

### Waarom is deze Update ook voor ouders interessant?

De Update geeft een beeld van hoe aan ouders de diagnose is verteld. Daarnaast rapporteren ouders over hun ervaringen met screening tijdens de zwangerschap.

Wist u dat 78% van de ouders van geboren kinderen met Downsyndroom niet heeft meegedaan aan screening op Downsyndroom voor de geboorte? En dat de afgelopen paar jaar voor 70% van deze ouders een reden hiervoor is dat een kind met Downsyndroom sowieso welkom is in hun gezin. Wist u dat ouders dit steeds vaker als reden noemen?

Slechts 1 op de 5 ouders vindt dat bij het aanbieden van de combinatie-test er adequate informatie is gegeven over zowel medische aspecten als over het leven met Downsyndroom.

Bij 84% van de geboren kinderen met Downsyndroom ontstond het vermoeden van Downsyndroom pas na de geboorte.

Bij prenatale diagnoses vindt maar 1 op de 2 ouders de informatie die zij bij die diagnose over Downsyndroom kregen in grote mate tot geheel toereikend. Hoewel de meerderheid van de ouders met een prenatale vermoedelijke diagnose vindt dat de hulpverleners geen druk uitoefenden om de zwangerschap af te breken, ondervond 15% wel druk, soms zeer expliciet.

Goed nieuws: 83% van de ouders vindt de informatie die zij van de kinderarts kregen bij het eerste gesprek na de definitieve diagnose in grote mate tot geheel toereikend.

### Wie hebben er meegedaan?

In beide onderzoeken hebben we de ouders benaderd via onze elektronische nieuwsbrief en onze site. In 2009 hebben we bovendien meerdere keren in dit blad een oproep geplaatst. De 2009-enquête heeft bijna een jaar online gestaan; de mini-enquête in 2016 een maand. Door de langere looptijd van de 2009-enquête zijn er daar per geboortjaar meer ouders die hebben meegedaan. In Tabel 1 vindt u een overzicht, voor het 2009-onderzoek ingeperkt tot de geboortejaren 2005-2009.

Tabel 1: Aantal geënquêteerden per geboortjaar van het kind

	Geboortjaar	Aantal
<b>Onderzoek 1 (2009)</b>	2005	67
	2006	69
	2007	56
	2008	79
	2009	82
	Totaal 2005-2009*	353
<b>Onderzoek 2 (2016)</b>	2010	42
	2011	33
	2012	44
	2013	47
	2014	33
	2015	36
	2016	7
	Totaal 2010-2016	242
	Totaal 2005-2016	595

\* Er waren in 2009 353 ouders van kinderen in de leeftijd 0-5 jaar die de meeste vragen over zwangerschap en screening hebben beantwoord. Maar er waren iets minder ouders die ook de vragen (op een later punt in de vragenlijst) hebben beantwoord over hoe de diagnose is verteld.

In beide onderzoekjaren zijn de respondenten vaker moeder dan vader van het kind met Downsyndroom: 81% in het 2009-onderzoek en 88% in het 2016-onderzoek.

We hebben alle ouders gevraagd wat het hoogst behaalde opleidingsniveau was van de vader en van de moeder. De resultaten zijn min of meer gelijk voor beide jaren (Tabel 2). Een vergelijking met de algehele bevolking (CBS-gegevens voor 25-45 jaar voor 2009 en 2016) laat zien dat het percentage Basisschool/VMBO

# Ervaringen met diagnosestelling en screening

Begin 2016 hebben we vanuit de SDS een online enquête gehouden onder ouders van kinderen geboren na 2009. We vroegen de ouders hoe hun de diagnose Downsyndroom is meegedeeld. Daarnaast informeerden we naar ervaringen met screening tijdens de zwangerschap. Eerder, in 2009, hebben we, als onderdeel van een veel uitgebreidere enquête, ouders deels dezelfde vragen gesteld (zie: [www.downsyndroom.nl/enq](http://www.downsyndroom.nl/enq)). Daarmee kunnen we kijken of er veranderingen zijn tussen toen en nu.

- Gert de Graaf

vergelijkbaar is. Wel zijn er in de onderzoeken meer HBO- of universitair opgeleiden (55% à 61%) dan in de algehele bevolking (35% à 45%). Maar, de inhoudelijke antwoorden van hoger en minder hoogopgeleide ouders in de beide onderzoeken zijn vrijwel identiek.

Tabel 2: Opleidingsniveau van de ouders

	Basisschool/VMBO	HAVO/VWO/MBO	HBO of Universitair
Vader – 2009	22%	23%	55%
Vader – 2016	23%	19%	58%
Moeder – 2009	13%	27%	60%
Moeder – 2016	15%	24%	61%

Van de respondenten in 2009 was 85% donateur van de SDS en 3% ex-donateur. In 2016 was dit respectievelijk 73% en 4%. In 2016 is er in de enquête dus een iets grotere groep die nooit donateur is geweest. Dit weerspiegelt een ontwikkeling die we ook in de bestanden van de SDS vinden. Van de ouders van 0-5 jarige kinderen uit de SDS-bestanden (ouders die informatie bij ons hebben gezocht) zijn er eind 2015 minder donateur (70%) geworden dan eind 2009 (90%).

