



Factsheet Neonatale Hielprikscreening

Wat houdt de Neonatale Hielprikscreening in?

In de eerste dagen na de geboorte krijgen alle baby's een hielprik aangeboden. Het bloed van het kind wordt gescreend op een 19 zeldzame, ernstige, aangeboren aandoeningen. Tijdige opsporing van deze aandoeningen kan ernstige schade aan de lichamelijke en verstandelijke ontwikkeling voorkomen of beperken. De meeste aandoeningen zijn niet te genezen, maar wel te behandelen. Bij de screening op sikkelcelziekte kan ook dragerschap op de ziekte worden gevonden. Ouders kunnen ervoor kiezen de informatie over dragerschap niet te willen ontvangen.

1. Ziektebeeld

Bij de neonatale hielprikscreening worden zeldzame, ernstige aandoeningen bij de pasgeborene opgespoord, waardoor onherstelbare gezondheidsschade bij het kind kan worden voorkomen of beperkt. De meeste aandoeningen zijn erfelijk en niet te genezen, maar wel te behandelen met bijvoorbeeld medicijnen of een dieet.

De volgende aandoeningen zitten momenteel in het screeningsprogramma:

Schildklieraandoening:

- Congenitale hypothyreoïdie (**CH**): een groep van ziekten, die gemeenschappelijk hebben dat de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T4) aanmaakt. CH is meestal blijvend en meestal niet erfelijk. T4 speelt een belangrijke rol in de regulering van stofwisseling, en is tevens onmisbaar voor groei en ontwikkeling. Gebrek aan T4 op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Vroegtijdige behandeling met T4 kan dit (vrijwel) geheel voorkomen. Behandeling: levenslang dagelijks tabletten met thyroxine. Prevalentie: ongeveer 70-90 kinderen per jaar.

Bijnieraandoening:

- Adrenogenitaal syndroom (**AGS**): aangeboren, levensbedreigende, erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijnieren. De afwijking leidt tot een tekort aan cortisol, vaak ook een tekort aan aldosteron en een overproductie van androgenen. Bij pasgeborenen dreigt buitensporig zoutverlies, met als gevolg waterverlies en uitdroging. Meisjes hebben bij de geboorte in verschillende mate vermannelijking van de uitwendige genitaliën. Vroegtijdige behandeling kan ernstige ontregeling van de water- en zouthuishouding voorkomen. Behandeling: levenslang innemen van cortisolpreparaten en andere aanvullende medicijnen. Prevalentie: ongeveer 10 tot 15 kinderen per jaar.

Stofwisselingsaandoeningen:

- Biotinidase deficiëntie (**BIO**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine (vitamine H) wordt aangemaakt. De ziekte leidt onbehandeld tot huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen. Met vroege behandeling worden alle klachten voorkomen. Behandeling: levenslang met biotine. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.
- Galactosemie (**GAL**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van melksuiker, lactose) onvoldoende wordt afgebroken in de lever. Lactose zit in moedermelk en in veel voedingsproducten voor zuigelingen. Onbehandeld leidt galactosemie tot geelzucht, infecties, de oogziekte staar en tot overlijden. Ondanks goede behandelingen kan galactosemie tot ontwikkelingsachterstand leiden en bij meisjes tot verminderde

vruchtbaarheid. Behandeling: levenslang streng galactosebeperkt dieet. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

