

Programma voor individuele nascholing

PRENATALE SCREENING



nederlands huisartsen
genootschap



Inhoudsopgave

Inleiding	1
1. In blijde verwachting...	
Werkblad	5
Achtergrondinformatie	9
2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes	
Werkblad	16
Achtergrondinformatie	19
3. In gesprek: voorlichting en begeleiding	
Werkblad	22
Achtergrondinformatie	26
4. Kennistoets	
Werkblad	35
Achtergrondinformatie	38
5. Organisatie van de zorg: samenwerkingsafspraken	
Werkblad	41
Achtergrondinformatie	43

Bijlage 1. Afkortingen

Bijlage 2. Publicaties en websites over prenatale screening

Tiende jaargang ('06/'07)

© 2006 Nederlands Huisartsen Genootschap

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van fotokopie, microfilm, druk of op welke andere wijze dan ook zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het NHG.

ISBN-10: 90-5793-210-5

ISBN-13: 978-90-5793-210-6

Inleiding

Wat niet weet, wat niet deert?

In 2004 besloot het kabinet dat aan alle zwangere vrouwen de vraag moet worden voorgelegd, of zij geïnformeerd willen worden over prenatale screening.

Als de zwangere vrouw en haar partner daar prijs op stellen, worden zij voorgelicht over het doel van prenatale screening en de tests die mogelijk zijn. Met de uitslag van het onderzoek kan worden berekend hoe groot de kans is op een kind met een aangeboren aandoening, met name het Down-syndroom en neuralebuisdefecten.

Welke informatie over prenatale screening moet een zwangere vrouw precies krijgen, welke voor- en nadelen zijn er, en hoe kan de vrouw het beste worden begeleid bij het maken van de keuzes die prenatale screening met zich meebrengt? Ter bevordering van de deskundigheid in het geven van voorlichting en counseling over dit onderwerp is het project 'Voorlichting en deskundigheidsbevordering prenatale screening in Nederland' opgezet, gesubsidieerd door het ministerie van VWS.¹ Dit programma is één van de scholingsactiviteiten binnen dit project.

Inhoud en opzet van deze PIN zijn ontwikkeld door het NHG en de KNOV in nauwe samenwerking met de NVOG en de VKGN. Het programma is bestemd voor huisartsen, verloskundigen, gynaecologen, klinisch genetici en genetisch consulenten, hier kortheidshalve 'verloskundig hulpverleners' genoemd.

Er is naar gestreefd informatie te bieden die voor elke beroepsgroep van belang is, ook al zullen de gevalsbeschrijvingen niet altijd volledig aansluiten bij ieders praktijksituatie. Doel van het programma is, dat zowel verloskundig hulpverleners als niet-verloskundig actieve huisartsen beter in staat zijn vragen van hun cliënten/patiënten over prenatale screening te beantwoorden.

Het geven van voorlichting over prenatale screening en het begeleiden van zwangere vrouwen bij het keuzeproces wordt counseling genoemd. Deze counseling wordt gegeven door een hulpverlener die daarin geschoold is en ervaring heeft.

¹ Deelnemers aan het project zijn: Erfocentrum, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG), Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen (KNOV), Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

Meestal zal dat een verloskundige, een verloskundig actieve huisarts of een gynaecoloog zijn. Ook de huisarts die verloskundig niet actief is, kan counseling geven, als hij zich daartoe bekwaam acht. Alle genoemde hulpverleners kunnen hun deskundigheid op dit terrein vergroten door het volgen van cursussen; een landelijke cursus deskundigheidbevordering is in ontwikkeling.

Screening versus diagnostiek

Bij *prenatale screening* wordt na het afnemen van een aantal tests bepaald, of en hoe groot de kans is dat het ongeboren kind een afwijking heeft. Bij *prenatale diagnostiek* wordt een eventuele afwijking definitief vastgesteld. Op beide terreinen gaan de ontwikkelingen snel; het is van belang de nieuwe ontwikkelingen bij te houden en over de meest recente informatie te beschikken (zie bijlage 2).

Als een verloskundig hulpverlener voorlichting geeft over prenatale screening, betreedt hij een spanningsveld. Enerzijds bestaat er zeker behoefte aan meer informatie over prenatale screening en prenataal onderzoek. Anderzijds is het goed erbij stil te staan in hoeverre het aanbod de vraag stuurt. Alle zwangeren kunnen zich desgewenst laten testen, maar niet alle zwangeren willen de keuzes waarvoor zij komen te staan, ook daadwerkelijk maken.

Als een vrouw heeft gekozen voor prenatale screening, kan blijken dat zij een verhoogde kans heeft op een kind met een afwijking. In dat geval komt zij opnieuw voor een keuze te staan: laat zij wel of niet invasieve tests uitvoeren, waarmee een afwijking bij het kind kan worden vastgesteld?

Kiest zij voor prenatale diagnostiek, dan dient zich een volgende keuze aan: wat te doen, als een afwijking wordt geconstateerd? Zet zij de zwangerschap voort en bereidt zij zich voor op een kind met een afwijking, of breekt zij de zwangerschap af?² Er zijn vrouwen die zich deze vragen niet willen stellen; zij willen ongestoord genieten van hun zwangerschap. Er zijn ook vrouwen die zeker weten dat zij het kind altijd, met of zonder afwijking, geboren willen laten worden

Een ander aspect is het risico van de invasieve tests. Het onderzoek waarmee de diagnose Down-syndroom kan worden gesteld, een vlokkentest of vruchtwaterpunctie, is zeer betrouwbaar, maar kan een miskraam veroorzaken.

Bij zwangeren van 36 jaar en ouder is de kans op een kind met het Down-syndroom groter dan de kans op een miskraam door invasieve diagnostiek. De kans op een kind met deze aandoening neemt toe met de leeftijd van de moeder. Zestig procent van de moeders van kinderen die met het Down-syndroom worden geboren, zijn tijdens de zwangerschap echter jonger dan 36 jaar.²

² Van der Plas KM. Ethische argumentatie rondom prenatale screening, 2004. Zie: <http://members.home.nl/kajger/documenten/Prenatalescreening.pdf>.

De verloskundig hulpverlener staat voor de uitdaging deze statistische uitkomsten te vertalen in begrijpelijke informatie die het de zwangere vrouw mogelijk maakt een afgewogen keuze te maken.

Uitgangspunt van deze PIN is dat de zwangere vrouw zelf aangeeft of zij informatie wenst, en zo ja, aan welke informatie en aan hoeveel informatie zij behoefte heeft. In hoofdstuk 1 oriënteert u zich op prenatale screening en prenatale diagnostiek. In hoofdstuk 2 wordt besproken hoe u zwangeren informeert over prenatale screening en begeleidt bij het maken van een keuze voor al dan niet screenen. In hoofdstuk 3 wordt ingegaan op de counseling van vrouwen die voor prenatale screening hebben gekozen. In deze eerste drie hoofdstukken raakt u stapsgewijs dieper in de stof ingevoerd. Hoofdstuk 4 is een kennistoets. Ten slotte wordt in hoofdstuk 5 aandacht besteed aan de organisatie van de verloskundige zorg en het maken van samenwerkingsafspraken.

Achter in de PIN vindt u een lijst van gebruikte afkortingen (bijlage 1) en een lijst van publicaties en websites over prenatale screening (bijlage 2); daarmee kunt u zich verder oriënteren op deze ingewikkelde materie en ook de meest actuele informatie vinden.

Met de werkbladen kunt u actief aan de slag. In de achtergrondinformatie vindt u de antwoorden op de in de werkbladen gestelde vragen voorzien van een onderbouwing.

Dit programma kan worden gebruikt als individuele voorbereiding op een bijeenkomst van uw beroeps- of toetsgroep, waarin aandacht wordt besteed aan prenatale screening. Ook is het geschikt als voorbereiding op een bespreking waarbij verloskundig hulpverleners afspraken maken over samenwerking bij prenatale screening.

N.B. Midden in dit boekje vindt u een pagina met toetsvragen, het zogeheten 'Toetsblad'.

Huisartsen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het Toetsblad terugsturen naar het NHG; zij ontvangen dan de antwoorden retour. Het NHG gebruikt het Toetsblad ook bij de toekenning van nascholingspunten. **Dit programma is voor huisartsen tot 1 augustus 2007 voor anderhalf uur nascholing geaccrediteerd door het College voor Accreditatie Huisartsen (CvAH) onder nummer 2394.** Huisartsen die als abonnee op de reeks Programma's voor Individuele Nascholing in een jaar Toetsbladen aan het NHG hebben toegestuurd, krijgen een certificaat waarop het totaal aantal in dat (kalender)jaar gevolgde uren nascholing staat vermeld. Het NHG baseert zich hierbij op de Toetsbladen die op 1 maart van het daaropvolgende jaar van hen binnen zijn.

Geldigheid accreditering

De accreditering van de jaargangen 1 t/m 8 is inmiddels verlopen. Voor de negende en deze tiende jaargang staat steeds per nummer precies aangegeven tot wanneer huisartsen uiterlijk het betreffende Toetsblad bij het NHG kunnen indienen.

Verloskundigen die de vragen op het Toetsblad hebben beantwoord, kunnen het blad terugsturen naar de KNOV; zij ontvangen dan de antwoorden retour. **Dit programma is voor verloskundigen tot 1 augustus 2007 voor anderhalf uur naschooling geaccrediteerd door de KNOV.**

Dit programma is eveneens geaccrediteerd voor ***gynaecologen*** en ***klinisch genetici***. Zij ontvangen via de beroepsorganisaties, respectievelijk de NVOG en de VKGN, een digitale versie van deze PIN waarin informatie over de accreditering is opgenomen.

1. In blijde verwachting...

Werkblad

In dit hoofdstuk oriënteert u zich op prenatale screening en prenatale diagnostiek. Welke tests en welke onderzoeken kunnen worden aangeboden en welke hulpverleners zijn daarbij betrokken?

Vul de vragen bij onderstaande casussen in. Het is de bedoeling dat u de vragen stuk voor stuk beantwoordt en niet vooruitkijkt. Soms wordt in de formulering van een vraag het antwoord op een eerdere vraag gegeven.

Casus 1

Marieke en Harm de Groot bezoeken uw spreekuur. Marieke, 32 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Haar laatste menstruatie was zes weken geleden en de zwangerschapstest was positief. Ze vertellen heel blij te zijn met de zwangerschap, maar weten niet goed wat hun nu allemaal te wachten staat. Ze hebben op internet rondgekeken. Daar lazen ze iets over de mogelijkheden voor prenatale screening. Ze willen graag meer uitleg. 'Moeten we daar nu aan beginnen of niet?'

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

1b. Kunt u hun kort uitleggen wat het doel is van prenatale screening?

1c. Welke 'mogelijkheden' worden bedoeld?

U vertelt dat zij, als zij dat willen, een afspraak kunnen maken voor een gesprek waarin zij uitgebreid worden geïnformeerd. Zij krijgen dan uitleg over de aandoe-ningen waarop getest wordt, de onderzoeken en de mogelijke gevolgen van de test-procedure.

Zij geven aan daarin geïnteresseerd te zijn. Marieke vraagt, of zij in aanmerking komt voor prenatale screening.

2. *Wat antwoordt u haar?*

Zij hebben nog een aantal praktische vragen.

3a. *Welke onderzoeken behoren tot het basispakket van de ziektekostenverzekering?*

3b. *Wanneer moeten de tests worden uitgevoerd?*

3c. *Door wie worden de tests uitgevoerd?*

Casus 2

Wim en Anke Burger bezoeken uw spreekuur en vertellen blij dat Anke zwanger is. Haar laatste menstruatie was twee maanden geleden. Zij hebben lang naar deze zwangerschap uitgekeken en hadden de moed zelfs al bijna opgegeven. Tot twee keer toe hebben ze de zwangerschapstest herhaald, omdat ze maar niet konden geloven dat Anke echt zwanger was.

Zij weten dat Anke, 38 jaar, in aanmerking komt voor prenatale diagnostiek. Hoewel ze nog niet zeker weten of ze die onderzoeken willen laten doen, willen ze wel graag alle informatie erover hebben. Zij zijn beiden gezond en er zijn, voor zover bekend, geen bijzondere ziekten in de familie.

4a. Welke onderzoeken voor prenatale diagnostiek zijn mogelijk?

4b. Op welk moment in de zwangerschap worden deze onderzoeken uitgevoerd?

4c. Waar worden de onderzoeken voor prenatale diagnostiek verricht?

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

U merkt dat zij wat moeite hebben met de hoeveelheid informatie. Op uw vraag of ze er nog wat meer over willen lezen, knikken ze bevestigend.

5. Welke informatie geeft u hun mee?

Casus 3

Op uw spreekuur komen Janneke en Cor Verbruggen. Blij vertellen ze dat Janneke zwanger is. Toch lijken ze ook wat bezorgd. 'We willen er alles aan doen om te weten of onze baby gezond is. Welke tests kunnen we doen?'

6a. Stel, dat Janneke 28 jaar is, welke informatie geeft u dan?

6b. Stel, dat Janneke 37 jaar is, welke informatie geeft u dan?

U probeert zo goed mogelijk op hun vragen te antwoorden. U geeft aan dat ze er beiden goed over moeten nadenken wat ze willen doen met de uitslagen van het onderzoek. Hoewel u dat niet had verwacht, zeggen ze dat ze daar al over hebben gesproken en nagedacht. 'Als de uitslag niet goed is, willen we de zwangerschap afbreken,' zegt Janneke. Cor knikt instemmend en vraagt: 'Kunt u ons ook wat meer vertellen over hoe dat dan gaat?'

7a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcuretage?

7b. Hoe verloopt een zwangerschapsafbreking na dat tijdstip?

1. In blijde verwachting...

Achtergrondinformatie

Casus 1

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad. Als u het ingevulde Toetsblad terugstuurt, wordt het antwoord op de vragen met een toelichting aan u toegezonden.

1b. Kunt u hun kort uitleggen wat het doel is van prenatale screening?

De onderzoeken bij prenatale screening hebben als doel te bepalen hoe groot de kans is op een kind met het Down-syndroom. Daarnaast kan bij 20 weken zwangerschap een echo worden gemaakt, waarbij onder andere wordt gekeken naar de aanwezigheid van neuralebuisdefecten.

Als blijkt dat er een verhoogde kans is op een kind met het Down-syndroom, volgt eventueel invasieve prenatale diagnostiek, waarbij het Down-syndroom al dan niet wordt vastgesteld. Ook wordt dan gekeken naar andere chromosomale afwijkingen. Screening wordt gevolgd door diagnostiek, als er behoefte is aan een vastomlijnde diagnose.

Bij *prenatale screening* worden non-invasieve tests gebruikt, dat wil zeggen dat er geen kans is op een miskraam als gevolg van de ingreep. *Prenatale diagnostiek* is invasief en daarbij bestaat deze kans wel.

Met een echo die bij een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken wordt gemaakt, kan in 80 procent van de gevallen worden vastgesteld of het kind een neuralebuisdefect heeft.

1c. Welke 'mogelijkheden' worden bedoeld?

Tests bij prenatale screening zijn:

- **Combinatietest**

Deze test wordt het meest gebruikt en bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken. Het eerste onderzoek is een bloedtest (*eerstetrimester-serumtest*) en wordt uitgevoerd bij een zwangerschapsduur tussen 9 en 14 weken. Door meting van de concentratie merkstoffen (bèta-HCG en PAPP-A) in het bloed van

de moeder wordt bepaald hoe groot de kans is dat het kind het Down-syndroom heeft.

Het tweede onderzoek, de *nekplooiemeting*, is een echoscopisch onderzoek waarbij de dikte (door vocht) van de huidplooi in de nek van het kind wordt gemeten; dit onderzoek wordt verricht bij een zwangerschapsduur tussen 11 en 14 weken.

Aan de hand van deze meting, de uitslag van het bloedonderzoek en de leeftijd van de moeder wordt bepaald hoe groot de kans is op een kind met het Down-syndroom. Een verdikte nekplooi kan ook wijzen op andere chromosomale of structurele afwijkingen zoals een hartafwijking of een hernia diaphragmatica. Met de zwangere vrouw wordt vooral gesproken over de kans op het Down-syndroom.

De combinatie van deze twee tests geeft een betere voorspelling dan elke test afzonderlijk.

Als de kans op een kind met het Down-syndroom groter is dan of gelijk is aan 1/250, wordt prenatale diagnostiek aangeboden. Een 36-jarige zwangere heeft een risico van 1/250 op een kind met het Down-syndroom.

- **Tweedetrimester-serumtest** (ook wel **tripeltest** genoemd)

Behalve de kans op het Down-syndroom kan met een alfafoetoproteïne-(AFP-)meting ook de kans op een kind met een neuralebuisdefect worden bepaald. Omdat de resultaten van de combinatietest beter zijn, wordt de tripeltest alleen aangeraden als de zwangere zich te laat heeft aangemeld voor de combinatietest. Een neuralebuisdefect is meestal ook zichtbaar bij het structureel echoscopisch onderzoek (zie hieronder).

- **Structureel echoscopisch onderzoek (SEO)**

Rond de 20e week van de zwangerschap kunnen ernstige structurele aanlegstoornissen bij het kind, bijvoorbeeld grote afwijkingen van het centrale zenuwstelsel, de botten, de nieren of het hart, zichtbaar worden gemaakt met het zogeheten structureel echoscopisch onderzoek. Het gaat ook hier om *screenend* onderzoek: een normale uitslag van het echoscopisch onderzoek betekent dat de kans op aangeboren afwijkingen gering is, maar sluit deze afwijkingen zeker niet uit.

Als bij het structureel echoscopisch onderzoek afwijkingen worden gevonden, zal de echoscopist de zwangere vrouw doorverwijzen naar een derdelijns centrum voor geavanceerd echoscopisch onderzoek. Een dergelijke echo wordt ook wel type-II-echo of artikel-2-echo genoemd. Een speciaal daartoe opgeleide gynaecoloog verricht het onderzoek en stelt de diagnose. Dit kan leiden tot aanpassing van het obstetrisch beleid en daardoor misschien tot een betere prognose. Bij ernstige afwijkingen is zwangerschapsafbreking een mogelijkheid.

2. Wat antwoordt u haar?

Alle zwangeren die dit wensen, kunnen kiezen voor prenatale screening. Deze screening staat los van leeftijd, gezondheid en de vraag of er erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie voorkomen. Zwangeren van 36 jaar en ouder kunnen kiezen: eerst alleen prenatale screening, of meteen invasieve prenatale diagnostiek.

3a. Welke onderzoeken behoren tot het basispakket van de ziektekostenverzekering?

Zwangere vrouwen van 36 jaar of ouder (in de 18e week van de zwangerschap) en zwangere vrouwen met een medische indicatie voor prenatale diagnostiek krijgen de *combinatietest* vergoed uit het basispakket van de ziektekostenverzekering. Voor anderen wordt deze test soms vergoed uit een aanvullende verzekering. Is dit niet het geval, dan ontvangen zij een rekening. De kosten voor de combinatietest (nekplooimeting en eerstetrimester-serumtest) bedragen in 2006 € 126,-.

Het ziet er op dit moment (medio 2006) naar uit dat de kosten voor *counseling* en het *structureel echoscopisch onderzoek* ook onder het basispakket zullen vallen. Voor de laatste ontwikkelingen: zie de website www.prenatalescreening.nl.

Aanvullend diagnostisch invasief onderzoek behoort tot het basispakket.

3b. Wanneer moeten de tests worden uitgevoerd?

De tests hebben de grootste gevoeligheid in één bepaalde periode van de zwangerschap, namelijk tussen 9 en 14 weken. Voor een juiste kansbepaling is het belangrijk om de precieze zwangerschapsduur te weten. Als hierover twijfel bestaat, is een eerstetrimester-echo gewenst om de juiste termijn te bepalen.

3c. Door wie worden de tests uitgevoerd?

De organisatie van prenatale screening verschilt per regio (zie ook hoofdstuk 5). Een serumtest wordt aangevraagd door de verloskundige of de gynaecoloog, in sommige regio's ook door de huisarts. Er wordt gewerkt aan een landelijk organisatie-model.

Nekplooimeting en structureel echoscopisch onderzoek worden uitgevoerd in regionale centra voor prenatale screening, die volgens erkende protocollen werken met ervaren en voldoende geschoolde onderzoekers. Counseling wordt uitgevoerd door de verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Het is belangrijk dat deze voldoende kennis en ervaring heeft.

Casus 2

4a. Welke onderzoeken voor prenatale diagnostiek zijn mogelijk?

4b. Op welk moment in de zwangerschap worden deze onderzoeken uitgevoerd?

U geeft de volgende informatie over de mogelijke onderzoeken voor prenatale diagnostiek:

- **Vlokkentest**

Bij de vlokkentest wordt een stukje placenta (20 tot 50 mg vlokkelig weefsel) weggenomen via de vagina (bij een zwangerschapsduur van 10 tot 12 weken) of via de buikwand (bij een zwangerschapsduur van meer dan 12 weken). Dit weefsel wordt gebruikt voor chromosoomonderzoek waarmee afwijkingen, bijvoorbeeld het Down-syndroom, kunnen worden aangetoond. Op indicatie kan ook gericht aanvullend DNA- of metabool onderzoek worden verricht. Een enkele keer is er een verschil tussen de uitslag van de vlokkentest en het werkelijke chromosomenpatroon van de foetus en is aanvullend onderzoek gewenst (vruchtwaterpunctie). Het risico van een miskraam als gevolg van de vlokkentest is 0,5 procent. Daarnaast heeft elke vrouw die 11 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 2 procent.

- **Vruchtwaterpunctie**

Bij een vruchtwaterpunctie wordt bij een zwangerschapsduur van minimaal 14 weken (meestal tussen 15 en 17 weken) vruchtwater afgenomen. Onder geleide van echoscopisch onderzoek wordt met een naald via de buikwand 15 tot 20 cc vruchtwater uit de uterus opgezogen. De cellen in het vruchtwater worden gekweekt voor chromosoomonderzoek. Door bepaling van de AFP-waarde wordt vastgesteld of er sprake is van een kind met een neuralebuisdefect. Op indicatie kan in het vruchtwater ook gericht aanvullend DNA- of metabool onderzoek worden verricht. Bij een vruchtwaterpunctie is de kans op een miskraam 0,3 procent. Daarnaast heeft elke vrouw die 15 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 1 procent.

