



Nuchal translucency

Inleiding

De meest gebruikelijke indicaties voor invasieve prenatale diagnostiek zijn: *a* een gevorderde maternale leeftijd (36 jaar of ouder), *b* een belaste (familie-)anamnese, *c* een afwijkende testuitslag bij serumscreening. Deze indicaties zijn gebaseerd op de verhoogde kans dat een zwangere een kind met het syndroom van Down of een andere chromosomale afwijking krijgt. Deze kans kan ook worden geschat door echoscopische meting van de *nuchal translucency* vroeg in de zwangerschap.

De definitie van nuchal translucency (NT) luidt: *de echovrije zone in de nek van de foetus tussen 10 en 14 weken zwangerschap*. Indien een verhoogd risico op een kind met het syndroom van Down of een andere chromosomale afwijking bestaat, kan invasieve prenatale diagnostiek worden aangeboden. De kans op het syndroom van Down neemt toe met de dikte van de NT. Uit onderzoek is duidelijk geworden dat de prevalentie van chromosomale afwijkingen geassocieerd is met zowel de NT als de zwangerschapsduur en de maternale leeftijd. De sensitiviteit van de NT-screening in combinatie met maternale leeftijd voor de detectie van het syndroom van Down is ongeveer 77%.¹ Om hetzelfde resultaat te bereiken zou bij 5% van alle zwangeren invasieve prenatale diagnostiek verricht moeten worden. De sensitiviteit bij gebruik van de maternale leeftijdsindicatie alleen bedraagt ongeveer 30% indien bij 5% van de zwangeren invasieve diagnostiek verricht wordt. Ook in zwangerschappen met een normaal chromosomenpatroon

ontwikkelen foetussen een meetbare NT. De NT bij chromosomaal normale foetussen is vooral afhankelijk van de zwangerschapsduur en bereikt zijn maximum rond 13 weken. De mediane NT-diameter neemt toe van 0,7 mm bij 70 dagen tot 1,7 mm bij 91 dagen en daalt naar 1,0 bij 105 dagen zwangerschapsduur. Indien het foetale chromosomenpatroon normaal is blijkt de dikte van de NT gerelateerd te zijn aan een toegenomen risico op een miskraam en een vergrote kans op structurele afwijkingen van de foetus, met name hartafwijkingen.

Uit studies is gebleken dat een NT van 3 mm of meer gemeten kan worden bij ongeveer 70% van de foetussen met het syndroom van Down en bij 5% van de foetussen met een normaal chromosomenpatroon.

Uitvoering

Termijn

Echoscopisch onderzoek naar foetale chromosoomafwijkingen (zoals bijvoorbeeld het syndroom van Down) door middel van NT-meting kan verricht worden vanaf 10 weken zwangerschap. De optimale termijn ligt tussen ongeveer 11 en 13 weken zwangerschap. De uiterste termijn is 14 weken. NB De optimale termijn van de NT-meting is gecorreleerd aan de Crown Rump Length (CRL). De meting dient bij voorkeur plaats te vinden bij een CRL van 38-84 mm.

1. Bij gebruik van de software 'Risk assessment program Fetal Medicine Foundation, London'.

Apparatuur

De gehanteerde echoscopische apparatuur dient een voldoende goede resolutie te bezitten en de mogelijkheid van elektronische meting tot op 0,1 mm nauwkeurig. Tevens dient het apparaat over de mogelijkheid tot zoom/vergroting van het beeld te beschikken. Daarnaast is de mogelijkheid van Cineloop Image Review² aan te bevelen.

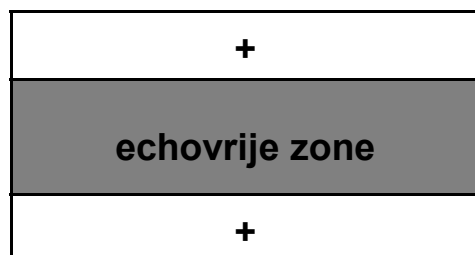
Meting

De echoscopische meting kan transabdominaal dan wel transvaginaal worden verricht.

