

INFORMEREN MAAKT BANG 1

ONDERWIJS

Prenatale diagnostiek VIII

Het achtste symposium prenatale diagnostiek van 13 april 2006 draagt de titel 'Informeren maakt bang'... Prenatale diagnostiek brengt immers tal van risico's met zich mee, wat zonder goede informatie bedreigend kan overkomen op de zwangere en haar partner. Maar ook de hulpverlener is soms bang om te informeren. Want over welke aspecten informeer je en hoe doe je dat, mondeling of schriftelijk? Gevraagd of ongevraagd? En helpen we de zwangere vrouw daar daadwerkelijk mee?

Truus Verburgt

Getrapte val

"Screenen betekent dat we bezig zijn met het opsporen van risicofactoren en niet direct met het opsporen van ziekte", zo opent de heer D. Veersema, als gynaecoloog verbonden aan het Diagnostisch Centrum Eindhoven, zijn betoog. Dat risicofactoren en ziekte met elkaar worden verward is belangrijk om je te realiseren en dus ook iets om de zwangere over te informeren. Bij het introduceren van een nieuwe techniek, zoals de combinatietest, is ook uitleg over de test noodzakelijk. Bij deze uitleg moet rekening worden gehouden met de testeigenschappen. Sensitiviteit en specificiteit zijn begrippen die duidelijk moeten worden gemaakt aan de patiënt. Als voordelen van prenatale screening voor alle zwangere vrouwen noemt Veersema de duidelijke verbetering in risicoselectie vergeleken met de oude situatie, waarin alleen op leeftijdsindicatie wordt getest. Bovendien ontstaat er een afname van invasieve ingrepen zoals vruchtwaterpunctie en vlokcentest. Wel kennen de niet-invasieve testen als een 'getrapte val'. Veersema bedoelt dat ze aantrekkelijk zijn totdat de uitslag slecht is. Hierbij verwijst hij naar het boekje van Els Geelen 'Opgelucht maar ook aangedaan', waarin ervaringen van zwangeren en hun partners staan beschreven^[1,2].

Een ander nadeel is 'de verstoring van de beleving van de zwangerschap', vooral als er sprake is van een fout positieve uitslag bij een jonge zwangere. Zij zal wellicht denken 'had ik het maar nooit gedaan' als achteraf blijkt dat alles normaal is.

Afwijkende MoM

Bij de serumscreening wordt de concentratie van PAPP-A en het vrije -hCG bepaald en uitgedrukt in MoM-waarden (multiples of the median) om te corrigeren voor de zwangerschapsduur. De uitslag van de serumscreening wordt samen met de uitslag van de NT-meting en leeftijd van de moeder gebruikt voor de bepaling van de kans op Downsyndroom. Mevrouw A. van Dobben-Rodenburg, arts en hoofd van de echoscopieafdeling van het Diagnostisch Centrum Eindhoven stelt dat het een enkele keer voorkomt dat bij een berekend laag risico op Downsyndroom, er toch een kind wordt geboren met een andere chromosomale afwijking zoals trisomie 13 of trisomie 18. Bij nadere beschouwing van de combinatietest blijkt de NT-meting normaal maar zijn er extreem lage of extreem hoge MoM-waarden. Uit de literatuur blijkt dat een normale PAPP-A in combinatie met een extreem hoge of extreem lage MoM, -hCG ook gepaard kan gaan met een verhoogde kans op IUGR, IUVD, vroeggeboorte, hypertensie en pre-eclampsie. Er is nog onvolgende over bekend om hier

conclusies aan te verbinden voor de praktijk. Dobben adviseert om alert te zijn op deze extreme MoM-waarden en bij twijfel over de uitslag contact te leggen met de klinisch geneticus.

Sneller

Tegenwoordig kan bij chromosomaal onderzoek in het vruchtwater met snelle technieken zoals de FISH en MLPA methode binnen 2 à 3 dagen bepaald worden of er sprake is van een trisomie 13, 18 of 21 (de meest voorkomende trisomiën). De vraag dringt zich daarbij op of sneller altijd beter is. Mevrouw dr. C.E.M. de Die-Smulders als klinisch geneticus verbonden aan het Academisch ziekenhuis Maastricht stelt dat sneller voor aanstaande ouders met een verhoogd risico na prenatale screening een duidelijk voordeel heeft: hoe sneller de uitslag, hoe eerder de zekerheid. Een bijkomend aantrekkelijk aspect is dat deze methodes ook goedkoper zijn. Het nadeel is dat er na een goede FISH uitslag alsnog sprake kan zijn van een andere chromosomale afwijking als later de volledige uitslag van de kweek bekend is. Caine onderzocht retrospectief hoeveel afwijkingen er gemist zouden worden als we zwangeren alleen een snelle methode zouden aanbieden in plaats van een volledige karyotypering. Hieruit blijkt dat 1% van de chromosomale afwijkingen gemist wordt^[3].

