

## **Jaarverslag 2022**

Centrum voor prenatale diagnostiek en screening

In november 2021 zijn de afdelingen prenatale diagnostiek en screening van het voormalige VUmc en AMC samengegaan in een nieuwe afdeling prenatale diagnostiek en screening van het AmsterdamUMC. Dit is het eerste jaarverslag deze nieuwe gefuseerde afdeling.

## 1. Uitvoering prenatale screening

Voor de uitvoering van eerste trimester (ET) SEO in het kader van de IMITAS studie en tweede trimester SEO vormen de NVOG-kwaliteitsnorm en de modelprotocollen SEO de inhoudelijke basis. Binnen het landelijk screeningsprogramma zijn kwaliteitseisen vastgesteld voor laboratorium, echoscopist, apparatuur en werkomgeving. Onderdeel van de screening is een counselingsgesprek, dat altijd vooraf gaat aan een prenatale test.

De prenatale screening bevat de volgende onderdelen:

### A. De Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) in het kader van de TRIDENT-2 studie.

Vanaf 1 april 2017 had de Minister van VWS toestemming gegeven de NIPT in het kader van de TRIDENT-2 studie aan te bieden als eerste screeningstest beschikbaar voor alle zwangeren.

### B. 2<sup>e</sup> trimester structureel echoscopisch onderzoek (SEO). Voor de screening op structurele afwijkingen vormen de NVOG-kwaliteitsnorm en het modelprotocol SEO de inhoudelijke basis. Daarnaast zijn er landelijke kwaliteitseisen voor de echoscopist en de werkomgeving vastgesteld.

## 2. Prenatale diagnostiek en obstetrische echoscopie

De polikliniek voor prenatale diagnostiek en screening is onderdeel van de polikliniek verloskunde van het AmsterdamUMC. Hier worden, behalve reguliere obstetrische en gynaecologische echoscopie, testen uitgevoerd als onderdeel van uitvoering prenatale screening en diagnostische testen op indicatie.

### A. NIPT als vervolgonderzoek wordt in het kader van de TRIDENT-1 studie aangeboden aan zwangeren met een verhoogde kans op trisomie 13, 18 of 21.

### B. Invasieve prenatale diagnostiek. Een zwangere kan in aanmerking komen voor invasieve prenatale diagnostiek wanneer bij de screening een verhoogd risico is gevonden of wanneer bij uitgebreid echoscopisch onderzoek een verdenking is ontstaan op een afwijking bij de foetus. Ook wanneer er in een eerdere zwangerschap een chromosoomafwijking was of bij een genetische afwijking die in de naaste familie voorkomt, komt de zwangere in aanmerking voor invasieve diagnostiek.

### C. Geavanceerd ultrageluidonderzoek (GUO I en II)

Voor geavanceerd ultrageluidonderzoek komen twee groepen zwangeren in aanmerking. Zwangeren in groep I worden verwezen op indicatie verhoogd risico op structureel afwijkend kind op basis van de anamnese. Bij groep II zwangeren is sprake van een verdenking op structurele afwijkingen in de huidige zwangerschap.

Voor de uitvoering van GUO I en II werkt het AmsterdamUMC samen met satellietklinieken in de regio Noordwest Ziekenhuisgroep locaties Alkmaar en Den Helder, Dijklander ziekenhuis, Flevoziekenhuis, Spaarne Gasthuis locaties Haarlem

Zuid en Hoofddorp, het Tergooi ziekenhuis en Onze Lieve Vrouwe Gasthuis locaties Oost en West. Het Amsterdam UMC verzorgt de GUO 1 en 2 voor het Amstelland ziekenhuis, het Zaan Medisch Centrum, het BovenIJ ziekenhuis en het Rode Kruis ziekenhuis. Gegevens over detectie van congenitale afwijkingen en uitkomst zwangerschap worden door de centra gerapporteerd aan de landelijke NVOG werkgroep foetale echoscopie.

### 3. Regionaal centrum voor prenatale screening

In het kader van het Verbeterplan Bestuurlijke Structuur Prenatale Screening heeft KPMG Plexus in opdracht van de Minister van VWS geadviseerd dat alle acht regionale centra per 1 januari 2018 in een onafhankelijke stichting zouden moeten worden ondergebracht. In vervolg hierop heeft het RCPS VUmc als een van de centra die bestuurlijk onder het VUMC vielen, deze taken per 1 januari 2018 overgedragen aan de onafhankelijke Stichting Prenatale Screening Noord Holland (RCPSNH). In het bestuur van de Stichting RCPSNH hebben plaatsgenomen mevrouw dr. J.A.M. Laudy en prof.dr. E. Pajkrt. Tevens is de Stichting Prenatale Screening Amsterdam en Omstreken (SPSAO) met dr. E. van Leeuwen als bestuurder als counterpart van de locatie AMC van het AUMC met dezelfde taken belast. Medewerkers van locatie VUmc en AMC zijn gedetacheerd bij de respectievelijke stichtingen en zijn nauw verbonden met het RCPSNH en SPSAO, onder andere op het gebied van nascholing.

