

Kwaliteitsnorm Prenatale screening naar aangeboren afwijkingen

DATUM GOEDKEURING : 1-11-2005 (Kwaliteitsnorm 'Prenatale screening op foetale afwijkingen'), update 15-12-2018: Kwaliteitsnorm Prenatale screening naar aangeboren afwijkingen

METHODIEK : evidence based

VERANTWOORDING : NVOG

1. INLEIDING

Prenatale screening heeft als doel de zwangere vrouw en haar partner te informeren over de kans op een aangeboren aandoening bij het ongeboren kind. Zij kunnen zich in het geval van een ernstige aangeboren afwijking voorbereiden op de komst van het kind of kiezen voor het afbreken van de zwangerschap.

Het doel van de Kwaliteitsnorm 'Prenatale Screening naar aangeboren afwijkingen' is het waarborgen van kwalitatief hoogstaande zorg op dit gebied door de verloskundig hulpverlener. De geïnformeerde keuze wordt beschouwd als een essentieel item binnen het Nederlandse screeningsprogramma. Hoge eisen worden gesteld aan het zorgaanbod, zodat de zwangere een goede afweging van de voor- en nadelen van screening kans maken. Iedere zwangere - indien zij dat wenst - behoort informatie te kunnen krijgen over de mogelijkheden van prenatale screening op foetale afwijkingen. Voor de invulling met inhoudelijke eisen die gesteld moeten worden aan de voorlichting en aan de uitvoering, wordt verwezen naar de eisen die al zijn vastgelegd in wetgeving (WBO), site RIVM ([kwaliteitseisen counseling prenatale screening](#) en [kwaliteitseisen en overeenkomsten](#)), NVOG-kwaliteitsnormen en NVOG-richtlijnen. De Koepel Kwaliteit heeft deze kwaliteitsnorm opgesteld in samenwerking met de betrokken werkgroepen en in overleg met de Commissie Patiëntenvoorlichting en met de KNOV.

De Regionale Centra Prenatale Screening coördineren de organisatie en auditing van de screening in de praktijk, zodat zorg kan worden verleend in overeenstemming met deze kwaliteitsnorm.

2. BEGRIPSBEPALING

In deze kwaliteitsnorm worden de zorgvuldigheidseisen beschreven voor de voorlichting en de uitvoering van onderzoeken die toegepast kunnen worden bij de screening op foetale afwijkingen bij zwangeren zonder een a priori verhoogde kans op afwijkingen. Hieronder vallen de combinatietest en de non-invasieve prenatale test (NIPT en het structureel echoscopisch onderzoek (SEO)). Onder screening wordt hier verstaan: het bepalen van de kans op een foetale afwijking door het doen van een test, waarna, indien er sprake blijkt te zijn van een verhoogde kans, nadere diagnostiek kan volgen door een zekerheid gevende test.

3. VOORLICHTING

Bij voorlichting rondom prenatale screening dient de voorlichter zich bewust te zijn van het verschuiven van een hulpvraag van de zwangere in de richting van een aanbod vanuit de hulpverlener zelf. Het doel van voorlichting bij prenatale screening is het mogelijk maken van een weloverwogen keuze door de zwangere zelf.

3.1 INHOUD

De voorlichting over prenatale screening behoort de volgende informatie te bevatten:

- a de aandoeningen waarop getest wordt;
- b de in aanmerking komende testopties;
- c de theoretische kans dat de aandoening waarop getest wordt, ook werkelijk aanwezig is, waarbij tevens de a priori leeftijds kans betrokken wordt, evenals leeftijdsgerelateerde testkarakteristieken (kans op fout-positieve en fout-negatieve uitslag per leeftijdscategorie);
- d de testprocedure;
- e de betekenis van een hoog- of laagrisico-uitslag (dit betreft de combinatietest en de NIPT)
- f het te verwachten detectiepercentage bij het SEO;
- g handelingsmogelijkheden bij een hoogrisico-uitslag of andere afwijkende bevindingen;
- h mogelijke bevindingen bij vervolgonderzoek;
- i handelingsmogelijkheden na vervolgonderzoek;
- j de mogelijke sociale gevolgen van de testprocedure;
- k de wachttijd;
- l de eventuele kosten die de zwangere zelf moet dragen.