In de 2009-enquête (geboortejaren 2005-2009) is er geen verband tussen opleidingsniveau en al dan niet SDS-donateur zijn of ooit geweest zijn. In het 2016-onderzoek is dit verband er wel, maar alleen voor de moeders. Bij de HBO- of universitair opgeleide moeders is 85% donateur of ooit donateur geweest; bij de minder hoogopgeleide moeders (basisschool tot en met MBO) 66%. Overigens zijn de inhoudelijke antwoorden van mensen die donateur zijn (of zijn geweest) vrijwel identiek aan die van mensen die nooit donateur zijn geworden. Dus, hoewel de onderzoeken niet geheel representatief zijn voor opleidingsniveau van de ouders, maakt dit voor de bevindingen weinig verschil.

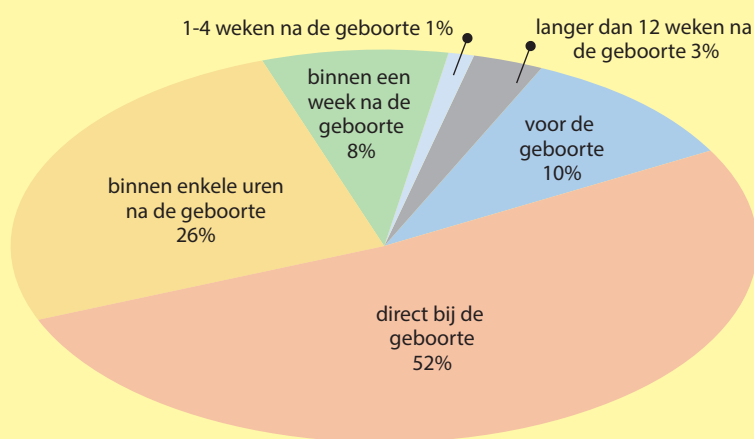
### Vermoeden van downsyndroom

Bij de diagnose zijn er twee belangrijke stappen. Eerst ontstaat er een vermoeden dat het kind wellicht Downsyndroom heeft. Dat moment kan vóór of na de geboorte plaatsvinden. Vervolgens wordt er een chromosomenonderzoek gedaan. De diagnose wordt hierdoor definitief beves-

tigd. Ook dit kan vóór of na de geboorte plaatsvinden. Bij beide stappen zullen ouders gesprekken hebben met hulpverleners. Hieronder bespreken we eerst de ervaringen rondom de vermoedelijke diagnose.

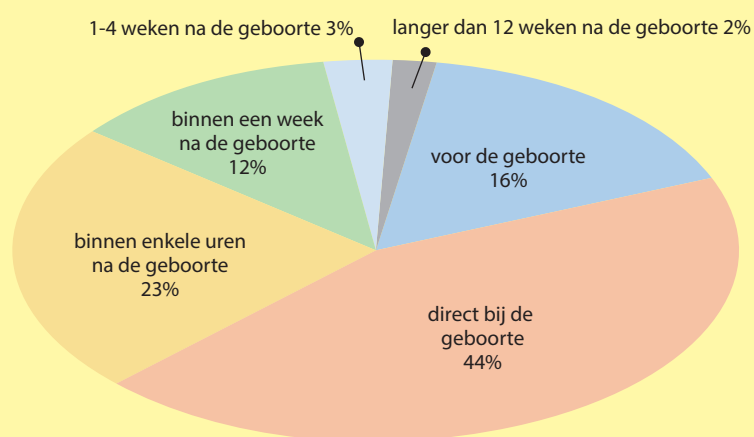
### Wanneer ontstond het vermoeden van Downsyndroom?

Zie hiervoor Figuur 1A en 1B. In de 2009-enquête ontstond het vermoeden bij 10% van de kinderen al tijdens de zwangerschap; in de 2016-enquête bij 16%. Dit verschil is statistisch significant.



Figuur 1A - Wanneer ontstond het vermoeden van Downsyndroom? (2009-onderzoek; n=324)\*

\* Niemand viel in de categorie 4-12 weken na de geboorte



Figuur 1B - Wanneer ontstond het vermoeden van Downsyndroom? (2016-onderzoek; n=242)\*

\* Niemand viel in de categorie 4-12 weken na de geboorte

## VÓÓR DE GEBOORTE:

In 2016 hebben we gevraagd op grond waarvan het vermoeden al voor de geboorte ontstond. Bij de 39 betrokken kinderen was er bij 28 (72% van de 39) een bijzonderheid gezien bij een echo; bij 14 (36%) was er een verhoogde kans bij de combinatietest; bij 20 (51%) was er een uitslag Downsyndroom bij vlokkentest of vruchtwaterpunctie; vier moeders (10%) hadden zelf een voorgevoel; en bij drie kinderen (8%) wees de NIPT op Downsyndroom. De opgetelde percentages zijn hoger dan 100%, omdat bij een kind meerdere antwoordcategorieën mogelijk zijn.

## NA DE GEBOORTE:

Als er pas na de geboorte een vermoeden van Downsyndroom ontstond, dan is dit over het algemeen direct bij de geboorte of binnen enkele uren daarna. Een late vermoedelijke diagnose (pas na 1 week of zelfs pas na 12 weken) is zeldzaam (bij 4-5%).

## Wie kwam er met het vermoeden?

Zowel in het onderzoek van 2009 als van 2016 is dit meestal een kinderarts (50%), gevolgd door een verloskundige (25%) en een gynaecoloog (12% in 2009; 17% in 2016). In het 2016-onderzoek is het iets vaker een gynaecoloog dan in 2009, samenhangend met meer vermoedelijke diagnoses al vóór de geboorte. In prenatale situaties is relatief vaak de gynaecoloog degene die het vermoeden met de ouders bespreekt. In postnatale situaties is dit vaak de kinderarts, maar soms ook een vroedvrouw of gynaecoloog.

