

Vergaderjaar 2024–2025

**29 323**

## **Prenatale screening**

**Nr. 181**

### **BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT**

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 16 december 2024

Met deze brief informeer ik uw Kamer over de monitor prenatale screening, de stand van zaken met betrekking tot structurele implementatie van de niet-invasieve prenatale test (NIPT) in het programma prenatale screening en over het eerste trimester structureel echoscopisch onderzoek (ETSEO) – ook wel de 13 wekenecho genoemd. Daarnaast informeer ik uw Kamer over mijn reactie op het Gezondheidsraadadvies over preconceptionele dragerschapsscreening (PCDS) en over de adviesvraag aan de Gezondheidsraad over de Prenatale Screening Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie (PSIE).

#### **Monitor prenatale screening**

Uit de jaarlijkse monitor van het programma prenatale screening 2022, uitgevoerd in opdracht van het RIVM, blijkt dat in 93,5% van de zwangerschappen een counselingsgesprek is gevoerd. De deelname aan de NIPT is 57,8% en daarmee verder toegenomen ten opzichte van de jaren ervoor (39,2% in 2017 en 55,1% in 2021). Bij 0,5% van de zwangerschappen was er sprake van een afwijkende NIPT uitslag. De deelname aan de 13 wekenecho is toegenomen naar 75,5% (69,3% in 2021), terwijl de deelname aan de 20 wekenecho met 85,6% stabiel is gebleven. Begin volgend jaar zal de monitor over 2023 gepubliceerd worden op de website van het RIVM.

#### **NIPT**

Zoals aangegeven in de brief van 26 oktober 2023<sup>1</sup> is de niet-invasieve prenatale test (NIPT) per 1 april 2023 structureel onderdeel van het landelijk programma prenatale screening. De toenmalige Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) heeft daarbij besloten de aanbevelingen over te nemen van het advies van de Gezondheidsraad

<sup>1</sup> Kamerstukken II 2023/24, 29 323, nr. 176.

«WBO: de NIPT als bevolkingsonderzoek» van 20 februari 2023, dat in maart 2023 aan uw Kamer is gestuurd.<sup>2</sup> Dat betekent dat de voorwaarden waaronder de NIPT wordt aangeboden worden gewijzigd.

In de brief van 26 oktober 2023 is aangegeven dat het RIVM samen met veldpartijen ongeveer 1,5 jaar nodig heeft om de nieuwe situatie voor te bereiden. Tot dat moment wordt het huidige aanbod gecontinueerd. Inmiddels zijn de voorbereidingen zodanig gevorderd dat de aangepaste werkwijze van de NIPT per 1 april 2025 kan worden geïmplementeerd. De vergunning die op grond van de Wet op het bevolkingsonderzoek is verleend aan de Regionale Centra voor Prenatale Screening<sup>3</sup> zal hiertoe worden aangepast.

Het zal voor de zwangeren, maar ook voor de uitvoerende partijen waaronder verloskundigen, gynaecologen, counselors, labspecialisten en klinisch genetici een aantal veranderingen met zich meebrengen. Vanaf 1 april 2025 zal de keuzemogelijkheid voor de NIPT met of zonder analysefilter komen te vervallen: conform het advies van de Gezondheidsraad zal de NIPT genoombreed worden toegepast. Ook kunnen zwangeren niet langer kiezen voor het wel of niet vernemen van nevenbevindingen. Naast het down- edwards- en patau-syndroom, zullen voortaan ook foetale structurele chromosoomafwijkingen (SA's) als primaire bevinding worden gerapporteerd. Zeldzame autosomale trisomieën (RAT's) zullen niet langer worden gerapporteerd. Bij de TRIDENT-studies, waarbinnen de NIPT werd aangeboden tot 1 april 2023, bleek namelijk na vervolgonderzoek dat in de meeste gevallen (91,3%) geen sprake was van aan aangeboren afwijking bij de foetus, maar dat alleen de placenta was aangedaan. Dat kan in sommige gevallen leiden tot groei-problemen bij de foetus of tot zwangerschapscomplicaties. Er zijn echter geen interventies bekend waarvan wetenschappelijk is bewezen dat deze de zwangerschap-suitkomsten in die gevallen verbeteren. Informatie over RAT's biedt zwangeren daarom weinig tot geen handelingsopties. Daarmee vallen de RAT's volgens de Gezondheidsraad buiten de doelstelling van prenatale screening naar foetale afwijkingen. Verder zullen, conform de huidige praktijk, complex afwijkende profielen (CAP's) altijd terug worden gekoppeld als nevenbevinding omdat deze kunnen wijzen op een maligne aandoening bij de zwangere.