3.2 UITVOERDER

Indien de zwangere aangeeft in aanmerking te willen komen voor counseling over prenatale screening wordt deze gegeven door een verloskundige hulpverlener die counseling over prenatale screening tot de wekelijkse werkzaamheden kan rekenen. De counselor moet voldoen aan de gestelde kwaliteitseisen.

3.3 UITVOERING

Bij de uitvoering zijn onder meer de volgende onderwerpen van belang.

Bij de voorlichting over prenatale screening (pretest counseling) heeft de hulpverlener te maken met de WBO (Wet op het bevolkingsonderzoek) en de WGBO (Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst).

In de WBO staat dat het aanbieden van prenatale screening naar ernstige ziekten of afwijkingen waarvoor geen behandeling of preventie mogelijk is, vergunningsplichtig is. Het afbreken van een zwangerschap ter voorkoming van een kind met een ernstige aandoening wordt door de wetgever niet als preventie of behandeling gezien.

In de WGBO staat het recht van de zwangere op informatie beschreven als ook het recht van de zwangere indien zij dit expliciet aangeeft om niet te weten. De zwangere mag niet door de zorgverlener aan een ongevraagd, imperatief aanbod van prenataal screeningsonderzoek blootgesteld worden.

Er dient duidelijke informatie gegeven te worden over alle aspecten van onderzoek en behandeling die een patiënt redelijkerwijs zou moeten krijgen. Hierbij dienen de te verwachten gevolgen, risico's en alternatieven betrokken te worden. Zo mogelijk wordt deze informatie schriftelijk aangevuld. Bij prenatale screening dient ook het gevolg van het weten van een resultaat te worden benadrukt. Geadviseerd wordt om waar mogelijk gebruik te maken van door de beroepsgroep geautoriseerd voorlichtingsmateriaal.

Voor adequate voorlichting behoort voldoende tijd beschikbaar te zijn. Indien meerdere hulpverleners bij de informatieverstrekking betrokken zijn, behoort duidelijk afgesproken te worden wie de informatieverstrekking aan de zwangere verzorgt en/of coördineert.

Binnen een verwijstraject behoren onderling afspraken gemaakt te worden, opdat eensluidende informatie wordt verstrekt.

Voorafgaand aan de uitvoering van de screening behoort nagegaan te worden of de zwangere de verstrekte informatie en de beperkingen van het onderzoek heeft begrepen. Belangrijk is dat de toestemming tot onderzoek expliciet wordt bevestigd door de zwangere. Met name dient bij voorlichting over prenatale screening duidelijk te zijn dat het onderzoek geen doorgang kan hebben als deze toestemming er niet is.

De toestemming (of afwijzing) behoort te worden vastgelegd in het dossier.

4. ONDERZOEKSMOGELIJKHEDEN

4.1 ECHOSCOPIE

Het gaat om echoscopisch onderzoek in het eerste en tweede trimester waarvoor de zwangerschap op zich de indicatie is. De algemene eisen die worden gesteld aan de onderzoeker, apparatuur, verslaglegging en rapportage zijn vastgelegd de kwaliteitsnorm *SEO* (zie [NVOG-protocol Structureel Echoscopisch Onderzoek](#) (nieuwe versie ligt ter autorisatie)). Dit onderzoek moet onderscheiden worden van het geavanceerd ultrageluidonderzoek op basis van artikel 2, Wet Bijzondere Medische Verrichtingen (zie [NVOG-kwaliteitsnorm Geavanceerd ultrageluidonderzoek](#)).

