

Vooraf

Het is belangrijk te realiseren dat de groep patiënten met een GUO-1-indicatie buiten het programma van de prenatale screening op aangeboren afwijkingen middels SEO vallen. Zij kunnen in Peridos worden geregistreerd als “geen SEO vanwege GUO-indicatie”. Voor het aanbod screening op trisomie 21, 18 en 13 geldt dat zij wel het aanbod en de counseling dienen te krijgen via het normale screeningsprogramma.

Vrouwen met een GUO-1-indicatie (in het tweede trimester) krijgen een eerste trimester structureel echoscopisch onderzoek (ETSEO) aangeboden als er geen indicatie is voor een GUO-1 in het eerste trimester. De zwangere maakt hiervoor een afspraak bij een ETSEO-centrum van haar keuze.

Op onderstaande indicaties wordt de eerste trimester GUO in het Máxima MC aangevraagd. Bij twijfel over de indicatie kunt u bellen met de afdeling prenatale diagnostiek.

Secretariaat Prenatale diagnostiek locatie Máxima MC Veldhoven: 040-8889613

Indicaties voor GUO-1 in het eerste trimester

- Eerstegraads familielid^a van de foetus met een structurele afwijking >>> Indicaties waarvan verwacht kan worden dat ze met 13 weken zichtbaar zijn, zoals:
 - o Hersenafwijkingen: anencefalie, holoprosencephalie
 - o Structurele hartafwijkingen waarvoor operatie heeft plaatsgevonden in het eerste levensjaar of in het geval het kind eraan is overleden of als de zwangerschap er voor werd afgebroken. Het onderzoek kan op indicatie bij 16 wk herhaald worden.
 - o Buikwand defect: gastroschisis of omphalocele, blaasextrofie
 - o Hernia diafragmatica,
 - o Nieragenesie beiderzijds (Potter syndroom)
 - o Spina bifida,
 - o Aanlegstoornissen van de ledematen,
 - o Body stalk anomaly, conjoint twin, onbegrepen hydrops foetalis
- Indicaties met een verhoogd risico op afwijkingen zoals bewezen teratogene medicatie <https://www.lareb.nl/teratologie-nl>
- Monochoriale zwangerschap of grotere meerling dan gemelli.
- Vrouwen met in de voorgeschiedenis structurele afwijking(en) bij de foetus/neonaat die geleid hebben tot (ernstige) ziekte van de baby, sterfte of afbreking van de zwangerschap.

^aDefinitie familieleden:

1e graads familielid = zwangere, partner, eerder kind

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

Routing verwijzing Máxima MC (figuur 1)

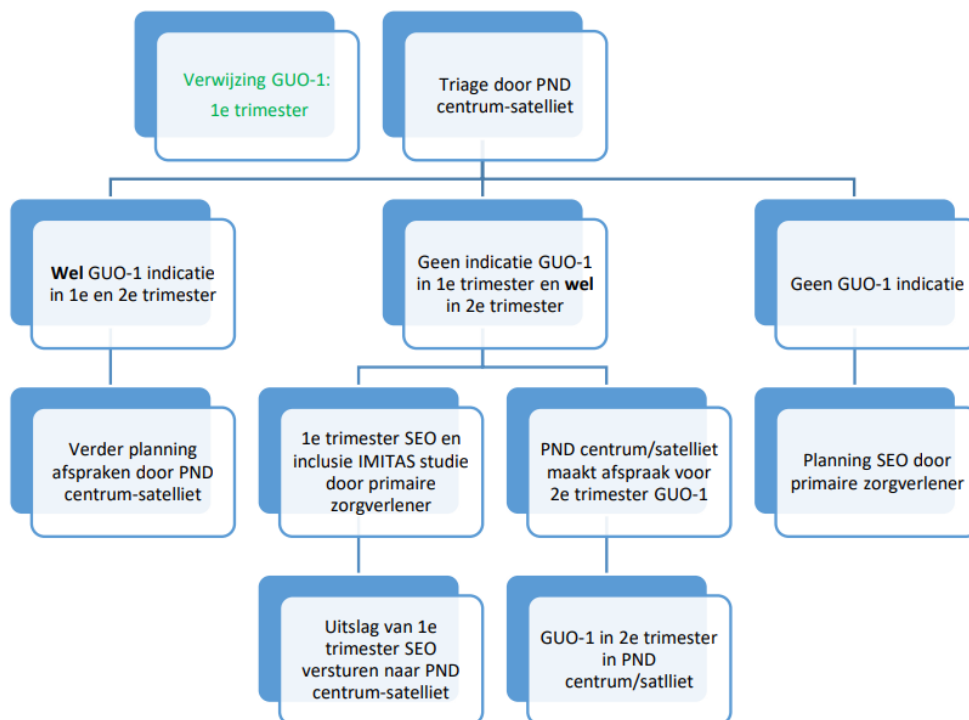
Het wordt aanbevolen om de indicatie voor SEO of GUO in het “MDO nieuwe zwangeren” te bespreken aan de hand van deze indicatielijst. De verloskundig hulpverlener (verloskundige / gynaecoloog) draagt zorg voor verwijzing GUO-1 naar het Máxima MC. Verwijzing liefst voor AD 11 weken via GUO-aanvraagformulier.

Triage door zorgverlener van de afdeling PND. Indien een patiënte in aanmerking komt voor een eerste trimester GUO-1 in het Máxima MC wordt dit met de verloskundig hulpverlener gecommuniceerd en krijgt patiënte daartoe een afspraak (zie indicatielijst).

