

Déjà vu?

# Discussie over de non-invasieve prenatale test (NIPT) voor Nederlandse zwangeren

**drs. E.J.T. Verweij** *AIOS, afdeling Verloskunde, LUMC Leiden*

**prof. dr. D. Oepkes** *gynaecoloog-perinatoloog, afdeling Verloskunde, LUMC Leiden*

**dr. E.S.A. van den Akker** *gynaecoloog, afdeling Verloskunde en Gynaecologie, OLVG Amsterdam*

**dr. M.A. de Boer** *gynaecoloog-perinatoloog, afdeling Verloskunde, AMC Amsterdam*

**mr. R.E. van Hellemond** *jurist, Sectie Ethiek en Recht van de Gezondheidszorg*

**prof. mr. dr. D.P. Engberts** *jurist en ethicus, Sectie Ethiek en Recht van de Gezondheidszorg*

**De non-invasieve prenatale test (NIPT) wordt beschouwd als een revolutie in de prenatale screening. In dit artikel wordt de huidige stand van zaken besproken, worden enkele medisch-ethische en juridische aspecten toegelicht en wordt stilgestaan bij de verloskundige praktijkvoering in afwachting van een meer definitieve regeling.**

Al tientallen jaren wordt gezocht naar een niet-invasief, veilig alternatief voor de vruchtwaterpunctie en vlokkentest. In de richtlijn Prenatale Diagnostiek wordt het risico op een miskraam als gevolg van deze tests 0,3-0,5% genoemd. Een recente review van Tabor en Alfirevic komt op een risico van 0,5-1%<sup>1</sup>. Een ander nadeel is dat het huidige screeningsprogramma niet in staat is om de groep zwangeren die voor een invasieve test in aanmerking komt, goed te selecteren. In de twee belangrijkste indicatiegroepen – verhoogd risico op basis van de combinatietest en maternale leeftijd van 36 jaar of ouder – wordt bij de invasieve tests slechts in respectievelijk 7% en 1% een trisomie 21 vastgesteld. In meer dan 95% van de gevallen wordt de risicovolle invasieve test eigenlijk onnodig gedaan.

In 2010 verschenen de eerste publicaties over de niet-invasieve prenatale test (NIPT) naar trisomie 21 die gebruik maakt van vrij foetaal DNA in matернаal plasma. Deze techniek is al langer in gebruik voor het bepalen van de foetale bloedgroep en het geslacht. Volgens inmiddels tientallen studies is NIPT zeer accuraat (>99%) in het voorspellen van de aanwezigheid of afwezigheid van trisomie 21.<sup>2</sup> NIPT kan vanaf negen à tien weken zwangerschap worden uitgevoerd, zonder bovengrens. De uitslag is na 10-14 dagen bekend. Amerikaanse en Duitse laboratoria die de test de afgelopen jaren hebben uitgevoerd, rapporteren inmiddels ook of er een normale of

afwijkende hoeveelheid foetaal DNA van chromosoom 18, 13, X en Y in het plasma aanwezig is. De meeste studies die momenteel zijn gepubliceerd, zijn verricht met plasmamonsters van zwangeren met een al bekend verhoogd risico op trisomie 21.

In toenemende mate wordt door zwangeren met een indicatie voor een invasieve test, en door gynaecologen die deze tests uitvoeren, de wens geuit om naast de optie van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie, NIPT als keuze te krijgen. In veel landen is dit al mogelijk en wordt dit ook door de wetenschappelijke verenigingen van de verloskundig hulpverleners in die landen gesteund (SOGC, ACOG).<sup>3,4</sup> Ook de NVOG heeft recent (mei 2013) een standpunt gepubliceerd waarin wordt gesteld dat NIPT zo spoedig mogelijk voor deze groep vrouwen beschikbaar zou moeten komen.<sup>5</sup> Het primaire doel van invoering van NIPT op korte termijn is het aantal onnodige miskramen door invasieve tests (enkele tientallen per jaar), en de angst hiervoor bij duizenden zwangeren, tot vrijwel nul te reduceren. Aangezien de betrouwbaarheid van NIPT weliswaar zeer hoog is maar geen 100%, zal een deel van de zwangeren waarschijnlijk toch kiezen voor de invasieve test. Ook zijn de beroepsgroepen unaniem van mening dat een positief resultaat van de NIPT altijd bevestigd dient te worden door een invasieve test, alvorens onomkeerbare keuzes (het afbreken van de zwangerschap) te maken. In de groep die op basis van NIPT een verhoogd risico heeft, zal in tegenstelling tot de huidige praktijk, verreweg het grootste deel van de puncties een trisomie 21 bevestigen.

