

Draaiboek Prenatale Screening

Downsyndroom en Structureel Echoscopisch Onderzoek

Disclaimer

Hoewel het Centraal Orgaan en het RIVM aan dit Draaiboek de uiterste zorg hebben besteed, aanvaarden zij geen aansprakelijkheid voor eventuele onjuistheden van welke aard ook. Verder aanvaarden zij geen enkele aansprakelijkheid voor schade die voortvloeit uit het gebruik of het niet kunnen gebruiken van dit Draaiboek, of uit het gebruik van informatie in dit Draaiboek.

Door bepaalde links via het Draaiboek te gebruiken kunt u op sites komen van derden, waarvoor het Centraal Orgaan en het RIVM geen enkele aansprakelijkheid aanvaarden.

Het Centraal Orgaan en het RIVM behouden zich het recht voor de inhoud van het Draaiboek te wijzigen.

Revisiehistorie

Versie	Datum	Samenvatting wijzigingen
1.0	1 dec 2007	Vastgestelde versie
2.0	Maart 2011	Toevoeging <ul style="list-style-type: none">- Samenvatting- Informatie over Patausyndroom (trisomie 13)- Informatie over Edwardssyndroom (trisomie 18)

Inhoudsopgave

Samenvatting — 8

Hoofdstuk 1 Inleiding — 12

- 1.1 Doel en reikwijdte van dit Draaiboek – 12
- 1.2 Aanleiding – 12
- 1.3 Totstandkoming – 13
- 1.4 Verantwoording en leeswijzer – 13
- 1.5 Onderhoud – 13

Hoofdstuk 2 Op welke aandoeningen wordt gescreend? — 15

- 2.1 Het Downsyndroom – 15
 - 2.1.1 Downsyndroom
 - 2.1.2 Informatie over Patau-syndroom (trisomie 13)
 - 2.1.3 Informatie over Edwardssyndroom (trisomie 18)
 - 2.1.4 Combinatietest
 - 2.1.5 Tweede-trimesterserumscreening
 - 2.1.6 Het vervolgonderzoek: prenataal onderzoek
- 2.2 Foetale afwijkingen – 21
- 2.3 Nevenbevindingen – 23

Hoofdstuk 3 De screening in hoofdlijnen — 23

- 3.1 Wat houdt screening in? – 23
- 3.2 Wet- en regelgeving – 23
- 3.3 Screening op het Downsyndroom, in hoofdlijnen – 24
- 3.4 Screening op foetale afwijkingen (SEO), in hoofdlijnen – 24

Hoofdstuk 4 De zorgketen — 26

- 4.1 Doelen – 26
- 4.2 Randvoorwaarden – 26
- 4.3 Actoren – 27
 - 4.3.1 De verloskundig hulpverlener
 - 4.3.2 De counselor
 - 4.3.3 De echoscopist
 - 4.3.4 Het laboratorium
 - 4.3.5 Het regionaal centrum prenatale screening
 - 4.3.6 Het Centraal Orgaan Prenatale Screening
 - 4.3.7 Het RIVM
 - 4.3.8 De zorgverzekeraar

Hoofdstuk 5 De rol van de verloskundig hulpverlener en de counselor — 29

- 5.1 Informed Consent – 29
 - 5.1.1 Planning eerste consult
 - 5.1.2 Aankaarten
 - 5.1.3 Counseling
 - 5.1.4 Consent of niet
- 5.2 De combinatietest – 30
 - 5.2.1 Registratie en bloedafname
 - 5.2.2 Echoscopie
 - 5.2.3 Uitslag van de combinatietest
 - 5.2.4 Bij verhoogde kans

- 5.3 Het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) – 32
 - 5.3.1 Registratie en het echoscopisch onderzoek
 - 5.3.2 Uitslag geen afwijkende SEO
 - 5.3.3 Afwijkende uitslag
- 5.4 Vervolg zwangerschap en bevalling – 33
 - 5.4.1 Overname zwangerschapsbegeleiding
 - 5.4.2 Na de bevalling

Hoofdstuk 6 De rol van het laboratorium — 34

Hoofdstuk 7 De rol van de echoscopist — 35

- 7.1 De NT-meting – 35
 - 7.1.1 Voorlichting
 - 7.1.2 De meting
 - 7.1.3 Uitslag combinatietest
- 7.2 Het SEO – 36
 - 7.2.1 Voorlichting
 - 7.2.2 SEO
 - 7.2.3 Uitslag SEO

Hoofdstuk 8 Vervolgonderzoek — 37

- 8.1 Vervolgonderzoek bij verhoogde kans op Downsyndroom – 37
 - 8.1.1 Invasieve diagnostiek
 - 8.1.2 Begeleiding zwangere
- 8.2 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag SEO – 38
 - 8.2.1 Geavanceerd ultrageluid onderzoek
 - 8.2.2 Begeleiding zwangere
- 8.3 Erfelijkheidsadvies – 38

Hoofdstuk 9 Registratie, monitoring en evaluatie — 39

- 9.1 Registratie en levering van gegevens – 39
- 9.2 Landelijke Database Peridos – 39
- 9.3 Ontwikkeling prestatie-indicatoren – 40

Hoofdstuk 10 Organisatie, financiering en kwaliteitsborging — 41

- 10.1 Organisatie – 41
- 10.2 Financiering – 42
- 10.3 Kwaliteitsborging – 42

Bijlagen — 44

Bijlage A. Afkortingen en begrippen – 44

Bijlage B. Landelijke kwaliteitseisen – 46

- 1. Counseling
- 2. Echoscopie
- 3. Laboratorium
- 4. Kansschattingssoftware
- 5. Bepalingsmethode
- 6. Uitslag
- 7. Werkomgeving
- 8. Opleidingseisen counselor
- 9. Opleidingseisen echoscopie
- 10. Privacy en informed consent

Bijlage C. Stroomschema's Down / SEO – 60

Bijlage D. Minimale gegevensset – 64

Bijlage E. Richtlijnen en standaarden – 65

1. Richtlijnen en standaarden
2. Overzicht vastgestelde documenten

Bijlage F. Literatuur – 67

1. Literatuur
2. Relevante websites

Bijlage G. Tabel taken en verantwoordelijkheden – 68

Bijlage H. Adreslijst – 69

1. Regionale Centra Prenatale Screening
2. Koepels van professionals
3. Betrokken overheid
4. Overige betrokken organisaties
5. Laboratoria Serumscreening op Downsyndroom

Bijlage I Checklisten – 72

1. Checklist voor de counselor bij prenatale screening op Downsyndroom
2. Checklist voor de counselor bij Structureel Echoscopisch Onderzoek
3. Checklist voor de echoscopist bij NT-meting
4. Checklist voor de echoscopist bij Structureel Echoscopisch Onderzoek

Samenvatting

Deze samenvatting beschrijft in hoofdlijnen de prenatale screening gericht op Downsyndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) en is bedoeld voor professionals betrokken bij (regionale) beleidsontwikkeling, vaststelling en uitvoering.

De onderwerpen die aan de orde komen zijn:

1. De screening in hoofdlijnen
2. De zorgketen
3. Vergunningplicht
4. Organisatie en financiering
5. Registratie, monitoring en evaluatie
6. Kwaliteitsborging
7. Status van het Draaiboek

1. De screening in hoofdlijnen

Prenatale screening beoogt het vaststellen van een verhoogde kans op ernstige aandoeningen bij de ongeborene. Landelijk zijn twee prenatale screenings gedefinieerd:

- 1) de prenatale screening op Infectieziekten en Erytrocytenimmunisatie (PSIE) en
- 2) de prenatale screening op Downsyndroom en ernstige foetale afwijkingen d.m.v. het Structureel Echoscopisch Onderzoek (de screening op Downsyndroom en het SEO).

Het doel van prenatale screening op Downsyndroom en het SEO is om aanstaande ouders die dat willen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van een of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit de handelingsopties. In mei 2010 heeft de minister een vergunning trisomie 13 en 18 afgegeven gericht op verbetering van de informatievoorziening aan en de zorg voor de zwangere. Dit Draaiboek richt zich op de prenatale screening op Downsyndroom en ernstige foetale afwijkingen.

1.1 Screening op Downsyndroom

Downsyndroom (trisomie 21) is een aangeboren aandoening. Het wordt veroorzaakt door een extra chromosoom. Mensen met Downsyndroom hebben van chromosoom 21 geen twee, maar drie exemplaren: trisomie 21. Mensen met Downsyndroom hebben doorgaans een lichte tot matige verstandelijke beperking. Zij ontwikkelen zich trager en hebben een verhoogde kans op een aantal lichamelijke afwijkingen en gezondheidsproblemen.

Onderzoek naar de kans op Downsyndroom wordt gedaan met de kansschattende combinatietest: serumonderzoek bij de moeder (tussen 9 – 14 weken zwangerschap) en NT-meting (tussen 11 – 14 weken zwangerschap).

Naast de kans op Downsyndroom geeft de uitslag van de combinatietest ook informatie over de kans op Patausyndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18). De zwangere kan aangeven dat zij de uitslag van de combinatietest op T 13/18 niet wil vernemen.

Patausyndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18) zijn eveneens aangeboren aandoeningen. Het merendeel van de kinderen met deze aandoeningen overlijdt tijdens of kort na de geboorte. De levenskansen zijn beperkt. De kinderen hebben een ernstige verstandelijke beperking.

Indien sprake is van een verhoogde kans op Downsyndroom, of Patau- of Edwardssyndroom dan wordt voor verwijzing naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum besproken. Daar kan een vervolgonderzoek

plaatsvinden. Met een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie kunnen deze syndromen met zekerheid worden aangetoond of uitgesloten.

Prenatale screening biedt de zwangere tijdig informatie over de verschillende handelingsopties. Tot 24 weken zwangerschap is zwangerschapsafbreking een van de handelingsopties. De andere handelingsoptie is het continueren van de zwangerschap, waarbij het ouderpaar zich kan voorbereiden op het krijgen van een kind met Downsyndroom.

Voor zwangerschappen van kinderen met Patauysyndroom of Edwardssyndroom gelden ook verschillende handelingsopties, waaronder zwangerschapsafbreking en continuering van de zwangerschap waarbij wordt gestreefd het kind niet nodeloos te laten lijden.

1.2 Screening op foetale afwijkingen, d.m.v. echoscopisch onderzoek

Onderzoek naar één of meerdere lichamelijke afwijkingen van het kind kan worden gedaan met het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) tussen 18 – 22 weken zwangerschap.

Bij deze echo wordt gekeken naar de structuur en ontwikkeling van de organen van het kind. Ook wordt gekeken of de grootte van het ongeboren kind past bij de zwangerschapsduur en of er voldoende vruchtwater is.

Als bij de SEO iets afwijkends wordt gezien, is niet altijd duidelijk wat daarvan de gevolgen zijn voor het kind. De zwangere komt dan in aanmerking voor een geavanceerd ultrageluid onderzoek in een gespecialiseerd derdelijnscentrum. De gevonden afwijking(en) wordt (worden) al of niet bevestigd en eventueel nader onderzocht. Afhankelijk van de bevindingen wordt soms een vruchtwaterpunctie aangeboden.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er een milde of ernstige lichamelijke afwijking wordt geconstateerd. De handelingsopties in de laatste situatie hangen sterk af van de aard en ernst van de bevindingen. Mede afhankelijk daarvan kan het afbreken van de zwangerschap (tot 24 weken zwangerschap) worden overwogen. De andere handelingsoptie is continuering van de zwangerschap, waarbij het ouderpaar zich kan voorbereiden op het krijgen van een kind met een (ernstige) afwijking.

2. De zorgketen

Bij de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO zijn de volgende actoren betrokken:

- de verloskundig hulpverlener (verloskundige, huisarts, gynaecoloog)
- de counselor
- de echoscopist
- het laboratorium
- de klinisch geneticus
- het regionaal centrum prenatale screening
- het Centraal Orgaan Prenatale screening
- het RIVM
- de zorgverzekeraar

3. Vergunningplicht

De prenatale screening op Downsyndroom en SEO is een bevolkingsonderzoek volgens de WBO en in die zin vergunningplichtig.

De regionale centra prenatale screening (acht in totaal) zijn vergunninghouders en zorgen voor samenwerkingsafspraken via overeenkomsten met alle betrokken partijen, zodat uniforme uitvoering van de counseling en het prenatale screeningsonderzoek binnen het eigen werkgebied is gewaarborgd.

Door onderlinge samenwerking zorgen de regionale centra voor landelijke uniformiteit. Per regio is er één vergunninghouder: het regionale centrum prenatale screening. De counselor, het laboratorium en de echoscopist dienen een overeenkomst te hebben met een regionaal centrum.

4. Organisatie en financiering

De prenatale screening op Downsyndroom en het SEO als zorgketen is primair georganiseerd als samenwerkingsverband in de regio. Spil daarin is het regionaal centrum.

Het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek regisseert de landelijke taken rond de registratie, monitoring, evaluatie en kwaliteitsborging van de prenatale screening.

Om alle landelijke afspraken en kwaliteitseisen vast te stellen, heeft het RIVM-CvB het Centraal Orgaan Prenatale Screening opgericht. In dit orgaan zijn alle betrokken partijen vertegenwoordigd: beroepsgroepen (verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten, klinisch genetici en klinisch chemici), regionale centra voor prenatale screening, patiëntenverenigingen, het referentielaboratorium (RIVM-LIS), zorgverzekeraars en Inspectie voor de Gezondheidszorg (toehoorder). De besluiten van het Centraal Orgaan worden bekrachtigd door het RIVM-CvB.

Daarnaast coördineert het RIVM- CvB het Centraal Orgaan en ondersteunt het beroepsgroepen bij het ontwikkelen en implementeren van landelijke kwaliteitseisen.

De prenatale screening op Downsyndroom en het SEO wordt gefinancierd via de basiszorgverzekering. De combinatietest wordt alleen vergoed voor vrouwen die in de 18e week van de zwangerschap 36 jaar of ouder zijn of een erkende indicatie voor prenatale diagnostiek hebben. De counseling wordt altijd vergoed. De zorgverzekeraar betaalt alleen wanneer de hulpverlener een overeenkomst heeft met een regionaal centrum. Uit een opslag op het tarief voor het SEO ontvangen de regionale centra een vergoeding voor hun rol bij de prenatale screening.

5. Registratie, monitoring en evaluatie

In de uitvoering van de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO worden gegevens geregistreerd en uitgewisseld: persoonsgegevens, uitslagen en dergelijke. Naast de operationele gegevens zijn ook gegevensstromen noodzakelijk voor evaluatie en kwaliteitsborging, de zogenoemde gegevensset. Ingevolge de WBO-vergunning en de overeenkomsten zijn alle partijen verplicht deze gegevens te verzamelen en te verstrekken.

Het CvB faciliteert de ontwikkeling van de landelijk te gebruiken database waarmee de benodigde gegevens kunnen worden vastgelegd. Deze database wordt Peridos genoemd.

Voor zowel de screening op Downsyndroom als het SEO zijn kwaliteitsindicatoren beschikbaar. Zodra de minimale gegevensset is ingevoerd en gegevens beschikbaar zijn, zal het RIVM zorgdragen voor de landelijke evaluatie.

6. Kwaliteitsborging

Als houders van de WBO-vergunning vervullen de regionale centra een centrale rol bij de kwaliteitsborging van de prenatale screening en sluiten zij overeenkomsten met zorgaanbieders in de regio die voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen. De regionale centra bewaken de kwaliteit van het gehele screeningsproces in de regio overeenkomstig het plan van aanpak voor de organisatie van de kwaliteitsborging¹, dat door het Centraal Orgaan is vastgesteld.

Het Centraal Orgaan besluit welke landelijke afspraken en eisen nodig zijn.

¹ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie>

7. Status van het Draaiboek

De vergunningen en overeenkomsten verplichten partijen zich in principe te houden aan dit landelijke Draaiboek en de daarbij behorende kwaliteitseisen.

Hoofdstuk 1 Inleiding

1.1 Doel en reikwijdte van dit Draaiboek

Dit Draaiboek beschrijft wat nodig is om de prenatale screening op Downsyndroom of foetale afwijkingen effectief en binnen de kwalitatieve kaders te laten verlopen.

Het Draaiboek richt zich op alle professionals die betrokken zijn bij de prenatale zorg in het algemeen, en de prenatale screening op Downsyndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) in het bijzonder. In mei 2010 heeft de minister de vergunning uitgebreid met een algoritme voor trisomie 13 en 18.

Deze screening is gebonden aan een vergunning in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO). De regionale centra prenatale screening zijn vergunninghouders en zorgen voor samenwerkingsafspraken via overeenkomsten met alle betrokken partijen, zodat uniforme uitvoering van de counseling en het prenatale screeningsonderzoek binnen het eigen werkgebied is gewaarborgd. Door onderlinge samenwerking zorgen de regionale centra voor landelijke uniformiteit. De vergunningen en overeenkomsten verplichten partijen zich te houden aan dit landelijke Draaiboek en de daarbij behorende protocollen. Meer over deze formele kant van het Draaiboek is te vinden in paragraaf 4.2 Randvoorwaarden.

1.2 Aanleiding

In mei 2001 en april 2004 verschenen rapporten van de Gezondheidsraad (GR) over de prenatale screening op Downsyndroom, Neurale Buis Defecten (NBD) en routine echoscopie.² De GR constateerde een grote variatie in de uitvoering van de screening. De informatievoorziening, het tijdstip van onderzoek en de deskundigheid van de uitvoering varieerden sterk per hulpverlener en per regio. De Gezondheidsraad kwam tot het advies dat de vereiste hoge kwaliteit slechts mogelijk is binnen één organisatiestructuur met centrale coördinatie.

Het Ministerie van VWS heeft in 2006 het ontwikkelen van deze centrale coördinatie neergelegd bij het RIVM. Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM richtte daartoe een landelijke coördinatiecommissie in, bestaande uit vertegenwoordigers van de beroepsgroepen, de zorgverzekeraars en de patiëntenorganisaties. De coördinatiecommissie werd ondersteund door werkgroepen met vertegenwoordigers van betrokken geledingen.

Parallel aan de coördinatiecommissie is destijds een platform ingesteld van alle regionale centra, die verantwoordelijk zijn voor de regionale coördinatie en kwaliteitsborging. Het platform en de coördinatiecommissie zijn in 2007 opgegaan in het Centraal Orgaan Prenatale Screening.

De eerste uitgave (2007) van het Draaiboek is ontwikkeld door een hiervoor ingestelde werkgroep. Het Draaiboek is een leidraad om prenatale screening op Downsyndroom en het SEO als zorgketen te kunnen coördineren en daarbij samenhang te bewerkstelligen tussen de genoemde kwaliteitseisen. In september 2009 heeft het Centraal Orgaan aan de werkgroep gevraagd de inhoud van het Draaiboek te actualiseren.

In maart 2010 heeft de GR het advies Wet bevolkingsonderzoek; prenatale screening op trisomie 13 en 18 aangeboden aan de minister. De minister heeft dit advies overgenomen. Deze mogelijkheid is toegevoegd aan de inhoud van het Draaiboek.

² www.rivm.nl/pns/publicaties/down-seo/

1.3 Totstandkoming

De Werkgroep Draaiboek bestaat uit deskundigen uit het veld, die door de beroepsgroepen afgevaardigd zijn:

Mw. drs. L. Martijn	Uit de kring van verloskundigen (KNOV)
Dhr. drs. S. Flikweert ³	Uit de kring van huisartsen (NHG, LHV en VVAH)
Dhr. dr. H.I.J. Wildschut	Uit de kring van regionale centra
Mw. drs. V. van Dooren	Uit de kring van gynaecologen (NVOG)
Mw. E.F. Lorijn - Peeters	Uit de kring van echoscopisten (BEN)
Mw. S. Ledda	Uit de kring van echoscopisten (BEN)
Dhr. prof. dr. N.J. Leschot	Uit de kring van klinisch genetici (VKGN)
Mw. dr. A.C. Muller Kobold	Uit de kring van laboratoria (NVKC)
Dhr. dr. P.C.J.I. Schielen	Van het referentielaboratorium (RIVM-LIS)
Mw. drs. J. Wieringa	RIVM-CvB, programmacoördinator
Mw. drs. H.M. Vermeulen	RIVM-CvB, beleidsadviseur Draaiboek

1.4 Verantwoording en leeswijzer

Dit Draaiboek is onder verantwoordelijkheid van het Centraal Orgaan Prenatale Screening tot stand gekomen. Het Draaiboek veronderstelt dat de lezer beschikt over algemene kennis ter zake. Achtergrondinformatie is alleen opgenomen voor zover dat nodig is voor een goed begrip van het Draaiboek. In Bijlage A vindt u een overzicht van begrippen en afkortingen.

Na de inleiding en de korte beschrijving van de aandoeningen volgt in hoofdstuk 3 een beschrijving van de screening in hoofdlijnen. Hoofdstuk 4 geeft een overzicht van de zorgketen: doelen, randvoorwaarden en actoren met hun rollen en kwaliteitseisen. De rol van de verloskundige hulpverlener en de counselor wordt in hoofdstuk 5 als een chronologisch proces beschreven. Daarna gebeurt dit in hoofdstuk 6 voor het laboratorium en in hoofdstuk 7 voor de echoscopist. Hoofdstuk 8 beschrijft het vervolgonderzoek. In hoofdstuk 9 staat informatie over registratie, monitoring en evaluatie. Hoofdstuk 10 is gereserveerd voor de organisatie, financiering en kwaliteitsborging.

Tot slot treft u in bijlage B de informatie over landelijke kwaliteitseisen vastgesteld door het Centraal Orgaan, in bijlage C de stroomschema's van de werkprocessen, in bijlage D de minimale gegevensset, in E verwijzingen naar richtlijnen en standaarden, in bijlage F literatuur, in bijlage G een tabel van taken en verantwoordelijkheden, in bijlage H een adreslijst met nuttige landelijke adressen en in bijlage I checklisten voor counselors en echoscopisten.

Het Draaiboek is te vinden op de website *pre- en neonatale screening*⁴.

Met zij kan hij worden bedoeld. Waar over 'de zwangere' wordt gesproken, wordt ook haar eventuele partner bedoeld.

1.5 Onderhoud

Het RIVM verzorgt de redactie van het Draaiboek. Wijzigingen worden vastgesteld door het Centraal Orgaan Prenatale Screening.

Via CvB@rivm.nl is het mogelijk om vragen te stellen, voorstellen te doen voor aanpassing.

De meest recente versie van het Draaiboek is te raadplegen op de website *pre- en neonatale screening*⁵ van het RIVM.

³ De heer Flikweert, lid van de werkgroep Draaiboek en afgevaardigd uit de kring van huisartsen, is in 2008 overleden.

⁴ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/>

⁵ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/>

Het Draaiboek wordt regelmatig geactualiseerd. In de (digitale) nieuwsbrief Pre- en neonatale screeningen en de nieuwsberichten op de website staat vermeld wanneer een nieuwe versie van het Draaiboek beschikbaar is.

Hoofdstuk 2 Op welke aandoeningen wordt gescreend?

Prenatale screening beoogt het vaststellen van een verhoogde kans op ernstige aandoeningen bij de ongeborene. Landelijk zijn twee prenatale screeningsprogramma's gedefinieerd:

1. de prenatale screening op Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie (PSIE) en
2. de prenatale screening op Downsyndroom en ernstige foetale afwijkingen d.m.v. het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO).

Dit Draaiboek gaat over de prenatale screening op Downsyndroom, en ernstige foetale afwijkingen. Het doel van deze prenatale screening is om aanstaande ouders die dat willen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van een of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit de handelingsopties. De zwangere krijgt bij de kansbepaling op Downsyndroom ook informatie over de kans op het Patauysyndroom en Edwardssyndroom, tenzij de zwangere aangeeft dit niet te willen weten. Dit hoofdstuk beschrijft kort de aandoeningen waarop deze screening zich richt en op welke wijze deze aandoeningen binnen de screening zijn aan te tonen.

2.1 Het Downsyndroom⁶

2.1.1 Het Downsyndroom

Wat is het?

Downsyndroom (trisomie 21) is een aangeboren aandoening. Het wordt veroorzaakt door een extra chromosoom. Chromosomen bevinden zich in lichaamscellen en bevatten erfelijke eigenschappen. Normaal gesproken heeft elke cel twee exemplaren van elk chromosoom. Mensen met Downsyndroom hebben van chromosoom 21 geen twee, maar drie exemplaren: trisomie 21.

Mensen met Downsyndroom hebben doorgaans milde tot matige, en soms ernstig verstandelijke beperkingen en een aantal specifieke uiterlijke kenmerken. Mensen met Downsyndroom ontwikkelen zich trager, zowel lichamelijk als verstandelijk. Ook hebben zij een verhoogde kans op een aantal lichamelijke afwijkingen en gezondheidsproblemen. Bijna de helft van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een hartafwijking. Vaak kan deze afwijking operatief behandeld worden. Een deel van de kinderen met Downsyndroom wordt geboren met een maag-darmafwijking waarvoor een operatie nodig is. Ook is er een verhoogde kans op problemen met de ademhaling en de luchtwegen, het gehoor, de ogen, de spraak, de motoriek en met de afweer tegen infecties. Daarnaast hebben mensen met Downsyndroom een verhoogde kans op leukemie en de ziekte van Alzheimer. Er zijn veel verschillen in hoe mensen met Downsyndroom zich ontwikkelen en hoe ernstig de gezondheidsproblemen zijn. Echter de verstandelijke beperking is niet te genezen.