- **Geavanceerde echoscopie**

Geavanceerd echoscopisch onderzoek wordt verricht, als:

- bij het structureel echoscopisch onderzoek een afwijking wordt vermoed; meestal volgt dan een verwijzing naar een tertiair centrum voor het maken van een type-II-echo waarmee neuralebuisdefecten, hart- en nierafwijkingen kunnen worden opgespoord;
- het ouderpaar een verhoogde kans heeft op een kind met een aandoening die met echoscopisch onderzoek zichtbaar te maken is;
- bij een normaal chromosomenpatroon de nekplooi van het kind >3 mm is; het risico van een aangeboren afwijking is dan verhoogd.

- **Niets doen**

Deze mogelijkheid dient altijd expliciet te worden besproken. Sommige zwangeren voelen zich door het feit dat prenatale diagnostiek bij vrouwen van 36 jaar en ouder is geïndiceerd, als het ware 'gedwongen' om te kiezen voor invasieve prenatale diagnostiek. Bespreking van de mogelijkheid om niets te doen of te kiezen voor alleen prenatale screening kan voor sommigen een *eye-opener* zijn. Uit onderzoek blijkt dat meer dan de helft van de zwangeren van 36 jaar en ouder afziet van invasieve diagnostiek; een deel van deze vrouwen maakt de laatste jaren gebruik van de mogelijkheid van prenatale screening.

4c. Waar worden de onderzoeken voor prenatale diagnostiek verricht?

De onderzoeken worden uitgevoerd in een klinisch genetisch centrum voor prenatale diagnostiek verbonden aan één van de acht universitaire medische centra, of in een ander centrum voor prenatale diagnostiek dat samenwerkt met een klinisch genetisch centrum.

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

5. Welke informatie geeft u hun mee?

U kunt hun de volgende informatie geven:

- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Brochure 'Prenatale screening'.

Deze brochure bevat algemene informatie over prenatale screening, de aandoeningen waarop wordt gescreend, de beschikbare onderzoeken en het maken van keuzes. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl.

- Gegevens over het dichtstbijzijnde centrum voor prenatale diagnostiek.
- Adressen van websites met voorlichting voor de zwangere vrouw en haar partner: www.prenatalescreening.nl, www.zwangernu.nl. en www.erfelijkheid.nl (zie ook bijlage 2).

Op dit moment (medio 2006) wordt een Keuzehulp 'Prenatale screening' ontwikkeld (door TNO Kwaliteit van Leven in samenwerking met de afdeling Medische Besliskunde van het LUMC).

Dit is een hulpmiddel voor zwangere vrouwen bij het nemen van beslissingen over prenatale screening gericht op het Down-syndroom. De keuzehulp zal informatie bevatten over:

- het Down-syndroom;
- prenatale onderzoeken; deze informatie kan worden toegespitst op leeftijd en zwangerschapsduur van de betreffende zwangere vrouw;
- persoonlijke kansen en risico's; deze informatie wordt op verschillende manieren aangeboden;
- voor- en nadelen van prenataal onderzoek;
- het maken van een juiste keuze in overeenstemming met de eigen normen en waarden.

Vanaf begin 2007 zal de Keuzehulp 'Prenatale screening' beschikbaar zijn op de websites www.kiesbeter.nl en www.prenatalescreening.nl.

Casus 3

6a. Stel, dat Janneke 28 jaar is, welke informatie geeft u dan?

Gezien haar leeftijd kan Janneke kiezen voor prenatale screening. Door counseling krijgt zij een beter inzicht in de verschillende mogelijkheden en de voor- en nadelen daarvan.

U maakt hiervoor een nieuwe afspraak met haar of u verwijst haar naar iemand die haar counseling kan geven. Counseling wordt bij voorkeur gegeven door een hulpverlener die er ervaring in heeft. Dit zal vaak een verloskundige, een verloskundig actieve huisarts of een gynaecoloog zijn. Ook de niet-verloskundig actieve huisarts kan counseling geven, als hij zich daartoe bekwaam acht.

In het counselingsgesprek wordt ingegaan op het verschil tussen screening en diagnostiek. Ook worden de voor- en nadelen besproken vanuit het gezichtspunt van Janneke en haar partner.

Het is van belang te benadrukken, dat het niet mogelijk is *alle* aangeboren aandoeningen op te sporen. Prenatale screening biedt *niet* de garantie op een gezond kind. Bovendien kunnen bij screening altijd fout-negatieve en fout-positieve uitslagen voorkomen. De geboorte van een kind met het Down-syndroom of een neurale-buisdefect kan ook bij gunstige uitslagen (bij een niet-verhoogd risico) niet volledig worden uitgesloten, laat staan dat de zekerheid kan worden gegeven dat het kind helemaal gezond zal zijn.

6b. Stel, dat Janneke 37 jaar is, welke informatie geeft u dan?

Gezien haar leeftijd kan Janneke kiezen voor prenatale screening of voor invasieve prenatale diagnostiek. U informeert haar hierover en ook over de mogelijkheid om

af te zien van onderzoek. Door counseling krijgt zij een beter inzicht in de verschillende keuzemogelijkheden en de voor- en nadelen daarvan.

In het counselinggesprek wordt ingegaan op het verschil tussen screening en diagnostiek. Ook worden de voor- en nadelen besproken vanuit het gezichtspunt van Janneke en haar partner.

Het is van belang duidelijk aan te geven, dat het niet mogelijk is *alle* aangeboren aandoeningen op te sporen. Bij prenatale screening en diagnostiek kunnen alleen uitspraken worden gedaan over die aandoeningen waarop het onderzoek is gericht, dus vooral over het Down-syndroom en neuralebuisdefecten. Prenataal onderzoek biedt *niet* de garantie op een gezond kind.

Bij screening kunnen altijd fout-negatieve en fout-positieve uitslagen voorkomen. Prenatale diagnostiek *kán* leiden tot een miskraam.

Met het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met het Down-syndroom toe, evenals de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking. Zwangeren die in de 18e week van de zwangerschap 36 jaar zijn, komen in aanmerking voor vergoeding van prenatale screening en diagnostiek.

Benadruk dat zij volledig vrij zijn om wel of niet te kiezen voor prenataal onderzoek (zowel screening als diagnostiek).

7a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcuretage?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

7b. Hoe verloopt een zwangerschapsafbreking na dat tijdstip?

Na deze termijn wordt een zwangerschap over het algemeen afgebroken door de bevalling in te leiden. Er wordt dan een klein kind geboren. Bij kinderen met het Down-syndroom kunnen de dysmorphieën bij deze zwangerschapsduur moeilijk te herkennen zijn. Het is raadzaam dit van tevoren met het ouderpaar te bespreken. Sommige ouders ervaren het achteraf als een voordeel, dat zij de mogelijkheid hadden afscheid te nemen van het kind en dat zij konden zien dat het aangeboren afwijkingen had. In Nederland is het afbreken van de zwangerschap wettelijk toegestaan tot een zwangerschapsduur van 24 weken en 0 dagen.

Als het ongeboren kind een aandoening heeft waaraan het zeker zal overlijden, kan onder strikte voorwaarden en op nadrukkelijk verzoek van het ouderpaar de zwangerschap bij een duur van meer dan 24 weken worden afgebroken (voor meer informatie: zie www.nvog.nl).

2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes

Werkblad

In 2004 heeft het kabinet het standpunt ingenomen dat alle zwangeren moet worden gevraagd of zij geïnformeerd willen worden over prenatale screening, ongeacht hun kans op een kind met een aangeboren aandoening. In de eerste plaats zult u moeten nagaan of de zwangere vrouw prijs stelt op deze informatie. Uit verschillende onderzoeken blijkt, dat volgens veel vrouwen het testaanbod niet als keuze-mogelijkheid werd aangeboden maar als vanzelfsprekend onderdeel van de zorg. Alleen als de zwangere vrouw aangeeft dat zij wil worden geïnformeerd, geeft u daadwerkelijk voorlichting. Door op niet-sturende wijze te vragen en alleen informatie te geven als de vrouw en haar partner dat wensen, wordt een klimaat geschapen waarin zij hun eigen keuzes kunnen maken.

In dit hoofdstuk wordt behandeld hoe u zwangeren informeert over prenatale screening en begeleidt bij het maken van de keuze voor wel of niet screenen.

Lees onderstaande casus en vul de vragen in.

Casus 1

Angela de Groot, 24 jaar, komt op uw spreekuur. Ze heeft wat vragen over voetwratten en vertelt tussen neus en lippen door dat ze voor het eerst zwanger is. Haar laatste menstruatie was twee maanden geleden. Haar cyclus is altijd wat onregelmatig. Ze slaat ook wel eens een maand over. Zij heeft nog geen afspraak gemaakt met een verloskundig hulpverlener.

1. *Wat stelt u aan de orde over prenatale screening? Motiveer uw antwoord.*

Angela is een beetje overrompeld door uw verhaal waarin u ook heeft aangeroerd dat prenatale screening mogelijk is. Zij geeft aan toch in het kort te willen weten welke mogelijkheden voor prenatale screening er nu zijn en om welke aangeboren afwijkingen het dan gaat.

2a. Wat antwoordt u haar?

2b. Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?

Casus 2

Irene van Bussum, 40 jaar, komt op uw spreekuur. Na jaren 'proberen' en vele onderzoeken waarbij geen afwijkingen werden geconstateerd, is zij nu toch spontaan zwanger. Dolgelukkig zit zij bij u. Aanleiding is, dat ze nog niet weet of ze wil kiezen voor prenatale diagnostiek.

3. Welke overwegingen voor én tegen dit onderzoek verwacht u bij haar?

Op uw voorstel om een afspraak te maken voor een counselinggesprek gaat ze graag in.

4. Welke informatie geeft u over het counselinggesprek?

Casus 3

Mevrouw Yaldiz, 26 jaar, komt samen met haar buurvrouw op het spreekuur. Zij is onlangs uit Turkije naar Nederland gekomen. Haar buurvrouw doet het woord: 'Zij is één maand over tijd.' U wilt haar vragen of zij geïnformeerd wil worden over prenatale screening. Gezien de taalbarrière is dat lastig.

5. *Hoe pakt u dit aan?*

Een paar dagen later komt mevrouw Yaldiz samen met haar man op uw spreekuur. Na uw felicitaties steekt u meteen van wal. Gelukkig spreekt de heer Yaldiz goed Nederlands. U vraagt hem of hij uw woorden voor zijn echtgenote wil vertalen.

6. *Stel, dat ook hij de Nederlandse taal gebrekkig beheerst, wat doet u dan?*

2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes

Achtergrondinformatie

Casus 1

1. *Wat stelt u aan de orde over prenatale screening? Motiveer uw antwoord.*

U vertelt haar, dat prenatale screening mogelijk is. Alleen als zij meer informatie wenst, wijst u haar erop dat zij hierover een uitgebreid gesprek (counseling) kan krijgen waarin op alle prenatale tests wordt ingegaan en de voor- en nadelen daarvan worden besproken.

In de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO) staat het recht van de patiënt op informatie beschreven alsook het recht om niet te worden geïnformeerd. De wens van de zwangere vrouw om niet te worden geïnformeerd over onderzoeksmogelijkheden behoort te worden gerespecteerd. De zwangere vrouw mag niet door de zorgverlener aan een ongevraagd, dwingend aanbod van prenatale screeningsmogelijkheden worden blootgesteld.

2a. *Wat antwoordt u?*

U legt haar uit, dat iedere vrouw aan het begin van de zwangerschap kan laten onderzoeken of het ongeboren kind een verhoogde kans heeft op het Down-syndroom. Ook kan zij later in de zwangerschap een echo laten maken, waarmee kan worden vastgesteld of het kind een open rug of andere ernstige structurele afwijkingen heeft.

Alleen als zij meer informatie wenst, wijst u haar op de mogelijkheid van een uitgebreid informatief gesprek (counseling) waarin op alle prenatale screeningstests wordt ingegaan en de voor- en nadelen daarvan worden besproken.

2b. *Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?*

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

Casus 2

3. Welke overwegingen voor én tegen dit onderzoek verwacht u bij haar?

Overwegingen van uiteenlopende aard kunnen een rol spelen:

- **Levensopvattingen en levenssituatie**

De beslissing om al dan niet prenatale screening of prenataal onderzoek te laten doen is voor de meeste zwangeren moeilijk. Ditzelfde geldt voor het besluit wat moet worden gedaan, als inderdaad een aandoening wordt vastgesteld. De keuze voor afbreken of uitdragen van de zwangerschap hangt af van de persoonlijke opvattingen en omstandigheden van de zwangere vrouw.

- **Vrees voor een miskraam**

Gezien de leeftijd van de moeder en het moeizame zwanger worden is het mogelijk, dat deze ouders de kans op een miskraam door invasieve prenatale diagnostiek als groot ervaren en ieder risico willen vermijden. Zij zullen dan geneigd zijn niets te doen of eerst te kiezen voor screening.

Het is van belang te benadrukken, dat bij de berekening van de kans op een kind met een afwijking de invloed van de leeftijd van de moeder wordt meegewogen.

- **Vrees voor een kind met het Down-syndroom**

Bij sommigen weegt de vrees een kind met het Down-syndroom te krijgen zwaar. Dit kan een gevolg zijn van hun sociale achtergrond of persoonlijke ervaring, de publieke opinie of verouderde en/of onjuiste informatie. Deze ouders zullen mogelijk eerder kiezen voor invasieve diagnostiek.

- **(On)bekendheid met aandoeningen**

Met prenatale tests wordt de kans onderzocht op een kind met een aandoening. In het gesprek over screening dient aandacht te worden geschonken aan de beelden die bij de ouders leven over de aandoeningen waarop wordt gescreend. Het ouderpaar kan zich er dan een voorstelling van maken hoe het is om te leven met een kind met één van deze aandoeningen.

- **Leeftijd**

Bij het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met een chromosoomafwijking toe. Voor Irene van Bussum is de kans op een kind met het Down-syndroom op grond van haar leeftijd 1/112, dat wil zeggen ongeveer 1 procent.

Daarnaast is er een kans van ongeveer 1 procent op een kind met een andere chromosoomafwijking.

De algemene kans op een kind met een min of meer ernstige erfelijke of aangeboren aandoening is ongeveer 2 tot 3 procent.

De kans op een kind zonder aangeboren afwijking of aandoening is voor haar dus ongeveer 95 procent.

Van de zwangeren van 36 jaar en ouder maakt ongeveer 40 procent gebruik van de mogelijkheid voor prenatale diagnostiek. Over de motieven om niet deel te nemen is niet veel bekend. Wel blijkt het ontbreken van voorlichting een rol te spelen.

4. Welke informatie geeft u over het counselinggesprek?

Het counselinggesprek wordt bij voorkeur gevoerd door een hierin bekwame verloskundig hulpverlener. Voor een counselinggesprek wordt dertig minuten uitgetrokken. Voor het inplannen van het consult is het nodig dat van tevoren wordt aangegeven dat het om een counselinggesprek gaat.

U raadt haar aan iemand mee te nemen naar het gesprek. In de meeste gevallen komen zwangeren met hun partner, maar zij kan er ook voor kiezen om alleen te komen of een andere vertrouwenspersoon mee te nemen. U geeft schriftelijke informatie mee en wijst op het bestaan van informatieve websites (zie bijlage 2).

Casus 3

5. Hoe pakt u dit aan?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

6. Stel, dat ook hij de Nederlandse taal gebrekkig beheerst, wat doet u dan?

Als de taalbarrière een probleem blijft, kan voorlichtingsmateriaal in (onder andere) het Turks worden gebruikt. Er zijn de volgende mogelijkheden:

- Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie (NIGZ). Brochure 'Prenatale diagnostiek: echoscopie' (in het Arabisch, Engels, Frans en Turks). Te bestellen via de website: www.nigz.nl
- www.kalitim.nl: website van het Erfocentrum met erfelijkheidsvoorlichting (in het Turks en Nederlands)

Daarnaast kunnen migrantenvoorlichters worden ingeschakeld. Zij geven aan groepen of individuele personen voorlichting in de eigen taal en binnen de eigen cultuur (Vetc) over erfelijkheid en over zwangerschap en bevalling. Migrantenvoorlichters hebben een gedegen kennis van zowel de Nederlandse gezondheidszorg als de eigen taal en cultuur; zij slaan een brug tussen twee culturen. Zie voor het bestellen van materialen en meer informatie: www.nigz.nl (kies voor 'Dossiers', kies bij 'Top 3 Dossiers' voor de optie 'Allochtonen-Vetc').

3. In gesprek: voorlichting en begeleiding

Werkblad

Voor het geven van counseling over prenatale screening bestaan aanbevelingen. Deze zijn als onderdeel van een bredere 'kwaliteitsnorm' opgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG).³ De verschillende organisaties die bij prenatale screening zijn betrokken, hebben in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) gezamenlijk bij de minister een vergunning aangevraagd waarvoor deze kwaliteitsnorm het uitgangspunt was.

Prenatale screening valt onder de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO). In deze wet wordt de bescherming geregeld van mensen die een bevolkingsonderzoek ondergaan.

Volgens de wetgever valt prenatale screening in de categorie 'ernstige ziekten waarvoor geen behandeling of preventie mogelijk is.' Afbreking van de zwangerschap beschouwt de wetgever niet als behandeling of preventie.

Volgens deze wet is voor het uitvoeren van prenatale screening een vergunning nodig.

In dit hoofdstuk komen alle onderwerpen aan bod die volgens de aanbevelingen in de kwaliteitsnorm bij counseling moeten worden besproken.

Annemiek ter Wiel, 25 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Haar amenorroeduur is 8 weken. Uit de anamnese blijkt geen verhoogde kans op erfelijke aandoeningen. Samen met haar vriend Jacob heeft ze een afspraak gemaakt voor een counseling-gesprek, omdat ze meer willen weten over prenatale screening.

³ NVOG. Kwaliteitsnorm 6. Prenatale screening op foetale afwijkingen (november 2005). Te downloaden via de website: http://www.nvog.nl/files/kwn_06_pren_screening_op_foetale_afwijkingen.pdf.

1a. Welke onderwerpen moeten bij de voorlichting over prenatale screening in elk geval aan de orde komen?

1b. Welke vormen van prenatale screening bespreekt u met haar?

Annemiek vertelt dat ze op internet al het een en ander heeft opgezocht. Zo weet ze al hoe groot de kans is dat iemand van haar leeftijd een kind met het Down-syndroom krijgt.

2a. Hoe legt u haar het verschil uit tussen de kans die de combinatietest oplevert, en de kans die samenhangt met haar leeftijd?

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

2c. Wat is in dat geval de volgende stap?

U vraagt, of ze tot zover alles hebben begrepen. Ze geven aan dat dit het geval is. Jacob zegt, dat hij begrijpt dat het mogelijk is tijdens de zwangerschap al te weten te komen of hun kind het Down-syndroom heeft, maar dat hij het moeilijk vindt om te bedenken wat zij dan moeten doen.

3a. Wat zegt u over een eventuele positieve uitslag van de prenatale diagnostiek?

3b. Wat vertelt u over het Down-syndroom?

Annemiek geeft aan moeite te hebben met het begrijpen van de cijfers over kansen. Op internet vond ze onderstaande tabel.

Leeftijd vrouw	Kans op kind <i>met</i> Down-syndroom	Kans op kind <i>zonder</i> Down-syndroom
≤ 25 jaar	<1 van de 1000	>999 van de 1000
30 jaar	1 van de 1000	999 van de 1000
35 jaar	3 van de 1000	997 van de 1000
40 jaar	9 van de 1000	991 van de 1000
45 jaar	36 van de 1000	964 van de 1000
>45 jaar	>47 van de 1000	<953 van de 1000

Ze vraagt wat die getallen nou eigenlijk betekenen.

4a. Hoe kunt u het praten over kansen vergemakkelijken?

4b. Wat draagt bij aan een goed begrip van de term 'kans'?

Annemiek kijkt u vragend aan en zegt: 'Als uit de test blijkt dat ik geen verhoogde kans heb op een kind met het Down-syndroom, kan het dan tóch gebeuren dat ik zo'n kind krijg?'

5. Wat antwoordt u?

Toetsblad

Jrg.10/nr.1. Prenatale screening

Dit Toetsblad kunt u uitnemen.

Huisartsen kunnen het Toetsblad opsturen naar het Nederlands Huisartsen Genootschap.

Verloskundigen kunnen het Toetsblad opsturen naar de Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen.

De vragen op dit Toetsblad zijn terug te vinden op de verschillende werkbladen. Door deze vragen te beantwoorden, geeft u aan het programma helemaal te hebben doorgenomen.

Huisartsen

Deelname aan een Programma voor Individuele Nascholing geldt als geaccrediteerde nascholing voor gemiddeld anderhalf uur. Huisartsen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het blad terugsturen naar het NHG; zij ontvangen dan de antwoorden met een toelichting retour. Het NHG gebruikt dit Toetsblad ook bij de toekenning van nascholingspunten. Wanneer huisartsen die zijn geabonneerd op de reeks, in een jaar Toetsbladen aan het NHG hebben toegestuurd, krijgen zij van het NHG een certificaat waarop het totaal aantal in dat (kalender)jaar gevolgde uren nascholing staat vermeld. Het NHG baseert zich hierbij op de Toetsbladen die op 1 maart van het daaropvolgende jaar binnen zijn.

N.B. Huisartsen dienen dit Toetsblad uiterlijk 1 augustus 2007 bij het NHG te hebben ingediend.

Geldigheid accreditering

De accreditering van de jaargangen 1 t/m 8 is inmiddels verlopen. Voor de negende en deze tiende jaargang staat steeds per nummer precies aangegeven tot wanneer u uiterlijk het betreffende Toetsblad bij ons kunt indienen.

