

Prenatale screening: de 13-wekenecho

Aan: de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Nr. 2026/17, Den Haag, 22 september 2026



Inhoud

	Samenvatting	3			
1	Inleiding	6	4	Mogelijke vervolgstappen	19
1.1	Aanleiding en adviesvraag	6	4.1	Aanpassen protocollen	19
1.2	Werkwijze	6	4.2	Inrichting prenatale screening op aangeboren afwijkingen	20
1.3	Leeswijzer	7			
2	Prenatale screening op aangeboren afwijkingen	8	5	Advies	21
2.1	Screeningstests	8		Literatuur	23
2.2	Termijnecho	9		Commissie en geraadpleegd deskundige	24
2.3	Buitenland	9			
3	13-wekenecho: stand van zaken	10			
3.1	IMITAS-studie	10			
3.2	Resultaten eerste jaar	11			
3.3	Voor- en nadelen	17			
3.4	Huidige situatie 13-wekenecho	17			

Samenvatting

Sinds het najaar van 2021 krijgen zwangeren in Nederland rond een zwangerschapsduur van ongeveer 13 weken een echoscopisch onderzoek aangeboden in het kader van een wetenschappelijk onderzoek, de IMITAS-studie. Met de zogeheten 13-wekenecho kunnen (ernstige) afwijkingen bij het ongeboren kind worden opgespoord, zoals een open rug. Van het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek naar de 13-wekenecho zijn de uitkomsten geanalyseerd. De toenmalig staatssecretaris van Jeugd, Preventie en Sport (VWS) heeft de Gezondheidsraad gevraagd om op basis van die resultaten te adviseren over het eventueel structureel aanbieden van de 13-wekenecho. De vaste commissie Bevolkingsonderzoek van de Gezondheidsraad heeft zich over deze vraag gebogen. De commissie heeft beoordeeld of de voordelen van de 13-wekenecho opwegen tegen de nadelen.

13-wekenecho bevordert reproductieve autonomie

De commissie stelt vast dat met de 13-wekenecho aangeboren afwijkingen kunnen worden opgespoord die vroeg in de zwangerschap ontstaan. Vroege opsporing en diagnostiek leidt ertoe dat diagnoses met meer zekerheid kunnen worden gesteld en er een betere inschatting van de prognose kan worden gemaakt. Ook is er meer bedenktijd voor de keuze over het uitdragen van de zwangerschap en de gevolgen daarvan, zoals

het voorbereiden op de komst van een kind met een (ernstige) afwijking. De 13-wekenecho bevordert daarmee de reproductieve autonomie, waar deze prenatale screening ook voor bedoeld is.

Nut-risicoverhouding in eerste jaar ongunstig

Tegenover de voordelen van vroege opsporing, staat het nadeel dat de uitslagen niet altijd kloppen. Soms worden afwijkingen gemist. De uitslag van de echo is dan ten onrechte negatief. Dit was in het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek naar de 13-wekenecho 1.164 keer het geval bij de in totaal ongeveer 130.000 zwangeren bij wie de echo is verricht. Van de 1.164 gemiste afwijkingen waren er 150 die beschouwd worden als altijd of vaak te detecteren in het eerste trimester en 1.008 die in het eerste trimester niet te detecteren zijn. Het komt bij screening ook voor dat de uitslag ten onrechte positief is. Bij vervolgdagnostiek blijkt dan dat er toch geen sprake is van een aangeboren afwijking. Van de 1.313 keer dat in het eerste jaar van de 13-wekenecho werd verwezen voor vervolgdagnostiek bleek dat bij meer dan de helft van de gevallen (775) achteraf onnodig. De aanstaande ouders zijn in dat geval voor niets ongerust geweest. In 531 gevallen werd terecht verwezen en een afwijking geconstateerd. Gezien het grote aantal verrichte echo's, het beperkte aantal geconstateerde afwijkingen, de relatief grote aantallen gemiste afwijkingen en fout-positieve uitslagen is de commissie van oordeel dat de voordelen van de 13-wekenecho zoals uitgevoerd in het eerste jaar niet opwegen tegen de nadelen.



Nut-risicoverhouding in huidige situatie mogelijk gunstiger

Er zijn alleen resultaten beschikbaar van het eerste jaar dat de 13-wekenecho werd verricht. De commissie is zich ervan bewust dat die gegevens mogelijk niet representatief zijn voor de huidige situatie. Zo zijn de echoscopisten inmiddels meer ervaren, waardoor er mogelijk minder sprake is van incomplete echo's, gemiste afwijkingen of fout-positieve uitslagen. Een tweede ontwikkeling is de invoering van de NIPT. Ten tijde van het eerste jaar 13-wekenecho was er nog geen structureel landelijk aanbod van de NIPT. Nu dat aanbod er wel is, zouden er mogelijk minder 13-wekenecho's verricht hoeven worden en zouden er minder afwijkingen gevonden kunnen worden met een onderliggende genetische aandoening, omdat een deel van de genetisch afwijkingen al gevonden is bij de NIPT en bij een eventuele afwijkende NIPT-uitslag wordt er geen 13-wekenecho meer verricht. Omdat recente gegevens en resultaten van het wetenschappelijke onderzoek met de 13-wekenecho niet beschikbaar zijn, is onduidelijk hoe groot deze effecten zijn en wat het betekent voor de nut-risicoverhouding in de huidige situatie.

Mogelijke vervolgstappen

De commissie onderschrijft het belang van het bevorderen van de reproductieve autonomie, waaraan de 13-wekenecho een bijdrage kan leveren. Bij een structureel landelijk aanbod van de 13-wekenecho dient evenwel de nut-risicoverhouding gunstig te zijn. Dat is in de oorspronkelijke opzet niet het geval, maar gezien het belang van goede prenatale screening,

benoemt de commissie mogelijkheden om de nut-risicoverhouding te verbeteren. Zo zou ervoor gekozen kunnen worden om sommige orgaanstructuren die nog niet ver genoeg ontwikkeld zijn rond week 13 niet meer te beoordelen. Ook aangepaste protocollen over welke metingen leiden tot een verwijzing kunnen zorgen voor minder fout-positieve uitslagen. Het eventuele aanpassen van protocollen dient te gebeuren door beroepsgroepen.

Daarnaast zou bij voorkeur de uitslag van de NIPT bekend moeten zijn voordat de 13-wekenecho wordt verricht indien gekozen wordt voor beide screeningstests. Dit voorkomt dat er bij een ongunstige NIPT-uitslag onnodig een 13-wekenecho wordt verricht.

Tot slot ziet de commissie mogelijkheden voor het combineren van de termijnecho en de 13-wekenecho. De termijnecho rond de 10^e week van de zwangerschap is niet bedoeld en ingericht als screeningstest, maar in de praktijk worden er wel aangeboren afwijkingen ontdekt met de termijnecho. Het samenvoegen van de termijnecho en de 13-wekenecho tot 1 screeningsecho voorkomt dat er binnen enkele weken meerdere echo's worden verricht en vraagt daarnaast om minder (echoscopie) capaciteit en (financiële) middelen.

**Advies: 13-wekenecho in de oorspronkelijke opzet niet structureel aanbieden**

Op basis van de gegevens van november 2021 tot november 2022 adviseert de commissie om de 13-wekenecho niet structureel aan te



bieden in de oorspronkelijke opzet. Hoewel deze echo de reproductieve autonomie kan vergroten, en de commissie het belang daarvan onderschrijft, bleken in het eerste jaar volgens de commissie de voordelen niet op te wegen tegen de nadelen op populatieniveau. Een groot aantal echo's werd verricht om een beperkt aantal afwijkingen te diagnosticeren, terwijl er bij meer dan de helft van de verwijzingen sprake was van een fout-positieve uitslag en een aanzienlijk aantal afwijkingen werd gemist. De commissie benadrukt dat de gegevens van het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek mogelijk geen goed beeld geven van de huidige situatie en betreurt dat recente gegevens en resultaten ontbreken. De commissie ziet het belang van het vergroten van de reproductieve autonomie en benoemt daarom mogelijkheden die de nut-risicoverhouding zouden kunnen verbeteren, zoals het aanpassen van het echoprotocol of het combineren van screeningstests. Zij adviseert om de uitvoerbaarheid van die verbetermogelijkheden te verkennen en benadrukt dat het van belang is om dat te doen op basis van recente gegevens.