Tabel 3: Wie kwam er met het vermoeden van Downsyndroom?

	2009-onderzoek (n=324)	2016-onderzoek (n=242)*
Gynaecoloog	12%	17%
Echoscopist	1%	3%
Verloskundige	23%	25%
Kinderarts	51%	50%
Verpleegkundige	1%	3%
Klinische geneticus	1%	3%
Consultatiebureau	1%	1%
Huisarts	2%	0%
Ouder zelf of partner	6%	10%
Anders (divers)	3%	3%

\* In 2016 konden ouders meer dan één

categorie kiezen bij deze vraag, waardoor je meer dan 100% krijgt als je de categorieën optelt.

## Kregen de ouders toereikende informatie bij de vermoedelijke diagnose?

In het 2016-onderzoek vindt 29% van de ouders de informatie bij het gesprek, waarin de vermoedelijke diagnose werd meegedeeld, geheel toereikend; 31% in grote mate toereikend; 24% enigszins ontoereikend en 15% geheel ontoereikend. Er zijn hier dus zeker nog verbeteringen mogelijk. In het 2009-onderzoek zijn deze percentages vrijwel gelijk. Er is dus weinig veranderd.

## VÓÓR DE GEBOORTE:

Bij een vermoeden al vóór de geboorte is de verdeling in het 2016-onderzoek negatiever (van positief naar negatief geordend: 23%; 28%; 25%; 25%) dan bij een vermoeden na de geboorte (31%; 32%; 24%; 13%). Dus 1 op de 2 ouders in het 2016-onderzoek vindt de informatie, die zij kregen bij een prenatale vermoedelijke diagnose, enigszins of zelfs geheel ontoereikend. Omdat dit een belangrijk beslissingsmoment is voor de zwangere, is dit verontrustend. In het 2009-onderzoek zijn er geen verschillen in beoordeling tussen vermoeden voor of na de geboorte.

## NA DE GEBOORTE:

In het 2016-onderzoek is er geen duidelijke trend in de tevredenheid over de informatie bij dit allereerste gesprek en het moment dat na de geboorte het vermoeden van Downsyndroom ontstond. Van degenen waar dit direct bij de geboorte het geval was, vindt 64% de informatie bij het gesprek (in grote mate tot geheel) toereikend; bij een vermoeden binnen enkele uren na de geboorte ligt dit eveneens op 64%; binnen een week na de geboorte op 55%; langer dan een week na de geboorte op 64%. In het 2009-onderzoek is er wel een trend zichtbaar met respectievelijk 73%, 61%, 59% en 27% tevredenheid.

## PER BEROEPSGROEP:

Maakt het bij deze vraag nog uit uit welke beroepsgroep degene komt die het vermoeden met de ouders bespreekt? Zowel in het 2009- als in het 2016-onderzoek zijn zo'n zes à zeven op de tien ouders tevreden over de informatie in het gesprek waarbij het vermoeden Downsyndroom werd uitgesproken, ongeacht of de gesprekspartner een gynaecoloog (61% tevreden in 2009; 68% in 2016),

een verloskundige (65% en 67%) of een kinderarts (69% en 62%) is. Minder vaak tevreden over de toereikendheid van de informatie zijn ouders als het vermoeden is meegedeeld door een klinisch geneticus (50% van de in totaal zes personen), een echoscopist (38% van acht) of een verpleegkundige (43% van zeven) (in het 2016-onderzoek). In het 2009-onderzoek zijn de aantallen uit deze beroepsgroepen nog veel kleiner, zodat we hierover geen uitspraken kunnen doen.

## Hoe ervoeren de ouders het gesprek bij de vermoedelijke diagnose?

In 2016 hebben 214 ouders deze open vraag beantwoord; in 2009 311. Zo'n 33% (in 2016) van deze ouders geeft hierbij wel aan hoe zij zich voelden (25% in 2009), maar geeft geen oordeel over de kwaliteit van het gesprek. Van de 143 ouders (in 2016) die dit wel doen, omschrijft 62% dit gesprek in positieve termen; in 2009 was dit 73% (van 233). Positieve termen die gebruikt worden zijn bijvoorbeeld: rustig, meelevend, liefdevol, zorgvuldig, informatief, duidelijk, helder, eerlijk, vriendelijk, de tijd geven om te reageren.

Ongeveer 38% in 2016 en 27% in 2009 van de ouders (met een oordeel hierover) omschrijft dit eerste gesprek in negatieve termen, zoals: tactloos, onprofessioneel, onpersoonlijk, lomp, warrig, er omheen draaiend, ongevoelig, niet informatief, met stereotypen en een te negatief beeld van Downsyndroom. Een moeder uit het 2016-onderzoek (over het gesprek met een klinisch geneticus tijdens de zwangerschap): 'Er werd vooral gesproken over wat er allemaal mis kon gaan of zijn met het kindje. Er werd niets gezegd over de mogelijkheden.'

## VÓÓR DE GEBOORTE:

Bij een vermoeden van Downsyndroom voor de geboorte is, althans in het 2016-onderzoek, het oordeel over het gesprek iets minder vaak positief: 50% beoordeelt het gesprek in positieve termen bij een prenataal vermoeden tegenover 64% bij een vermoeden na de geboorte. In het 2009-onderzoek is 76% positief bij postnatale vermoedelijke diagnoses en 73% positief bij prenatale vermoedelijke diagnoses – dus vaker positief en geen verschil tussen pre- en postnataal.

