

University of Groningen

## Downsyndroom in Noord-Nederland rondom de introductie van de NIPT (2015-2018)

Bakker, Marian; Walle, de, Hermien

**IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.**

*Document Version*

Publisher's PDF, also known as Version of record

*Publication date:*

2019

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

*Citation for published version (APA):*

Bakker, M., & Walle, de, H. (2019). *Downsyndroom in Noord-Nederland rondom de introductie van de NIPT (2015-2018)*. [https://www.umcg.nl/NL/UMCG/niet\\_medisch/eurocat-nederland/nieuws/Paginas/downsyndroom-in-noord-nederland.aspx](https://www.umcg.nl/NL/UMCG/niet_medisch/eurocat-nederland/nieuws/Paginas/downsyndroom-in-noord-nederland.aspx)

### Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

### Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

*Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.*

# Downsyndroom in Noord-Nederland rondom de introductie van de NIPT (2015-2018)

## Aanleiding

Sinds 1 april 2014 is de Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) beschikbaar als screeningstest voor down-, edwards- en patausyndroom voor zwangeren in Nederland. Van april 2014 tot april 2017 was de NIPT alleen beschikbaar voor zwangeren met een verhoogde kans op een kind met een down-, edwards- of patausyndroom op basis van de uitslag van de combinatietest (CT) of op basis van een eerdere zwangerschap van een kind met één van deze aandoeningen ([TRIDENT-1](#) studie). Sinds 1 april 2017 is de NIPT als eerste screeningstest beschikbaar voor alle zwangeren ([TRIDENT-2](#) studie), waarbij de zwangere zelf €175 bijdraagt aan de kosten voor de NIPT. Onlangs verscheen het [jaarrapport van het Studiecentrum Perinatale Epidemiologie](#) (België) waaruit bleek dat in 2018 minder kinderen met downsyndroom werden geboren in Vlaanderen. De link met de NIPT, die in België sinds juli 2017 grotendeels wordt vergoed aan de zwangeren, ligt voor de hand, maar is niet evident. Dit bericht was voor Eurocat de aanleiding om de situatie in Noord-Nederland in kaart te brengen. Dit rapport doet verslag van het tijdstip van detectie van downsyndroom en de uitkomsten van zwangerschappen van een foetus met downsyndroom over de jaren 2015-2018, rondom de introductie van de NIPT.

## Uptake van de NIPT

De uptake van de NIPT in de regio Noordoost-Nederland in 2018 is ongeveer 30% (daarnaast kiest nog 2,5% van de zwangeren voor de CT i.p.v. de NIPT). Landelijk is de uptake van de NIPT ongeveer 45% [RIVM *monitor prenatale screening 2018, nog niet gepubliceerd*]. Ter vergelijking: de uptake van de combinatietest in 2016 (voor introductie van de NIPT als eerste test) was 24% in Noordoost-Nederland en 37% in heel Nederland [RIVM [monitor prenatale screening 2016](#)].

## Inhoud

Aanleiding	1
Uptake van de NIPT	1
Eurocat Noord-Nederland	1
Prevalentie van Downsyndroom	2
Prenatale testen en tijdstip van diagnose	2
Uitkomsten van de zwangerschap	3
Conclusie	3
Tabellen	4

*Bron: Eurocat Noord-Nederland, november 2019*

## Eurocat Noord-Nederland

Sinds 1981 registreert Eurocat, onderdeel van de afdeling Genetica van het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG), kinderen en foetussen met aangeboren aandoeningen in Noord-Nederland. De database van Eurocat Noord-Nederland (Eurocat NNL) is een belangrijke bron van gegevens voor onderzoek naar het vóórkomen van aangeboren aandoeningen en verschillende aspecten die daarmee samenhangen, zoals mogelijkheden voor vroege opsporing middels prenatale screening en diagnostiek, maar ook exogene risicofactoren, zoals medicijngebruik, leefomgeving en roken tijdens de zwangerschap.

### Prevalentie van downsyndroom

In de periode 2015-2018 zijn 125 foetussen en kinderen met downsyndroom geregistreerd bij Eurocat. De totale jaarlijkse prevalentie van downsyndroom in Noord-Nederland is ongeveer 20 per 10.000 geboortes. De levendgeboren prevalentie ligt rond de 9 per 10.000 geboortes (tabel 1).