1 Inleiding

1.1 Aanleiding en adviesvraag

In 2016 bracht de Gezondheidsraad het advies Prenatale screening uit.¹ Daarin werd geadviseerd onderzoek te doen naar de voor- en nadelen van een structureel echoscopisch onderzoek rond een zwangerschapsduur van ongeveer 13 weken, de zogenoemde 13-wekenecho. Met de 13-wekenecho kunnen (ernstige) afwijkingen bij het ongeborn kind worden opgespoord, zoals een open rug of een open schedel. In het najaar van 2021 ging de IMITAS-studie van start: *Implementation of first trimester anomaly scan*.² Sindsdien wordt aan zwangeren in het kader van deze studie een 13-wekenecho aangeboden. Van de echo's die in het eerste jaar na introductie zijn verricht (van 1 november 2021 tot 1 november 2022), is geanalyseerd wat de uitkomsten zijn in termen van deelname, testeigenschappen en ervaringen. De toenmalig staatssecretaris van Jeugd, Preventie en Sport (VWS) heeft de Gezondheidsraad in december 2024 gevraagd om op basis van de resultaten van het eerste jaar te adviseren over het eventueel structureel aanbieden van de 13-wekenecho, indachtig de relevante criteria voor verantwoorde screening. De adviesaanvraag is te vinden op gezondheidsraad.nl.

1.2 Werkwijze

1.2.1 Commissie

Het advies is opgesteld door de vaste commissie Bevolkingsonderzoek. Voor dit advies is de commissie uitgebreid met deskundigen op het gebied van echoscopisch onderzoek tijdens de zwangerschap. De samenstelling van de commissie staat achter in dit advies.

1.2.2 Uitgangspunten verantwoorde screening

Om te beoordelen of de 13-wekenecho structureel aangeboden zou moeten worden heeft de commissie gebruikgemaakt van de uitgangspunten van het normatieve kader voor verantwoorde screening, zoals door de Gezondheidsraad geformuleerd in het advies *Screening: tussen hoop en hype*.³ Deze uitgangspunten zijn gebaseerd op de criteria voor verantwoorde screening van Wilson en Jungner en de aanvullende criteria van de Wereldgezondheidsorganisatie (WHO). Kort samengevat gaat het om de volgende uitgangspunten:

- De screening moet gericht zijn op een belangrijk gezondheidsprobleem.
- Het nut van screening moet vast staan en opwegen tegen de risico's.
- Het screeningsinstrument moet valide en betrouwbaar zijn.
- De deelname moet gebaseerd zijn op geïnformeerde en vrijwillige keuze.
- De inzet van middelen voor de screening moet doelmatig gebeuren.



In het advies uit 2016 zijn 4 van deze 5 uitgangspunten als positief beoordeeld door de Gezondheidsraad.¹ Waarover destijds nog onduidelijkheid bestond, was de verhouding tussen de voordelen (het nut) en nadelen (de risico's) van de 13-wekenecho. Om een uitspraak te kunnen doen over de vraag of het structureel aanbieden van de 13-wekenecho is aangewezen heeft de commissie nu de nut-risicoverhouding beoordeeld op basis van de resultaten van het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek. De andere uitgangspunten heeft de commissie niet opnieuw beoordeeld. De commissie is na het beoordelen van de nut-risicoverhouding niet verder ingegaan op de beschikbare screeningscapaciteit.

1.2.3 Onderzoeksresultaten en raadpleging

De commissie heeft bij haar advisering gebruik gemaakt van onderzoeksresultaten en wetenschappelijke publicaties van de IMITAS-studie. Zij heeft gesproken met het onderzoeksteam en de inzichten die daaruit naar voren kwamen betrokken in haar advisering. Ook heeft de commissie een raadpleging georganiseerd met vertegenwoordigers van organisaties en andere deskundigen op het gebied van de 13-wekenecho. Tijdens deze raadpleging hebben de aanwezigen hun standpunten met de commissie gedeeld en de commissie heeft deze betrokken in haar advies. Het verslag van de raadpleging en het overzicht van de deelnemers is te vinden op de website van de Gezondheidsraad.

1.2.4 Caribisch Nederland

De commissie heeft de situatie beoordeeld voor Europees Nederland. De 13-wekenecho wordt niet aangeboden in Caribisch Nederland, dus daarvan zijn geen gegevens. De commissie heeft geen aanleiding om voor Caribisch Nederland af te wijken van Europees Nederland en daarom kan de beoordeling over het eventueel structureel aanbieden van de 13-wekenecho ook van toepassing zijn voor Caribisch Nederland.

1.3 Leeswijzer

Hoofdstuk 2 geeft een kort overzicht van het aanbod voor prenatale screening in Nederland. In hoofdstuk 3 worden de resultaten van de IMITAS-studie beschreven. De commissie gaat in hoofdstuk 4 in op verbetermogelijkheden voor de 13-wekenecho en in hoofdstuk 5 geeft zij haar advies.



2 Prenatale screening op aangeboren afwijkingen

In het kort

Het Nederlandse overheidsaanbod voor prenatale screening op aangeboren afwijkingen bestaat uit 3 tests:

- de NIPT,
- de 13-wekenecho (in onderzoeksverband)
- de 20-wekenecho.

Daarnaast kunnen zwangeren ook een termijnecho laten maken.

De termijnecho is geen onderdeel van het overheidsaanbod van prenatale screening. Het is een medische echo die niet is bedoeld voor onderzoek naar aangeboren afwijkingen.

2.1 Screeningstests

In Nederland kunnen aanstaande ouders tijdens de zwangerschap, als zij dat willen, hun ongeboren kind laten onderzoeken op (ernstige) aangeboren afwijkingen en aandoeningen. Hierbij gaat het niet om het behalen van gezondheidswinst, omdat prenatale screening niet leidt tot verbetering van de prognose van gescreende individuen. Het doel van prenatale screening is het bevorderen van de reproductieve autonomie.¹ Tijdige informatie over de aanwezigheid van aangeboren afwijkingen bij het ongeboren kind biedt aanstaande ouders zinvolle handelingsopties: zij kunnen zich voorbereiden op de komst van dit kind of kunnen overwegen de zwangerschap af te breken.

Tijdens de zwangerschap worden 3 screeningstests aangeboden: de niet-invasieve prenatale test (NIPT), het eerste trimester structureel echoscopisch onderzoek (ETSEO), ook wel 13-wekenecho genoemd, en het tweede trimester structureel echoscopisch onderzoek (TTSEO), ook wel 20-wekenecho genoemd.⁴ De NIPT is een bloedonderzoek bij de zwangere waarmee wordt onderzocht of er bij het kind sprake is van downsyndroom (trisomie 21), edwardssyndroom (trisomie 18), patausyndroom (trisomie 13), of andere chromosoomafwijkingen. De 13-wekenecho en de 20-wekenecho zijn echoscopische onderzoeken om (ernstige) structurele afwijkingen bij het kind op te sporen. Er wordt onder andere gekeken naar de ontwikkeling van de organen en of er sprake is van een open rug of open schedel. De NIPT en 20-wekenecho zijn regulier screeningsaanbod.