## NA DE GEBOORTE:

In het 2016-onderzoek is er bij een vermoeden na de geboorte geen duidelijk verband tussen de beoordeling van het

gesprek en het moment na de geboorte dat het vermoeden ontstond. Van degenen waar dit direct bij de geboorte het geval was, omschrijft 62% het gesprek in positieve termen; bij een vermoeden binnen enkele uren na de geboorte 71%; binnen een week na de geboorte 57%; langer dan een week na de geboorte 60%. In het 2009-onderzoek is er wel een trend zichtbaar met respectievelijk 84%, 61%, 53% en 50%.

#### PER BEROEPSGROEP:

Over de verloskundigen zijn de ouders het vaakst positief (81% in 2009; 76% in 2016). Bij de kinderartsen zijn de percentages met een positief oordeel respectievelijk 71% (2009) en 64% (2016); bij de gynaecologen 64% en 67%. Over de echoscopisten (29% positief van vijf ouders met een oordeel hierover) en de klinisch genetici (20% positief van vijf) zijn de desbetreffende ouders het minst te spreken (2016-onderzoek), maar het betreft hier erg kleine aantallen.

#### Definitieve diagnose: Downsyndroom

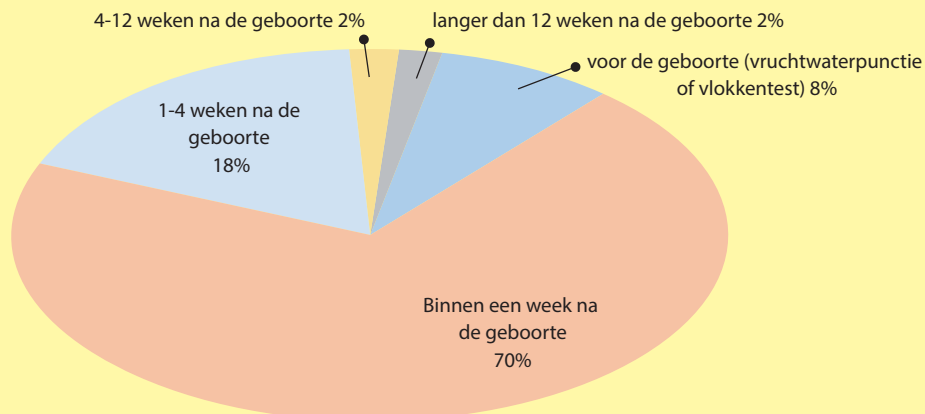
Nadat het vermoeden van Downsyndroom is uitgesproken, volgt er chromosomenonderzoek om de diagnose definitief te bevestigen. Dit kan voor of na de geboorte plaatsvinden. Hieronder gaan we in op de ervaringen rondom de definitieve diagnose.

#### Wanneer kregen de ouders de definitieve diagnose te horen?

Dit is voor het 2016-onderzoek afgebeeld in Figuur 2.

#### VÓÓR DE GEBOORTE:

In het 2016-onderzoek werd de definitieve diagnose iets vaker al vóór de geboorte gesteld (bij 8%) dan in het 2009-onderzoek (5%).



Figuur 2 - Wanneer werd de diagnose definitief bevestigd? (2016-onderzoek; n=242)

#### NA DE GEBOORTE:

Indien na de geboorte de definitieve diagnose werd gesteld, dan is dit zeer vaak binnen een week na de geboorte. Een late diagnose (pas na 4 weken of zelfs na 12 weken) is zeldzaam (bij 4%). In dit opzicht is er geen verschil tussen het 2009- en 2016-onderzoek.

#### Wie vertelde de definitieve diagnose aan de ouders?

We vroegen de ouders met wie zij het eerste uitgebreide gesprek hebben gehad na de definitieve diagnose. Zowel in het 2009- als in het 2016-onderzoek is dit bij de overgrote meerderheid een kinderarts, bij 75% in 2009 83% in 2016. Minder vaak is dit een gynaecoloog (4% in 2009; 6% in 2016), een verloskundige (5% en 2%), een klinisch geneticus (2% en 7%), een huisarts (1% en 1%), een andere medicus of een verpleegkundige (5% en 2%), of 'anders' (3% en 1%). In 2009 had er bij 5% helemaal geen gesprek plaatsgevonden rondom de definitieve diagnose (of alleen een gesprek met de eigen partner of met familie); in 2016 was dit slechts bij 1% zo. In 2016 zijn de percentages waarbij het gesprek is gevoerd met een gynaecoloog of een klinisch geneticus iets hoger dan in 2009, samenhangend met meer diagnoses al voor de geboorte. Bij een definitieve diagnose na de geboorte is het vaak de kinderarts die dit gesprek voert, maar soms ook iemand uit de andere beroepsgroepen.

Tabel 4: Met wie hadden de ouders na de definitieve diagnose het eerste uitgebreide gesprek?

	2009-onderzoek (n=316)	2016-onderzoek (n=242) *
Gynaecoloog	4%	6%
Verloskundige	5%	2%
Kinderarts	75%	83%
Klinische geneticus	2%	7%
Huisarts	1%	1%
Andere medicus of een verpleegkundige	5%	2%
Anders (divers)	3%	1%
Geen gesprek (of alleen met partner/familie)	5%	1%

\* In 2016 konden ouders meer dan één categorie kiezen bij deze vraag, waardoor je meer dan 100% krijgt als je de categorieën optelt.