- Glutaaracidurie type I (**GA-I**): erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Onbehandeld kan dit leiden tot hersenbeschadiging. Met dieet en medicijnbehandeling kan de hersenbeschadiging worden voorkomen. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat' en medicijnen. Prevalentie: ongeveer 1 kind per jaar.
- HMG-CoA-lyase deficiëntie (**HMG**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en de vetzuuroxidatie gestoord is. Dit resulteert in een tekort aan energie. Er ontstaan problemen bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen, braken en diarree of bij een operatie. Door een verlaagde bloedsuikerspiegel kan dit leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Behandeling: soms medicatie (carnitine) en een dieet. Prevalentie: erg zeldzaam, gemiddeld 1 kind per tien jaar.
- Isovaleriaan acidemie (**IVA**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Dit kan leiden tot braken, uitdroging, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet, 'aminozuren-preparaat' en medicijnen. Prevalentie: gemiddeld 2 kinderen per jaar.
- Maple syrup urine disease (**MSUD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Onbehandeld kunnen zowel de urine van het kind, als het kind zelf wat zoetig ruiken. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden. Behandeling: levenslang eiwitarm dieet en een 'aminozurenpreparaat'. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per twee jaar.
- Phenylketonurie (**PKU**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige ontwikkelingsachterstand, epilepsie en spasticiteit. Behandeling: levenslang streng eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat' en in sommige gevallen medicatie. Prevalentie: gemiddeld 12 tot 15 kinderen per jaar.
- 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie (**3-MCC**): Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Dit kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstand en bewustzijnsverlies. De meeste kinderen hebben echter alleen klachten bij ziekte. Behandeling: de meeste kinderen hebben alleen een dieetadvies nodig bij ziekte. Heel soms is een eiwitbeperkt dieet en medicatie nodig. Prevalentie: gemiddeld 1 à 2 kinderen per jaar.
- Tyrosinemie type 1 (**TYR-I**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot leverfunctiestoornissen, nierproblemen, zenuwaandoeningen, leverkanker en overlijden. Behandeling: levenslang streng eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicatie. Soms is levertransplantatie noodzakelijk. Prevalentie: Ongeveer 1 kind per jaar.
- Multiple CoA carboxylase deficiëntie (**MCD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Dit kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen, kaalheid, neurologische problemen, epilepsie en afweerstoornissen. Behandeling: levenslange toediening van biotine (vitamine H), soms aangevuld met een eiwitbeperkt dieet. Prevalentie: heel erg zeldzaam.
- Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (**LCHADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan, wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartspierproblemen ontstaan. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per jaar.

- Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies en uiteindelijk overlijden. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten. Soms zijn extra voeding en medicatie nodig. Prevalentie: ongeveer 10 tot 15 kinderen per jaar.
- Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij zeer lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartspierproblemen ontstaan. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Bloedaandoeningen:

- Sikkelcelziekte (**SZ**): erfelijke afwijking aan hemoglobine; bij een lage zuurstofspanning leidt dit tot vormafwijkingen van rode bloedcellen, waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken. Gevolg is hevige botpijn en infarctering van organen (hersenen- en longinfarct). Verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt. Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede. Behandeling: pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica. Soms zijn bloedtransfusies nodig. Prevalentie: ongeveer 35 kinderen per jaar. Door de screening op sikkelcelziekte kunnen ook dragers van sikkelcelziekte ontdekt worden. Indien ouders dit wensen worden zij hierover geïnformeerd (gemiddeld ruim 850 kinderen per jaar).
- Alfa-thalassemie (**HbH-ziekte**): erfelijke aandoening waarbij onvoldoende alfa-globineketens geproduceerd worden. Kinderen hebben direct na de geboorte matige bloedarmoede. Behandeling: foliumzuur, bloedtransfusie. Indien de patiënt bloedtransfusie afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per twee jaar.
- **Bèta-thalassemie major**: erfelijke aandoening waarbij onvoldoende of geen bèta-globineketens geproduceerd worden. Vanaf ongeveer de derde levensmaand ontstaat een progressieve ernstige bloedarmoede die levensbedreigend kan zijn. Behandeling: chronisch bloedtransfusie schema en ontijzering, dagelijks foliumzuur. Indien de patiënt bloedtransfusie afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 5 kinderen per jaar.

Longaandoening:

- Cystic Fibrosis (**CF of taaislijmziekte**): erfelijke ziekte waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt aangemaakt dan normaal. Dit dikke en taaie slijm zorgt voor problemen in de luchtwegen en in het maagdarmkanaal. Vroege behandeling kan helpen om deze problemen te voorkomen of te verminderen. Behandeling: medicijnen, een calorierijk dieet en fysiotherapie. Prevalentie: ongeveer 30 tot 35 kinderen per jaar.

2. Doelgroep

De neonatale hielprikscreening richt zich op alle pasgeborenen tot een leeftijd van zes maanden. Per jaar worden circa 175.000 hielprikken uitgevoerd. De hielprik dient zo snel mogelijk tussen 72 en 168 uur na de geboorte te worden afgenomen. Bij een gecombineerde uitvoering met de neonatale gehoorscreening wordt de screening vanaf 96 uur na de geboorte uitgevoerd. Bij uitslagen van hielprikken later dan 168 uur na de geboorte zijn afgenomen kunnen minder betrouwbaar zijn.

