna, 2018)	
Afwijkingen aan de vingers		(Vayna, 2018; Liao, 2016)	(Takita, 2016)
Duodenale atresie			(Kumar, 2017; Petousis, 2018)
Corpus callosum agenese			(Petousis, 2018; Vayna, 2018)

* Bij twee papers is door het design van de studie niet te bepalen of alle gevallen van een bepaalde afwijking zijn gevonden (Arslan, 2018; Jicinska, 2017).

** Onduidelijk of de afwijking nooit of soms is gevonden; geldt niet voor alle bevindingen van dit paper (Petousis, 2018).

Bijlage 3.2: verband tussen een vergrote nekplooi en structurele afwijkingen

Foetussen met een structurele afwijking hebben vaker een vergrote nekplooi en vice versa (Vayna, 2018; Kumar, 2017; Liao, 2016; Petousis, 2018). De grootte van de nekplooi is de sterkste voorspeller van een foetale afwijking (Kumar, 2017; Petousis, 2018). De gemiddelde grootte van de nekplooi was 2,2 mm bij foetussen met een aangeboren afwijking en 1,7 mm bij foetussen zonder een afwijking. Van de foetussen met een afwijking had 18,2% een nekplooi boven het 95e percentiel (vergroete nekplooi). Dit gold voor slechts 3,0% van de foetussen zonder afwijking. Wanneer verschillende parameters in een regressiemodel werden meegenomen, bleek dat de kans op een aangeboren afwijking zeven keer zo groot is wanneer de foetus een vergroete nekplooi heeft (Petousis, 2018). In de studie van Vayna (2018) was bij 35% van de foetussen met een ernstige structurele afwijking sprake van een vergroete nekplooi (Vayna, 2018). De studie naar afwijkingen aan de ledematen vond dat bijna driekwart van de foetussen met geassocieerde afwijkingen of chromosoomafwijkingen een vergroete nekplooi had. Dit gold voor geen van de foetussen met één afwijking (Liao, 2016).

Ernstige afwijkingen zijn in het eerste trimester vaker (95%) opgespoord bij foetussen met een vergroete nekplooi en een afwijking dan bij foetussen met een normale nekplooi-grootte en een afwijking (70%) (Vayna, 2018). Ook uit de studie van Liao (2016) blijkt dat meer foetussen die in het eerste trimester zijn gediagnosticeerd met een afwijking een vergroete nekplooi hebben dan foetussen waarbij de afwijking op een later moment is vastgesteld (Liao, 2016). Er was sprake van een vergroete nekplooi bij meer dan de helft van de gevallen van de volgende aandoeningen die altijd in het eerste trimester zijn opgespoord: holoprosencefalie, exomfalos, atrioventriculair septumdefect, megacyste, meerdere aandoeningen (Vayna, 2018), 'body stalk anomaly' en klomphanden (Liao, 2016; Vayna, 2018). Een vergroete nekplooi kwam niet voor bij anencefalie en gastroschisis. De foetus met agenese van het corpus callosum, een aandoening die niet is ontdekt in het eerste trimester, had geen vergroete nekplooi (Vayna, 2018).

Bijlage 3.3: beëindiging van de zwangerschap

Twee studies vonden dat een groot deel (87 - 93%) van de zwangerschappen wordt beëindigd wanneer er op de echo in het eerste trimester een afwijking is gevonden (Liao, 2016; Petousis, 2018). In de studie van Takita (2016) is bij 50% van de foetussen waarbij een afwijking is gevonden, gekozen voor zwangerschapsbeëindiging (Takita, 2016). Dit verschil kan worden verklaard door een verschil in de ernst van de gevonden afwijkingen beschreven in de verschillende studies. Een klein deel (4 - 11%) van de zwangerschappen waarbij een afwijking is gevonden, eindigt in een miskraam (Takita, 2016; Liao, 2016). Ook eindigt een klein deel (4 - 7%) van deze zwangerschappen in een geboorte van een baby met de afwijking die is gezien op de echo. Daarnaast is bij één tweelingzwangerschap voor een foetus met de afwijking skeletdysplasie de zwangerschap beëindigd en is de moeder bevallen van een gezonde baby (Liao, 2016).

Sommige studies hebben per afwijking vermeld wat de zwangerschapsuitkomsten waren. Het gaat hierbij over het algemeen om slechts enkele casussen per afwijking per studie. Deze resultaten zijn dus niet goed te generaliseren. Het Exceldocument biedt ook hier een gedetailleerder overzicht. In dit document staan ook de aantallen weergegeven. Daarnaast is het belangrijk om te realiseren dat het voorkomt dat er meerdere afwijkingen zijn. Wanneer er dus gekozen is voor zwangerschapsbeëindiging bij een foetus met een bepaalde afwijking, betekent dat niet dat die afwijking de reden is van het afbreken van de zwangerschap.