De uitvoering van de counseling wordt zorgvuldig voorbereid op deze wijzigingen. Uitgangspunt blijft dat zwangeren en hun eventuele partners zelf een goed geïnformeerde keuze maken om al dan niet deel te nemen aan de NIPT, in lijn met de persoonlijke waarden.

### **Eerste trimester SEO**

Sinds 1 september 2021 kunnen alle zwangeren die dat wensen deelnemen aan het eerste trimester SEO, de 13 wekenecho. Het onderzoek wordt aangeboden in onderzoeksverband: de IMITAS-studie. Uit dit wetenschappelijk onderzoek moet blijken hoe zwangeren en hun partners de 13 wekenecho ervaren, wat de opbrengst is van de 13 wekenecho en welke impact het toevoegen hiervan heeft op de reguliere geboortezorg. De toenmalige Minister van VWS heeft bij brief van 16 december 2022<sup>4</sup> uw Kamer erover geïnformeerd dat na afloop van het onderzoek de Gezondheidsraad om advies zal worden gevraagd over het eventueel structureel aanbieden van het eerste trimester SEO na afloop van het studieverband. Met bijgaande brief heb ik de Gezondheidsraad om dit

<sup>2</sup> Kamerstukken II 2022/23, 29 323, nr. 174.

<sup>3</sup> Stcrt. 2023, nr. 6586.

<sup>4</sup> Kamerstukken II 2022/23, 29 323, nr. 173.

advies gevraagd. De Gezondheidsraad zal zich hierbij baseren op de resultaten van de IMITAS-studie. Inmiddels zijn de eerste resultaten van deze studie gepubliceerd.<sup>5</sup> De eindrapportage wordt in de zomer van 2025 verwacht.

De IMITAS-studie liep in eerste instantie tot 1 september 2024. Om ervoor te zorgen dat zwangeren gebruik kunnen blijven maken van het aanbod, in de periode na het afronden van de studie tot besluitvorming over het vervolg en eventuele structurele implementatie, is het aanbod in onderzoeksverband eerder al verlengd tot 1 juli 2026. Ik heb hiertoe de vergunning op grond van de Wet op het bevolkingsonderzoek verlengd.<sup>6</sup>

Uw Kamer zal vanzelfsprekend worden geïnformeerd over de advisering van de Gezondheidsraad. Besluitvorming op basis daarvan, en eventuele stopzetting of juist structurele implementatie van de 13 wekenecho, zal echter niet voor 1 juli 2026 gerealiseerd kunnen worden. Ik zal daarom het aanbod en de vergunning wederom verlengen, ditmaal tot 1 januari 2027. Het is van belang om dit besluit nu al te nemen zodat uitvoerende organisaties (echoscopiepraktijken) zekerheid krijgen en op basis hiervan hun bedrijfsvoering kunnen vormgeven, en (aankomend) echoscopisten loopbaankeuzes kunnen maken.

## **Preconceptionele dragerschapsscreening**

### Achtergrond

Met preconceptie dragerschapsonderzoek kan vóór de conceptie worden bekeken of wensouders dragers zijn van dezelfde ernstige erfelijke aandoening. Wanneer zij beiden drager zijn, heeft ieder kind dat zij zullen krijgen een kans van één op vier om de betreffende aandoening te krijgen. Het doel van preconceptie dragerschapsonderzoek is niet om geboortes van kinderen met een ernstige ziekte te voorkomen, maar om wensouderparen in staat te stellen geïnformeerde keuzes rondom voortplanting te maken. Met kennis over mogelijk dragerschap van een wensouderpaar krijgt dit paar namelijk handelingsopties ten aanzien van een eventuele zwangerschap. Denk hierbij aan het accepteren van het risico, het gebruik van prenatale diagnostiek, voortplantingstechnieken (preimplantatie genetisch testen (PGT)), donoreicellen of donorsperma, of het afzien van (biologische) kinderen. Preconceptie dragerschapsonderzoek draagt dus bij aan het vergroten van de reproductieve autonomie van wensouderparen.

Voor wensouderparen die tot groepen behoren met een hoger dan gemiddelde kans om dragerpaar te zijn, wordt preconceptie dragerschapsonderzoek vergoed. Preconceptie dragerschapsonderzoek zonder medische indicatie wordt preconceptionele dragerschapsscreening (PCDS) genoemd. Voor wensouderparen is PCDS tegen betaling beschikbaar in twee universitair medisch centra (UMC): het UMC Groningen (€ 950 per paar) en het Amsterdam UMC (€ 650 per test). De twee UMC's gebruiken niet hetzelfde testpaneel (het pakket aan genvarianten waar tegelijkertijd op gescreend wordt), maar richten zich beide wel op een breed pakket erfelijke aandoeningen (resp. 70 en 50 aandoeningen).