Verloskundigen

Deelname aan dit Programma voor Individuele Nascholing geldt als geaccrediteerde nascholing voor gemiddeld anderhalf uur. Verloskundigen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het Toetsblad terugsturen naar de KNOV; zij ontvangen dan de antwoorden met een toelichting retour.

N.B. Verloskundigen dienen dit Toetsblad uiterlijk 1 augustus 2007 bij de KNOV te hebben ingediend.

Uit Werkblad 1:

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

6a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcuretage?

Uit Werkblad 2:

2b. Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?

5. Hoe pakt u dit aan?

Uit Werkblad 3:

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

3b. Wat vertelt u over het Down-syndroom?

Uit Werkblad 4:

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 9. <i>Het aanbieden van deze keuzemogelijkheden is correct.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Tot slot:

Nascholing beklijft beter als u voor uzelf zo concreet mogelijk formuleert welke leerpunten u in praktijk wilt gaan brengen. Na verloop van tijd kunt u dan nagaan of u uw voornemens heeft uitgevoerd.

Zou u hieronder willen noteren wat voor u de leerpunten zijn uit dit programma?

Naam: _____ m/v

Adres: _____

Postcode/woonplaats: _____

Datum: _____

Handtekening: _____

Wij verzoeken u dit blad in een ongefrankeerde envelop toe te sturen aan:

(huisartsen)

Nederlands Huisartsen Genootschap

Afdeling AIZ

Antwoordnummer 2823

3500 VL Utrecht

(verloskundigen)

Koninklijke Nederlandse Organisatie

van Verloskundigen

t.a.v. mevrouw C. Kijzer

Postbus 18

3720 AA Bilthoven

Tien jaar Programma's voor Individuele Nascholing (PIN's)

Omdat de PIN's tien jaar bestaan, verloot het NHG elke maand een prijs (cd- of boekenbon of Museumjaarkaart) onder de eerste vijftig abonnees die het Toetsblad insturen (per post of digitaal). Onder de abonnees die alle Toetsbladen van de tiende jaargang hebben ingezonden, verloot het NHG in de zomer van 2007 bovendien een gratis abonnement op de elfde jaargang van de PIN's.

Daarna brengt u het structureel echoscopisch onderzoek ter sprake, dat bij een amenorroeduur van ongeveer 20 weken kan worden uitgevoerd.

6a. Wat vertelt u over de mogelijkheden van het structureel echoscopisch onderzoek?

6b. Welke kanttekeningen zijn te maken bij het structureel echoscopisch onderzoek?

6c. Als er bij het structureel echoscopisch onderzoek iets 'afwijkends' wordt gevonden, wat is dan de vervolprocedure?

6d. Wat staat het ouderpaar te wachten, als er een diagnose is gesteld?

Ten slotte wil Jacob nog weten, wie na afloop van de onderzoeken de uitslagen aan hen meedeelt.

7. Wat antwoordt u?

3. In gesprek: voorlichting en begeleiding

Achtergrondinformatie

1a. Welke onderwerpen moeten bij de voorlichting over prenatale screening in elk geval aan de orde komen?

Bij de voorlichting over prenatale screening zijn de volgende onderwerpen van belang:

- Aandoeningen waarop wordt getest
- Testmogelijkheden
- Uitleg van het begrip 'kans': hoe hoog is het risico dat de aandoening waarop wordt getest, ook werkelijk aanwezig is? Hierbij wordt ook de leeftijd van de vrouw betrokken (kans op fout-positieve en fout-negatieve uitslagen per leeftijdscategorie)
- Testprocedures (onder andere eventuele risico's)
- Betekenis van een hoog- of laagrisico-uitslag (met name bij de nekplooiemeting en de eerste- en tweedetrimester-serumtest)
- Het detectiepercentage van de tweedetrimester-echo (het structureel echoscopisch onderzoek)
- Handelingsmogelijkheden bij een hoogrisico-uitslag of andere afwijkende bevindingen
- Mogelijke bevindingen bij vervolgonderzoek
- Mogelijke bevindingen bij en risico's van vervolgonderzoek
- Handelingsmogelijkheden na vervolgonderzoek
- Mogelijke sociale gevolgen van de testprocedure
- Wachttijd
- Eventuele kosten die de zwangere zelf moet dragen

Het bieden van bedenktijd is essentieel. Daardoor zijn de betrokkenen beter in staat de verstrekte informatie te verwerken en wordt hun keuzevrijheid onderstrept.

Ook de manier waarop de informatie wordt overgedragen, is van belang:

- Ga na aan welke informatie behoefte is en welke verwachtingen daarover bestaan.
- Ga na wat de zwangere al weet.
- Stem aard en hoeveelheid van de informatie af op de behoefte.

- Geef de informatie kort en bondig en in eenvoudige bewoordingen. Bied informatie op verschillende manieren aan, afgestemd op de zwangere vrouw.
- Druk de grootte van kansen uit in getallen. Noem een kans niet 'groot' of 'klein'. Wat klein is voor de één, is groot voor de ander. Een kans op een miskraam van 1 procent ervaart een zwangere die veel miskramen heeft gehad, als veel groter dan een zwangere die gemakkelijk zwanger wordt.
- Vat hoofdzaken samen.
- Ga na of de informatie begrepen is.

1b. Welke vormen van prenatale screening bespreekt u met haar?

U bespreekt de volgende onderzoeken:

- **Combinatietest**

Deze wordt vroeg in de zwangerschap uitgevoerd en bestaat uit bloedonderzoek bij de zwangere vrouw gecombineerd met echoscopisch onderzoek waarbij de nekplooi van de vrucht wordt gemeten. Deze onderzoeken leveren geen risico op voor de vrucht. Op grond van de combinatietest kan een kansberekening worden gemaakt, die met name is gericht op het Down-syndroom. Hierbij zijn de bloedwaarden, de leeftijd van de vrouw en de dikte van de nekplooi van het kind van belang. Er moet rekening mee worden gehouden dat ook andere, ernstige of juist minder ernstige, aandoeningen aan het licht kunnen komen.

Alleen als de zwangere vrouw hier gericht naar vraagt, geeft u ook informatie over andere chromosomale afwijkingen die kunnen worden aangetroffen, zoals trisomie-13 en -18 en het syndroom van Turner. Ditzelfde geldt voor het gegeven dat een verdikte nekplooi kan duiden op een hartafwijking of andere aangeboren afwijkingen.

Het is belangrijk dat u uitlegt dat screening leidt tot kansberekening en niet tot diagnostiek. Als een vrouw een kans heeft op een kind met het Down-syndroom, betekent dit niet dat het zeker is dat er ook een kind met het Down-syndroom zal worden geboren. Een diagnose geeft deze zekerheid wel. Bij een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom kan worden besloten tot aanvullende diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Door chromosoomonderzoek kan de diagnose Down-syndroom of een andere chromosoomafwijking worden aangetoond of uitgesloten. Als het kind een normaal chromosomenpatroon blijkt te hebben maar wel een verdikte nekplooi heeft (>3,5 mm), volgt bij een zwangerschapsduur van 20 weken een geavanceerde echo, ook wel een type-II-echo genoemd, gericht op het vaststellen van aangeboren afwijkingen zoals hartafwijkingen. Uiteraard staat het de vrouw vrij af te zien van verder onderzoek. Als zij op voorhand niet voelt voor invasief onderzoek of nooit zou besluiten om de zwangerschap af te breken, ook als zou blijken dat het kind het Down-syndroom heeft, is het de vraag of zij wel aan het screeningstraject moet deelnemen.

- **Structureel echoscopisch onderzoek (SEO)**

Dit onderzoek wordt uitgevoerd bij een zwangerschapsduur van 18 tot 22 weken. Het kan belangrijke informatie geven over de groei en ontwikkeling van het kind en de aanwezigheid van grote aangeboren afwijkingen, bijvoorbeeld van het centrale zenuwstelsel (open rug), van de botten, de nieren of het hart.

Bij echoscopisch onderzoek kunnen ook toevallsbevindingen worden gedaan, waardoor het lijkt of er afwijkingen zijn die later niet aanwezig blijken te zijn. Ook bij dit onderzoek gaat het om screening en niet om diagnostiek.

Een normale uitslag van het echoscopisch onderzoek is geruststellend, maar sluit aangeboren afwijkingen bij het kind niet uit.

Ieder ouderpaar in Nederland heeft een kans van 2 tot 3 procent op een kind met een min of meer ernstige erfelijke of aangeboren aandoening.

2a. *Hoe legt u haar het verschil uit tussen de kans die de combinatietest oplevert, en de kans die samenhangt met haar leeftijd?*

De leeftijdstabel die zij op internet vond, is uitsluitend gebaseerd op algemene gegevens over de geboorte van kinderen met het Down-syndroom in combinatie met een bepaalde leeftijd van de moeder.

Leeftijd vrouw	Kans op kind <i>met</i> Down-syndroom	Kans op kind <i>zonder</i> Down-syndroom
≤ 25 jaar	<1 van de 1000	>999 van de 1000
30 jaar	1 van de 1000	999 van de 1000
35 jaar	3 van de 1000	997 van de 1000
40 jaar	9 van de 1000	991 van de 1000
45 jaar	36 van de 1000	964 van de 1000
>45 jaar	>47 van de 1000	<953 van de 1000

De uitslag van de combinatietest geeft een persoonlijke, gerichte risicoschatting, die veel nauwkeuriger is. Dit komt, doordat niet alleen de leeftijd van de moeder, maar ook haar bloedwaarden (test 1) en de nekplooiemeting bij het kind (test 2) worden meegewogen. Deze uitslagen zullen bij elke zwangerschap anders uitvallen.

De uiteindelijke kans op een kind met het Down-syndroom wordt met een computerprogramma berekend op basis van de uitslagen van de metingen (bloedwaarden en nekplooi) en de leeftijd van de moeder; een kans kleiner dan 1/250 (bijvoorbeeld 1/500) wordt beschouwd als gunstig, omdat de kans op een kind met het Down-syndroom dan zeer klein is.

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

2c. Wat is in dat geval de volgende stap?

Een kans groter dan of gelijk aan 1/250 is het afkappunt voor het aanbieden van prenatale diagnostiek. Als zij dat wil, kan zij kiezen voor een diagnostische test (een vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Deze onderzoeken worden uitgevoerd in een centrum voor prenatale diagnostiek. U legt uit dat dan met zekerheid kan worden vastgesteld of het kind het Down-syndroom of een andere chromosomale afwijking heeft. U bespreekt wat de tests inhouden, wat de voor- en nadelen zijn en hoeveel tijd er zit tussen het uitvoeren van de test en de testuitslag.

3a. Wat zegt u over een eventuele afwijkende uitslag van de prenatale diagnostiek?

Als bij prenatale diagnostiek een aandoening wordt aangetoond, zijn er twee mogelijkheden waaruit het ouderpaar zal moeten kiezen: de zwangerschap voortzetten of afbreken.

Het is van belang na te gaan, of zij vinden dat zij voldoende informatie hebben over de aandoening waarop wordt gescreend.

3b. Wat vertelt u over het Down-syndroom?

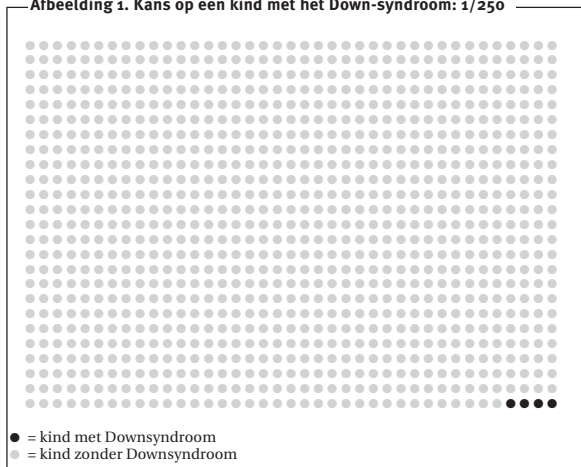
Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

4a. Hoe kunt u het praten over kansen vergemakkelijken?

Belangrijke informatie kan op verschillende manieren worden aangeboden: kwantitatief, kwalitatief, grafisch, vertaald naar voorbeelden uit het dagelijks leven. U houdt daarbij rekening met de specifieke behoeften en vermogens van de betrokkenen. Ga steeds na of de informatie die u geeft, ook daadwerkelijk is begrepen. Bedenk bij het praten over kansen, dat het noemen van percentages vaak tot onbegrip leidt. In plaats van over '1 procent' is het beter om te spreken over '1 op de 100'. Het is handig om de noemer steeds constant te houden. Zeg dus niet '1 op de 125', maar '8 op de 1000'. Ook kan het helpen om de grootte van de kans zo te omschrijven, dat de vrouw een concreet beeld voor zich ziet. U zegt bijvoorbeeld: 'Op een bijeenkomst zijn 1000 zwangere vrouwen die allen een kans van 1 op 1000 hebben op een kind met het Down-syndroom. Van deze 1000 zwangeren zal er 1 een kind krijgen dat ook echt het Down-syndroom heeft. De andere 999 zwangeren zullen bevallen van kinderen die het Down-syndroom niet hebben.'

U kunt de grootte van de kans ook in een grafische voorstelling weergeven. Dat kan op verschillende manieren (zie de afbeeldingen 1 en 2).

Afbeelding 1. Kans op een kind met het Down-syndroom: $1/250$

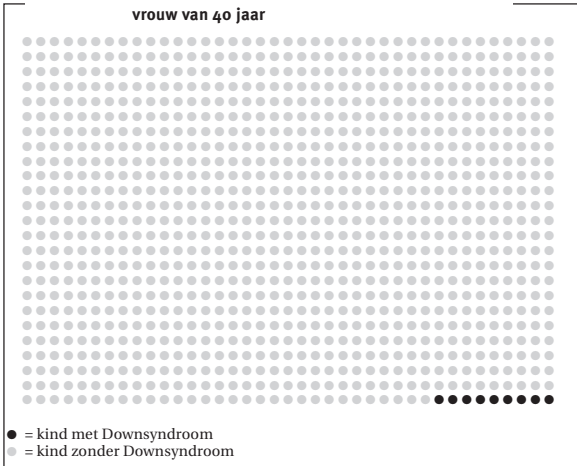


U kunt bij afbeelding 1 het volgende uitleggen:

'De kans bij een vrouw van 36 jaar op een kind met het Down-syndroom is $1/250$; dat is hetzelfde als $4/1000$. Het plaatje bestaat uit 1000 stippen. Elke stip stelt een kind voor. De 4 zwarte stippen staan voor kinderen met het Downsyndroom en de 996 grijze stippen staan voor kinderen zonder het Downsyndroom.'

Afbeelding 2. Kans op een kind met het Down-syndroom:

vrouw van 40 jaar



U kunt bij afbeelding 2 het volgende uitleggen:

‘Op het plaatje ziet u 1000 stippen. Elke stip stelt 1 kind voor. De 9 zwarte stippen staan voor kinderen met het Down-syndroom. De 991 grijze stippen staan voor kinderen zonder het Down-syndroom.’

4b. Wat draagt bij aan een goed begrip van de term ‘kans’?

Gevoelens spelen vanzelfsprekend vaak een grotere rol bij het nemen van deze beslissingen dan abstracte kansberekening. Voor ouders gaat het erom of hún kind een afwijking heeft, en niet of de kans daarop in het algemeen groot of klein is. Uit onderzoek blijkt, dat over kansen vaak zwart-wit wordt gedacht: in een individueel geval heeft het kind een aandoening immers óf wel óf niet.⁴

Of een kans als groot of klein wordt *ervaren*, hangt af van de psychosociale en maatschappelijke context. Hiervoor geldt de volgende formule:

kans = risico x perceptie.

⁴ Timmermans D. De communicatie en perceptie van risico's bij prenatale screening, risico's in balans. TVV 2004; 29(7): 25-9.

Een kans op een miskraam van 1 procent wordt als groot ervaren door een zwangere die na drie miskramen weer zwanger is, of na langdurige subfertiliteit eindelijk zwanger is geworden. Een vrouw die gemakkelijk zwanger wordt, ervaart dezelfde kans als klein.

Ook als een vrouw zich voorstelt hoe het is om een kind met een afwijking te hebben, spelen persoonlijke omstandigheden én de perceptie daarvan een doorslaggevende rol. Hetzelfde argument kan op verschillende manieren worden gehanteerd.

Stel, een vrouw zegt tijdens het consult: 'Dokter, ik werk in de gehandicaptenzorg, dus ik weet wat het is. Ik zou een zwangerschap nooit afbreken omdat mijn kind het Down-syndroom heeft.' Dan is het mogelijk dat daarna een andere vrouw, met evenveel recht, verklaart: 'Dokter, ik werk in de gehandicaptenzorg, dus ik weet wat het is. Ik zou mijn zwangerschap afbreken als mijn kind het Down-syndroom zou hebben.'

Uit het genoemde onderzoek blijkt ook, dat vage uitspraken moeten worden vermeden. Zeg niet: 'Uw kans op het krijgen van een kind met het Down-syndroom is erg klein' of 'De meeste kinderen worden gezond geboren'. Voor de patiënt/cliënt zijn deze termen niet duidelijk genoeg.

5. Wat antwoordt u?

Het is inderdaad mogelijk dat zij een kind met het Down-syndroom krijgt, ook al is de kans daarop klein. Screening leidt tot kansberekening en niet tot diagnostiek. Als zij hoort dat haar kans 1/800 is, betekent dit het volgende: stel, zij is tegelijk zwanger met 799 andere vrouwen; de kans op een kind met het Down-syndroom is voor al deze vrouwen 1/800. Dan zal 1 van deze 800 vrouwen een kind krijgen met het Down-syndroom, en de 799 andere vrouwen niet.

Heeft zij een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom, bijvoorbeeld 1/230, dan is de kans dat zij een gezond kind krijgt nog steeds groter dan de kans dat zij een kind krijgt met het Down-syndroom. Het betekent, dat 229 van de 230 zwangere vrouwen een kind zullen krijgen zónder het Down-syndroom.

6a. Wat vertelt u over de mogelijkheden van het structureel echoscopisch onderzoek?

Bij het structureel echoscopisch onderzoek worden alle structuren van de baby bekeken. Door verbetering van de onderzoekstechnieken zijn naast neuralebuis-defecten ook andere ernstige aangeboren aandoeningen waar te nemen. Ook kunnen vóór de 24^e week verloskundig belangrijke afwijkingen (groei vertraging van het kind, afwijkende hoeveelheid vruchtwater) worden aangetoond.

Uit recent onderzoek blijkt, dat bij structureel echoscopisch onderzoek de gevoeligheid van de test voor het aantonen van anencefalie 100 procent is (bij een fout-positieve uitslag van 0 procent).⁵ Voor het aantonen van spina bifida is de sensitiviteit 80 procent, dat wil zeggen dat 20 van de 100 gevallen van spina bifida worden gemist (bij een fout-positieve uitslag van 0 procent).

6b. Welke kanttekeningen zijn te maken bij het structureel echoscopisch onderzoek?

Een normale uitslag van het structureel echoscopisch onderzoek is geruststellend, maar sluit aangeboren afwijkingen bij het kind niet uit. Het is belangrijk dat de vrouw zich realiseert, dat een gezond kind niet kan worden gegarandeerd. Niet alle afwijkingen kunnen met een echo zichtbaar worden gemaakt. Dat is bijvoorbeeld het geval bij verstandelijke beperkingen.

Ook zijn fout-positieve uitslagen mogelijk. Deze zorgen voor veel onrust bij de zwangere. Uit onderzoek blijkt, dat structureel echoscopisch onderzoek bij laag-risicozwangeren een positief voorspellende waarde heeft van 70 procent. Dit wil zeggen, dat bij 70 procent van de vrouwen bij wie een kind met een afwijking wordt gezien, het kind deze afwijking ook inderdaad heeft. De andere 30 procent maakt een angstige periode door, die achteraf gezien niet nodig was geweest.

Het is niet altijd meteen duidelijk om wat voor afwijkingen het gaat. Soms is aanvullende diagnostiek in het vruchtwater nodig om tot een diagnose te komen.

In de praktijk is het niet altijd mogelijk om voor de 24^e week een definitieve diagnose te stellen. Als de definitieve diagnose pas na 24 weken wordt gesteld, is het niet meer mogelijk om de zwangerschap af te breken als het ouderpaar dit wenst, tenzij het gaat om een letale aandoening die voldoet aan de criteria van het modelreglement 'Medisch handelen Late zwangerschapsafbreking' van de NVOG (zie de website: www.nvog.nl, optie Richtlijnen/modelreglementen).

6c. Als er bij het structureel echoscopisch onderzoek iets 'afwijkends' wordt gevonden, wat is dan de vervolprocedure?

Het structureel echoscopisch onderzoek is ook een vorm van screening. Als een afwijking wordt gevonden, wordt de vrouw doorgestuurd naar een centrum voor prenatale diagnostiek voor nader onderzoek. Het kan dan gaan om een geavanceerd echoscopisch onderzoek, maar ook om een ander diagnostisch onderzoek, bijvoorbeeld een vruchtwaterpunctie, waarmee een chromosomale afwijking kan worden aangetoond of uitgesloten.

⁵ Gezondheidsraad. Rapport Prenatale screening 2 (april 2004). Zie: <http://www.gr.nl/pdf.php?ID=968&p=1>.

6d. Wat staat het ouderpaar te wachten als er een diagnose is gesteld?

Het is onmogelijk deze vraag nu te beantwoorden, omdat de gevolgen van de mogelijke diagnoses zo verschillend zijn.

U kunt het ouderpaar wel vertellen, dat u hen onmiddellijk zult uitnodigen voor een gesprek, als een afwijking wordt vastgesteld die de kwaliteit van leven van het kind ernstig zal beïnvloeden. Daarna zullen zij moeten besluiten of zij de zwangerschap willen voortzetten of afbreken. Het afbreken van de zwangerschap gebeurt via weeënopwekkende medicijnen, die meestal in tabletvorm maar soms per infuus worden toegediend. Afbreken van een zwangerschap is in Nederland alleen mogelijk vóór een zwangerschapsduur van 24 weken en 0 dagen.