Bij een groot deel van de afwijkingen die altijd werden gevonden bij de echo in het eerste trimester (zie Tabel 1), is altijd gekozen voor beëindiging van de zwangerschap. Dit geldt voor acrania/anencefalie (Takita, 2016; Vayna, 2018), holoprosencefalie, encefalocele, 'body stalk anomaly', truncus arteriosus (Vayna, 2018), hydrops (Sainz, 2018), klomphanden (Liao, 2016; Vayna, 2018) en de aanwezigheid van meerdere aandoeningen (Vayna, 2018; Sainz, 2018). Bij foetussen met gastroschisis is in een derde van de gevallen (33%) gekozen voor een beëindiging van de zwangerschap en bij omfalocel/exomfalos geldt dit voor een meerderheid (83%) van de gevallen (Vayna, 2018). Ook was er een miskraam bij één casus met deze afwijking (Sainz, 2018). Bij twee derde van de foetussen met een megacyste is gekozen voor een beëindiging van de zwangerschap. Ook is driekwart van de zwangerschappen waarbij sprake is van een atrioventriculair defect, kunstmatig beëindigd (Vayna, 2018). Er is niet vermeld hoe vaak een zwangerschap is beëindigd in het geval van hygroma colli.

Bij de afwijkingen die soms zijn gevonden in het eerste trimester, is ten minste één zwangerschap beëindigd bij de volgende afwijkingen: spina bifida, coarctatio aortae, sacrococcygeaal teratoom, reductie van de ledematen, Dandy-Walker syndroom, double outlet rechterventrikel, multicystische nierdysplasie (Vayna, 2018), schisis, ventrikelseptumdefect, tetralogie van Fallot, nierhypoplasie (Vayna, 2018; Sainz, 2018), klompvoeten (Sainz, 2018; Liao, 2016), skeletdysplasie en afwijkingen aan de vingers (Liao, 2016; Vayna, 2018). Er is geen zwangerschap beëindigd in het geval van transpositie van de grote aderen (Vayna, 2018) en hydronefrose (Sainz, 2018).

De afwijkingen die niet gevonden zijn door de 13-weken-echo, zijn agenese van het corpus callosum en duodenale atresie. Bij agenese van het corpus callosum (één casus) is de zwangerschap niet beëindigd (Vayna, 2018). Geen van de studies heeft vermeld wat uitkomst was van de zwangerschappen waarbij er sprake was van duodenale atresie.

Van de foetussen die in het eerste is trimester zijn gediagnosticeerd met een aangeboren hartafwijking, is bij 85% gekozen voor beëindiging van de zwangerschap. In 5,5% van de gevallen was er sprake van een miskraam en 9,5% van deze foetussen is levend geboren (Jicinska, 2017). Van de vier casussen met een ernstige aangeboren hartafwijking, heeft één zwangerschap geleid tot een levend geboren baby (García Fernández, 2019). Het is onduidelijk of er in de andere drie casussen is gekozen voor beëindiging van de zwangerschap of dat er sprake was van een miskraam.

Bijlage 2 Inschatting capaciteit Centra voor Prenatale Diagnostiek

Raming capaciteitsuitbreiding Centra voor Prenatale Diagnostiek bij invoering 13 wekenecho.

Dr. M.F.C.M. Knapen, bestuurder SPSZN, gynaecoloog-perinatoloog
ErasmusMC
3 maart 2019.

Uitgangpunten:

1. Geboortecijfer Nederland: 160.000 tot 170.000 neonaten.
2. Totaal aantal zwangerschappen eerste trimester tussen 12 en 14 w.: 170.000 tot 180.000
3. Verwachte uptake 13 wekenecho: 95% (*bij scenario: volledige vergoeding 13 wekenecho*).
4. Geen (uitslag van evt.) aneuploidie screening (NIPT of combinatie) voorafgaand aan 13-weekenecho.
5. Percentage structurele afwijkingen (inclusief geïsoleerde verdikte NT) te vinden bij de routine 13 wekenecho, in aanmerking komend voor GUO2: +0,8% 1
6. Percentage foetus in aanmerking komend voor een herhaling van een GUO2 (niet afgebroken zwangerschappen in eerste trimester): +0,1% 2
7. Percentage GUO2 in het tweede trimester door afbreking in het eerste trimester o.b.v. structurele afwijkingen: -0.14% 3
8. Incomplete 13-weeken echo is géén indicatie voor vroege GUO, maar voor herhaling 13 wekenecho of doorschuiven naar de 20 wekenecho.
9. aantal GUO1 zal vanwege de nieuwe leidraad indicatiestelling prenatale diagnostiek drastisch verminderen (mogelijk kwart van het oorspronkelijke aantal). Bij invoering van de 13 wekenecho zal het GUO1 dan redelijkerwijs zowel bij 13 weken als rond de 20 weken worden uitgevoerd.
10. Niet in aanmerking nemend de afwijkende foetus die nu met routine echoscopie worden gevonden in het eerste trimester (een precieze schatting is momenteel nog niet te maken, maar gezien de aard van de afwijkingen bestaat de indruk binnen de Centra voor Prenatale Diagnostiek dat een groot deel al doorverwezen wordt).