De 13-wekenecho maakt geen deel uit van het reguliere aanbod, maar wordt op dit moment aangeboden in het kader van wetenschappelijk onderzoek.

De 13-wekenecho is een nieuwe prenatale screeningstest die de reproductieve autonomie mogelijk verder kan bevorderen. Bij deze echo is er, in vergelijking met de 20-wekenecho, namelijk meer tijd voor het stellen van een diagnose, waardoor deze zo nodig, met meer zekerheid kan worden gesteld. Ook kan er een betere inschatting worden gemaakt van de prognose van de betreffende aandoening. Deze informatie is behulpzaam bij de beslissing over het uitdragen of beëindigen van de zwangerschap en hiervoor is ook meer bedenktijd. Naar de voor- en nadelen van de 13-wekenecho is onderzoek gedaan (hoofdstuk 3).

2.2 Termijnecho

Naast de 13-wekenecho en de 20-wekenecho wordt er in Nederland doorgaans een termijnecho verricht rond de 10^e week van de zwangerschap. De termijnecho is geen onderdeel van het overheidsaanbod van prenatale screening. Deze echo is een medische echo, bedoeld om nauwkeurig vast te stellen wat de zwangerschapsduur is. Daarnaast wordt bepaald of er sprake is van een gezonde ontwikkeling van de foetus door onder andere te beoordelen of de zwangerschap zich in de baarmoeder bevindt, of er hartactie aanwezig is en of er sprake is van een of meer

foetussen. De termijnecho is niet bedoeld en ingericht voor screening op aangeboren afwijkingen.

2.3 Buitenland

Prenatale screening wordt in verschillende Europese landen aangeboden. De verschillen met de Nederlandse situatie zijn echter groot. Ten eerste verschilt het screeningsaanbod tussen landen; in sommige landen wordt er in het eerste trimester niet gescreend op aangeboren afwijkingen, in andere landen is het aanbod niet programmatisch. Daarnaast varieert de zwangerschapsduur waarop de screening wordt verricht, wordt er niet altijd gebruik gemaakt van een gestandaardiseerd echoprotocol, verschilt de opleiding en ervaring van echoscopisten, en zijn er niet altijd kwaliteitswaarborgen en monitoringssystemen. Tot slot verschilt de wet- en regelgeving wat betreft het uitvoeren van prenatale screening en termijn tot wanneer een zwangerschapsafbreking is toegestaan.



3 13-wekenecho: stand van zaken

In het kort

De resultaten van het eerste jaar van de IMITAS-studie laten zien dat de 13-wekenecho zoals verwacht bijdraagt aan het vergroten van de reproductieve autonomie doordat aangeboren afwijkingen bij het ongeborn kind vroeg in de zwangerschap aan het licht komen. Er zijn echter ook nadelen. Een aanzienlijk aantal afwijkingen werd gemist en er waren relatief vaak fout-positieve uitslagen, wat betekent dat de aanstaande ouders vaak ten onrechte ongerust zijn gemaakt. Mogelijk is het aantal foutieve uitslagen inmiddels afgenomen, doordat echoscopisten meer ervaring hebben opgedaan. Dat is echter niet te beoordelen, omdat er na het eerste jaar geen gegevens zijn geanalyseerd. Doordat er geen recente gegevens en resultaten beschikbaar zijn, is ook niet te beoordelen in welke mate de 13-wekenecho overlapt met de NIPT.

3.1 IMITAS-studie

In het kader van de IMITAS-studie wordt sinds het najaar van 2021 een 13-wekenecho aangeboden aan zwangeren. De studie is opgezet naar aanleiding van het advies Prenatale Screening van de Gezondheidsraad uit 2016.¹ Daarin oordeelde de raad in beginsel positief over invoering van de 13-wekenecho, omdat de voordelen naar verwachting zouden opwegen tegen de nadelen. Het belangrijkste voordeel van deze echo zou zijn dat er, in vergelijking met de 20-wekenecho, meer tijd is voor vervolgdagnostiek waardoor een diagnose met meer zekerheid gesteld kan worden. Ook kan er – zo was de verwachting – een betere inschatting worden gemaakt van de prognose van de betreffende aandoening en is er meer tijd om een beslissing te nemen over het uitdragen of afbreken van de zwangerschap en de gevolgen daarvan, zoals het voorbereiden op de komst van een kind met een (ernstige) afwijking. Hierdoor kan de reproductieve autonomie worden bevorderd, wat het doel is van prenatale screening op aangeboren afwijkingen. De nadelen zouden naar verwachting meevallen of met goede voorlichting (counseling) te beperken zijn. Omdat de wetenschappelijke onderbouwing nog lacunes bevatte over de voor- en nadelen, was het advies om onderzoek te doen naar de 13-wekenecho. Met de IMITAS-studie is opvolging gegeven aan dat advies.

In het kader van de IMITAS-studie wordt aan zwangeren een echo aangeboden rond de 13^e week van de zwangerschap. Het doel van de studie is het verkrijgen van inzicht in de balans tussen de voordelen en



nadelen van de 13-wekenecho.⁵ Belangrijke uitkomstmaten zijn de deelname, bevindingen (zoals terecht positieve en fout-positieve uitslagen), vervolgdagnostiek (zoals de tijd tot diagnose) en zwangerschapsuitkomsten (zoals zwangerschapsbeëindiging). Om hier zicht op te krijgen, wordt er een uitgebreid protocol gebruikt bij het verrichten van de echo. Tabel 1 geeft een overzicht van de structuren die in beeld gebracht en beoordeeld worden.

Tabel 1 Onderdelen die beoordeeld worden bij het verrichten van de 13-wekenecho⁵

Onderdeel	Beoordeling
Algemene kenmerken	aantal foetussen, foetale hartactie, vruchtwater, placentalocatie
Biometrie	kruin-stuitlengte, hoofdomtrek, buikomtrek, femurlengte
Schedel	intactheid, vorm
Hersenen	aanwezigheid <i>midline</i> en plexus choroïdeus
Nek	nekplooi
Wervelkolom	wervelkolom sagittaal, continuïteit huid
Gelaat	profiel
Thorax	vorm thorax, aspect longen
Hart	positie, vierkamerbeeld
Abdomen	buikwand, navelstrenginsertie, maag- en blaasvulling, blaasdiameter
Extremiteten	beide bovenste en onderste extremiteten, aanwezigheid beide handen, aanwezigheid beide voeten

De inclusieperiode voor analyse van de 13-wekenecho betrof het eerste jaar, van 1 november 2021 tot 1 november 2022. Er is geen follow-up na dit eerste jaar. De (financiële) middelen en voorwaarden van de subsidieverlening van de studie waren ontoereikend om de gegevens over een langere periode te verzamelen en analyseren. Dit betekent dat er alleen

geanalyseerde gegevens beschikbaar zijn van het eerste jaar waarin de 13-wekenecho is uitgevoerd.

3.2 Resultaten eerste jaar

In het eerste jaar van de IMITAS-studie werden 173.129 zwangerschappen geregistreerd, zie tabel 2 op de volgende pagina.⁶ Zwangeren bij wie afwijkingen geconstateerd werden voorafgaand aan de 13-wekenecho (meestal bij de termijnecho), kwamen niet in aanmerking voor een 13-wekenecho. Er is bij 129.704 zwangerschappen een 13-wekenecho verricht, wat neerkomt op een deelname van 75%. In 9.679 gevallen (7,5%) was er sprake van een incomplete meting, waarbij bijvoorbeeld bepaalde structuren niet in beeld konden worden gebracht. In 1.164 gevallen (0,9%) werd een afwijking gemist die later in de zwangerschap werd ontdekt (fout-negatieve testuitslag). In 1.676 gevallen (1,3%) was er een verdenking op een afwijking en bij 1.313 (1%) gevallen werd een GUO verricht (geavanceerd ultrageluid onderzoek; de aangewezen test voor vervolgdagnostiek). Het verschil hiertussen (n=363) kan verklaard worden door meerlingzwangerschappen, waarbij er dubbel is geteld, of door registratiefouten. In 6 gevallen was er sprake van een intra-uteriene vruchtdood (IUVD) voordat het GUO kon worden verricht, en 1 geval is onbekend.