De kans dat een kind met Downsyndroom tijdens de zwangerschap komt te overlijden is groter dan bij een normale zwangerschap.

Door de toegenomen kennis, de verbetering van de medische zorg en van de begeleiding bij de ontwikkeling en opvoeding zijn de kansen op een goede gezondheid, een betere levensverwachting en de mogelijkheden om te participeren in de samenleving voor mensen met Downsyndroom groter geworden.⁷

⁶ Een gedegen overzicht vindt u in *Down's syndrome*, Nancy J. Roizen, David Patterson, The Lancet, Vol 361, April 12, 2003

⁷ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/publieksinfo/>

Wat is de oorzaak?

Downsyndroom wordt in de meeste gevallen (96%) veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met het Downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder. In circa 1% van de gevallen betreft het een erfelijke overdracht.⁸ Per jaar worden ongeveer 300 kinderen met Downsyndroom geboren in Nederland.

Hoe is het vast te stellen?

Onderzoek naar de kans op Downsyndroom wordt gedaan met de kansschattende combinatietest (zie 2.1.4). De definitieve vaststelling gebeurt met een diagnostische test.

2.1.2 Informatie over Patausyndroom (trisomie 13)

Wat is het?

Patausyndroom (trisomie 13) is aangeboren aandoening. Het wordt, net als het Downsyndroom, veroorzaakt door een extra chromosoom. Bij het Patausyndroom gaat het om een extra chromosoom 13: er zijn geen twee, maar drie chromosomen 13.

Het grootste deel van de kinderen met Patausyndroom overlijdt tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Dit gebeurt spontaan of door vroegtijdige beëindiging van de zwangerschap. De kans op een miskraam is bij een kind met Patausyndroom sterk verhoogd.

Als het kind levend geboren wordt, overlijdt ruim tweederde van hen direct na de geboorte, binnen enkele dagen erna of in de eerste levensmaand. Ongeveer één tot twee op de tien kinderen die met Patausyndroom wordt geboren, wordt ouder dan één jaar. Kinderen met Patausyndroom hebben ernstige lichamelijke en verstandelijke beperkingen.

Er is meestal een stoornis in de aanleg van de hersenen en van het hart. Soms komen ook nieraandoeningen en afwijkingen van het maagdarmkanaal voor. Kenmerkend zijn de extra vinger naast pinken en de extra teen naast de kleine tenen. Er is vaak voor de geboorte een groeiachterstand. Ook kunnen afwijkingen aan het gezicht voorkomen. Deze afwijkingen kunnen heel mild zijn, maar er kan ook sprake zijn van een lip-kaak-ghemeltespleet (schisis), het ontbreken van de neus en oogafwijkingen.

De levenskansen van een kind met Patausyndroom zijn zeer beperkt. Direct na de geboorte of in de eerste dagen of weken daarna treden er vaak perioden van ademstilstand op. De aangeboren hartafwijking en afwijkingen van de andere organen geven veel ziekteverschijnselen. Er is vaak sprake van epilepsie. Veel kinderen zijn doof. Kinderen met Patausyndroom kunnen maar heel zwak zuigen en slikken. Bij kinderen die wat langer leven, spelen steeds terugkerende infecties een grote rol.

Wat is de oorzaak?

Patausyndroom wordt in de meeste gevallen (96%) veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met het Patausyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.

Patausyndroom komt voor bij ongeveer één van de 17.000 levend geboren kinderen. Tijdens de zwangerschap komt Patausyndroom vaker voor. Het grootste deel van de kinderen met Patausyndroom overlijdt al vóór de geboorte.

Hoe is het vast te stellen?

Onderzoek naar de kans op Patausyndroom wordt gedaan met de kansschattende combinatietest (zie 2.1.4). De definitieve vaststelling gebeurt met een diagnostische test.

⁸ Bij chromosoomonderzoek wordt bij 96% van de kinderen met Downsyndroom een reguliere trisomie vastgesteld. Bij 4% is er sprake van een translocatie, waarbij chromosoom 21 aan een ander chromosoom vastzit. (Meestal is dit chromosoom 13, 14, 15, of 21.) Van deze 4% gaat het bij drie van de vier kinderen om een niet-erfelijke vorm en bij 1% is of de vader of de moeder drager van een gebalanceerde chromosoomtranslocatie. In dat geval is er bij elke volgende zwangerschap een grote kans op een kind met Downsyndroom en wordt de ouders bij een kindwens een consult bij een klinisch geneticus geadviseerd. De trisomieën 13, 18 en 21 kunnen alle drie ook in een zogenaamde mozaïekvorm voorkomen. In dat geval zijn er behalve afwijkende cellen, ook normale cellen aanwezig. In die situatie is er een mogelijkheid dat het fenotype minder uitgesproken is.

2.1.3 Informatie over Edwardssyndroom (trisomie 18)

Wat is het?

Edwardssyndroom (trisomie 18) is een aangeboren aandoening. Het wordt, net als Downsyndroom en Patausyndroom veroorzaakt door een extra chromosoom. Iemand met Edwardssyndroom heeft van chromosoom 18 geen twee, maar drie exemplaren in elke cel.

De meeste kinderen met Edwardssyndroom overlijden meestal vóór, tijdens of kort na de geboorte. Dit gebeurt spontaan of door vroegtijdige beëindiging van de zwangerschap. De kans op een miskraam is bij een kind met Edwardssyndroom sterk verhoogd.

Ongeveer een op de 20 kinderen met Edwardssyndroom, bereikt de leeftijd van één jaar. Kinderen met Edwardssyndroom hebben ernstige verstandelijke beperkingen.

Ongeveer negen van de tien kinderen heeft een ernstige aangeboren hartafwijking. Ook andere organen zoals de nieren en de darmen zijn vaak aangedaan. Bij Edwardssyndroom is er vaak voor de geboorte al een groeiachterstand. Het geboortegewicht is daarom laag.

Het gezichtje heeft een smal en hoog voorhoofd, smalle ooglidspeten en een klein mondje, een terugwijkende kin en een verlaagde stand van de oren. Het kind kan een klein gezicht hebben met een grote schedel. Bij veel kinderen zijn de vingers over elkaar heen gevouwen. Vaak hebben kinderen met Edwardssyndroom ook een afwijkende stand van de voeten: waarbij de hielen uitsteken en de onderkant iets rond loopt.

De levenskansen van een kind met Edwardssyndroom zijn zeer beperkt. In de eerste dagen of weken na de geboorte treden nogal eens perioden van ademstilstand (apneu) op. Het kind kan maar heel zwak zuigen en vaak niet goed slikken. Na de geboorte zijn de kinderen meestal slap. Later krijgen ze echter een hoge spierspanning. Vaak zijn er epileptische aanvallen. Er is altijd sprake van een zeer ernstige verstandelijke beperking. En de aangeboren hartafwijking en afwijkingen van andere organen geven veel ziekteverschijnselen.

Wat is de oorzaak?

Edwardssyndroom wordt in de meeste gevallen (96%) veroorzaakt door een fout tijdens de celdeling voor of na de bevruchting. De kans op het krijgen van een kind met het Edwardssyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.

Edwardssyndroom komt voor bij ongeveer een van de 8.500 levend geboren kinderen. Tijdens de zwangerschap komt het vaker voor. De meeste kinderen met Edwardssyndroom overlijden al vóór de geboorte.

Hoe is het vast te stellen?

Onderzoek naar de kans op Edwardssyndroom wordt gedaan met de kansschattende combinatietest (zie 2.1.4). De definitieve vaststelling gebeurt met een diagnostische test.

2.1.4 Combinatietest

Deze test bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken:

- een serumonderzoek bij de moeder in de periode van 9 tot 14 weken zwangerschap
- een NT-meting via een echo in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap.

Bij het serumonderzoek wordt bloed afgenomen en onderzocht in een laboratorium. Een NT-meting vindt plaats via een echo. Bij dit onderzoek wordt de dikte van de 'nekplooi' (nuchal translucency-NT) gemeten. De NT is een dun vochtlaagje onder de huid in de nek. Hoe dikker de NT hoe groter de kans dat het kind één van de drie syndromen heeft.

Wanneer bij een echoscopisch onderzoek de NT van 3,5 mm of meer wordt gedetecteerd, wordt dit als echoafwijking beschouwd. De vrouw wordt dan - desgewenst - voor geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) doorverwezen naar een regionaal centrum. Een verdikte NT komt niet alleen voor bij kinderen met één van deze syndromen. Het kan ook wijzen op andere chromosoomafwijkingen en lichamelijke

aandoeningen, die soms ernstige consequenties hebben voor de gezondheid van het kind, zoals hartafwijkingen. Ook bij gezonde kinderen wordt soms een verdikte NT gezien.

De uitslagen van de serumtest en de NT-meting worden gecombineerd met de leeftijd van de moeder en de precieze duur van de zwangerschap. Deze gegevens bepalen hoe hoog de kans is op een kind met Downsyndroom, Patausyndroom of Edwardssyndroom.

In Nederland is een verhoogde kans een kans van 1 op 200 of hoger. Een kans op Downsyndroom van 1 op 200 betekent dat van elke 200 zwangere vrouwen op het moment van het onderzoek er één vrouw zwanger is van een kind met Downsyndroom en 199 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom. Een verhoogde kans (1 op 200 of hoger) is niet hetzelfde als een hoge of een grote kans.

De kansbepalende combinatietest zelf brengt geen risico's van een miskraam met zich mee. Het eventuele vervolgonderzoek (zie 2.1.6) is daartegen wel geassocieerd met een miskraamrisico.

Welke rol speelt de leeftijd van de moeder?

De leeftijd van de moeder heeft invloed op de kans op een kind met Downsyndroom, Patausyndroom of Edwardssyndroom en daarmee ook de gevoeligheid van de combinatietest.

De kans op een kind met een Downsyndroom

De kans op een kind met Downsyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met Downsyndroom op het moment van de test
20 – 25 jaar	11 tot 13 van de 10.000
26 – 30 jaar	14 tot 19 van de 10.000
31 – 35 jaar	20 tot 45 van de 10.000
36 – 40 jaar	60 tot 155 van de 10.000
41 – 45 jaar	200 tot 615 van de 10.000

Toelichting bij de tabel

Als 10.000 vrouwen van 30 jaar zwanger zijn, dan zijn 19 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 9981 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.

Als 10.000 vrouwen van 40 jaar zwanger zijn, dan zijn 155 van hen zwanger van een kind met Downsyndroom. Dat betekent dat 9845 vrouwen zwanger zijn van een kind zonder Downsyndroom.

De gevoeligheid van de combinatietest

De kans om met de combinatietest vroeg in de zwangerschap een kind met Downsyndroom te ontdekken, neemt toe met de leeftijd van de moeder. Bij jonge moeders voorspelt de test minder goed dan bij oudere moeders.

Leeftijd vrouw die zwanger is van kind met Downsyndroom	Hoeveel kinderen met Downsyndroom worden ontdekt?
20 - 25 jaar	6 tot 7 van de 10
26 - 30 jaar	7 van de 10
31 - 35 jaar	7 tot 8 van de 10
36 - 40 jaar	8 tot 9 van de 10
41 - 45 jaar	9 tot 10 van de 10

Toelichting op tabel

Als 10.000 vrouwen van 30 jaar zwanger zijn, dan zijn gemiddeld 19 vrouwen zwanger van een kind met Downsyndroom. Als al deze 19 vrouwen de combinatietest zouden doen, dan wordt bij 13 vrouwen het Downsyndroom wel ontdekt en bij 7 vrouwen niet.

Als 10.000 vrouwen van 40 jaar zwanger zijn, dan zijn gemiddeld 155 vrouwen zwanger van een kind met Downsyndroom. Als al deze 155 vrouwen de combinatietest zouden doen, dan wordt bij 140 vrouwen het Downsyndroom wel ontdekt en bij 15 niet.

De leeftijd van de zwangere speelt een rol bij de implicaties van de combinatietest en het ontstaan van het Downsyndroom.

- Bij vrouwen die op relatief latere leeftijd zwanger zijn is het detectiepercentage van de combinatietest hoog; het percentage foutnegatieve uitslagen is laag. Dit is gunstig. Ongunstig is dat bij deze groep zwangeren het percentage foutpositieve uitslagen ook toeneemt; er worden meer zwangeren onterecht ongerust gemaakt.
- Bij vrouwen die op jonge leeftijd zwanger zijn, is het detectiepercentage laag (het percentage foutnegatieve uitslagen is hoog); dit is ongunstig. Gunstig is dat bij deze groep zwangeren het percentage foutpositieve uitslagen laag is; er worden weinig zwangeren onterecht ongerust gemaakt. De gunstige en ongunstige eigenschappen van de test compenseren elkaar. De testprestaties zijn voor alle leeftijden ongeveer gelijk. Uiteraard moet de hulpverlener de voor- en nadelen van de test met de zwangere bespreken.

Tweelingenzwangerschap

Sinds 1 juli 2009 is het landelijk beleid⁹ ook bij tweelingen een combinatietest te verrichten. Het detectiepercentage van biochemische kansbepalingen voor tweelingen is circa 50%. Dit is minder goed dan het percentage voor eenlingzwangerschappen, maar beter dan het detectiepercentage bij leeftijdsscreening.

Een eerste trimester combinatietest voor tweelingen levert in het geval van een monochoriale tweeling één kansbepaling voor de hele zwangerschap, en bij een dichoriale tweeling een kansbepaling per foetus.

Als de kans op Downsyndroom verhoogd is voor een of meer kinderen, wordt een vervolgonderzoek aangeboden, dat technisch ingewikkeld is, en dus door een ervaren hulpverlener uitgevoerd moet worden.

Voor beide foetussen wordt een diagnostische test uitgevoerd. De zwangere moet er rekening mee houden dat zij eventueel voor de keuze kan komen te staan om een selectieve abortus te laten uitvoeren.

De kans op een kind met Patausyndroom en Edwardssyndroom

De kans op een kind met Patausyndroom en Edwardssyndroom neemt toe met de leeftijd van de moeder.¹⁰

⁹ <http://pns/down-seo/counseling> Document: Beleid tweelingzwangerschap Downscreening

¹⁰ Snijders RJM, Ebire NJ, Cuckle H, Nicolaidis KH. Maternal age and gestation-specific risks for chromosomal defects. Fetal Diano Ther 1995; 10:356-67.

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met Patau'syndroom op het moment van de test
20 jaar	1 van de 10.000
25 jaar	1 van de 10.000
30 jaar	2 van de 10.000
35 jaar	5 van de 10.000
40 jaar	20 van de 10.000

Leeftijd van de moeder	Kans op een kind met Edward'syndroom op het moment van de test
20 jaar	4 van de 10.000
25 jaar	4 tot 5 van de 10.000
30 jaar	7 van de 10.000
35 jaar	17 van de 10.000
40 jaar	64 van de 10.000

2.1.5 Tweede-trimesterserumscreening

De tweede-trimesterserumtest (voorheen triplettest) is minder sensitief dan de combinatietest en dus niet te prefereren. Indien de zwangere te laat komt voor de combinatietest, dan kan tussen 15 en 20 weken zwangerschap nog de tweede-trimesterserumscreening gebruikt worden. Vergeleken met de combinatietest, is de tweede-trimesterserumscreening een minder goed alternatief, vanwege de relatief lage detectiekans en hoge percentage foutpositieve uitslagen.

De belangstelling voor de tweede-trimesterserumscreening is de laatste jaren sterk afgenomen. De tweede-trimesterserumscreening wordt op verzoek in Antwerpen uitgevoerd.

2.1.6 Het vervolgonderzoek: prenatale onderzoek

Indien sprake is van een verhoogde kans op Down'syndroom, Patau- of Edward'syndroom dan wordt de mogelijkheid besproken een diagnostische test uit te laten voeren. De diagnostische test bestaat uit een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie en beide testen kunnen de syndromen met zekerheid aantonen of uitsluiten. Deze diagnose zegt niets over de eventueel te verwachte ernst van de aandoening.

Een vlokcentest kan vanaf de 10e week en bij voorkeur vóór de 14e week van de zwangerschap plaatsvinden. Hierbij wordt een stukje weefsel van de moederkoek via de schede (vagina) of buik (abdomen) weggenomen en onderzocht.

Een vruchtwaterpunctie is gecontraïndiceerd voor 15 weken zwangerschap.¹¹ Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen en onderzocht.

Vrouwen van 36 jaar en ouder én in de 18e week van de zwangerschap hebben de mogelijkheid om - zonder voorafgaande combinatietest - direct een diagnostische test te laten doen. Bij een erkende indicatie voor prenatale diagnostiek is er ook een mogelijkheid tot directe verwijzing naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum.

De kans op een miskraam bij een vruchtwaterpunctie of een vlokcentest is naar schatting drie tot acht op de 1000 onderzoeken¹². Deze kans is gemiddeld genomen waarschijnlijk iets hoger bij de vlokcentest dan bij de vruchtwaterpunctie.

¹¹ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/opleidingen/>

¹² Elias S en Simpson JL, Amniocentesis and Fetal Blood Sampling, pp. 66-99, in: Milunsky A (ed), Genetic disorders and the fetus, 5th ed., 2004. Heckerling PS en Verp MS, Amniocentesis or chorionic villus sampling for prenatal genetic testing: a decision analysis, J Clin Epidemiol. 1991;44(7):657-70.

Wat zijn de handelingsopties?

Prenatale screening biedt de zwangere tijdig informatie over de verschillende handelingsopties als er sprake is van een chromosoomafwijking. Zwangerschapsafbreking is één van de handelingsopties, dit kan tot 24 weken zwangerschap. Andere handelingsoptie is continuering van de zwangerschap en het zich tijdig voorbereiden op het krijgen van een kind met Downsyndroom, Patau- of Edwardssyndroom of een andere chromosoomafwijking.

De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze terecht bij de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Daarnaast kan de zwangere gebruik maken van de digitale keuzehulp op internet¹³. Ook kan zij doorverwezen worden naar een oudervereniging.

2.2 Foetale afwijkingen

Wat is het?

Onderzoek naar een of meerdere lichamelijke afwijkingen van het kind kan worden gedaan met het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO). Dit onderzoek vindt doorgaans plaats bij een zwangerschapsduur van 18-22 weken. Bij deze echo wordt gekeken naar de structuur en ontwikkeling van de organen van het kind. Ook wordt gekeken of de grootte van het ongeboren kind past bij de zwangerschapsduur en of er voldoende vruchtwater is. Voorbeelden van een of meerdere afwijkingen die bij deze echo kunnen worden gezien:

- open rug
- open schedel
- waterhoofd
- hartafwijkingen
- breuk of gat in het middenrif
- breuk of gat in de buikwand
- ontbreken of afwijkingen van de nieren
- ontbreken of afwijkingen van botten
- afwijkingen aan armen of benen

Soms komen er combinaties voor en van een of meerdere afwijkingen, die kunnen duiden op een syndroom.

Wat is de oorzaak?

Soms is er sprake van één oorzaak, bijvoorbeeld een DNA-mutatie of een chromosoomafwijking.

Hoe is het aan te tonen?

De Gezondheidsraad adviseert een SEO tussen de 18-22 weken zwangerschap als beste methode om ernstige foetale afwijkingen op te sporen. Uit meta-analyses blijkt de betrouwbaarheid van het onderzoek tijdens deze periode het hoogst te zijn. Daarnaast blijken foetale afwijkingen soms ook al aantoonbaar bij echoscopie in het eerste trimester.¹⁴ Dit geldt met name voor de open schedel. Om enige reserve in te bouwen heeft het de voorkeur om de echoscopie in te plannen in week 18-20.

Als bij de SEO iets afwijkends wordt gezien, is niet altijd duidelijk wat daarvan de gevolgen zijn voor het kind. De zwangere komt dan in aanmerking voor een vervolgonderzoek.

Vervolgonderzoek

Het vervolgonderzoek bestaat uit een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) in een gespecialiseerd derdelijnscentrum. De eventuele afwijking(en) wordt (worden) dan nader onderzocht. Mede afhankelijk van de aard en ernst van de bevindingen wordt daarnaast een vruchtwaterpunctie aangeboden.

¹³ www.prenatalescreening.nl of www.kiesbeter.nl/medischeinformatie/keuzehulpen

¹⁴ Zie ook het Verloskundig Vademecum, pp. 67 e.v.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er een milde of ernstige lichamelijke afwijking wordt geconstateerd. De handelingsopties in een dergelijke situatie hangen sterk af van de ernst van de aandoening. De zwangere heeft bij de afwijkende uitslag van het vervolgonderzoek te maken met verschillende keuzes. Soms kan het afbreken van de zwangerschap (tot 24 weken zwangerschap) worden overwogen. Afhankelijk van de aard van de bevindingen, is in een enkel geval intra-uteriene behandeling mogelijk. Het voldragen van de zwangerschap kan consequenties hebben voor de bevalling. Door goede specialistische opvang en begeleiding na de geboorte kan het voorkomen dat de vooruitzichten voor kinderen met ernstige afwijkingen verbeteren. Het komt ook voor dat de afwijkingen zo ernstig zijn dat het kind in de baarmoeder overlijdt.

De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze terecht bij de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Ook kan zij worden verwezen naar een oudervereniging.

2.3 Nevenbevindingen

Bij de prenatale screening kunnen ook bijkomende bevindingen (neven- of toevalsbevindingen) worden geconstateerd, waarop niet systematisch wordt gescreend.

Het Centraal Orgaan heeft expliciet beleid geformuleerd, mede in verband met de bijzondere risico's waarop de WBO zich richt.

Bij de screening is het onvermijdelijk dat van tijd tot tijd andere bevindingen worden gedaan. Eventuele verwijzing en vervolgdagnostiek van deze neven- of toevalsbevindingen vindt plaats in de reguliere zorg.¹⁵

Nevenbevindingen SEO

De NVOG-kwaliteitsnorm *Prenatale screening op foetale afwijkingen* en het NVOG-modelprotocol *SEO* vormen de basis voor de uitvoering van het SEO. Aanvullend hierop heeft het Centraal Orgaan beleid geformuleerd met betrekking tot sonomarkers en incompleet SEO vanwege onvoldoende beeldvorming.¹⁶

Op de in het NVOG-modelprotocol *SEO* genoemde afwijkingen, uitgezonderd de optioneel genoemde afwijkingen, wordt systematisch gescreend bij de uitvoering van het SEO.¹⁷ Systematische screening op deze afwijkingen is onderdeel van de WBO-vergunning.

¹⁵ Beleid rondom toevalsbevindingen SEO op <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie>

¹⁶ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie> document Beleidsadvies onverwachte bevindingen (sonomarkers)

¹⁷ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie>

Hoofdstuk 3 De screening in hoofdlijnen

Dit hoofdstuk begint met de beschrijving wat de screening inhoudt. Vervolgens beschrijven we de screening per aandoening. In bijlage C vindt u deze beschrijvingen vertaald naar stroomschema's.

3.1 Wat houdt screening in?

Onder screening verstaat de Gezondheidsraad: 'Onderzoek ter systematische vroege opsporing (of uitsluiting) van een ziekte, van de aanleg daarvoor of van dragerschap van een aanleg die bij het nageslacht tot ziekte kan leiden.' (GR 2001)

Er is sprake van screening wanneer het onderzoek

- zich richt op een vooraf omschreven groep mensen die zelf (nog) geen aanleiding hebben om wegens klachten, symptomen of ongerustheid geneeskundige hulp te zoeken.
- plaatsvindt op initiatief ('aanbod') van het zorgsysteem, niet naar aanleiding van een zorgvraag.
- een systematisch karakter heeft: alle leden van de doelgroep worden er in beginsel voor uitgenodigd, of nadrukkelijk op de hoogte gebracht van de mogelijkheid er aan deel te nemen.

De prenatale screening op Downsyndroom en het SEO voegt aan deze algemene kenmerken nog een bijzonder aspect toe. 'Het screeningsaanbod heeft tot doel mensen die daar prijs op stellen tijdig te informeren over de aan- of afwezigheid van de aandoening in kwestie, om hen in staat te stellen bij een afwijkende uitkomst te besluiten de zwangerschap te laten afbreken dan wel zich voor te bereiden op de geboorte van een kind met Downsyndroom of (foetale aandoeningen zoals) een neuralebuisdefect' (GR 2004). De zwangere heeft het recht om te beslissen wel of niet informatie te krijgen. Een belangrijke nadruk ligt op het informatieaanbod en de zorgvuldigheid daarvan in verband met de mogelijke ethische en psychosociale consequenties. Dit kernpunt wordt wel aangeduid met de term 'Informed Choice': elke vrouw maakt een eigen keuze om al dan niet mee te doen op basis van duidelijke informatie.

Een screeningstest kan niet voor 100 procent een betrouwbare voorspelling doen. Er zullen altijd mensen zijn die ten onrechte geselecteerd worden ('foutpositief'), dit blijkt dan – achteraf – uit nadere diagnostiek. Ook zullen er altijd mensen zijn die ten onrechte niet geselecteerd worden ('foutnegatief'), wat meestal pas na de geboorte blijkt, als de ziekte zich openbaart met klinische verschijnselen.

