

VU Research Portal

Implementing Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): Perspectives of patients and professionals

van Schendel, R.V.

2016

document version

Publisher's PDF, also known as Version of record

[Link to publication in VU Research Portal](#)

citation for published version (APA)

van Schendel, R. V. (2016). *Implementing Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): Perspectives of patients and professionals*.

General rights

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal ?

Take down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

E-mail address:

vuresearchportal.ub@vu.nl

De invoering van de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) heeft wereldwijd een grote verandering teweeg gebracht in de prenatale zorg. NIPT is een accurate en veilige prenatale test waarbij bloed van de zwangere gebruikt wordt om te onderzoeken of het ongeboren kind mogelijk een foetale aneuploidie (trisomie 21 (Downsyndroom), trisomie 18 (Edwardssyndroom) of trisomie 13 (Patausyndroom)) heeft. Het doel van dit proefschrift was om inzicht te krijgen in de perspectieven van verschillende stakeholders die betrokken zijn bij de invoering van NIPT in Nederland. De studies in dit proefschrift hebben betrekking op de attitudes van zwangere vrouwen en hun ervaring met het aanbod van NIPT en brengen daarnaast ook de mening van zorgprofessionals en ouders van kinderen met Downsyndroom in kaart.

DEEL 1. VOORBEREIDEN OP DE IMPLEMENTATIE VAN NIET-INVASIEVE PRENATALE SCREENING

Hoofdstuk 2 beschrijft de attitudes van zwangeren en hun partners ten aanzien van NIPT voor screening op foetale aneuploidie en de mogelijke uitbreiding van aandoeningen in de toekomst. De attitudes zijn in kaart gebracht met (online) focus groepen (n=47 deelnemers) en individuele interviews (n=13) met zowel laag- als hoogrisico zwangeren en hun partners. Deelnemers zagen veel barrières voor de huidige deelname aan screening zoals de onzekere kansuitslag na de huidige screeningstest (combinatietest) en het miskraamrisico van vervolgonderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Deelnemers verkozen NIPT boven de combinatietest omdat met NIPT nauwkeuriger, veiliger en vroeger getest kan worden. Deelnemers dachten dat NIPT hierdoor de prenatale screening laagdrempeliger zou maken. Men gaf aan bezorgd te zijn over mogelijk ondoordacht gebruik van NIPT (routinisatie) en meer ervaren (sociale) druk om deze, bijna perfecte, screeningstest te accepteren. Een breder aanbod van testen werd voor ernstige aandoeningen als acceptabel en zelfs wenselijk gezien, omdat dit veel leed kan voorkomen. Men vond het echter moeilijk om aan te geven waar dan de grens moet liggen op welke aandoeningen wel of niet getest mag worden. Ook vreesde men voor een 'glijdende schaal'.

Hoofdstuk 3 presenteert de resultaten van een online vragenlijst op de website van de negenmaandenbeurs ingevuld door 381 zwangeren. De vragenlijst onderzocht de mening van zwangeren over de invoering van NIPT en het aanbieden van NIPT voor meerdere aandoeningen. Ongeveer de helft (51%) van de zwangeren toonde interesse in NIPT, waaronder 33% van de zwangeren die eerder had afgezien van de combinatietest. Men verwachtte dat de deelname aan prenatale screening zou toenemen met de invoering van NIPT. Zwangeren meenden dat, als een bredere NIPT aangeboden zou worden, dit mogelijk zou moeten zijn voor levensbedreigende en/of

ernstige verstandelijke- of lichamelijke aandoeningen. Zwangeren waren bang dat het aanbieden van een screeningtest op meerdere aandoeningen zou kunnen leiden tot een overvloed aan informatie, maar gaven desalniettemin aan dat ze de voorkeur hadden om zelf te kunnen kiezen uit een lijst van aandoeningen als hen zo'n brede test werd aangeboden.

