



Universiteit
Leiden

The Netherlands

National implementation of the first-trimester anomaly scan: benefits, opportunities and challenges

Bronsgest, K.

Citation

Bronsgest, K. (2026, September 1). *National implementation of the first-trimester anomaly scan: benefits, opportunities and challenges*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/4308829>

Version: Publisher's Version

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/4308829>

Note: To cite this publication please use the final published version (if applicable).

NEDERLANDSE SAMENVATTING

Het prenatale screeningsprogramma in Nederland is internationaal gezien uniek, vanwege de centrale organisatie door het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). Dit resulteert in gestandaardiseerde protocollen, uniforme training van counselors en echoscopisten, verplichte certificering en systematische kwaliteitsmonitoring. Het eerste moment waarop in de zwangerschap gescreend wordt naar lichamelijke afwijkingen van het ongeboren kind, is ten tijde van het tweede-trimester structureel echoscopisch onderzoek (TT-SEO), de 20 wekenecho. Een groot deel van de aangeboren afwijkingen zou echter al eerder in de zwangerschap opgespoord kunnen worden. Het was nog onbekend wat de opbrengst is van zo'n vroege screeningsecho en of de voordelen opwegen tegen mogelijke nadelen wanneer deze echo uitgevoerd wordt in een bevolkingsonderzoeksetting. Derhalve is het eerste-trimester SEO (ET-SEO), de 13 wekenecho, in het kader van de 'IMplementation of flrst Trimester Anomaly Scan' (IMITAS) studie geïntroduceerd in Nederland in september 2021. Het doel hiervan is het vroeg opsporen van majeure afwijkingen van het ongeboren kind en het bevorderen van reproductieve autonomie. De aanstaande ouders worden hierdoor eerder voorzien van informatie waarmee zij weloverwogen keuzes kunnen maken.

Bij een verdenking op een structurele afwijking bij het TT-SEO resteert beperkte tijd voor aanvullend onderzoek en besluitvorming over het al dan niet continueren van de zwangerschap door de wettelijke termijn voor zwangerschapsbeëindiging (TOP) van 24 weken in Nederland. Eén van de voordelen van het ET-SEO is dat afwijkingen eerder in de zwangerschap kunnen worden gedetecteerd, waardoor meer tijd beschikbaar is voor aanvullende genetische diagnostiek, vervolgecho's of consultatie met andere medisch specialisten. Dit creëert tevens meer ruimte met minder tijdsdruk voor besluitvorming over het voortzetten van de zwangerschap. Indien wordt gekozen voor TOP, zou een vroegere zwangerschapsduur bovendien gepaard kunnen gaan met minder psychologische impact. Naast deze potentiële voordelen zijn er ook mogelijke nadelen van het ET-SEO. Verlengde diagnostische trajecten kunnen ontstaan waarbij er niet direct een diagnose kan worden gesteld en vervolgspraken gedurende enkele weken of maanden nodig zijn om duidelijkheid te verkrijgen. Ook kan sprake zijn van fout-positieve bevindingen, waarbij bij het ET-SEO een verdenking op een afwijking bestaat, maar later in de zwangerschap geen afwijkingen worden vastgesteld. Dergelijke periodes van onzekerheid over een diagnose of prognose kunnen leiden tot angst bij ouders. Tenslotte kan foutieve geruststelling voorkomen bij zwangeren en partners met een normale ET-SEO-uitslag, die vervolgens in het tweede trimester alsnog geconfronteerd worden met een structurele foetale afwijking.

In dit proefschrift worden de deelname aan en de testprestaties van het ET-SEO onderzocht, evenals de ervaringen van zwangeren na afwijkende screeningsuitslagen.

Eerste-trimester screening wordt internationaal toenemend uitgevoerd. In **hoofdstuk 2** wordt een overzicht gepresenteerd van de manier waarop eerste-trimester echoscreening wordt aangeboden in ontwikkelde landen, gebaseerd op de resultaten van een online vragenlijst onder lokale deskundigen op het gebied van prenatale screening. In de meeste landen wordt structureel echo-onderzoek voor de detectie van foetale afwijkingen in het eerste trimester uitgevoerd, maar er zijn grote verschillen in de beschikbaarheid en toepassing van screeningsprotocollen, de omvang van het protocol, de opleiding en ervaring van echoscopisten, de kosten en de monitoringsystemen. Hierdoor verschillen zowel de beschikbaarheid als de kwaliteit van eerste-trimesterecho's aanzienlijk, zelfs binnen een land, wat leidt tot ongelijke zorg voor zwangeren. Het is van belang om deze verschillen, in zowel de organisatie als de uitvoering van de screening, zorgvuldig mee te nemen bij de interpretatie of vergelijking van wetenschappelijke resultaten van eerste-trimesteronderzoek.

In **hoofdstuk 3** worden de deelname en testeigenschappen van het ET-SEO beschreven, evenals de tijd tot een definitieve prenatale diagnose na verwijzing. Deze resultaten zijn gebaseerd op het eerste jaar van de implementatie van het ET-SEO in Nederland. De deelname aan het ET-SEO bedroeg 75%, met een sensitiviteit van 85% voor eerste-trimester majeure afwijkingen (FTMA) en 32% voor alle type afwijkingen. In totaal werd 1% van de zwangeren verwezen naar een centrum voor prenatale diagnostiek naar aanleiding van een afwijkend ET-SEO. Hiervan werd in 59% van de gevallen de vermoedelijke afwijking niet bevestigd bij het Geavanceerd Echoscopisch Onderzoek (GUO) in het verwijscentrum of was de afwijking op een ander moment in het tweede trimester niet meer zichtbaar. De diagnose werd gemiddeld rond 16 weken zwangerschapsduur gesteld. Een eerdere diagnose biedt zwangere vrouwen en hun partners meer tijd voor reproductieve besluitvorming en, indien gewenst, voor het eerder beëindigen van de zwangerschap.