$$175.000 \times 0,95 \times (0,8 + 0,1 - 0,14) / 100 =$$

Geschat aantal extra GUO2 in heel Nederland door invoering 13 wekenecho: 1263 (mogelijk gelet op item 10: 632).

Met een daarnaast te verwachten reductie van het aantal GUO1 (item 9) lijkt het dat er niet veel extra capaciteit nodig is in de Centra voor Prenatale Diagnostiek na de introductie van de 13 wekenecho.

1 *Kenkhuis et al*: 0,8% (23 [enkel structureel] + 16 [verdikte NT als geïsoleerde marker, + 5 [vals positief] per 5534 foetus)

2 *Kenkhuis et al*: percentage zwangerschapsafbreking eerste trimester bij structurele en of chromosomale afwijkingen: 83,3%

3 *Kenkhuis et al*: 23 structurele afwijkingen in het eerste trimester per 5534 foetus, waarvan 65,2% TOP.

Bijlage 3 Overzicht activiteiten nodig voor landelijk wetenschappelijk onderzoek 13 wekencho

	mei-19	jun-19	jul-19	aug-19	sep-19	okt-19	nov-19	dec-19	jan-20	feb-20	mrt-20	apr-20	mei-20	jun-20	jul-20	aug-20	sep-20	okt-20	nov-20	dec-20	jan-21	feb-21	mrt-21
RUWE VOORLOPIGE PLANNING																							
Kwaliteitsstandaard																							
Concept inhoud																							
Bereiken consensus experts																							
definitieve check kwaliteitsstandaard																							
Raadplegen buitenlandse experts?																							
Bestuurlijke borging																							
Afspraken over aansluiting met zorg																							
Formeel traject multidisciplinaire richtlijn																							
Onderzoeksproject																							
Update stand van de wetenschap																							
Formuleren onderzoeksvraag																							
Vaststellen beoordelingsprocedure																							
Totstandkoming onderzoeksvoorstel																							
Beoordeling onderzoeksvoorstel																							
Verlening WBO vergunning																							
Financiering																							
Besluitvorming financiering onderzoek																							
Besluitvorming financiering opstart																							
Besluitvorming financiering uitvoering 13 wekencho																							
Afspraken over tarifiering																							

	mei-19	jun-19	jul-19	aug-19	sep-19	okt-19	nov-19	dec-19	jan-20	feb-20	mrt-20	apr-20	mei-20	jun-20	jul-20	aug-20	sep-20	okt-20	nov-20	dec-20	jan-21	feb-21	mrt-21	
Afspraken over betaling aan uitvoerders 13 wekenecho																								
Afspraken over toetsing uitgevoerde werkzaamheden																								
Kwaliteitsborging																								
Kwaliteitseisen formuleren voor counsels																								
Kwaliteitseisen formuleren voor echoscopisten																								
Kwaliteitseisen formuleren voor opleiding																								
Kwaliteitseisen formuleren voor apparatuur																								
Kwaliteitseisen formuleren voor de werkomgeving																								
Kwaliteitseisen formuleren voor te gebruiken software en database																								
Ontwikkelen format kwaliteitsaudits door RC																								
Ontwikkelen referentiefunctie																								
Contracten																								
Vastleggen afspraken met onderzoekers																								
Vastleggen afspraken tussen betrokken onderzoekspartijen																								
Vastleggen afspraken met RC																								
Vastleggen afspraken met echocentra																								
Vastleggen afspraken met counsels																								
Onderwijs																								
Ontwikkelen curriculum echoscopisten																								
Afspraken maken met onderwijsinstellingen																								
Afspraken maken met docenten																								
Ontwikkelen bijscholingsmodule voor counsels																								
Aanpassen scholing counsels																								