Er gaan ook stemmen op voor het aanbieden van NIPT aan elke zwangere in plaats van de combinatietest. De testeigenschappen in deze groep zijn echter nog onvoldoende duidelijk en ook als die gelijk zouden zijn aan die in de hoog risicogroep, betekent dit dat veel minder van de positieve NIPT-uitslagen

inderdaad corresponderen met een afwijking van de foetus. De positief voorspellende waarde van NIPT daalt bij een lagere prevalentie (in Nederland komt trisomie 21 bij ongeveer 1 op 500 zwangerschappen voor) al snel richting 50%. Ook zaken als logistieke grenzen (lab-capaciteit) en de additionele waarde van de combinatietest als voorspeller van andere zwangerschapsafwijkingen betekenen dat discussie over invoering van NIPT voor de algemene populatie voorlopig nog ver weg is.

In Nederland is de test nu nog niet beschikbaar. Een aantal universitaire laboratoria is inmiddels technisch wel in staat de test uit te voeren.<sup>6,7</sup> Voor daadwerkelijke invoering als screeningsinstrument is echter toestemming nodig van de minister van Volksgezondheid, Welzijn & Sport (VWS). Er geldt volgens de minister voor de gehele keten van prenatale screening, inclusief de diagnostiek aan het eind van die keten, een vergunningplicht op basis van de Wet Bevolkingsonderzoek (WBO). Bij een wezenlijke verandering in deze keten, zoals aanbieden van NIPT als alternatief voor de invasieve tests, is aanpassing van de huidige WBO-vergunning, die aan de acht regionale centra is verstrekt, noodzakelijk.

Eind maart 2013 is een WBO-vergunning aangevraagd voor de TRIDENT-studie, een Nederlandse proefimplementatie van NIPT in de groep zwangeren met een verhoogd risico op trisomie 21. Na goedkeuring door de minister van VWS zal NIPT in samenwerking met de centra voor klinische genetica na zorgvuldige counseling worden aangeboden als keuze door de gynaecologen die nu de invasieve tests uitvoeren. Het bloed zal worden onderzocht in minstens vier en mogelijk meer laboratoria van de universitaire medische centra. Sociale en ethische aspecten zullen uitgebreid worden onderzocht in het kader van de parallel lopende ESPRIT-studie (meer informatie is te vinden op [www.niptconsortium.nl](http://www.niptconsortium.nl)). Het is nog onzeker of en wanneer deze proefimplementatie, waarin bloedmonsters van ongeveer 1000 zwangeren onderzocht zullen worden, van start kan gaan. De Gezondheidsraad zal de minister zeer binnenkort een advies sturen en over de financiering van het project wordt ook nog met meerdere partijen gesproken. Hoewel de NIPT goedkoper is dan de invasieve tests, moet voor formele invoering van een tarief voor een nieuwe test door het College van Zorgverzekeraars een langdurig administratief traject nodig.

De NIPT is sinds de zomer van 2012 al wel voor Nederlandse zwangeren toegankelijk als zij hun bloed laten onderzoeken in een laboratorium in Duitsland of in een van de vier Amerikaanse laboratoria. In meerdere Europese landen, waaronder Duitsland, België en Engeland, zijn gynaecologen bereid om bloed van Nederlandse zwangeren af te nemen en naar deze labs te sturen. De kosten komen voor rekening van de zwangere en bedragen tussen

de 600 en 1000 euro, inclusief het consult bij de buitenlandse gynaecoloog. De test zelf kost tussen de 400 en 825 euro, waarbij de verwachting is dat dit bedrag bij toenemende aantallen en automatisering nog zal dalen. De invasieve test kost ongeveer het dubbele.