### Prenatale testen en tijdstip van diagnose.

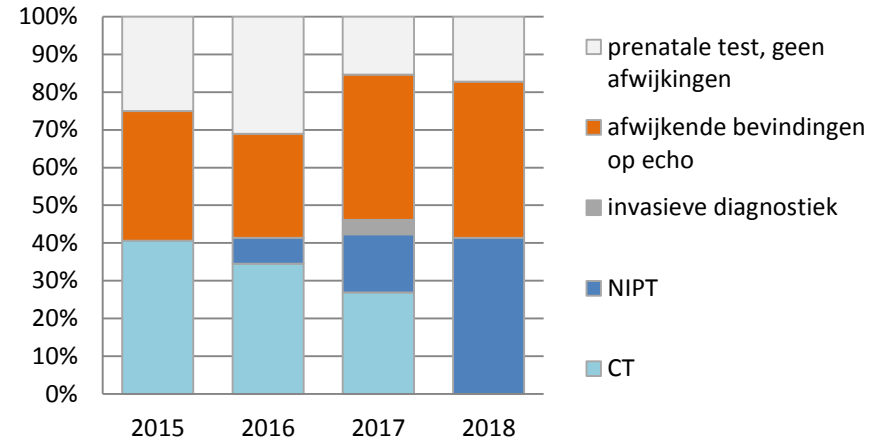
Bij bijna alle zwangerschappen werd een prenatale test uitgevoerd, in 9 gevallen (allen levendgeboren kinderen met downsyndroom) was onbekend of er een prenatale test is uitgevoerd (tabel 2).

In 43% van de cases (n=49) is de eerste indicatie dat het kind is aangedaan met downsyndroom een prenatale test die specifiek gericht is op downsyndroom (CT of NIPT). Daarnaast zijn in 37% van de cases (n=41) afwijkende bevindingen gedaan bij een echo. In 22% (n=26) is er wel prenatale screening uitgevoerd via echo, maar zijn daarbij geen afwijkende bevindingen gedaan.

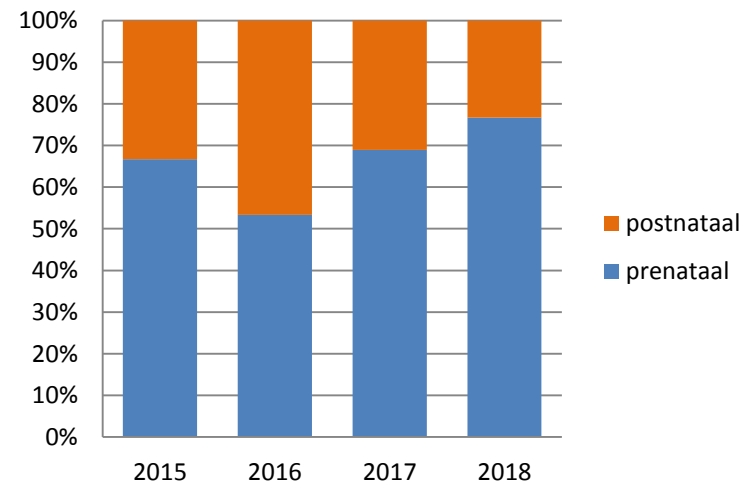
Bij 29 van de cases (23%) is een NIPT uitgevoerd, waarvan 11 cases binnen de TRIDENT-1 studie op basis van een verhoogde kans op downsyndroom na CT, eerder kind met een trisomie of afwijkende bevindingen op echo en 18 cases binnen de TRIDENT-2 studie. In alle cases liet de NIPT een afwijkende uitslag zien.

Een prenatale verdenking op downsyndroom leidt niet altijd automatisch tot een prenatale diagnose. In 7 cases werd na een prenatale verdenking met NIPT of CT of afwijkende bevindingen op echo, de diagnose downsyndroom na de geboorte gesteld. Over de hele periode werd in 66% van de cases (n=83) de diagnose downsyndroom prenataal gesteld, er is geen statistisch significant stijgende trend over de geboortejaren (tabel 3).

### Type test leidend tot verdenking op downsyndroom (n=116)



### Tijdstip van diagnose (n=125)



### Uitkomsten van de zwangerschap van een kind met downsyndroom.

De zwangerschappen waarin downsyndroom prenataal is vastgesteld worden in gemiddeld 71% van de cases beëindigd (n=59). Dit percentage varieert per jaar en was in 2015 83%, in 2016 56%, in 2017 75% en in 2018 65%. Er is dus geen trend waarneembaar dat meer zwangerschappen worden beëindigd sinds de introductie van de NIPT voor alle zwangere vrouwen.