	mei-19	jun-19	jul-19	aug-19	sep-19	okt-19	nov-19	dec-19	jan-20	feb-20	mrt-20	apr-20	mei-20	jun-20	jul-20	aug-20	sep-20	okt-20	nov-20	dec-20	jan-21	feb-21	mrt-21	
Aanpassingen Traintool																								
Deskundighedsbevordering																								
Ontwikkelen ondersteunende materialen																								
(bij)scholen x echoscopisten																								
(bij)scholen y counselor																								
Toetsen x echoscopisten																								
Toetsen y counselors																								
Monitoring en evaluatie																								
Ontwikkelen indicatorenset																								
Afspraken met partijen die monitoring en evaluatie doen																								
Capaciteit (definitief)																								
Capaciteit echoscopisten																								
Capaciteit counselors																								
Capaciteit PND centra																								
Capaciteit RC																								
Beschikbaarheid praktijkruimte																								
Beschikbaarheid apparatuur																								
Issues capaciteit oplossen																								
Afhankelijk van geconstateerde issues																								
Informatiehuishouding																								
Verwerksovereenkomsten																								
GegevensbeschermingsEffectbeoordeling (GEB)																								

	mei-19	jun-19	jul-19	aug-19	sep-19	okt-19	nov-19	dec-19	jan-20	feb-20	mrt-20	apr-20	mei-20	jun-20	jul-20	aug-20	sep-20	okt-20	nov-20	dec-20	jan-21	feb-21	mrt-21	
Matrices rollen en rechten																								
Registratie productie en financiële afhandeling																								
Definiëren dataset																								
Procesbeschrijving voor cliënten zonder BSN																								
Aanpassingen aan Peridos																								
Aanpassingen aan Business Objects																								
Invoering informatiesysteem voor financiële afhandeling																								
Invoering landelijk echopacs																								
Aanpassingen aan de informatiesystemen van de echopraktijken																								
Specificeren en bouwen van koppelingen																								
Uitkomstgegevens in Peridos																								
Apparatuur																								
Aanschaf door echopraktijken																								
Communicatie & voorlichting																								
Communicatiestrategie voor diverse doelgroepen																								
Aanpassen bestaande materialen voor zwangeren																								
Nieuwe materialen voor zwangeren																								
Aanpassen materialen voor beroepsgroepen																								
Nieuwe materialen voor beroepsgroepen																								
Informatie voor het brede publiek																								

Bijlage 4.1 Bestuursreactie BEN



RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek
t.a.v. Mw. J. W. , programmamanager prenatale screening
Postbus 1
3720 BA Bilthoven

Woerden, 10 mei 2019
Onderwerp: Briefrapport Verkenning 13 wekenecho

Geachte mevrouw W. ,

De BEN, als betrokken beroepsvereniging, onderschrijft het rapport over de "Verkenning van de 13 wekenecho" zoals op 25 april 2019 aan ons voorgelegd. Wij onderschrijven de noodzaak van een implementatieonderzoek naar deze screeningsecho.

Wij waarderen het ook ten zeerste dat wij als beroepsgroep, die een van de uitvoerende partijen zal zijn, nauw betrokken zijn geweest in deze voorbereidende fase en kijken dan ook uit naar een verdere constructieve en multidisciplinaire samenwerking in het belang van de geboortezorg, voor de zwangere en haar ongeboren kind.

Wel willen wij bij deze nogmaals expliciet benadrukken dat, met het oog op kwaliteit en een vlotte invoering van dit implementatieonderzoek, het van primordiaal belang is om de 13 wekenecho uit te laten voeren door screeningsechoscopisten (die dus al SEO- of NT-onderzoeken uitvoeren).

Met vriendelijke groet, namens alle bestuursleden,

Chantal van Irsen-Jacobs, voorzitter BEN
Beroepsvereniging Echoscopisten Nederland voor verloskunde en
gynaecologie Edisonweg 8
3442 AC Woerden
Tel. +31 (0) 348 760641

Bijlage 4.2 Bestuursreactie KNOV en NVOG



KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN



NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE

Domus Medica
Mercatorlaan 1200
3528 BL Utrecht

RIVM

Hoofd centrum voor bevolkingsonderzoek

Reactie KNOV/NVOG m.b.t. briefrapport verkenning 13 weken-echo

Ref.: KNOV-NVOG/19.010/WvB
Utrecht, 13 mei 2019

Geachte heer Van D.

Hartelijk dank voor de mogelijkheid te reageren op het Briefrapport Verkenning 13 weken echo. In het rapport wordt nader ingegaan op de stappen die gezet moeten worden om een landelijk wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho in te voeren.