In de huidige situatie, in afwachting van de formele goedkeuring in de vorm van een WBO-vergunning van uitvoering van NIPT, is in de spreekkamer van verloskundig hulpverleners sprake van een dilemma, ook wel aangeduid als spagaat. NIPT maakt geen deel uit van het officiële aanbod van tests voor zwangeren en de hulpverlener kan NIPT dan ook niet aanbieden. Als zwangeren zelf naar informatie over NIPT vragen, hoort de zorgverlener de patiënt juist en volledig te informeren. Voor degenen die al wat langer in het vak werkzaam zijn, is dit geen onbekend fenomeen. Jarenlang is op deze basis eerst de triplettest en later de combinatietest uitgevoerd bij het beter geïnformeerde deel van de zwangere bevolking, tot uiteindelijk in 2007 de WBO-vergunning werd afgegeven en de tests aan elke zwangere mochten worden aangeboden.

Opnieuw, en voor velen wellicht een *déjà vu*, treffen gynaecologen en verloskundigen zichzelf aan in deze spagaat. Is het niet-verstrekken van informatie over NIPT tenzij de zwangere patiënte hierom zelf actief vraagt, in strijd met goed hulpverlenerschap, waarbij het geven van de best mogelijke zorg, het optimaliseren van de keuzevrijheid van patiënten en het waarborgen van gelijke toegang tot zorg een centrale plaats hebben? Is het niet gewoon 'achterhouden van informatie' en in strijd met de informatieplicht van de hulpverlener volgens de WGBO? Valt de gynaecoloog iets te verwijten als een zwangere een miskraam krijgt na een invasieve test? Of als een kind met het downsyndroom wordt geboren omdat de zwangere uit angst geen punctie liet doen? Is het feit dat de verzekeraar de in het buitenland uitgevoerde test (nog) niet vergoedt een inbreuk op het recht van patiënten op gelijke toegang tot zorg?

## Casus

**Patiënte A**, 42 jaar, gravida 3 para 0, heeft in de voorgeschiedenis twee miskramen, vijf en zes jaar geleden. Het daaropvolgend fertiliteitstraject heeft zij uiteindelijk na vier IVF-pogingen gestaakt.

Nu is sprake van een zeer onverwachte, maar zeer gewenste spontane zwangerschap. Zij kiest na counseling voor een combinatietest, die een kans op trisomie 21 van 1:166 geeft.

**Patiënte B**, 38 jaar, gravida 3 para 0, tweemaal een spontane miskraam, is op het moment van consultatie elf weken zwanger. Zij is op de hoogte van de kans op een kind met een trisomie passend bij haar leeftijd en zij zou de geboorte van een kind met een trisomie willen vermijden. Zij weet dat zij recht heeft

op een invasieve test, maar ook dat zo'n 99% van die tests in haar leeftijdsgroep een normale uitslag geeft en dus in haar ogen 'voor niks' wordt gedaan. Zij ziet erg op tegen het risico van de invasieve ingreep, vanwege haar twee miskramen en omdat een vriendin een kindje heeft verloren na een vruchtwaterpunctie.

**Patiënte C**, 33 jaar, gravida 2 para 1 en zeven weken zwanger. Zij is anderhalf jaar geleden bevallen van een kind met onverwacht downsyndroom. De combinatietest gaf destijds een kans van 1 op 500 aan op trisomie 21. Er was geen sprake van een erfelijke vorm, de herhalingskans wordt door de klinisch geneticus als hooguit enkele procenten ingeschat. Zij heeft daar inmiddels vrede mee en heeft weinig problemen met het feit dat haar eerste kind downsyndroom heeft. Zij wil echter wel heel graag voorkomen dat zij een tweede kind met downsyndroom krijgt. Ze vertrouwt de combinatietest niet meer, maar ze ziet op tegen de risico's van een invasieve test.