## Bijlage I.

TABEL 1. TOTAAL AANTAL VERRICHTINGEN MET HET AANTAL GEVONDEN AFWIJKINGEN TUSSEN HAAKJES				
	2019	2020	2021	2022 afwijkend
Amniocentese			Fusie AMC/VUMC per 1 december 2020	35 (58)
Chorionbiopsie totaal				290 (159)
Transvaginaal				212
Transabdominaal				78
<b>Totaal</b>				<b>647 (217)</b>
<b>SEO</b>				
Eerste trimester SEO				866 (907 foetus)
Tweede trimester SEO				934 (976 foetus)
<b>NIPT</b>				
Aantal counseling (Trident II)				1008
Trident 1				178 (15; 8.4%)
Trident 2				778 (6; 0.8%)
<b>Geavanceerde echo I + II</b>				
Eerste trimester GUO I + II (t/m 17+6)				1400
Tweede trimester GUO I en II (vanaf 18+0)				2944
<b>Obstetrische echo's</b>				
Eerste trimester				1985 zw/3602 US
Tweede/derde trimester				2599 zw/8417 US

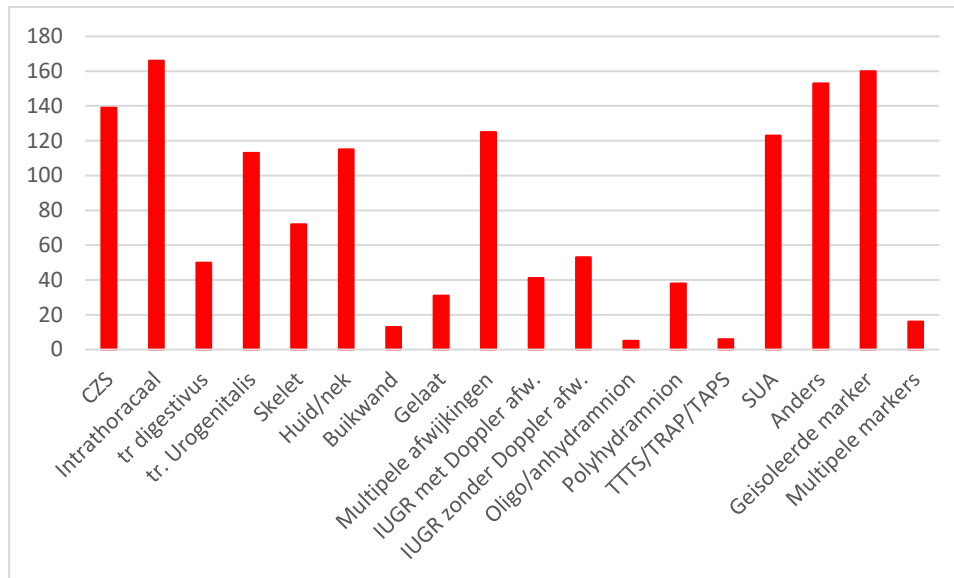
TABEL 2. GEAVANCEERD ULTRAGELUIDSONDERZOEK 2022			
A. Type echo-onderzoek	GUO I	GUO II	Totaal
1. Aantal verwezen zwangere vrouwen	1400	2944	4344
2. Aantal verwezen foetussen	1578	3062	4640
3. Totaal aantal verrichte geavanceerde ultrageluidsonderzoeken	2071	5176	7247
4. Herhalingsfactor	1,48	1,76	
5. Mediane zwangerschapsduur bij 1 <sup>e</sup> consult en spreiding (in weken)	19 <sup>+0</sup> ; 8 <sup>+3</sup> -37 <sup>+2</sup>	20 <sup>+3</sup> ; 9 <sup>+4</sup> -39 <sup>+3</sup>	

B. GUO I: REDEN VAN VERWIJZING	AANTAL VERWEZEN ZWANGEREN	AANTAL VERWEZEN FOETUSSEN
1. Verhoogd risico i.v.m. afwijking in 1 <sup>e</sup> graad	879	885
2. Verhoogd risico i.v.m. afwijking in 2 <sup>e</sup> graad of bij meerdere familieleden	55	55
3. Zwangere lijdt aan insuline afhankelijke diabetes mellitus	83	86
4. Monochoriale tweeling	53	107
5. Teratogene middelen ( <i>medicijnen, drugs, blootstelling aan röntgenstraling/ chemotherapie</i> )	86	86
6. Overige redenen	80	113
<b>7. Totaal Groep I (= totaal minus onvolledig -ingevulde indicaties)</b>	<b>1236</b>	<b>1332</b>