3.2 Wet- en regelgeving

De prenatale screening op Downsyndroom en SEO is een bevolkingsonderzoek volgens de WBO en in die zin vergunningplichtig.

De WBO definieert bevolkingsonderzoek als: 'Geneeskundig onderzoek van personen dat wordt verricht ter uitvoering van een aan de gehele bevolking of aan een categorie daarvan gedaan aanbod dat gericht is op het ten behoeve of mede ten behoeve van de te onderzoeken personen opsporen van ziekten van een bepaalde aard of van bepaalde risico-indicatoren.'

De regionale centra zijn vergunninghouders namens alle zorgaanbieders met wie een overeenkomst is aangegaan. Het betreft een vergunning in het kader van de WBO (zie ook 10.1).

Alle voor de gezondheidszorg geldende wetten zoals de WGBO, de Wet BIG en de WBP zijn van toepassing op de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO.

Elke zorgaanbieder, betrokken bij de uitvoering van deze prenatale screening moet voldoen aan de Wet klachtrecht zorgsector (WKCZ) en de Kwaliteitswet Zorginstellingen.

3.3 Screening op het Downsyndroom, in hoofdlijnen

In het eerste contact met de verloskundig hulpverlener geeft deze basale informatie ('aankaarten') over prenatale screening op Downsyndroom (en het SEO). Alleen indien de vrouw te kennen geeft hier meer over te willen weten, volgt een counselinggesprek, door een daartoe bevoegde counselor.

De counselor¹⁸ is veelal de eigen verloskundig hulpverlener van de zwangere. Indien dit niet het geval is dienen goede werkafspraken gemaakt te worden met de verloskundig hulpverlener en het regionaal centrum. In het vervolg van het Draaiboek wordt vaak gesproken over de counselor omdat zij de overeenkomst met de vergunninghouder heeft afgesloten en zij dus aanspreekbaar is.

Indien de zwangere de combinatietest wil, wordt een afspraak gemaakt over tijdstip en plaats van de bloedafname en de echoscopie. Ook worden afspraken gemaakt over het mededelen van de uitslag. De resultaten van de serumtest en de echoscopie worden mede op basis van de leeftijd van de zwangere vrouw verwerkt tot een individuele kans op het krijgen van een kind met Downsyndroom, en op het syndroom van Patau en Edwards. Afhankelijk van de regionale afspraken wordt deze kansberekening door het laboratorium of het echoscopisch centrum gemaakt en aan de counselor meegegeeld. De zwangere wordt vervolgens geïnformeerd.

De uitslag van de combinatietest geeft ook informatie over de kans op Patausyndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18). De zwangere kan aangeven dat zij de informatie over T 13/18 niet wil vernemen.

Nadat de counselor het resultaat van de combinatietest heeft ontvangen, beoordeelt zij die. Is de kans op het krijgen van een kind met Downsyndroom (of Patau- of Edwardssyndroom) verhoogd, dan wordt de zwangere de keuze voorgelegd om haar voor vervolgonderzoek te verwijzen naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum. Ook over deze beslissing ontvangt de zwangere informatie zodat ze een weloverwogen besluit kan nemen.

Desgewenst verwijst de counselor, verloskundig hulpverlener of echoscopist (afhankelijk van de werkafspraken) de zwangere naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor vervolgonderzoek. Het is belangrijk om de combinatietest zo vroeg mogelijk in te plannen (dit kan tussen de 9e en 14e week), zodat eventuele tijdige verwijzing voor invasieve diagnostiek kan plaatsvinden. Zodoende kan de zwangere op basis van goede informatie en diagnostiek tijdig een geïnformeerde keuze maken ten aanzien van de verschillende handelingsopties.

3.4 Screening op foetale afwijkingen (SEO), in hoofdlijnen

In het eerste contact geeft de verloskundig hulpverlener basale informatie ('aankaarten') over het SEO. Alleen indien de vrouw te kennen geeft hier meer over te willen weten volgt een counselinggesprek door een daartoe bevoegde counselor. Indien de zwangere dat wenst draagt de counselor¹⁹ zorg voor tijdige verwijzing van de zwangere naar de echoscopist voor het SEO.

De counselor²⁰ is veelal de eigen verloskundig hulpverlener van de zwangere. Indien dit niet het geval is dienen goede werkafspraken gemaakt te worden met de verloskundig hulpverlener en het regionaal centrum. In het vervolg van het Draaiboek wordt vaak gesproken over de counselor omdat zij de overeenkomst met de vergunninghouder heeft afgesloten en zij dus aanspreekbaar is.

¹⁸ Counselor en counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

¹⁹ Zie bij voetnoot 20.

²⁰ Counselor en counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag van het SEO verwijst de counselor (of een ander, afhankelijk van werkafspraken) de zwangere desgewenst door naar een centrum voor prenataal onderzoek, waar geavanceerd ultrageluidonderzoek kan worden verricht om de echoscopische bevindingen al dan niet te bevestigen en eventuele handelingsopties te bespreken.

Het is belangrijk om het SEO zo vroeg mogelijk in te plannen, zodat eventuele tijdige verwijzing voor diagnostiek kan plaatsvinden. Zodoende kan de zwangere op basis van goede informatie en diagnostiek tijdig (tussen 18 en 22 weken) een geïnformeerde keuze maken ten aanzien van de verschillende handelingsopties.

Hoofdstuk 4 De zorgketen

Prenatale screening is samenwerking. In een keten zoals deze zijn alle schakels even belangrijk. In dit hoofdstuk zetten we de doelen, randvoorwaarden en betrokken actoren uiteen, zodat zicht verkregen wordt op de screening als samenhangende zorgketen. Centraal staat dat de zwangere een bewuste keuze kan maken en een optimale test wordt gebruikt.

4.1 Doelen

Anders dan bij de meeste andere screenings staat voor de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO het aanreiken van een informed choice (op individueel niveau) voorop en niet het bevorderen van gezondheidswinst op populatieniveau.

Kort en bondig is het uiteindelijke doel van de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO: aanstaande ouders die dat willen tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat hen handelingsopties open staan. Om dit maatschappelijke doel te bereiken is nodig dat de volgende resultaten worden gerealiseerd:

1. Bij alle zwangeren moet de wens getoetst worden, of zij geïnformeerd willen worden over de screening op Downsyndroom, op Patausyndroom en Edwardssyndroom en het SEO.
2. Alle zwangeren die de wens of een erkende indicatie hebben voor de screening op Downsyndroom en/ of het SEO moeten de mogelijkheid tot informed choice krijgen.
3. De informatie en keuzemogelijkheden moeten worden aangereikt binnen de tijdsgrenzen, zodat inderdaad keuzes mogelijk zijn.
4. De informatie uit de benodigde onderzoeken moet betrouwbaar zijn.

Deze doelen zijn uitgewerkt in de volgende hoofdstukken. In het kader van monitoring en evaluatie zijn zij vertaald naar indicatoren, informatiestromen en onderzoeks- en rapportageinstrumenten; meer daarover leest u in hoofdstuk 9.

4.2 Randvoorwaarden

Alle voor de gezondheidszorg geldende wetten zoals de WGBO, de wet BIG en de WBP zijn ook van toepassing op de prenatale screening. Hieronder valt ook de beroepsaansprakelijkheid.

De counseling op Downsyndroom, de combinatietest en het SEO zelf vallen onder de WBO. Het gaat om onderzoek naar ernstige afwijkingen, waarvoor (veelal) geen behandeling of preventie mogelijk is. Het afbreken van de zwangerschap ter voorkoming van een kind met een ernstige aandoening wordt door de wetgever niet als behandeling of preventie beschouwd. Dit betekent dat het uitvoeren van deze prenatale testen en de counseling daaraan voorafgaand, vergunningplichtig is.²¹ Per regio is er één vergunninghouder: het regionaal centrum prenatale screening. De counselor, het laboratorium en de echoscopist dienen een overeenkomst te hebben met een regionaal centrum.

Onderdeel van de vergunning ingevolge de WBO vormen de afspraken die het Centraal Orgaan Prenatale Screening en het regionaal centrum vaststellen. Deze betreffen primair kwaliteitseisen en de borging daarvan. Hulpverleners dienen zich te houden aan de vastgestelde landelijke kwaliteitseisen voor het screeningsonderzoek. Indien men meer wil dan landelijk is afgesproken, dan dient men een extra onderzoeksvergunning aan te vragen.

²¹ Brief staatssecretaris VWS dd 15 september 2005, TK 29 323 nr. 15 op www.rivm.nl/pns/publicaties/down-seo

In de WGBO staat het recht van de zwangere op informatie beschreven als ook het recht om niet te weten, indien zij dit expliciet aangeeft. De wens van de zwangere om niet te worden geïnformeerd over de onderzoeksmogelijkheden behoort te worden gerespecteerd. De zwangere mag niet door de zorgverlener aan een ongevraagd, vanzelfsprekend en dwingend aanbod van prenataal screeningsonderzoek blootgesteld worden. De zwangere heeft uiteraard te allen tijde het recht haar deelname aan de screening alsnog te stoppen.

Aanvullend heeft het Centraal Orgaan beleid geformuleerd over informed consent en privacy binnen de prenatale screening, dat ook heeft geleid tot kwaliteitseisen²².

4.3 Actoren

In de volgende paragrafen worden per actor de verantwoordelijkheden of eisen beschreven.

Het Centraal Orgaan gaat ervan uit dat de prenatale screening het beste functioneert als het optimaal is geïntegreerd in de verloskundige zorg.

4.3.1 De verloskundig hulpverlener

De verloskundig hulpverlener dient:

1. bij voorkeur zelf counselor te zijn, of anderszins afdoende afspraken te hebben gemaakt met een of meer counselors.
2. de tijdsgrenzen²³ en procesgang van de prenatale screening te bewaken, zodat vrouwen voldoende tijd hebben om op de verschillende momenten in het proces een weloverwogen beslissing te kunnen nemen.

4.3.2 De counselor

De counselor²⁴ dient:

1. een overeenkomst te zijn aangegaan met het regionaal centrum voor prenatale screening.
2. te voldoen aan de landelijke kwaliteitseisen²⁵.
3. gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het regionaal centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen.

4.3.3 De echoscopist

De echoscopist dient:

1. een overeenkomst te zijn aangegaan met het regionaal centrum voor prenatale screening.
2. te voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen²⁶.
3. te werken met echoscopische apparatuur en software voor opslag (database), kansberekening, verstrekking minimale gegevensset en datacommunicatie die voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen²⁷.
4. gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het regionaal centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen.

²² Zie bijlage B onder 10

²³ zie Bijlage C, processchema's

²⁴ De counselor zal in de meeste gevallen ook verloskundig hulpverlener zijn. Counselor en counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consultant verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

²⁵ Zie bijlage B onder 1

²⁶ Zie bijlage B onder 2

²⁷ Zie bijlage B en D

4.3.4 Het laboratorium

Het laboratorium dient:

1. een overeenkomst te zijn aangegaan met het regionaal centrum.
2. te voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen²⁸, waaronder die aan de kansschattingssoftware en de bepalingmethode.
3. te voldoen aan landelijk vastgestelde eisen van registratie en datacommunicatie.
4. gegevens vast te leggen en te verstrekken aan het regionaal centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging volgens landelijke en regionale kwaliteitseisen.

4.3.5 Het regionaal centrum prenatale screening

De rol van het regionaal centrum als regionale coördinator en kwaliteitsbewaker houdt onder meer in:

1. Het voeren van de ketenregie: in overeenkomsten de ketenprocessen tussen de ketenpartners vastleggen.
2. Het leveren van gegevens ten behoeve van landelijke evaluatie.
3. Het toewijzen van de taak kansberekening.
4. Het zorg dragen voor afspraken over de communicatie van de uitslag.
5. Het toetsen van de regionale uitvoering op basis van landelijk vastgestelde uitkomstparameters.
6. Het aanspreken van regionale hulpverleners over hun functioneren gebaseerd op de landelijke kwaliteitscriteria.
7. Het bekendmaken van bestaande overeenkomsten met counselors, echoscopisten en het laboratorium aan de zorgverzekeraars en het up to date beheren van de regionale adressendatabase.
8. Het afspreken van verbetertrajecten en het bieden van individuele begeleiding, indien nodig.
9. Het leveren van een bijdrage aan de eindtoets van de opleidingen middels het leveren van gecommiteerden.
10. Het toetsen van opleidingsinstituten.
11. Het stimuleren en organiseren van deskundigheidsbevordering.

4.3.6 Het Centraal Orgaan Prenatale Screening

De rol van het Centraal Orgaan als landelijke kwaliteitsbewaker houdt onder meer in:

1. Het ontwikkelen en onderhouden van voorlichtingsmateriaal.
2. Het ontwikkelen en onderhouden van landelijke kwaliteitseisen.
3. Het ontwikkelen en beheren van modelovereenkomsten.
4. Het signaleren van nieuwe ontwikkelingen en innovatie, en het begeleiden van de invoering hiervan na besluitvorming.
5. Het informeren van betrokken beroepsgroepen en overige relevante partijen over de screening en ontwikkelingen hierbinnen.
6. De afstemming van regionale activiteiten en kwaliteitsborgende taak van de regionale centra.

4.3.7 Het RIVM

De rol van het RIVM als ondersteuner, coördinator en kwaliteitsbewaker houdt onder meer in:

1. Het regisseren van landelijke taken rond de kwaliteitsborging.
2. De ondersteuning van de landelijke coördinatiestructuren.
3. De ondersteuning van de beroepsgroepen bij het ontwikkelen en implementeren van kwaliteitseisen.
4. De kwaliteitsborging van de laboratoriumfunctie.
5. De evaluatie en monitoring van het programma als geheel.

4.3.8 De zorgverzekeraar

De zorgverzekeraar geeft vorm aan kwaliteit door:

1. Vergoedingen slechts te verstrekken aan hulpverleners met een overeenkomst met een regionaal centrum, dat een geldige WBO-vergunning heeft.
2. Het financieren van de regionale centra via een opslag op het tarief SEO.

²⁸ Zie bijlage B onder 3, 4 en 5

Hoofdstuk 5 De rol van de verloskundig hulpverlener en de counselor

Dit hoofdstuk beschrijft per aandoening en fase in de zorgketen wat de verloskundig hulpverlener en de counselor moeten doen: van het eerste consult tot behandeling na de bevalling.

Meestal zal de counselor²⁹ ook verloskundig hulpverlener zijn. Is dit niet het geval, dan zijn vastgelegde en adequate werkafspraken cruciaal, tussen beide en het regionaal centrum. De verantwoordelijkheden van de verloskundig hulpverlener en counselor staan beschreven in 4.3.1 en 4.3.2. De verloskundig hulpverlener en de counselor werken conform de kwaliteitseisen zoals genoemd in bijlage B.

5.1 Informed Consent

5.1.1 Planning eerste consul

De verloskundig hulpverlener plant het eerste consult zo vroeg mogelijk in de zwangerschap.	
---	--

5.1.2 Aankaarten

De verloskundig hulpverlener vraagt tijdens het eerste consult de zwangere of ze informatie wil over de screening op het Downsyndroom, Patau- en Edwardssyndroom en het SEO. De verloskundig hulpverlener tekent aan in het dossier of de vrouw al dan niet informatie wil ontvangen over prenatale screening. Als de zwangere meer wil weten volgt een counselinggesprek, eventueel via verwijzing naar een counselor.	
---	--

De zwangere heeft het recht op niet-weten en kan dit tijdens het eerste consult kenbaar maken. Of op ieder ander moment.

De counselor is verantwoordelijk voor de communicatie met de zwangere over de testuitslagen. Indien de counselor niet de eigen verloskundig hulpverlener is dienen hier goede afspraken over te zijn met de verloskundig hulpverlener en het regionaal centrum.

De verloskundig hulpverlener verzorgt de zwangerschapsbegeleiding en vergewist zich ervan of de procesgang en de communicatie goed verloopt.

De verloskundig hulpverlener kan daarbij gebruik maken van vertaald voorlichtingsmateriaal³⁰ of van een tolk voor die zwangeren die de Nederlandse taal onvoldoende beheersen.

Het counselinggesprek is het eerste onderdeel van de screening.

²⁹ Counselor en counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

³⁰ zie: www.rivm.nl/pns/down-seo/publieksinfo/overige_talen

5.1.3 Counseling

<p>Tijdens het counselinggesprek biedt de counselor de zwangere de informatie die nodig is om een weloverwogen beslissing te nemen. De counselor biedt desgewenst ook ondersteuning om de informatie te verwerken en tot besluitvorming te komen. De counselor wijst de zwangere op de beschikbare folder en specifiek met betrekking tot de gegevensuitwisseling.</p> <p>De counselor besteedt tijdens het counselingsgesprek³² ook aandacht aan gegevensverwerking als onderdeel van de informed consent. Het gaat daarbij om:</p> <ul style="list-style-type: none">- gegevensuitwisseling tussen de uitvoerders van de screening;- de rol van het regionaal centrum bij kwaliteitsborging, zoals het steekproefsgewijs beoordelen van dossiers bij een geprotocolleerde audit.- kwaliteitsborging en landelijke evaluatie;- wetenschappelijk onderzoek naar bijvoorbeeld innovaties binnen de screening.	<p>Conform de kwaliteitseisen counseling, zie bijlage B onder 1</p> <p>Gebruik maken van uniform voorlichtingsmateriaal, te bestellen via www.rivm.nl/pns/folders-bestellen ³¹.</p> <p>Zonodig gebruik maken van vertaald materiaal via zie: www.rivm.nl/pns/down-seo/publieksinfo/overige_talen en van een tolk.</p>
--	--

Voor zwangeren jonger dan 36 jaar wordt de combinatietest niet vergoed, tenzij er een indicatie voor prenatale diagnostiek bestaat. Een vergoeding is mogelijk voor vrouwen van 36 jaar en ouder én voor vrouwen die in de 18e week van de zwangerschap 36 jaar zijn.³³

5.1.4 Consent of niet

<p>De counselor tekent in het dossier aan dat de counseling heeft plaatsgevonden, en wanneer.</p> <p>De counselor registreert - indien de zwangere dit heeft aangegeven - het bezwaar om informatie over Patau-syndroom en Edwardssyndroom te ontvangen.</p> <p>De counselor noteert aan welke onderzoeken en/of registraties de zwangere wel of niet wil deelnemen, informeert de verloskundig hulpverlener daarover en zorgt ervoor dat ook de andere betrokken zorgverleners op de hoogte zijn van eventuele bezwaren van de zwangere tegen levering en uitwisseling van gegevens.</p> <p>De verloskundig hulpverlener noteert eveneens aan welke onderzoeken en/of registraties de zwangere wel of niet wil deelnemen.</p> <p>Indien de zwangere besluit tot deelname aan de combinatietest of SEO, geeft de counselor haar een brief mee waarin wordt vermeld dat de counseling heeft plaatsgevonden.</p> <p>Indien een zwangere besluit niet verder deel te nemen, dient expliciete toestemming voor uitwisseling van counselinggegevens te worden gevraagd.</p>	<p>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 10</p> <p>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 10</p> <p>Conform de kwaliteitseisen in B onder 10</p>
--	---

5.2 De combinatietest

De combinatietest bestaat uit twee onderdelen:

- een serumonderzoek bij de moeder in de periode van 9 tot 14 weken zwangerschap
- een NT-meting via een echo in de periode van 11 tot 14 weken zwangerschap.

³¹ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/publieksinfo/>

³² Counseling vindt soms in één en soms in twee gesprekken plaats.

³³ Het CVZ stelt zich op het standpunt dat ten aanzien van de screening op Downsyndroom het redelijk is om uit te gaan van de leeftijd '36 jaar of ouder' op het moment van 18 weken zwangerschap. De serumbepaling moet plaatsvinden bij een zwangerschapsduur van 9-14 weken en de NT-meting bij een zwangerschapsduur van 11-14 weken. Het kan voorkomen dat een zwangere vrouw bij het uitvoeren van deze tests 35 jaar oud is, maar op het moment van 18 weken zwangerschap de leeftijd van 36 jaar heeft bereikt. In dat geval kan zij wel een aanspraak maken op vergoeding van de prenatale screening.

5.2.1 Registratie en bloedafname

<p>De counselor verifieert bij de zwangere of haar keuze omtrent de combinatietest (zie 5.1.3) nog steeds actueel is.</p> <p>De counselor (of een prikpost) neemt bloed af en verzendt dat, inclusief een correct en volledig ingevuld aanvraagformulier aan het gecontracteerde laboratorium.</p> <p>De counselor maakt vooraf afspraken met de zwangere over de wijze waarop de resultaten van de combinatietest worden meegedeeld: telefonisch, schriftelijk of mondeling.</p>	<p><i>Conform de regionale procedures van het laboratorium.</i></p> <p><i>In overleg eventueel tegelijk bloedafname in het kader van de PSIE.³⁵</i></p>
---	--

5.2.2 Echoscopie

<p>De counselor verricht zelf de echoscopie van de nekplooi, of verwijst door naar een (andere) echoscopist.</p> <p>In de verwijsbrief naar het echoscopisch centrum vermeldt de counselor dat de zwangere toestemming voor de uitvoering van de echoscopie van de NT heeft gegeven, en de eventuele bezwaren van de zwangere tegen levering van gegevens.</p>	<p><i>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 2</i></p>
--	---

5.2.3 Uitslag van de combinatietest

<p>De counselor ontvangt schriftelijk de screeningsuitslag, informeert de verloskundig hulpverlener en bewaart de uitslag in het dossier. De verloskundig hulpverlener bewaart de uitslag in haar dossier.</p> <p>De counselor verstrekt aan de zwangere, naast de uitslag van de kansberekening, ook aanvullende informatie over de betekenis van de uitslag.</p>	<p><i>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 6</i></p>
--	---

<p>Wanneer een NT van 3,5 mm of meer gerapporteerd wordt:</p> <ul style="list-style-type: none">• Informeert de counselor de verloskundig hulpverlener en de huisarts over de uitslag.• Wordt een serumonderzoek (PAPP-A en β-hCG) uitgevoerd (indien dat nog niet heeft plaatsgevonden).³⁶• Verwijst de counselor in overleg met de verloskundig hulpverlener de zwangere - desgewenst - naar een regionaal centrum voor prenatale onderzoek voor geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO).	
---	--

Het geven van de uitslag en het verwijzen naar het vervolgtraject kunnen door een regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist, indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de zwangere hiervan op de hoogte is gesteld. In geval van uitbesteding dient aan de verloskundig hulpverlener en de counselor de uitslag en vervolgtraject te worden gerapporteerd (zie ook 5.1.4).

NB: In alle gevallen is voor de vastlegging en uitwisseling van gegevens de landelijke gegevensset bindend, zie paragraaf 9.1.

³⁴ Prenatale Screening Infectieziekten en Erytrocytenimmunisatie (PSIE)

³⁵ Het is wenselijk dat de combinatietest wordt afgemaakt.

5.2.4 Bij verhoogde kans

<p>De counselor informeert de verloskundig hulpverlener en de huisarts over de uitslag van de combinatietest.</p> <p>De counselor maakt desgewenst met de zwangere een afspraak voor een counselinggesprek waarbij de voor- en nadelen van een vervolgonderzoek worden besproken.</p> <p>De counselor noteert in het dossier het besluit van de zwangere, wel of niet door te gaan met een vlokkentest of een punctie.</p> <p>Indien de counselor niet de verloskundig hulpverlener is informeert zij de verloskundig hulpverlener over de verwijzing.</p> <p>In de eventuele verwijsbrief naar het gespecialiseerd derdelijns-centrum vermeldt de counselor of de echoscopist of verloskundig hulpverlener (afhankelijk van de werkafspraken) de uitkomst van de screening.</p> <p>De verloskundig hulpverlener ontvangt de uitslag van het vervolgonderzoek en informeert de counselor en de huisarts over deze uitslag. De verloskundig hulpverlener en de counselor bewaren deze uitslag in haar dossier.</p> <p>De verloskundig hulpverlener heeft eventueel naar aanleiding van de uitslag van het vervolgonderzoek een nader gesprek met de zwangere.</p>	<p>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 6</p>
--	--

Vrouwen die in de 18e week van de zwangerschap 36 jaar of ouder zijn, kunnen direct kiezen voor een vervolgonderzoek zonder eerst een combinatietest te ondergaan.

5.3 Het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO)

5.3.1 Registratie en het echoscopisch onderzoek

<p>De counselor verifieert bij de zwangere of haar keuze omtrent het SEO (zie 5.1.3) nog steeds actueel is.</p> <p>De counselor verricht het SEO zelf of verwijst door naar een (andere) echoscopist.</p> <p>In de verwijsbrief naar het echoscopisch centrum vermeldt de counselor dat de zwangere toestemming voor de uitvoering van de echo heeft gegeven.</p> <p>De counselor maakt vooraf afspraken met de zwangere over het mededelen van de resultaten van het echoscopisch onderzoek. Als regel zal de uitslag door de echoscopist tijdens en na het SEO worden medegedeeld.</p>	
--	--

De echoscopie wordt bij voorkeur gepland in week 18 – 20, zodat enige reserve is ingebouwd.