7. Wat antwoordt u?

Wie de uitslag van de prenatale screening aan het echtpaar meedeelt, is per regio verschillend. De verloskundig hulpverlener geeft de uitslag of de degene die de echo uitvoert. U moet hierover met het echocentrum duidelijke afspraken maken, zodat u de patiënt/cliënt hierover op de juiste wijze kunt informeren.

Bij prenatale diagnostiek wordt veelal aan de vrouw gevraagd, of zij de uitslag van het diagnostisch centrum wil horen of van de verloskundig hulpverlener.

4. Kennistoets

Werkblad

Voor u ligt een kennistoets. Hiermee kunt u uw kennis toetsen over het 'aankaarten' van en desgewenst informatie geven over prenatale screening en prenatale diagnostiek.

De vragen zijn gesteld in casusvorm. Een casus bestaat uit een inleidende tekst, gevolgd door een of meer beweringen. Op deze beweringen kunt u antwoorden met de mogelijkheden juist, onjuist of, als u het antwoord niet weet, met de vraagtekenoptie.

U vult juist of onjuist in als u (vrijwel) zeker bent van het goede antwoord. De vraagtekenoptie vult u in, als u twijfelt over het correcte antwoord. Door bij twijfel niet te gokken kunt u de vragen waarover u twijfelde, achteraf beter nazoeken.

Bij het beantwoorden van de casusvragen beschouwt u de informatie in de inleidende tekst als gegeven. U geeft alleen uw reactie op de bewering.

Mevrouw De Ruiter, 27 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Bij een amenorroeduur van 8 weken bezoekt zij uw spreekuur. Op uw vraag of zij geïnformeerd wil worden over tests waarmee haar kans op een kind met het Down-syndroom kan worden bepaald, geeft zij duidelijk te kennen dat ze hierover geen informatie wenst.

U vraagt haar of ze weet wat het Down-syndroom is, of ze weet hoe groot de kans is dat zij een kind met het Down-syndroom krijgt, en of ze weet dat het om niet-invasieve tests gaat.

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|--|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 1. <i>Deze handelswijze is volgens de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO) correct.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Mevrouw De Ruiter belt u twee weken later op, de amenorroeduur is nu 10 weken. Ze vertelt dat ze in eerste instantie geen informatie wilde over de tests. Zij heeft zich bedacht en wil alsnog geïnformeerd worden. U maakt binnen een week een afspraak met haar.

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 2. <i>De termijn van een week biedt voldoende tijd om zo nodig actie te ondernemen.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Mevrouw Klaver, 37 jaar en voor de tweede keer zwanger, meldt u dat zij in aanmerking wil komen voor prenatale diagnostiek. Na het counselinggesprek kiest ze voor vruchtwateronderzoek. Onlangs hoorde ze op de crèche waar ze haar dochtertje ophaalde, over een moeder die pas een kind met een open ruggetje had gekregen. 'Bij het vruchtwateronderzoek wordt toch ook naar open ruggetjes gekeken, dokter? Want dan ben ik er pas gerust op.'

U geeft aan dat met dit onderzoek niet alle vormen van neuralebuisdefecten worden opgespoord.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
3. <i>Uw antwoord is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Mevrouw De Wilde, 25 jaar, is zwanger van haar derde kind. Zij stelt u de volgende vraag tijdens het counselinggesprek: 'Ik heb gehoord dat ik ook een fout-positieve uitslag van de test kan hebben, wat betekent dit eigenlijk?' U antwoordt haar: 'We spreken bij de combinatietest van een fout-positieve uitslag, als de test aangeeft dat er een verhoogde kans is op een kind met het Down-syndroom, terwijl het kind in werkelijkheid het Down-syndroom niet heeft.'

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
4. <i>Deze bewering is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Na uw antwoord vraagt zij hoe groot de kans is op een fout-positieve uitslag van de test. U antwoordt haar, dat de kans op een fout-positieve uitslag in het algemeen 5 procent is, maar dat dit percentage voor haar, gezien haar leeftijd, lager uitkomt.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
5. <i>Uw antwoord is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Mevrouw Kroon, 34 jaar, komt bij u voor de eerste zwangerschapscontrole. Zij heeft al een dochtertje van 10 jaar. Tijdens het counselinggesprek vraagt zij u, of haar kans op een kind met een neuralebuisdefect nu groter is dan bij het eerste kind. U antwoordt haar, dat de kans op een kind met een neuralebuisdefect toeneemt met de leeftijd van de moeder.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
6. <i>Deze bewering is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Anne van Dam, 23 jaar, meldt zich bij u in de 9e week van haar zwangerschap. Ze is voor de eerste keer zwanger. Op de vraag of er erfelijke aandoeningen in de familie voorkomen, antwoordt ze dat haar man een broer met het Down-syndroom heeft. U adviseert haar nadere gegevens op te vragen over de mogelijke erfelijkheid van dit syndroom bij haar zwager.

U vertelt dat het Down-syndroom meestal erfelijk is.

Juist *Onjuist* ?

7. *Deze informatie is correct.*

Mevrouw Van der Zwan, 28 jaar, is voor de tweede keer zwanger. Uit de anamnese blijkt dat haar echtgenoot bij de geboorte een neuralebuisdefect had. Ze vraagt u, hoe groot de kans is dat haar ongeboren kind ook een neuralebuisdefect heeft.

U antwoordt haar, dat deze kans verhoogd is omdat haar man een neuralebuisdefect heeft. Haar kans op een kind met een neuralebuisdefect is ongeveer 2 procent.

Juist *Onjuist* ?

8. *Dit percentage is correct.*

Mevrouw De Moor, 32 jaar, komt bij u op het spreekuur. Zij is voor de tweede keer zwanger en wil een gesprek over de mogelijkheid van prenataal onderzoek naar het Down-syndroom.

In het counselinggesprek bespreekt u de keuzemogelijkheid voor zowel prenatale screening als voor prenatale diagnostiek.

Juist *Onjuist* ?

9. *Het aanbieden van deze keuzemogelijkheden is correct.*

4. Kennistoets

Achtergrondinformatie

1. Onjuist

Een vrouw of echtpaar heeft volgens de WGBO het recht om *niet* geïnformeerd te worden. De hulpverlener dient respectvol om te gaan met mensen die niet geïnformeerd willen worden. Wel moet worden nagegaan waarop haar 'nee' is gebaseerd; realiseert zij zich over welke aandoening het gaat? Ook zal haar een keer de vraag moeten worden gesteld, of ze geïnformeerd wil worden over het structureel echoscopisch onderzoek. Omdat nu geen counselinggesprek zal worden gevoerd, wordt hiernaar op een later tijdstip gevraagd.

2. Juist

Mevrouw heeft het recht om terug te komen op eerdere besluiten. Ze heeft dus ook het recht om alsnog geïnformeerd te worden. U handelt juist door haar binnen een week terug te laten komen. Na het counselinggesprek heeft ze nog voldoende 'bedenktijd' om een weloverwogen beslissing te nemen. De termijn waarop de combinatietest moet plaatsvinden, is hiervoor ruim genoeg.

3. Juist

De open vorm van een neuralebuisdefect kan inderdaad aangetoond worden via meting van het AFP-gehalte van het vruchtwater. De gesloten vorm van een neuralebuisdefect valt zo meestal niet aan te tonen. Het structureel echoscopisch onderzoek in de 20e week laat daarentegen ook gesloten neuralebuisdefecten zien.

4. Juist

Bij de combinatietest spreken we van een fout-positieve uitslag, als de test ten onrechte aangeeft dat de kans op een kind met het Down-syndroom is verhoogd. Met andere woorden, bij een fout-positieve uitslag krijgt zij te horen dat zij een verhoogde kans heeft op een kind met het Down-syndroom, terwijl zij uiteindelijk geen kind met het Down-syndroom krijgt.

Ter illustratie:

Testresultaat combinatietest	Werkelijke status		Totaal	
	<i>Down-syndroom aanwezig</i>	<i>Down-syndroom afwezig</i>		
Positief	a. terecht-positief = Down-syndroom	b. fout-positief = geen Down-syn- droom	a + b	positief voorspellen- de waarde = a/a + b
Negatief	c. fout-negatief = Down-syndroom	d. terecht-negatief = geen Down-syn- droom	c + d	negatief voorspel- lende waarde = d/c + d
Totaal	a + c = alle mensen met Down-syn- droom	b + d = alle mensen zonder Down-syn- droom	a + b + c + d	

5. *Juist*

In het algemeen geldt, dat er een kans is van 5 procent op een fout-positieve uitslag; echter, hoe jonger de vrouw is hoe kleiner de kans op een fout-positieve uitslag.

6. *Onjuist*

Het krijgen van een kind met een neuralebuisdefect is niet aan leeftijd gerelateerd.

7. *Onjuist*

Het Down-syndroom ontstaat meestal door een spontane mutatie, die niet overerfbaar is. In een klein aantal gevallen wordt het syndroom echter veroorzaakt door een zogeheten gebalanceerde translocatie waar chromosoom 21 bij betrokken is. Er is dan wel sprake van erfelijkheid. Als blijkt dat haar man drager is van deze translocatie, heeft zij niet alleen een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom, maar ook op een miskraam.

Vaak wordt het Down-syndroom genoemd als oorzaak van een verstandelijke handicap, terwijl bij navraag blijkt dat het om een andere aandoening gaat. Voor het opvragen van gegevens heeft u toestemming nodig van de voogd van de gehandicapte man.

U kunt haar ook aan de familie laten vragen, of bij de broer van haar man karyotypering is gedaan. Ook is er de mogelijkheid haar te verwijzen naar een klinisch genetisch centrum om een en ander te laten uitzoeken.

8. *Onjuist*

In de algemene bevolking is de kans op het krijgen van een kind met een neuralebuisdefect 0,05 procent. De kans voor ouders waarvan één ouderpaar zelf bij de geboorte een neuralebuisdefect had, is 4 procent. Als ouders al een kind hebben met een neuralebuisdefect, is de kans 2 procent.

9.

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

5. Organisatie van de zorg: samenwerkingsafspraken

Werkblad

De kennis die u inmiddels heeft verkregen over prenatale screening en prenatale diagnostiek, maakt duidelijk dat het van groot belang is dat verloskundig hulpverleners onderling afspraken maken. Velen van u zullen nog geen werkafspraken hebben gemaakt of in onvoldoende mate. In dit hoofdstuk inventariseert u welke zaken u wilt bespreken met de andere beroepsgroepen die betrokken zijn bij prenatale screening.

Wanneer verwijst u een zwangere vrouw naar de verloskundige/wilt u dat een zwangere vrouw naar u verwezen wordt? Wie doet het voorlichtende gesprek? Wie doet de counseling?

Vul hieronder per rubriek in welke afspraken u zou willen maken. Onderaan kunt u de lijst aanvullen met uw eigen items.

1. *Zwangerschapsduur bij verwijzen:*

2. *Welke informatie moet uw collega-hulpverlener van u krijgen/wilt u van uw collega-hulpverlener ontvangen?*

3. *Naar wie wilt u of kunt u verwijzen?*

4. *Hoe moet de terugrapportage eruitzien?*

5. *Wie geeft normale en/of afwijkende uitslagen door?*

6. *Hoe wordt bij een afwijkende uitslag verwezen naar het prenataal diagnostisch centrum voor verder onderzoek?*

7. *Over welke gegevens wil het prenataal diagnostisch centrum bij de verwijzing kunnen beschikken?*

8. *Hoe dient het prenataal diagnostisch centrum de uitslag aan u door te geven?*

9. *Andere onderwerpen, namelijk:*

5. Organisatie van de zorg: samenwerkingsafspraken

Achtergrondinformatie

Hieronder worden per onderwerp een aantal mogelijkheden aangegeven. Voor sommige onderwerpen bestaan richtlijnen zoals die van de NVOG (zie de website: www.nvog.nl). Deze richtlijnen kunnen worden omgezet in regionale afspraken. Voor de meest recente richtlijnen kunt u ook terecht op de website www.prenatalescreening.nl. Wij raden u dringend aan regionale bijeenkomsten te organiseren waarin u deze onderwerpen kunt bespreken.

1. Zwangerschapsduur bij verwijzen.

Voor degene die de counseling uitvoert, is het van belang dat de zwangere vrouw bij voorkeur bij een amenorroeduur van 8 weken wordt verwezen. Dit is van belang omdat de vrouw voldoende tijd moet hebben om haar beslissingen te overwegen.

2. Welke informatie moet uw collega-hulpverlener van u krijgen/wilt u van uw collega-hulpverlener ontvangen?

Het spreekt voor zich dat gegevens over de huidige zwangerschapsduur en de obstetrische voorgeschiedenis moeten worden vermeld. Ook morbiditeit die invloed kan hebben op de zwangerschap, en een familieanamnese dienen aan de orde te komen.

Voor degene die de counseling uitvoert, is het van belang dat alle bekende gegevens die van invloed kunnen zijn op de zwangerschap, aan de zwangere vrouw worden meegegeven.

U kunt overwegen regionaal een standaardverwijsformulier te ontwikkelen.

3. Naar wie wilt u of kunt u verwijzen?

Zet de verwijsmogelijkheden in de eigen regio op een rijtje. Ga voor uzelf na of u counseling wilt en kunt geven, en waar in uw regio de verschillende screenende en eventuele vervolgonderzoeken mogelijk zijn.

4. *Hoe moet de terugrapportage eruitzien?*

U zult uw eigen wensen hebben over tijdstip en manier van terugrapportage. Landelijk zullen hierover een aantal regels worden vastgelegd.

5. *Wie geeft normale en/of afwijkende uitslagen door?*

Regionaal dient er een afspraak te zijn gemaakt tussen degene die de counseling uitvoert en degene die de echo uitvoert, wie de uitslag doorgeeft aan de patiënt/cliënt. Daarbij kan het verschil maken of de uitslag normaal of afwijkend is. De uitslag zal in ieder geval ook moeten worden doorgegeven aan de huisarts.

-
6. *Hoe wordt bij een afwijkende uitslag verwezen naar het prenataal diagnostisch centrum voor verder onderzoek?*
 7. *Over welke gegevens wil het prenataal diagnostisch centrum bij de verwijzing kunnen beschikken?*
 8. *Hoe dient het prenataal diagnostisch centrum de uitslag aan u door te geven?*
-

Deze drie onderwerpen zullen sterk bepaald worden door de regio waar u werkt. De nabijheid van een universitair medisch centrum kan daarbij belangrijk zijn. Maak hiervan voor uw eigen regio een inventarisatie. Denk daarbij bijvoorbeeld aan: procedure van aanmelding, telefonische bereikbaarheid, wachttijden.

Het moge duidelijk zijn, dat er op het terrein van de organisatie van de zorg rond prenatale screening en diagnostiek nog veel in ontwikkeling is. Voor verloskundig hulpverleners is het daarom niet alleen van belang om regionale werkafspraken te maken, maar ook om deze met enige regelmaat te evalueren en bij te stellen aan de hand van de meest recente richtlijnen en ontwikkelingen.

Het Rijksinstituut voor volksgezondheid en milieu (RIVM) coördineert de landelijke invoering van de screening op Down-syndroom en van het structureel echoscopisch onderzoek. In de loop van 2006 worden kwaliteits- en opleidingseisen ontwikkeld voor de diverse hulpverleners. Hiermee worden de landelijke uniformiteit en monitoring gewaarborgd. Deze informatie zal te vinden zijn op de volgende website: www.gezondebaby.nl/professionals.

Bijlage 1. Afkortingen

AFP	Alfafoetoproteïne
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NIGZ	Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
RIVM	Rijksinstituut voor volksgezondheid en milieu
SEO	Structureel echoscopisch onderzoek (rond 20 weken)
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
WBO	Wet op het bevolkingsonderzoek
WGBO	Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst

Bijlage 2. Publicaties en websites over prenatale screening

Deze PIN is onderdeel van een breder project over prenatale screening, waarin voorlichtingsmaterialen en instrumenten voor deskundigheidsbevordering worden ontwikkeld. Hieronder een overzicht van de beschikbare materialen en relevante websites.

Voorlichtingsmaterialen

- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Brochure 'Prenatale screening'. Bevat algemene informatie over prenatale screening, de aandoeningen waarop wordt gescreend, de beschikbare onderzoeken en het maken van keuzes. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl
- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Informatiebladen over prenatale screening. Hierin wordt aanvullende informatie gegeven op de brochure 'Prenatale screening'. Beschikbare onderwerpen: Down-syndroom, Open ruggetje en open schedel (neuralebuisdefecten), Combinatietest, 20-weken echo, Tripeltest. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl
- TNO Kwaliteit van Leven in samenwerking met de afdeling Medische Besliskunde van het LUMC. Keuzehulp 'Prenatale screening'. Hulpmiddel voor zwangere vrouwen bij het nemen van beslissingen over prenatale screening gericht op het Down-syndroom. Informatie over het Down-syndroom, prenatale onderzoeken en de risico's daarvan; ondersteuning bij het maken van juiste keuzes. Begin 2007 beschikbaar op de websites: www.prenatalescreening.nl en www.kiesbeter.nl
- Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie (NIGZ). Brochure 'Prenatale diagnostiek: echoscopie' (in het Arabisch, Engels, Frans en Turks). Te bestellen via de website: www.nigz.nl

Websites

- *www.prenatalescreening.nl*: website van het Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Algemene informatie over prenatale screening, de verschillende onderzoeken en keuzemogelijkheden. Via deze website kan ook foldermateriaal worden gedownload en een keuzehulp worden ingevuld
- *www.kalitim.nl*: website van het Erfocentrum met erfelijkheidsvoorlichting (in het Turks en Nederlands)
- *www.zwangernu.nl*: website van het Erfocentrum voor vrouwen (en hun partners) die al zwanger zijn, met informatie over leefstijl en aandoeningen, prenatale screening en prenatale diagnostiek
- *www.erfelijkheid.nl*: website van het Erfocentrum voor het brede publiek over erfelijkheid en erfelijke en aangeboren aandoeningen. Bevat daarnaast ook informatie voor (para)medici
- *www.nvog.nl*: website van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie, met zowel informatie voor professionals als patiëntenvoorlichting
- *www.vsop.nl*: website van de VSOP Alliantie voor Erfelijkheidsvraagstukken, een samenwerkingsverband van 57 ouder- en patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken. Bevat onder andere de standpunten van deze organisaties over prenatale screening
- *www.gezondebaby.nl/professionals*: een website van het RIVM met informatie over prenatale en neonatale screening
- *www.downsyndroom.nl*. en *www.prenatalescreening.nl*: websites met informatie over het Down-syndroom

De NHG/LHV-Programma's voor Individuele Nascholing (PIN's)

De PIN's worden gemaakt door de NHG-afdeling Implementatie. Auteurs van dit programma zijn Eldine Oosterberg en Sander Flikweert, beiden huisarts en wetenschappelijk medewerker NHG, en Inger Aalhuizen, beleidsmedewerker KNOV.

De onderwerpen van de tien programma's in de serie '06/'07 zijn (onder voorbehoud):

- | | |
|------------------------|----------------------------|
| 1. Prenatale screening | 6. Laboratoriumdiagnostiek |
| 2. Fluor vaginalis | 7. Schildklieraandoeningen |
| 3. Rhinosinusitis | 8. Kindermishandeling |
| 4. Incontinentie | 9. Astma bij kinderen |
| 5. Eczeem | 10. Palliatieve zorg |

Met de programma's kunnen huisartsen zich nascholen op een tijdstip dat het hun het beste schikt. Het materiaal is door hen alléén en in sommige gevallen samen met de praktijkassistente te gebruiken.

Idealiter heeft individuele nascholing een plaats binnen groepsgewijze nascholing.

De PIN's zijn bijvoorbeeld te gebruiken als voorbereiding op nascholing in een hagro of toetsgroep, of om nascholing die elders is gevolgd later nog eens door te nemen.

Een abonnement (tien programma's) kost voor NHG-leden € 167,- en voor niet-leden € 199,-. (Aios die NHG-lid zijn, betalen een gereduceerd tarief van € 83,50.) Een abonnement loopt van september tot september. Het kan alleen schriftelijk worden opgezegd met een opzegtermijn van twee maanden. (Dit is dus steeds vóór 1 juli.)

Informatie over de programma's is te krijgen bij de senior wetenschappelijk medewerker van de NHG-afdeling Implementatie, Vroon Pigmans, tel. 030- 288 17 00.

Totstandkoming

In juni 2006 is de conceptversie van de PIN ter becommentariëring voorgelegd aan vertegenwoordigers van de betrokken organisaties. Er werd commentaar ontvangen van de volgende referenten: R. Borstlap, kinderarts, medewerker voorlichting van de Stichting Downsyndroom (SDS), K. Bouman, klinisch geneticus, UMC Groningen, D.O.A. Daemers, verloskundige, Vroedvrouwenschool Maastricht, Dr. S.G. Detmar, TNO-PG, Dr. A.J.M. Drenthen, senior wetenschappelijk medewerker NHG, N. van Egmond, huisarts, R.J.H. Galjaard, klinisch geneticus, Erasmus MC Rotterdam, B. Groenendijk-Grootendorst, huisarts, Dr. G. Kleiverda, gynaecoloog/opleider Flevoziekenhuis Almere, Prof. Dr. J.M.M. van Lidt, hoogleraar Obstetrie en Gynaecologie, OLVG/AMC, Drs. D.M. Moerman, directeur Erfocentrum, V. Pigmans, huisarts, senior wetenschappelijk medewerker NHG, Prof. Dr. F. Scheele, hoogleraar Verloskunde en Gynaecologie VU/MC, E.H. van Vliet-Lachotzki, arts/senior beleidsmedewerker VSOP/adviseur Erfocentrum, Drs. K.C. Zeeman, verloskundige, beleidsmedewerker KNOV. Vermelding als referent betekent overigens niet dat de referent de PIN inhoudelijk op elk detail onderschrijft.

Het ministerie van VWS heeft door subsidiëring de totstandkoming van de PIN Prenatale screening mogelijk gemaakt.

