Over: Technische toelichting op advies *Prenatale screening: de 13-weken echo*
Aan: Directeur Publieke Gezondheid [redacted]
Van: Bestuur Gezondheidsraad
Datum: 6 oktober 2026

Gezondheidsraad

notitie

Doel van deze notitie

Deze notitie bevat een technische toelichting op het advies *Prenatale screening: de 13-weken echo*, naar aanleiding van uw vraag:

Uit het rapport en de toelichting blijkt dat volgens de commissie in het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek op populatieniveau de voordelen niet opwegen tegen de nadelen. Een groot aantal echo's werd verricht om een beperkt aantal afwijkingen op te sporen, terwijl er bij meer dan de helft van de verwijzingen sprake was van een fout-positieve uitslag en een aanzienlijk aantal afwijkingen werd gemist. Op 21 september kwam aan de orde dat er mogelijk een verbetering in de screening is te verwachten door een leercurve bij de echoscopisten en doordat de NIPT nu is ingevoerd. In dit kader stel ik u graag een aanvullende vraag: verwacht u dat met recentere data (2022 tot 2026, waarin hetzelfde (huidige) protocol van kracht was als in het eerste jaar) de verhouding tussen voor- en nadelen substantieel zal veranderen?

Technische toelichting

Wij begrijpen uit uw vraag dat u inzicht wilt krijgen in het nut van het ontsluiten en analyseren van recentere data van de IMITAS studie (2022-2026).

De nut-risicoverhouding zou kunnen veranderen als recentere data overlegd en bestudeerd worden. Dit kan als gevolg van veranderingen in het aantal fout-positieven, fout-negatieven en het totaal aantal positieve bevindingen.

Of de nut-risicoverhouding daadwerkelijk zal veranderen wanneer echoscopisten meer getraind zijn, en na invoering van de NIPT, is niet zonder meer te zeggen. Wel kunnen we een verwachting uitspreken. De tabel in de bijlage beschrijft mogelijke richtingen van verandering.

Een analyse van recentere data van het bestaande protocol gaat waarschijnlijk niet de inzichten opleveren die nodig zijn om toekomstbestendig over de 13-wekenecho (in de gehele keten van prenatale screening) te kunnen besluiten. Daarvoor zijn nieuwe gegevens van een aangepast echoprotocol behulpzamer. Dat was precies de reden voor ons advies om de 13-wekenecho met het oorspronkelijke protocol niet voort te zetten.

Bijlage

De tabel bevat voor drie relevante parameters (fout-positieven, fout-negatieven, en gevonden afwijkingen) de resultaten zoals gerapporteerd in het advies (eerste kolom), en mogelijke richtingen van verandering onder de condities zoals in uw vraag verwoord (tweede kolom).

Constatering in advies	**Verwachting bij toename van de ervaring van echoscopisten, en na implementatie van de NIPT**
Fout-positieve uitslagen P. 14, 1e kolom, 2e alinea: Van de 1.313 verwijzingen waren er, achteraf gezien, 775 onterecht (60%). In 189 van de 775 fout-positieve uitslagen werd een afwijking gezien bij zowel de 13-wekenecho als de GUO, maar die normaliseerden spontaan. P. 14, 2e kolom, 1e alinea: Daarnaast werd er in 586 van de 775 gevallen verwezen voor vervolg diagnostiek, maar bleek bij het GUO dat er geen afwijkingen aanwezig waren.	Het aantal fout-positieve afwijkingen zal vermoedelijk dalen als echoscopisten meer ervaring hebben opgebouwd. Dit geldt vooral voor die gevallen waarbij bij het GUO bleek dat er geen afwijkingen aanwezig waren.
Fout-negatieve uitslagen (gemiste afwijkingen) P. 14, 2e kolom, 2e alinea: Naast fout-positieve uitslagen was er sprake van 1.164 gemiste afwijkingen, oftewel fout-negatieve uitslagen. Analyse hiervan wijst uit dat 1.008 gemiste afwijkingen (87%) beschouwd worden als afwijkingen die in het eerste trimester niet te detecteren zijn, omdat het betreffende orgaan-systeem daarvoor nog niet ver genoeg ontwikkeld is. Daar tegenover staat dat er ongeveer 150 afwijkingen werden gemist die worden beschouwd als altijd of vaak te detecteren in het eerste trimester.	Door meer ervaring bij echoscopisten zal het aantal afwijkingen dat gemist wordt, terwijl ze wel te detecteren zouden zijn, mogelijk verminderen. Omdat echter 87% van de afwijkingen die werden gemist niet te detecteren zijn omdat de afwijking nog niet gezien kan worden, zal het totaal aantal fout-negatieve uitslagen vermoedelijk weinig veranderen bij meer ervaren echoscopisten.
Verhouding aantal echo's -gevonden afwijkingen Tegenover het grote aantal verrichte echo's (129.704, 75% deelname), staat een beperkt aantal terecht-positieve uitslagen (531).	Door meer ervaring bij echoscopisten zou het aantal terecht-positieve uitslagen groter kunnen worden. In de optimale situatie worden de 150 afwijkingen die te detecteren hadden kunnen zijn in het eerste trimester er dan aan toegevoegd. Daarentegen zal, doordat de NIPT is ingevoerd na het eerste jaar van dataverzameling van de IMITAS studie, het aantal terecht-positieve uitslagen mogelijk dalen, omdat een deel van de afwijkingen die in het eerste jaar met de 13-weken echo werd gedetecteerd, nu met de NIPT wordt gedetecteerd. Dit betreft maximaal 117 gevallen.