<sup>5</sup> Introduction of a nationwide first-trimester anomaly scan in the Dutch national screening program <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39067498/>;

<sup>6</sup> Stcrt. 2024, nr. 29213.

De Gezondheidsraad heeft eerder in verschillende adviezen gewezen op het belang van PCDS.<sup>7</sup> In 2021 heeft ZonMw in opdracht van het Ministerie van VWS onderzoek gedaan naar de gevolgen, het maatschappelijk draagvlak en de ethische aspecten van PCDS in Nederland. Dit rapport is op 21 februari 2022 aangeboden aan uw Kamer.<sup>8</sup> Naar aanleiding hiervan heeft de voormalig Minister van VWS de Gezondheidsraad om advies gevraagd over de wenselijkheid van een overheidsaanbod van PCDS.

### Gezondheidsraadadvies

Het advies van de Gezondheidsraad is in november 2023 gepubliceerd en gedeeld met uw Kamer.<sup>9</sup> De Gezondheidsraad voorziet belangrijke voordelen in een programmatisch aanbod PCDS van overheidswege. Volgens de Raad is de meerwaarde van PCDS ten opzichte van het bestaand aanbod aan prenatale en neonatale screening dat meer dragerparen over hun verhoogd risico kunnen worden geïnformeerd. Ook zijn er meer reproductieve handelingsopties voor wensouderparen dan bij prenatale screening (waarbij de keuze is tussen zwangerschap afbreken of uitdragen) omdat de screening in een eerdere fase wordt uitgevoerd. Bovendien kan met PCDS een verhoogd risico op ernstige erfelijke aandoeningen gevonden worden die met het huidige prenatale aanbod niet gevonden kan worden. De Gezondheidsraad maakt de grove schatting (uitgaande van optimaal bereik) dat aanvankelijk 20% van de wensouderparen in de algemene bevolking gebruik zal maken van het aanbod PCDS en dat dat leidt tot het jaarlijks identificeren van enkele honderden dragerparen (160 tot 660).

De Gezondheidsraad noemt in zijn advies een aantal nadelen en mogelijke zorgen. Een specifiek nadeel is het risico op terugkoppeling van dragerschap van aandoeningen die niet ernstig zijn of waarvan het klinisch beloop onzeker is. Mogelijke maatschappelijke bezwaren rondom PCDS zijn toenemend maakbaarheidsdenken, medicalisering van de kinderwens, de vrees voor druk op wensouderparen om deel te nemen en minder acceptatie van mensen met een ernstige aandoening. De Gezondheidsraad heeft in de wetenschappelijke literatuur echter vooralsnog geen aanwijzingen gevonden – ook niet vanuit de langer bestaande praktijk van prenatale screening – dat een populatiebreed aanbod van screening leidt tot druk of discriminatie. Bovendien, benadrukt de Gezondheidsraad, zijn wensouderparen altijd vrij om zich wel of niet te laten screenen.

Om te kunnen adviseren over de wenselijkheid van een overheidsaanbod PCDS heeft de Gezondheidsraad dit aanbod getoetst aan de criteria voor verantwoord screening.<sup>10</sup> Aan de hand van deze criteria wordt het evenwicht tussen de voor- en nadelen bewaakt. De Gezondheidsraad oordeelt dat een overheidsaanbod PCDS kan voldoen aan de meeste criteria. Zo richt de screening zich op het opsporen van een belangrijk gezondheidsprobleem, geeft screening zinvolle handelingsopties, zijn er

<sup>7</sup> «Preconceptiezorg: voor een goed begin», Gezondheidsraad, <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2007/09/20/preconceptiezorg-voor-een-goed-begin> (20 september 2007); «Prenatale screening», Gezondheidsraad, <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2016/12/22/prenatale-screening> (22 december 2016); «Neonatale screening op spinale atrofie», Gezondheidsraad, <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2019/07/23/neonatale-screening-op-spinale-spietrafie> (23 juli 2019); «Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven», Gezondheidsraad, <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2020/09/30/screenen-op-niet-behandelbare-aandoeningen-vroeg-in-het-leven> (30 september 2020).

<sup>8</sup> Kamerstukken II 2021/22, 29 323, nr. 167.

<sup>9</sup> Kamerstukken II 2023/24, 29 323, nr. 177.

