



GUO indicatielijst oktober 2019

Indicaties GUO

Verhoogd risico op een kind met aangeboren afwijking*

Vroege GUO I en 2^e GUO bij AD 18-20 indien:

- Eerder kind met neuraal buis defect (AD15-16)
- Eerder kind met gastroschisis/ omfalokele (AD15-16)
- Anti-epileptica (bij Valproïnezuur, Carbamazepine en Fenytoïne gebruik) (AD15-16) □
Ernstig congenital heart disease (CHD)^a bij 1e graads^b familielid (AD15-16 en AD19)

GUO I bij AD18-20 weken indien:

- Monozygote gemelli (MCDA, MCMA, en DCDA na IVF met single embryo transfer)
- 1^e graads familielid met een aangeboren afwijking niet berustend op een bekende genoom afwijking (indien CHD bij AD19 tot AD19+4)
- Twee 2e graads^b familieleden c.q. andere, verdere verwanten met een vergelijkbare afwijking in dezelfde bloedlijn
- Pre-existente of in 1^e trimester vastgestelde diabetes mellitus
- SSA/ SSB antistoffen aanwezig (Sjögren/Lupus)
- Positieve TSH-receptor antistoffen ($\geq 0,4$ U/l)
- Teratogeen medicatie/drugs gebruik(t) tijdens de zwangerschap (raadpleeg eerst www.lareb.nl/teratologie-nl/zwangerschap of Briggs Drugs in pregnancy and lactation online edition). Indien het risico niet bekend is, geen indicatie voor GUO
- Blootgesteld tijdens zwangerschap aan chemotherapie □ Hoge stralingsbelasting > 0,50 Gy (50 RAD)

GUO I herhalen bij AD30-32 weken (na GUO in 2^e trimester):

- Structurele afwijkingen die potentieel pas te detecteren zijn in het 3^e trimester (bijv. lage darmafsluitingen, obstructieve hydrocephalus, TSH receptor antistoffen, hydronefrose)

*Indien (na MDO obs) onduidelijkheid is over een indicatie voor GUO 1 dient de gynaecoloog in een consult meer duidelijkheid te krijgen over de achtergrond van het probleem. Zo nodig verwijzing naar klinisch geneticus door gynaecoloog.

^aDefinitie ernstig CHD: indien in het eerste levensjaar een operatie nodig was, in het geval het kind eraan is overleden of als de zwangerschap er voor werd afgebroken

^bDefinitie familieleden:

1e graads familielid = zwangere, partner, eerder kind

2e graads familielid = ouders, broer en zus van zwangere of partner

Indicaties GUO II

Vermoeden op foetale afwijkingen in de huidige zwangerschap

GUO II MMC indien:

- Incomplete beeldvorming bij SEO
- Afwijkingen in de hoeveelheid vruchtwater bij 1^e trimester echo's en SEO. En onder voorwaarden later in de zwangerschap: o Polyhydramnion (diepste pocket > 8 cm, AFI > 23) na uitsluiten DG
 - o Oligohydramnion (diepste pocket < 2,0 cm, AFI < 8) na uitsluiten FGR of PPRM
- Vermoeden op foetale hartritme stoornissen o Irregulair hartritme (GUO < 72 uur plannen) o Tachycardie; langere periode > 180 bpm (spoed GUO in overleg) o Bradycardie < 100 bpm bij verdenking hartblock (spoed GUO in overleg)
- Foetale biometrie < p2,3 bij SEO of bij routine biometrie < AD 32 (HC, AC en/of FL < p2,3)
- Afwijkende ADCC c.q. antistoftiter bij klinisch relevant bloedgroep antagonisme (NVOG richtlijn erytrocytenimmunisatie). Eenmalig GUO II, follow-up door perinatoloog op poli
- Complicaties agv monochoriale chorioniciteit (TTTS, TAPS, sIUGR)
- Verdenking op placenta afwijking: circumvallata, bilobata met velamenteuze insertie, accreta, increta, percreta, vasa previa of morfologisch afwijkende placenta (dikke placenta > 5 cm, pathologische placentale lakes)
- Verdenking amniotische band/sheet
- Bij de volgende sonomarkers o HC, AC en/of FL < p2,3
 - o Single umbilical artery (SUA)

GUO II MUMC indien:

- Specifieke (neven)bevindingen bij de NIPT, iom klinisch geneticus en in kader van Trident studies
- Vermoeden op structurele afwijking bij de foetus
- Bij de volgende sonomarkers o Verdikte nuchal fold ≥ 6 mm in 2^e trimester o Milde ventriculomegalie ≥ 10 mm o Pyelectasie ≥ 10 mm o Hypoplastisch/afwezig neusbot o Echodense darmen
- Afwijkend chromosoompatroon bij invasieve diagnostiek
- Maternale seroconversie van een bacteriologisch of virologisch agens dat potentiële schade aan de foetus kan veroorzaken (zie RIVM of LCI website of betreffende MMC protocol).