C. GUO II: REDEN VAN VERWIJZING	AANTAL VERWEZEN ZWANGEREN	AANTAL VERWEZEN FOETUSSEN
1. Echoscopische verdenking op een of meerdere foetale structurele afwijkingen	1885	1945
2. Foetaal hartritmestoornis	121	121
3. Maternale infectieziekte met foetaal effect	9	9
4. Negatieve dyscongruentie ( <i>foetale buikontrek &lt; p5</i> )	151	167
5. Oligohydramnion ( <i>diepste vruchtwaterpocket &lt; 2 cm</i> )	13	14
6. Polyhydramnion ( <i>diepste vruchtwaterpocket &gt; 8 cm</i> )	95	100
7. Divers:		
1. afwijkende cytogenetische bevindingen		
2. irregulaire antistoffen	2	2
3. Incompleet SEO	0	0
4. overige (inclusief onvolledig-ingevulde indicaties)	94	96
	574	608
<b>Totaal Groep II</b>	<b>2944</b>	<b>3062</b>

D. ULTRAGELUIDBEVINDINGEN GROEP I EN II: SPECIFICATIE VAN DE ECHOSCOPISCH VASTGESTELDE AFWIJKINGEN	N	NIPT	NIPT AFWIJKEND	INVASIEVE DIAGNOSTIE	AFWIJKEND QF-PCR	AFWIJKEND ARRAY	AFWIJKEND WES	ZWANGER SCHAPS	IUVD
1. Afwijking CZS (inclusief NBD, ventriculomegalie > 10 mm)	13 9	64	8	23	3	1	2	28	2
2. Intra-thoracale afwijking (hart, longen, hernia diafragmatica)	16 6	93	19	51	10	2	1	29	1
3. Tractus digestivus afwijking	50	26	1	5	0	0	0	1	0
4. Tractus urogenitalis afwijking	11 3	62	5	6	2	2	0	8	2
5. Skeletafwijking incl afwijkingen extremititeiten/stand en bewegingen + foetale tumor/cyste	73	32	2	21	4	3	2	14	1
6. Huid/nek (hygroma colli, hydrops, hydrothorax)	11 5	32	12	74	63	25	1	32	1 4
7. Buikwanddefect	13	5	1	4	1	1	0	2	1
8. Gelaatsafwijking (schisis)	31	12	0	10	0	1	1	5	0
9. Multipele congenitale afwijkingen	12 5	55	47	73	21	6	0	67	1 3
10. Afwijking placenta / vliezen	-								
11. IUGR met afwijkende flow	41	17	1	5	0	0	0	3	3
12. IUGR zonder afwijkende flow	53	14	1	3	0	0	0	2	5
13. Oligo-/anhydramnion	5	2	0	0	0	0	0	1	0
14. Polyhydramnion	38	14	3	2	0	0	0	1	0
15. TTTS/TRAP/TAPS	6	4	0	0	0	0	0	0	0
16. Navelstrengcyste	-								
17. Single umbilical artery	12 3	63	5	2	0	0	0	0	0
18. Anders	15 3	72	7	2	0	0	0	3	3
19. Echomarkers: geïsoleerde marker	16	87	17	22	9	2	0	11	0
multipele markers	0 16	28	24	24	26	0	0	18	1
<b>Totaal</b>	<b>14 20</b>	<b>68 2</b>	<b>153</b>	<b>327</b>	<b>139</b>	<b>43</b>	<b>7</b>	<b>22 5</b>	<b>4 6</b>

**FIGUUR 1. GEVONDEN AFWIJINGEN PER ORGAAN / SYSTEEM**



Overig:, hartritmestoornissen, navelstreng en placenta afwijkingen, teratoom, anders