5.3.2 Uitslag geen afwijkende SEO

<p>De counselor ontvangt een schriftelijke uitslag van de echoscopist.</p> <p>De counselor informeert de verloskundig hulpverlener over de screeningsuitslag, en bewaart deze in het dossier. De verloskundig hulpverlener bewaart de uitslag in haar dossier.</p>	<p>Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 6</p>
--	--

De counselor is verantwoordelijk voor de communicatie over de uitslag. Het regionaal centrum kan hierover in de regio afspraken maken wie de uitslag geeft. Meestal wordt de uitslag door de echoscopist gegeven.

5.3.3 Afwijkende uitslag

<p>De counselor ontvangt een schriftelijke uitslag van de echoscopist.</p> <p>De counselor informeert de verloskundig hulpverlener en de huisarts over de screeningsuitslag, en bewaart deze in het dossier.</p> <p>De counselor maakt zo spoedig mogelijk met de zwangere een afspraak voor nadere counseling, waarbij de uitslag en het vervolgtraject met de zwangere wordt besproken.</p> <p>De counselor verwijst eventueel naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum, en noteert de uitkomst van de nadere counseling in het dossier.</p> <p>De verloskundig hulpverlener ontvangt de uitslag van het vervolgonderzoek en informeert de counselor en huisarts over deze uitslag. De counselor en verloskundig hulpverlener bewaren deze uitslag in het dossier.</p> <p>De verloskundig hulpverlener heeft eventueel naar aanleiding van de uitslag van het vervolgonderzoek een nader gesprek met de zwangere.</p>	<p>Een en ander conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 6</p>
---	---

De counselor is verantwoordelijk voor de communicatie van de uitslag naar de betrokken zwangere. Meestal wordt de uitslag door de echoscopist gegeven. De echoscopist neemt dan dezelfde dag (zo spoedig mogelijk, telefonisch) contact op met de counselor en/of de verloskundig hulpverlener (afhankelijk van de werkafspraken) voor de bepaling van het verdere beleid.

Het geven van de uitslag en verwijzing naar het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de vrouw hiervan op de hoogte is gesteld. In geval van uitbesteding dient aan de verloskundig hulpverlener en counselor de uitslag en vervolgtraject te worden gerapporteerd. (zie ook 5.1.4)

In ieder geval moet onnodige vertraging worden voorkomen.

NB: In alle gevallen is voor de vastlegging en uitwisseling van gegevens de landelijke gegevensset bindend, zie paragraaf 9.1 .

5.4 Vervolg zwangerschap en bevalling

5.4.1 Overname zwangerschapsbegeleiding

Bij overname van de zwangerschapsbegeleiding informeert de verloskundig hulpverlener bij de zwangere of zij prenatale screening heeft ondergaan.

5.4.2 Na de bevalling

De zwangere wordt gevraagd na de bevalling een follow-up formulier in te sturen. Landelijke afspraken over de follow-up zijn in voorbereiding.

Na de bevalling geeft de verloskundig hulpverlener de gebruikelijke zorg aan kraamvrouw en kind.

Hoofdstuk 6 De rol van het laboratorium

Dit hoofdstuk geeft per fase in de zorgketen weer wat de gecontracteerde laboratoria moeten doen.

Het regionaal centrum legt in samenwerkingsafspraken met de zorgverleners in de regio vast of het laboratorium of het echoscopisch centrum de kansberekening uitvoert. *Voor de kansberekening zijn de harmonisatieafspraken leidend.*³⁶

De verantwoordelijkheden van het laboratorium staan beschreven in 4.3.4. Het laboratorium werkt conform de kwaliteitseisen zoals genoemd in bijlage B.

Wat het gecontracteerde laboratorium ontvangt

De verloskundig hulpverlener (of de prikpost) stuurt het laboratorium bloed en een correct en volledig ingevuld aanvraagformulier.	Conform het lokale protocol
--	-----------------------------

Wat het gecontracteerde laboratorium ermee doet

Het laboratorium bepaalt het gehalte van PAPP-A en vrij β hCG. Het laboratorium verwerkt het resultaat van het serumonderzoek eventueel in combinatie met de NT-meting tot een biochemische dan wel gecombineerde kans.	Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 3 en volgende
--	---

Bij het uitvoeren van een combinatietest bij tweelingen gelden de volgende uitgangspunten³⁷:

- Een biochemische kansbepaling op basis van de combinatietest bij tweelingen kan uitgevoerd worden middels LC Elipse 3.1 of de FMF kansberekeningsmodule in Astria 1.18 of hoger.
- Laboratoria die gebruik maken van de kansberekeningen LC Elipse kunnen de berekeningen voor tweelingen voorlopig laten doen door het RIVM of in het AZM, totdat alle laboratoria versie 3.1 hebben.

Bij een zwangerschap van drielingen bestaat ook de mogelijkheid tot een kansbepaling, dit gebeurt op basis van een NT-meting.

Wat het gecontracteerde laboratorium tot slot levert

Het laboratorium levert binnen drie werkdagen na ontvangst van het bloedmonster de uitslag. Het laboratorium communiceert de bloedsuitslag respectievelijk de biochemische kansberekening naar de echoscopist respectievelijk de counselor, afhankelijk van de regionale afspraken. (zie ook hoofdstuk 7)	Het laboratorium bevestigt een telefonische uitslag zo spoedig mogelijk schriftelijk of digitaal.
--	---

³⁶ Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/kansbepaling

³⁷ Voor echocentra die de kansbepaling uitvoeren gelden de volgende uitgangspunten:

- Echocentra die gebruik maken van de kansberekeningen van LC Elipse kunnen de berekeningen voor tweelingen voorlopig laten doen door het RIVM of in het AZM, totdat alle laboratoria versie 3.1 hebben.
- Echocentra die gebruik maken van de Astraia module dienen te zorgen dat zij versie 1.18 of hoger hebben.

Hoofdstuk 7 De rol van de echoscopist

Dit hoofdstuk beschrijft per fase in de zorgketen welke rol de echoscopist vervult.

Het regionaal centrum legt in samenwerkingsafspraken met de zorgverleners in de regio vast of het laboratorium of het echoscopisch centrum de kansberekening uitvoert.

De verantwoordelijkheden van de echoscopist staan beschreven in 4.3.3. De echoscopist werkt conform de kwaliteitseisen zoals genoemd in bijlage B.

7.1 De NT-meting

7.1.1 Voorlichting

De echoscopist controleert via de verwijfsbrief dat de zwangere een counselinggesprek heeft gehad. De echoscopist licht de zwangere voor over de gang van zaken bij het echoscopisch onderzoek, en over de uitslagprocedure. De echoscopist verifieert of de zwangere voor Downsyndroom, Patau- of Edwards syndroom wil worden getest.	Conform regionale afspraken
--	-----------------------------

7.1.2 De meting

De echoscopist verricht de NT-meting.	Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 2
---------------------------------------	---

Wanneer een NT van 3,5 mm of meer gedetecteerd wordt (waarbij al dan niet een verhoogde kans op Downsyndroom gedetecteerd wordt), wordt dit als echoafwijking beschouwd en gerapporteerd naar de counselor.

7.1.3 Uitslag combinatietest

Als de echoscopist ook de kansbepaling uitvoert: <ul style="list-style-type: none">De echoscopist verwerkt het resultaat van het serumonderzoek en de NT-meting tot een kansberekening.De echoscopist stuurt de kansberekening naar de counselor, of de uitslag van de NT-meting naar het laboratorium.	Conform regionale afspraken en de kwaliteitseisen in bijlage B onder 4
--	--

Het geven van de uitslag en verwijzing naar het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de zwangere hiervan op de hoogte is gesteld. In geval van uitbesteding dient aan de verloskundig hulpverlener en de counselor de uitslag en vervolgtraject te worden gerapporteerd. (zie ook 5.1.4)

In ieder geval moet onnodige vertraging worden voorkomen.

Voor echocentra die de kansbepaling uitvoeren voor tweelingen³⁸ gelden de volgende uitgangspunten:

- Echocentra die gebruik maken van de kansberekeningen LC Elipse kunnen de berekeningen voor tweelingen voorlopig laten doen door het RIVM of in het AZM, totdat alle laboratoria versie 3.1 hebben.
- Echocentra die gebruik maken van de FMF module dienen te zorgen dat zij versie 1.18 of hoger hebben. (Zie ook bijlage B. 4)

NB: In alle gevallen is voor de vastlegging en uitwisseling van gegevens de landelijke gegevensset bindend, zie paragraaf 9.1.

³⁸ Zie voetnoot 36

7.2 Het SEO

7.2.1 Voorlichting

De echoscopist controleert via de verwijfsbrief dat de zwangere een counselinggesprek heeft gehad. Zij licht de zwangere voor over de gang van zaken bij het echoscopisch onderzoek en over de uitslagprocedure.	Conform regionale afspraken
---	-----------------------------

7.2.2 SEO

De echoscopist verricht het SEO.	Conform de kwaliteitseisen in bijlage B onder 2
----------------------------------	---

7.2.3 Uitslag SEO

De echoscopist bespreekt een afwijkende uitslag met de zwangere. De echoscopist neemt dan dezelfde dag (zo spoedig mogelijk, telefonisch) contact op met de counselor voor de bepaling van het verdere beleid. De counselor of de echoscopist (binnen hun werkafspraken met de verloskundig hulpverlener en het regionaal centrum) verwijst de zwangere naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor nader onderzoek. De echoscopist informeert de counselor schriftelijk over de uitslag en de eventuele verwijzing.	
--	--

Het geven van de uitslag en verwijzing naar het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de vrouw hiervan op de hoogte is gesteld. In geval van uitbesteding dient aan de verloskundig hulpverlener en de counselor de uitslag en vervolgtraject te worden gerapporteerd. (zie ook 5.1.4)

In ieder geval moet onnodige vertraging worden voorkomen.

NB: In alle gevallen is voor de vastlegging en uitwisseling van gegevens de landelijke gegevensset bindend, zie paragraaf 9.1.

Hoofdstuk 8 Vervolgonderzoek

Dit hoofdstuk beschrijft het vervolgonderzoek als eindfase van de zorgketen voor prenatale screening op Downsyndroom en het SEO.

8.1 Vervolgonderzoek bij verhoogde kans op Downsyndroom

De zwangere kan, nadat er een verhoogde kans op het krijgen van een kind met Downsyndroom, Patausyndroom of Edwardssyndroom is vastgesteld, kiezen voor vervolgonderzoek. De counselor, verloskundig hulpverlener of echoscopist (afhankelijk van de regionale afspraken) kan de zwangere verwijzen naar een centrum voor invasieve diagnostiek. (zie ook 5.2.4) Soms wordt een uitgebreide echo gedaan.

Vrouwen van 36 jaar en ouder en in de 18e week van de zwangerschap hebben de mogelijkheid direct een diagnostische test te laten doen.

8.1.1 Invasieve diagnostiek

De diagnostische test bestaat uit een vlokentest of een vruchtwaterpunctie en beide testen kunnen het Downsyndroom (of Patau- en Edwardssyndroom) met zekerheid aantonen of uitsluiten. Deze diagnose zegt niets over de eventueel te verwachte ernst van de aandoening.

Een vlokentest kan vanaf de 10e week en bij voorkeur voor de 14e week van de zwangerschap plaatsvinden. Hierbij wordt een stukje weefsel van de moederkoek via de schede (vagina) of buik (abdomen) weggenomen en onderzocht.

De vruchtwaterpunctie kan vanaf de 15e week van de zwangerschap worden verricht.

Een vruchtwaterpunctie is gecontraïndiceerd voor 15 weken zwangerschap.³⁹ Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater afgenomen en onderzocht.

De invasieve diagnostiek kan als spoedprocedure worden uitgevoerd. De uitslag is in dat geval binnen enkele werkdagen bekend. De uitslag wordt vervolgens nog bevestigd met de meest betrouwbare methode.

8.1.2 Begeleiding zwangere

Het gespecialiseerd derdelijnscentrum stuurt de verloskundig hulpverlener de uitslag van het diagnostisch onderzoek. De verloskundig hulpverlener informeert vervolgens de counselor en de huisarts over deze uitslag. Het is wenselijk dat ook het echocentrum de uitslag ontvangt.

Bij een afwijkende uitslag kan de verloskundig hulpverlener een vervolgesprek voeren met de zwangere. De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze ten aanzien van de handelingsopties (zie 2.1) terecht bij de verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Ook het gespecialiseerd derdelijnscentrum kan vervolfbegeleiding bieden.

Kiest de vrouw niet voor zwangerschapafbreking, dan zal de verloskundig hulpverlener haar begeleiden tijdens het vervolg van de zwangerschap en na de bevalling, en zorgen voor een eventuele overdracht naar een kinderarts. De bevalling vindt plaats in een geboortecentrum of een ziekenhuis; dit in verband met de medische opvang van het kind met een aangeboren afwijking.

³⁹ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/opleidingen/>

8.2 Vervolgonderzoek na afwijkende uitslag SEO

Bij een afwijkende uitslag van het SEO verwijst de counselor (afhankelijk van werkafspraken en na overleg met de verloskundig hulpverlener), desgewenst de zwangere door naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor prenataal onderzoek. Aldaar kan geavanceerd onderzoek verricht worden om de echoscopische bevindingen al dan niet te bevestigen en eventuele handelingsopties te bespreken. (zie ook 5.3.3).

8.2.1 Geavanceerd ultrageluid onderzoek

Na verwijzing voor geavanceerd ultrageluidonderzoek heeft het de voorkeur om de zwangere binnen drie werkdagen te zien.

Het vervolgonderzoek bestaat uit een geavanceerd ultrageluid onderzoek in een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor prenataal onderzoek. De gevonden afwijking(en) wordt (worden) dan nader onderzocht. In een enkele situatie wordt daarnaast nog een vruchtwaterpunctie aangeboden.

Uit het vervolgonderzoek kan blijken dat er geen afwijkende bevindingen zijn, maar het is ook mogelijk dat er een milde of ernstige lichamelijke afwijking wordt geconstateerd, of een combinatie van symptomen dat kan duiden op een syndroom.

8.2.2 Begeleiding zwangere

Het gespecialiseerd derdelijnscentrum voor prenataal onderzoek stuurt de verloskundig hulpverlener de uitslag van het diagnostisch onderzoek. De verloskundig hulpverlener informeert vervolgens de counselor en de huisarts over deze uitslag. Het is wenselijk dat ook het echocentrum de uitslag ontvangt.

Bij een afwijkende uitslag kan de verloskundig hulpverlener een vervolgesprek voeren met de zwangere. De zwangere kan voor begeleiding bij het maken van een keuze ten aanzien van de handelingsopties (zie 2.2) terecht bij de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, kinderarts en/of klinisch geneticus. Ook het diagnostisch centrum kan vervolfbegeleiding bieden.

Daarnaast kan de zwangere terecht bij patiëntenorganisaties.

Kiest de vrouw niet voor zwangerschapafbreking, dan zal de verloskundig hulpverlener haar begeleiden tijdens het vervolg van de zwangerschap en na de bevalling, en zorgen voor een eventuele overdracht naar een kinderarts. De bevalling vindt plaats in een geboortecentrum of een ziekenhuis; dit in verband met de medische opvang van het kind met een aangeboren afwijking.

8.3 Erfelijkheidsadvies

Als blijkt dat er bij de zwangere afwijkingen in de familie voorkomen, waarvan niet duidelijk is of deze erfelijk zijn, kan de zwangere door de huisarts of gynaecoloog verwezen worden naar de afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum.

De klinisch geneticus zal met de zwangere en haar partner bespreken wat de gevolgen zijn van de gevonden afwijking. Dit gebeurt in goed overleg met de gynaecoloog in het universitair medisch centrum.

Hoofdstuk 9 Registratie, monitoring en evaluatie

Dit hoofdstuk beschrijft de informatiestromen over gegevensregistratie en -levering en de ontwikkeling van indicatoren, ten behoeve van de kwaliteit van het screeningsprogramma.

9.1 Registratie en levering van gegevens

In de uitvoering van de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO worden gegevens geregistreerd en uitgewisseld: persoonsgegevens, uitslagen en dergelijke. Op deze registratie en uitwisseling zijn de reguliere wettelijke bepalingen van toepassing, zoals de verplichtingen uit de WGBO. Aanvullend hierop heeft het Centraal Orgaan beleid geformuleerd rond informed consent en privacy binnen de prenatale screening, dat ook heeft geleid tot kwaliteitseisen⁴⁰.

Naast deze operationele gegevens zijn ook gegevensstromen noodzakelijk voor evaluatie en kwaliteitsborging, de zogenoemde gegevensset. Zoveel mogelijk wordt daarvoor gebruik gemaakt van de hierboven genoemde gegevens, en afgeleiden daarvan.

De gegevensset is uitgewerkt in het rapport *Minimale gegevensset voor landelijke evaluatie en regionale kwaliteitsborging*⁴¹. Ingevolge de WBO-vergunning en de overeenkomsten zijn alle partijen verplicht deze gegevens te verzamelen en te verstrekken.

9.2 Landelijke database: Peridos

Het Ministerie heeft aan het RIVM-CvB de opdracht gegeven om op landelijk niveau de kwaliteitsborging van deze prenatale screening aan te sturen en te begeleiden.

Het CvB faciliteert de ontwikkeling van een landelijk te gebruiken database waarmee de benodigde gegevens kunnen worden vastgelegd. Deze database wordt Peridos genoemd. In dit systeem worden zowel zorginhoudelijke gegevens die voor het screeningsprogramma zijn vastgesteld als ook de contracten – met alle daarbij behorende gegevens – voor het screeningsprogramma geregistreerd.

Het doel van Peridos is als volgt:

1. Landelijke evaluatie
2. Regionale kwaliteitsborging
3. Informatieverzameling zorginhoudelijke gegevens
4. Contractantenregistratie

Er zijn afspraken gemaakt welke gegevens vastgelegd moeten worden over zowel de screening op Downsyndroom als het SEO. Dit is beschreven in de berichtenset.

Er wordt uitgegaan van stilzwijgende toestemming door de zwangere om gegevens in Peridos op te nemen, namelijk voor inzage door de uitvoerders als onderdeel van het primair proces. Daarnaast kunnen deze persoonsgegevens ook worden gebruikt voor kwaliteitsborging door regionale centra en eventueel voor wetenschappelijk onderzoek.

⁴⁰ Zie bijlage B onder 10

⁴¹ Zie bijlage D

De zwangere kan bezwaar maken tegen het gebruik van haar persoonsgegevens bij wetenschappelijk onderzoek. Dit bezwaar wordt vastgelegd in het dossier. Indien een zwangere na afloop van de screening aangeeft dat haar gegevens uit Peridos gehaald moeten worden of dat zij heeft aangegeven dat haar gegevens niet voor wetenschappelijk onderzoek gebruikt mogen worden, dan dient een zorgverlener dit door te geven aan het regionaal centrum. Het regionaal centrum zal er dan voor zorgen dat de gegevens uit Peridos worden verwijderd. Als gegevens in eerste instantie niet worden aangeleverd vanwege bezwaar komt er wel een anonieme melding in Peridos waardoor iemand meetelt in de aantallen.

Aanvullend op deze ontwikkeling van Peridos hebben het Nationaal Informatie- en CommunicatieTechnologie Instituut in de Zorg (Nictiz), de Stichting Perinatale Registratie Nederland (PRN) en het RIVM-CvB een gezamenlijk masterplan 'Nationaal Programma voor IT in de Perinatologie' ontwikkeld om de informatievoorziening in en over de perinatale zorgketen te verbeteren.

9.3 Ontwikkeling prestatie-indicatoren

De Inspectie voor de Gezondheidszorg ontwikkelt prestatie-indicatoren voor de prenatale screening in overleg met betrokken partijen.

Een korte vragenlijst (verwijzing) is ontwikkeld die tot doel heeft te meten in hoeverre vrouwen een bewuste keuze maken.

Aan de hand van vooraf gedefinieerde kwaliteitsindicatoren zal op landelijk, regionaal, praktijk en zorgverlenerniveau inzicht in de kwaliteit van de verleende zorg verkregen kunnen worden.

Deze indicatoren zijn vastgesteld voor zowel de screening op Downsyndroom als het SEO.

Het RIVM zal wanneer de minimale gegevensset is ingevoerd en gegevens beschikbaar zijn, zorgdragen voor de landelijke evaluatie.

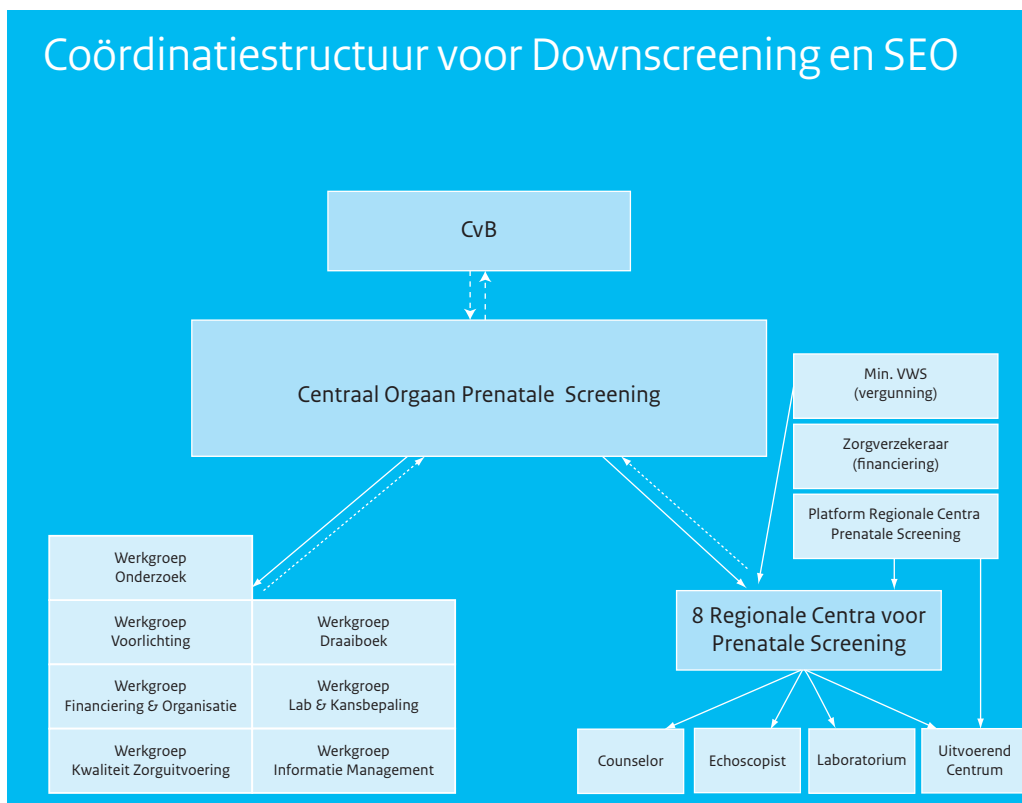
Hoofdstuk 10 Organisatie, financiering en kwaliteitsborging

Dit hoofdstuk beschrijft wat aan ondersteunende processen nodig is om de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO naar behoren te laten verlopen. Achtereenvolgens zijn dat de organisatie en financiering, de zorg voor mensen en materieel en de kwaliteitsborging.

10.1 Organisatie

De prenatale screening op Downsyndroom en het SEO als zorgketen is primair georganiseerd als samenwerkingsverband in de regio. Spil daarin is het regionaal centrum voor prenatale screening.

Het Ministerie van VWS heeft – na een positief advies tot vergunningverlening door de commissie Wet Bevolkingsonderzoek (WBO) van de Gezondheidsraad – per 15 januari 2008⁴² aan acht regionale centra (de Universitair Medische Centra in Nederland) een vergunning voor prenatale screening op Downsyndroom en het SEO verstrekt.



De regionale centra vervullen daarnaast centrale regionale taken zoals ketenregie, kwaliteitsborging en informatiebeheer. Afstemming tussen de regionale centra vindt plaats in het platform regionale centra prenatale screening. Een overzicht van de regionale centra vindt u in bijlage H.

De regionale centra nemen deel aan het Centraal Orgaan Prenatale Screening. Daarin maken zij onderling bindende afspraken. Het Centraal Orgaan steunt op een aantal werkgroepen, waarin deelonderwerpen worden voorbereid en uitgewerkt.

⁴² zie Staatscourant 15 januari 2008, nr 10, p 20.

Om alle landelijke afspraken en kwaliteitseisen vast te stellen, heeft het RIVM-CvB het Centraal Orgaan Prenatale Screening opgericht. In dit orgaan zijn alle betrokken partijen vertegenwoordigd:

- beroepsgroepen (verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten, klinisch genetici en klinisch chemici)
- regionale centra voor prenatale screening
- referentielaboratorium (RIVM-LIS)
- patiëntenverenigingen
- zorgverzekeraars
- Inspectie voor de Gezondheidszorg (toehoorder)

Het Centraal Orgaan besluit welke landelijke afspraken en eisen nodig zijn. De voorstellen worden voorbereid door werkgroepen, die zich elk op een specifiek thema richten, zoals 'financiering en organisatie' en 'informatiemanagement'. De besluiten van het Centraal Orgaan worden bekrachtigd door het RIVM-CvB.