#### Kregen de ouders toereikende informatie bij de het gesprek rondom de definitieve diagnose?

In het 2016-onderzoek vindt 40% van de ouders de informatie bij het gesprek rondom de definitieve diagnose geheel toereikend; 40% in grote mate toereikend; 16% enigszins toereikend; en 4% geheel ontoereikend. De percentages in 2009 zijn vergelijkbaar: 34%, 46%, 17 en 4%. Ouders zijn duidelijk vaker tevreden over de informatie bij de definitieve diagnose dan bij de vermoedelijke diagnose.

#### VÓÓR DE GEBOORTE:

Bij de prenatale definitieve diagnoses is het beeld in het 2016-onderzoek minder



gunstig met als percentages respectievelijk: 16% geheel toereikend, 47% in grote mate toereikend, 21% enigszins ontoereikend en 16% geheel ontoereikend. In het 2009-onderzoek is er geen verschil in beoordeling van de toereikendheid van de informatie tussen prenatale en postnatale situaties.

#### NA DE GEBOORTE:

In 2016 is de tevredenheid over de informatie vooral groot als de definitieve diagnose na de geboorte is gesteld: 42% vond de informatie geheel toereikend; 39% in grote mate toereikend; 16% enigszins ontoereikend; en 3% geheel ontoereikend. Noch in het 2009-onderzoek, noch in het 2016-onderzoek, maakt het voor de tevredenheid over de informatie uit hoe lang de definitieve diagnose na de geboorte is gesteld.

#### PER BEROEPSGROEP:

Maakt de beroepsgroep nog uit? Vooral de informatie door de kinderartsen wordt zeer vaak als geheel of in grote mate toereikend beoordeeld (80% in 2009 en 83% in 2016). Bij de gynaecologen ligt dit percentage iets lager (67% van 12 in 2009; 57% van 14 in 2016). In 2016 zijn ouders te spreken over de informatie rondom de definitieve diagnose door de klinisch geneticus (88% geheel of in grote mate toereikend van 17 ouders), dit in tegenstelling tot het gesprek waarin het vermoeden van Downsyndroom werd meegedeeld (daar was maar 50% tevreden over de klinisch geneticus van de 6 betreffende ouders). In 2009 was 100% van de ouders tevreden over de informatie door de verloskundige (16 ouders). Bij de overige categorieën zijn de aantallen zo klein dat we er geen uitspraken over kunnen doen.

#### Hoe ervoeren de ouders het gesprek rondom de definitieve diagnose?

In 2016 hebben 210 ouders deze open vraag beantwoord; in 2009 302. Zo'n 19% (in 2016) geeft hierbij wel aan hoe zij zich voelden (18% in 2009), maar geeft geen oordeel over de kwaliteit van het gesprek. Van de 171 ouders (in 2016) die dit wel doen, omschrijft 77% dit gesprek in positieve termen (zie voor voorbeelden hiervan de eerdere paragraaf over de vermoedelijke diagnose); in 2009 was dit een vergelijkbare 81% (van 249).

#### VOOR DE GEBOORTE:

In 2016 wordt er vaker negatief geoordeeld over dit gesprek als de definitieve diagnose al voor de geboorte is gesteld.

62% beoordeelt het gesprek dan in positieve termen. In 2009 was dit 69%.

#### NA DE GEBOORTE:

Er wordt vaker positief geoordeeld als de definitieve diagnose na de geboorte is gesteld. In de postnatale situaties beoordeelt 79% van de ouders het gesprek in positieve termen. In het 2009-onderzoek was dit 82%. Deze tendens van grotere tevredenheid bij de postnatale situaties is dus gelijk in beide onderzoekjaren. Of het gesprek vlak na de geboorte plaatsvond of op een later tijdstip maakt noch in het 2009-onderzoek, noch in het 2016-onderzoek, uit voor de beoordeling door de ouders.

#### PER BEROEPSGROEP:

Over het gesprek met de kinderarts zijn de ouders heel vaak tevreden (81% in 2009; 79% in 2016). Bij de gynaecologen ligt dit op respectievelijk 78% (van 9 in 2009) en 50% (van 8 in 2016); bij de verloskundigen op 92% (van 13) in 2016; bij de klinisch genetici op 78% (van 9) in 2016. Alleen het gesprek met de gynaecologen in 2016 wordt iets minder vaak positief beoordeeld, maar het betreft hier een erg kleine groep. Bij de overige categorieën zijn de aantallen zo klein dat we er helemaal geen uitspraken over kunnen doen.

#### Druk op de ouders in prenatale situaties?

Zowel als het vermoeden van Downsyndroom al voor de geboorte wordt uitgesproken als wanneer de definitieve diagnose voor de geboorte is gesteld, is het belangrijk dat ouders niet onder druk worden gezet om de zwangerschap uit te dragen of juist af te breken. Ouders moeten goed worden geïnformeerd, maar dit moet waardenvrij en niet-sturend worden gedaan.

#### Oefenden de professionals druk uit om de zwangerschap uit te dragen of af te breken?

Van de 39 ouders waarbij het vermoeden van Downsyndroom al voor de geboorte bestond, ervoeren 33 ouders geen druk om de zwangerschap af te breken dan wel uit te dragen. Voorbeelden (uit het 2016-onderzoek):

Moeder: 'Ik heb weinig info gekregen, omdat we zelf voldoende op de hoogte waren en het vaststond dat we dit meisje absoluut wilden krijgen en daarin waren we ook heel duidelijk. We hadden een hele fijne gynaecologe die ook benoemde

dat dit meisje niet beter had kunnen landen.'

Moeder: 'Het was een gesprek met een klinisch geneticus en een maatschappelijk werker. Onze keuze – afbreken geen optie – werd geaccepteerd.'

Moeder: 'Het gesprek was prettig, verhelderend, zeer respectvol en begripvol.'