Inhoudsopgave

Inleiding	1
1. In blijde verwachting...	
Werkblad	5
Achtergrondinformatie	9
2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes	
Werkblad	16
Achtergrondinformatie	19
3. In gesprek: voorlichting en begeleiding	
Werkblad	22
Achtergrondinformatie	26
4. Kennistoets	
Werkblad	35
Achtergrondinformatie	38
5. Organisatie van de zorg: samenwerkingsafspraken	
Werkblad	41
Achtergrondinformatie	43

Bijlage 1. Afkortingen

Bijlage 2. Publicaties en websites over prenatale screening

Tiende jaargang ('06/'07)

© 2006 Nederlands Huisartsen Genootschap

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van fotokopie, microfilm, druk of op welke andere wijze dan ook zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het NHG.

ISBN-10: 90-5793-210-5

ISBN-13: 978-90-5793-210-6

Inleiding

Wat niet weet, wat niet deert?

In 2004 besloot het kabinet dat aan alle zwangere vrouwen de vraag moet worden voorgelegd, of zij geïnformeerd willen worden over prenatale screening.

Als de zwangere vrouw en haar partner daar prijs op stellen, worden zij voorgelicht over het doel van prenatale screening en de tests die mogelijk zijn. Met de uitslag van het onderzoek kan worden berekend hoe groot de kans is op een kind met een aangeboren aandoening, met name het Down-syndroom en neuralebuisdefecten.

Welke informatie over prenatale screening moet een zwangere vrouw precies krijgen, welke voor- en nadelen zijn er, en hoe kan de vrouw het beste worden begeleid bij het maken van de keuzes die prenatale screening met zich meebrengt? Ter bevordering van de deskundigheid in het geven van voorlichting en counseling over dit onderwerp is het project 'Voorlichting en deskundigheidsbevordering prenatale screening in Nederland' opgezet, gesubsidieerd door het ministerie van VWS.¹ Dit programma is één van de scholingsactiviteiten binnen dit project.

Inhoud en opzet van deze PIN zijn ontwikkeld door het NHG en de KNOV in nauwe samenwerking met de NVOG en de VKGN. Het programma is bestemd voor huisartsen, verloskundigen, gynaecologen, klinisch genetici en genetisch consulenten, hier kortheidshalve 'verloskundig hulpverleners' genoemd.

Er is naar gestreefd informatie te bieden die voor elke beroepsgroep van belang is, ook al zullen de gevalsbeschrijvingen niet altijd volledig aansluiten bij ieders praktijksituatie. Doel van het programma is, dat zowel verloskundig hulpverleners als niet-verloskundig actieve huisartsen beter in staat zijn vragen van hun cliënten/patiënten over prenatale screening te beantwoorden.

Het geven van voorlichting over prenatale screening en het begeleiden van zwangere vrouwen bij het keuzeprocess wordt counseling genoemd. Deze counseling wordt gegeven door een hulpverlener die daarin geschoold is en ervaring heeft.

¹ Deelnemers aan het project zijn: Erfocentrum, Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG), Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen (KNOV), Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

Meestal zal dat een verloskundige, een verloskundig actieve huisarts of een gynaecoloog zijn. Ook de huisarts die verloskundig niet actief is, kan counseling geven, als hij zich daartoe bekwaam acht. Alle genoemde hulpverleners kunnen hun deskundigheid op dit terrein vergroten door het volgen van cursussen; een landelijke cursus deskundigheidbevordering is in ontwikkeling.

Screening versus diagnostiek

Bij *prenatale screening* wordt na het afnemen van een aantal tests bepaald, of en hoe groot de kans is dat het ongeboren kind een afwijking heeft. Bij *prenatale diagnostiek* wordt een eventuele afwijking definitief vastgesteld. Op beide terreinen gaan de ontwikkelingen snel; het is van belang de nieuwe ontwikkelingen bij te houden en over de meest recente informatie te beschikken (zie bijlage 2).

Als een verloskundig hulpverlener voorlichting geeft over prenatale screening, betreedt hij een spanningsveld. Enerzijds bestaat er zeker behoefte aan meer informatie over prenatale screening en prenataal onderzoek. Anderzijds is het goed erbij stil te staan in hoeverre het aanbod de vraag stuurt. Alle zwangeren kunnen zich desgewenst laten testen, maar niet alle zwangeren willen de keuzes waarvoor zij komen te staan, ook daadwerkelijk maken.

Als een vrouw heeft gekozen voor prenatale screening, kan blijken dat zij een verhoogde kans heeft op een kind met een afwijking. In dat geval komt zij opnieuw voor een keuze te staan: laat zij wel of niet invasieve tests uitvoeren, waarmee een afwijking bij het kind kan worden vastgesteld?

Kiest zij voor prenatale diagnostiek, dan dient zich een volgende keuze aan: wat te doen, als een afwijking wordt geconstateerd? Zet zij de zwangerschap voort en bereidt zij zich voor op een kind met een afwijking, of breekt zij de zwangerschap af?² Er zijn vrouwen die zich deze vragen niet willen stellen; zij willen ongestoord genieten van hun zwangerschap. Er zijn ook vrouwen die zeker weten dat zij het kind altijd, met of zonder afwijking, geboren willen laten worden

Een ander aspect is het risico van de invasieve tests. Het onderzoek waarmee de diagnose Down-syndroom kan worden gesteld, een vlokcentest of vruchtwaterpunctie, is zeer betrouwbaar, maar kan een miskraam veroorzaken.

Bij zwangeren van 36 jaar en ouder is de kans op een kind met het Down-syndroom groter dan de kans op een miskraam door invasieve diagnostiek. De kans op een kind met deze aandoening neemt toe met de leeftijd van de moeder. Zestig procent van de moeders van kinderen die met het Down-syndroom worden geboren, zijn tijdens de zwangerschap echter jonger dan 36 jaar.²

² Van der Plas KM. Ethische argumentatie rondom prenatale screening, 2004. Zie: <http://members.home.nl/kajger/documenten/Prenatalescreening.pdf>.

De verloskundig hulpverlener staat voor de uitdaging deze statistische uitkomsten te vertalen in begrijpelijke informatie die het de zwangere vrouw mogelijk maakt een afgewogen keuze te maken.

Uitgangspunt van deze PIN is dat de zwangere vrouw zelf aangeeft of zij informatie wenst, en zo ja, aan welke informatie en aan hoeveel informatie zij behoefte heeft. In hoofdstuk 1 oriënteert u zich op prenatale screening en prenatale diagnostiek. In hoofdstuk 2 wordt besproken hoe u zwangeren informeert over prenatale screening en begeleidt bij het maken van een keuze voor al dan niet screenen. In hoofdstuk 3 wordt ingegaan op de counseling van vrouwen die voor prenatale screening hebben gekozen. In deze eerste drie hoofdstukken raakt u stapsgewijs dieper in de stof ingevoerd. Hoofdstuk 4 is een kennistoets. Ten slotte wordt in hoofdstuk 5 aandacht besteed aan de organisatie van de verloskundige zorg en het maken van samenwerkingsafspraken.

Achter in de PIN vindt u een lijst van gebruikte afkortingen (bijlage 1) en een lijst van publicaties en websites over prenatale screening (bijlage 2); daarmee kunt u zich verder oriënteren op deze ingewikkelde materie en ook de meest actuele informatie vinden.

Met de werkbladen kunt u actief aan de slag. In de achtergrondinformatie vindt u de antwoorden op de in de werkbladen gestelde vragen voorzien van een onderbouwing.

Dit programma kan worden gebruikt als individuele voorbereiding op een bijeenkomst van uw beroeps- of toetsgroep, waarin aandacht wordt besteed aan prenatale screening. Ook is het geschikt als voorbereiding op een bespreking waarbij verloskundig hulpverleners afspraken maken over samenwerking bij prenatale screening.

N.B. Midden in dit boekje vindt u een pagina met toetsvragen, het zogeheten 'Toetsblad'.

Huisartsen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het Toetsblad terugsturen naar het NHG; zij ontvangen dan de antwoorden retour. Het NHG gebruikt het Toetsblad ook bij de toekenning van nascholingspunten. **Dit programma is voor huisartsen tot 1 augustus 2007 voor anderhalf uur nascholing geaccrediteerd door het College voor Accreditering Huisartsen (CvAH) onder nummer 2394.** Huisartsen die als abonnee op de reeks Programma's voor Individuele Nascholing in een jaar Toetsbladen aan het NHG hebben toegestuurd, krijgen een certificaat waarop het totaal aantal in dat (kalender)jaar gevolgde uren nascholing staat vermeld. Het NHG baseert zich hierbij op de Toetsbladen die op 1 maart van het daaropvolgende jaar van hen binnen zijn.

Geldigheid accreditering

De accreditering van de jaargangen 1 t/m 8 is inmiddels verlopen. Voor de negende en deze tiende jaargang staat steeds per nummer precies aangegeven tot wanneer huisartsen uiterlijk het betreffende Toetsblad bij het NHG kunnen indienen.

Verloskundigen die de vragen op het Toetsblad hebben beantwoord, kunnen het blad terugsturen naar de KNOV; zij ontvangen dan de antwoorden retour. **Dit programma is voor verloskundigen tot 1 augustus 2007 voor anderhalf uur naschooling geaccrediteerd door de KNOV.**

Dit programma is eveneens geaccrediteerd voor ***gynaecologen*** en ***klinisch genetici***. Zij ontvangen via de beroepsorganisaties, respectievelijk de NVOG en de VKGN, een digitale versie van deze PIN waarin informatie over de accreditering is opgenomen.

1. In blijde verwachting...

Werkblad

In dit hoofdstuk oriënteert u zich op prenatale screening en prenatale diagnostiek. Welke tests en welke onderzoeken kunnen worden aangeboden en welke hulpverleners zijn daarbij betrokken?

Vul de vragen bij onderstaande casussen in. Het is de bedoeling dat u de vragen stuk voor stuk beantwoordt en niet vooruitkijkt. Soms wordt in de formulering van een vraag het antwoord op een eerdere vraag gegeven.

Casus 1

Marieke en Harm de Groot bezoeken uw spreekuur. Marieke, 32 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Haar laatste menstruatie was zes weken geleden en de zwangerschapstest was positief. Ze vertellen heel blij te zijn met de zwangerschap, maar weten niet goed wat hun nu allemaal te wachten staat. Ze hebben op internet rondgekeken. Daar lazen ze iets over de mogelijkheden voor prenatale screening. Ze willen graag meer uitleg. 'Moeten we daar nu aan beginnen of niet?'

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

1b. Kunt u hun kort uitleggen wat het doel is van prenatale screening?

1c. Welke 'mogelijkheden' worden bedoeld?

U vertelt dat zij, als zij dat willen, een afspraak kunnen maken voor een gesprek waarin zij uitgebreid worden geïnformeerd. Zij krijgen dan uitleg over de aandoe-ningen waarop getest wordt, de onderzoeken en de mogelijke gevolgen van de test-procedure.

Zij geven aan daarin geïnteresseerd te zijn. Marieke vraagt, of zij in aanmerking komt voor prenatale screening.

2. *Wat antwoordt u haar?*

Zij hebben nog een aantal praktische vragen.

3a. *Welke onderzoeken behoren tot het basispakket van de ziektekostenverzekering?*

3b. *Wanneer moeten de tests worden uitgevoerd?*

3c. *Door wie worden de tests uitgevoerd?*

Casus 2

Wim en Anke Burger bezoeken uw spreekuur en vertellen blij dat Anke zwanger is. Haar laatste menstruatie was twee maanden geleden. Zij hebben lang naar deze zwangerschap uitgekeken en hadden de moed zelfs al bijna opgegeven. Tot twee keer toe hebben ze de zwangerschapstest herhaald, omdat ze maar niet konden geloven dat Anke echt zwanger was.

Zij weten dat Anke, 38 jaar, in aanmerking komt voor prenatale diagnostiek. Hoewel ze nog niet zeker weten of ze die onderzoeken willen laten doen, willen ze wel graag alle informatie erover hebben. Zij zijn beiden gezond en er zijn, voor zover bekend, geen bijzondere ziekten in de familie.

4a. Welke onderzoeken voor prenatale diagnostiek zijn mogelijk?

4b. Op welk moment in de zwangerschap worden deze onderzoeken uitgevoerd?

4c. Waar worden de onderzoeken voor prenatale diagnostiek verricht?

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

U merkt dat zij wat moeite hebben met de hoeveelheid informatie. Op uw vraag of ze er nog wat meer over willen lezen, knikken ze bevestigend.

5. Welke informatie geeft u hun mee?

Casus 3

Op uw spreekuur komen Janneke en Cor Verbruggen. Blij vertellen ze dat Janneke zwanger is. Toch lijken ze ook wat bezorgd. 'We willen er alles aan doen om te weten of onze baby gezond is. Welke tests kunnen we doen?'

6a. Stel, dat Janneke 28 jaar is, welke informatie geeft u dan?

6b. Stel, dat Janneke 37 jaar is, welke informatie geeft u dan?

U probeert zo goed mogelijk op hun vragen te antwoorden. U geeft aan dat ze er beiden goed over moeten nadenken wat ze willen doen met de uitslagen van het onderzoek. Hoewel u dat niet had verwacht, zeggen ze dat ze daar al over hebben gesproken en nagedacht. 'Als de uitslag niet goed is, willen we de zwangerschap afbreken,' zegt Janneke. Cor knikt instemmend en vraagt: 'Kunt u ons ook wat meer vertellen over hoe dat dan gaat?'

7a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcurettage?

7b. Hoe verloopt een zwangerschapsafbreking na dat tijdstip?

1. In blijde verwachting...

Achtergrondinformatie

Casus 1

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad. Als u het ingevulde Toetsblad terugstuurt, wordt het antwoord op de vragen met een toelichting aan u toegezonden.

1b. Kunt u hun kort uitleggen wat het doel is van prenatale screening?

De onderzoeken bij prenatale screening hebben als doel te bepalen hoe groot de kans is op een kind met het Down-syndroom. Daarnaast kan bij 20 weken zwangerschap een echo worden gemaakt, waarbij onder andere wordt gekeken naar de aanwezigheid van neuralebuisdefecten.

Als blijkt dat er een verhoogde kans is op een kind met het Down-syndroom, volgt eventueel invasieve prenatale diagnostiek, waarbij het Down-syndroom al dan niet wordt vastgesteld. Ook wordt dan gekeken naar andere chromosomale afwijkingen. Screening wordt gevolgd door diagnostiek, als er behoefte is aan een vastomlijnde diagnose.

Bij *prenatale screening* worden non-invasieve tests gebruikt, dat wil zeggen dat er geen kans is op een miskraam als gevolg van de ingreep. *Prenatale diagnostiek* is invasief en daarbij bestaat deze kans wel.

Met een echo die bij een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken wordt gemaakt, kan in 80 procent van de gevallen worden vastgesteld of het kind een neuralebuisdefect heeft.

1c. Welke 'mogelijkheden' worden bedoeld?

Tests bij prenatale screening zijn:

- **Combinatietest**

Deze test wordt het meest gebruikt en bestaat uit een combinatie van twee onderzoeken. Het eerste onderzoek is een bloedtest (*eerstetrimester-serumtest*) en wordt uitgevoerd bij een zwangerschapsduur tussen 9 en 14 weken. Door meting van de concentratie merkstoffen (bèta-HCG en PAPP-A) in het bloed van

de moeder wordt bepaald hoe groot de kans is dat het kind het Down-syndroom heeft.

Het tweede onderzoek, de *nekplooiemeting*, is een echoscopisch onderzoek waarbij de dikte (door vocht) van de huidplooi in de nek van het kind wordt gemeten; dit onderzoek wordt verricht bij een zwangerschapsduur tussen 11 en 14 weken.

Aan de hand van deze meting, de uitslag van het bloedonderzoek en de leeftijd van de moeder wordt bepaald hoe groot de kans is op een kind met het Down-syndroom. Een verdikte nekplooi kan ook wijzen op andere chromosomale of structurele afwijkingen zoals een hartafwijking of een hernia diaphragmatica. Met de zwangere vrouw wordt vooral gesproken over de kans op het Down-syndroom.

De combinatie van deze twee tests geeft een betere voorspelling dan elke test afzonderlijk.

Als de kans op een kind met het Down-syndroom groter is dan of gelijk is aan 1/250, wordt prenatale diagnostiek aangeboden. Een 36-jarige zwangere heeft een risico van 1/250 op een kind met het Down-syndroom.

- **Tweedetrimester-serumtest** (ook wel **tripeltest** genoemd)

Behalve de kans op het Down-syndroom kan met een alfafoetoproteïne-(AFP-)meting ook de kans op een kind met een neuralebuisdefect worden bepaald. Omdat de resultaten van de combinatietest beter zijn, wordt de tripeltest alleen aangeraden als de zwangere zich te laat heeft aangemeld voor de combinatietest. Een neuralebuisdefect is meestal ook zichtbaar bij het structureel echoscopisch onderzoek (zie hieronder).

- **Structureel echoscopisch onderzoek (SEO)**

Rond de 20e week van de zwangerschap kunnen ernstige structurele aanlegstoornissen bij het kind, bijvoorbeeld grote afwijkingen van het centrale zenuwstelsel, de botten, de nieren of het hart, zichtbaar worden gemaakt met het zogeheten structureel echoscopisch onderzoek. Het gaat ook hier om *screenend* onderzoek: een normale uitslag van het echoscopisch onderzoek betekent dat de kans op aangeboren afwijkingen gering is, maar sluit deze afwijkingen zeker niet uit.

Als bij het structureel echoscopisch onderzoek afwijkingen worden gevonden, zal de echoscopist de zwangere vrouw doorverwijzen naar een derdelijns centrum voor geavanceerd echoscopisch onderzoek. Een dergelijke echo wordt ook wel type-II-echo of artikel-2-echo genoemd. Een speciaal daartoe opgeleide gynaecoloog verricht het onderzoek en stelt de diagnose. Dit kan leiden tot aanpassing van het obstetrisch beleid en daardoor misschien tot een betere prognose. Bij ernstige afwijkingen is zwangerschapsafbreking een mogelijkheid.

2. Wat antwoordt u haar?

Alle zwangeren die dit wensen, kunnen kiezen voor prenatale screening. Deze screening staat los van leeftijd, gezondheid en de vraag of er erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie voorkomen. Zwangeren van 36 jaar en ouder kunnen kiezen: eerst alleen prenatale screening, of meteen invasieve prenatale diagnostiek.

3a. Welke onderzoeken behoren tot het basispakket van de ziektekostenverzekering?

Zwangere vrouwen van 36 jaar of ouder (in de 18e week van de zwangerschap) en zwangere vrouwen met een medische indicatie voor prenatale diagnostiek krijgen de *combinatietest* vergoed uit het basispakket van de ziektekostenverzekering. Voor anderen wordt deze test soms vergoed uit een aanvullende verzekering. Is dit niet het geval, dan ontvangen zij een rekening. De kosten voor de combinatietest (nekplooimeting en eerstetrimester-serumtest) bedragen in 2006 € 126,-.

Het ziet er op dit moment (medio 2006) naar uit dat de kosten voor *counseling* en het *structureel echoscopisch onderzoek* ook onder het basispakket zullen vallen. Voor de laatste ontwikkelingen: zie de website www.prenatalescreening.nl.

Aanvullend diagnostisch invasief onderzoek behoort tot het basispakket.

3b. Wanneer moeten de tests worden uitgevoerd?

De tests hebben de grootste gevoeligheid in één bepaalde periode van de zwangerschap, namelijk tussen 9 en 14 weken. Voor een juiste kansbepaling is het belangrijk om de precieze zwangerschapsduur te weten. Als hierover twijfel bestaat, is een eerstetrimester-echo gewenst om de juiste termijn te bepalen.

3c. Door wie worden de tests uitgevoerd?

De organisatie van prenatale screening verschilt per regio (zie ook hoofdstuk 5). Een serumtest wordt aangevraagd door de verloskundige of de gynaecoloog, in sommige regio's ook door de huisarts. Er wordt gewerkt aan een landelijk organisatie-model.

Nekplooimeting en structureel echoscopisch onderzoek worden uitgevoerd in regionale centra voor prenatale screening, die volgens erkende protocollen werken met ervaren en voldoende geschoolde onderzoekers. Counseling wordt uitgevoerd door de verloskundige, huisarts of gynaecoloog. Het is belangrijk dat deze voldoende kennis en ervaring heeft.

Casus 2

4a. Welke onderzoeken voor prenatale diagnostiek zijn mogelijk?

4b. Op welk moment in de zwangerschap worden deze onderzoeken uitgevoerd?

U geeft de volgende informatie over de mogelijke onderzoeken voor prenatale diagnostiek:

- **Vlokkentest**

Bij de vlokkentest wordt een stukje placenta (20 tot 50 mg vlokkelig weefsel) weggenomen via de vagina (bij een zwangerschapsduur van 10 tot 12 weken) of via de buikwand (bij een zwangerschapsduur van meer dan 12 weken). Dit weefsel wordt gebruikt voor chromosoomonderzoek waarmee afwijkingen, bijvoorbeeld het Down-syndroom, kunnen worden aangetoond. Op indicatie kan ook gericht aanvullend DNA- of metabool onderzoek worden verricht. Een enkele keer is er een verschil tussen de uitslag van de vlokkentest en het werkelijke chromosomenpatroon van de foetus en is aanvullend onderzoek gewenst (vruchtwaterpunctie). Het risico van een miskraam als gevolg van de vlokkentest is 0,5 procent. Daarnaast heeft elke vrouw die 11 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 2 procent.

- **Vruchtwaterpunctie**

Bij een vruchtwaterpunctie wordt bij een zwangerschapsduur van minimaal 14 weken (meestal tussen 15 en 17 weken) vruchtwater afgenomen. Onder geleide van echoscopisch onderzoek wordt met een naald via de buikwand 15 tot 20 cc vruchtwater uit de uterus opgezogen. De cellen in het vruchtwater worden gekweekt voor chromosoomonderzoek. Door bepaling van de AFP-waarde wordt vastgesteld of er sprake is van een kind met een neuralebuisdefect. Op indicatie kan in het vruchtwater ook gericht aanvullend DNA- of metabool onderzoek worden verricht. Bij een vruchtwaterpunctie is de kans op een miskraam 0,3 procent. Daarnaast heeft elke vrouw die 15 weken zwanger is, een kans op een miskraam van ongeveer 1 procent.