Het RIVM-CvB regisseert de landelijke taken rond de registratie, monitoring, evaluatie en kwaliteitsborging van de prenatale screening.

Daarnaast coördineert het RIVM-CvB het Centraal Orgaan en ondersteunt het beroepsgroepen bij het ontwikkelen en implementeren van landelijke kwaliteitseisen.

In bijlage G staat de verdeling van taken en verantwoordelijkheden uitgewerkt in een tabel.

10.2 Financiering

De prenatale screening op Downsyndroom en het SEO wordt gefinancierd via het basispakket van de zorgverzekering. Alleen zwangere jonger dan 36 jaar moeten de combinatie-test zelf betalen, tenzij er een erkende indicatie is voor prenatale diagnostiek.⁴³ De betreffende zorgverzekeraar kan meer informatie verschaffen over de voorwaarden voor de eigen bijdrage.

Blijkt uit een zelfbetaalde combinatie-test een verhoogd risico op een foetale afwijking, dan heeft de zwangere recht op de daaraan verbonden verzekerde zorg.

De zorgverzekeraar betaalt alleen wanneer de hulpverlener een overeenkomst heeft met een regionaal centrum. Uit een opslag op het tarief voor het SEO ontvangen de regionale centra een vergoeding voor hun rol bij de prenatale screening.

Voor meer informatie over declareren zie de websites van de verschillende beroepsorganisaties.

10.3 Kwaliteitsborging

Als houders van de WBO-vergunning vervullen de regionale centra een centrale rol bij de kwaliteitsborging van de prenatale screening en sluiten zij overeenkomsten met zorgaanbieders in de regio die voldoen aan de landelijk vastgestelde kwaliteitseisen. Het Centraal Orgaan besluit welke landelijke afspraken en eisen nodig zijn.

Zorgaanbieders die in het kader van prenatale screening op Downsyndroom en het SEO counseling of echoscopie aanbieden, dienen te beschikken over een opleiding die aan landelijk vastgestelde eisen voldoet. Regionale centra sluiten alleen overeenkomsten met counselors en echoscopisten die voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen. (zie ook bijlage B 1 en 2)

⁴³ Het CVZ stelt zich op het standpunt dat ten aanzien van de screening op Downsyndroom het redelijk is om uit te gaan van de leeftijd '36 jaar of ouder' op het moment van 18 weken zwangerschap. De serumbepaling moet plaatsvinden bij een zwangerschapsduur van 9-14 weken en de NT-meting bij een zwangerschapsduur van 11-14 weken. Het kan voorkomen dat een zwangere vrouw bij het uitvoeren van deze tests 35 jaar oud is, maar op het moment van 18 weken zwangerschap de leeftijd van 36 jaar heeft bereikt. In dat geval kan zij wel een aanspraak maken op vergoeding van de prenatale screening.

Laboratoria moeten elk onder leiding staan van een erkend klinisch chemicus met een erkenning voor het aandachtsgebied endocrinologie, of onder leiding van een persoon die door zijn of haar expertise op het gebied van screening voor Downsyndroom boven iedere twijfel verheven is. (zie ook bijlage B, 3.1)

De werkomgeving, de analyseapparatuur, de echoapparatuur, de software en de te gebruiken database dienen te voldoen aan landelijk vastgestelde eisen.⁴⁴ (zie ook bijlage B, 7)

De regionale centra zijn verantwoordelijk voor de toetsing van de opleidingsinstituten en cursussen aan de landelijke eisen.

De regionale centra bewaken de kwaliteit van het gehele screeningsproces in de regio overeenkomstig het plan van aanpak voor de organisatie van de kwaliteitsborging⁴⁵, dat door het Centraal Orgaan is vastgesteld.

Bij de kwaliteitsborging maken de regionale centra zoveel mogelijk gebruik van de uitkomsten van landelijke monitoring en evaluatie.

⁴⁴ Zie 0 onder 4 en 7

⁴⁵ <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie>

Bijlage A. Afkortingen en begrippen

Hieronder staan gebruikte afkortingen en begrippen in dit Draaiboek toe.

AGB- code	Algemeen GegevensBeheer – code is een unieke code voor zorgverleners, praktijken en instelling. Deze code wordt gebruikt binnen het (digitale) communicatie- en declaratieproces tussen zorgverlener en zorgverzekeraar.
vrij β -hCG	Vrije beta-subunit humaan choriongonadotrofine
BEN	Beroepsvereniging Echoscopisten Nederland voor Verloskunde en Gynaecologie
BIG	Wet Beroepen in de Individuele Gezondheidszorg
Combinatietest	Een kansschattende test voor de kans op Downsyndroom. Bestaande uit een serumonderzoek bij de moeder tussen 9 en 14 weken zwangerschap en een NT-meting via een echo tussen 11 en 14 weken zwangerschap.
Counselor	Degene die het counselinggesprek voert met de zwangere voor en na de screening, en op basis van een contract met een regionaal centrum. Counselor zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.
CvB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM
CVZ	College voor zorgverzekeringen
DIN	Digitale Individuele Nascholing
Echoscopist	Degene die echoscopisch onderzoek verricht volgens landelijke kwaliteitsnormen.
Genetisch consulent	Geeft erfelijkheidsadvies aan adviesvragers en familieleden onder verantwoordelijkheid van de klinisch geneticus.
GUO	Geavanceerd ultrageluidonderzoek
Invasieve prenatale diagnostiek	Wordt aangeboden bij een verhoogde kans op Downsyndroom en bestaat uit een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie.
Kansbepalingsmethode	Een combinatie van biochemische analyses, NT-meting en de leeftijd van de zwangere.
Klinisch chemicus	Een erkend laboratoriumspecialist die verantwoordelijk is voor het onderzoek van bloed en ander lichaamsmateriaal en die een consultatieve taak heeft richting de aanvragers van dit onderzoek.
Klinisch geneticus	Een medisch specialist die zich richt op erfelijkheidsdiagnostiek en -advies.
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
LHV	Landelijke Huisartsen Vereniging
LIS	Laboratorium voor Infectieziekten en Screening
MoM	Multiple of the Median
NBD	Neurale buisdefect
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NT	Nuchal Translucency
NVKC	Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
PAPP-A	Pregnancy Associated Plasma Proteïne –A.
PSIE	Prenatale screening op Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie
RC	Regionaal centrum prenatale screening
RIVM	Rijks Instituut Volksgezondheid en Milieu
SEO	Structureel Echoscopisch Onderzoek
SKML	Stichting Kwaliteitsbewaking Medische Laboratoriumdiagnostiek
UK-NEQAS	Unites Kingdom National External Quality Assessment Service
Verloskundig hulpverlener	De verloskundige, huisarts of gynaecoloog die de zwangerschap begeleidt
VKH	Verloskundig hulpverlener

VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
Vlokkentest	Het wegnemen van een stukje weefsel van de placenta bij de zwangere (via de buikwand of vaginaal). De cellen in het weefsel worden onderzocht op chromosoomafwijkingen bij de foetus.
Vruchtwaterpunctie	Het wegnemen van vruchtwater via een naald in de buikwand. De lichaamscellen in het vruchtwater worden onderzocht op chromosomenafwijkingen bij de foetus.
VVAH	Vereniging van Verloskundig Actieve Huisartsen
WBO	Wet op het bevolkingsonderzoek
WBP	Wet Bescherming Persoonsgegevens
WGBO	Wet Geneeskundige Behandelovereenkomst

Bijlage B Landelijke kwaliteitseisen

1 Counseling⁴⁶

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/ voor de actuele versie.

1. Opleidingseisen

De counselor dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.

2. Overeenkomst

De counselor dient een overeenkomst aan te gaan met het regionaal centrum voor prenatale screening dat vergunninghouder is. Daarnaast houdt de counselor zich aan de overige landelijke kwaliteitseisen.

3. Bij-nascholing

De counselor dient er zorg voor te dragen dat hij/zij aantoonbaar op de hoogte blijft van nieuwe ontwikkelingen op het gebied van counseling.

4. Aantallen gesprekken

Het voeren van counselingsgesprekken dient tot de wekelijkse werkzaamheden van de counselor te behoren (circa 50 per jaar). Een uitzondering hierop vormen de verloskundig actieve huisartsen. Na een jaar zal het te verrichten aantal geëvalueerd worden.

5. Voorlichtingsmateriaal

De counselor dient gebruik te maken en op de hoogte te zijn van het landelijk ontwikkeld voorlichtingsmateriaal.

6. Kwaliteitsborging en gegevensvastlegging

De counselor conformeert zich aan de landelijke en aanvullende regionale kwaliteitseisen over het verstrekken en vastleggen van gegevens aan het regionaal centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging.

7. Soort hulpverlener

De counselor is de eigen verloskundig hulpverlener van de zwangere. Indien dit niet het geval is dienen er goede werkafspraken te zijn met de verloskundig hulpverlener van de zwangere en het regionaal centrum.

8. AGB-code

De counselor (op individueel niveau, niet op praktijkniveau) dient in het bezit te zijn van een AGB-code.

9. Beleid pretecho

De counselor dient, wanneer de zwangere de pretecho aan de orde stelt, duidelijk te maken dat een pretecho een gescheiden handeling is en niet vanuit de handeling prenatale screening aangeboden wordt.

10. Gecontracteerd laboratorium

De verloskundig hulpverlener dient voor de bepaling van het bloed gebruik te maken van het laboratorium dat door het regionaal centrum waarmee de verloskundig hulpverleners een contract heeft, gecontracteerd is. De verloskundig hulpverlener wordt door het regionaal centrum op de hoogte gesteld welk laboratorium is gecontracteerd.

⁴⁶ Counselor en counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consultant verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

2 Echoscopie

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie/ voor de actuele versies.

1. Opleidingseisen

De echoscopist dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.

2. Overeenkomst

Het echocentrum of de echoscopist dient een overeenkomst aan te gaan met het regionaal centrum voor prenatale screening dat vergunninghouder is. Daarnaast houdt de echoscopist zich aan de overige landelijke kwaliteitseisen.

3. Bij-nascholing

De echoscopist dient er zorg voor te dragen dat hij/zij aantoonbaar op de hoogte blijft van nieuwe ontwikkelingen op het gebied van echodiagnostiek van aangeboren afwijkingen en van echoscopische risicoschatting.

4. Protocol echoscopisch onderzoek 1e en 2e trimester screening

De echoscopist werkt volgens de landelijke vastgestelde kwaliteitseisen. De inhoudelijke basis hiervoor zijn het modelprotocol NT- meting en het model protocol SEO van de NVOG (november 2005). In aanvulling hierop is gesteld dat de cursief gedrukte items in het SEO protocol geen onderdeel vormen van de prenatale screening.

Daarnaast is de zinsnede: 'Daar waar de echoscopist geen arts of verloskundige is, moet een arts/ gynaecoloog de eindverantwoordelijkheid hebben' niet van toepassing op de screening. Het SEO mag ook uitgevoerd worden door een echoscopist die aan alle eisen voldoet en een overeenkomst heeft met een regionaal centrum.

Aanvullend hierop is beleid vastgesteld rond sonomarkers bij het SEO, beleid incompleet SEO vanwege onvoldoende beeldvorming, meerlingenzwangerschap en het modelprotocol foetale biometrie van de NVOG.

5. Aantallen verrichtingen

Jaarlijks verricht de echoscopist als richtgetal bij 150 zwangere vrouwen NT-metingen en/of bij 150 zwangeren het SEO. Voor startende echoscopisten geldt een richtlijn van 150 NT-metingen en/of 250 SEO. In principe is men de eerste twee jaar startend. Per individueel geval kan dit verlengd worden of kunnen meer ervaren echoscopisten tijdelijk weer onder de categorie startend vallen. In bijzondere gevallen wanneer degene die de echo's uitvoert veel prenataal diagnostische echo's verricht, kan aantoonbaar afgeweken worden van deze richtlijn na toestemming van het regionaal centrum.⁴⁷

6. Kwaliteitsborging en gegevensvastlegging

De echoscopist conformeert zich aan de landelijke en aanvullende regionale kwaliteitseisen over het verstrekken en vastleggen van gegevens aan het regionaal centrum ten behoeve van de kwaliteitsborging. De landelijke afspraken rond kwaliteitsborging zijn vastgelegd in het plan van aanpak kwaliteitsborging.

7. AGB-code

De echoscopist (op individueel niveau, niet op praktijkniveau) dient in het bezit te zijn van een AGB-code.

8. Beleid pretecho

De zogenaamde pretecho en het SEO zijn twee gescheiden handelingen. De pretecho mag door de echoscopist niet vanuit de handeling prenatale screening worden aangeboden.

⁴⁷ De richtlijn 150 NT geldt, maar de realiteit is dat dit vaak niet gehaald wordt. Het regionaal centrum zal per geval beoordelen hoe de kwaliteit is en hoe ze met deze aantallen eis omgaat.

9. Gecontracteerd laboratorium

De verloskundige hulpverlener dient voor de bepaling van het bloed gebruik te maken van het laboratorium dat door het regionaal centrum waarmee de verloskundig hulpverlener een contract heeft, gecontracteerd is. De verloskundig hulpverlener wordt door het regionaal centrum op de hoogte gesteld welk laboratorium is gecontracteerd.

3 Laboratorium

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/labonderzoek/ voor de actuele versie.

De kwaliteitseisen zoals hier vermeld, zijn gebaseerd op de kwaliteitseisen voor de laboratoria zoals voor de initiatiefgroep laboratoria Downsyndroom screening opgesteld door de SKML in 2003. Deze kwaliteitseisen zijn in het verleden voorgelegd aan de Hoofdinspecteur perinatale zorg. De hoofdinspecteur heeft per brief van 14 oktober 2004 laten weten deze te sanctioneren. De kwaliteitseisen zijn (samengevat en deels aangepast aan de huidige omstandigheden):

1. Het laboratorium moet onder leiding staan van een erkend klinisch chemicus met erkenning voor het aandachtsgebied endocrinologie, of onder leiding van een persoon die door zijn of haar expertise op het gebied van screening voor Downsyndroom boven iedere twijfel verheven is.
2. Het laboratorium hanteert een kwaliteitssysteem op het niveau van ISO 15189 of daarmee gelijkwaardig en is hiervoor geaccrediteerd.
3. Het laboratorium dient tenminste 5000 monsters per jaar op één locatie te analyseren.⁴⁸
4. Het laboratorium neemt deel aan het kwaliteitsbewakingsprogramma van de sectie endocrinologie van de SKML en aan het (Britse) UK-NEQAS kwaliteitsbewakingsprogramma en scoort daarin voldoende.
5. Het laboratorium heeft een contract/samenwerkingsovereenkomst met het regionale centrum voor prenatale screening.
6. Het laboratorium garandeert dat binnen 3 werkdagen na ontvangst van het serummonster (eventueel; en de gegevens van de NT- meting) een kansbepaling beschikbaar is bij de aanvrager.
7. Het laboratorium is zodanig gesitueerd dat wetenschappelijk onderzoek ter bevordering van de kwaliteit van het programma gemakkelijk geïnitieerd en uitgevoerd kan worden.
8. Wat betreft het uitwisselen van digitale informatie dient het laboratorium zich te conformeren aan hetgeen wordt vastgesteld door het Centraal Orgaan (op basis van NEN 7510-7511).

4 Kansschattingssoftware

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/kansbepaling/ voor de actuele versie.

De kansschattingssoftware is een kritische component in de kansbepaling op het syndroom van Down en andere aangeboren afwijkingen op basis van biochemische quantificering van parameters in maternaal serum en biometrische parameters, zoals de dikte van de foetale nekplooi. In het verleden is gewerkt met kansschattingssoftware die kansbepalingen produceerden die niet voldoende van kwaliteit waren. Dit heeft geleid tot het inzicht dat kansbepalingssoftware voldoende gevalideerd moet zijn. Kansbepalingssoftware voor Downsyndroom staat dan ook specifiek vermeld in EC richtlijn 98/79/EC (In vitro diagnostic medical device directive).

De minimum eisen die aan de te gebruiken kansschattingssoftware worden gesteld zijn:

1. De kansschattingssoftware voldoet aan de bovengenoemde EC richtlijn.
2. De kansschattingssoftware is in staat om volgens landelijk vastgestelde criteria een kansbepaling uit te voeren waarbij gegarandeerd is dat er geen verschillende uitkomsten van de kansbepaling zijn bij gelijke uitgangswaarden (demografische gegevens, NT-meting, biochemische parameters).
3. De kansschattingssoftware moet in staat zijn om landelijk vastgestelde aanpassingen aan de kansbepaling door te voeren. Een lijst van parameters waarvan verwacht mag worden dat ze bij screening voor Downsyndroom op enig moment aangepast zouden kunnen worden, volgt hieronder.
4. Er worden in Nederland 2 applicaties gebruikt om de kansberekening uit te voeren. Om ervoor te

⁴⁸ Schielen, PCJ, Loeber, JG Briefrapport ' Bepaling aantal laboratoria en aantal echocentra in Nederland op basis van het verwachte aantal geboortes per adherentiegebied'. (concept 26.09.2006).

zorgen dat beide applicaties dezelfde kans berekenen dient door de gebruikers die de FMF-software gebruiken voor de kansbepaling, het risico gebaseerd op de biochemische analyse gebruikt te worden en niet de corresponderende MoM.

Lijst adapteerbare parameters

1. Flexibiliteit in screeningspolicy en gebruikte markers.
De software moet flexibel genoeg zijn om nieuwe markers en nieuwe combinaties van markers te incorporeren. De software dient ook voorbereid te zijn op de nieuwste screeningsmodaliteiten: 'repeated-measures' en meten in twee trimesters. De software moet in staat zijn ook niet-biochemische markers (bijvoorbeeld echo-markers, NT meting, eventueel neusbot) te incorporeren.
2. Verschillende leeftijdscurves.
De software dient in staat te zijn om de keuze te laten maken tussen meerdere leeftijdscurves.
3. Eerdere Downsyndroom zwangerschappen.
De software moet rekening houden met een herhalingskans indien er sprake is geweest van een Downsyndroom zwangerschap in de voorgeschiedenis.
4. Gedefinieerde mediane waarden.
De software moet toelaten laboratoriumspecifieke gemodelleerde mediane waarden te incorporeren. Veranderingen in deze gemodelleerde waarden worden bij voorkeur digitaal gearchiveerd.
5. Andere statistische parameters van de kansbepaling.
De standaarddeviaties, gemiddelden, correlatiecoëfficiënten dienen per individueel laboratorium gewijzigd te kunnen worden. Veranderingen in deze gemodelleerde waarden worden bij voorkeur digitaal gearchiveerd.
6. Gewichtscorrectie.
De software dient toe te laten vergelijkingen voor gewichtscorrectie aan te passen.
7. Tijdstip van kansbepaling.
De software moet in staat zijn zowel de kansbepaling a terme, als mid-trimester en 'op het moment van testen' (eventueel; op het moment van CVS of AP) te produceren. De wijze waarop de kansschattingssoftware rekening houdt met intra-uteriene sterfte van normale en aangedane zwangerschappen dient aangepast te kunnen worden.
8. Rapportage.
De software moet in staat zijn om voor de belangrijkste van de (chromosomale) afwijkingen die geassocieerd zijn met afwijkende concentraties van serumparameters en echogene markers een kansbepaling te geven.⁴⁹
9. Correctiefactoren.
De software moet in staat zijn om voor een aantal aspecten in de zwangerschap correctiefactoren op de marker MoM aan te brengen (bijvoorbeeld correctiefactoren voor roken, diabetes, etnische origine, diabetes en andere ziektebeelden (SLE), vaginale bloeding, eerdere testresultaten), en voor kunstmatige bevruchting (IVF, ICSI).
10. Prestatie-indicatoren.
De software dient in ieder geval de volgende prestatie-indicatoren te kunnen produceren (of de benodigde data in een gemakkelijk te verwerken format te exporteren):
 - Mediane MoM van dagelijkse batchgewijze analyses,
 - Gemiddelden en standaarddeviaties van en correlatiecoëfficiënten tussen biochemische en echogene parameters van de onderzoekspopulaties (om ze te vergelijken met die die ingesteld staan in de kansbepalingssoftware),
 - 'Likelihood' ratios (verdeling),
 - Percentage 'hoog risico' uitslagen,
 - Detectiepercentages: hiervoor zijn grote aantallen analyses noodzakelijk, en daarmee de mogelijkheid om databases naar regionaal of landelijke niveau te exporteren,
 - Doorlooptijd.

⁴⁹ Te denken valt aan Edwardssyndroom (trisomie van chromosoom 18), Downsyndroom (trisomie van chromosoom 21), Turnersyndroom en Patausyndroom (trisomie van chromosoom 13), intrauteriene vruchtdood, miskraam

5 Bepalingsmethode

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/kansbepaling/ voor de actuele versie.

Wat betreft de kansbepalingsmethode hiermee wordt bedoeld; de combinatie van de analytische methode van de biochemische parameters en het kansschattingsalgoritme, (ingebouwd in de kansschattingssoftware) geldt dat er een nauw verband bestaat tussen laboratoriumplatform, de analytische methode, de kansschattingssoftware, en de leverancier. Bij de beslissing over de keuze van de kansbepalingsmethode spelen al deze aspecten een rol. De kansbepalingsmethode wordt drie jaar na vaststelling van deze kwaliteitseisen geëvalueerd op basis van deze kwaliteitseisen. De verantwoordelijkheid voor de keuze van de kansbepalingsmethode ligt bij het Centraal Orgaan en is bindend voor de laboratoria.

Betreffende de analytische methode

De bepalingmethode moet minstens voldoen aan de op dit moment gehaalde prestatiekenmerken.

1. Matrix.

Er wordt in niet-ingevroren serum gemeten.

2. Interferentie met andere substanties.

Robuustheid met betrekking tot substanties die de bepaling kunnen verstoren is gewenst. Als uitgangspunt voor de robuustheid ten opzichte van lipemische, hemolytische en icterische bloedmonsters wordt als norm genomen: geen invloed mag verwacht worden van hemoglobineconcentraties kleiner dan 5 g/L, bilirubineconcentraties van kleiner dan 500 micromol/L.

3. Precisie.

Intra-assay: 3-4% of minder, Inter assay 5-6% of minder.

4. Analytische sensitiviteit

- voor PAPP-A: beter dan 5 mU/L,
- voor f β hCG: beter dan 0.2 microg/L.

5. 'High dose hook'-effect:

- voor PAPP-A: treedt niet op voor concentraties tot 60.000 mU/l.
- voor f β hCG: treedt niet op voor concentraties tot 2000 microg/L

6. Kruisreactiviteit

Voor f β hCG is een aantal kandidaten voor kruisreactiviteit bekend waarvan intact hCG de bekendste is. Als indicatie voor kruisreactiviteit van intact hCG geldt: een toegevoegde concentratie van 1400 microU/l geeft geen signaal boven de detectielimiet van de f β hCG assay.

6 Uitslag

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/ voor de actuele versie.

Daar vindt u in de eisen aan het geven van de uitslag ook voorbeeldbrieven.

- De counselor die het counselinggesprek met de cliënt voert en de combinatietest en SEO aanvraagt is verantwoordelijk voor de communicatie met de cliënt over deze testuitslag. Het geven van de uitslag en het vervoltraject kunnen, door het regionaal centrum, uitbesteed worden aan een echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord is en de vrouw hiervan op de hoogte is gesteld. Voorwaarde is dat steeds goed wordt gerapporteerd aan de verloskundig hulpverlener.
- De counselor bepaalt op welke wijze de communicatie plaatsvindt over de uitslag naar de cliënt. Bij het counselinggesprek voorafgaande aan de combinatietest behoort met de cliënte besproken te worden hoe ze de uitslag zal ontvangen. Dit kan op verschillende wijze plaatsvinden:
 - telefonisch uitslag geven.
 - telefonisch uitslag geven alleen bij een verhoogd risico, andere cliënten schriftelijk.
 - uitslag per brief geven. Indien deze weg gekozen wordt, behoort bij de brief, naast de uitslag, ook aanvullende informatie over de betekenis van de uitslag te zitten.
 - het geven van de uitslag combineren met een consult.
- Indien ervoor wordt gekozen om een brief te sturen met de uitslag dan wordt de uitslag van de kansberekening gegeven, bijvoorbeeld 1:5000. De 'technische' details zoals de absolute waarden en de MoM's van de NT, PAPP-A en het beta-hCG, worden niet met de cliënt besproken.

- De kansuitslag wordt begrensd bij 1:5000. Bij een kans kleiner dan 1:5000 geen getal meer noemen, maar als uitslag geven 'de kans dat uw kind het Downsyndroom, Patau'syndroom (trisomie 13) of Edwardsyndroom (trisomie 18) heeft, is berekend op kleiner dan 1:5000.' De reden hiervoor is dat het niet zinnig lijkt om zulke kleine en nog kleinere kansen als 1:10 000 en 1:20 000 aan cliënten te communiceren.

7 Werkomgeving

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie/ voor de actuele versie.