Tabel 2 Resultaten van het eerste jaar 13-wekenecho⁶

Onderdeel	Aantal (n)
Zwangerschappen	173.129
13-wekenecho's	129.704
Incomplete 13-wekenecho's	9.679
Gemiste afwijkingen	1.164
Verwijzingen	1.676
Vervolgdiagnostiek met GUO*	1.313
Structurele afwijkingen	332
Genetische aandoeningen	117
Overige afwijkingen	82
Fout-positieve uitslag	775

* GUO: geavanceerd ultrageluid onderzoek; de aangewezen test voor vervolgdiagnostiek

Bij de 1.313 verrichte GUO's werd in 531 gevallen (40%) een afwijking geconstateerd (tabel 2). Het betrof 332 structurele afwijkingen, 117 afwijkingen met onderliggende genetische aandoening en 82 overige bevindingen zoals afwijkingen van de placenta. In 189 gevallen (14%) werd er wel een afwijking gezien, maar deze herstelden spontaan voor de zwangerschapsduur van 24 weken en in 586 gevallen (45%) werden er geen afwijkingen geconstateerd. In totaal waren er dus 775 fout-positieve uitslagen.

Met deze gegevens zijn de testeigenschappen van de 13-wekenecho berekend, zie kader. De sensitiviteit was 31,6%, de specificiteit 99,2%, de positief voorspellende waarde 40,9% en de negatief voorspellende waarde 98,8%, zie tabel 3. In vergelijking met de NIPT zijn deze waardes laag,

waarbij opgemerkt moet worden dat dat een ander type test is en dat er bij de NIPT uitsluitend op genetische afwijkingen wordt gescreend. Een directe vergelijking is daardoor niet goed mogelijk. De testeigenschappen van de NIPT (op basis van de TRIDENT 2-studie) voor trisomie 13, 18 en 21 waren: sensitiviteit 91-100%, specificiteit 100%, positief voorspellende waarde 53-98% en negatief voorspellende waarde 100%.⁷ De testeigenschappen van de 20-wekenecho zijn niet bekend.

Testeigenschappen

De sensitiviteit wordt ook wel de gevoeligheid genoemd en gaat over de vraag in hoeverre bij foetussen met een afwijking de uitslag van de echo inderdaad positief was.

De specificiteit gaat over de vraag in hoeverre bij foetussen zonder afwijkingen de uitslag van de echo inderdaad negatief was.

De positief voorspellende waarde betreft de kans dat er bij een positieve uitslag van de echo daadwerkelijk sprake was van een afwijking.

De negatief voorspellende waarde betreft de kans dat er bij een negatieve uitslag van de echo er inderdaad geen sprake was van een afwijking.

Tabel 3 Testeigenschappen van het eerste jaar 13-wekenecho⁶

Eigenschap	Percentage (95%-betrouwbaarheidsinterval)
Sensitiviteit	31,6 (29,4-33,9)
Specificiteit	99,2 (98,9-99,5)
Positief voorspellende waarde	40,9 (38,6-43,2)
Negatief voorspellende waarde	98,8 (98,7-99,0)



3.2.1 Structurele afwijkingen

Met de 13-wekenecho werden in het eerste jaar 332 structurele afwijkingen gediagnosticeerd, zie tabel 4.⁶ In de meeste gevallen (n=72, 22%) was er sprake van multipele congenitale afwijkingen (MCA), waarbij er meerdere aangeboren structurele afwijkingen in verschillende orgaansystemen aanwezig zijn. In 51 gevallen werd de zwangerschap beëindigd, in 13 gevallen was er sprake van IUVD en in 8 gevallen werd het kind levend geboren. Na MCA werden de meeste afwijkingen gevonden in het hart (n=66, 20%) en het centraal zenuwstelsel, de buik en ledematen (allemaal n=36, 11%). Van de 66 hartafwijkingen was er in de meeste gevallen (n=36) sprake van een abnormaal vierkamerbeeld, waarbij er in 30 gevallen werd gekozen voor het beëindigen van de zwangerschap en in 6 gevallen het kind levend werd geboren. Van de afwijkingen in het centraal zenuwstelsel betrof de helft (n=18) een open rug (spina bifida), waarbij 14 keer de zwangerschap werd beëindigd en 3 kinderen levend werden geboren (1 geval is onbekend). Afwijkingen in de buik (abdomen) betrof in de helft van de gevallen (n=18) gastroschisis (buikwanddefect) die in 14 gevallen resulteerde in levend geboren kinderen en in 4 gevallen werd de zwangerschap beëindigd. Van de afwijkingen van de ledematen waren er 17 gevallen van een klompvoet die in 16 gevallen leidde tot levend geboren kinderen en in 1 geval werd de zwangerschap beëindigd.

Tabel 4 Meest gediagnosticeerde structurele afwijkingen in het eerste jaar van de 13-wekenecho⁶

Afwijking	Totaal (n)	Zwangerschap beëindigd (n)	Intra-uteriene vruchtdood (n)	Levend geboren (n)
Multipele congenitale afwijkingen (MCA)	72	51	13	8
Hart: abnormaal vierkamerbeeld	36	30	-	6
Centraal zenuwstelsel: spina bifida	18*	14	-	3
Abdomen: gastroschisis	18	4	-	14
Ledematen: klompvoet	17	1	-	16

* 1 geval is onbekend

3.2.2 Genetische aandoeningen

De 13-wekenecho leidde in het eerste jaar tot 117 diagnoses van genetische afwijkingen, zie tabel 5 op de volgende pagina.⁶ In de meeste gevallen (n=45, 39%) ging het om trisomie 21 (downsyndroom). Ook werd 8 keer trisomie 18 (edwardssyndroom) en 4 keer trisomie 13 (patausyndroom) vastgesteld. In geval van trisomie 21 werd 39 keer besloten de zwangerschap te beëindigen, 2 keer was er sprake van IUVD en 4 kinderen werden levend geboren. Bij trisomie 18 werd 6 keer de zwangerschap beëindigd en was er 2 keer sprake van IUVD, bij trisomie 13 werd 3 keer de zwangerschap beëindigd en was er 1 IUVD. Daarnaast werd 20 keer triploidie (afwijking waardoor lichaamscellen 3 keer 23 chromosomen bevatten) vastgesteld en 10 keer monosomie X (aandoening waarbij tweede X-chromosoom ontbreekt). Bij beide afwijkingen werd meestal besloten de zwangerschap te beëindigen (16 keer bij triploidie en 8 keer bij monosomie



X), was er ook sprake van IUVD (4 en 1 keer, respectievelijk) en werd 1 kind levend geboren met monosomie X.

Tabel 5 Meest gediagnosticeerde genetische afwijkingen in het eerste jaar van de 13-wekenecho⁶

Afwijking	Totaal (n)	Zwangerschap beëindigd (n)	Intra-uteriene vruchtdood (n)	Levend geboren (n)
Trisomie 21	45	39	2	4
Trisomie 18	8	6	2	-
Trisomie 13	4	3	1	-
Triploïdie	20	16	4	-
Monosomie X	10	8	1	1

3.2.3 Fout-positieve en fout-negatieve uitslagen

Van de 1.313 verwijzingen waren er, achteraf gezien, 775 onterecht (60%).⁶ Zwangeren hebben hierbij onnodig in onzekerheid verkeerd en vervolgdagnostiek was achteraf gezien onnodig.