Alvorens inhoudelijk op het rapport in te gaan, willen wij een aantal kanttekeningen zetten bij een eventuele invoering van een bevolkingsonderzoek 13 wekenecho.

Het Gezondheidsraad rapport 2016 pleit voor een wetenschappelijk onderzoek. In onze ogen is de meerwaarde van een 13 wekenecho in het bestaande bevolkingsonderzoek prenatale screening onvoldoende bediscussieerd.

Het leed voor een vrouw en haar partner om een kindje te verwachten met een infauste prognose is dramatisch. De beslissing om de zwangerschap af te breken is nog dramatischer. Het leed is wellicht minder als de afbreking wordt gedaan na een kortere zwangerschapsduur.

Ook het volgende willen we nadrukkelijk onder de aandacht brengen: er worden niet meer of andere afwijkingen vastgesteld, slechts een klein absoluut aantal wordt enige weken vroeger vastgesteld.

Vroeger vaststellen geeft geen voordeel voor de prognose of behandeling van het kind. Voor deze zeer kleine groep kan vroegere afbreking van de zwangerschap het voordeel zijn. De inspanning die daarvoor gedaan moet worden (zo'n 160-170.000 extra echo-

onderzoeken, omgerekend ruim 125.000 uur werk per jaar) is zeer groot. Tevens zal een flink beslag op financiële middelen worden gedaan (naar analogie van de 20 wekenecho zo'n 15-20 miljoen euro).

In een tijd van 'zinnige zorg' en 'doelmatigheid' moet onzes inziens ook voor de 13 wekenecho de discussie hier over gevoerd worden. Zouden de middelen bijvoorbeeld niet beter besteed kunnen worden aan kwetsbare zwangeren door bijvoorbeeld het afschaffen van de eigen bijdrage voor de poliklinische baring en extra begeleiding voor deze groep. Maar wat misschien nog veel belangrijker is in deze tijd: het geeft extra druk op het arbeidspotentieel binnen de zorg, waarvan we op dit moment al veel te weinig hebben. Als er nog meer handen aan het bed worden onttrokken zal dit ook consequenties hebben op de rest van de verloskundige zorg. De kans op (tijdelijke) sluiting van een verloskamer zal toenemen, waardoor de keuzevrijheid voor de (bevallende) vrouw nog meer onder druk komt te staan.

Een aantal opmerkingen over de inhoud van het rapport:

- De onderzoeksvraag is niet geformuleerd. Hierdoor is de verkenning niet volledig.
- De kwaliteitsstandaard is niet uitgewerkt. Het is onduidelijk wat er beoordeeld moet worden bij de 13 wekenecho.
- Gezien de onduidelijkheid van de beoordeling; wat betekent dat voor de counseling?
- Opleiden van de huidige groep NT en SEO echoscopisten is uitgangspunt. Indien uptake 13 wekenecho vergelijkbaar met SEO dan is de capaciteit onvoldoende.
- Het is onduidelijk hoe counselors worden opgeleid en hoe de aanpassing van het voorlichtingsmateriaal vorm wordt gegeven.
- Het is niet duidelijk wat de gevolgen zijn van een incomplete 13 wekenecho (doorverwijzen, wachten op SEO?). Kunnen de Prenataal Diagnostische Centra extra verwijzingen aan?
- De aanpassing van de bronsystemen en Peridos verdient aandacht.
- Het is onduidelijk hoe de 13 wekenecho gepositioneerd ten opzichte van de reguliere geboortezorg. Een zwangere heeft een intake bij 8 weken, een termijnecho bij 10 weken, soms nog een controle bij 12 weken. Dan kan ook de NIPT nog plaatsvinden. Kortom een intensieve periode met veel consequenties voor bezoeken aan zorgverleners en dus forse maatschappelijke impact.

De verkenning is ons inziens nog onvoldoende om te kunnen starten met een landelijk wetenschappelijk onderzoek.

Wij pleiten alvorens een landelijk wetenschappelijk onderzoek te starten voor een bredere discussie over de 13 wekenecho ten opzichte van de reguliere geboortezorg en bijbehorende zorgen over onttrekken zorgverleners, inspanningen in tijd en doelmatig benutten van publieke middelen.

Wij realiseren ons ook dat dit een kritische begeleidende brief is, maar hebben toch besloten dit zo te verwoorden omdat we deze zaken nogmaals over het voetlicht willen brengen.