1. Apparatuur

De echoscopische apparatuur die wordt gebruikt voor het verrichten van een NT-meting dient te voldoen aan de volgende eigenschappen (ontleend aan model protocol NT-meting NVOG, 2005):

- Aanwezigheid van een hoge resolutie⁵⁰. De apparatuur dient, conform het gestelde in NVOG kwaliteitsnorm 4, Echoscopie, in een periode van 5 jaar afgeschreven te worden. Alternatief is continue upgradering van belangrijke software en hardware waardoor blijvende hoge kwaliteit van het beeld gegarandeerd blijft.
- Aanwezigheid van een abdominale en een vaginale transducer.
- Mogelijkheid om digitaal beelden vast te leggen (zie onder punt 5).
- Mogelijkheid om de meting in decimalen van mm weer te geven (0,1mm).
- Apparatuur moet de volgende functies vereenvoudigen en optimaliseren ten behoeve van het correct verrichten van de meting:
 - Cineloop
 - Mogelijkheid om bij stilstaand beeld ('freeze' mode) uit te vergroten.

2. Digitale Database, kansberekeningssoftware en elektronische links met het regionaal centrum prenatale screening

- Elk uitvoerend centrum dient in het bezit te zijn van een elektronische database (bijv. Astraia, Mosos) waarin de gegevens van alle echo-onderzoeken als mede een aantal vaste standaard echodoorsneden per onderzoek digitaal vastgelegd kunnen worden.
- Elk uitvoerend centrum dient te voldoen aan de eisen die gesteld zijn aan de vastlegging en verstrekking van de gegevens zoals opgenomen in de landelijk vastgestelde minimale gegevensset.
- Voor de 1e trimester kansberekening dient voldaan te worden aan de eisen die ten aanzien van deze kansbepalingssoftware landelijk vastgesteld zijn.

3. Privacy van de zwangere

De privacy van de zwangere cliënte dient te allen tijde gewaarborgd te zijn en te voldoen aan de landelijke kwaliteitseisen ten aanzien van de privacy. (zie bijlage B, 10)

4. Eisen aan de apparatuur

Eisen aan echoapparatuur zijn gebaseerd op onderstaande NVOG kwaliteitscriteria. Daarbij dient te worden opgemerkt dat we voor de screening DICOM noodzakelijk achten bij klasse II en dat aanvullende eisen gesteld zijn aan de DICOM. Bij aanschaf van een nieuw apparaat moet aan deze eisen voldaan worden.

⁵⁰ Tabel NVOG-WFE 04-06. Kwaliteitscriteria waaraan echoapparatuur moet voldoen voor het uitvoeren van echoscopisch onderzoek in de zwangerschap

Kwaliteitscriteria waaraan echoapparatuur moet voldoen voor het uitvoeren van echoscopisch onderzoek in de zwangerschap⁵¹

Klasse	I	II	III
Functionaliteit	Ligging, Termijn, Biometrie	NT, SEO	Prenatale diagnostiek
Toepassingsgebied	1e lijn	1e/2e lijn	3e lijn
Benaming	BASIS ECHOSCOPIE	GECERTIFICEERDE ECHOSCOPIE	PRENATALE ECHOSCOPIE
2D beeldvorming	+ beeldkwaliteit	++ beeldkwaliteit	+++ beeldkwaliteit
Color Doppler	niet noodzakelijk	PRF 300Hz-11KHz	PRF 125-12,5KHz
Doppler (feta/ maternal flow)	niet noodzakelijk	PRF 2.6-30KHz	PRF 0,5-30KHz
Endovaginaal transducer	5-9MHz/ min. 160 gr.	5-9MHz/ min. 160 gr.	5-9MHz/ min. 160gr.
Convex Array transducer	3-5MHz	3-5MH	2-8MHz
Zoom functie	Read	Read/write, post freeze en panzoom	Read/write, post freeze en panzoom
Calipers	1mm	0,1mm	0,1mm of beter
Fetal cardiac functionaliteit	niet noodzakelijk	niet noodzakelijk	noodzakelijk
Cineloop	niet noodzakelijk	gewenst	gewenst
3D	niet noodzakelijk	niet noodzakelijk	gewenst
Monitor LCD/TFT of CRT	15 inch	15 inch	17 inch
DICOM	niet noodzakelijk	gewenst	noodzakelijk
datastring (Astraia, Mosos, Orpheus, Micro-natal)	gewenst	gewenst	gewenst
Digitale beeldopslag (video, DVD)	niet noodzakelijk	min. 30 GB harde schijf/ (gewenst)	min. 40 GB harde schijf/ (noodzakelijk)
Leeftijd apparatuur	max 8 jaar	max 5 jaar	max 5 jaar
Aanschafprijs (incl BTW)	minder dan € 70.000	meer dan € 70.000	meer dan € 125.000

De echografiesystemen moeten onderstaande DICOM services ondersteunen:

A. Als eis:

1. Ultrasound Image Storage (UID 1.2.840.10008.5.1.4.1.1.6.1) als SCU
2. Ultrasound Multi-frame Image Storage (UID 1.2.840.10008.5.1.4.1.1.3.1) als SCU

B. Als wens:

1. Modality Worklist Information Model – FIND (UID 1.2.840.10008.5.1.4.31) als SCU
2. Basic Text SR Storage (UID 1.2.840.10008.5.1.4.1.1.88.11) als SCU
3. Storage Commitment Push Model (UID 1.2.840.10008.1.20.1) als SCU

5. *Eisen aan de beeldopslag*

De volgende beelden zijn verplicht om digitaal op te slaan. Het gaat om:

Bij de NT:

- Nekplooi
- CRL

Bij het SEO:

- HC (schedelomtrek)
- Cerebellum
- Rug (sagitaal en coronaal)
- AC (buikomtrek)
- FL (femurlengte)

⁵¹ Bron: Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie

Daarnaast zijn de volgende beelden wenselijk:

- 4 kamerbeeld
- Linker outflow
- Rechter outflow
- 3 vessel view
- Bovenlip
- Nieren
- Blaas met twee navelstrengarteriën

Op iedere moment kan gekeken worden of de lijst wordt uitgebreid.

Uitgangspunten:

1. De verplichting is dat deze beelden gemaakt zijn met apparatuur die voldoet aan de eisen. Dit geldt voor nieuw aan te schaffen apparatuur.
2. Wat betreft de oude apparatuur waarbij het niet mogelijk is om digitaal beelden op te slaan wordt afgesproken dat tot uiterlijk 1 januari 2011 met prints gewerkt mag worden. De verwachting is dat na deze datum alle oude apparatuur in verband met de afschrijvingstermijn vervangen zal zijn door nieuwe apparatuur.
3. Beelden moeten in originele resolutie als DICOM objecten (DICOM US) worden opgeslagen.
4. Identificatie van de cliënt is op basis van BSN-nummer is verplicht per 1 juli 2009. Het is aan te bevelen dat NAW gegevens via een DICOM werklijst koppeling beschikbaar komen op de echograaf, om typefouten te voorkomen.

8 Opleidingseisen counselor

Zie www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling/opleidingen/ voor de actuele versie.

Inleiding

Bij de kansbepaling op Downsyndroom en het SEO is een belangrijk aandachtspunt de counseling. Het is van belang dat de vrouw en haar partner een weloverwogen keuze kunnen maken of ze al dan niet de prenatale screening willen ondergaan. De aanstaande ouders moeten de gevolgen van hun keuze voor alle mogelijke scenario's in de toekomst kunnen overzien. Aan de hulpverlener worden op dit punt bepaalde eisen gesteld. De opleidingseisen aan de counseling zijn hieronder beschreven.

Counseling

Het begrip counseling in het landelijke prenatale screeningsprogramma Downsyndroom en SEO houdt in dat alle vrouwen in het begin van de zwangerschap zowel schriftelijk als mondeling worden geïnformeerd over de implicaties en de mogelijke voor- en nadelen van prenatale screening. Hierbij wordt gelet op het recht van de zwangere vrouw op haar verzoek niet geïnformeerd te worden (het 'recht op niet-weten').

Als de zwangere vrouw geïnformeerd wil worden, wordt haar expliciet informatie gegeven over de screening en de consequenties die zijn verbonden aan het natraject zodat zij een geïnformeerde keuze kan maken om al dan niet deel te nemen. Als de vrouw besluit tot deelname zal haar expliciete toestemming voor echoscopisch onderzoek en een kansbepalende test worden gevraagd (informed consent) en al worden vastgelegd dat de vrouw gecounseld is. In het vervolg van dit stuk wordt met counselor steeds degene bedoeld die voorlichting geeft over de screening. Dit zal in het grootste deel van de gevallen de verloskundig hulpverlener zijn.

Uitgangspunten waar de counselor aan dient te voldoen

De cursist is in staat om op een adequate manier de zwangere en haar partner te ondersteunen bij de keuzes en gevolgen van prenatale screening op het Downsyndroom en SEO.

De counselor:

- Is in staat een begrijpelijke uitleg te geven over het doel en de uitvoering van de testen binnen de prenatale screening.
- Heeft kennis van de aandoeningen.
- Is in staat mogelijke uitslagen van de testen toe te lichten en inzicht te geven in de betekenis en de

keuzeopties van deze uitslagen.

- Is in staat de cliënte te helpen bij het maken van een geïnformeerde keuze rondom het al dan niet uitvoeren van prenatale screening.
- Is in staat de cliënte adequaat te informeren over de uitslag, weet de betekenis van de uitslag uit te leggen en zet de keuzeopties op een rijtje. Het geven van de uitslag en het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum prenatale screening uitbesteed worden aan een ander dan de verloskundig hulpverlener indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord is en de vrouw hiervan op de hoogte is gesteld. Voorwaarde is dat steeds goed wordt gerapporteerd aan de verloskundig hulpverlener.
- Is in staat de cliënte te ondersteunen bij de keuzes en dilemma's horende bij de uiteindelijke uitslag.
- Is in staat de cliënte te informeren en ondersteunen bij eventuele verdere behandeling.
- Is in staat zorg te dragen voor een goede afstemming tussen de diverse zorgverleners bij de uitvoering van het beleid en stelt daarbij de cliënte centraal.

Praktisch moet aan de volgende zaken worden voldaan:

- Verplicht is het volgen van een counselingscursus die voldoet aan de uitgangspunten, opzet en inhoud, geformuleerd in de 'Docentenhandleiding Vaardigheidstraining prenatale screening'. Voor deze verplichte cursus kan dispensatie verkregen worden, verleend door het regionaal centrum prenatale screening, bij hoge uitzondering en schriftelijk beargumenteerd.
- Kennis hebben van de inhoud van het Digitale Individuele Nascholing prenatale screening (DIN).
- Voldoende counselingbekwaam: luistervaardigheden, regulerende gespreksvaardigheden en dilemmacounseling.
- De counselor kent de decision aid en informeert zwangere, indien gewenst, hierover.
- De counselor kent het landelijk uniform voorlichtingsmateriaal en stelt dit ter beschikking aan cliënte.

9 Opleidingseisen echoscopie

Zie www.rivm.nl/pns/download-seo/echoscopie/opleidingen/ voor de actuele versie

Landelijke opleidingseisen

- Uniforme opleidingseisen zijn in overeenstemming met de landelijk opgestelde eisen.
- De eindtoetsing is te beschouwen als integraal onderdeel van de opleiding.
- Een schriftelijke toets die in samenwerking tussen de opleidingsinstituten door de opleidingsinstituten zelf wordt gemaakt, wordt afgenomen en beoordeeld.
- Het inleveren van logboeken die door de docenten zelf worden beoordeeld.
- Een praktijktoets volgens een systeem met gecommiteerden.
- Het toetsen van de communicatieve vaardigheden door middel van een schriftelijke vastgelegde beoordeling door de stagebegeleider of praktijkbegeleider.

Toetsing

De opleidingen dienen met een eindtoets te beoordelen of de cursisten aan de landelijke opleidingseisen voldoen. De regionale centra zijn verantwoordelijk voor de toetsing van de opleidingsinstituten aan de landelijke eisen.

Een hulpverlener die een overeenkomst met een regionaal centrum wil sluiten, is verplicht de eindtoets af te leggen. De eindtoets bestaat uit drie onderdelen:

1. Een schriftelijke toetsing van de theoretische onderwerpen.
2. Een beoordeling van de casussen in het logboek.
3. Een praktijktoets. Dit is tevens de eindbeoordeling van de kandidaat en daarmee het belangrijkste onderdeel van de eindtoetsing.

10 Privacy en informed consent

Zie ook www.rivm.nl/pns/down-seo voor de actuele versie

1. Informed Consent

Kwaliteitseisen informed consent

- Door de verloskundig hulpverlener dient in het dossier aangetekend te worden of de vrouw al dan niet informatie wil ontvangen over prenatale screening.
- De counselor dient in het dossier aan te tekenen wanneer counseling heeft plaatsgevonden en wat de uitkomst van deze counseling is.
- Indien de vrouw besluit tot combinatietest en/ of SEO dient een (verwijs) brief meegegeven te worden waarop wordt vermeld dat de counseling heeft plaatsgevonden. Hiermee is tevens duidelijk dat toestemming gegeven is.

Achtergrondinformatie

In het rapport van de Gezondheidsraad uit 2001 wordt uitvoerig aandacht besteed aan het informed consent binnen de prenatale screening op Downsyndroom en het SEO (verder genoemd prenatale screening). Het gaat bij prenatale screening niet om een routinematige screening die zonder meer aan een ieder aangeboden mag worden. Het gaat hier om een veel ingewikkelder materie waar aanstaande ouders eerst een weloverwogen keuze dienen te kunnen maken om al dan niet tot screening over te gaan. Van belang hierbij is dat ouders gefaseerd voorgelicht worden en er een recht is op 'niet weten'. Voor deze screening is expliciete informed consent nodig. De aanbieders behoren volgens de Gezondheidsraad alle informatie te verschaffen die (aspirant)deelnemers nodig hebben om een weloverwogen beslissing te kunnen nemen, niet alleen wat betreft de initiële beslissing op het screeningsaanbod, maar ook wat betreft alle overige beslissingsmomenten in het eventueel volgende screeningstraject. Ook moeten zij ondersteuning aanbieden bij het verwerken van die informatie en de besluitvorming daarover ('counseling'). Deze counseling is onderdeel van de screening. De screening begint zodra een zwangere deelneemt aan het counselingsgesprek.

Goed evenwicht

Daarbij moet sprake zijn van een goed evenwicht tussen een informatie overload waarbij de vrouw van alle mogelijke gevolgen tot in detail op de hoogte zou worden gebracht en een tekort aan informatie. Als tussenweg is het aan te raden helemaal aan het begin van het traject niet al tot in detail in te gaan op alle aspecten die relevant zijn voor zich mogelijk later in het traject aandienende keuzesituaties. Maar uit te leggen dat verschillende keuzesituaties zich in dat traject kunnen voordoen en van welke aard die keuzes zijn.

Vergunningplichtig

Uitgangspunt is dat de screening in het kader van de WBO vergunningplichtig is. Er zijn momenteel acht centra voor prenatale screening in Nederland die een vergunning op grond van de WBO hebben gekregen en contracten afsluiten met zorgverleners voor het uitvoeren van de screening. De vergunninghouders hebben met name tot taak om de kwaliteit van de screening te borgen. Landelijk zijn allerlei kwaliteitseisen afgesproken waar een zorgverlener aan dient te voldoen voor hij/zij een contract krijgt en mag overgaan tot screening. Zie hiervoor de vastgestelde eisen op www.rivm.nl/pns/down-seo.

Counselingsgesprek

Elke zwangere krijgt van de zorgverlener de vraag of zij geïnformeerd wil worden over prenatale screening. Is dit niet het geval, dan stopt daar de informatie en wordt dit aangetekend in het dossier. Indien de zwangere wel informatie wil, volgt een aanbod tot nadere informatie over de screening die onder de WBO valt. Er volgt een counselingsgesprek (eerste onderdeel van de screening) dat alleen uitgevoerd mag worden door een hulpverlener die hiervoor een contract heeft afgesloten en voldoet aan de eisen die gesteld zijn aan counseling (zie eisen aan counseling en opleidingseisen counseling). Tijdens dit counselingsgesprek worden vragen en dilemma's met de vrouw besproken. Het is de bedoeling dat zij hierna een weloverwogen keuze kan maken om al dan niet de combinatietest en/ of het SEO uit te laten

voeren. In het dossier wordt een aantekening gemaakt dat er een counselingsgesprek is geweest en tot welke uitkomst dit bij de zwangere heeft geleid. Indien de rest van de screening elders plaats vindt, dient de counselor de vrouw een verwijsbrief mee te geven waarop is aangetekend dat counseling heeft plaats gevonden en de vrouw heeft besloten de combinatie-test en/ of SEO te laten plaatsvinden. Over de manier waarop met dit soort verwijzingen wordt omgegaan kunnen regionale afspraken worden gemaakt.

Ondersteuning

Ter ondersteuning van de voorlichting is een landelijke folder ontwikkeld die de zwangere meer informatie geeft over de te onderzoeken aandoeningen en de consequenties van het besluit dat zij zou willen nemen. Daarnaast zijn in een deskundigheidsproject een handleiding voor de opzet van counselingscursussen voor professionals en een Digitale Individuele nascholing (DIN) over prenatale screening opgesteld. Deze moeten ervoor zorgen dat counselors voldoende zijn opgeleid.

Onverwachte bevindingen

Daarmee is het informed consent, zoals beschreven in het advies van Gezondheidsraad afdoende geregeld. Wel is het volgende van belang. In het rapport van de Gezondheidsraad wordt het dilemma aangekaart dat bij de screening ook andere afwijkingen aan het licht kunnen komen waar mensen ongevraagd mee geconfronteerd worden. Wil men dit allemaal wel weten? Gaat het hier om een 'package deal' waarbij de keus is alles weten of niets of kan hierin onderscheid gemaakt worden. Er zal altijd sprake blijven van onverwachte bevindingen, maar hoe gaan we hier binnen de screening mee om? In elk geval dient bij de voorlichting hieraan al aandacht besteed te worden.

2 Privacy

Kwaliteitseisen privacy

- In de folder prenatale screening wordt uitleg gegeven over de gegevensverwerking via Peridos en over het beleid met betrekking tot veronderstelde toestemming en de mogelijkheid van bezwaar tegen het gebruik van gegevens die niet volledig anoniem zijn voor wetenschappelijk onderzoek.
- De counselor dient in het gesprek de zwangere te wijzen op de beschikbare folder en specifiek op de passage die betrekking heeft op de gegevensuitwisseling. Dit is onderdeel van het counselingsgesprek.
- De counselor tekent in het dossier de uitkomst van de counseling aan. Afhankelijk van de vraag of iemand wel of niet deelneemt aan de combinatie-test of het SEO worden de gegevens van de counseling naar Peridos verstuurd. Indien een zwangere verder niet deelneemt, dient hiervoor expliciete toestemming te worden gevraagd.
- De counselor tekent in het dossier aan dat informed consent is gegeven om aan een volgende stap in de screening deel te nemen. Dit leidt er via het bronsysteem van de counselor toe dat gegevens naar Peridos kunnen worden geëxporteerd en daar kunnen worden verwerkt.
- Peridos wordt dus stap voor stap gevuld, afhankelijk van de stappen die de zwangere wenst te doorlopen. De eerste stap is dat de zwangere aan een counselingsgesprek deelneemt (natuurlijk uitsluitend indien dat het geval is). Peridos wordt dan gevuld met de gegevens over de counseling.
- Indien de zwangere deelneemt aan prenatale screening maar bezwaar maakt tegen het gebruik van niet anonieme gegevens voor wetenschappelijk onderzoek dient de zorgverlener bij wie dit bezwaar wordt gemaakt, dit in dossier vast te leggen. Het leidt dan via het bronsysteem automatisch tot een aantekening in Peridos. Een dergelijk bezwaar kan op elk moment worden gemaakt, bijvoorbeeld ook na afloop van de screening als het hele traject is doorlopen.
- Het bovenstaande laat onverlet dat de zwangere altijd na beëindiging van de screening kan verzoeken om de gegevens uit het dossier of uit Peridos te verwijderen. De zorgverlener dient zo'n verzoek in beginsel te honoreren, tenzij het bewaren van het hele dossier of bepaalde gegevens daaruit in belang is van een ander dan de patiënt (zwangere). Indien de gegevens uit het dossier van de zorgverlener worden verwijderd, leidt dit via het bronsysteem automatisch ook tot verwijdering van de persoonsgegevens uit Peridos. Het kan ook zijn dat de zwangere na beëindiging van de screening haar persoonsgegevens uitsluitend uit Peridos verwijderd wil hebben. Een dergelijk verzoek wordt altijd gehonoreerd.

Achtergrondinformatie

In het rapport van de Gezondheidsraad werden tevens de uitgangspunten voor de omgang met persoonsgebonden medische gegevens van deelnemers aan prenatale screening beschreven. Het wettelijk kader wordt gevormd door de Wet bescherming persoonsgegevens (WBP) en de Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO). De WBP heeft het karakter van algemene privacywetgeving en geeft (mede) uitvoering aan artikel 10 van de Grondwet. Daarbij gelden de volgende algemene uitgangspunten:

- de zwangere behoort zeggenschap te hebben over haar gegevens.
- er mag niet méér worden gevraagd, onderzocht en geregistreerd dan voor het doel van de screening noodzakelijk is.
- registratie van gegevens dient een aanvaardbaar en duidelijk omschreven doel te dienen.
- de gegevens mogen niet worden gebruikt voor een ander doel dan waarvoor ze zijn gegeven.

WGBO

De WGBO bevat sectorspecifieke bepalingen; gekozen is voor een model waarin beide wettelijke regelingen (WBP en WGBO) elkaar aanvullen. Bepalingen in de WGBO die relevant zijn voor de omgang met persoonsgegevens, hebben betrekking op de dossierplicht, de bewaarplicht, het inzage-recht, het vernietigingsrecht en gegevensuitwisseling (artikel 7:454-458 BW). De hulpverlener is verplicht tot geheimhouding van persoonsgebonden medische gegevens. Inlichtingen (of inzage) aan derden mogen (mag) alleen worden gegeven als de wet dat vereist of als de betrokkene daarvoor toestemming heeft gegeven (artikel 7:457 BW). Onder 'derden' worden niet degenen verstaan die rechtstreeks betrokken zijn bij de uitvoering van de behandelingsovereenkomst (artikel 7:457, lid 2 BW). In het WGBO-evaluatie-rapport van ZonMw uit 2000 is de vraag aan de orde gesteld hoe met het in die wet bepaalde ten aanzien van gegevensuitwisseling moet worden omgegaan in de atypische context van bevolkingsonderzoek. Geconstateerd werd dat bij bijvoorbeeld de borstkankerscreening het aan duidelijkheid schortte omtrent wie 'rechtstreeks bij de uitvoering van de behandelingsovereenkomst' (zijnde de deelname aan de borstkankerscreening) is betrokken. Dat is niet de huisarts. Het informeren van de huisarts op basis van een geen-bezwaar-systeem werd echter aanvaardbaar geacht, mits aan bepaalde zorgvuldigheidseisen wat betreft de kenbaarheid van dit systeem is voldaan. Meer differentiatie in welke hulpverlener onder welke omstandigheden welke gegevens mag inzien, werd eveneens noodzakelijk geacht.

Verstrekking van gegevens voor wetenschappelijk onderzoek

Voor verstrekking aan derden met het oog op statistisch en medisch-wetenschappelijk onderzoek geldt behalve het al aangehaalde artikel 7:457 BW ook 7:458 BW. Dat laatste artikel maakt een uitzondering op de in het eerstgenoemde geformuleerde hoofdregel (toestemmingsvereiste). Samengenomen geven beide artikelen invulling aan het voor medisch handelen geldende beroepsgeheim. Op grond van de in artikel 7:458 BW geformuleerde exceptie is verstrekking van persoonsgebonden medische gegevens ten behoeve van statistisch of ander medisch-wetenschappelijk onderzoek onder bepaalde voorwaarden geoorloofd zonder expliciete toestemming van degene om wiens gegevens het gaat. Zo'n uitzondering is onder meer mogelijk als het vragen van toestemming in redelijkheid niet kan worden verlangd. Tot de voorwaarden behoort dan dat de gegevens in zodanige vorm (codering) worden verstrekt, dat herleiding tot de individuele personen van wie ze afkomstig zijn redelijkerwijs wordt voorkomen. Verder moet het onderzoek een algemeen belang dienen, moet vaststaan dat het niet zonder de desbetreffende gegevens kan worden uitgevoerd en ook dat de persoon van wie de gegevens afkomstig zijn niet uitdrukkelijk bezwaar heeft gemaakt. Deze laatste voorwaarde laat zien dat de uitzonderingsregeling niet bedoelt te tornen aan het eerdergenoemde uitgangspunt, namelijk dat de zeggenschap over persoonsgebonden medische gegevens ligt bij degene van wie ze afkomstig zijn (advies Gezondheidsraad 2001).

Ontwikkelingen

Inmiddels is de Wet BSN (burgerservicenummer) in de zorg in werking getreden. Hulpverleners dienen in ieder geval voor nieuwe patiënten het BSN als identificatiemiddel te gebruiken, ook in communicatie met andere hulpverleners. Samenhangend met de ontwikkelingen rond het elektronisch patiëntendossier (EPD) zijn door het NICTIZ standaarden ontwikkeld voor het zogenaamde 'goed beheerd zorgsysteem' (GBZ). De algemene voorwaarden van het GBZ gelden voor alle elektronische communicatie tussen

hulpverleners waarbij het BSN wordt gehanteerd. Het GBZ verwijst naar de NEN 7510, die gedetailleerde normen bevat voor bevoegdheden voor het gebruik van persoonsgegevens in de zorg.