In 189 van de 775 fout-positieve uitslagen werd een afwijking gezien bij zowel de 13-wekenecho als de GUO, maar die normaliseerden spontaan voor de zwangerschapsduur van 24 weken. De afwijkingen die het betrof waren niet te toe schrijven aan 1 orgaansysteem of type meting, hoewel het in de meeste gevallen ging om afwijkingen in biometrie (n=47) of een verdikte nekplooi (n=52). Van deze 189 gevallen was er in 1 geval uiteindelijk sprake van IUVD en in 9 gevallen werden afwijkingen bij de geboorte geconstateerd.

Daarnaast werd er in 586 van de 775 gevallen verwezen voor vervolgdagnostiek, maar bleek bij het GUO dat er geen afwijkingen aanwezig waren. In de meeste van deze gevallen werd er verwezen vanwege een afwijking in de biometrie (n=251) en vanwege vermeende afwijkingen van het hart en het centraal zenuwstelsel (n=226).

Naast fout-positieve uitslagen was er sprake van 1.164 gemiste afwijkingen, oftewel fout-negatieve uitslagen.⁶ 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 (met name hart en urogenitaal stelsel).⁸ Daar tegenover staat dat er ongeveer 150 afwijkingen werden gemist die worden beschouwd als altijd of vaak te detecteren in het eerste trimester, zoals ledemaatafwijkingen of hydrops. In deze gevallen zijn zwangeren onterecht gerustgesteld.

3.2.4 Tijd tot diagnose en zwangerschapsduur

Een belangrijk voordeel van de 13-wekenecho is dat aanstaande ouders vroeg in de zwangerschap kennis kunnen nemen van aangeboren afwijkingen. Daardoor is er meer tijd voor het stellen van een diagnose en het inschatten van de prognose en is er meer bedenktijd voor de keuze over het al dan niet uitdragen van de zwangerschap. Er is daarom binnen de IMITAS-studie gekeken naar de tijd tot het stellen van een diagnose en de zwangerschapsduur bij diagnose.^{5,6} De tijd tot diagnose varieerde van



enkele dagen tot 6 weken, en liep in een enkel geval op tot 10 weken.⁶ Dit kan worden verklaard door de aard van de aandoening. Ernstige structurele afwijkingen die vroeg in de zwangerschap optreden, zijn goed zichtbaar. Een definitieve diagnose kan dan doorgaans binnen ongeveer een week worden gesteld. Voorbeelden zijn spina bifida (open rug), anencefalie (neuralebuisdefect) en omphalocèle (buikwanddefect). Deze afwijkingen werden doorgaans bij een zwangerschapsduur van 14 à 15 weken gediagnosticeerd. Voor andere structurele afwijkingen, zoals die van de longen of hart, is de tijd tot diagnose langer, meestal enkele weken. Dit komt doordat deze orgaansystemen rond 13 weken zwangerschap nog onvoldoende ontwikkeld zijn en mogelijke afwijkingen nog niet goed genoeg zichtbaar zijn. Deze afwijkingen werden doorgaans gediagnosticeerd bij een zwangerschapsduur van 17 à 18 weken. Van afwijkingen met als onderliggende oorzaak een genetische aandoening wordt de diagnose meestal binnen 2 tot 3 weken gesteld, maar wanneer het zeldzame genetische aandoeningen betreft, kan de tijd tot diagnose oplopen tot 6 weken. De zwangerschapsduur bij diagnose varieerde van 15 tot 20 weken.

Ongeacht de tijd tot diagnose worden afwijkingen met een 13-wekenecho eerder in de zwangerschap gediagnosticeerd dan wanneer er geen 13-wekenecho wordt verricht. Zonder 13-wekenecho komen afwijkingen namelijk meestal bij de 20-wekenecho aan het licht of pas bij geboorte. De 13-wekenecho geeft dus inderdaad meer bedenktijd voor de keuze

over het uitdragen of beëindigen van de zwangerschap. De tijd tot diagnose kan bij een 13-wekenecho echter een relatief lange periode betreffen. Dit kan gepaard gaan met gevoelens van onzekerheid en angst. Daar tegenover staat dat, bij met name de genetische aandoeningen, er meer tijd is om diagnostische processen volledig te doorlopen waardoor indien nodig diagnoses met meer zekerheid kunnen worden gesteld en er een betere inschatting van de prognose kan worden gemaakt.

3.2.5 Ervaringen en voorkeuren

Binnen de IMITAS-studie is ook onderzoek gedaan naar de ervaringen en voorkeuren van zwangeren en zorgprofessionals.^{9,10} Er is gekeken naar het verschil in psychologische impact tussen een vroege zwangerschapsbeëindiging (voor 18 weken zwangerschap) en een late zwangerschapsbeëindiging (20-24 weken zwangerschap).⁹ Uit de analyse kwam naar voren dat elke zwangerschapsbeëindiging een emotionele impact heeft, ongeacht de zwangerschapsduur. Een vroege zwangerschapsbeëindiging geeft echter minder gevoelens van angst, stress, verdriet en rouw dan een late beëindiging. Daarnaast is gevraagd in hoeverre zwangeren tevreden zijn over hun deelname aan de 13-wekenecho.¹¹ Over het algemeen keken zij (zeer) tevreden terug, met name wanneer er geen afwijkingen werden gezien. Ook zwangeren met een afwijkende 13-wekenecho hadden geen spijt van hun deelname, net als zwangeren bij wie er sprake was van een fout-positieve uitslag. In deze groepen was de score van spijt over deelname wel hoger dan bij de groep met een normale uitslag van de



13-wekenecho. Wanneer zwangeren gevraagd werd naar hun voorkeuren, gaf de meerderheid aan (85%) dat de 13-wekenecho aangeboden zou moeten worden met goede testeigenschappen en een diagnose vroeg in de zwangerschap.¹⁰ Zij accepteerden echter een diagnose later in de zwangerschap als dit gepaard gaat met minder fout-negatieve uitslagen (hogere sensitiviteit). De sensitiviteit en het beperken van fout-positieve uitslagen (betere positief voorspellende waarde) werden door zwangeren als even belangrijk gezien. Voor zorgprofessionals lag dit anders. Zij prioriteerden sensitiviteit boven de positief voorspellende waarde. Ongeveer 30% van de zorgprofessionals gaf aan dat de 13-wekenecho aangepast zou moeten worden, bijvoorbeeld door deze pas te verrichten als de uitslag van de NIPT bekend is. Ongeveer 20% vond dat de 13-wekenecho niet aangeboden zou moeten worden.

3.2.6 Controlegroep

Binnen het kader van de IMITAS-studie is er ook gekeken naar de detectie van aangeboren afwijkingen zonder 13-wekenecho (de controlegroep).¹² Dit is gedaan in de periode voorafgaand aan de introductie van de 13-wekenecho (1 januari 2021 – 1 september 2021). Er zijn alleen gegevens beschikbaar van de zwangeren bij wie vóór een zwangerschapsduur van 18 weken een GUO werd verricht. Dit werd bij 817 zwangeren gedaan, ongeveer 80% naar aanleiding van een afwijkende termijnecho en ongeveer 20% naar aanleiding van commerciële echo's. De NIPT was in die periode nog geen onderdeel van het aanbod prenatale screening. Bij

539 zwangeren was het GUO afwijkend, 499 zwangeren gaven toestemming om hun gegevens te gebruiken in het kader van de IMITAS-studie.