Specifieke kwalificaties onderzoeker

De onderzoeker heeft een door de verloskundige beroepsgroepen erkende echoscopie-opleiding voor respectievelijk eerste trimester-echoscopie, SEO of NT-meting met goed gevolg doorlopen. Om bekwaam te blijven dient dergelijk echoscopisch onderzoek een structureel onderdeel te zijn van de wekelijkse werkzaamheden van de onderzoeker. De echografist dient een contract te hebben met een Regionaal Centrum Prenatale screening en te voldoen aan de kwaliteitseisen.

4.1.1 De combinatietest

Doel

Bepaling van de kans op het Down-, Edwards- en Patauysyndroom. Ook andere afwijkingen kunnen samenhangen met een verdikte NT (chromosomale en structurele afwijkingen, van welke aard ook, maar met name van het hart).

Uitvoering

De combinatietest is een kansbepalende test in het eerste trimester van de zwangerschap op basis van een combinatie van de NT-meting en de vroege maternale serumscreening: PAPP-A en vrij β -HCG). De uitvoering en de vast te leggen gegevens zijn omschreven in de Kwaliteitsnorm [Nekplooimeting](#) (NT-meting).

4.1.2 Structureel echoscopisch onderzoek (SEO)

Doel

Detectie van afwijkingen, waarbij na weloverwogen besluitvorming de mogelijkheid bestaat van aanpassing van het obstetrisch beleid met verbetering van de prognose als mogelijk gevolg of van zwangerschapsafbreking in het geval van ernstige foetale afwijkingen.

Uitvoering

Structureel echoscopisch onderzoek vindt plaats bij een zwangerschapsduur 18-22 weken, bij voorkeur 19-21 weken. De uitvoering en de vast te leggen items zijn omschreven in de kwaliteitsnorm SEO (zie [NVOG-protocol, Structureel echoscopisch onderzoek](#) (nieuwe versie ligt ter autorisatie voor)).

4.2 NIET-INVASIEVE PRENATALE TEST (NIPT)

Doel

Screening op Down-, Edwards- en Patauysyndroom bij zwangeren met een eenlingzwangerschap of een monochoriale tweelingzwangerschap.

Uitvoering

Sinds 1 april 2017 is er WBO vergunning verleend om in Nederland in onderzoekssetting (Trident 2) te screenen op genoemde trisomieën. Naast screening op deze trisomieën bestaat er de mogelijkheid om te kiezen voor nevenbevindingen. De test kan enkel via Peridos (www.peridos.nl) aangevraagd worden door gecertificeerde counselors en bloedafname kan alleen verricht worden in regionaal vastgestelde laboratoria.

De kwaliteitseisen voor counselors en laboratoria zijn omschreven bij het [RIVM](#).

Vrouwen met een medische indicatie voor onderzoek naar Down-, Edwards- en Patauysyndroom kunnen na counseling ook voor NIPT kiezen in plaats van invasieve diagnostiek. Dit onderzoek valt onder [Trident 1](#) en de counseling dient plaats te vinden in een centrum voor prenatale diagnostiek of een satelliet van dit centrum.

4.3 OVERIGE/TOEKOMSTIGE ONDERZOEKSMETHODEN

De te stellen eisen aan andere of nieuw te ontwikkelen testen worden op overeenkomstige wijze als voor de bestaande onderzoeken vastgelegd in kwaliteitsnormen.

5. AFWIJKENDE BEVINDINGEN BIJ PRENATALE SCREENING

Posttest counseling vindt plaats nadat er afwijkende bevindingen bij de prenatale screening worden vastgesteld. Deze counseling zal m.n. in een centrum voor prenatale diagnostiek plaatsvinden waar

indien gewenst geavanceerd echoscopisch onderzoek en/of invasieve diagnostiek verricht kan worden.

6. KWALITEITSVERANTWOORDING EN -BORGING

De borging van de kwaliteitsnorm dient plaats te vinden binnen een door alle betrokken beroepsgroepen overeengekomen structuur. De uitvoering van de testen wordt op regionaal niveau geregeld. Er zijn acht klinisch-genetische centra: Amsterdam (twee), Groningen, Leiden, Maastricht, Nijmegen, Rotterdam en Utrecht. De regionale organisatie van de prenatale screeningsonderzoeken en counseling inclusief kwaliteitsborging hiervan wordt gecoördineerd door de acht Regionale Centra Prenatale Screening. De samenwerking tussen verloskundige praktijken, prenataal diagnostische centra, screeningslaboratoria en klinisch-genetische centra dient met schriftelijk vastgelegde afspraken gewaarborgd te zijn.