**Patiënte D**, 34 jaar, gravida 2 para 0, heeft een combinatietestuitslag met een kans op downsyndroom van 1 op 80. Zij kiest voor een vlokkentest. De dag na de ingreep is er sprake van vaginaal bloedverlies dat in wisselende mate aanhoudt. Bij 18 weken zwangerschap is er sprake van evident gebroken vliezen, waarna bij 22 weken een partus immaturus volgt. Bij nacontrole vraagt patiënte of zij in een volgende zwangerschap NIPT mag en of zij dan eerst weer de combitest moet ondergaan of ook direct voor NIPT mag kiezen.

### Beschouwing

De casus die hierboven zijn beschreven, behoren tot de praktijk van een verloskundige hulpverlener. In alle casus lijkt NIPT een aantrekkelijke optie, maar NIPT mag niet worden aangeboden. Mogelijke uitzondering is patiënte C, aangezien haar indicatie voor prenataal onderzoek een zogenaamde 'medische indicatie' betreft en daarmee buiten het screeningsaanbod en de WBO-vergunningplicht valt. De redenering is in dit geval: bij patiënte C is gebleken dat zij een verhoogde individuele kans heeft op het krijgen van een kind met downsyndroom. Daarom is prenataal onderzoek tijdens een volgende zwangerschap, ook middels NIPT, individueel geïndiceerd in het kader van de hulpverleningsrelatie. Bij de andere patiënten uit de casus zijn weliswaar op basis van epidemiologische gegevens verhoogde risico's te berekenen, maar NIPT zou in hun geval een voortzetting zijn van de eerder ingezette theoretische risicoschatting en niet plaatsvinden op basis van een individuele indicatie.

Het is niet moeilijk om de overtuigingskracht van deze redenering te relativeren en het lijkt ondoenlijk om de redenering in de spreekkamer overtuigend te

presenteren, maar dat is niet waarop het aankomt. Waarop het aankomt is, dat het de geldende redenering is en dat die niet kan worden genegeerd.

De ontstane situatie hangt samen met het op zichzelf juiste onderscheid tussen hulpverlening en screening. Bij hulpverlening is het uitgangspunt dat de patiënt zich met een klacht of probleem tot de hulpverlener wendt, die zich vervolgens inspant om dat probleem op te lossen. Bij screening gaat het initiatief uit van de professional die zich ongevraagd tot mensen zonder klachten richt met het aanbod om nog niet ontdekte ziekten of afwijkingen op te sporen. Dat heet bevolkingsonderzoek. Bevolkingsonderzoek is in een aantal omstandigheden alleen toegestaan als de minister van VWS daarvoor, na advies van de Gezondheidsraad, een vergunning heeft gegeven: bij onderzoek naar kanker, bij onderzoek met behulp van ioniserende straling en bij onderzoek naar ernstige ziekten waarvoor geen preventie of behandeling mogelijk is.

Prenataal onderzoek is daarom vergunningplichtig als wordt gezocht naar aandoeningen die niet kunnen worden behandeld of voorkomen. Dat is dikwijls het geval. Als prenataal wordt gescreend op chromosomale afwijkingen, bijvoorbeeld downsyndroom, dan zijn er geen mogelijkheden voor behandeling of preventie. Weliswaar kan dan worden besloten tot afbreking van de zwangerschap, maar dat is geen preventie van ziekte maar preventie van de patiënt. En dat is niet het soort preventie dat de WBO bedoelt. Daarom is prenatale screening op downsyndroom door onderzoek van foetaal DNA in maternaal plasma vergunningplichtig bevolkingsonderzoek in de zin van de WBO. Dat er geen mogelijkheden zijn tot preventie van ziekte betekent niet dat de vergunning niet zou mogen worden gegeven. Dat mag wel, maar die beslissing is aan de minister van VWS, die voor een dergelijke beslissing ook politiek verantwoordelijk is. Dat betekent dat de beslissing moet worden gesteund - althans: niet wordt bestreden - door een meerderheid in de Tweede Kamer. Die meerderheid is niet vanzelfsprekend. In het verleden waren het vooral de christelijke partijen die daartegen uitgesproken bezwaren hadden; tegenwoordig is verzet tegen prenatale screening die mogelijk leidt tot afbreking van zwangerschappen ook in niet-religieus georiënteerde partijen aan te treffen.