Zes ouders (15% van 39) rapporteren dat zij zich onder druk gezet voelden om de zwangerschap af te breken (in 2009 was dit een vergelijkbare 12%). Voorbeelden (uit het 2016-onderzoek):

Moeder: 'Het was een telefoongesprek waarbij letterlijk gezegd werd: "We zien een vruchtje met het syndroom van Down, wanneer komt u langs om het weg te laten halen." Ik weet niet of dat een gynaecoloog of iemand die de vruchtwaterstuitslag had bepaald. <...> Er was geen kennis <bij de gynaecoloog>. Er werd steeds gezegd dat bijna alle zwangerschappen werden afgebroken. Ik heb toen zelf actief contact gezocht met een kinderarts. Zij was verrast dat ik zoveel wilde weten en heeft toen naar beste eer en geweten mijn vragen beantwoord. Dit was wel neutraal en informatief.'

Moeder: 'Als één grote nachtmerrie!! Ze bleven maar doorgaan om de zwangerschap af te breken.'

Vader: 'Toen uit de triplettest (afgesproken i.v.m. letaal Patau en Edwards) een verhoogde kans bleek, kregen wij telefoon van de verloskundige. Er werd verteld dat ze erg slecht nieuws had, de kans was erg verhoogd, namelijk 1:20. Waardeoordeel "erg slecht" en "erg verhoogd". <...> Bij de echo's hetzelfde, een soort van rouwstemming "wat erg dat ons dit allemaal overkomt". <...> De gynaecoloog spitste zijn verhaal vooral toe op de nog net bestaande kans van abortus, maar dan moesten we wel snel zijn. <...> Welke verbetering zou mogelijk zijn? Ik denk dat als de hulpverleners voordat ze een waardeoordeel geven, afstemmen hoe wij erin staan, ze hun taalgebruik kunnen aanpassen. Dan hadden ze vernomen dat wij geheel niet negatief staan tegenover Down, dat wij tegen eugenetische praktijken zijn (zoals ik abortus bij Down zie).'

#### Ervaringen met screening

Werd de ouders screening aangeboden? In het 2016-onderzoek rapporteert 77%

van de ouders (187 van 242) dat hun tijdens de zwangerschap screening en/of een diagnostische test is aangeboden. In het 2009-onderzoek is dit 63%. Feitelijk zou je vanaf 2007 verwachten dat 100% van de zwangeren de combinatietest is aangeboden, omdat dit het officiële beleid is sinds 2007. Maar of niet alle ouders is het aangeboden, of niet alle ouders hebben geregistreerd dat het hun is aangeboden.

Hoeveel ouders hebben een screening en/of diagnostische test tijdens de zwangerschap gedaan? Dit zijn er in het 2016-onderzoek 54 van de 242 (22%). De combinatietest is door 43 ouders (18% van 242) gedaan. Bij 14 (6% van 242) bleek er daarbij een verhoogde kans op Downsyndroom. Bij 29 ouders was er geen verhoogde kans volgens de combinatietest (12% van 242). In het 2009-onderzoek hadden 55 ouders (16% van 346) een prenatale screening of diagnostische test laten doen. De combinatietest werd door 53 (15% van 346) gedaan; bij 26 (8% van 346) was er een verhoogd risico; bij 27 (8% van 346) niet.

#### Vaak geen of ontoereikende informatie over Downsyndroom bij de screening

Van de ouders in het 2016-onderzoek melden er 165 dat hun de combinatietest is aangeboden (sommige ouders is n.a.v. een echo de NIPT of een vruchtwaterpunctie of vlokentest aangeboden zonder voorafgaande combinatietest). Bij 47% van deze 165 ouders is er daarbij geen enkele informatie over Downsyndroom gegeven; een andere 11% meldt dat er wel informatie, maar ontoereikende informatie is gegeven over alle aspecten; 23% vindt dat er toereikende informatie is gegeven over medische aspecten, maar niet over het leven met Downsyndroom; en slechts 19% is tevreden over de informatie wat betreft beide aspecten. Een inperking tot alleen die 43 ouders die daadwerkelijk de combinatietest hebben gedaan, laat een soortgelijk (nog iets negatiever) beeld zien met respectievelijk: 57% ,16%, 20% en 7%.

In het 2009-onderzoek hebben we een soortgelijke vraag alleen voorgelegd aan ouders die daadwerkelijk een screening en/of prenatale diagnostische test hebben gedaan. Toentertijd rapporteerde 67% (van de 55 ouders van 0-5 jarige die een test hebben gedaan) dat zij bij het testaanbod geen informatie over Downsyndroom hebben gekregen; 9%

meldt ontoereikende informatie; 24% voldoende informatie. Helaas is de situatie in de jaren erna (zie de voorafgaande paragraaf) niet heel erg verbeterd.

Aan 21 mensen in het 2016-onderzoek is de NIPT aangeboden (al dan niet na de combinatietest). De situatie is hier niet gunstiger: 57% meldt dat er geen enkele informatie is gegeven over Downsyndroom; 14% meldt ontoereikende informatie over alle aspecten; 19% toereikende medische informatie, maar geen toereikende informatie over het leven met Downsyndroom; en slecht 10% rapporteert toereikende informatie over beide aspecten.