Met vriendelijke groeten,

KNOV,

Mw. M. Beentjes, Voorzitter

NVOG,

Dhr. J.M.M. van Lith,
voorzitter

Bijlage 4.3 Bestuursreactie Regionale Centra Prenatale Screening

Betreft verkenning 13 weken echo

Reactie Platform Regionale Centra Prenatale Screening

L.S.,

Met interesse hebben wij kennisgenomen van het RIVM briefrapport 2019-0033 Verkenning 13 weken echo.

Wij willen de commissie complimenteren met het vervaardigen van dit lijvige document in korte tijd.

Sinds de invoering van de NIPT in het kader van Trident 2 is het aantal combinatietesten drastisch verminderd. Hierdoor bestaat de prenatale screening in het eerste trimester momenteel alleen uit de screening op trisomie 21, 18 en 13.

De screening op trisomie 21, 18 en 13 beslaat 7% van het geheel aan syndromale- of aangeboren afwijkingen. De meeste aangeboren afwijkingen (ca. 75%) zijn met een echo op te sporen. Zwangere vrouwen kunnen hiervoor nu een twintig weken echo laten verrichten. Een en ander heeft als gevolg dat in het huidige screeningsaanbod structurele aangeboren afwijkingen potentieel pas in het tweede trimester bij de 20 weken echo aan het licht komen, terwijl uit onderzoek is gebleken dat 45% ook reeds bij 12-13 weken opgespoord kan worden.

Echo praktijken bieden, sinds de afname van de combinatietesten, op grote schaal echo's in het eerste trimester aan, waaronder een 13 weken echo of een geslachtsbepaling. Op dit moment is er geen enkele controle op de kwaliteit van deze echo's. Een implementatieonderzoek van een officiële 13 weken echo binnen de huidige structuur van de prenatale screening geeft de regionale centra de mogelijkheid een kwaliteitsslag te maken. De timing is ideaal: op dit moment is er een uitstekend opgeleide cohort van NT echoscopisten, die reeds veel ervaring hebben met echoscopie rond de 13 weken termijn.

Vroege detectie van congenitale afwijkingen geeft de zwangere en haar partner de tijd om verder onderzoek en consultatie af te ronden om tot



een weloverwogen besluit tot het voortzetten dan wel beëindigen van de graviditeit te komen. Ons valt op dat in de huidige verkenning en literatuuronderzoek ontbreekt dat een voortijdige zwangerschap beëindiging na vaststellen van een aangeboren afwijking in het eerste trimester minder kans geeft op pathologische rouw dan een afbreking na 20 weken, zoals beschreven door Korenromp in 2009. Het belang hiervan is reeds aangekaart in de recente publicatie van Bilardo in het Medisch Contact.

Het Platform RC kijkt met belangstelling uit naar de te stellen onderzoeksvragen, en neemt aan dat ook de tevredenheid van de zwangeren ten aanzien van de 13 weken echo onderzocht zal worden, evenals de tijdsduur van verwijzing tot aan de definitieve diagnose.

Als Platform RC moedigen wij het implementatieonderzoek van de 13 weken echo aan en willen graag gesprekspartner blijven in de praktische uitvoering hiervan.

Met vriendelijke groet, namens de regionale centra prenatale screening,

MJ Pieters, voorzitter platform regionale centra voor prenatale screening, Lid Coöperatie Landelijk Beheer Prenatale Screening

Referentie

Adjustment to termination of pregnancy for fetal anomaly: a longitudinal study in women at 4, 8, and 16 months. Korenromp MJ, Page-Christiaens GC, van den Bout J, Mulder EJ, Visser GH. Am J Obstet Gynecol. 2009;201(2):160.e1-7.

13 weken echo helpt bij weloverwogen besluit. Bilardo CM, , Medisch Contact 2018; 40: 22-24.



Bijlage 4.4 Bestuursreactie VKGL



vereniging klinisch genetische LABORATORIUMDIAGNOSTIEK

Datum: 14 mei, 2019

Mevrouw J. W.
Programmamanager prenatale screening op down-,
edwards- en patau-syndroom en SEO

Betreft: reactie VKGL op "Briefrapport NL-Verkenning
13 weken echo"

Geachte mevrouw W., beste J.

Dank voor de mogelijkheid om te reageren en hierbij
een samenvatting die ik heb gemaakt van persoonlijke
contacten en commentaren uit het veld:

-wat de capaciteit van de laboratoria betreft worden
over het algemeen geen grote problemen verwacht. De
aanname is dat de aantallen niet heel erg sterk zullen
toenemen na het landelijk invoeren van de 13 weken
echo, maar dat er mogelijk wel een verschuiving zal
optreden van vruchtwaterpuncties naar een
vlokkentest, plus mogelijk een kleine afname van het
aantal onderzoeken in verband met een intra-uteriene
vruchtdood.