Met deze regelingen is rekening gehouden bij Peridos, het systeem dat ontwikkeld is voor de gegevensuitwisseling tussen uitvoerenden binnen de prenatale screening. Een gebruikersreglement bepaalt onder welke voorwaarden uit Peridos gegevens kunnen worden ontleend voor de regionale kwaliteitsborging, landelijke monitoring en wetenschappelijk onderzoek. Peridos voldoet aan de voorwaarden van een GBZ en scheidt de voorwaarden dat volgens NEN Norm 7510 kan worden gewerkt.

Het College Bescherming Persoonsgegevens (CBP) heeft een aantal aanwijzingen gegeven voor het gebruik van zogenaamde privacy enhancing technologies (PET), die moeten voorkomen dat meer persoonsgegevens bekend worden dan voor het doel van de verwerking noodzakelijk is. Gebruik van PET dient waar mogelijk ook in de gezondheidszorg te worden toegepast. Doordat via Peridos gemakkelijk anonimiseringslagen kunnen gemaakt ten behoeve van de uitvoer van regionale of landelijke gegevens is Peridos typisch een PET systeem.

Ten slotte kan worden vermeld dat voor gebruik van (persoons)gegevens in zorgonderzoek een door het CBP goedgekeurde gedragscode (Staatscourant 2004, nr. 84, p. 22 e.v.) is opgesteld die de hiervoor behandelde algemene normen van de WBP en WGBO voor het verwerken van gegevens bij wetenschappelijk onderzoek verder uitwerkt.

Deze ontwikkelingen zijn natuurlijk niet specifiek voor de prenatale screening. De Inspectie voor de Gezondheidszorg zal toezien op het goede gebruik van het BSN en de naleving van NEN 7510. Dat gebeurt ook voor hulpverleners die niet aan de uitvoering van de screening deelnemen.

Uitwerking

Gegevensverwerking binnen de prenatale screening dient de volgende doelen:

- A uitvoering van het primaire proces van de prenatale screening waarbij meerdere zorgverleners betrokken zijn.
- B kwaliteitsborging en evaluatie uitvoering van de prenatale screening op regionaal niveau door de regionale centra.
- C kwaliteitsborging en landelijke (effect)evaluatie van de prenatale screening.
- D wetenschappelijk onderzoek naar bijvoorbeeld innovaties binnen de screening.

De verschillende aspecten leiden tot verschillende privacyafspraken:

- A In de keten van hulpverleners is het voor het geven van goede zorg noodzakelijk dat onderling gegevens van de cliënt worden uitgewisseld. Immers, als men via informed consent ingestemd heeft met screening is het noodzakelijk dat ook de echoscopist en het lab de gegevens (bijvoorbeeld van de counseling) hebben. Onderdeel van de informatie is dat de zwangere van deze keten van gegevensuitwisseling tussen de uitvoerders van de screening op de hoogte wordt gesteld. De nieuwe folder is hierover ook heel duidelijk. Door deel te nemen aan de screening is er dan ook stilzwijgende toestemming met deze gegevensuitwisseling. In die zin is deelname aan de screening een 'totaalpakket' en gelden daarbinnen geen aparte toestemmings- of bezwaarmomenten voor de noodzakelijke gegevensuitwisseling tussen de uitvoerenden. Zij zijn allen bij de uitvoering van deze behandelingsovereenkomst, namelijk de prenatale screening, betrokken. De via Peridos toegekende autorisaties bepalen dat een uitvoerende uitsluitend bij de gegevens van een zwangere kan die deze uitvoerende voor diens rol in de screening nodig heeft. Aldus is aan de in het WGBO evaluatierapport aanbevolen differentiatie voldaan. Logging maakt het mogelijk om te controleren of een uitvoerende van de autorisatie uitsluitend gebruik maakt in het kader van een behandelrelatie met de zwangere. De verwerking van persoonsgegevens binnen Peridos dient te stoppen indien een zwangere besluit niet meer aan een volgend deel van de screening deel te nemen. Hierbij is uitgangspunt dat na counseling informed consent is verkregen. Indien iemand na counseling besluit deel te nemen aan de combinatietest of het SEO mogen gegevens naar Peridos worden gestuurd. Indien iemand na counseling niet verder wenst deel te nemen dient expliciete toestemming gevraagd te worden voor het

uitwisselen van de counselingsgegevens, Dus indien iemand na counseling geen combinatietest of SEO wenst, worden alleen de gegevens over de counseling opgenomen in Peridos indien hiervoor toestemming is verkregen.

B1 Wanneer het regionaal centrum een eventuele audit ter plekke bij de hulpverlener uitvoert moeten steekproefsgewijs dossiers kunnen worden beoordeeld. De zwangere dient van deze mogelijkheid te voren bij het voorlichtingsproces op de hoogte te zijn gesteld. De nieuwe folder vermeldt de rol van het regionaal centrum bij de kwaliteitsborging dan ook expliciet. Met de informed consent voor deelname aan de screening aanvaardt de zwangere tevens deze bevoegdheid van het regionale centrum. Kwaliteitsbewaking van het programma is immers wat de cliënt mag verwachten. De audit zelf dient geprotocolleerd plaats te vinden zodat inzage plaatsvindt voor zover dat noodzakelijk en proportioneel is. Dat wil zeggen dat uitsluitend persoonsgegevens worden ingezien voorzover daartoe een gerede aanleiding is en dan nog slechts die persoonsgegevens die voor de kwaliteitsborging strikt noodzakelijk zijn. Landelijke afspraken rond kwaliteitsborging zijn vastgelegd in het plan van aanpak kwaliteitsborging. Auditors tekenen een geheimhoudingsverklaring. Er is sprake van veronderstelde toestemming die is inbegrepen in de informed consent bij deelname aan de screening.

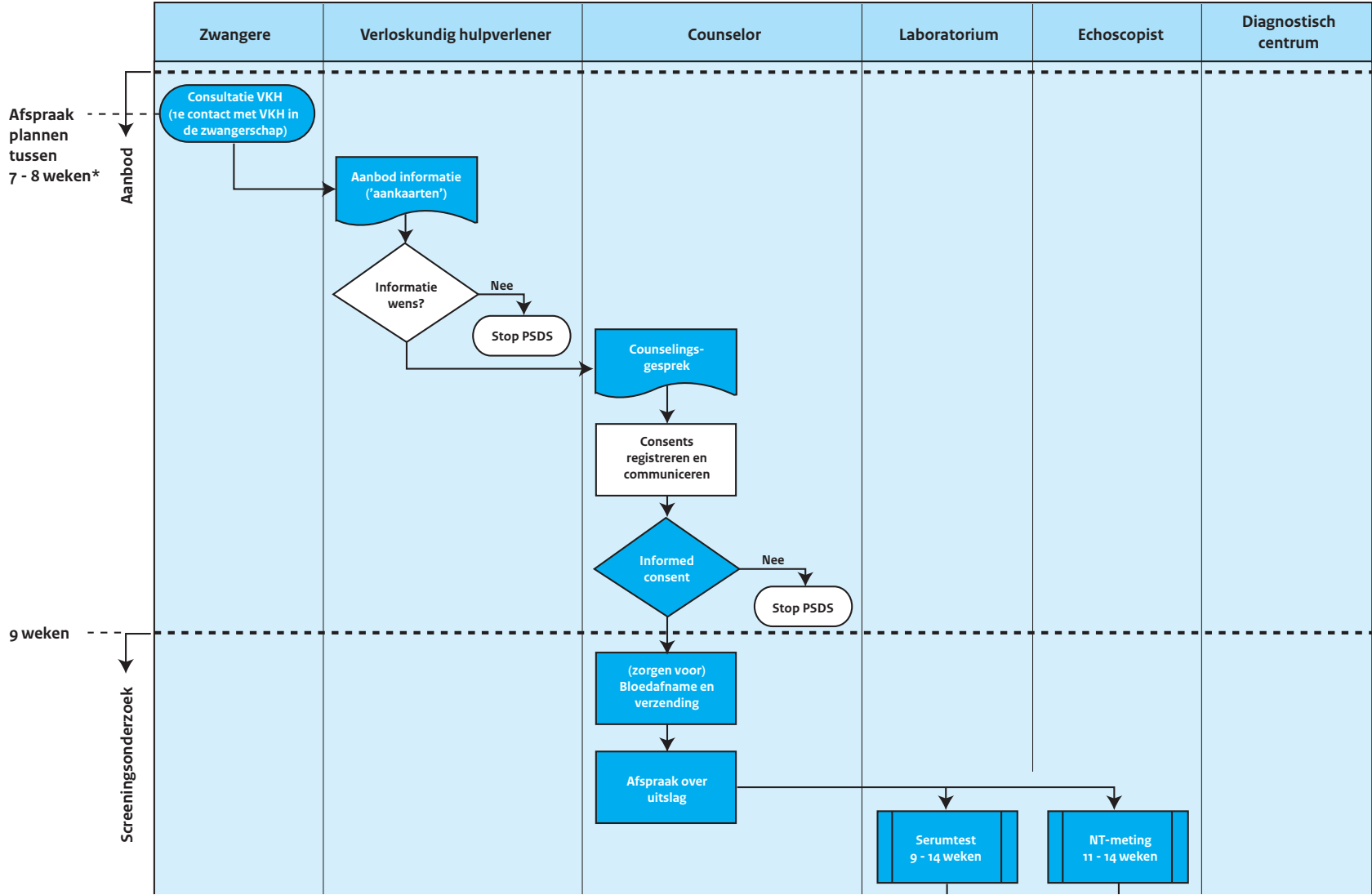
B2 Overigens verkrijgt het het regionaal centrum geen persoonsgegevens van de zwangeren. Het is daartoe ook niet gerechtigd omdat het met uitzondering van diens rol bij de kwaliteitsborging, niet rechtstreeks bij de uitvoering van behandelingsovereenkomst is betrokken. In het gebruikersreglement van Peridos is bepaald onder welke voorwaarden het regionaal centrum een uitvoer van anonieme regionale gegevens kan verkrijgen. Het BSN wordt hiertoe versleuteld. Voor zulk gebruik van anonieme gegevens is een toestemming of bezwaar systeem niet aan de orde.

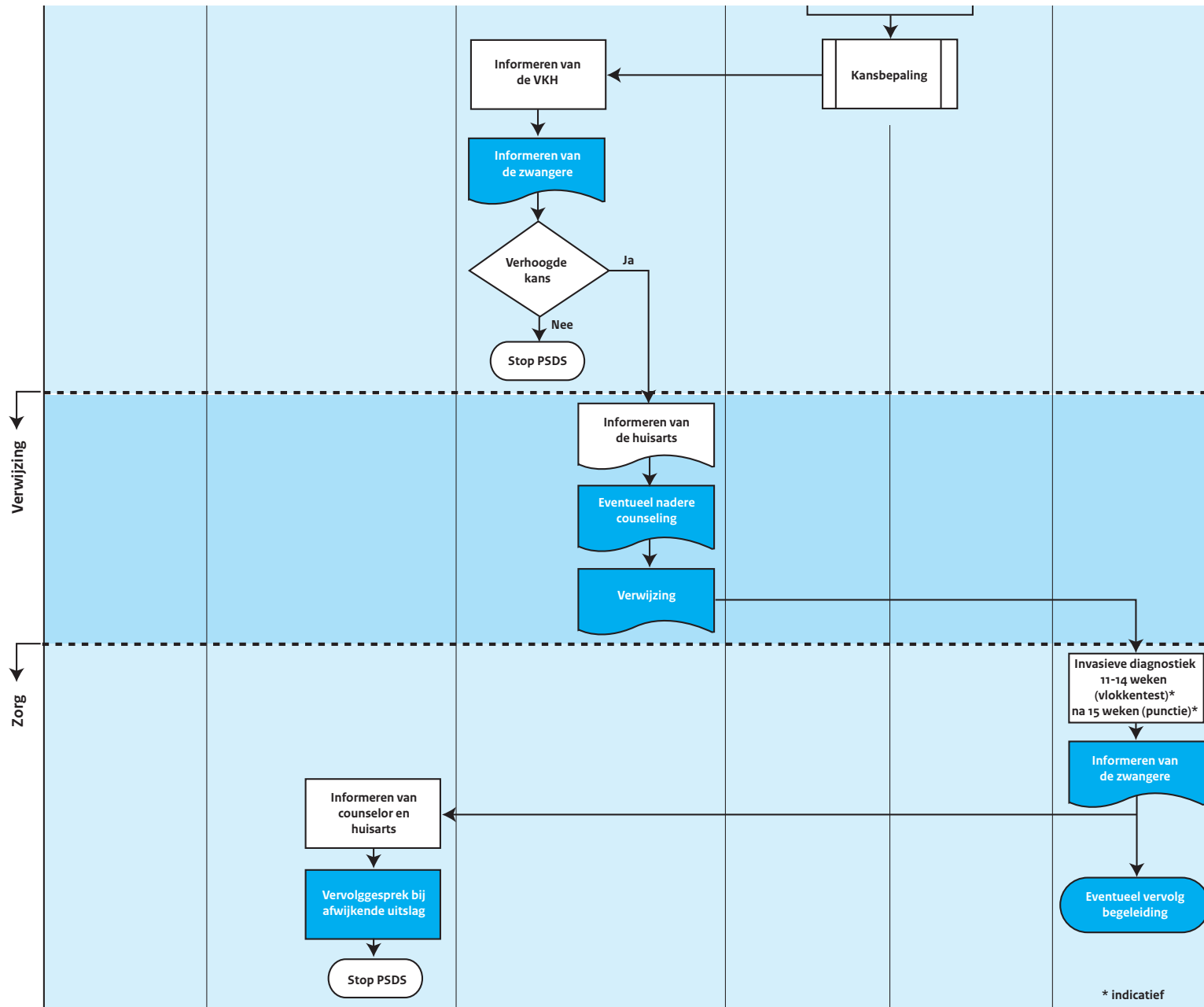
C Voor de landelijke evaluatie geldt natuurlijk eveneens dat er geen directe betrokkenheid is bij de behandelovereenkomst. Voor de landelijke evaluatie kan en dient gebruik te worden gemaakt van volledig anonieme gegevens. Voor zulk gebruik van anonieme gegevens is een toestemming of bezwaar systeem niet aan de orde.

D Voor wetenschappelijk onderzoek met de in het kader van de screening verzamelde gegevens gelden de normen die zijn neergelegd in de genoemde gedragscode. Volledig anonieme gegevens mogen altijd voor wetenschappelijk onderzoek worden gebruikt. Voor gebruik van herleidbare gegevens is in beginsel toestemming nodig. Onder omstandigheden mogen niet direct herleidbare gegevens bij wetenschappelijk onderzoek worden gebruikt wanneer de betrokkene daartegen geen uitdrukkelijk bezwaar heeft gemaakt. De nieuwe folder vermeldt deze bezwaarregeling. Het initiatief tot het bezwaar moet van de zwangere zelf uitgaan.

Bijlage C Stroomschema's Down / SEO

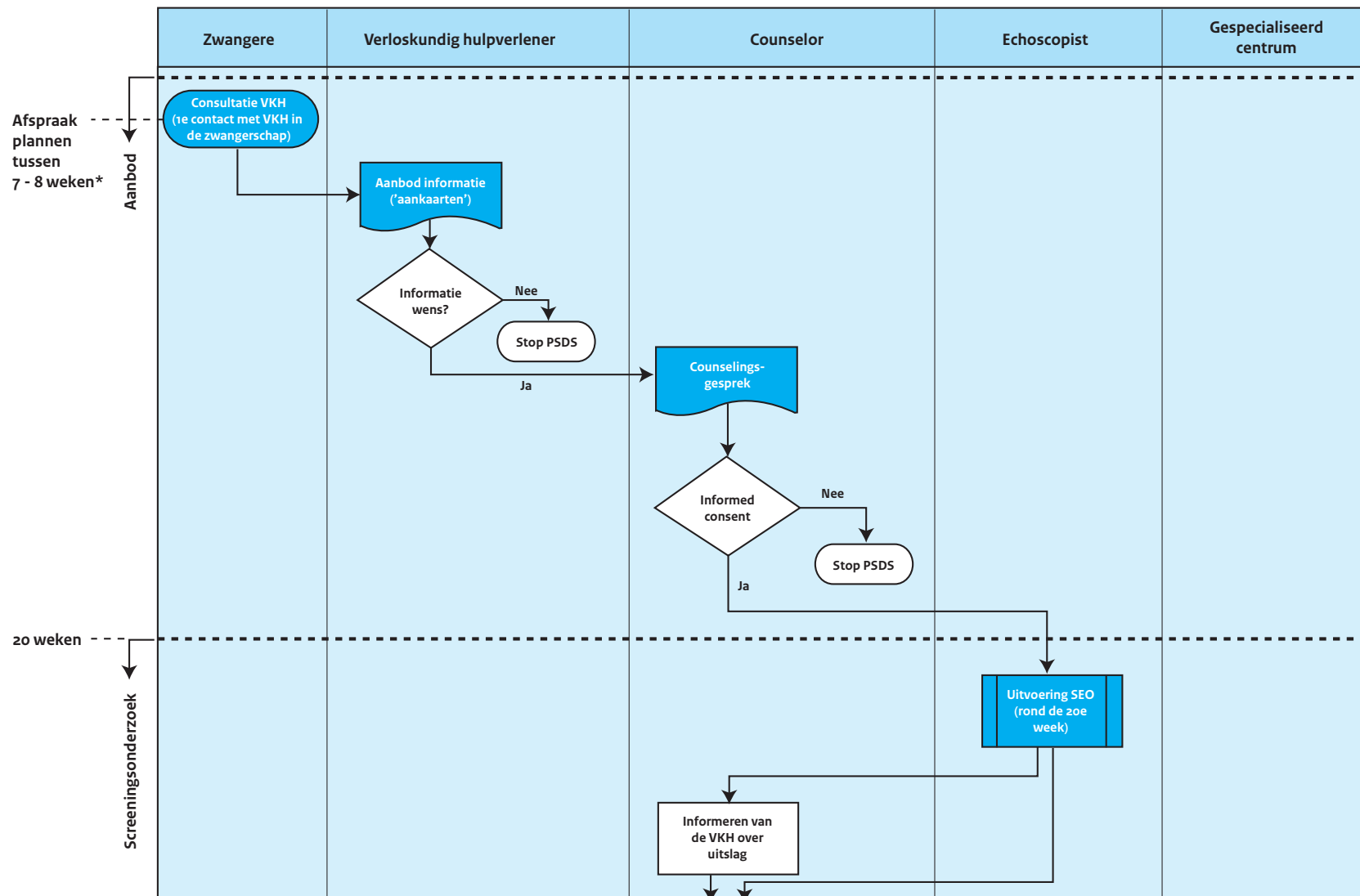
Screening op Downsyndroom - Primair proces



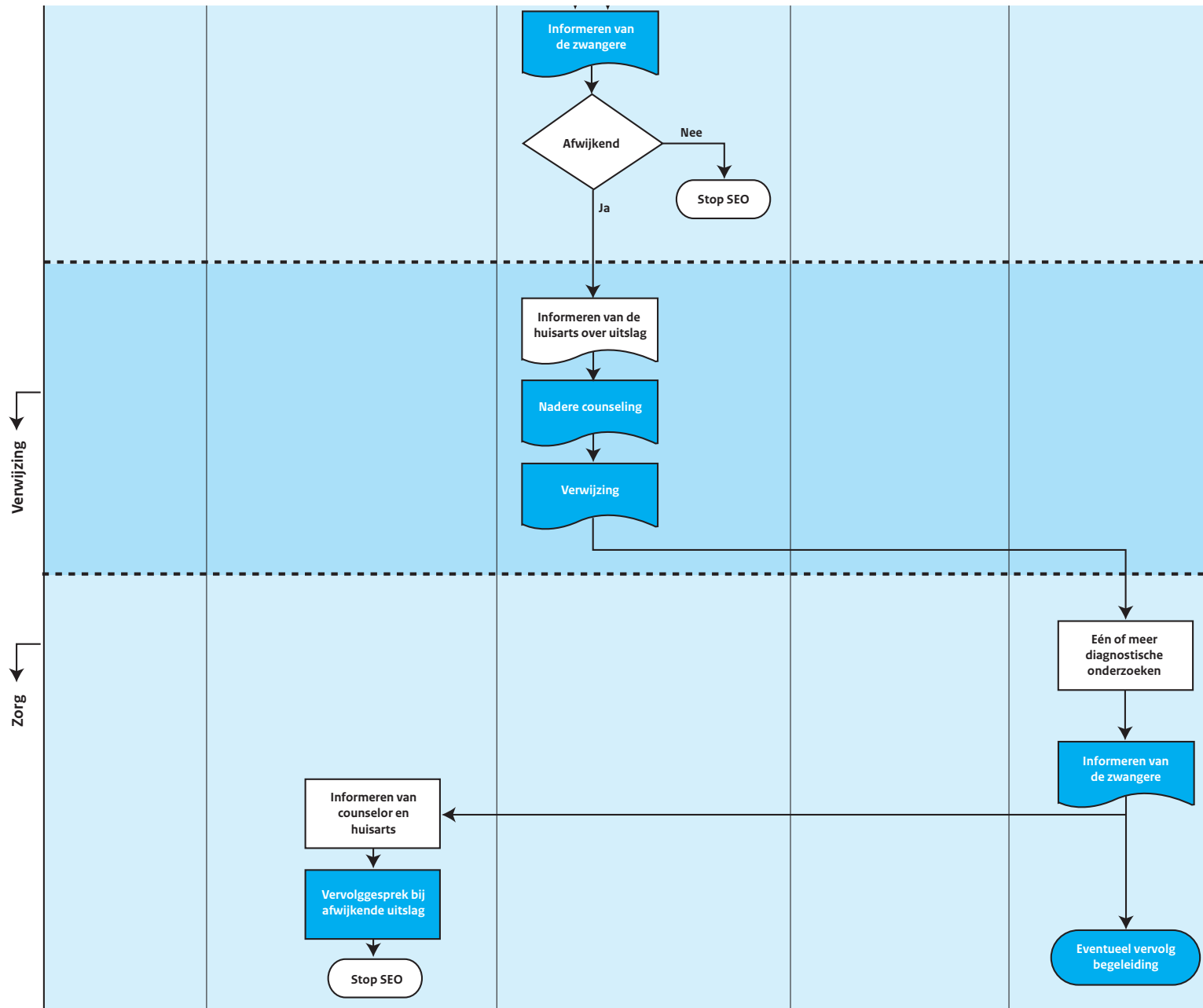


vóór
24 weken

Structureel Echoscopisch Onderzoek - Primair proces



vóór
24 weken



Bijlage D Minimale gegevensset

De actuele gegevensset is te vinden op de website.

Zie <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/echoscopie>

Bijlage E Richtlijnen en standaarden

1 Richtlijnen en standaarden

RIVM: Pre- en neonatale screening

Op deze website zijn de bindende afspraken te vinden van het centraal orgaan, en links naar andere relevante informatie.

<http://www.rivm.nl/pns/publicaties/down-seo/>

Verloskundig vademecum 2003

<http://www.rivm.nl/pns/publicaties/down-seo/>

NHG-standaard Zwangerschap en kraamperiode

Oldenziel JH, Flikweert S, Daemers DOA, Groenendijk B, Lo Fo Wong SH, Wiersma T.

‘NHG Standaard Zwangerschap en kraamperiode (eerste herziening)’. In: Huisarts & Wetenschap 2003 (46): pp. 369-387.

Ook te vinden op <http://nhg.artsennet.nl/upload/104/standaarden/M32/start.htm>.