<sup>10</sup> «Theorie en achtergrond», RIVM, <https://www.rivm.nl/bevolkingsonderzoeken-en-screeningen/theorie-en-achtergrond>.

betrouwbare testmethodes beschikbaar en zou geïnformeerde toestemming geborgd kunnen worden. Op basis hiervan concludeert de Raad dat de voordelen van een eventueel programma voor PCDS aan alle wensouderparen zouden kunnen opwegen tegen de nadelen. Echter, de Gezondheidsraad kan vanwege een gebrek aan gegevens nog niet beoordelen of een overheidsaanbod PCDS toegankelijk en doelmatig kan zijn.

De vorm waarin de screening wordt aangeboden is bepalend voor de mate waarin het aanbod toegankelijk en doelmatig is. Alle wensouderparen in Nederland zouden de mogelijkheid moeten krijgen zich te laten screenen op dragerschap voor de conceptie, aldus de Gezondheidsraad. Het identificeren en benaderen van de doelgroep is alleen niet eenvoudig. Het preconceptiezorgconsult<sup>11</sup> zou volgens de Raad een passende context zijn om PCDS aan te bieden. Dit zou een gecombineerd aanbod van PCDS en preconceptiezorg betekenen. De Gezondheidsraad ziet hiervoor twee opties van aanbieden: 1) een aanbod met de primaire focus op *preconceptiezorgconsulten*, of 2) een aanbod met de primaire focus op *preconceptionele dragerschapsscreening*.

Er bestaat volgens de Gezondheidsraad een aantal uitdagingen in de uitvoering van een programmatisch overheidsaanbod PCDS. Bij een aanbod primair gericht op het preconceptiezorgconsult is het een uitdaging dat het momenteel ontbreekt aan actief geboden preconceptiezorg. Dit vindt niet aanbod- maar vraaggestuurd plaats en weinig wensouders melden zich aan voor een preconceptiezorgconsult. Ook wijst de Gezondheidsraad op het verschil tussen advisering en counseling binnen de preconceptiezorg: zorgverleners dienen in hun communicatie helder onderscheid te maken tussen advisering over gezondheidsbevordering en niet-sturende counseling over screening op genetische risico's. Bij een aanbod primair gericht op dragerschapsscreening ziet de Raad een uitdaging met betrekking tot het bereiken van de doelgroep en de toegankelijkheid van de screening. Bij beide vormen van aanbieden geldt dat er consensus bereikt moet worden over de samenstelling van een testpanel (het pakket aan genvarianten waarop gescreend wordt), waarover momenteel onder verschillende experts discussie bestaat.

Al met al ziet de Gezondheidsraad grote waarde in een gecombineerd aanbod van PCDS en preconceptiezorg. Gegevens om te kunnen onderbouwen bij welke manier van aanbieden de voordelen in de praktijk opwegen tegen de nadelen zijn er niet. Daarom adviseert de Gezondheidsraad een pilotonderzoek op te zetten naar haalbaarheid en effectiviteit van een populatiebreed aanbod PCDS van overheidswege. De exacte invulling en uitwerking van een pilotonderzoek laat de Raad bewust open.

### Reactie

Ik ben de Gezondheidsraad erkentelijk voor hun advies over de wenselijkheid van een overheidsaanbod PCDS. Uit het advies wordt duidelijk dat een pilotonderzoek inzicht moet geven in openstaande vragen om te bepalen of een overheidsaanbod PCDS wenselijk is. In de pilot zal onderzocht moeten worden in welke mate wensouders geïnformeerd beslissen om al dan niet deel te nemen. Ook zal het onderzoek in moeten

---

<sup>11</sup> Preconceptiezorg is het geheel aan maatregelen dat vóór de bevruchting genomen kan worden om de gezondheid van het aanstaande kind te behouden en te bevorderen. Een vorm van preconceptiezorg is het preconceptieconsult, waarin aandacht is voor verschillende factoren die de preconceptionele gezondheid kunnen beïnvloeden. Erfelijkheid van aandoeningen is een van deze factoren.

gaan op de toegankelijkheid van screening voor alle groepen in de samenleving, de samenstelling van het testpanel, de doelmatigheid van het programma als geheel en de ervaringen van wensouderparen met voorlichting, communicatie en counseling rondom de screening.