-er zijn wel enige bedenkingen wat betreft het aanbieden
van de WES bij zulk een vroege termijn waarbij de
afwijkingen vaak niet goed te duiden zullen zijn, hetgeen
de interpretatie van de WES kan bemoeilijken (wordt ook
aangegeven in het eindrapport pgn. 39). Dit maakt het
ook lastig om te bepalen/aan te bieden welk WES-pakket
dat je gaat onderzoeken (afhankelijk van de
geconstateerde afwijkingen wordt er gestart met een
bepaald pakket om de kans op nevenbevindingen zo
klein mogelijk te maken), want dit is direct gerelateerd
aan de echoafwijkingen. Je hebt dus weliswaar meer tijd
om allerlei zaken uit te zoeken maar loopt het risico van
de ene verdenking naar de andere geleid te worden en
vervolgens naar opeenvolgende analyses, terwijl de

Bestuur VKGL:
Voorzitter:
J.K. Ploos van Amstel
j.k.ploosvanamstel
@ umcutrecht.nl

Secretariaat:
secretariaat@vkgl.nl

Per adres:
Secretariaat VKGL
Huispostnummer, 848
Postbus 9101 ,
6500 HB Nijmegen,
The Netherlands

zwangere en partner hierdoor langere tijd in onzekerheid verkeren. -het aanbieden van de 13-weken echo zou invloed kunnen hebben op het moment waarop zwangeren een NIPT laten verrichten, dus dat ze eerst het resultaat van de echo afwachten voordat ze besluiten een NIPT te laten verrichten. Dit zou kunnen betekenen dat een aantal NIP-testen relatief laat in de zwangerschap zouden worden verricht en alle follow-up dus ook later plaatsvindt.

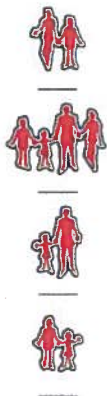
Tenslotte meld ik hier nog enkele opmerkingen rechtstreeks op schrift afkomstig uit de centra:

- Wij vinden het van belang dat het RIVM de bredere consequenties van screening ook bekijkt. In concreto zal na een afwijkende 13-weken echo vaak genetische diagnostiek verricht worden. De sensitiviteit en specificiteit per echo-afwijking zijn hiervan niet bekend, zeker ook niet van de nieuwere onderzoeksmethoden zoals exoom en genoomsequencing. Om deze te bepalen is follow-up noodzakelijk, en voldoet een directe controle na de zwangerschap niet. Immers: de achterliggende vraag van genetische diagnostiek is vaak of er een genetisch syndroom ten grondslag ligt aan de echo-afwijking. Direct na de bevalling kan niet met zekerheid gezegd worden of er sprake is van een genetisch syndroom. Met een follow-up duur van jaren, bijvoorbeeld te bereiken door patiëntparticipatie via digitale vragenlijsten, of koppeling aan de gegevens van het consultatiebureau, is dit wel mogelijk. In onze ervaring mist essentiële informatie over de met name de negatief voorspellende waarde van genetische testen nu, terwijl dit met relatief eenvoudig onderzoek zou kunnen worden aangetoond en een belangrijke toegevoegde waarde heeft voor de zwangere. Dit zou daarom meegenomen moeten worden bij onderzoek naar de 13-weken echo.
- Bij het positioneren van de 13-weken echo en de NIPT zou ook meegenomen moeten worden dat een vertraging van de NIPT in veel gevallen tot een latere diagnose van bijvoorbeeld trisomie 21 zal leiden. De vraag is of dit wenselijk is. Ook is het mogelijk dat zwangeren na een 'goede' 13-weken echo afzien van de NIPT, terwijl de sensitiviteit van de 13-weken echo voor het detecteren van downsyndroom vele malen lager is dan de NIPT

Namens het dagelijks bestuur van de VKGL, met vriendelijke / groet

Dr. Dominique.Smeets,
laboratoriumspecialist klinische genetica Secretaris VKGL

Bijlage 4.5 Bestuursreactie VSOP



VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

RIVM-CvB
T.a.v. de heer J. van D. Hoofd Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Soest, 13 mei 2019

Referentie: TVV/19-023
Betreft: Oplevering Verkenning 13 wekenecho

Geachte heer van D.

Allereerst willen wij u complimenteren met deze Verkenning 13 wekenecho. In zeer korte tijd is een gedegen verkenning verricht om te bepalen wat er moet gebeuren om een landelijk wetenschappelijk onderzoek te kunnen starten voor de invoering van een 13 wekenecho.