Hoofdstuk 4 combineert resultaten van de online vragenlijst op de website van de negen maandenbeurs en focusgroepen onder zwangeren uit een eerdere studie. Het doel van deze gecombineerde studie was om redenen voor het afzien van de combinatietest in kaart te brengen en te kijken hoe deze gerelateerd zijn aan het wel of niet accepteren van NIPT in de toekomst. De resultaten laten zien dat zwangeren die de combinatietest weigeren vanwege redenen die betrekking hebben op hun attitude ten aanzien van Downsyndroom en ten aanzien van zwangerschapsafbreking, eerder geneigd zijn ook af te zien van NIPT of alleen het nut ervan inzien om zich te kunnen voorbereiden op de komst van een kind met een aandoening. Vrouwen die afzien van de combinatietest vanwege de testeigenschappen zijn eerder geneigd de betere NIPT wel te accepteren. Gebaseerd op deze resultaten ligt het niet in de lijn der verwachting dat NIPT ondoordacht wordt gebruikt, mits de zwangere de gelegenheid wordt gegeven om te reflecteren op haar persoonlijke waarden.

Hoofdstuk 5 beschrijft een vragenlijstonderzoek onder 240 verloskundige zorgprofessionals waarmee meningen over NIPT als eerste screeningtest voor foetale aneuploidie en de uitbereiding naar meerdere aandoeningen in kaart zijn gebracht. De meerderheid van de zorgprofessionals (72%) vond dat NIPT de combinatietest zou moeten vervangen, al zou 43% wel de nekplooiemeting willen behouden. Men verwachtte dat het gebruik van NIPT zou leiden tot een hogere deelname aan prenatale screening. Deelnemers vonden dat NIPT makkelijker uit te leggen is en daarmee de counseling zou vereenvoudigen. In tegenstelling tot zwangeren vonden zorgprofessionals dat, als NIPT aangeboden zou worden voor meerdere aandoeningen, je dit zou moeten doen als een vaststaand aanbod (vaste lijst van aandoeningen waarop wordt getest). De overgrote meerderheid was het eens met het screenen op aandoeningen die gepaard gaan met neonatale sterfte of aandoeningen waarbij een kind levenslange zorg nodig heeft.

Hoofdstuk 6 beschrijft een kwalitatief onderzoek dat gebruikt maakt van focusgroepen (n=16 deelnemers) en interviews (n=11) om de attitudes van ouders van kinderen met Downsyndroom ten aanzien van NIPT in kaart te brengen. Ondanks het feit dat sommige ouders kritisch tegenover het screenen op Downsyndroom staan, vindt men dat NIPT een positieve ontwikkeling is, aangezien het de mogelijkheid geeft om op een betere en veiligere manier te kunnen testen of het ongeboren kind Downsyndroom

heeft, zodat je je vervolgens hierop zou kunnen voorbereiden. Ouders maakten zich wel zorgen over eventueel ondoordacht gebruik van NIPT. Ze waren bang dat het aantal abortussen vanwege chromosoomafwijkingen zou toenemen waardoor er minder acceptatie en faciliteiten zouden komen voor kinderen met Downsyndroom. Dit zou er vervolgens weer voor kunnen zorgen dat meer zwangeren zich gedwongen voelen om deel te nemen aan de screening. Ouders benadrukten het belang van goede counseling en informatievoorziening, niet alleen medische informatie maar ook informatie over hoe het is om te leven met een kind met Downsyndroom. Een vrije keuze kan alleen gewaarborgd blijven met evenwichtige informatie en counseling, goede condities voor zorg en acceptatie en participatie voor mensen met Downsyndroom. Een uitbreiding naar andere aandoeningen werd als een positieve ontwikkeling gezien mede omdat daarmee de focus minder op Downsyndroom komt te liggen dan nu het geval is. Echter, het testen op meerdere aandoeningen werd ook als zorgelijk gezien, vanwege een mogelijk verlies van diversiteit in de samenleving en de onzekerheid over waar het toe zou leiden.

DEEL II. EVALUATIE VAN DE IMPLEMENTATIE EN HET AANBOD VAN DE NIET-INVASIEVE PRENATALE TEST

Hoofdstuk 7 bespreekt de implementatie van NIPT in de Nederlandse prenatale zorg door de beperkende en bevorderende factoren en de voorwaarden van een succesvolle implementatie te beschrijven. De bevindingen zijn verkregen uit een combinatie van stakeholder interviews (n=13), documentanalyse en observaties van de NIPT Consortium bijeenkomsten. De resultaten zijn geïnterpreteerd met behulp van de 'Diffusion of Innovation Theory' en een 'Network of Actors' model. De resultaten laten zien dat het invoeren van geavanceerde technologieën, zoals NIPT, baat heeft bij een leerfase waarin de technische prestatie en ervaringen van zorgprofessionals en zwangeren kunnen worden geëvalueerd. Zo'n gecoördineerde leerfase waarbij alle stakeholders worden betrokken stimuleert het proces van een verantwoorde implementatie van NIPT.