#### Waarom zien ouders af van screening?

In het 2016-onderzoek zijn er 190 ouders die aangeven waarom zij hebben afgezien van screening. In het 2009-onderzoek hebben we deze gegevens voor 289 ouders. Naar een aantal redenen uit het 2009-onderzoek hebben we niet geïnformeerd in het 2016-onderzoek. Met name 'in mijn tijd bestonden er nog geen screeningstesten' en 'ik voldeed niet voldoen aan de criteria voor screening' hebben we in de 2016-enquête weggelaten, omdat iedere zwangere vanaf 2007 in principe screening mag doen. Aan de andere kant hebben we in het 2016-

onderzoek ook twee antwoordcategorieën toegevoegd: 'de combinatietest is geen goede test, want deze geeft alleen een kans' en 'vruchtwaterpunctie/vlokentest (na combinatietest) geeft een verhoogd risico op een miskraam', beide redenen die samenhangen met testkenmerken.

Slechts een beperkt deel van de ouders (2016-onderzoek) die afgezien heeft van screening deed dit omdat zij de testeigenschappen ('combinatietest geeft alleen een kans' en 'vlokentest/vruchtwaterpunctie (na combinatietest) geeft risico op miskraam') van de gebruikelijke screening (combinatietest) niet goed vonden.

Een opvallend verschil tussen beide onderzoekjaren is dat in het 2016-onderzoek veel vaker als reden om af te zien van screening 'een kind met Downsyndroom is sowieso welkom in mijn gezin' wordt genoemd (70%) dan bij de 0-5 jarigen in het 2009-onderzoek (53%). Deze tendens was in het 2009-onderzoek overigens ook al zichtbaar: voor de geboortejaren 1996-1998 lag het percentage met dit antwoord toentertijd op slechts 14%, voor 1999-2001 op 24%, voor 2002-2004 37%, voor 2005-2007 41% en voor 2008-2009 reeds op 65%.

Tabel 5: Motieven waarom ouders hebben afgezien van screening

	2009-onderzoek (n=289)	2016-onderzoek (n=190)
Ten tijde van mijn zwangerschap waren er nog geen prenatale testen	1%	*
Ik voldeed niet aan de (toen geldende) criteria om een screening en/of diagnostische test te kunnen laten doen	28%	*
Ik was niet op de hoogte van de mogelijkheden voor testen	0,3%	1%
Het was niet verzekerd en ik vond het te duur	1%	1%
Ik ging ervan uit dat de kans op een kind met Downsyndroom in mijn geval toch heel erg klein zou zijn	20%	23%
Ik wilde me niet in de mogelijkheden van testen verdiepen	5%	2%
Ik vond dat ook een kind met een handicap als Downsyndroom sowieso in mijn gezin welkom was	53%	70%
Vanuit mijn geloofsovertuiging verwierp ik abortus	13%	16%
Ik ben/was geen voorstander van abortus	21%	21%
Het eventueel laten afbreken van deze zwangerschap druiste in tegen mijn gevoel	41%	34%
Ik heb tijdens de zwangerschap geen moment over de mogelijkheid van een kind met Downsyndroom nagedacht	22%	21%
Ik vond de combinatietest geen goede test omdat het alleen een kans geeft	*	16%
Vlokentest of vruchtwaterpunctie (na combinatietest) geeft risico op miskraam	*	22%

\* niet gevraagd in het betreffende onderzoekjaar

## Conclusie

### Wat zijn de belangrijkste bevindingen?

#### *Het gesprek rondom het vermoeden van Downsyndroom:*

- Het vermoeden van Downsyndroom ontstond in recenter jaren relatief vaker al vóór de geboorte (Figuur 1), vaak naar aanleiding van een bijzonderheid op een echo.
- Als het vermoeden daarentegen na de geboorte ontstond, dan is dit over het algemeen direct bij de geboorte of binnen enkele uren daarna (Figuur 1).
- Het vermoeden (vóór of na de geboorte tezamen bekeken) wordt meestal (bij 50% in het 2016-onderzoek) door een kinderarts aan de ouders verteld, gevolgd door verloskundige (25%) of gynaecoloog (17%) (Tabel 3). Bij een prenataal vermoeden is dit relatief vaak de gynaecoloog; bij een postnataal vermoeden relatief vaak de kinderarts.
- Ongeveer vier op de tien ouders (2016-onderzoek) vindt de informatie bij de vermoedelijke diagnose (voor of na de geboorte tezamen bekeken) enigszins tot geheel ontoereikend. Bij een vermoeden voor de geboorte is dit zelfs 1 op de 2.
- Voor de tevredenheid over de informatie bij dit gesprek rondom het vermoeden van Downsyndroom maakt de beroepsgroep (kinderarts, verloskundige of gynaecoloog) weinig verschil. Alleen de informatie door een klinisch geneticus, echoscopist of verpleegkundige wordt relatief vaak als ontoereikend beoordeeld, maar de aantallen uit deze beroepsgroepen waren laag.
- Zo'n zes op de tien ouders (met een oordeel hierover) omschrijven het gesprek bij de vermoedelijke diagnose (voor of na de geboorte tezamen bekeken) in positieve termen (respectvol, informatief, professioneel, etc.); vier op de tien in negatieve termen (niet-empathisch, lomp, er omheen draaiend, etc.). Bij een vermoeden voor de geboorte omschrijft zelfs een op de twee dit gesprek in negatieve termen (2016-onderzoek).
- In vergelijking met het 2009-onderzoek wordt er iets minder vaak in positieve termen over het gesprek bij de vermoedelijke diagnose geoordeeld. Helaas lijkt er op dit punt geen vooruitgang te zijn geboekt, eerder achteruitgang.
- Over het gesprek rondom de vermoedelijke diagnose (voor of na de geboorte tezamen bekeken) wordt het vaakst in positieve termen geoordeeld als dit werd gevoerd door een verloskundige, gevolgd door kinderarts en gynaecoloog. Als het vermoeden werd uitgesproken door een echoscopist of klinisch geneticus dan werd het gesprek vaker negatief beoordeeld, maar de aantallen uit deze beroepsgroepen waren klein.