- **Geavanceerde echoscopie**

Geavanceerd echoscopisch onderzoek wordt verricht, als:

- bij het structureel echoscopisch onderzoek een afwijking wordt vermoed; meestal volgt dan een verwijzing naar een tertiair centrum voor het maken van een type-II-echo waarmee neuralebuisdefecten, hart- en nierafwijkingen kunnen worden opgespoord;
- het ouderpaar een verhoogde kans heeft op een kind met een aandoening die met echoscopisch onderzoek zichtbaar te maken is;
- bij een normaal chromosomenpatroon de nekplooi van het kind >3 mm is; het risico van een aangeboren afwijking is dan verhoogd.

- **Niets doen**

Deze mogelijkheid dient altijd expliciet te worden besproken. Sommige zwangeren voelen zich door het feit dat prenatale diagnostiek bij vrouwen van 36 jaar en ouder is geïndiceerd, als het ware 'gedwongen' om te kiezen voor invasieve prenatale diagnostiek. Bespreking van de mogelijkheid om niets te doen of te kiezen voor alleen prenatale screening kan voor sommigen een *eye-opener* zijn. Uit onderzoek blijkt dat meer dan de helft van de zwangeren van 36 jaar en ouder afziet van invasieve diagnostiek; een deel van deze vrouwen maakt de laatste jaren gebruik van de mogelijkheid van prenatale screening.

4c. Waar worden de onderzoeken voor prenatale diagnostiek verricht?

De onderzoeken worden uitgevoerd in een klinisch genetisch centrum voor prenatale diagnostiek verbonden aan één van de acht universitaire medische centra, of in een ander centrum voor prenatale diagnostiek dat samenwerkt met een klinisch genetisch centrum.

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

5. Welke informatie geeft u hun mee?

U kunt hun de volgende informatie geven:

- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Brochure 'Prenatale screening'.

Deze brochure bevat algemene informatie over prenatale screening, de aandoeningen waarop wordt gescreend, de beschikbare onderzoeken en het maken van keuzes. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl.

- Gegevens over het dichtstbijzijnde centrum voor prenatale diagnostiek.
- Adressen van websites met voorlichting voor de zwangere vrouw en haar partner: www.prenatalescreening.nl, www.zwangernu.nl. en www.erfelijkheid.nl (zie ook bijlage 2).

Op dit moment (medio 2006) wordt een Keuzehulp 'Prenatale screening' ontwikkeld (door TNO Kwaliteit van Leven in samenwerking met de afdeling Medische Besliskunde van het LUMC).

Dit is een hulpmiddel voor zwangere vrouwen bij het nemen van beslissingen over prenatale screening gericht op het Down-syndroom. De keuzehulp zal informatie bevatten over:

- het Down-syndroom;
- prenatale onderzoeken; deze informatie kan worden toegespitst op leeftijd en zwangerschapsduur van de betreffende zwangere vrouw;
- persoonlijke kansen en risico's; deze informatie wordt op verschillende manieren aangeboden;
- voor- en nadelen van prenataal onderzoek;
- het maken van een juiste keuze in overeenstemming met de eigen normen en waarden.

Vanaf begin 2007 zal de Keuzehulp 'Prenatale screening' beschikbaar zijn op de websites www.kiesbeter.nl en www.prenatalescreening.nl.

Casus 3

6a. Stel, dat Janneke 28 jaar is, welke informatie geeft u dan?

Gezien haar leeftijd kan Janneke kiezen voor prenatale screening. Door counseling krijgt zij een beter inzicht in de verschillende mogelijkheden en de voor- en nadelen daarvan.

U maakt hiervoor een nieuwe afspraak met haar of u verwijst haar naar iemand die haar counseling kan geven. Counseling wordt bij voorkeur gegeven door een hulpverlener die er ervaring in heeft. Dit zal vaak een verloskundige, een verloskundig actieve huisarts of een gynaecoloog zijn. Ook de niet-verloskundig actieve huisarts kan counseling geven, als hij zich daartoe bekwaam acht.

In het counselingsgesprek wordt ingegaan op het verschil tussen screening en diagnostiek. Ook worden de voor- en nadelen besproken vanuit het gezichtspunt van Janneke en haar partner.

Het is van belang te benadrukken, dat het niet mogelijk is *alle* aangeboren aandoeningen op te sporen. Prenatale screening biedt *niet* de garantie op een gezond kind. Bovendien kunnen bij screening altijd fout-negatieve en fout-positieve uitslagen voorkomen. De geboorte van een kind met het Down-syndroom of een neuralebuisdefect kan ook bij gunstige uitslagen (bij een niet-verhoogd risico) niet volledig worden uitgesloten, laat staan dat de zekerheid kan worden gegeven dat het kind helemaal gezond zal zijn.

6b. Stel, dat Janneke 37 jaar is, welke informatie geeft u dan?

Gezien haar leeftijd kan Janneke kiezen voor prenatale screening of voor invasieve prenatale diagnostiek. U informeert haar hierover en ook over de mogelijkheid om

af te zien van onderzoek. Door counseling krijgt zij een beter inzicht in de verschillende keuzemogelijkheden en de voor- en nadelen daarvan.

In het counselinggesprek wordt ingegaan op het verschil tussen screening en diagnostiek. Ook worden de voor- en nadelen besproken vanuit het gezichtspunt van Janneke en haar partner.

Het is van belang duidelijk aan te geven, dat het niet mogelijk is *alle* aangeboren aandoeningen op te sporen. Bij prenatale screening en diagnostiek kunnen alleen uitspraken worden gedaan over die aandoeningen waarop het onderzoek is gericht, dus vooral over het Down-syndroom en neuralebuisdefecten. Prenataal onderzoek biedt *niet* de garantie op een gezond kind.

Bij screening kunnen altijd fout-negatieve en fout-positieve uitslagen voorkomen. Prenatale diagnostiek *kán* leiden tot een miskraam.

Met het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met het Down-syndroom toe, evenals de kans op een kind met een andere chromosoomafwijking. Zwangeren die in de 18e week van de zwangerschap 36 jaar zijn, komen in aanmerking voor vergoeding van prenatale screening en diagnostiek.

Benadruk dat zij volledig vrij zijn om wel of niet te kiezen voor prenataal onderzoek (zowel screening als diagnostiek).

7a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcuretage?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

7b. Hoe verloopt een zwangerschapsafbreking na dat tijdstip?

Na deze termijn wordt een zwangerschap over het algemeen afgebroken door de bevalling in te leiden. Er wordt dan een klein kind geboren. Bij kinderen met het Down-syndroom kunnen de dysmorphieën bij deze zwangerschapsduur moeilijk te herkennen zijn. Het is raadzaam dit van tevoren met het ouderpaar te bespreken. Sommige ouders ervaren het achteraf als een voordeel, dat zij de mogelijkheid hadden afscheid te nemen van het kind en dat zij konden zien dat het aangeboren afwijkingen had. In Nederland is het afbreken van de zwangerschap wettelijk toegestaan tot een zwangerschapsduur van 24 weken en 0 dagen.

Als het ongeboren kind een aandoening heeft waaraan het zeker zal overlijden, kan onder strikte voorwaarden en op nadrukkelijk verzoek van het ouderpaar de zwangerschap bij een duur van meer dan 24 weken worden afgebroken (voor meer informatie: zie www.nvog.nl).

2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes

Werkblad

In 2004 heeft het kabinet het standpunt ingenomen dat alle zwangeren moet worden gevraagd of zij geïnformeerd willen worden over prenatale screening, ongeacht hun kans op een kind met een aangeboren aandoening. In de eerste plaats zult u moeten nagaan of de zwangere vrouw prijs stelt op deze informatie. Uit verschillende onderzoeken blijkt, dat volgens veel vrouwen het testaanbod niet als keuze-mogelijkheid werd aangeboden maar als vanzelfsprekend onderdeel van de zorg. Alleen als de zwangere vrouw aangeeft dat zij wil worden geïnformeerd, geeft u daadwerkelijk voorlichting. Door op niet-sturende wijze te vragen en alleen informatie te geven als de vrouw en haar partner dat wensen, wordt een klimaat geschapen waarin zij hun eigen keuzes kunnen maken.

In dit hoofdstuk wordt behandeld hoe u zwangeren informeert over prenatale screening en begeleidt bij het maken van de keuze voor wel of niet screenen.

Lees onderstaande casus en vul de vragen in.

Casus 1

Angela de Groot, 24 jaar, komt op uw spreekuur. Ze heeft wat vragen over voetwratten en vertelt tussen neus en lippen door dat ze voor het eerst zwanger is. Haar laatste menstruatie was twee maanden geleden. Haar cyclus is altijd wat onregelmatig. Ze slaat ook wel eens een maand over. Zij heeft nog geen afspraak gemaakt met een verloskundig hulpverlener.

1. *Wat stelt u aan de orde over prenatale screening? Motiveer uw antwoord.*

Angela is een beetje overrompeld door uw verhaal waarin u ook heeft aangerood dat prenatale screening mogelijk is. Zij geeft aan toch in het kort te willen weten welke mogelijkheden voor prenatale screening er nu zijn en om welke aangeboren afwijkingen het dan gaat.

2a. Wat antwoordt u haar?

2b. Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?

Casus 2

Irene van Bussum, 40 jaar, komt op uw spreekuur. Na jaren 'proberen' en vele onderzoeken waarbij geen afwijkingen werden geconstateerd, is zij nu toch spontaan zwanger. Dolgelukkig zit zij bij u. Aanleiding is, dat ze nog niet weet of ze wil kiezen voor prenatale diagnostiek.

3. Welke overwegingen voor én tegen dit onderzoek verwacht u bij haar?

Op uw voorstel om een afspraak te maken voor een counselinggesprek gaat ze graag in.

4. Welke informatie geeft u over het counselinggesprek?

Casus 3

Mevrouw Yaldiz, 26 jaar, komt samen met haar buurvrouw op het spreekuur. Zij is onlangs uit Turkije naar Nederland gekomen. Haar buurvrouw doet het woord: 'Zij is één maand over tijd.' U wilt haar vragen of zij geïnformeerd wil worden over prenatale screening. Gezien de taalbarrière is dat lastig.

5. *Hoe pakt u dit aan?*

Een paar dagen later komt mevrouw Yaldiz samen met haar man op uw spreekuur. Na uw felicitaties steekt u meteen van wal. Gelukkig spreekt de heer Yaldiz goed Nederlands. U vraagt hem of hij uw woorden voor zijn echtgenote wil vertalen.

6. *Stel, dat ook hij de Nederlandse taal gebrekkig beheerst, wat doet u dan?*

2. Prenatale screening: kennis, kansen, keuzes

Achtergrondinformatie

Casus 1

1. *Wat stelt u aan de orde over prenatale screening? Motiveer uw antwoord.*

U vertelt haar, dat prenatale screening mogelijk is. Alleen als zij meer informatie wenst, wijst u haar erop dat zij hierover een uitgebreid gesprek (counseling) kan krijgen waarin op alle prenatale tests wordt ingegaan en de voor- en nadelen daarvan worden besproken.

In de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO) staat het recht van de patiënt op informatie beschreven alsook het recht om niet te worden geïnformeerd. De wens van de zwangere vrouw om niet te worden geïnformeerd over onderzoeksmogelijkheden behoort te worden gerespecteerd. De zwangere vrouw mag niet door de zorgverlener aan een ongevraagd, dwingend aanbod van prenatale screeningsmogelijkheden worden blootgesteld.

2a. *Wat antwoordt u?*

U legt haar uit, dat iedere vrouw aan het begin van de zwangerschap kan laten onderzoeken of het ongeboren kind een verhoogde kans heeft op het Down-syndroom. Ook kan zij later in de zwangerschap een echo laten maken, waarmee kan worden vastgesteld of het kind een open rug of andere ernstige structurele afwijkingen heeft.

Alleen als zij meer informatie wenst, wijst u haar op de mogelijkheid van een uitgebreid informatief gesprek (counseling) waarin op alle prenatale screeningstests wordt ingegaan en de voor- en nadelen daarvan worden besproken.

2b. *Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?*

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

Casus 2

3. Welke overwegingen voor én tegen dit onderzoek verwacht u bij haar?

Overwegingen van uiteenlopende aard kunnen een rol spelen:

- **Levensopvattingen en levenssituatie**

De beslissing om al dan niet prenatale screening of prenataal onderzoek te laten doen is voor de meeste zwangeren moeilijk. Ditzelfde geldt voor het besluit wat moet worden gedaan, als inderdaad een aandoening wordt vastgesteld. De keuze voor afbreken of uitdragen van de zwangerschap hangt af van de persoonlijke opvattingen en omstandigheden van de zwangere vrouw.

- **Vrees voor een miskraam**

Gezien de leeftijd van de moeder en het moeizame zwanger worden is het mogelijk, dat deze ouders de kans op een miskraam door invasieve prenatale diagnostiek als groot ervaren en ieder risico willen vermijden. Zij zullen dan geneigd zijn niets te doen of eerst te kiezen voor screening.

Het is van belang te benadrukken, dat bij de berekening van de kans op een kind met een afwijking de invloed van de leeftijd van de moeder wordt meegewogen.

- **Vrees voor een kind met het Down-syndroom**

Bij sommigen weegt de vrees een kind met het Down-syndroom te krijgen zwaar. Dit kan een gevolg zijn van hun sociale achtergrond of persoonlijke ervaring, de publieke opinie of verouderde en/of onjuiste informatie. Deze ouders zullen mogelijk eerder kiezen voor invasieve diagnostiek.

- **(On)bekendheid met aandoeningen**

Met prenatale tests wordt de kans onderzocht op een kind met een aandoening. In het gesprek over screening dient aandacht te worden geschonken aan de beelden die bij de ouders leven over de aandoeningen waarop wordt gescreend. Het ouderpaar kan zich er dan een voorstelling van maken hoe het is om te leven met een kind met één van deze aandoeningen.

- **Leeftijd**

Bij het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met een chromosoomafwijking toe. Voor Irene van Bussum is de kans op een kind met het Down-syndroom op grond van haar leeftijd 1/112, dat wil zeggen ongeveer 1 procent.

Daarnaast is er een kans van ongeveer 1 procent op een kind met een andere chromosoomafwijking.

De algemene kans op een kind met een min of meer ernstige erfelijke of aangeboren aandoening is ongeveer 2 tot 3 procent.

De kans op een kind zonder aangeboren afwijking of aandoening is voor haar dus ongeveer 95 procent.

Van de zwangeren van 36 jaar en ouder maakt ongeveer 40 procent gebruik van de mogelijkheid voor prenatale diagnostiek. Over de motieven om niet deel te nemen is niet veel bekend. Wel blijkt het ontbreken van voorlichting een rol te spelen.

4. *Welke informatie geeft u over het counselinggesprek?*

Het counselinggesprek wordt bij voorkeur gevoerd door een hierin bekwame verloskundig hulpverlener. Voor een counselinggesprek wordt dertig minuten uitgetrokken. Voor het inplannen van het consult is het nodig dat van tevoren wordt aangegeven dat het om een counselinggesprek gaat.

U raadt haar aan iemand mee te nemen naar het gesprek. In de meeste gevallen komen zwangeren met hun partner, maar zij kan er ook voor kiezen om alleen te komen of een andere vertrouwenspersoon mee te nemen. U geeft schriftelijke informatie mee en wijst op het bestaan van informatieve websites (zie bijlage 2).

Casus 3

5. *Hoe pakt u dit aan?*

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

6. *Stel, dat ook hij de Nederlandse taal gebrekkig beheerst, wat doet u dan?*

Als de taalbarrière een probleem blijft, kan voorlichtingsmateriaal in (onder andere) het Turks worden gebruikt. Er zijn de volgende mogelijkheden:

- Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie (NIGZ). Brochure 'Prenatale diagnostiek: echoscopie' (in het Arabisch, Engels, Frans en Turks). Te bestellen via de website: www.nigz.nl
- www.kalitim.nl: website van het Erfocentrum met erfelijkheidsvoorlichting (in het Turks en Nederlands)

Daarnaast kunnen migrantenvoorlichters worden ingeschakeld. Zij geven aan groepen of individuele personen voorlichting in de eigen taal en binnen de eigen cultuur (Vetc) over erfelijkheid en over zwangerschap en bevalling. Migrantenvoorlichters hebben een gedegen kennis van zowel de Nederlandse gezondheidszorg als de eigen taal en cultuur; zij slaan een brug tussen twee culturen. Zie voor het bestellen van materialen en meer informatie: www.nigz.nl (kies voor 'Dossiers', kies bij 'Top 3 Dossiers' voor de optie 'Allochtonen-Vetc').

3. In gesprek: voorlichting en begeleiding

Werkblad

Voor het geven van counseling over prenatale screening bestaan aanbevelingen. Deze zijn als onderdeel van een bredere 'kwaliteitsnorm' opgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG).³ De verschillende organisaties die bij prenatale screening zijn betrokken, hebben in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO) gezamenlijk bij de minister een vergunning aangevraagd waarvoor deze kwaliteitsnorm het uitgangspunt was.

Prenatale screening valt onder de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO). In deze wet wordt de bescherming geregeld van mensen die een bevolkingsonderzoek ondergaan.

Volgens de wetgever valt prenatale screening in de categorie 'ernstige ziekten waarvoor geen behandeling of preventie mogelijk is.' Afbreking van de zwangerschap beschouwt de wetgever niet als behandeling of preventie.

Volgens deze wet is voor het uitvoeren van prenatale screening een vergunning nodig.

In dit hoofdstuk komen alle onderwerpen aan bod die volgens de aanbevelingen in de kwaliteitsnorm bij counseling moeten worden besproken.

Annemiek ter Wiel, 25 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Haar amenorroeduur is 8 weken. Uit de anamnese blijkt geen verhoogde kans op erfelijke aandoeningen. Samen met haar vriend Jacob heeft ze een afspraak gemaakt voor een counseling-gesprek, omdat ze meer willen weten over prenatale screening.

³ NVOG. Kwaliteitsnorm 6. Prenatale screening op foetale afwijkingen (november 2005). Te downloaden via de website: http://www.nvog.nl/files/kwn_06_pren_screening_op_foetale_afwijkingen.pdf.

1a. Welke onderwerpen moeten bij de voorlichting over prenatale screening in elk geval aan de orde komen?

1b. Welke vormen van prenatale screening bespreekt u met haar?

Annemiek vertelt dat ze op internet al het een en ander heeft opgezocht. Zo weet ze al hoe groot de kans is dat iemand van haar leeftijd een kind met het Down-syndroom krijgt.

2a. Hoe legt u haar het verschil uit tussen de kans die de combinatietest oplevert, en de kans die samenhangt met haar leeftijd?

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

2c. Wat is in dat geval de volgende stap?

U vraagt, of ze tot zover alles hebben begrepen. Ze geven aan dat dit het geval is. Jacob zegt, dat hij begrijpt dat het mogelijk is tijdens de zwangerschap al te weten te komen of hun kind het Down-syndroom heeft, maar dat hij het moeilijk vindt om te bedenken wat zij dan moeten doen.

3a. Wat zegt u over een eventuele positieve uitslag van de prenatale diagnostiek?

3b. *Wat vertelt u over het Down-syndroom?*

Annemiek geeft aan moeite te hebben met het begrijpen van de cijfers over kansen. Op internet vond ze onderstaande tabel.

Leeftijd vrouw	Kans op kind <i>met</i> Down-syndroom	Kans op kind <i>zonder</i> Down-syndroom
≤ 25 jaar	<1 van de 1000	>999 van de 1000
30 jaar	1 van de 1000	999 van de 1000
35 jaar	3 van de 1000	997 van de 1000
40 jaar	9 van de 1000	991 van de 1000
45 jaar	36 van de 1000	964 van de 1000
>45 jaar	>47 van de 1000	<953 van de 1000

Ze vraagt wat die getallen nou eigenlijk betekenen.

4a. *Hoe kunt u het praten over kansen vergemakkelijken?*

4b. *Wat draagt bij aan een goed begrip van de term 'kans'?*

Annemiek kijkt u vragend aan en zegt: 'Als uit de test blijkt dat ik geen verhoogde kans heb op een kind met het Down-syndroom, kan het dan tóch gebeuren dat ik zo'n kind krijg?'

5. *Wat antwoordt u?*

Toetsblad

Jrg.10/nr.1. Prenatale screening

Dit Toetsblad kunt u uitnemen.

Huisartsen kunnen het Toetsblad opsturen naar het Nederlands Huisartsen Genootschap.

Verloskundigen kunnen het Toetsblad opsturen naar de Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen.

De vragen op dit Toetsblad zijn terug te vinden op de verschillende werkbladen. Door deze vragen te beantwoorden, geeft u aan het programma helemaal te hebben doorgenomen.

Huisartsen

Deelname aan een Programma voor Individuele Nascholing geldt als geaccrediteerde nascholing voor gemiddeld anderhalf uur. Huisartsen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het blad terugsturen naar het NHG; zij ontvangen dan de antwoorden met een toelichting retour. Het NHG gebruikt dit Toetsblad ook bij de toekenning van nascholingspunten. Wanneer huisartsen die zijn geabonneerd op de reeks, in een jaar Toetsbladen aan het NHG hebben toegestuurd, krijgen zij van het NHG een certificaat waarop het totaal aantal in dat (kalender)jaar gevolgde uren nascholing staat vermeld. Het NHG baseert zich hierbij op de Toetsbladen die op 1 maart van het daaropvolgende jaar binnen zijn.

N.B. Huisartsen dienen dit Toetsblad uiterlijk 1 augustus 2007 bij het NHG te hebben ingediend.