KNOV-standpunt Prenatale screening 2006

http://www.knov.nl/home/_files/pdf/100760-PND_12_juli_2005.pdf

NVOG-richtlijn Basis prenatale zorg

http://www.nvog-documenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/item/pagina.php&richtlijn_id=637

NVOG-kwaliteitsnorm Prenatale screening op foetale afwijkingen

http://www.nvog-documenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/item/pagina.php&richtlijn_id=521

NVOG-modelprotocol Nekplooiemeting

http://www.nvog-documenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/item/pagina.php&richtlijn_id=694

NVOG-modelprotocol Structureel Echoscopisch Onderzoek

http://www.nvog-documenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/item/pagina.php&richtlijn_id=693

Richtlijnen voor het autoriseren van laboratoriumuitslagen, Werkgroep Klinische Chemometrie van de NVKC, december 2005

<http://nvkc.nl/kwaliteitsborging/documents/>

Richtlijnenvoorhetautoriserenvanlaboratoriumuitslagenversie2december20051.pdf

2 Overzicht vastgestelde documenten

Deze documenten zijn te vinden op <http://www.rivm.nl/pns/down-seo/>

Basisfolder 'Informatie over de screening op Downsyndroom. Prenatale screening'	Minimale gegevensset
Basisfolder 'Informatie over het Structureel Echoscopisch Onderzoek, de 20-weeken echo'	Plan van aanpak kwaliteitsborging
De folders zijn beschikbaar in 9 andere talen.	Modelovereenkomst counselors
	Modelovereenkomst echoscopisten
	Modelovereenkomst laboratoria
Informatieblad Downsyndroom	Notitie afkappingen
Informatieblad Patauysyndroom (trisomie 13)	Keuze afkappunt
Informatieblad Edwardssyndroom (trisomie 18)	Gebruik MoM-waarden
Informatieblad SEO	
Informatieblad Combinatietest	Richtlijn prenatale screening op foetale afwijkingen.
Informatieblad open ruggetje en open schedel	Modelprotocol serumscreening
Informatieblad Tripeltest	Modelprotocol SEO
	Modelprotocol nekplooiemeting
Kwaliteitseisen counselor	
Eisen aan het geven van de uitslag	Schema coördinatiestructuur
Opleidingseisen counselor	Schema van alle taken en verantwoordelijkheden
Docentenhandleidingen vaardigheidstraining en regionale nascholing counseling	
DIN pre- en neonatale screening	Beleid meerlingzwangerschappen
	Beleid rond trisomie 13 en 18
Kwaliteitseisen echoscopist	Beleid rond toevalsbevindingen SEO
Opleidingseisen echoscopist	Beleid sonomarkers
Erkenning van opgeleide echoscopisten	Beleid bij incompleet SEO vanwege onvoldoende beeldvorming
Kwaliteitseisen werkomgeving	
Landelijke kwaliteitseisen laboratoria, bepalingmethode en kansbepalingssoftware	
De keuze van de bloedbepalingmethode	
Synchronisatie kansbepaling	
Kwaliteitsindicatoren combinatietest	

Bijlage F literatuur

1. Literatuur

College voor zorgverzekeringen. *Verloskundig Vademecum 2003. Eindrapport van de Commissie Verloskunde van het College voor zorgverzekeringen*. Diemen: College voor zorgverzekeringen, 2003.

Gezondheidsraad. *Prenatale screening. Downsyndroom, neuralebuisdefecten, routine-echoscopie*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2001; publicatie nr 2001/11.

Gezondheidsraad. *Prenatale screening (2); Downsyndroom, neuralebuisdefecten*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2004; publicatie nr 2004/06.

Gezondheidsraad. *Wet bevolkingsonderzoek: aanzet tot een landelijk programma voor prenatale screening; downsyndroom en neuralebuisdefecten*.

Den Haag: Gezondheidsraad, 2006; publicatie nr 2006/03WBO.

Gezondheidsraad. *Wet bevolkingsonderzoek: prenatale screening op downsyndroom en neuralebuisdefecten*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2007; publicatienr. 2007/05WBO.

Gezondheidsraad. *Wetbevolkingsonderzoek: prenatale screening op trisomie 13 en 18*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2010, publicatienr 2010/01WBO

Down's syndrome, Roizen, NJ, Patterson, D. *Lancet* 2003; 361; 1281 – 89.

Juridisch-ethisch beoordelingskader preventie: Advies over de juridisch-ethische principes bij de beoordeling van programmatische preventie. Zoetermeer: NRV 1994.

2. Relevante websites

RIVM	www.rivm.nl/pns/down-seo
Stichting Downsyndroom	www.downsyndroom.nl
BOSK	www.bosk.nl
Erfocentrum	www.prenatalescreening.nl
Kies Beter	www.kiesbeter.nl
Gezondheidsraad	www.gr.nl
Nationaal Kompas Volksgezondheid	www.nationaalkompas.nl
International Prenatal Screening Group	www.leeds.ac.uk/idssg
International Down's Syndrome Screening Group	www.leeds.ac.uk/idssg

Bijlage G Tabel taken en verantwoordelijkheden

	Kwaliteit van product (1)	Ketenverantwoordelijkheid (2)	Initieel verbetertraject (3)	Innovatie (4)
(Praktijk/ Personenven- nootschap) Verloskundig hulpverleners/ counselors	Verantwoordelijk voor kwaliteit van de uitvoering (informer en counselen)	Uitwisseling van juiste en volledige informatie en communicatie met ketenpartner	Intercollegiale toetsing + bijscholing	Uitvoering aanpassen aan nieuwe landelijke normen
Uitvoerend centrum met echoscopisten (5)	Verantwoordelijk voor kwaliteit van uitvoering screeningsecho's	Uitwisseling van juiste en volledige informatie en communicatie met ketenpartner	(Faciliteren van) Intercol- legiale toetsing + bijscholing	Uitvoering aanpassen aan nieuwe landelijke normen
Laboratorium	Verantwoordelijk voor kwaliteit van uitvoering serumtest en biochemi- sche kansbepaling	Uitwisseling van juiste en volledige informatie en communicatie met ketenpartner	(Faciliteren van) Intercol- legiale toetsing + bijscholing	Uitvoering aanpassen aan nieuwe landelijke normen
Regionaal centrum	<ul style="list-style-type: none"> • Contracteren op basis van landelijke eisen • Toetsen op basis van landelijk vastgestelde uitkomstparameters • Aanspreken op functioneren onder landelijke kwaliteitscriteria • Verbetertrajecten afspreken 	<ul style="list-style-type: none"> • Verantwoordelijkheid voor voeren van ketenregie (In contracten de ketenprocessen tussen ketenpartners vastleggen) • Verantwoordelijk voor gegevenslevering tbv landelijke evaluatie • Verantwoordelijk voor toewijzen van taak kansberekening • Verantwoordelijk voor toetsing opleiding aan landelijke opleidingseisen 	<ul style="list-style-type: none"> • Stimuleren en organiseren van deskundigheidsbevordering • Bij aanspreken op verbetertraject bieden van individuele begeleiding wanneer hierom verzocht wordt en capaciteit beschikbaar is 	Onder kwaliteit van product genoemde items aanpassen aan nieuwe landelijke normen
Centraal Orgaan	<ul style="list-style-type: none"> • Toelatingseisen vaststellen (opleiding) • Vaststellen van uitvoeringseisen (kwaliteitseisen en voorlichting) • Uitkomstparameters vaststellen • Landelijke evaluatie • Aanspreken van regionaal centrum bij functioneren onder landelijke kwaliteitscriteria 	<ul style="list-style-type: none"> • Vaststellen van minimale gegevensset • Formuleren eisen aan ICT-infrastructuur • Vaststellen van landelijke eisen aan kwaliteitsborging en ketenregie regionale centra 	Monitoren en zonodig aanspreken regionaal centrum op stimuleren in regio	Nieuwe landelijke normen vaststellen voor de onder kwaliteit van product genoemde items
Referentie- laboratorium	<ul style="list-style-type: none"> • Uitvoeren evaluatie(s) kansbepalende test tbv kwaliteitsborging • Op peil houden expertise Down screening/SEO • Kennis ten dienste stellen van landelijke organisatie 	Adviseren Centraal Orgaan overleg op basis van kwaliteitsborgingbevindingen	Voorstellen en initiëren van verbeteringen en uitbreidingen in kwaliteit screeningsprogramma	Idem

Toelichting bij tabel:

- (1) Betreft taken en verantwoordelijkheden van de desbetreffende groep
- (2) Beschrijft wat verantwoordelijkheden zijn richting ketenpartners
- (3) Benoemd wat er moet gebeuren om het primaire proces te verbeteren in de beginfase
- (4) Gaat om grotere veranderingen die andere eisen stellen aan de betrokkenen
- (5) Uitvoerend centrum heeft echoscopist in dienst. Deze heeft eigen beroepsverantwoordelijkheid voor het uitvoeren van echo volgens gestelde landelijke eisen en dient eigen deskundigheid op peil te houden. Uitvoerend centrum dat gecontracteerd wordt dient zorg te dragen dat echoscopist die vanuit echocentrum echo uitvoert voldoet aan de landelijke eisen (zoals opleiding). Echocentrum dient te faciliteren bij deskundigheidsbevordering.

Bijlage H Adreslijst

NB: actuele adressen vindt u op www.rivm.nl/pns/down-seo/achtergronden/organisatie/.

1 Regionale Centra Prenatale Screening

Regionaal Centrum voor Prenatale Screening
VU medisch centrum, PK 6 Z 174
Mw. M. Engels
Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
T: 020 444 44 44, serienr 6517
E: M.Engels@vumc.nl

Regionaal Centrum Prenatale Screening
Maastricht Universitair Medisch Centrum
Mw. Dr. A.B.C. Coumans
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
T: 043 387 47 68
T: 043 387 47 65
E: a.coumans@mumc.nl

Stichting Prenatale Screening
Zuidwest Nederland
Dr. H.I.J. Wildschut
Postbus 2040
3015 CE Rotterdam
T: 010 703 13 32
E: h.wildschut@erasmusmc.nl

Regionaal Centrum Prenatale Screening
Noordelijk Zuid Holland / LUMC
Dr. D. Oepkes
Interne post K6-32
Postbus 9600
2300 RC Leiden
T: 071 526 28 96
E: d.oepkes@lumc.nl
E: prenatalescreening@lumc.nl

Stichting Prenatale Screening Noord Nederland
UMCG
Mw. Dr. C.M. Bilardo, directeur bureau
Huispostcode CB20
Postbus 30.001
9700 RB Groningen
T: 050 361 56 41
E: c.m.bilardo@og.umcg.nl

Stichting Prenatale screening regio Nijmegen
Mw. Dr. Ir. A.M. Stolwijk, directeur
UMC St Radboud
Interne post 51 SPN
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen
T: 024 361 96 03
E: a.stolwijk@medzaken.umcn.nl

Stichting Prenatale Screening
Regio Utrecht en omstreken
WKZ Utrecht, Divisie Vrouw en Baby
Dr. P. H. Stoutenbeek
Postbus 85090
3508 GA Utrecht
T: 088 755 40 12
T: 088 755 64 30
E: p.h.stoutenbeek@umcutrecht.nl

Stichting Prenatale Screening
Amsterdam en omstreken
Mw. E. Pajkrt, md, phd
Postbus 22660
1100 DD Amsterdam
T: 020 566 2357
E: e.pajkrt@amc.uva.nl

2 Koepels van professionals

Beroepsvereniging van echoscopisten	www.echoscopisten.nl
Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen	www.knov.nl
Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie	www.nvog.nl
Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde	www.nvkc.nl
Vereniging Klinische Genetica Nederland	www.vkgn.org
Nederlands Huisartsen Genootschap	www.nhg.org
Vereniging van Verloskundig Actieve Huisartsen	vvah.artsenet.nl

3 Betrokken overheid

Inspectie voor de Gezondheidszorg	www.igz.nl
Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport	www.minvws.nl
RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek	www.rivm.nl

4 Overige betrokken organisaties

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties	www.vsop.nl
Zorgverzekeraars Nederland	www.zn.nl

5 Laboratoria Serumscreening op Downsyndroom

Academisch Medisch Centrum Amsterdam
Klinisch Chemisch Laboratorium
Dr. A.K. Stroobants
Postbus 22660
1100 DD Amsterdam
T: 020-5664787
E: a.k.stroobants@amc.nl

Maastricht Universitair Medisch Centrum
Klinisch Chemisch Laboratorium
Dr. Ir. P.P.C.A. Menheere
Klinisch chemicus / endocrinoloog
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
T: 043-3874695/4
E: p.menheere@mumc.nl

StAR Medisch Diagnostisch Centrum
Mw. Dr. J.A.M. Laudy, MSc
Postbus 8661
3009 AR Rotterdam
T: 010 2890357 b.g.g. 06 523 61 456
E: j.a.m.laudy@star-mdc.nl

Alysis Zorggroep
Ziekenhuis Rijnstate/Velp en Zevenaar
Klinisch Chemisch en Hematologisch Laboratorium
Dr. D. Telting, klinisch chemicus
Postbus 9555
6800 TA Arnhem
T: 088 005 6988 / sein 3263
E: dtelting@alysis.nl

Universitair Medisch Centrum Groningen
Afd. Laboratoriumgeneeskunde
Dr. A.C. Muller Kobold
Postbus 30001
9700 RB Groningen
T: 050-361 39 29
E: a.c.muller@lc.umcg.nl

RIVM
Laboratorium Infectieziekten en Screening
Dr. P.C.J.I. Schielen
Postbus 1
3720 BA Bilthoven
T: 030-2743534
E: peter.schielen@rivm.nl

VU medisch centrum
Klinische Chemie
Prof. Dr. M.A. Blankenstein
Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
T: 020-4443873
E: ma.blankenstein@vumc.nl

Bijlage I Checklisten

1 Checklist voor de counselor bij prenatale screening op Downsyndroom

De verloskundig hulpverlener vraagt tijdens het eerste consult aan de zwangere of zij informatie wil ontvangen over de screening op Downsyndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO). Als de zwangere meer informatie wil, volgt een counselinggesprek.

A. BIJ WENS VOOR MEER INFORMATIE

Counselingsgesprek

Gesprek met de zwangere

- Informatie geven over de combinatietest: bloedonderzoek, NT-meting zodat de zwangere een weloverwogen beslissing tot deelname kan nemen.
- Aangeven dat de combinatietest naast de kans op Downsyndroom, ook informatie geeft over de kans op Patausyndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18).
- Het aanbieden van ondersteuning aan de zwangere om de informatie te verwerken en tot besluitvorming te komen.
- Uitreiken van de folder 'Informatie over de screening op Downsyndroom'.
- Indien de zwangere besluit tot deelname aan screening: het meegeven van een brief aan de zwangere waarin dit informed consent staat vermeld.
- Indien de zwangere besluit niet verder deel te nemen dient expliciete toestemming voor uitwisseling van counselinggegevens te worden gevraagd.

Dossier

- Noteren dat het counselinggesprek heeft plaatsgevonden.
- Noteren de datum van het counselinggesprek.
- Noteren (indien van toepassing) zwangere heeft nog bedenktijd
- Noteren aan welke onderzoeken de zwangere wil deelnemen.
- Noteren van een eventueel bezwaar tegen ontvangen van informatie over Patausyndroom (trisomie 13) en Edwardssyndroom (trisomie 18).
- Noteren aan welke onderzoeken de zwangere niet wil deelnemen.
- Noteren van een eventueel bezwaar van de zwangere tegen levering en uitwisseling van counselinggegevens.

Communicatie met verloskundig hulpverlener¹

- Doorgeven aan welke onderzoeken de zwangere wel of niet wilt deelnemen.
- Doorgeven van een eventueel bezwaar tegen levering en uitwisseling van gegevens.

Communicatie met andere betrokken hulpverlener

- Doorgeven van een eventueel bezwaar tegen levering en uitwisseling van gegevens.

¹ Dit is alleen van toepassing indien counselor geen verloskundig hulpverlener is.

B. BIJ DEELNAME AAN PRENATALE SCREENING OP DOWNSYNDROOM

1. Bloedafname

Gesprek met de zwangere voorafgaande aan bloedafname

- Verifiëren bij de zwangere of haar keuze voor deelname aan de combinatietest nog actueel is.
- Afspreken op welke wijze de zwangere de resultaten van de combinatietest wil ontvangen: telefonisch, schriftelijk of mondeling.

Bloedafname²

- Bloed afnemen.
- Correct en volledig invullen van het aanvraagformulier voor het laboratorium.
- Verzenden van het ingevulde formulier en het bloed aan het gecontracteerde laboratorium.

2. Echoscopie van de NT

De counselor verricht zelf de echoscopie of verwijst door naar een (andere) echoscopist.

Bij verwijzing naar (andere) echoscopist

- Opstellen van een verwijsbrief.
- Aangeven in de verwijsbrief dat de zwangere toestemming geeft voor echoscopie van de NT.
- Indien de zwangere bezwaar heeft tegen levering en uitwisseling van gegevens, dit vermelden in de verwijsbrief.

3. Uitslag van de combinatietest

Het geven van de uitslag van de combinatietest en het verwijzen naar het vervoltraject kunnen door een regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist, indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de zwangere hiervan op de hoogte gesteld is.

Contact met zwangere

- Doorgeven van de uitslag van de kansberekening.
- Aanvullende informatie geven over de betekenis van de uitslag.
- Bij een NT van 3,5 mm of meer: informatie geven over de verwijzing voor een geavanceerd ultrageluid onderzoek.
- Bij een NT van 3,5 mm of meer: navragen of serum is afgenomen.

Communicatie met verloskundig hulpverlener³

- Informeren over de uitslag van de combinatie test.

Communicatie met huisarts⁴

- Informeren over de uitslag van de combinatie test.

Dossier

- Toevoegen aan het dossier de uitslag van de combinatietest.

² Bloedafname kan ook bij een prikpost plaatsvinden.

³ Dit is alleen van toepassing indien counselor geen verloskundig hulpverlener is.

⁴ De communicatie met de huisarts kan ook via het prenataal centrum verlopen.

4. Bij een verhoogde kans

Gesprek met de zwangere

- Desgewenst een afspraak maken met de zwangere voor een gesprek over de voor- en nadelen van een vervolgonderzoek in een gespecialiseerd derdelijnscentrum.
- Gesprek voeren met daarin aandacht voor de voor- en nadelen van een vervolgonderzoek.

Dossier

- Noteren het besluit van de zwangere over wel of geen deelname aan de vlokkentest of de vruchtwaterpunctie.

Bij verwijzing naar gespecialiseerd derdelijnscentrum

- Opstellen verwijsbrief.
- Vermelden in de verwijsbrief de uitkomst van de screening.

Communicatie met verloskundig hulpverlener⁵

- Informeren over de verwijzing naar gespecialiseerd derdelijnscentrum.

5. Na diagnostisch onderzoek

Dossier

- Toevoegen aan het dossier de uitslag van het gespecialiseerd derdelijnscentrum.

Algemene opmerkingen

- In de meeste gevallen zal de counselor ook verloskundig hulpverlener zijn. De counselor dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.
- Zie voor de actuele versie van de kwaliteitseisen: www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling
- Counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

⁵ Zie bij voetnoot 2

2 Checklist voor de counselor bij Structureel Echoscopisch Onderzoek

De verloskundig hulpverlener vraagt tijdens het eerste consult aan de zwangere of zij informatie wilt ontvangen over de screening op Downsyndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO). Als de zwangere meer informatie wil, volgt een counselinggesprek.

BIJ WENS VOOR MEER INFORMATIE

Counselingsgesprek

Gesprek met de zwangere

- Informatie geven over het SEO zodat de zwangere een weloverwogen beslissing tot deelname kan nemen.
- Het aanbieden van ondersteuning aan de zwangere om de informatie te verwerken en tot besluitvorming te komen.
- Uitreiken van de folder 'Informatie over het Structureel Echoscopisch Onderzoek'.
- Indien de zwangere besluit tot deelname aan screening: het meegeven van een brief aan de zwangere waarin dit informed consent staat vermeld.
- Vragen of de zwangere bezwaar heeft tegen levering en uitwisseling gegevens.

Dossier

- Noteren dat het counselinggesprek heeft plaatsgevonden.
- Noteren de datum van het counselinggesprek.
- Noteren aan welke onderzoeken de zwangere wil deelnemen.
- Noteren aan welke onderzoeken de zwangere niet wil deelnemen.
- Noteren van een eventueel bezwaar van de zwangere tegen levering en uitwisseling van counselinggegevens.

Communicatie met verloskundig hulpverlener

- Doorgeven aan welke onderzoeken de zwangere wel of niet wil deelnemen.
- Doorgeven van een eventueel bezwaar tegen levering en uitwisseling van gegevens.

Communicatie met andere betrokken hulpverlener¹

- Doorgeven van een eventueel bezwaar tegen levering en uitwisseling van gegevens.

¹ Dit is alleen van toepassing indien counselor geen verloskundig hulpverlener is

BIJ DEELNAME AAN STRUCTUREEL ECHOSCOPISCH ONDERZOEK (SEO)

1. Het SEO

De counselor verricht zelf de echoscopie of verwijst door naar een (andere) echoscopist.

Gesprek met de zwangere voorafgaande aan SEO

- Verifiëren bij de zwangere of haar keuze voor deelname aan het SEO nog actueel is.
- Afspreken op welke wijze de zwangere de resultaten van het wil ontvangen. Als regel wordt de uitslag door de echoscopist tijdens en na het SEO meegedeeld.

Bij verwijzing naar echoscopisch centrum

- Opstellen van een verwijsbrief.
- Aangeven in de verwijsbrief dat de zwangere toestemming geeft voor het SEO.
- Indien de zwangere bezwaar heeft tegen levering en uitwisseling van gegevens, dit vermelden in de verwijsbrief.

2. Uitslag geen afwijkende SEO

Het regionaal centrum kan regionale afspraken maken wie de uitslag van de echo geeft. Meestal wordt de uitslag door de echoscopist gegeven. In die situaties ontvangt de counselor een schriftelijke uitslag van de echoscopist.

Communicatie met verloskundig hulpverlener²

- Informeren over de uitslag van het SEO.

Dossier

- Toevoegen aan het dossier de uitslag van het SEO.

3. Uitslag afwijkende SEO

Het regionaal centrum kan regionale afspraken maken wie de uitslag van de echo geeft. Meestal wordt de uitslag door de echoscopist gegeven. In die situaties ontvangt de counselor een schriftelijke uitslag van de echoscopist.

Gesprek met zwangere

- Dezelfde dag (zo spoedig mogelijk) dat afwijkende uitslag bekend is, afspraak met de zwangere maken voor nadere counseling.

Nadere counselingsgesprek met de zwangere

- Bespreking afwijkende uitslag.
- Bespreking mogelijkheden voor het vervolgtraject, zoals verwijzing naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum.

Communicatie met verloskundig hulpverlener³

- Informeren over de afwijkende uitslag van het SEO.
- Overleggen over eventuele verwijzing naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum.

Communicatie met de huisarts

- Informeren over de afwijkende uitslag van het SEO

² Dit is alleen van toepassing indien counselor geen verloskundig hulpverlener is.

³ Dit is alleen van toepassing indien counselor geen verloskundig hulpverlener is.

Dossier

- Toevoegen aan het dossier de afwijkende uitslag van het SEO.
- Noteren de uitkomsten van de nadere counseling

4. Na diagnostisch onderzoek

Dossier

- Toevoegen aan het dossier de uitslag van het diagnostisch onderzoek.

Algemene opmerkingen

- In de meeste gevallen zal de counselor ook verloskundig hulpverlener zijn. De counselor dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.
- Zie voor de actuele versie van de kwaliteitseisen: www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling
- Counseling zoals hier wordt bedoeld dient nadrukkelijk onderscheiden te worden van de functie en taken van een klinisch geneticus of genetisch consulent verbonden aan de afdeling klinische genetica van een academisch medisch centrum.

3 Checklist voor de echoscopist bij NT-meting

De echoscopist dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.
Zie voor de actuele versie van de kwaliteitseisen: www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling.

Voorlichting

- Controleren via verwijsbrief dat de zwangere een counselinggesprek heeft gehad.
- De zwangere informeren over de gang van zaken bij het echoscopisch onderzoek.
- De zwangere informeren over de uitslagprocedure.

Meting

- Verrichten van de NT-meting.

Uitslag Combinatietest

Het regionaal centrum legt in samenwerkingsafspraken met de zorgverleners in de regio vast of het laboratorium of het echoscopisch centrum de kansberekening uitvoert.

Indien de echoscopist de kansbepaling niet uitvoert

- Versturen NT-meting naar laboratorium.

Indien de echoscopist de kansbepaling uitvoert

- Verwerking resultaat serumonderzoek en NT-meting tot een kansberekening.
- Versturen kansberekening naar counselor.

Verwijzing

Het geven van de uitslag en verwijzing naar het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de zwanger daarvan op de hoogte is gesteld.

Indien de echoscopist verwijst

- Zwangere verwijzen naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor nader onderzoek.

Communicatie met counselor

- Schriftelijk informeren over de uitslag.
- Schriftelijk informeren over de eventuele verwijzing.

4 Checklist voor de echoscopist bij Structureel Echoscopisch Onderzoek

De echoscopist dient te voldoen aan de landelijk vastgestelde opleidingseisen.

Zie voor de actuele versie van de kwaliteitseisen: www.rivm.nl/pns/down-seo/counseling.

Voorlichting

- Controleren via verwijsbrief dat de zwangere een counselinggesprek heeft gehad.
- De zwangere informeren over de gang van zaken bij het echoscopisch onderzoek.
- De zwangere informeren over de uitslagprocedure.

SEO

- Verrichten van het SEO.

Uitslag SEO

Bij afwijkende uitslag

- Bespreken afwijkende uitslag met zwangere.
- Zo spoedig mogelijk (dezelfde dag) telefonisch contact opnemen met de counselor voor bepaling verdere beleid.

Verwijzing

Het geven van de uitslag en verwijzing naar het vervolgtraject kunnen door het regionaal centrum belegd worden bij de echoscopist indien hierover in de regio afspraken zijn gemaakt, de counselor en de verloskundig hulpverlener hiermee akkoord zijn en de zwanger daarvan op de hoogte is gesteld.

Indien echoscopist verwijst

- Zwangere verwijzen naar een gespecialiseerd derdelijnscentrum voor nader onderzoek.

Communicatie met counselor

- Schriftelijk informeren over de uitslag.
- Schriftelijk informeren over de eventuele verwijzing.