Er werden in 405 van de 499 gevallen afwijkingen gediagnosticeerd, waarvan 198 structurele afwijkingen, 174 afwijkingen met onderliggende genetische aandoening en 33 overige bevindingen zoals afwijkingen van de placenta.¹² De meest gediagnosticeerde structurele afwijkingen waren MCA (n=69) en anencefalie (n=26). De tijd tot diagnose van alle structurele afwijkingen was 1 tot 2 weken en de zwangerschapsduur bij diagnose was ongeveer 14 weken. Bij de genetische aandoeningen was er in de meeste gevallen sprake van trisomie 21 (n=61) en trisomie 18 (n=38). De tijd tot diagnose was ongeveer een week, bij een zwangerschapsduur van ongeveer 13 weken.

Een directe vergelijking met de 13-wekenecho wat betreft bevindingen, tijd tot diagnose en zwangerschapsduur is niet goed mogelijk en niet zinvol, omdat de cohorten verschillen. De controlegroep bestaat uit zwangeren met voornamelijk een afwijkende termijnecho, en de groep die een 13-wekenecho heeft gehad bestaat uitsluitend uit zwangeren bij wie de termijnecho niet afwijkend was. Zwangeren met een afwijkende termijnecho werden verwezen voor vervolgdagnostiek en kwamen niet in aanmerking voor een 13-wekenecho. Dat is ook het huidige beleid.



De gegevens van de controlegroep laten vooral zien dat er met de termijn-echo ook aangeboren afwijkingen worden opgespoord. Het betreft met name afwijkingen die (zeer) vroeg in de zwangerschap (duidelijk) zichtbaar zijn, zoals anencefalie. Ondanks dat de termijnecho niet bedoeld en ingericht is voor screening op aangeboren afwijkingen, worden deze in de praktijk ook met de termijnecho ontdekt.¹¹

3.3 Voor- en nadelen

Uit de resultaten van de IMITAS-studie blijkt dat er met een structureel echoscopisch onderzoek aan het einde van het eerste trimester van de zwangerschap aangeboren afwijkingen kunnen worden opgespoord.

Deze afwijkingen komen daardoor vroeg in de zwangerschap aan het licht, waardoor er meer tijd is voor vervolgdagnostiek. Diagnoses kunnen daardoor met meer zekerheid worden gesteld en er kan een betere inschatting worden gemaakt van de prognose. Deze informatie is behulpzaam bij de beslissing over het uitdragen of beëindigen van de zwangerschap en hiervoor is ook meer bedenktijd. De 13-wekenecho biedt daarmee zinvolle handelingsopties en bevordert daarmee de reproductieve autonomie.

De resultaten van de IMITAS-studie laten echter ook zien dat de 13-wekenecho nadelen heeft. Gebleken is dat er in 7,5% van de echo's (9.679/129.704) sprake was van een incomplete meting, waarbij een uitslag ontbrak en de zwangere in onzekerheid verkeerde. Het beleid was om de echo niet

opnieuw te verrichten of te verwijzen, maar in deze gevallen de 20-wekenecho af te wachten. Daarnaast was er in 1.164 gevallen (1% van de verrichte echo's) sprake van onterechte geruststelling, omdat de uitslag fout-negatief bleek te zijn. In 1.313 gevallen (1% van de verrichte echo's) was er sprake van een verwijzing voor vervolgdagnostiek, die in 531 gevallen terecht was (40% van de verwijzingen), maar in 775 gevallen onterecht. Dat betekent dat 60% van de verwijzingen fout-positief was waardoor de zwangere (en haar partner) onnodig ongerust is geweest en vervolgdagnostiek achteraf gezien niet nodig was.

3.4 Huidige situatie 13-wekenecho

Sinds de start van de IMITAS-studie wordt de 13-wekenecho aangeboden in het kader van dit wetenschappelijke onderzoek. Zoals eerder beschreven zijn er geen (geanalyseerde) gegevens beschikbaar van de echo's die na het eerste jaar (november 2021-2022) zijn verricht. Voor de beoordeling van de voor- en nadelen van de 13-wekenecho in de huidige situatie zijn recente gegevens echter wel van belang, omdat de gegevens van het eerste jaar mogelijk niet representatief zijn voor de huidige situatie. Daar zijn 2 redenen voor. De 1^e betreft het effect van een mogelijke leercurve bij echoscopisten. Het is voorstelbaar dat echoscopisten naar mate zij meer ervaring hebben, beter worden in het uitvoeren van het (volledige) protocol van de 13-wekenecho. Dit kan ertoe leiden dat er in de huidige situatie minder incomplete metingen en minder foutieve metingen zijn (fout-positief en fout-negatief) dan in het eerste jaar het geval was.



Omdat recente gegevens ontbreken is niet bekend in hoeverre er sprake is van een leercurve en welk effect dat heeft op uitkomsten van de 13-wekenecho. De 2^e reden betreft de invoering van de NIPT. Ten tijde van het eerste jaar 13-wekenecho werd de NIPT aangeboden in het kader van wetenschappelijk onderzoek (de TRIDENT-studie). Inmiddels is er sprake van een structureel landelijk aanbod van de NIPT, waaraan jaarlijks ruim 70% van de zwangeren deelneemt.¹³ Het betekent dat chromosomale afwijkingen doorgaans met de NIPT worden opgespoord. Indien een eventueel afwijkende uitslag van de NIPT bekend is voordat de 13-wekenecho wordt verricht, wordt er geen 13-wekenecho verricht. In de huidige situatie zouden er daarom mogelijk minder 13-wekenecho's verricht kunnen worden dan in het eerste jaar. Het aantal genetische afwijkingen dat met de 13-wekenecho wordt opgespoord zou daardoor ook afgenomen kunnen zijn vergeleken met het eerste jaar 13-wekenecho. Is de NIPT-uitslag niet tijdig bekend, dan wordt er wel een 13-wekenecho gedaan. In dat geval worden er 2 screeningstests (NIPT en 13-wekenecho) ingezet die deels dezelfde afwijkingen opsporen. Er zijn echter geen gegevens beschikbaar over de uitkomsten van de 13-wekenecho in de huidige situatie en in hoeverre de NIPT en de 13-wekenecho overlappen.



4 Mogelijke vervolgstappen

In het kort

Bij een structureel landelijk aanbod van de 13-wekenecho buiten onderzoeksverband dient de nut-risicoverhouding gunstig te zijn.

De commissie benoemt mogelijkheden om de nut-risicoverhouding te verbeteren, bijvoorbeeld door aanpassingen in protocollen te maken over welke structuren worden beoordeeld en welke uitslagen leiden tot een verwijzing. Ook kan het aanbod voor prenatale screening anders worden ingericht, door testen anders te positioneren en mogelijk te combineren.

4.1 Aanpassen protocollen

De 13-wekenecho wordt momenteel aangeboden in het kader van wetenschappelijk onderzoek, de IMITAS-studie. Om zo goed mogelijk inzicht te krijgen in de voor- en nadelen van de 13-wekenecho en de onderzoeksvragen erover te kunnen beantwoorden, is ervoor gekozen om een uitgebreid screeningsprotocol te hanteren.⁵ Het betekent dat alle orgaanstructuren in beeld worden gebracht (zie tabel 1 in hoofdstuk 3) en er ook gekeken wordt naar biometrie, sonomarkers (zoals een verdikte nekplooi) en algemene kenmerken (zoals hartactie, vruchtwater en placenta). De resultaten van de IMITAS-studie laten zien dat er in het eerste jaar sprake was van een hoog aantal fout-positieve uitslagen (60% van de verwijzingen).⁶ Wanneer vanuit overheidswege de 13-wekenecho zou worden aangeboden als een structureel landelijk bevolkingsonderzoek (screeningsprogramma), dan dient de nut-risicoverhouding gunstig te zijn. Dit kan mogelijk worden bereikt door nadelen, zoals fout-positieve testuitslagen zoveel mogelijk te voorkomen. Een aangepast verwijsprotocol zou het aantal fout-positieve uitslagen kunnen verminderen, bijvoorbeeld door niet te verwijzen bij geïsoleerde afwijkingen in biometrie. Een andere mogelijkheid is om structuren die nog niet ver genoeg ontwikkeld zijn, niet te beoordelen. Dit zou kunnen gelden voor bijvoorbeeld de vlindervorm van de plexus choroideus (onderdeel van de hersenen). De commissie wijst erop dat het aanpassen van echoprotocollen om de nut-risicoverhouding te verbeteren, dient te gebeuren door beroepsgroepen die de echo's uitvoeren.



