

## BIJLAGE 1

Het huidige prenatale screeningsprogramma bestaat uit twee onderdelen:

1. Screening op risicofactoren door middel van een *prenatale screening op infectieziekten en erythrocytenimmunisatie (PSIE)*.

De PSIE is een landelijk bevolkingsonderzoek waarbij een zwangere vrouw bloedonderzoek aangeboden krijgt in het eerste verloskundig consult (vóór week 13 van de zwangerschap). Het bloed wordt onderzocht op hepatitis B, syfilis, HIV en bloedgroepantistoffen.

Het doel van de PSIE is het voorkomen van gezondheidsproblemen bij ongeboren en pasgeboren kinderen door tijdige behandeling.

2. Screening op aangeboren afwijkingen door middel van:

- a. Een *prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom*.

Aanstaande ouders kunnen tijdens de zwangerschap laten onderzoeken hoe groot de kans is dat hun kind deze aandoeningen heeft. Dat gebeurt met een combinatietest, die bestaat uit een bloedonderzoek tussen de 9 en 14 weken en een echo in de 11e tot 14e week van de zwangerschap. Als een verhoogde kans blijkt uit de combinatietest, dan is vervolgdagnostiek nodig met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Sinds april 2014 kan er binnen een wetenschappelijke studie na de combinatietest een NIPT (niet-invasieve prenatale test) als vervolgdagnostiek uitgevoerd worden, in plaats van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Met ingang van 1 april 2017 kan in onderzoekssetting ook voor de NIPT als eerste screeningstest worden gekozen. Bij een afwijkende NIPT blijft invasief onderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) nodig om de afwijking te bevestigen.

- b. Een prenatale screening op structurele afwijkingen bij het kind door middel van *structureel echoscopisch onderzoek (SEO)*, ook wel de 20-weeken echo genoemd. Door middel van echografie kunnen aanstaande ouders laten onderzoeken of bij hun kind neurale buisdefecten of structurele afwijkingen voorkomen. Bij een afwijkend SEO wordt vervolgdagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) ingezet.

Het doel van de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het structureel echoscopisch onderzoek is het bieden van zinvolle handelingsopties voor aanstaande ouders.