### Wat te doen als zwangere zelf vraagt naar de mogelijkheid van NIPT?

Als zwangeren zelf verzoeken om NIPT, welke informatie mag en wellicht moet de hulpverlener dan geven? Als de patiënte er zelf om vraagt, is de arts volgens de WGBO verplicht de patiënte juist en volledig te informeren. Die informatie omvat ook dat NIPT in Nederland niet als screeningsinstrument is toegestaan en alleen op individuele medische indicatie

zou mogen worden uitgevoerd. Een individueel verzoek van een zwangere om NIPT is niet hetzelfde als een individuele medische indicatie en dat betekent dat aan een dergelijk verzoek geen gehoor mag worden gegeven. De hulpverlener behoort dus op de hoogte te zijn van de mogelijkheden. Door het bijhouden van de wetenschappelijke literatuur, het zoeken van informatie op internet, congresbezoek en nascholing kan elke gynaecoloog voldoende op de hoogte zijn om de bestaande opties te bespreken. In 2012 is het landelijk multidisciplinair NIPT-consortium opgericht, en is aan alle gynaecologen per e-mail het adres van de website met up-to-date informatie over NIPT gestuurd ([www.niptconsortium.nl](http://www.niptconsortium.nl)). Onder FAQ staat op die website een lijst met mogelijkheden om NIPT in het buitenland te laten uitvoeren.

#### **Het aanbieden van NIPT mag niet, wat als de hulpverlener dit wel doet?**

Tot op heden is het ministerie van VWS er duidelijk over geweest; het aanbieden van NIPT is verboden. Indien NIPT als screeningsinstrument wordt aangeboden is dit in strijd met de WBO. Het versturen van bloed vanuit Nederland naar een buitenlands laboratorium wordt door het ministerie van VWS eveneens als ongewenst beschouwd. Het ministerie van VWS heeft aangegeven dat, als bekend wordt dat hulpverleners NIPT als screeningsinstrument aanbieden of bloedproefjes versturen naar het buitenland, dit zal worden gemeld aan de Inspectie voor de Gezondheidszorg (IGZ).<sup>8</sup> De te verwachten actie kan dan zijn dat de IGZ gelast dat deze activiteiten worden gestaakt. Gelet op de dwangmiddelen die de IGZ ter beschikking staan, zal een ziekenhuisbestuur niet lang aarzelen om conform de aanwijzingen van de IGZ te handelen.

#### **Valt de gynaecoloog iets te verwijten als een zwangere, onkundig van NIPT een miskraam krijgt na een invasieve test? Of als een kind met downsyndroom geboren wordt omdat de zwangere uit angst geen punctie liet doen?**

Bovenstaande vragen hebben een overwegend moreel karakter. Dat betekent niet dat zij er niet toe doen, maar het betekent dat zij uiteindelijk leiden tot de vraag of inachtneming van de wet- en regelgeving verenigbaar is met de persoonlijke morele overtuiging. Dat is niet een vraag om in het voorbijgaan te beantwoorden. In uitzonderlijke situaties is burgerlijke ongehoorzaamheid een verdedigbare positie-keuze. Daarmee is dan wel verbonden dat de overtreding in alle openheid geschiedt en dat de overtreder zich niet probeert te onttrekken aan de gevolgen van zijn keuze. Of de feitelijke onbereikbaarheid van NIPT als screeningsinstrument voor de hulpverlener een situatie oplevert die burgerlijke ongehoorzaamheid rechtvaardigt, is een conclusie

die niet te snel moet worden getrokken. Er is verschil van opvatting, er is onvrede, er is ergernis over gekunstelde redeneringen, er is frustratie in de spreekkamer en er is boosheid over de onmacht en de onwil om tot een vrouwvriendelijk aanbod van prenatale screening te komen. Dat is allemaal waar, maar rechtvaardiging van burgerlijke ongehoorzaamheid is het nog niet.