4.2 Inrichting prenatale screening op aangeboren afwijkingen

Het huidige aanbod van prenatale screening op aangeboren afwijkingen bestaat momenteel uit de NIPT, de 13-wekenecho (in onderzoeksverband) en de 20-wekenecho. Daarnaast wordt doorgaans ook een termijnecho verricht om de zwangerschapsduur te bepalen. De NIPT, 13-wekenecho en 20-wekenecho zijn bedoeld om te screenen op aangeboren afwijkingen, maar de termijnecho niet. Deze echo is er ook niet voor ingericht. Zo is er geen protocol voor het opsporen van aangeboren (ernstige) afwijkingen, zijn echoscopisten hiervoor niet opgeleid en worden aanstaande ouders vooraf niet geïnformeerd over mogelijke bevindingen en gevolgen daarvan (counseling). In de praktijk blijkt de termijnecho echter wel te leiden tot screening. Resultaten van de IMITAS-studie laten zien dat er ook zonder 13-wekenecho afwijkingen worden gediagnosticeerd vroeg in de zwangerschap.^{11,12} Deze afwijkingen kwamen in de meeste gevallen aan het licht bij de termijnecho. Gegeven dat de termijnecho leidt tot vroege opsporing van aangeboren afwijkingen, valt te overwegen om de termijnecho en de 13-wekenecho te combineren tot 1 screeningsecho (met bijbehorende protocollen, voorlichting, kwaliteitscontrole, en dergelijke). Dit voorkomt dat er binnen enkele weken meerdere echo's worden verricht en maakt dat de daarmee gepaard gaande nadelen, zoals fout-positieve uitslagen, kunnen worden beperkt. Bovendien kunnen aanstaande ouders vooraf goed worden geïnformeerd (counseling) en een weloverwogen keuze voor

deelname maken. Daarnaast is er minder echoscopiecapaciteit nodig, evenals financiële middelen.

Een andere mogelijkheid tot verbetering is om de NIPT in principe vooraf te laten gaan aan de 13-wekenecho en de echo niet te verrichten zolang de uitslag niet bekend is (indien aanstaande ouders voor zowel NIPT als 13-wekenecho kiezen). Hiermee worden onnodige echo's en de daarmee gepaard gaande nadelen voorkomen, omdat bij een ongunstige NIPT de zwangere verwezen wordt voor vervolgdagnostiek en niet meer in aanmerking komt voor een 13-wekenecho.



5 Advies

In het kort

Op basis van de gegevens van november 2021 tot november 2022 adviseert de commissie de 13-wekenecho in de oorspronkelijke opzet niet structureel aan te bieden tijdens de zwangerschap. Hoewel deze echo de reproductieve autonomie kan vergroten, en de commissie het belang daarvan onderschrijft, bleken volgens de commissie in het eerste jaar van het wetenschappelijk onderzoek op populatieniveau de voordelen niet op te wegen tegen de nadelen. Een groot aantal echo's werd verricht om een beperkt aantal afwijkingen te diagnosticeren, terwijl er bij meer dan de helft van de verwijzingen sprake was van een fout-positieve uitslag en een aanzienlijk aantal afwijkingen werd gemist. De commissie benadrukt dat de gegevens van het eerste jaar mogelijk geen goed beeld geven van de huidige situatie en betreurt dat recente gegevens en resultaten ontbreken. De commissie ziet het belang van het vergroten van de reproductieve autonomie en benoemt daarom mogelijkheden die de nut-risicoverhouding zouden kunnen verbeteren, zoals het aanpassen van het echoprotocol of het combineren van screeningstests. Zij adviseert om de uitvoerbaarheid van die verbetermogelijkheden te verkennen en benadrukt dat het van belang is om dat te doen op basis van recente gegevens en in nauwe samenspraak met de beroepsgroepen.

Nut-risicoverhouding

De commissie heeft de resultaten van de IMITAS-studie van 1 november 2021 tot 1 november 2022 bestudeerd. Recente gegevens en resultaten zijn niet beschikbaar.

De commissie stelt vast dat met de 13-wekenecho aangeboren afwijkingen kunnen worden opgespoord die vroeg in de zwangerschap ontstaan. Vroege opsporing en diagnostiek leidt ertoe dat diagnoses met meer zekerheid kunnen worden gesteld en er een betere inschatting van de prognose kan worden gemaakt. Deze informatie is behulpzaam bij de beslissing over het al dan niet uitdragen van de zwangerschap en er is meer bedenktijd hiervoor. De reproductieve autonomie kan daarmee door de 13-wekenecho worden bevorderd, en de commissie onderschrijft het belang daarvan. Zij stelt echter ook vast dat er afwijkingen zijn gemist en dat er in meer dan de helft van de verwijzingen sprake was van een fout-positieve uitslag die in alle gevallen leidde tot (achteraf) onnodige vervolgdagnostiek en psychische belasting.

Gezien het grote aantal verrichte echo's (129.704, 75% deelname), het beperkte aantal terecht-positieve (531), het relatief grote aantal fout-positieve uitslagen (775) en het aantal gemiste afwijkingen (1.164), is de commissie van oordeel dat de voordelen van de 13-wekenecho zoals uitgevoerd tussen november 2021 en november 2022 niet opwegen tegen de nadelen.



De commissie wijst er op dat de beschikbare gegevens de huidige situatie mogelijk niet goed representeren. Zo zou een mogelijke leercurve bij echoscopisten kunnen leiden tot minder incomplete echo's, gemiste afwijkingen of fout-positieve uitslagen. Ook is de NIPT inmiddels onderdeel van het prenatale screeningsaanbod. Bij een afwijkende NIPT-uitslag – indien tijdig bekend – hoeft er geen 13-wekenecho te worden verricht. Is dat niet het geval, dan ontstaat er een onterechte overlap tussen beide screeningstests.

Omdat er geen recente resultaten beschikbaar zijn, is onduidelijk hoe groot deze effecten zijn. De commissie betreurt dat en wijst erop dat een analyse van recente gegevens nodig is om de nut-risicoverhouding van de 13-wekenecho in de huidige situatie goed te kunnen beoordelen.

Mogelijke vervolgstappen

De commissie onderschrijft het belang van het bevorderen van de reproductieve autonomie, waaraan de 13-wekenecho een bijdrage kan leveren. Bij een structureel landelijk aanbod van de 13-wekenecho dient evenwel de nut-risicoverhouding gunstig te zijn. Dat is in de oorspronkelijke opzet niet het geval, maar gezien het belang van prenatale screening, benoemt de commissie mogelijkheden om de nut-risicoverhouding te verbeteren. Zo zouden specifieke onderdelen uit het verwijprotocol gehaald kunnen worden. De commissie verwacht een betere verhouding tussen voor- en nadelen als er niet wordt verwezen bij geïsoleerde afwijkingen in

biometrie. Ook structuren die rond 13-weken zwangerschap moeilijk te beoordelen zijn zouden uit het protocol gehaald kunnen worden.

Daarnaast zou bij voorkeur de uitslag van de NIPT bekend moeten zijn voordat de 13-wekenecho wordt verricht indien gekozen wordt voor beide screeningstest. Dit voorkomt dat er bij een ongunstige NIPT-uitslag onnodig een 13-wekenecho wordt verricht.