De Regionale Centra, de zorgverleners in de samenwerkende verloskundige praktijken en klinisch-genetische centra hebben de verantwoordelijkheid om jaarlijks een schriftelijk verslag uit te brengen over de gemeenschappelijke resultaten in de regio. Hierin horen onder meer aan de orde te komen de samenwerkingsafspraken, de beschikbare faciliteiten, de aantallen patiënten, en de resultaten van de uitgevoerde onderzoeken. Het streven moet zijn om in de komende jaren tevens op te nemen in het verslag: de relevante zwangerschapsuitkomsten; welke maatregelen worden genomen om de kwaliteit van de prenatale screening te verbeteren; en hoe de uitwerking daarvan door de zorgverlener wordt getoetst.

7. DECLARATIE

Deze verrichtingen worden als OZP (overig zorgproduct) geregistreerd en gedeclareerd. Dus los van eventuele separate DOT/DBC.

37510	Prenatale screening: Nuchal Translucentie (NT-) meting (nekplooiemeting) bij eenling en het eerste kind van een meerlingzwangerschap.
37512	Prenatale screening: Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) bij eenling en het eerste kind van een meerlingzwangerschap.
37514	Prenatale screening: Nuchal Translucentie (NT-) meting (nekplooiemeting) bij ieder volgend kind van een meerlingzwangerschap.
37516	Prenatale screening: Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) bij ieder volgend kind van een meerlingzwangerschap.
37521	Prenatale screening: counseling.

Voor declaratie NIPT zie NVOG Kwaliteitsnorm NIPT (*nieuwe versie ligt nu ter autorisatie voor*).

8. KWALITEITSTOETSING

Bij NVOG-kwaliteits- en -opleidingsvisitaties wordt onderzocht of aan deze kwaliteitsnorm wordt voldaan.

9. LITERATUUR

22-2-2017, RIVM SEO:

RIVMHTTPS://WWW.RIVM.NL/ONDERWERPEN/P/DOWN_EDWARDS_PATAU_EN_SEO/STRUCTUREEL_ECHOSCOPISCH_ONDERZOEK_SEO

10. COLOFON

© 2018 Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie

Een kwaliteitsnorm is een afspraak waaraan zorg moet voldoen voor behoud en bevordering van kwaliteit, eenduidigheid van zorg en inzichtelijkheid, waarop beleid en uitvoeringspraktijk kan worden getoetst. Dit kan een losstaand document zijn of onderdeel zijn van een richtlijn, leidraad of standpunt.

Deze kwaliteitsnorm is in 2012 samengesteld door de Koepel Kwaliteit, in samenwerking met de werkgroep Otterlo, de werkgroep Foetale Echoscopie en de werkgroep Prenatale Diagnostiek en Foetale Therapie, en in overleg met de Commissie Patiëntenvoorlichting en de KNOV en geactualiseerd op juiste verwijzingen door de werkgroep Otterlo in december 2018. De geldigheid van deze kwaliteitsnorm eindigt uiterlijk vijf jaar na dagtekening.

Dagtekening, 15 december 2018

NVOG

Postbus 20075

3502 LB Utrecht

<http://www.nvog.nl/>

Disclaimer

De NVOG sluit iedere aansprakelijkheid uit voor de opmaak en de inhoud van de voorlichtingsfolders of richtlijnen, alsmede voor de gevolgen die de toepassing hiervan in de patiëntenzorg mocht hebben. De NVOG stelt zich daarentegen wel open voor attentering op (vermeende) fouten in de opmaak of inhoud van deze voorlichtingsfolders of richtlijnen. Neemt u dan contact op met het Bureau van de NVOG (e-mail: kwaliteit@nvog.nl).