Concluderend kan beantwoording van een verzoek om informatie over de mogelijkheden en beperkingen van prenatale diagnostiek, van patiënten met een verhoogd risico op een foetale trisomie, als onvolledig worden beschouwd als de hulpverlener de mogelijke opties en beperkingen van prenatale diagnostiek in Nederland niet noemt. Echter, de gynaecoloog dient zich, al dan niet van harte, aan de wet te houden. Om deze reden alleen al, kan men niet worden verweten de optie van NIPT in het buitenland niet aan te bieden.

Dat vele hulpverleners hiermee ongelukkig zijn, betekent op zichzelf nog niet dat sprake is van een zodanig gewetensconflict dat burgerlijke ongehoorzaamheid is gerechtvaardigd. Als een patiënt daarentegen om informatie vraagt over NIPT, inclusief de mogelijkheden daartoe in het buitenland, is het wel de plicht van de hulpverlener de patiënt volledig en naar beste weten antwoord te geven.

#### **De verzekeraar betaalt nog niet: ongelijke toegankelijkheid van zorg?**

Het ene probleem roept het andere op. De zorgverzekeraars hebben desgevraagd aangegeven de NIPT, uitgevoerd door een buitenlands lab, nog niet te kunnen vergoeden, daar het ministerie van VWS heeft laten weten dat NIPT wettelijk nog niet mag.<sup>#</sup>

Veel gynaecologen geven aan moeite te hebben met een zorgprogramma waarbij rijkere mensen zich betere zorg kunnen veroorloven dan mensen met minder geld. Echter, er bestaat op dit moment in Nederland al een door de politiek bepaalde ongelijke toegang tot prenatale screening, waarmee veel hulpverleners overigens niet gelukkig zijn. Vrouwen jonger dan 36 jaar krijgen wel een counselingsgesprek, maar als zij kiezen voor de combinatietest moeten zij deze zelf betalen (in 2013 154 euro). Voor vrouwen van 36 jaar en ouder wordt de test vergoed via de basisverzekering. Het is gebleken dat een eigen bijdrage invloed heeft op de besluitvorming en dat een deel van de vrouwen met weinig financiële mogelijkheden om deze reden niet de combinatietest laten uitvoeren.\* Het Centraal Orgaan van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM, waarin alle beroepsgroepen, de patiëntvertegenwoordigers en zorgverzekeraars vertegenwoordigd zijn, heeft het ministerie van VWS overigens een formeel verzoek gestuurd (d.d. 23-05-2012) dit te veranderen.

**Wettelijke achtergronden**

In de nabije toekomst verwachten we dat NIPT, uitgevoerd in Nederlandse laboratoria, een legale en in het basispakket verzekerde plaats zal krijgen in het Nederlandse screeningsprogramma. Totdat het zover is, zal de vraag naar deze test groeien, evenals de omvang van de groep gynaecologen die de test al wil aanbieden. Zowel voor de hulpverleners als voor de zwangeren is het wenselijk om in dit 'interbellum' de kwaliteit van zorg te bewaken en adequaat in te spelen op de ontwikkelingen.

De praktijk zal zich voorlopig moeten behelpen. Antwoord geven op hulpvragen en informatie verstrekken mag altijd. Als patiënten op basis daarvan besluiten om in het buitenland hulp te zoeken, dan staat hun dat vrij. Of en in hoeverre een Nederlandse hulpverlener dat zal faciliteren, laat zich in zijn algemeenheid niet vaststellen. Er zal een weinig overzichtelijke praktijk ontstaan waaraan ooit ook weer een einde zal komen. Want het onderwerp NIPT laat zich niet van de agenda afvoeren.

De problemen rond de toelating van NIPT als screeningsinstrument zijn niet nieuw. Zij hangen samen met de manier waarop bevolkingsonderzoek in Nederland is georganiseerd en hoe de verschillende verschijningsvormen ervan zijn gedefinieerd. Zij hangen ook samen met de rol die de minister van VWS speelt bij vergunningplichtig bevolkingsonderzoek. Die rol kan de besluitvorming in het politieke domein trekken en er de oorzaak van zijn dat politieke overwegingen – maar ook politieke opportuniteit – de uitkomst van het besluitvormingsproces gaat bepalen.