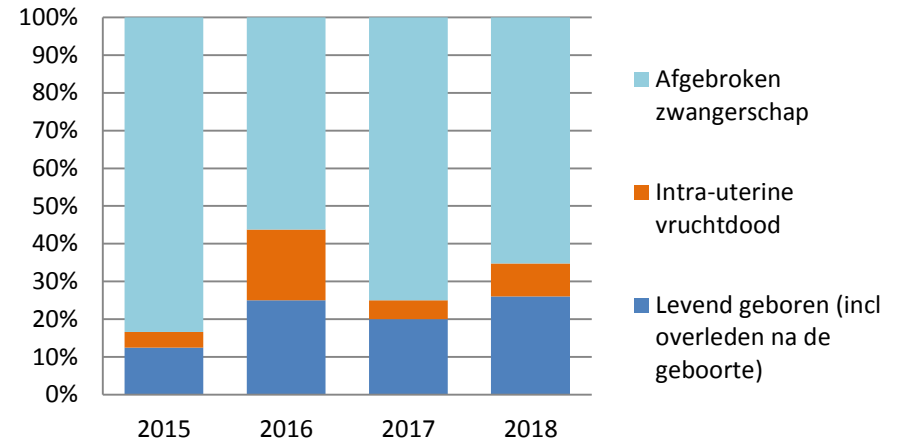
Van alle cases met downsyndroom wordt 44% levendgeboren (n=55), 9% eindigt in een miskraam of doodgeboorte (n=11) en 47% van de zwangerschappen wordt beëindigd (n=59). De verdeling van de zwangerschapsuitkomsten is ook niet veranderd na introductie van de NIPT als eerste test in 2017 (tabel 4).

### Conclusie

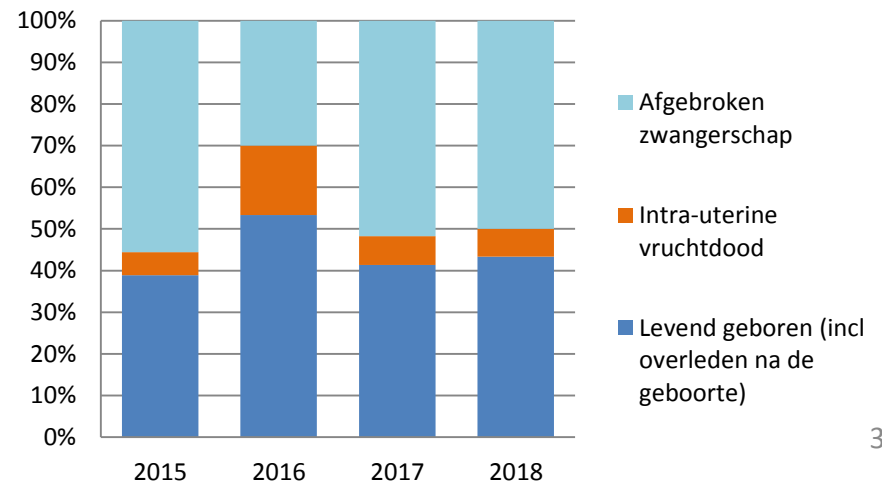
De introductie van de NIPT als screeningstest gericht op o.a. downsyndroom heeft in Noord-Nederland niet geleid tot een stijging in het percentage prenataal gediagnosticeerde zwangerschappen met downsyndroom en worden er niet meer zwangerschappen beëindigd. Het percentage kinderen dat geboren wordt met downsyndroom na 2017 is vergelijkbaar met de periode ervoor (2015/2016).

In de rest van Nederland ligt het percentage zwangeren dat kiest voor een NIPT hoger, de bevindingen zijn daarom niet zonder meer te extrapoleren naar Nederland als geheel.

Uitkomst zwangerschap na prenatale diagnose per geboortjaar (n=83)



Uitkomsten zwangerschap per geboortjaar (n=125)



Tabel 1 Prevalentie van downsyndroom per 10.000 geboortes per geboorteejaar

Geboorteejaar	Totale prevalentie	Levendgeboren prevalentie
2015	23,4	9,1
2016	19,1	10,2
2017	19,0	7,9
2018	20,3	8,8
2015-2018	20,5	9,0

Tabel 2 Eerste indicatie op downsyndroom, dan wel afwijkende bevindingen bij echo per geboorteejaar

Geboorteejaar	Type test, leidend tot verdenking downsyndroom								Prenatale test, geen afwijkingen		Totaal	Onbekend
	CT		NIPT		direct invasief		echo, afwijkingen		n	%		
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	n
2015	13	45	0	0	0	0	11	38	8	25	32	4
2016	10	36	2	7	0	0	8	29	9	31	29	1
2017	7	27	4	15	1	4	10	38	4	15	26	3
2018	0	0	12	41	0	0	12	41	5	17	29	1
Totaal	30	27	18	16	1	1	41	37	26	22	116	9

Tabel 3 Pre- of Postnatale diagnose van downsyndroom per geboorteejaar

Geboorteejaar	Prenatale diagnose		Postnatale diagnose	
	n	%	n	%
2015	24	67	12	33
2016	16	53	14	47
2017	20	69	9	31
2018	23	77	7	23
Totaal	83	66	42	34

Tabel 4 Type geboorte per geboorteejaar

Geboorteejaar	Levend geboren (incl. overleden na geboorte)		Miskraam/ doodgeboorte		Afgebroken zwangerschap	
	n	%	n	%	n	%
2015	14	39	2	6	20	56
2016	16	53	5	17	9	30
2017	12	41	2	7	15	52
2018	13	43	2	7	15	50
Totaal	55	44	11	9	59	47