Eén marker is geen marker...

Early markers, ofwel *soft markers* zijn anatomische of biometrische varianten van het normale echo-beeld die vaker voorkomen bij een kind met een chromosomale afwijking.

Truus Verburgt Msc is verloskundige en beleidsmedewerker van de KNOV

Dr. J.P.M. Offermans, als gynaecoloog-perinatoloog werkzaam in het Academisch Ziekenhuis Maastricht, somde een aantal *early markers* op die vrij eenvoudig tijdens de 20 weken echo kunnen worden opgespoord. Men kan denken aan plexus choroideus cyste, echodense darmen, pyelectasie, twee navelvaten of een echodense focus in het hart (zgn. golfbal). De diagnose ervan kan echter leiden tot veel onrust bij de zwangere vrouw. Vaak is er niets aan de hand, maar het kan een aanwijzing zijn dat er wel iets aan de hand is. De mate waarin er sprake is van een verhoogd risico verschilt per softmarker en per patiënt.

Mevrouw L. Duin, als arts prenatale diagnostiek verbonden aan het Academisch Ziekenhuis Maastricht, licht toe wat het te volgen beleid is als we deze markers aantreffen. Tot nu toe is het zo dat bij het vinden van twee of meer markers wordt overgegaan tot het aanbieden van prenatale diagnostiek. Dit is conform het modelprotocol voor het standaard echoscopisch onderzoek (SEO) van de NVOG. Echter, over wat we moeten doen bij het vinden van één marker, is nog geen consensus. Iedere zwangere heeft een bepaald basisrisico op een chromosomale afwijking. Dit risico is afhankelijk van maternale leeftijd, zwangerschapsduur en anamnese. Deze factoren worden ook

meegenomen in de combinatietest. Het is te verwachten dat er in de toekomst een toename zal zijn van zwangeren die door de combinatie-test een nog adequatere risicoberekening krijgen voordat zij de 20 weken echo ondergaan. Bij het vinden van één softmarker zou dit basisrisico kunnen dienen voor de berekening van een nieuw risico en op basis daarvan kan eventueel tot invasieve prenatale diagnostiek worden besloten. In Amerika is de FASTER trial gaande (First and Second Trimester Evaluation of Risk of Aneuploidy) waarbij onderzocht wordt welke test de meest accurate risicoschatting geeft. De combinatietest wordt hierbij vergeleken met de triplettest.

Reproductieve toekomstverwachting

Tijdens het middagprogramma kwam het counselen van zwangeren met een stuitligging aan bod. Het sectiopercentage voor de a terme stuitligging is de laatste jaren gestegen van 50 naar 80%. Reden hiervoor was de publicatie van de Term Breech Trial waaruit zou blijken dat een geplande sectio veiliger voor het kind was dan een geplande vaginale baring.^[2] De richtlijn 'stuitligging' van de NVOG werd aangepast en zwangeren dienden te worden geïnformeerd over de resultaten van deze studie.^[3]

Echter nu de lange termijn gevolgen van dit beleid zichtbaar wor-

den, moet deze informatie meegenomen worden in de counseling van de zwangere met een stuitligging, vindt gynaecoloog P. van den Berg. In een volgende zwangerschap is de kans op een uterusruptuur, placenta praevia/accreta en perinatale sterfte immers toegevoegd. Tevens is de reproductieve toekomstverwachting een factor die van belang is bij de beslissing over de wijze van bevallen. Van den Berg ziet het ideale beleid bij stuitligging als volgt: vanaf 36 weken een echo daarna uitwendige versie aanbieden, is de versie mislukt dan de voor en nadelen van sectio versus vaginale baring toelichten. □

Literatuur

1. Geelen E, Horstman K, Widdershoven G. *Opgelucht maar ook aangedaan*. Tijdschrift voor Verloskundigen. 2004 juli-augustus: 21-24.
2. *Opgelucht maar ook aangedaan: ervaringen van vrouwen met risicoschatende testen in de zwangerschap*. Geelen E, Schipper D, Krumeich A, Horstman K, Widdershoven G. Universiteit Maastricht, Sectie Gezondheidsethiek en Wijsbegeerte.
3. Caine A, Maltby AE, Parkin CA, Waters JJ, Crolla JA; UK Association of Clinical Cytogeneticists (ACC). *Prenatal detection of Down's syndrome by rapid aneuploidy testing for chromosomes 13, 18, and 21 by FISH or PCR without a full karyotype: a cytogenetic risk assessment*. Lancet. 2005 Jul 9-15;366(9480):123-8.