De moeilijkheden rond prenatale screening zijn een uitloper van het abortusdebat zoals dat in de jaren zestig en zeventig van de vorige eeuw in Nederland is gevoerd. De hoog oplopende tegenstellingen zijn toen gepacificeerd in de Wet afbreking zwangerschap van 1981. Die wet verenigt twee schijnbare onverzoenlijkheden door enerzijds een strenge inhoudelijke norm te introduceren ('de noodsituatie van de vrouw maakt afbreking van de zwangerschap onontkoombaar') en anderzijds een liberale praktijk te faciliteren waarbij de inhoudelijke norm niet of nauwelijks wordt getoetst. Daarmee zijn de kwaliteit en de toegankelijkheid van de abortushulpverlening verzekerd, een hulpverlening die zich afspeelt buiten het bereik van de openbare meningsvorming. Omdat regulering van prenatale screening zich steeds weer in het publieke domein voltrekt, wordt het debat over abortus juist in verband daarmee gevoerd. Dat heeft paradoxale trekken, omdat uitgerekend in het kader van prenatale screening niet hoeft te worden gevreesd voor luchthartige beslissingen, opportunistische overwegingen of verwijtbare achteloosheid waar het betreft het ontstaan van zwangerschappen. Bovendien moet worden bedacht dat er weliswaar een verband is tussen prenatale screening en afbre-

king van zwangerschappen, maar dat verband is niet het enige of eerst aangewezen gezichtspunt. Prenatale screening dient er in de eerste plaats toe om keuze-opties voor zwangeren te bieden. Dat genuanceerde gezichtspunt zal de discussie naar verwachting echter niet beslissend beïnvloeden. Voor wie afbreking van een zwangerschap onder elke omstandigheid afwijst, is elke aanleiding om het thema ter sprake te brengen even goed. Hoe steiler het principe, des te eenvoudiger de positiebepaling. Voor wie abortus een pijnlijke maar helaas niet altijd te vermijden interventie is, is de prenatale screening bij uitstek niet het onderwerp waaraan de discussie zou moeten worden opgehangen. Zolang de systematiek van de WBO-regulering ongewijzigd blijft, zullen het abortusdebat en de daarmee verbonden emoties de organisatie en vormgeving van de prenatale screening echter blijven bepalen.

De Wet afbreking zwangerschap zal niet worden gewijzigd. Daarvoor is geen politieke meerderheid te organiseren en dat hoeft niemand te betreuren. De oplossing moet dus komen van wijziging van de WBO door depolitiseren van de besluitvorming met betrekking tot bevolkingsonderzoek. Dat kan even duren, maar het zal er van komen. En tot die tijd zal de praktijk, al dan niet met hindernissen, wegen vinden om de hulp te bieden die zwangere vrouwen nodig hebben.

# brief en emails aan DO

\* nog ongepubliceerde studie, persoonlijke communicatie EJT

**Referenties**

- 1 Tabor, A. en Z. Alfirevic. *Update on procedure-related risks for prenatal diagnosis techniques*. *Fetal Diagn Ther*. 2010;27(1):1-7.
- 2 Mersy, E., L.J. Smits, L.A. van Winden, C.E. de Die-Smulders et al. *Noninvasive detection of fetal trisomy 21: systematic review and report of quality and outcomes of diagnostic accuracy studies performed between 1997 and 2012*. *Hum Reprod Update*. 2013 Jul-Aug;19(4):318-29.
- 3 Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. *Current Status in Non-Invasive Prenatal Detection of Down Syndrome, Trisomy 18, and Trisomy 13 Using Cell-Free DNA in Maternal Plasma*. *J Obstet Gynaecol Can* 2013;35(2):177-181
- 4 American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. *Committee Opinion No. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy*. *Obstet Gynecol* 2012;120:1532-4.
- 5 NVOG standpunt non-invasieve prenatale test. [http://nvogdocumenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/pagina.php&fSelectNTG\\_73=81&fSelectedSub=73](http://nvogdocumenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/pagina.php&fSelectNTG_73=81&fSelectedSub=73)