Indien patiënte in aanmerking komt voor een eerste trimester SEO, draagt de verloskundig hulpverlener zorg voor de eerste trimester SEO-aanvraag in Peridos en toestemming voor de IMITAS-studie. Patiënte maakt zelf een afspraak bij een ETSEO-centrum van haar keuze. De GUO-1 afspraak in het tweede trimester wordt door het PND-centrum ingepland in Máxima MC.

Na het ETSEO dient de echoscopist zowel het PND-centrum-satelliet als de verloskundig hulpverlener een verslag te sturen van het onderzoek, inclusief groeigegevens.

Figuur 1. Flowchartverwijzing GUO-1 met telefonische/ schriftelijke triage



Indicaties voor GUO-1 in het tweede trimester*

- Monozygote gemelli (MCDA, MCMA, en DCDA na IVF met single embryotransfer)
- 1e graads familielid^a met een aangeboren afwijking niet berustend op een bekende genoom afwijking (indien Congenital Heart Disease bij AD19 tot AD19+4 plannen). *Een bekende genoomafwijking is een indicatie voor invasieve prenatale diagnostiek; indien de zwangere hiervan afziet, is een GUO in principe geen alternatief.*
- Twee 2e graads^a familieleden c.q. andere, verdere verwanten met een vergelijkbare afwijking in dezelfde bloedlijn. Indicatiestelling in overleg met zorgverlener PND MMC of na overleg met een klinisch geneticus.
- Pre-existente of in 1e trimester vastgestelde diabetes mellitus
- SSA/SSB antistoffen aanwezig (Sjögren/Lupus)
- Hoge titer anti-TSH-receptor antistoffen (≥ 5.3 IU/l, bloedafname via gynaecoloog SAZ, CZE, MMC), eenmalig GUO, follow-up via eigen gynaecoloog
- 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 in het derde trimester (AD30-32 weken) (na GUO in 2e trimester):

- Structurele afwijkingen die potentieel pas te detecteren zijn in het 3e trimester (bijv. lage darmafsluitingen, obstructieve hydrocephalus, 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 familieleden:

1e graads familielid = zwangere, partner, eerder kind

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

Indicaties GUO II (bij vermoeden op foetale afwijkingen in de huidige zwangerschap)

GUO II in MMC indien:

- Incomplete beeldvorming bij SEO
- Afwijkingen in de hoeveelheid vruchtwater bij 1e trimester echo's en SEO. En onder voorwaarden later in de zwangerschap:
 - Polyhydramnion (diepste pocket > 8 cm, AFI > 23) na uitsluiten DG
 - Oligohydramnion (diepste pocket < 2,0 cm, AFI < 8) na uitsluiten FGR of PPRM
- Vermoeden op foetale hartritmestoornissen (GUO na consult spoedpoli)
 - Tachycardie; langere periode > 180 bpm (spoed GUO in overleg)
 - 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 erythrocytenimmunisatie). Eenmalig GUO II, follow-up door perinatoloog op poli
- Complicaties agv monochoriale chorioniciteit (TTTS, TAPS, sUGR)
- 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 : HC, AC en/of FL < p2,3 en/ of single umbilical artery (SUA)

GUO II in MUMC indien:

- Specifieke (neven)bevindingen bij de NIPT, iom klinisch geneticus en in kader van Trident studies
- Nekoedeem eerste trimester, NT \geq 3.5 mm
- Vermoeden op structurele afwijking bij de foetus
- Bij de volgende sonomarkers:
 - Verdikte nuchal fold \geq 6 mm in 2e trimester
 - Milde ventriculomegalie \geq 10 mm
 - Pyelectasie \geq 10 mm
 - Hypoplastisch/afwezig neusbot
 - 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

- Counseling door perinatoloog op HRP voor NIPT danwel invasieve PND obv chromosoomafwijking bij een eerder kind/ zwangerschap
- Verhoogd risico op chromosomale afwijkingen, waarbij invasieve diagnostiek door ouders niet gewenst is.
 - Een GUO vervangt invasieve diagnostiek niet
 - 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)
- Wolf-Parkinson-White (WPW)-syndroom zonder structurele hartafwijking
- SSRI gebruik
- Pylorushypertrofie
- Persisterende Ductus Botalli
- Persisterend foramen ovale
- NSAID gebruik
- Benzodiazepine gebruik
- Sporadisch gebruik van (party)drugs
- Consanguïniteit (wel indicatie voor icc klinisch genetica ivm dragerschapsonderzoek)
- Verdenking foetale macrosomie (AC of EFW >P90)

Bij twijfel of onduidelijkheid over GUO indicatie graag overleggen met één van de GUO gynaecologen in MMC: Dr. Fransen, Dr. Goossens, Dr. Van Laar, Porath, Dr. Van Runnard Heimel, Dr. De Wit

Indicaties voor invasieve prenatale diagnostiek Maastricht UMC

- Verhoogde kans op een foetus met een bekende genoomafwijking obv:
 - Eerdere zwangerschap met een foetus met een genoom afwijking
 - Maternale of paternale genetische aandoening
 - Maternaal en/of paternaal dragerschap van een genetische aandoening, potentieel leidend tot een aangedaan kind
 - Maternale of paternale structurele chromosoomafwijkingen (zoals een gebalanceerde translocatie)
- Verhoogde kans op foetale chromosoomafwijkingen bij prenatale screeningstesten (NIPT, bij grote meerlingen > 2 foetus)
- Afwijkingen gevonden bij GUO die geassocieerd zijn met genetische afwijkingen (incl. verdikte nekplooi $\geq 3,5$ mm 1e 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. Counseling door primaire zorgverlener: 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