Tot slot ziet de commissie mogelijkheden voor het combineren van de termijnecho en de 13-wekenecho. Een dergelijke samenvoeging tot 1 screeningsecho voorkomt dat er binnen enkele weken meerdere echo's worden verricht en vraagt daarnaast om minder (echoscopie)capaciteit en (financiële) middelen.

De commissie adviseert te verkennen hoe de verschillende verrichtingen tijdens de zwangerschap (termijnecho, NIPT, 13-wekenecho, 20-wekenecho) het beste kunnen worden gepositioneerd en eventueel kunnen worden gecombineerd. Het is van belang om hierbij recente gegevens van de 13-wekenecho te betrekken en de juridische (on)mogelijkheden en praktische uitvoerbaarheid in kaart te brengen, in nauwe samenspraak met de beroepsgroepen.



Literatuur

- ¹ Gezondheidsraad. *Prenatale screening*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2016; publicatie nr. 2016/19.
- ² Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). *Wetenschappelijke studie*. <https://www.pns.nl/13-wekenecho/wetenschappelijke-studie>.
- ³ Gezondheidsraad. *Screening: tussen hoop en hype*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2008; publicatie nr. 2008/05.
- ⁴ Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). *Screeningen tijdens de zwangerschap*. <https://www.pns.nl/prenatale-screeningen>.
- ⁵ Gezondheidsraad. *WBO: landelijk wetenschappelijk onderzoek naar de 13 wekenecho – de IMITAS studie*. Den Haag: Gezondheidsraad 2021; publicatie nr. 2021/30.
- ⁶ Lust EER, Bronsgeest K, Henneman L, Crombag N, Bilardo CM, Galjaard RH, et al. *Introduction of a nationwide first-trimester anomaly scan in the Dutch national screening program*. *Am J Obstet Gynecol* 2025; 232(4): 396 e391-396 e319.
- ⁷ Gezondheidsraad. *WBO: de niet-invasieve prenatale test (NIPT) als bevolkingsonderzoek*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2023; publicatie nr. 2023/03.
- ⁸ Bronsgeest K, Lust EER, Zaaijer SCE, Henneman L, Crombag N, Bilardo CM, et al. *Undetected cases after implementation of first-trimester anomaly scan in low-risk population: insights from the IMITAS study*. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2026; 67(1): 27-33.
- ⁹ Lust EER, Bronsgeest K, Henneman L, Crombag N, Bilardo CM, Galjaard RH, et al. *Early versus late termination for fetal anomalies: Women's perspectives and psychological impact in a mixed methods study*. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2026; 105(3): 444-454.
- ¹⁰ Lust EER, Bronsgeest K, Smith I, Henneman L, Crombag N, Bilardo CM, et al. *Preferences of Pregnant Women and Healthcare Professionals on First-Trimester Ultrasound Screening for Fetal Anomalies: A Discrete Choice Experiment*. *Prenat Diagn* 2026; 46(4): 523-532.
- ¹¹ Bronsgeest K. *National implementation of the first-trimester anomaly scan. Benefits, opportunities and challenges*. Leiden: 1-9-2026.
- ¹² Bronsgeest K, Lust EER, Henneman L, Crombag N, Bilardo CM, Galjaard RH, et al. *Dedicated First-Trimester Anomaly Scan in a National Prenatal Screening Program and Timing of Diagnosis: The Prospective IMITAS Cohort Study*. *BJOG* 2026; 133(7): 1373-1380.
- ¹³ Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), Radboudumc. *Prenatale screening: de NIPT en structureel echoscopisch onderzoek. Monitor 2024, 2025*.



Commissie en geraadpleegd deskundige^a

Samenstelling commissie Bevolkingsonderzoek voor het advies *Prenatale screening: de 13-wekenecho*

- prof. dr. O.M. Dekkers, hoogleraar klinische epidemiologie en internist, LUMC, Leiden, *voorzitter*
- prof. dr. M.J.M. Broeders, hoogleraar gepersonaliseerde kankerscreening, Radboudumc, Nijmegen, *vicevoorzitter*
- dr. E.M.M. Adang, universitair hoofddocent gezondheidseconomie, Radboudumc, Nijmegen
- dr. mr. Y. Drewes, arts, gezondheidsjurist, LUMC, Leiden
- prof. dr. P.J.M. Elders, hoogleraar huisartsgeneeskunde, Amsterdam UMC
- mr. E.J. Kranendonk, jurist, Amsterdam UMC
- dr. A. Krom, ethicus, assistant professor, sectie ethiek en recht van de gezondheidszorg, LUMC, Leiden
- prof. dr. I.M. van Langen, hoogleraar klinische genetica, UMCG, Groningen
- prof. dr. I. Lansdorp-Vogelaar, hoogleraar modellering van vroegopsporing, Erasmus MC, Rotterdam
- prof. dr. S.C. Linn, internist-oncoloog Antoni van Leeuwenhoek, Amsterdam en hoogleraar translationele oncologie, UMC Utrecht
- dr. S. Schoenmakers, gynaecoloog (perinatoloog), Erasmus MC, Rotterdam
- dr. J.J. van Tol-Geerdink, onderzoeker gezamenlijke besluitvorming in oncologische zorg, Radboudumc, Nijmegen
- prof. dr. J.W.R. Twisk, hoogleraar toegepaste biostatistiek, Amsterdam UMC
- A. Weeda-Speijer, physician-assistant en verloskundige, afdeling prenatale geneeskunde, Erasmus MC, Rotterdam
- prof. dr. R.M.M. Crutzen, hoogleraar gedragsverandering en technologie, Universiteit Maastricht, *structureel geraadpleegd deskundige*

Waarnemers^a

- mr. M.G. Kleefkens, VWS, Den Haag
- dr. M. Wesdorp, RIVM Centrum Regie op Preventieprogramma's en Opschaling (RPO), Bilthoven

Secretaris

- dr. J. van der Berg, Gezondheidsraad, Den Haag

^a Geraadpleegd deskundigen worden door de commissie geraadpleegd vanwege hun deskundigheid. Geraadpleegd deskundigen en waarnemers hebben spreekrecht tijdens de vergadering. Ze hebben geen stemrecht en dragen geen verantwoordelijkheid voor de inhoud van het advies van de commissie.



De Gezondheidsraad, ingesteld in 1902, is een adviesorgaan met als taak de regering en het parlement ‘voor te lichten over de stand der wetenschap ten aanzien van vraagstukken op het gebied van de volksgezondheid en het gezondheids(zorg)onderzoek’ (art. 22 Gezondheidswet).

De Gezondheidsraad ontvangt de meeste adviesvragen van de bewindslieden van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; Infrastructuur en Waterstaat; Sociale Zaken en Werkgelegenheid en Landbouw, Visserij, Voedselzekerheid en Natuur. De raad kan ook op eigen initiatief adviezen uitbrengen, en ontwikkelingen of trends signaleren die van belang zijn voor het overheidsbeleid.

De adviezen van de Gezondheidsraad zijn openbaar en worden als regel opgesteld door multidisciplinaire commissies van – op persoonlijke titel benoemde – Nederlandse en soms buitenlandse deskundigen.

Dit advies is aangeboden aan de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport door dr. Selma Tromp, vicevoorzitter van de Gezondheidsraad.

De Gezondheidsraad gaat bewust en kritisch om met generatieve AI. Het wegen van de wetenschappelijke gegevens en het opstellen van adviezen gebeurt in commissies, door deskundigen. Als generatieve AI wordt gebruikt, dan is dat alleen ter ondersteuning of ter aanvulling van dat proces.

U kunt dit document downloaden van gezondheidsraad.nl.

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:
Gezondheidsraad. Prenatale screening: de 13-wekenecho.
Den Haag: Gezondheidsraad 2026; publicatienr. 2026/17.

Beeld omslag: Shutterstock

Auteursrecht voorbehouden

