

Indicaties prenatale diagnostiek (RL 2018)

Indicaties voor invasieve diagnostiek

Indicaties voor foetaal genoomonderzoek d.m.v. invasieve prenatale diagnostiek

1. Verhoogde kans op een foetus met een bekende genoomafwijking, op basis van:
 - a. een eerdere zwangerschap met een foetus met een genoom afwijking.
 - b. een maternale of paternale genetische aandoening.
 - c. maternaal en/of paternaal dragerschap van een genetische aandoening, potentieel leidend tot een aangedaan kind.
 - d. Maternale of paternale structurele chromosoomafwijkingen (zoals een gebalanceerde translocatie).
2. Verhoogde kans op foetale chromosoomafwijkingen op grond van een verhoogde kans bij prenatale screeningstesten zoals de NIPT, de combinatietest en de nekplooi meting bij grote meerlingen (> 2 foetus).
3. Afwijkingen gevonden bij geavanceerd ultrageluidsonderzoek die geassocieerd zijn met genetische afwijkingen. Ook een verdikte nekplooi $\geq 3,5$ mm in het eerste trimester valt hieronder.
4. Tweemaal mislukte NIPT op basis van te lage placentaire fractie
5. Wanneer op een andere erkende indicatie al vruchtwater, navelstrengbloed of chorionvillusmateriaal afgenomen is en bij wie dus de mogelijkheid bestaat om onderzoek te doen naar chromosoomafwijkingen zonder dat er nog een aparte ingreep gedaan hoeft te worden om materiaal te verkrijgen.
6. Bij zwangerschappen die tot stand zijn gekomen na een ICSI-procedure.
7. Bij zwangerschappen die tot stand zijn gekomen na pre-implantatie genetische diagnostiek vanwege het restrisico op de aandoening waarvoor getest wordt en het feit dat deze zwangerschappen veelal tot stand komen na ICSI.
8. In bijzondere omstandigheden na zorgvuldige counseling in een centrum voor prenatale diagnostiek.

Overige indicaties voor invasieve prenatale diagnostiek

1. Maternale seroconversie voor infectieziekten, waarbij mogelijke foetale transmissie is opgetreden en/of er sprake is van echografische afwijkingen passend bij een foetale infectie. Het betreft i.h.a. moleculair diagnostisch onderzoek (PCR) op viraal of bacterieel genoom.
2. Foetaal hematologisch onderzoek m.b.v. cordocentese.
3. Biochemisch onderzoek.

Indicaties voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek

Indicaties voor GUO-1 vroeg in de zwangerschap (13-16 w. zwangerschapsduur).

Bij een sterk verhoogde kans op een ernstige structurele afwijking specifiek te detecteren bij 13-16 w. zwangerschapsduur, kan overwogen om eerder dan 18-22 w. een GUO te laten verrichten, na overleg met en in een centrum voor prenatale diagnostiek. Deze vroege GUO is nadrukkelijk geen vervanging van het GUO bij 18 – 22 w. De werkgroep heeft gemeend geen verdere indicatiestelling te moeten geven in deze leidraad.

Indicaties voor GUO-1 in het tweede trimester (18 – 22 weken zwangerschapsduur, bij voorkeur 19 – 20 weken zwangerschapsduur).

1. Monozygote meerlingen.
2. Eerstegraads verwant van de foetus met een structurele afwijking, niet berustend op een bekende genoom afwijking. Een bekende genoom afwijking is een indicatie voor invasieve prenatale diagnostiek; indien de zwangere hiervan af ziet is een GUO in principe geen alternatief.
3. Twee tweedegraads c.q. ander verdere verwanten met een vergelijkbare afwijkingen in dezelfde bloedlijn, in overleg met een klinisch geneticus.
4. Preexistente of in het eerste trimester vastgestelde diabetes mellitus.
5. Verhoogde kans op een foetale hartblock bij hoge titers ssA en/of ssB antistoffen.
6. Hoge titer TSH receptor antilichamen.
7. Gebruik van teratogene medicatie of genotsmiddelen (zie Lareb <https://www.lareb.nl/teratologie-nl/zwangerschap> of Briggs, Drugs in Pregnancy and Lactation, online edition) bij een zwangerschapsduur waarbij de medicatie potentiële schade aan de foetus kan veroorzaken. Indien het risico niet bekend is, bestaat er in principe geen indicatie voor een GUO.
8. Hoge stralingsbelasting > 0.50 Gy (50 RAD)

Indicaties voor GUO-1 in het derde trimester (30 – 32 weken zwangerschapsduur).

Dit onderzoek dient voorafgegaan te worden door een GUO in het tweede trimester.

Structurele afwijkingen die potentieel pas te detecteren zijn in het derde trimester (bijv. lage darmafsluitingen, obstructieve hydrocephalus, TSH receptor antistoffen).

Indicaties voor GUO-2

1. Het vermoeden op een structurele foetale afwijking bij het SEO of ander echoscopisch onderzoek.
2. Onverwachte bevindingen bij het SEO conform het NVOG-modelprotocol
3. Incompleet SEO.
4. Afwijkingen in de hoeveelheid vruchtwater bij eerste trimester echo's en het SEO en onder voorwaarden later in de zwangerschap.
 - a. polyhydramnion (> 8cm) (in het derde trimester, na uitsluiten diabetes gravidarum).
 - b. oligohydramnion (< 2cm) (in het derde trimester, na uitsluiten IUGR of pPROM).
5. Vermoeden op foetale hartritme stoornissen.
6. Foetale biometrie < p2.3 bij het SEO (HC, AC en/of FL < p2.3) of bij routine biometrie < 32 w. zwangerschapsduur.
7. Maternale seroconversie van een bacteriologisch of virologisch agens dat potentiële schade aan de foetus kan veroorzaken. Ultrageluidsonderzoek is complementair aan infectiologisch onderzoek van vruchtwater en niet vervangend.
8. Specifieke (neven)bevindingen bij de NIPT, in nauw overleg met de klinisch geneticus en in het kader van de TRIDENT studies.
9. Afwijkende placentatie, m.n. bij het vermoeden op een placenta accreta, increta of percreta of vasa praevia.
10. Afwijkend chromosoompatroon bij invasieve diagnostiek.
11. Verhoogde kans op foetale anemie bij een klinisch relevant bloedgroepantagonisme op basis van afwijkende ADCC c.q. antistoftiter, conform stroomschema NVOG-richtlijn erythrocytenimmunisatie en zwangerschap.
12. Complicaties agv monochoriale chorioniciteit (TTTS, TAPS, sIUGr)