- Er moet een goede medio-sagittale doorsnede van de foetus worden verkregen en in de freeze-mode worden vastgezet.
- De vergroting moet zo zijn ingesteld dat de foetus ongeveer driekwart van het totale beeld vormt.
- De maximale dikte van de subcutane echovrije ruimte tussen huid en het weefsel dat zich over de foetale wervelkolom uitstrekt, moet worden gemeten (zie figuur 1).
- Het is belangrijk te differentiëren tussen de foetale huid en het amnion (zo nodig wacht men tot de foetus zich van het amnion verwijdert). De meting dient bij voorkeur gedocumenteerd te worden met behulp van een foto.
- Let op: extreme flexie of extensie van de foetus kan de nauwkeurigheid van de meting beïnvloeden.

Figuur 1

Schematische weergave van de plaatsing van calipers voor de meting van de nuchal translucency.



Interpretatie van de testuitslag

Tot nu toe wordt in Nederland voor het syndroom van Down een risico *hoger dan 1/250 ten tijde van de partus* als afkappunt gehanteerd (zie verder NVOG-standpunt 6, Serumscreening naar neuraalbuisdefect en Downsyndroom). Bij een risico op het syndroom van Down van 1/250 en hoger wordt invasieve diagnostiek aangeboden. Indien de NT-meting gecombineerd wordt met het

a priori risico van de maternale leeftijd kan een kans op het syndroom van Down berekend worden. Op grond van deze kansberekening kan besloten worden invasieve diagnostiek aan te bieden bij een risico groter dan of gelijk aan 1 op 250 ten tijde van de partus (dit komt overeen met een kans van 1 op 175 bij 12 weken zwangerschap³). Deze wijze van risicoberekening is op dit moment de meest ideale, maar hiervoor moet men beschikken over een geschikt softwareprogramma. Heeft men dat niet, dan kan als oriëntatie tabel 1 worden gebruikt. Bij een risico op het syndroom van Down van $\geq 1/250$ ten tijde van de partus (komt overeen met 1 op 175 bij 12 weken)³ wordt invasieve diagnostiek aangeboden.

Tevens wordt gewezen op mogelijke andere afwijkingen die kunnen samenhangen met een NT (structurele afwijkingen, van welke aard ook, maar met specifieke aandacht voor het hart). Daartoe wordt een geavanceerd ultrageluidonderzoek uitgevoerd tussen de 18e en 22e week van de zwangerschap.

Aanbeveling

Gynaecologen moeten in staat zijn desgevraagd zwangeren te informeren over de NT-meting en deze desgewenst te laten uitvoeren. Hierbij dienen de bovengemelde kwaliteitsnormen met betrekking tot voorlichting, uitvoering en interpretatie van de test in acht genomen te worden. In het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek kunnen NT-metingen niet standaard aan alle zwangeren worden aangeboden.

2. Cineloop Image Review: acquisitie, opslag in geheugen en weergave in real-time van echobeelden.

3. De kans op een foetus met het syndroom van Down is groter bij 12 weken zwangerschap dan à terme, omdat 30-40% van deze zwangerschappen alsnog resulteert in een spontane abortus, een partus immaturus of intra-uteriene vruchtdood.

Tabel 1

Kans op het syndroom van Down op basis van leeftijd, CRL (zwangerschapsduur) en NT-meting (Risk assessment program Fetal Medicine Foundation).

Uitgangspunt: een kans van 1 op 250 à terme komt overeen met een kans van 1 op 175 bij 12 weken zwangerschap.

maternale leeftijd (jaar)	CRL (mm)	38	44	56	70	84
	weken zwangerschap	10 ⁺⁰	11 ⁺⁰	12 ⁺⁰	13 ⁺⁰	14 ⁺⁰
24	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	2,1	2,4	2,9	3,4	3,9
28	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	2,0	2,3	2,8	3,3	3,8
32	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,8	2,1	2,6	3,0	3,5
36	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,6	1,8	2,2	2,6	3,0
38	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,5	1,7	2,0	2,4	2,7
40	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,3	1,5	1,8	2,1	2,4
42	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,1	1,3	1,6	1,8	2,1
43	risico = 1:175 bij NT ≥...mm	1,0	1,2	1,4	1,7	1,9
44	Bij ≥44 jaar is het risico ongeacht de NT-meting altijd ≥ 1:175					