Hoofdstuk 8 rapporteert de voorkeuren en het keuzeproses van zwangeren met verhoogd risico op foetale aneuploidie op basis van de combinatietest ($\geq 1:200$) of medische voorgeschiedenis, aan wie NIPT is aangeboden als een tweede screeningstest als alternatief voor een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). De NIPT is aangeboden in de context van de nationale implementatie studie (TRIDENT studie: Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing). De resultaten van vragenlijsten, ingevuld door 1091 zwangeren na de counseling, laten zien dat de overgrote meerderheid NIPT als tweede stap verkiest boven een invasieve test omdat het veiliger is. De meeste zwangeren (90%) hadden voldoende kennis over NIPT en 78%

maakte een geïnformeerde keuze. Het maken van een geïnformeerde keuze was geassocieerd met minder innerlijke conflicten en minder angst. Zwangeren met een laag opleidingsniveau en/of onvoldoende gezondheidsvaardigheden maakten minder vaak een geïnformeerde keuze. Zwangeren die kozen voor NIPT hadden minder vaak de intentie om hun zwangerschap af te breken in het geval van Downsyndroom (58.4%) dan zwangeren die kozen voor een invasieve test (86.5%), wat laat zien dat wellicht meer zwangeren voor NIPT kiezen om zich te kunnen voorbereiden. Blijvende aandacht voor de counseling is van groot belang, ook buiten de context van de studie, in het bijzonder voor lager opgeleide zwangeren of degenen met onvoldoende gezondheidsvaardigheden.

Hoofdstuk 9 beschrijft de gevoelens, het emotionele welbevinden en tevredenheid van hoog-risico zwangeren die deelnamen aan de TRIDENT-studie. De vragenlijst, die is ingevuld nadat zwangeren de uitslag hadden ontvangen (n=682), laat zien dat de overgrote meerderheid (96%) blij was dat NIPT hen was aangeboden en dat ze geen spijt hadden van het laten uitvoeren van deze test. De meeste zwangeren (68%) vonden de wachttijd voor de uitslag te lang. Resultaten lieten zien dat zwangeren zich gerustgesteld voelden door een normale NIPT uitslag en dat hun angstniveau daalde tot normaalwaarden. Zwangeren met lage gezondheidsvaardigheden en degenen die NIPT hadden laten doen op basis van een medische voorgeschiedenis hadden significant meer angst na een normale NIPT uitslag dan de zwangeren met voldoende gezondheidsvaardigheden en zonder medische voorgeschiedenis. Deze zwangeren zouden daarom baat hebben bij extra uitleg en begeleiding na ontvangst van hun NIPT uitslag.

CONCLUDERENDE OPMERKINGEN

Stakeholders zijn geïnteresseerd in NIPT voor aneuploidiescreening en in het testen op meerdere aandoeningen. Het introduceren van NIPT als een optioneel vervolgonderzoek naast de invasieve test voor zwangeren met verhoogd risico op een foetale aneuploidie binnen de context van een onderzoeksstudie, heeft er voor gezorgd dat NIPT op een verantwoorde wijze geïmplementeerd kon worden in Nederland. Dit heeft geleid tot een aanbod dat zwangeren tevreden stelde en hen in staat stelde een geïnformeerde keuze te maken. Routinisatie, ondoordacht gebruik en (sociale) druk om te testen als NIPT wordt ingevoerd als eerste screeningtest moeten voorkomen worden door het proces van geïnformeerde besluitvorming te bewaken door middel van training van zorgprofessionals en het realiseren van effectieve counseling. Innovatieve strategieën en hulpmiddelen bij counseling kunnen behulpzaam zijn bij, in het bijzonder maar niet exclusief, zwangeren met een laag opleidingsniveau of lage gezondheidsvaardigheden. Als NIPT aangeboden wordt voor meerdere aandoeningen

is het van belang een manier te vinden die het maken van een geïnformeerde keuze bevordert in plaats van ondermijnt.