Geldigheid accreditering

De accreditering van de jaargangen 1 t/m 8 is inmiddels verlopen. Voor de negende en deze tiende jaargang staat steeds per nummer precies aangegeven tot wanneer u uiterlijk het betreffende Toetsblad bij ons kunt indienen.

Verloskundigen

Deelname aan dit Programma voor Individuele Nascholing geldt als geaccrediteerde nascholing voor gemiddeld anderhalf uur. Verloskundigen die de vragen hebben beantwoord, kunnen het Toetsblad terugsturen naar de KNOV; zij ontvangen dan de antwoorden met een toelichting retour.

N.B. Verloskundigen dienen dit Toetsblad uiterlijk 1 augustus 2007 bij de KNOV te hebben ingediend.

Uit Werkblad 1:

1a. Hoe staat u zelf tegenover prenatale screening?

4d. Zou u zelf voor prenatale diagnostiek kiezen, als u in dezelfde situatie verkeerde als het echtpaar Burger?

6a. Tot wanneer kan een zwangerschap worden afgebroken door zuigcuretage?

Uit Werkblad 2:

2b. Wanneer dient zij zich te melden bij een verloskundig hulpverlener?

5. Hoe pakt u dit aan?

Uit Werkblad 3:

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

3b. Wat vertelt u over het Down-syndroom?

Uit Werkblad 4:

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 9. <i>Het aanbieden van deze keuzemogelijkheden is correct.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Tot slot:

Nascholing beklijft beter als u voor uzelf zo concreet mogelijk formuleert welke leerpunten u in praktijk wilt gaan brengen. Na verloop van tijd kunt u dan nagaan of u uw voornemens heeft uitgevoerd.

Zou u hieronder willen noteren wat voor u de leerpunten zijn uit dit programma?

Naam: _____ m/v

Adres: _____

Postcode/woonplaats: _____

Datum: _____

Handtekening: _____

Wij verzoeken u dit blad in een ongefrankeerde envelop toe te sturen aan:

(huisartsen)

Nederlands Huisartsen Genootschap

Afdeling AIZ

Antwoordnummer 2823

3500 VL Utrecht

(verloskundigen)

Koninklijke Nederlandse Organisatie

van Verloskundigen

t.a.v. mevrouw C. Kijzer

Postbus 18

3720 AA Bilthoven

Tien jaar Programma's voor Individuele Nascholing (PIN's)

Omdat de PIN's tien jaar bestaan, verloot het NHG elke maand een prijs (cd- of boekenbon of Museumjaarkaart) onder de eerste vijftig abonnees die het Toetsblad insturen (per post of digitaal). Onder de abonnees die alle Toetsbladen van de tiende jaargang hebben ingezonden, verloot het NHG in de zomer van 2007 bovendien een gratis abonnement op de elfde jaargang van de PIN's.

Daarna brengt u het structureel echoscopisch onderzoek ter sprake, dat bij een amenorroeduur van ongeveer 20 weken kan worden uitgevoerd.

6a. Wat vertelt u over de mogelijkheden van het structureel echoscopisch onderzoek?

6b. Welke kanttekeningen zijn te maken bij het structureel echoscopisch onderzoek?

6c. Als er bij het structureel echoscopisch onderzoek iets 'afwijkends' wordt gevonden, wat is dan de vervolprocedure?

6d. Wat staat het ouderpaar te wachten, als er een diagnose is gesteld?

Ten slotte wil Jacob nog weten, wie na afloop van de onderzoeken de uitslagen aan hen meedeelt.

7. Wat antwoordt u?

3. In gesprek: voorlichting en begeleiding

Achtergrondinformatie

1a. Welke onderwerpen moeten bij de voorlichting over prenatale screening in elk geval aan de orde komen?

Bij de voorlichting over prenatale screening zijn de volgende onderwerpen van belang:

- Aandoeningen waarop wordt getest
- Testmogelijkheden
- Uitleg van het begrip 'kans': hoe hoog is het risico dat de aandoening waarop wordt getest, ook werkelijk aanwezig is? Hierbij wordt ook de leeftijd van de vrouw betrokken (kans op fout-positieve en fout-negatieve uitslagen per leeftijdscategorie)
- Testprocedures (onder andere eventuele risico's)
- Betekenis van een hoog- of laagrisico-uitslag (met name bij de nekplooiemeting en de eerste- en tweedetrimester-serumtest)
- Het detectiepercentage van de tweedetrimester-echo (het structureel echoscopisch onderzoek)
- Handelingsmogelijkheden bij een hoogrisico-uitslag of andere afwijkende bevindingen
- Mogelijke bevindingen bij vervolgonderzoek
- Mogelijke bevindingen bij en risico's van vervolgonderzoek
- Handelingsmogelijkheden na vervolgonderzoek
- Mogelijke sociale gevolgen van de testprocedure
- Wachtijd
- Eventuele kosten die de zwangere zelf moet dragen

Het bieden van bedenktijd is essentieel. Daardoor zijn de betrokkenen beter in staat de verstrekte informatie te verwerken en wordt hun keuzevrijheid onderstrept.

Ook de manier waarop de informatie wordt overgedragen, is van belang:

- Ga na aan welke informatie behoefte is en welke verwachtingen daarover bestaan.
- Ga na wat de zwangere al weet.
- Stem aard en hoeveelheid van de informatie af op de behoefte.

- Geef de informatie kort en bondig en in eenvoudige bewoordingen. Bied informatie op verschillende manieren aan, afgestemd op de zwangere vrouw.
- Druk de grootte van kansen uit in getallen. Noem een kans niet 'groot' of 'klein'. Wat klein is voor de één, is groot voor de ander. Een kans op een miskraam van 1 procent ervaart een zwangere die veel miskramen heeft gehad, als veel groter dan een zwangere die gemakkelijk zwanger wordt.
- Vat hoofdzaken samen.
- Ga na of de informatie begrepen is.

1b. Welke vormen van prenatale screening bespreekt u met haar?

U bespreekt de volgende onderzoeken:

- **Combinatietest**

Deze wordt vroeg in de zwangerschap uitgevoerd en bestaat uit bloedonderzoek bij de zwangere vrouw gecombineerd met echoscopisch onderzoek waarbij de nekplooi van de vrucht wordt gemeten. Deze onderzoeken leveren geen risico op voor de vrucht. Op grond van de combinatietest kan een kansberekening worden gemaakt, die met name is gericht op het Down-syndroom. Hierbij zijn de bloedwaarden, de leeftijd van de vrouw en de dikte van de nekplooi van het kind van belang. Er moet rekening mee worden gehouden dat ook andere, ernstige of juist minder ernstige, aandoeningen aan het licht kunnen komen.

Alleen als de zwangere vrouw hier gericht naar vraagt, geeft u ook informatie over andere chromosomale afwijkingen die kunnen worden aangetroffen, zoals trisomie-13 en -18 en het syndroom van Turner. Ditzelfde geldt voor het gegeven dat een verdikte nekplooi kan duiden op een hartafwijking of andere aangeboren afwijkingen.

Het is belangrijk dat u uitlegt dat screening leidt tot kansberekening en niet tot diagnostiek. Als een vrouw een kans heeft op een kind met het Down-syndroom, betekent dit niet dat het zeker is dat er ook een kind met het Down-syndroom zal worden geboren. Een diagnose geeft deze zekerheid wel. Bij een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom kan worden besloten tot aanvullende diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Door chromosoomonderzoek kan de diagnose Down-syndroom of een andere chromosoomafwijking worden aangetoond of uitgesloten. Als het kind een normaal chromosomenpatroon blijkt te hebben maar wel een verdikte nekplooi heeft (>3,5 mm), volgt bij een zwangerschapsduur van 20 weken een geavanceerde echo, ook wel een type-II-echo genoemd, gericht op het vaststellen van aangeboren afwijkingen zoals hartafwijkingen. Uiteraard staat het de vrouw vrij af te zien van verder onderzoek. Als zij op voorhand niet voelt voor invasief onderzoek of nooit zou besluiten om de zwangerschap af te breken, ook als zou blijken dat het kind het Down-syndroom heeft, is het de vraag of zij wel aan het screeningstraject moet deelnemen.

- **Structureel echoscopisch onderzoek (SEO)**

Dit onderzoek wordt uitgevoerd bij een zwangerschapsduur van 18 tot 22 weken. Het kan belangrijke informatie geven over de groei en ontwikkeling van het kind en de aanwezigheid van grote aangeboren afwijkingen, bijvoorbeeld van het centrale zenuwstelsel (open rug), van de botten, de nieren of het hart.

Bij echoscopisch onderzoek kunnen ook toevallsbevindingen worden gedaan, waardoor het lijkt of er afwijkingen zijn die later niet aanwezig blijken te zijn. Ook bij dit onderzoek gaat het om screening en niet om diagnostiek.

Een normale uitslag van het echoscopisch onderzoek is geruststellend, maar sluit aangeboren afwijkingen bij het kind niet uit.

Ieder ouderpaar in Nederland heeft een kans van 2 tot 3 procent op een kind met een min of meer ernstige erfelijke of aangeboren aandoening.

2a. Hoe legt u haar het verschil uit tussen de kans die de combinatietest oplevert, en de kans die samenhangt met haar leeftijd?

De leeftijdstabel die zij op internet vond, is uitsluitend gebaseerd op algemene gegevens over de geboorte van kinderen met het Down-syndroom in combinatie met een bepaalde leeftijd van de moeder.

Leeftijd vrouw	Kans op kind met Down-syndroom	Kans op kind zonder Down-syndroom
≤ 25 jaar	<1 van de 1000	>999 van de 1000
30 jaar	1 van de 1000	999 van de 1000
35 jaar	3 van de 1000	997 van de 1000
40 jaar	9 van de 1000	991 van de 1000
45 jaar	36 van de 1000	964 van de 1000
>45 jaar	>47 van de 1000	<953 van de 1000

De uitslag van de combinatietest geeft een persoonlijke, gerichte risicoschatting, die veel nauwkeuriger is. Dit komt, doordat niet alleen de leeftijd van de moeder, maar ook haar bloedwaarden (test 1) en de nekplooi meting bij het kind (test 2) worden meegewogen. Deze uitslagen zullen bij elke zwangerschap anders uitvallen.

De uiteindelijke kans op een kind met het Down-syndroom wordt met een computerprogramma berekend op basis van de uitslagen van de metingen (bloedwaarden en nekplooi) en de leeftijd van de moeder; een kans kleiner dan 1/250 (bijvoorbeeld 1/500) wordt beschouwd als gunstig, omdat de kans op een kind met het Down-syndroom dan zeer klein is.

2b. Bij welke uitslag wordt gesproken van een verhoogde kans?

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

2c. Wat is in dat geval de volgende stap?

Een kans groter dan of gelijk aan 1/250 is het afkappunt voor het aanbieden van prenatale diagnostiek. Als zij dat wil, kan zij kiezen voor een diagnostische test (een vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Deze onderzoeken worden uitgevoerd in een centrum voor prenatale diagnostiek. U legt uit dat dan met zekerheid kan worden vastgesteld of het kind het Down-syndroom of een andere chromosomale afwijking heeft. U bespreekt wat de tests inhouden, wat de voor- en nadelen zijn en hoeveel tijd er zit tussen het uitvoeren van de test en de testuitslag.

3a. Wat zegt u over een eventuele afwijkende uitslag van de prenatale diagnostiek?

Als bij prenatale diagnostiek een aandoening wordt aangetoond, zijn er twee mogelijkheden waaruit het ouderpaar zal moeten kiezen: de zwangerschap voortzetten of afbreken.

Het is van belang na te gaan, of zij vinden dat zij voldoende informatie hebben over de aandoening waarop wordt gescreend.

3b. Wat vertelt u over het Down-syndroom?

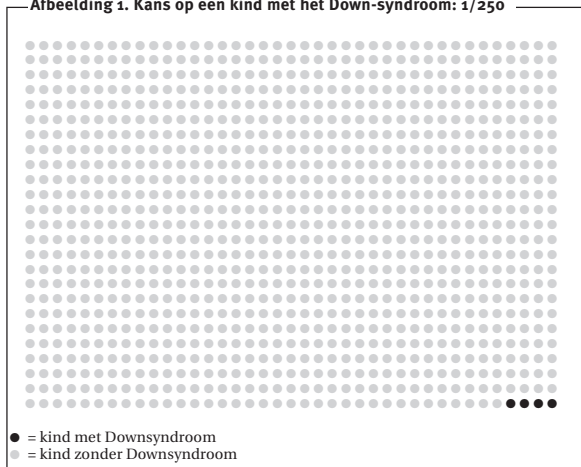
Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

4a. Hoe kunt u het praten over kansen vergemakkelijken?

Belangrijke informatie kan op verschillende manieren worden aangeboden: kwantitatief, kwalitatief, grafisch, vertaald naar voorbeelden uit het dagelijks leven. U houdt daarbij rekening met de specifieke behoeften en vermogens van de betrokkenen. Ga steeds na of de informatie die u geeft, ook daadwerkelijk is begrepen. Bedenk bij het praten over kansen, dat het noemen van percentages vaak tot onbegrip leidt. In plaats van over '1 procent' is het beter om te spreken over '1 op de 100'. Het is handig om de noemer steeds constant te houden. Zeg dus niet '1 op de 125', maar '8 op de 1000'. Ook kan het helpen om de grootte van de kans zo te omschrijven, dat de vrouw een concreet beeld voor zich ziet. U zegt bijvoorbeeld: 'Op een bijeenkomst zijn 1000 zwangere vrouwen die allen een kans van 1 op 1000 hebben op een kind met het Down-syndroom. Van deze 1000 zwangeren zal er 1 een kind krijgen dat ook echt het Down-syndroom heeft. De andere 999 zwangeren zullen bevallen van kinderen die het Down-syndroom niet hebben.'

U kunt de grootte van de kans ook in een grafische voorstelling weergeven. Dat kan op verschillende manieren (zie de afbeeldingen 1 en 2).

Afbeelding 1. Kans op een kind met het Down-syndroom: 1/250

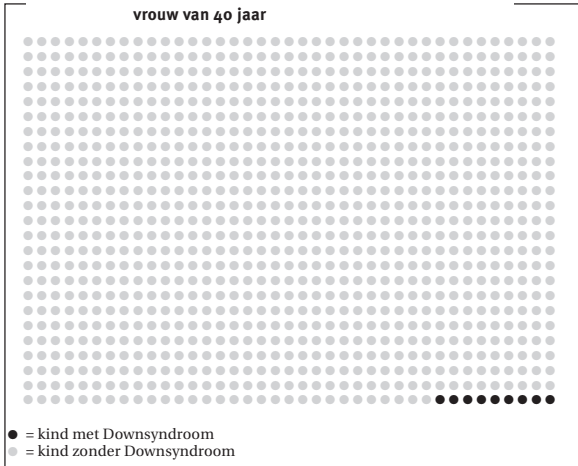


U kunt bij afbeelding 1 het volgende uitleggen:

'De kans bij een vrouw van 36 jaar op een kind met het Down-syndroom is 1/250; dat is hetzelfde als 4/1000. Het plaatje bestaat uit 1000 stippen. Elke stip stelt een kind voor. De 4 zwarte stippen staan voor kinderen met het Downsyndroom en de 996 grijze stippen staan voor kinderen zonder het Downsyndroom.'

Afbeelding 2. Kans op een kind met het Down-syndroom:

vrouw van 40 jaar



U kunt bij afbeelding 2 het volgende uitleggen:

‘Op het plaatje ziet u 1000 stippen. Elke stip stelt 1 kind voor. De 9 zwarte stippen staan voor kinderen met het Down-syndroom. De 991 grijze stippen staan voor kinderen zonder het Down-syndroom.’

4b. Wat draagt bij aan een goed begrip van de term ‘kans’?

Gevoelens spelen vanzelfsprekend vaak een grotere rol bij het nemen van deze beslissingen dan abstracte kansberekening. Voor ouders gaat het erom of hún kind een afwijking heeft, en niet of de kans daarop in het algemeen groot of klein is. Uit onderzoek blijkt, dat over kansen vaak zwart-wit wordt gedacht: in een individueel geval heeft het kind een aandoening immers óf wel óf niet.⁴

Of een kans als groot of klein wordt *ervaren*, hangt af van de psychosociale en maatschappelijke context. Hiervoor geldt de volgende formule:

kans = risico x perceptie.

⁴ Timmermans D. De communicatie en perceptie van risico's bij prenatale screening, risico's in balans. TVV 2004; 29(7): 25-9.

Een kans op een miskraam van 1 procent wordt als groot ervaren door een zwangere die na drie miskramen weer zwanger is, of na langdurige subfertiliteit eindelijk zwanger is geworden. Een vrouw die gemakkelijk zwanger wordt, ervaart dezelfde kans als klein.

Ook als een vrouw zich voorstelt hoe het is om een kind met een afwijking te hebben, spelen persoonlijke omstandigheden én de perceptie daarvan een doorslaggevende rol. Hetzelfde argument kan op verschillende manieren worden gehanteerd.

Stel, een vrouw zegt tijdens het consult: 'Dokter, ik werk in de gehandicaptenzorg, dus ik weet wat het is. Ik zou een zwangerschap nooit afbreken omdat mijn kind het Down-syndroom heeft.' Dan is het mogelijk dat daarna een andere vrouw, met evenveel recht, verklaart: 'Dokter, ik werk in de gehandicaptenzorg, dus ik weet wat het is. Ik zou mijn zwangerschap afbreken als mijn kind het Down-syndroom zou hebben.'

Uit het genoemde onderzoek blijkt ook, dat vage uitspraken moeten worden vermeden. Zeg niet: 'Uw kans op het krijgen van een kind met het Down-syndroom is erg klein' of 'De meeste kinderen worden gezond geboren'. Voor de patiënt/cliënt zijn deze termen niet duidelijk genoeg.

5. *Wat antwoordt u?*

Het is inderdaad mogelijk dat zij een kind met het Down-syndroom krijgt, ook al is de kans daarop klein. Screening leidt tot kansberekening en niet tot diagnostiek. Als zij hoort dat haar kans 1/800 is, betekent dit het volgende: stel, zij is tegelijk zwanger met 799 andere vrouwen; de kans op een kind met het Down-syndroom is voor al deze vrouwen 1/800. Dan zal 1 van deze 800 vrouwen een kind krijgen met het Down-syndroom, en de 799 andere vrouwen niet.

Heeft zij een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom, bijvoorbeeld 1/230, dan is de kans dat zij een gezond kind krijgt nog steeds groter dan de kans dat zij een kind krijgt met het Down-syndroom. Het betekent, dat 229 van de 230 zwangere vrouwen een kind zullen krijgen zónder het Down-syndroom.

6a. *Wat vertelt u over de mogelijkheden van het structureel echoscopisch onderzoek?*

Bij het structureel echoscopisch onderzoek worden alle structuren van de baby bekeken. Door verbetering van de onderzoekstechnieken zijn naast neuralebuis-defecten ook andere ernstige aangeboren aandoeningen waar te nemen. Ook kunnen vóór de 24^e week verloskundig belangrijke afwijkingen (groei- of vertraging van het kind, afwijkende hoeveelheid vruchtwater) worden aangetoond.

Uit recent onderzoek blijkt, dat bij structureel echoscopisch onderzoek de gevoeligheid van de test voor het aantonen van anencefalie 100 procent is (bij een fout-positieve uitslag van 0 procent).⁵ Voor het aantonen van spina bifida is de sensitiviteit 80 procent, dat wil zeggen dat 20 van de 100 gevallen van spina bifida worden gemist (bij een fout-positieve uitslag van 0 procent).

6b. Welke kanttekeningen zijn te maken bij het structureel echoscopisch onderzoek?

Een normale uitslag van het structureel echoscopisch onderzoek is geruststellend, maar sluit aangeboren afwijkingen bij het kind niet uit. Het is belangrijk dat de vrouw zich realiseert, dat een gezond kind niet kan worden gegarandeerd. Niet alle afwijkingen kunnen met een echo zichtbaar worden gemaakt. Dat is bijvoorbeeld het geval bij verstandelijke beperkingen.

Ook zijn fout-positieve uitslagen mogelijk. Deze zorgen voor veel onrust bij de zwangere. Uit onderzoek blijkt, dat structureel echoscopisch onderzoek bij laag-risicozwangeren een positief voorspellende waarde heeft van 70 procent. Dit wil zeggen, dat bij 70 procent van de vrouwen bij wie een kind met een afwijking wordt gezien, het kind deze afwijking ook inderdaad heeft. De andere 30 procent maakt een angstige periode door, die achteraf gezien niet nodig was geweest.

Het is niet altijd meteen duidelijk om wat voor afwijkingen het gaat. Soms is aanvullende diagnostiek in het vruchtwater nodig om tot een diagnose te komen.

In de praktijk is het niet altijd mogelijk om voor de 24^e week een definitieve diagnose te stellen. Als de definitieve diagnose pas na 24 weken wordt gesteld, is het niet meer mogelijk om de zwangerschap af te breken als het ouderpaar dit wenst, tenzij het gaat om een letale aandoening die voldoet aan de criteria van het modelreglement 'Medisch handelen Late zwangerschapsafbreking' van de NVOG (zie de website: www.nvog.nl, optie Richtlijnen/modelreglementen).

6c. Als er bij het structureel echoscopisch onderzoek iets 'afwijkends' wordt gevonden, wat is dan de vervolprocedure?

Het structureel echoscopisch onderzoek is ook een vorm van screening. Als een afwijking wordt gevonden, wordt de vrouw doorgestuurd naar een centrum voor prenatale diagnostiek voor nader onderzoek. Het kan dan gaan om een geavanceerd echoscopisch onderzoek, maar ook om een ander diagnostisch onderzoek, bijvoorbeeld een vruchtwaterpunctie, waarmee een chromosomale afwijking kan worden aangetoond of uitgesloten.

⁵ Gezondheidsraad. Rapport Prenatale screening 2 (april 2004). Zie: <http://www.gr.nl/pdf.php?ID=968&p=1>.

6d. Wat staat het ouderpaar te wachten als er een diagnose is gesteld?