- 6 Oever, J.M. van den, S. Balkassmi, E.J. Verweij, M. van Iterson et al. *Single molecule sequencing of free DNA from maternal plasma for noninvasive trisomy 21 detection*. Clin Chem 2012;58:699-706.
- 7 Faas, B.H., J. de Ligt, I. Janssen, A.J. Eggink, L.D. Wijnberger et al. *Non-invasive prenatal diagnosis of fetal aneuploidies using massively parallel sequencing-by-ligation and evidence that cell-free fetal DNA in the maternal plasma originates from cytotrophoblastic cells*. Expert Opin Biol Ther 2012;12 Suppl 1:S19-26.
- 8 Communicatie vanuit het ministerie van VWS aan het LUMC met betrekking tot uitlatingen in de media over NIPT - datum: 31 augustus 2012
- 9 Van Hellemond, R.E., E.C.C. van Os, A.C. Hendriks en M.H. Breuning. *Prenatale screening in het licht van zelfbeschikking*. Tijdschr v Gezondheidsrecht 2012;36:463-74.
- 10 Engberts, D.P. en L.E. Kalkman-Bogerd. (red). *Leerboek gezondheidsrecht. Derde, herziene druk*. Houten: Bohn Stafleu Van Loghum; 2013.

### Samenvatting:

Al vele jaren wordt gezocht naar een niet-invasief, veilig alternatief voor de vruchtwaterpunctie en vlokkentest en dit alternatief is gevonden in de niet-invasieve prenatale test (NIPT). Volgens inmiddels tientallen gepubliceerde studies is NIPT zeer accuraat (>99%) in het voorspellen van de aan- of afwezigheid van trisomie 21. Om deze reden zal NIPT ongetwijfeld een weg vinden in de dagelijkse praktijk van prenatale screening, echter op dit moment is het nog verboden NIPT in Nederland aan te bieden en/of uit te voeren. Wel zijn steeds meer Nederlandse zwangeren op de hoogte van de optie voor NIPT uit te kijken naar het buitenland. De invoering van NIPT, ook in onderzoeksetting of proeffase, in Nederland is WBO-vergunningplichtig, en daarmee een politiek vraagstuk. De hierbij behorende administratieve en juridische processen maken het nog even kan duren voordat de test in Nederland kan worden uitgevoerd. In dit artikel wordt de huidige stand van zaken besproken, worden enkele medisch-ethische en juridische aspecten toegelicht en wordt stilgestaan bij de verloskundige praktijkvoering in afwachting van een meer definitieve regeling.

### Trefwoorden

non-invasieve prenatale test (NIPT), downsyndroom, WBO-vergunning

### Summary

After decades of research, a safe and reliable non-invasive prenatal test for fetal trisomy (NIPT) has become available, which will lead to a drastic re-

duction of the use of amniocentesis and chorion villus biopsy. Studies in high-risk groups show an accuracy of >99% to predict presence or absence of trisomy 21. Currently, offering NIPT is forbidden in the Netherlands, since such a change in the national government-approved prenatal screening program requires a new version of the Population Screening Act license. Increasingly, pregnant women are aware of the option to have NIPT performed across the border, in Belgium and Germany. The Dutch NIPT Consortium has requested a license from the Minister of Health, to perform a prospective evaluation project of NIPT in high-risk pregnancies. In this article, we discuss the current situation concerning NIPT, ethical and legal considerations and advise for obstetric care professionals confronted with either requests from patients or their own desires to offer NIPT as an alternative to invasive testing, while awaiting formal permission to incorporate this test into clinical practice.

### Keywords

non-invasive prenatal test, Down syndrome, Dutch population screening act (WBO-vergunning)

### Contact

drs. Joanne Verweij, LUMC, afdeling Verloskunde  
Postbus 9600, 2300 RC Leiden

e e.j.t.verweij@lumc.nl

### Belangenverstrengeling of geldelijke bijdragen

De auteurs verklaren dat er geen sprake is van belangenverstrengeling of geldelijke bijdragen.