#### *De definitieve diagnose:*

- Ook de definitieve diagnose wordt in recenter jaren vaker al vóór de geboorte gesteld. In het 2016-onderzoek bij 8% (Figuur 2).
- Indien na de geboorte de definitieve diagnose wordt gesteld, dan is dit zeer vaak binnen een week na de geboorte (Figuur 2).
- Het eerste uitgebreide gesprek na de definitieve diagnose (vóór of na de geboorte tezamen bekeken) is meestal (83% in het 2016-onderzoek) met een kinderarts (Tabel 4).
- Ouders zijn (80% in het 2016-onderzoek) duidelijk vaker tevreden over de informatie bij de definitieve diagnose dan over de informatie bij de vermoedelijke diagnose (60%).
- Bij prenatale diagnoses (althans in het 2016-onderzoek) is de tevredenheid over de toereikendheid van de informatie bij het eerste uitgebreide gesprek na de definitieve diagnose minder groot (63% tevreden) dan bij postnatale diagnoses (81%).
- De informatie door de kinderarts wordt zeer vaak als toereikend beoordeeld (83% in 2016); bij de klinisch geneticus ook zeer vaak (88% in 2016); bij de gynaecoloog minder vaak (57% in 2016).
- Meer dan driekwart beschrijft dit eerste uitgebreide gesprek na de definitieve diagnose in positieve termen (in beide onderzoekjaren).
- In postnatale situaties wordt vaker in positieve termen geoordeeld over dit gesprek (79% in 2016) dan in prenatale situaties (62%). In 2009 was deze tendens ook zichtbaar.
- Bij dit gesprek (vóór of na de geboorte tezamen bekeken) wordt over de verschillende beroepsgroepen (kinderartsen, verloskundigen en klinisch genetici) vaak positief geoordeeld (rond de 80% of meer in beide jaren). Alleen het gesprek met de gynaecologen, althans in 2016, wordt minder vaak positief beoordeeld (50%), maar het betreft hier een erg kleine groep.

#### *Ervaren druk om de zwangerschap af te breken:*

- Hoewel de meeste ouders rapporteren dat hulpverleners geen druk uitoefenen, vindt een minderheid van 15% van de ouders met een prenatale vermoedelijke diagnose dat zij wel onder druk werden gezet om de zwangerschap af te breken, soms zelfs zeer expliciet zoals uit de voorbeelden blijkt.

### *Screening tijdens de zwangerschap:*

- Hoewel je zou verwachten dat vanaf 2007 alle zwangeren de combinatietest wordt aangeboden, rapporteert niet 100%, maar ongeveer 75% (2016-onderzoek) dat hun een screening of diagnostische test is aangeboden tijdens de zwangerschap.
- In het 2016-onderzoek heeft 22% (van de geënquêteerde ouders van geboren kinderen met Downsyndroom) een screening of diagnostische test tijdens de zwangerschap gedaan. In het 2009-onderzoek was dit 16%.
- Bij 12% van alle ouders (in het 2016-onderzoek) is het kind geboren na een vals-negatieve uitslag op de combinatietest. In het 2009-onderzoek bij 8%.

### *Informatie bij het screeningsaanbod:*

- Ongeveer de helft van de ouders die de combinatietest is aangeboden, kreeg daarbij geen enkele informatie over Downsyndroom (2016-onderzoek), een andere 11% vond de informatie op alle gebieden ontoereikend, 23% vond alleen de medische informatie toereikend, 19% vond de medische informatie toereikend en daarnaast ook de informatie over het leven met Downsyndroom. Deze situatie is niet verbeterd ten opzichte van het 2009-onderzoek. Dit is een onwenselijke situatie. Adequate informatie is immers belangrijk voor een geïnformeerde keuze.
- Ook bij het aanbieden van de NIPT (2016-onderzoek) ontbrak vaak informatie over Downsyndroom (57%). Slechts 10% rapporteert toereikende informatie over zowel medische aspecten als over het leven met Downsyndroom.

### *Redenen om af te zien van screening:*

- Slechts een beperkt deel van de ouders (2016-onderzoek) die afgezien hebben van screening, deed dit omdat zij de testeigenschappen ('Combinatietest geeft alleen een kans' en 'Vlokkentest/vruchtwaterpunctie (na combinatietest) geeft risico op miskraam') van de gebruikelijke screening (combinatietest) niet goed vinden (Tabel 5).
- In recenter jaren wordt steeds vaker als reden om af te zien van screening genoemd: 'Een kind met Downsyndroom is sowieso welkom in mijn gezin'. Die ontwikkeling is al zichtbaar in het 2009-onderzoek en heeft zich doorgezet. In het 2016-onderzoek noemt 70% van de ouders dit als een reden waarom zij hebben afgezien van screening. Deels zal deze ontwikkeling het gevolg kunnen zijn van het feit dat ouders vaker screening wordt aangeboden, waardoor zij moeten gaan nadenken hoe zij tegenover de mogelijkheid van een kind met Downsyndroom in hun gezin aankijken. Wellicht speelt daarnaast een veranderende perceptie van de ontwikkelingsmogelijkheden en de kwaliteit van leven van mensen met Downsyndroom en/of meer acceptatie van mensen met Downsyndroom in de samenleving een rol.