Geen indicatie voor GUO

- Verhoogd risico uit combinatie-test met normale afmeting van de nekplooi o Counseling door perinatoloog op HRP voor NIPT
- Chromosoomafwijking bij een eerder kind/zwangerschap o Counseling perinatoloog op HRP voor NIPT danwel invasieve diagnostiek
 - o Bespreek consult klinisch geneticus (indien nog niet verricht)
- Verhoogd risico op chromosomale afwijkingen, waarbij invasieve diagnostiek door ouders niet gewenst is o Een GUO vervangt invasieve diagnostiek niet
 - o NB indien structurele afwijkingen bekend zijn bij de betreffende chromosoom afwijkingen, kan GUO I overwogen worden. Daarbij moet duidelijk aan de ouders verteld worden dat de betrouwbaarheid van een GUO veel lager is dan die van invasieve diagnostiek en dat daarmee chromosomale afwijkingen niet zijn uit te sluiten
- ICSI
- Echodens focus in het hart, plexus choroideus cysten of een combinatie hiervan
- Hartruis zonder anatomische afwijking (echoscopisch bewezen)
- SSRI gebruik
- Pylorushypertrofie
- Persisterende Ductus Botalli
- Persisterend foramen ovale
- NSAID gebruik
- Benzodiazepine gebruik
- Sporadisch gebruik van (party)drugs
- Consanguïniteit (is indicatie voor icc klinisch genetica ivm dragerschapsonderzoek)
- AC > p97,7

Bij twijfel of onduidelijkheid over GUO indicatie graag overleggen met één van de GUO gynaecologen: Dr. Porath, Dr. Van Oostrum, Dr. De Wit, Dr. Van Laar, Dr. Van RunnardHeimel.

Indicaties voor invasieve prenatale diagnostiek MUMC

- Verhoogde kans op een foetus met een bekende genoomafwijking obv:
 - o Eerdere zwangerschap met een foetus met een genoom afwijking o Maternale of paternale genetische aandoening
 - o Maternaal en/of paternaal dragerschap van een genetische aandoening, potentieel leidend tot een aangedaan kind
 - o Maternale of paternale structurele chromosoomafwijkingen (zoals een gebalanceerde translocatie)
- Verhoogde kans op foetale chromosoomafwijkingen bij prenatale screeningstesten (NIPT, combinatie-test en nekplooi-meting bij grote meerlingen > 2 foetus)
- Afwijkingen gevonden bij GUO die geassocieerd zijn met genetische afwijkingen (incl. verdikte nekplooi $\geq 3,5$ mm 1^e trimester)
- Tweemaal mislukte NIPT obv te lage placentaire fractie
- Bij zwangerschappen die tot stand zijn gekomen na PGD (pre-implantatie genetische diagnostiek)
- Bij zwangerschappen die tot stand zijn gekomen na een ICSI-procedure.
Er is beperkt bewijs op basis van 1 cohortstudie voor een licht verhoogde kans op m.n. geslachtschromosomale afwijkingen, 1,6 vs. 0,4 procent bij zwangerschappen tot stand gekomen na ICSI (Bonduelle et al. 2002)
- In bijzondere omstandigheden na zorgvuldige counseling in een centrum voor prenatale diagnostiek

Overige indicaties

- Maternale seroconversie voor infectieziekten, waarbij mogelijke foetale transmissie is opgetreden en/of echografische afwijkingen passend bij een foetale infectie (PCR)
- Foetaal hematologisch onderzoek m.b.v. cordocentese.
- Biochemisch onderzoek

Geadviseerd wordt om een counselingsgesprek aan te bieden bij de klinisch geneticus en eventueel te overleggen met MUMC perinatologen.