Hoofdstuk 4 gaat dieper in op de casus die tijdens het ET-SEO niet werden gedetecteerd. In bijna 1% van de zwangerschappen met een normaal ET-SEO werd in het tweede trimester een structurele foetale afwijking vastgesteld. Hiervan betrof 2% afwijkingen waarvan verwacht werd dat deze *altijd* met het ET-SEO te detecteren zijn en 11% afwijkingen die *vaak* te detecteren zijn. Om te kunnen verklaren waarom deze afwijkingen niet gedetecteerd waren, werden echobeelden opgevraagd. Echobeelden van de *altijd* te detecteren majeure afwijkingen en willekeurig gekozen controlecasus werden geblindeerd beoordeeld en gescoord door echo-experts. Deze analyse liet zien dat het ontbreken van verplichte echobeelden en het verkrijgen van suboptimale echobeelden

de belangrijkste redenen waren voor het niet detecteren van de afwijking. Inzicht in deze niet-gedetecteerde afwijkingen is belangrijk voor verwachttingsmanagement van aanstaande ouders en kan een basis vormen voor het verbeteren van het ET-SEO.

In Nederland bestond vóór de introductie van het ET-SEO nog geen gestructureerde eerste-trimesterscreening voor structurele afwijkingen. Wel werden sommige foetale afwijkingen reeds opgespoord met routinescans, zoals de termijnecho, ook al was dit niet het primaire doel van deze onderzoeken. De toegevoegde waarde van het ET-SEO wordt derhalve geëvalueerd in **hoofdstuk 5** door de opbrengst, zoals beschreven in hoofdstuk 3, te vergelijken met de situatie vóór de implementatie van het ET-SEO, waarin alleen routinescans onder een zwangerschapsduur van 18 weken plaatsvonden. De introductie van het ET-SEO zorgde voor een significante toename van het aantal gedetecteerde foetale afwijkingen. Dit waren met name afwijkingen die doorgaans niet bij routinematig onderzoek konden worden vastgesteld. De tijd tot een definitieve diagnose en zwangerschapsduur ten tijde van TOP namen na de sinds de introductie van het ET-SEO slechts met twee dagen toe. Sommige afwijkingen vereisten echter een langer diagnostisch traject vanwege het gestructureerde protocol in combinatie met de expertise van de echoscopisten. Dit verlengde traject kan zorgen voor angst en onrust bij (aanstaande) ouders. Het benadrukt het belang van een zorgvuldig evenwicht tussen het diagnostisch voordeel en de mogelijke psychologische impact voor ouders.

De diagnostische waarde van de termijnecho voor het opsporen van majeure foetale afwijkingen werd onderzocht in **hoofdstuk 6**. In 22% van de verwijzingen was bij binnenkomst in het centrum voor prenatale diagnostiek geen verdenking op een afwijking. Zowel de ervaring van de echoscopist als de introductie van het ET-SEO hadden geen invloed op dit percentage. Van de verwijzingen waarbij in het verwijscentrum een persisterende verdenking op een foetale afwijking bestond, betrof meer dan 90% afwijkingen die op dat moment gediagnosticeerd werden als FTMA. De ernst van de afwijkingen blijkt uit het hoge percentage TOP en intra-uteriene vruchtdood (meer dan 60%) in een vroeg stadium van de zwangerschap. Deze bevindingen laten de aanvullende waarde zien van de termijnecho ten opzichte van uitgebreide screeningsecho's, met name in settings waar de toegang tot eerste trimester screening voor zwangeren beperkt kan zijn om geografische of financiële redenen.

In **hoofdstuk 7** werd de psychologische impact van afwijkende screeningsuitslagen onderzocht, en het verschil in impact na een afwijkend eerste- en tweede trimester SEO. Terecht-positieve uitslagen waren geassocieerd met een substantiële psychologische belasting. Ook vals-positieve uitslagen gingen gepaard met verhoogde angst- en depressieve scores in vergelijking met normale SEO uitslagen. In het algemeen waren

angst-, depressie- en spijtgevoelens hoger na het ET-SEO dan na het TT-SEO. Deze bevindingen benadrukken het belang van duidelijke counseling en adequate ondersteuning, en illustreren de afweging tussen vroege detectie en mogelijke emotionele belasting.

De psychologische impact van een vroege vs. late TOP in verband met foetale afwijkingen werd onderzocht in **hoofdstuk 8** middels vragenlijsten en interviews. Uit de vragenlijsten bleek dat vroege TOP geassocieerd is met een lagere psychologische belasting dan late TOP. De kwalitatieve interviews lieten daarnaast zien dat een sterkere hechting aan het ongeboren kind en een ervaren tijdsdruk door de wettelijke limiet van TOP in Nederland veel voorkomen in de groep met late TOP, terwijl de ervaringen na vroege TOP meer variatie vertoonden. Het veronderstelde voordeel van eerdere interventie wordt derhalve ondersteund, maar tegelijkertijd moet benadrukt worden dat TOP, ongeacht de zwangerschapsduur, een emotioneel ingrijpende gebeurtenis is.