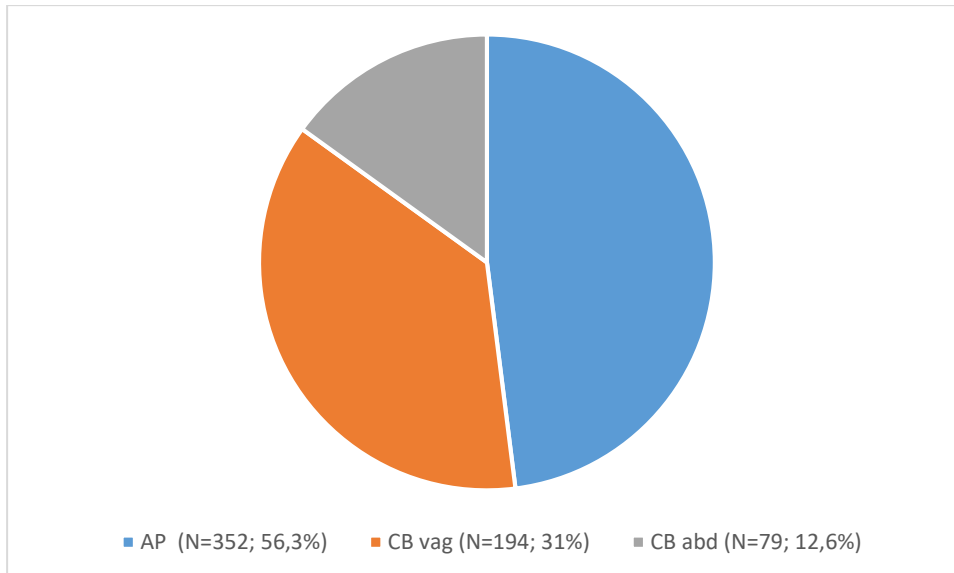
E. AFWIJKEND FOETALE EN NEONATALE UITKOMST		N	
		GUO I	GUO II
Foetaal	Zwangerschapsafbreking*		
	• totaal	22	279
	• < 24 weken	22	262
	• ≥ 24 weken		1
	IUVD		57
• totaal	7	35	
• < 24 weken ( <i>inclusief miskraam</i> )	4	19	
• ≥ 24 weken	3	3	
NEONATAAL	Perinatale sterfte ( <i>vlak voor geboorte, durante partu t/m 1<sup>e</sup> levenswk (= vroeg neonatale sterfte)</i> )	6	25
	Laat neonatale sterfte ( <i>7-28 dg</i> )		

TABEL 3. FOLLOW-UP ECHODIAGNOSTIEK		
G. FOLLOW-UP Ultrageluidonderzoeken Groep I en II		%
1. Follow up bekend	GUO II	36,9 %
	GUO I	16,3 %
2. Fout Positieven	GUO II	15
	GUO I	2
3. Fout - Negatieven *	GUO II	9 (+2x andere diagnose)
	GUO I	1

TABEL 4. COMPLICATIES BINNEN 3 WEKEN NA INVASIEVE DIAGNOSTIEK		
<b>Amniocentese</b>	IUVD Gebroken vliezen	
<b>Chorionbiopsie</b>	IUVD Bloedverlies	



**FIGUUR 2. AANTAL INVASIEVE INGREPEN: AMNIOCENTESE (AP), TRANSVAGINALE CHORIONBIOPSIE (CB VAG) EN TRANSABDOMINALE CHORIONBIOPSIE (CB ABD)**



**TABEL 5. INDICATIE (INCL IUVD) EN SOORT INGREEP PER GEVONDEN GENETISCHE AFWIJKING**

Indicatie	Totaal N (Afwijkend)	AP N (Afwijkend)	CB N (Afwijkend)
Verhoogde a priori risico (anamnese)	19 (3)	14 (1)	5 (2)
Dragerschap voor chrom. afwijking of genetische aandoening (inclusief biochemisch of DNA onderzoek)	112 (32)	41 (8)	71 (24)
Echo afwijkingen	305 (80)	186 (21)	119 (59)
Verhoogd risico op chromosoomafwijkingen o.b.v. NIPT	177 (102)	99 (28)	78 (74)
2 keer mislukte NIPT	8 (0)	8 (0)	0
overige	4 (0)	4 (0)	0
IUVD	0	0	0
<b>Totaal + aantal gevonden afwijkingen</b>	<b>625 (217)</b>	<b>352 (58)</b>	<b>273 (159)</b>

<b>TABEL 6. GEVONDEN AFWIJINGEN BIJ INVASIEVE DIAGNOSTIEK (AP+ CB)</b>					
<b>Chromosoomafwijking</b>	<b>afw. NIPT</b>	<b>mozaiek NIPT</b>	<b>na GUOII</b>	<b>overig</b>	<b>Totaal</b>
Trisomie 21	65		22	2	89
Trisomie 18	17		19		36
Trisomie 13	5		10		15
Triploidie			7		7
Andere chromosoom afwijkingen	15		14	6	35
Geslachtschromosomen (Monosomie 45, X0)			7	1	8
Geslachtschromosomen (Trisomie 47, XXY, XYY)			1		1
Biochemische of DNA afwijkingen				26	26
<b>Totaal</b>	<b>102</b>		<b>80</b>	<b>35</b>	<b>217</b>

**Figuur 3. GEVONDEN AFWIJINGEN BIJ INVASIEVE DIAGNOSTIEK (AP+ CB)**