Positionering en toegankelijkheid

Het ministerie moet nog een beleidskeuze maken aangaande toegankelijkheid en de doorvertaling in de financiering van dit implementatieonderzoek. Geconcludeerd wordt dat keuzes op dit vlak gevolgen hebben voor bijna alle onderdelen. Daarom adviseert de projectgroep de 13 wekenecho laagdrempelig toegankelijk te maken en hiervoor geen eigen bijdrage te vragen aan de zwangere.

Wij sluiten ons hier geheel bij aan, waarbij we het belang van laagdrempelige toegankelijkheid willen benadrukken. Het doel van prenatale screening is immers om alle zwangeren die dat wensen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende handelingsopties.

Goed opgeleide en financieel krachtige zwangere vrouwen zijn steeds vaker bereid het echo-onderzoek zelf te betalen. Daardoor is een

Koninginnelaan 23 | 3762 DA Soest | 035- 603 40 40 | vsop@vsop.nl | www.vsop.nl

ongelijke situatie ontstaan waarbij vrouwen die goed geïnformeerd zijn en/of het zich kunnen permitteren de 13 wekenecho tegen betaling laten doen. Dit gebeurt echter zonder erkende voorlichting en training en zonder goede kwaliteitsbewaking. Deze ongelijkheid in toegang tot zorg is ongewenst, evenals het feit dat vrouwen 'screeningsecho's' krijgen buiten het officieel landelijk prenataal screeningsprogramma zonder kwaliteitseisen en kwaliteitscontrole.

Onderzoeksvraag

Veel ernstige aangeboren aandoeningen zijn al in een vroeg stadium van de zwangerschap met een echo vast te stellen. Eerder onderzoek toonde aan dat vroege detectie van ernstige structurele afwijkingen voordelen biedt bij het maken van moeilijke keuzes en ieder geval meer tijd biedt voor passende handelingsopties. Echter zowel vals positieve als vals negatieve uitslagen kunnen veel leed en onrust genereren. Wij willen dan ook benadrukken dat naast de technische kwaliteitsstandaard het perspectief van de zwangere en haar partner voldoende aandacht krijgen binnen dit onderzoek.

Opleiding, deskundigheidbevordering en communicatie

Gezien de ervaring met TRIDENT 2 lijkt het verstandig dat er voldoende ruimte komt voor optimale communicatie met de professionals. Waarbij inventarisatie van draagvlak ten opzichte van nieuwe eisen een structureel onderdeel zou moeten zijn.

Informatiehuishouding

In de Verkenning staat beschreven dat er een oplossing moet komen voor betrouwbare en complete registratie van de uitkomsten van de zwangerschap. De ervaring heeft geleerd dat dit heel lastig blijkt, veel inspanning kost en tot nog toe niet volledig kon worden gerealiseerd. We hopen van harte dat dit onderzoek kan bijdragen aan het optimaliseren van de registratie.

Tot slot, hopen wij van harte dat op een niet al te lange termijn dit landelijk wetenschappelijk onderzoek kan starten voor de invoering van een 13 wekenecho. Een programma waaraan alle zwangeren die dat wensen kunnen deelnemen. Zodat zij goed geïnformeerd, in een eerder stadium van de zwangerschap, een autonome keuze kunnen maken uit verschillende reproductieve handelingsopties.

Wij wensen het RIVM-CvB, alle betrokken experts en partijen heel veel succes.

Met vriendelijke groet,
namens het VSOP-bestuur

Dr. Cor Oosterwijk
Directeur

Koninginnelaan 23 I 3762 DA Soest I 035- 603 40 40 I vsop@vsop.nl I www.vsop.nl

Bijlage 4.6 Bestuursreactie VKGN



RIVM
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Postbus 1
3720 BA Bilthoven

Utrecht, 10 mei 2019

Betreft: Verkenning 13 wekenecho

Geachte heer van D ,

Het Dagelijks Bestuur van de VKGN heeft uw verkenning met belangstelling gelezen en wil eerst haar waardering uitspreken voor uw gezamenlijk werk. De door VKGN afgevaardigde leden die betrokken waren bij de opstelling van dit rapport zijn positief en het Dagelijks Bestuur neemt hun positieve reactie graag over. De genoemde uitbreiding van capaciteit voor labspecialisten klinische genetica zal ook gelden voor de vraag naar klinisch genetische expertise. Wij vragen daar aandacht en bewaking voor.

We wensen u succes met de verdere stappen en blijven graag op de hoogte van de voortgang.

Namens het dagelijks bestuur,

Met vriendelijke groet,

Bernadette van Nesselrooij

RIVM

De zorg voor morgen begint vandaag