Het is onmogelijk deze vraag nu te beantwoorden, omdat de gevolgen van de mogelijke diagnoses zo verschillend zijn.

U kunt het ouderpaar wel vertellen, dat u hen onmiddellijk zult uitnodigen voor een gesprek, als een afwijking wordt vastgesteld die de kwaliteit van leven van het kind ernstig zal beïnvloeden. Daarna zullen zij moeten besluiten of zij de zwangerschap willen voortzetten of afbreken. Het afbreken van de zwangerschap gebeurt via weeënopwekkende medicijnen, die meestal in tabletvorm maar soms per infuus worden toegediend. Afbreken van een zwangerschap is in Nederland alleen mogelijk vóór een zwangerschapsduur van 24 weken en 0 dagen.

7. Wat antwoordt u?

Wie de uitslag van de prenatale screening aan het echtpaar meedeelt, is per regio verschillend. De verloskundig hulpverlener geeft de uitslag of de degene die de echo uitvoert. U moet hierover met het echocentrum duidelijke afspraken maken, zodat u de patiënt/cliënt hierover op de juiste wijze kunt informeren.

Bij prenatale diagnostiek wordt veelal aan de vrouw gevraagd, of zij de uitslag van het diagnostisch centrum wil horen of van de verloskundig hulpverlener.

4. Kennistoets

Werkblad

Voor u ligt een kennistoets. Hiermee kunt u uw kennis toetsen over het 'aankaarten' van en desgewenst informatie geven over prenatale screening en prenatale diagnostiek.

De vragen zijn gesteld in casusvorm. Een casus bestaat uit een inleidende tekst, gevolgd door een of meer beweringen. Op deze beweringen kunt u antwoorden met de mogelijkheden juist, onjuist of, als u het antwoord niet weet, met de vraagtekenoptie.

U vult juist of onjuist in als u (vrijwel) zeker bent van het goede antwoord. De vraagtekenoptie vult u in, als u twijfelt over het correcte antwoord. Door bij twijfel niet te gokken kunt u de vragen waarover u twijfelde, achteraf beter nazoeken.

Bij het beantwoorden van de casusvragen beschouwt u de informatie in de inleidende tekst als gegeven. U geeft alleen uw reactie op de bewering.

Mevrouw De Ruiter, 27 jaar, is voor de eerste keer zwanger. Bij een amenorroeduur van 8 weken bezoekt zij uw spreekuur. Op uw vraag of zij geïnformeerd wil worden over tests waarmee haar kans op een kind met het Down-syndroom kan worden bepaald, geeft zij duidelijk te kennen dat ze hierover geen informatie wenst.

U vraagt haar of ze weet wat het Down-syndroom is, of ze weet hoe groot de kans is dat zij een kind met het Down-syndroom krijgt, en of ze weet dat het om niet-invasieve tests gaat.

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|--|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 1. <i>Deze handelswijze is volgens de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO) correct.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Mevrouw De Ruiter belt u twee weken later op, de amenorroeduur is nu 10 weken. Ze vertelt dat ze in eerste instantie geen informatie wilde over de tests. Zij heeft zich bedacht en wil alsnog geïnformeerd worden. U maakt binnen een week een afspraak met haar.

- | | <i>Juist</i> | <i>Onjuist</i> | <i>?</i> |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 2. <i>De termijn van een week biedt voldoende tijd om zo nodig actie te ondernemen.</i> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Mevrouw Klaver, 37 jaar en voor de tweede keer zwanger, meldt u dat zij in aanmerking wil komen voor prenatale diagnostiek. Na het counselinggesprek kiest ze voor vruchtwateronderzoek. Onlangs hoorde ze op de crèche waar ze haar dochtertje ophaalde, over een moeder die pas een kind met een open ruggetje had gekregen. 'Bij het vruchtwateronderzoek wordt toch ook naar open ruggetjes gekeken, dokter? Want dan ben ik er pas gerust op.'

U geeft aan dat met dit onderzoek niet alle vormen van neuralebuisdefecten worden opgespoord.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
3. <i>Uw antwoord is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Mevrouw De Wilde, 25 jaar, is zwanger van haar derde kind. Zij stelt u de volgende vraag tijdens het counselinggesprek: 'Ik heb gehoord dat ik ook een fout-positieve uitslag van de test kan hebben, wat betekent dit eigenlijk?' U antwoordt haar: 'We spreken bij de combinatietest van een fout-positieve uitslag, als de test aangeeft dat er een verhoogde kans is op een kind met het Down-syndroom, terwijl het kind in werkelijkheid het Down-syndroom niet heeft.'

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
4. <i>Deze bewering is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Na uw antwoord vraagt zij hoe groot de kans is op een fout-positieve uitslag van de test. U antwoordt haar, dat de kans op een fout-positieve uitslag in het algemeen 5 procent is, maar dat dit percentage voor haar, gezien haar leeftijd, lager uitkomt.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
5. <i>Uw antwoord is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Mevrouw Kroon, 34 jaar, komt bij u voor de eerste zwangerschapscontrole. Zij heeft al een dochtertje van 10 jaar. Tijdens het counselinggesprek vraagt zij u, of haar kans op een kind met een neuralebuisdefect nu groter is dan bij het eerste kind. U antwoordt haar, dat de kans op een kind met een neuralebuisdefect toeneemt met de leeftijd van de moeder.

	<i>Juist</i>	<i>Onjuist</i>	<i>?</i>
6. <i>Deze bewering is correct.</i>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Anne van Dam, 23 jaar, meldt zich bij u in de 9e week van haar zwangerschap. Ze is voor de eerste keer zwanger. Op de vraag of er erfelijke aandoeningen in de familie voorkomen, antwoordt ze dat haar man een broer met het Down-syndroom heeft. U adviseert haar nadere gegevens op te vragen over de mogelijke erfelijkheid van dit syndroom bij haar zwager.

U vertelt dat het Down-syndroom meestal erfelijk is.

Juist *Onjuist* ?

7. *Deze informatie is correct.*

Mevrouw Van der Zwan, 28 jaar, is voor de tweede keer zwanger. Uit de anamnese blijkt dat haar echtgenoot bij de geboorte een neuralebuisdefect had. Ze vraagt u, hoe groot de kans is dat haar ongeboren kind ook een neuralebuisdefect heeft.

U antwoordt haar, dat deze kans verhoogd is omdat haar man een neuralebuisdefect heeft. Haar kans op een kind met een neuralebuisdefect is ongeveer 2 procent.

Juist *Onjuist* ?

8. *Dit percentage is correct.*

Mevrouw De Moor, 32 jaar, komt bij u op het spreekuur. Zij is voor de tweede keer zwanger en wil een gesprek over de mogelijkheid van prenataal onderzoek naar het Down-syndroom.

In het counselinggesprek bespreekt u de keuzemogelijkheid voor zowel prenatale screening als voor prenatale diagnostiek.

Juist *Onjuist* ?

9. *Het aanbieden van deze keuzemogelijkheden is correct.*

4. Kennistoets

Achtergrondinformatie

1. *Onjuist*

Een vrouw of echtpaar heeft volgens de WGBO het recht om *niet* geïnformeerd te worden. De hulpverlener dient respectvol om te gaan met mensen die niet geïnformeerd willen worden. Wel moet worden nagegaan waarop haar 'nee' is gebaseerd; realiseert zij zich over welke aandoening het gaat? Ook zal haar een keer de vraag moeten worden gesteld, of ze geïnformeerd wil worden over het structureel echoscopisch onderzoek. Omdat nu geen counselinggesprek zal worden gevoerd, wordt hiernaar op een later tijdstip gevraagd.

2. *Juist*

Mevrouw heeft het recht om terug te komen op eerdere besluiten. Ze heeft dus ook het recht om alsnog geïnformeerd te worden. U handelt juist door haar binnen een week terug te laten komen. Na het counselinggesprek heeft ze nog voldoende 'bedenktijd' om een weloverwogen beslissing te nemen. De termijn waarop de combinatietest moet plaatsvinden, is hiervoor ruim genoeg.

3. *Juist*

De open vorm van een neuralebuisdefect kan inderdaad aangetoond worden via meting van het AFP-gehalte van het vruchtwater. De gesloten vorm van een neuralebuisdefect valt zo meestal niet aan te tonen. Het structureel echoscopisch onderzoek in de 20e week laat daarentegen ook gesloten neuralebuisdefecten zien.

4. *Juist*

Bij de combinatietest spreken we van een fout-positieve uitslag, als de test ten onrechte aangeeft dat de kans op een kind met het Down-syndroom is verhoogd. Met andere woorden, bij een fout-positieve uitslag krijgt zij te horen dat zij een verhoogde kans heeft op een kind met het Down-syndroom, terwijl zij uiteindelijk geen kind met het Down-syndroom krijgt.

Ter illustratie:

Testresultaat combinatietest	Werkelijke status		Totaal	
	<i>Down-syndroom aanwezig</i>	<i>Down-syndroom afwezig</i>		
Positief	a. terecht-positief = Down-syndroom	b. fout-positief = geen Down-syn- droom	a + b	positief voorspellen- de waarde = a/a + b
Negatief	c. fout-negatief = Down-syndroom	d. terecht-negatief = geen Down-syn- droom	c + d	negatief voorspel- lende waarde = d/c + d
Totaal	a + c = alle mensen met Down-syn- droom	b + d = alle mensen zonder Down-syn- droom	a + b + c + d	

5. Juist

In het algemeen geldt, dat er een kans is van 5 procent op een fout-positieve uitslag; echter, hoe jonger de vrouw is hoe kleiner de kans op een fout-positieve uitslag.

6. Onjuist

Het krijgen van een kind met een neuralebuisdefect is niet aan leeftijd gerelateerd.

7. Onjuist

Het Down-syndroom ontstaat meestal door een spontane mutatie, die niet overerfbaar is. In een klein aantal gevallen wordt het syndroom echter veroorzaakt door een zogeheten gebalanceerde translocatie waar chromosoom 21 bij betrokken is. Er is dan wel sprake van erfelijkheid. Als blijkt dat haar man drager is van deze translocatie, heeft zij niet alleen een verhoogde kans op een kind met het Down-syndroom, maar ook op een miskraam.

Vaak wordt het Down-syndroom genoemd als oorzaak van een verstandelijke handicap, terwijl bij navraag blijkt dat het om een andere aandoening gaat. Voor het opvragen van gegevens heeft u toestemming nodig van de voogd van de gehandicapte man.

U kunt haar ook aan de familie laten vragen, of bij de broer van haar man karyotypering is gedaan. Ook is er de mogelijkheid haar te verwijzen naar een klinisch genetisch centrum om een en ander te laten uitzoeken.

8. *Onjuist*

In de algemene bevolking is de kans op het krijgen van een kind met een neuralebuisdefect 0,05 procent. De kans voor ouders waarvan één ouderpaar zelf bij de geboorte een neuralebuisdefect had, is 4 procent. Als ouders al een kind hebben met een neuralebuisdefect, is de kans 2 procent.

9.

Deze vraag vindt u terug op het Toetsblad.

4. *Hoe moet de terugrapportage eruitzien?*

5. *Wie geeft normale en/of afwijkende uitslagen door?*

6. *Hoe wordt bij een afwijkende uitslag verwezen naar het prenataal diagnostisch centrum voor verder onderzoek?*

7. *Over welke gegevens wil het prenataal diagnostisch centrum bij de verwijzing kunnen beschikken?*

8. *Hoe dient het prenataal diagnostisch centrum de uitslag aan u door te geven?*

9. *Andere onderwerpen, namelijk:*

5. Organisatie van de zorg: samenwerkingsafspraken

Achtergrondinformatie

Hieronder worden per onderwerp een aantal mogelijkheden aangegeven. Voor sommige onderwerpen bestaan richtlijnen zoals die van de NVOG (zie de website: www.nvog.nl). Deze richtlijnen kunnen worden omgezet in regionale afspraken. Voor de meest recente richtlijnen kunt u ook terecht op de website www.prenatalescreening.nl. Wij raden u dringend aan regionale bijeenkomsten te organiseren waarin u deze onderwerpen kunt bespreken.

1. Zwangerschapsduur bij verwijzen.

Voor degene die de counseling uitvoert, is het van belang dat de zwangere vrouw bij voorkeur bij een amenorroeduur van 8 weken wordt verwezen. Dit is van belang omdat de vrouw voldoende tijd moet hebben om haar beslissingen te overwegen.

2. Welke informatie moet uw collega-hulpverlener van u krijgen/wilt u van uw collega-hulpverlener ontvangen?

Het spreekt voor zich dat gegevens over de huidige zwangerschapsduur en de obstetrische voorgeschiedenis moeten worden vermeld. Ook morbiditeit die invloed kan hebben op de zwangerschap, en een familieanamnese dienen aan de orde te komen.

Voor degene die de counseling uitvoert, is het van belang dat alle bekende gegevens die van invloed kunnen zijn op de zwangerschap, aan de zwangere vrouw worden meegegeven.

U kunt overwegen regionaal een standaardverwijsformulier te ontwikkelen.

3. Naar wie wilt u of kunt u verwijzen?

Zet de verwijsmogelijkheden in de eigen regio op een rijtje. Ga voor uzelf na of u counseling wilt en kunt geven, en waar in uw regio de verschillende screenende en eventuele vervolgonderzoeken mogelijk zijn.

4. *Hoe moet de terugrapportage eruitzien?*

U zult uw eigen wensen hebben over tijdstip en manier van terugrapportage. Landelijk zullen hierover een aantal regels worden vastgelegd.

5. *Wie geeft normale en/of afwijkende uitslagen door?*

Regionaal dient er een afspraak te zijn gemaakt tussen degene die de counseling uitvoert en degene die de echo uitvoert, wie de uitslag doorgeeft aan de patiënt/cliënt. Daarbij kan het verschil maken of de uitslag normaal of afwijkend is. De uitslag zal in ieder geval ook moeten worden doorgegeven aan de huisarts.

-
6. *Hoe wordt bij een afwijkende uitslag verwezen naar het prenataal diagnostisch centrum voor verder onderzoek?*
 7. *Over welke gegevens wil het prenataal diagnostisch centrum bij de verwijzing kunnen beschikken?*
 8. *Hoe dient het prenataal diagnostisch centrum de uitslag aan u door te geven?*
-

Deze drie onderwerpen zullen sterk bepaald worden door de regio waar u werkt. De nabijheid van een universitair medisch centrum kan daarbij belangrijk zijn. Maak hiervan voor uw eigen regio een inventarisatie. Denk daarbij bijvoorbeeld aan: procedure van aanmelding, telefonische bereikbaarheid, wachttijden.

Het moge duidelijk zijn, dat er op het terrein van de organisatie van de zorg rond prenatale screening en diagnostiek nog veel in ontwikkeling is. Voor verloskundig hulpverleners is het daarom niet alleen van belang om regionale werkafspraken te maken, maar ook om deze met enige regelmaat te evalueren en bij te stellen aan de hand van de meest recente richtlijnen en ontwikkelingen.

Het Rijksinstituut voor volksgezondheid en milieu (RIVM) coördineert de landelijke invoering van de screening op Down-syndroom en van het structureel echoscopisch onderzoek. In de loop van 2006 worden kwaliteits- en opleidingseisen ontwikkeld voor de diverse hulpverleners. Hiermee worden de landelijke uniformiteit en monitoring gewaarborgd. Deze informatie zal te vinden zijn op de volgende website: www.gezondebaby.nl/professionals.

Bijlage 1. Afkortingen

AFP	Alfafoetoproteïne
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NIGZ	Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
RIVM	Rijksinstituut voor volksgezondheid en milieu
SEO	Structureel echoscopisch onderzoek (rond 20 weken)
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
WBO	Wet op het bevolkingsonderzoek
WGBO	Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst

Bijlage 2. Publicaties en websites over prenatale screening

Deze PIN is onderdeel van een breder project over prenatale screening, waarin voorlichtingsmaterialen en instrumenten voor deskundigheidsbevordering worden ontwikkeld. Hieronder een overzicht van de beschikbare materialen en relevante websites.

Voorlichtingsmaterialen

- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Brochure 'Prenatale screening'. Bevat algemene informatie over prenatale screening, de aandoeningen waarop wordt gescreend, de beschikbare onderzoeken en het maken van keuzes. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl
- Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Informatiebladen over prenatale screening. Hierin wordt aanvullende informatie gegeven op de brochure 'Prenatale screening'. Beschikbare onderwerpen: Down-syndroom, Open ruggetje en open schedel (neuralebuisdefecten), Combinatietest, 20-weken echo, Tripeltest. Te downloaden via www.prenatalescreening.nl
- TNO Kwaliteit van Leven in samenwerking met de afdeling Medische Besliskunde van het LUMC. Keuzehulp 'Prenatale screening'. Hulpmiddel voor zwangere vrouwen bij het nemen van beslissingen over prenatale screening gericht op het Down-syndroom. Informatie over het Down-syndroom, prenatale onderzoeken en de risico's daarvan; ondersteuning bij het maken van juiste keuzes. Begin 2007 beschikbaar op de websites: www.prenatalescreening.nl en www.kiesbeter.nl
- Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie (NIGZ). Brochure 'Prenatale diagnostiek: echoscopie' (in het Arabisch, Engels, Frans en Turks). Te bestellen via de website: www.nigz.nl

Websites

- *www.prenatalescreening.nl*: website van het Erfocentrum in samenwerking met VSOP, VKGN, KNOV, NVOG, NHG. Algemene informatie over prenatale screening, de verschillende onderzoeken en keuzemogelijkheden. Via deze website kan ook foldermateriaal worden gedownload en een keuzehulp worden ingevuld
- *www.kalitim.nl*: website van het Erfocentrum met erfelijkheidsvoorlichting (in het Turks en Nederlands)
- *www.zwangernu.nl*: website van het Erfocentrum voor vrouwen (en hun partners) die al zwanger zijn, met informatie over leefstijl en aandoeningen, prenatale screening en prenatale diagnostiek
- *www.erfelijkheid.nl*: website van het Erfocentrum voor het brede publiek over erfelijkheid en erfelijke en aangeboren aandoeningen. Bevat daarnaast ook informatie voor (para)medici
- *www.nvog.nl*: website van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie, met zowel informatie voor professionals als patiëntenvoorlichting
- *www.vsop.nl*: website van de VSOP Alliantie voor Erfelijkheidsvraagstukken, een samenwerkingsverband van 57 ouder- en patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken. Bevat onder andere de standpunten van deze organisaties over prenatale screening
- *www.gezondebaby.nl/professionals*: een website van het RIVM met informatie over prenatale en neonatale screening
- *www.downsyndroom.nl*. en *www.prenatalescreening.nl*: websites met informatie over het Down-syndroom

De NHG/LHV-Programma's voor Individuele Nascholing (PIN's)

De PIN's worden gemaakt door de NHG-afdeling Implementatie. Auteurs van dit programma zijn Eldine Oosterberg en Sander Flikweert, beiden huisarts en wetenschappelijk medewerker NHG, en Inger Aalhuizen, beleidsmedewerker KNOV.

De onderwerpen van de tien programma's in de serie '06/'07 zijn (onder voorbehoud):

- | | |
|------------------------|----------------------------|
| 1. Prenatale screening | 6. Laboratoriumdiagnostiek |
| 2. Fluor vaginalis | 7. Schildklieraandoeningen |
| 3. Rhinosinusitis | 8. Kindermishandeling |
| 4. Incontinentie | 9. Astma bij kinderen |
| 5. Eczeem | 10. Palliatieve zorg |

Met de programma's kunnen huisartsen zich nascholen op een tijdstip dat het hun het beste schikt. Het materiaal is door hen alléén en in sommige gevallen samen met de praktijkassistente te gebruiken.

Idealiter heeft individuele nascholing een plaats binnen groepsgewijze nascholing.

De PIN's zijn bijvoorbeeld te gebruiken als voorbereiding op nascholing in een hagro of toetsgroep, of om nascholing die elders is gevolgd later nog eens door te nemen.

Een abonnement (tien programma's) kost voor NHG-leden € 167,- en voor niet-leden € 199,-. (Aios die NHG-lid zijn, betalen een gereduceerd tarief van € 83,50.) Een abonnement loopt van september tot september. Het kan alleen schriftelijk worden opgezegd met een opzegtermijn van twee maanden. (Dit is dus steeds vóór 1 juli.)

Informatie over de programma's is te krijgen bij de senior wetenschappelijk medewerker van de NHG-afdeling Implementatie, Vroon Pigmans, tel. 030- 288 17 00.

Totstandkoming

In juni 2006 is de conceptversie van de PIN ter becommentariëring voorgelegd aan vertegenwoordigers van de betrokken organisaties. Er werd commentaar ontvangen van de volgende referenten: R. Borstlap, kinderarts, medewerker voorlichting van de Stichting Downsyndroom (SDS), K. Bouman, klinisch geneticus, UMC Groningen, D.O.A. Daemers, verloskundige, Vroedvrouwenschool Maastricht, Dr. S.G. Detmar, TNO-PG, Dr. A.J.M. Drenthen, senior wetenschappelijk medewerker NHG, N. van Egmond, huisarts, R.J.H. Galjaard, klinisch geneticus, Erasmus MC Rotterdam, B. Groenendijk-Grootendorst, huisarts, Dr. G. Kleiverda, gynaecoloog/opleider Flevoziekenhuis Almere, Prof. Dr. J.M.M. van Lidt, hoogleraar Obstetrie en Gynaecologie, OLVG/AMC, Drs. D.M. Moerman, directeur Erfocentrum, V. Pigmans, huisarts, senior wetenschappelijk medewerker NHG, Prof. Dr. F. Scheele, hoogleraar Verloskunde en Gynaecologie VU/MC, E.H. van Vliet-Lachotzki, arts/senior beleidsmedewerker VSOP/adviseur Erfocentrum, Drs. K.C. Zeeman, verloskundige, beleidsmedewerker KNOV. Vermelding als referent betekent overigens niet dat de referent de PIN inhoudelijk op elk detail onderschrijft.

Het ministerie van VWS heeft door subsidiëring de totstandkoming van de PIN Prenatale screening mogelijk gemaakt.