Kwaliteitsnormen voor de voorlichting

Aanstaande ouders moeten desgevraagd over voorlichting kunnen beschikken. Mondelinge voorlichting dient door schriftelijk en/of audiovisueel voorlichtingsmateriaal te worden ondersteund. Deze voorlichting bevat minimaal o.a.:

- de aandoening waarop getest wordt
- de theoretische kans dat de aandoening waarop getest wordt ook werkelijk aanwezig is
- de testprocedure; de betekenis van een hoog- of laagrisico-uitslag
- handelingsmogelijkheden bij een hoogrisico-uitslag
- mogelijke bevindingen bij vervolgonderzoek
- handelingsmogelijkheden bij een afwijkende vlokcentest of vruchtwateronderzoek

Literatuur

- 1 Berg PP van den, Van Vugt JMG. Een nieuwe trend in de obstetrische echoscopie: de meting van het foetale nekoedeem. Ned Tijdschr Obstet Gynaecol 1998; 111: 1: 16-9.
- 2 Bilardo CM, Pajkrt E, De Graaf I, Mol BW, Bleker OP. Outcome of fetuses with enlarged nuchal translucency and normal karyotype. Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 11: 401-6.
- 3 Pajkrt E. First trimester ultrasound screening for chromosomal anomalies. Amsterdam, Proefschrift 19 maart 1998.
- 4 Pandya PP, Snijders RJ, Johnson SP, De Lourdes-Brizot ML, Nicolaidis KH. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. Br J Obstet Gynaecol 1995; 102: 957-62.
- 5 Shulman LP, Emerson DS, Felker RE, Philips OP, Simpson JL, Elias S. High frequency of cytogenetic abnormalities in fetuses with cystic hygroma diagnosed in the first trimester. Obstet Gynecol 1992; 80: 80-2.
- 6 Snijders RJM, Noble P, Sebire N, et al. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. Lancet 1998; 351: 343-6.
- 7 Taipale P, Hiilesmaa V, Salonen R, Ylöstalo P. Increased nuchal translucency as a marker for fetal chromosomal defects. New Eng J Med 1997; 337: 1654-8.
- 8 Vugt JMG van, Van Zalen-Sprock RM, Kostense PJ. First trimester nuchal translucency: a risk analysis on fetal chromosome abnormality. Radiology 1996; 200: 537-40.
- 9 Vugt JMG van, Tinnemans BWS, Van Zalen-Sprock RM. Outcome and early childhood follow-up of chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency at 10-14 weeks' gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 11: 407-9.
- 10 Zalen-Sprock RM van, Van Vugt JMG, Van Geijn HP. Non-echogenic nuchal oedema as a marker in trisomy 21 screening [Letter]. Lancet 1992; 339: 1480-1.
- 11 Zalen-Sprock RM van, Van Vugt JMG, Van Geijn HP. First trimester diagnosis of cystic hygroma, course and outcome. Am J Obstet Gynecol 1992; 167: 1: 94-8.



© 2000 Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie. NVOG-standpunten behandelen actuele onderwerpen waarover in het algemeen (nog) geen consensus bestaat door het ontbreken van adequate wetenschappelijke onderbouwing. De gegeven informatie heeft derhalve geen dwingend karakter, maar beoogt slechts een advies te geven gebaseerd op de beschikbare kennis op het moment van publicatie. Dit standpunt is opgesteld door de Werkgroep Echoscopie en de Werkgroep Prenatale Diagnostiek (op 18 mei 1999 te Amsterdam). De geldigheid van dit standpunt eindigt uiterlijk vijf jaar na dagtekening.
Dagtekening 15 januari 2000

NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE EN GYNAECOLOGIE
Lomanlaan 103
Postbus 20061, 3502 LB Utrecht
<http://www.nvog.nl>