Omdat de invulling van het pilotonderzoek in het advies van de Gezondheidsraad open wordt gelaten, heb ik op dit moment weinig zicht op de minimale grootte van een pilotonderzoek (om succesvol de benodigde gegevens te genereren), de uitvoeringsconsequenties en de kosten. Ik realiseer me dat een pilotonderzoek kan voorzien in het ophelderen van deze uitdagingen evenals in het wegnemen van het gebrek aan gegevens om een potentieel aanbod te kunnen beoordelen. Tegelijkertijd zie ik een aantal uitdagingen die ook al gelden voor het op kleine schaal uitvoeren van een pilotonderzoek. Denk bijvoorbeeld aan het ontbreken van actief geboden preconceptionezorg en het bereiken van alle wensouders in Nederland. Het roept bij mij de vraag op in hoeverre de praktijk voldoende toegerust is om hierin een pilotonderzoek te laten uitvoeren en hoe groots een pilotonderzoek aangevlogen moet worden zodat het de gegevens oplevert die nu nog missen. Dit laatste bepaalt vervolgens de daadwerkelijke kosten van een pilotonderzoek, die naar verwachting zeker zullen oplopen tot enkele miljoenen<sup>12</sup>. Vanwege onvoldoende inzicht in deze aspecten kan ik nog geen definitief besluit maken over het opzetten van een pilotonderzoek naar de haalbaarheid en effectiviteit van een aanbod PCDS.

Het idee voor een pilotonderzoek wil ik ook niet afwijzen vanwege onduidelijkheden rondom de uitvoering. De Gezondheidsraad ziet immers belangrijke voordelen in een overheidsaanbod PCDS en dit oordeel neem ik serieus. Om een definitief besluit te kunnen maken, heb ik meer informatie nodig over hoe een pilotonderzoek er precies uit kan zien en wat de uitvoeringsconsequenties alsook de kosten daarvan zullen zijn. Daarom zal ik in het komende jaar een verkenning starten. In welke vorm een dergelijke verkenning het beste gedaan kan worden, wil ik nader concretiseren met de Gezondheidsraad en het RIVM. Het staat vast dat veldpartijen en onderzoekers vanwege hun rol in een mogelijk pilotonderzoek en hun expertise betrokken moeten worden om aan de juiste informatie te komen. Met de uitkomsten van de verkenning hoop ik een completer beeld te krijgen van de vraag die mij nu voorligt, zodat ik een definitief besluit kan maken over het al dan niet opzetten van een pilotonderzoek en welke onderzoeksvragen daarin in ieder geval beantwoord moeten worden. In deze afweging zal ik hoe dan ook oog moeten hebben voor de financiële mogelijkheden. Ik zal uw Kamer over de voortgang op de hoogte houden.

Overigens doet de Gezondheidsraad naast de aanbeveling voor een pilotonderzoek nog twee andere aanbevelingen in zijn advies. Namelijk, de aanbeveling om de bekendheid van het huidige aanbod preconceptione dragerschapsonderzoek aan hoogrisico wensouderparen te vergroten en de aanbeveling om bij de herziening van de Wet op het bevolkingsonderzoek (Wbo) na te gaan of het gewenst is dragerschapsscreening buiten de reikwijdte van deze wet te laten vallen. Beide aanbevelingen zal ik betrekken bij verdere beleidsvorming.

---

<sup>12</sup> Gebaseerd op een recent onderzoek in Australië naar de haalbaarheid en het succes van een overheidsaanbod (preconceptionele en prenatale) dragerschapsscreening, waarin ruim 9000 wensouderparen zijn gescreend. De Australische overheid financierde dit onderzoek met omgerekend ruim 12 miljoen euro (20 miljoen Australische dollars). Zie <https://www.mackenziesmission.org.au/> voor meer informatie.

## **Prenatale Screening Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie (PSIE)**

Tot slot informeer ik uw Kamer over de adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad over de Prenatale Screening Infectieziekten en Erythrocytenimmunisatie (PSIE). Dit betreft een bevolkingsonderzoek waarbij door middel van bloedonderzoek bij zwangeren en de zorg die daarop volgt een aantal ernstige aandoeningen bij de foetus en/of pasgeborene kan worden voorkomen. De adviesaanvraag van de voormalig Minister voor medische zorg over de PSIE gaat enerzijds over de screening op irregulaire erythrocytenantistoffen bij Rhesus c-negatieve zwangeren, anderzijds over de mogelijke toevoeging van de aandoening foetale en neonatale alloimmun trombocytopenie (FNAIT) aan de PSIE. De Gezondheidsraad werkt op dit moment aan het advies over Rhesus c-negatieve zwangeren. Dit advies wordt in het tweede kwartaal van 2025 verwacht. Het tijdspad van het advies over screening op FNAIT is nog niet bekend. Zodra de Gezondheidsraad de adviezen over de PSIE oplevert, zal ik die vanzelfsprekend met uw Kamer delen.

Ik vertrouw erop u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
V.P.G. Karremans