3.Cijfers

Per jaar worden circa 175.000 hielprikken uitgevoerd, waarvan 1/6e deel in het ziekenhuis. De deelname aan de hielprikscreening is stabiel over de tijd en was in 2016 99,2%.

NHS (Screening in 2016)	Cijfer
Ziektelast (incidentie)	Circa 180-190 kinderen per jaar
Omvang doelgroep (monitor 2016)	174.085
Aantal kinderen bij wie de hielprik is uitgevoerd (monitor 2016)	172.754
Deelnamegraad (monitor 2016)	99,2%
Aantal en percentage doorverwijzingen (Bron: Tabel 3 t/m 7, MZ is een som van waardes in tabel 5, monitor 2016)	Totaal 647(0,37%) 27 (0,02%) AGS, 357 (0,21%) CH, 158 (0,09%) MZ, 60 (0,04%) SZ, 45 (0,03%) CF
Detectiecijfer per aandoening (per 1000 gescreend) (monitor 2016)	Totaal 1,035 0,046 AGS, 0,411 CH, 0,278 MZ, 0,127 SZ, 0,168 CF
Positief voorspellende waarde van een afwijkende uitslag (monitor 2016)	Totaal 33% 33% AGS, 22% CH, 30% MZ, 96% SZ, 67% CF
Fout-positieven (per 1000 gescreend) (monitor 2016)	2,2 (n=375)
Fout-negatieve screeningen (per 1000 gescreend) (monitor 2016)*	0,023 (n=4)
Gemiste patiënten (per 1000 gescreend) (monitor 2016)**	0% (n=0)
Tijdigheid 1 ^e hielprik (% levendgeborenen bij wie <168 uur na de geboorte de 1 ^e hielprik is afgenomen)	98,8%
Tijdigheid diagnostiek (evaluatie-rapport 2016)	Totaal 92% 100% AGS, 93% CH, 92% MZ, 92% SCZ, 93% CF

* Aantal kinderen met een ziekte van de NHS dat niet via de screening is opgespoord maar wel hebben deelgenomen aan de screening.

** Aantal kinderen met een ziekte van de NHS dat niet via de screening is opgespoord, waarbij er iets is mis gegaan in het proces en wat niet toe te schrijven is aan de test.

- Ziektelast (incidentie): aantal nieuw gediagnosticeerde gevallen per jaar.
- Deelnamegraad: het percentage van de uitgenodigde mensen dat daadwerkelijk een screeningsonderzoek laat doen.
- Percentage doorverwijzingen: het percentage gescreende mensen dat een doorverwijzing naar het ziekenhuis krijgt voor vervolgonderzoek.
- Detectiecijfer: het aantal gevonden afwijkingen, uitgedrukt per aantal gescreenden. Dit is een maat voor de kans dat er een relevante afwijking opgespoord wordt.
- Positief voorspellende waarde doorverwijzing: de kans dat er daadwerkelijk een (klinisch relevante) afwijking gevonden wordt na een doorverwijzing naar het ziekenhuis.
- Fout-positieven: het aantal mensen dat een doorverwijzing naar het ziekenhuis krijgt (uitgedrukt per aantal gescreenden), maar waarbij geen (klinisch relevante) afwijking gevonden wordt. M.a.w. de kans dat iemand onnodig naar het ziekenhuis wordt doorgestuurd.
- Fout-negatieven: de kans dat er na een negatieve screening toch een relevante afwijking gevonden wordt (na klinische diagnose).

In onderstaande tabel staat een overzicht van alle met de hielprikscreening opgespoorde kinderen in de periode 2007-2016.

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
AGS	11	8	10	7	8	8	8	6	3	8
CH	57	90	65	95	80	69	72	78	78	71
MZ	70	97	87	61	71	51	47	60	50	48
SCZ	41	30	30	41	39	34	35	34	25	22
CF					22	27	21	15	21	29
Totaal	179	225	192	204	217	189	183	193	177	178

4. Uitvoering

Proces

Selectie

- Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangen de RIVM-regiokantoren (DVP), via de Basisregistratie Personen (BRP) of door middel van een administratief geboortebereicht van verloskundigen, de gegevens van het kind. DVP ontvangt ook gegevens via het Centraal Orgaan opvang asielzoekers (COA).

Uitnodiging

- De RIVM-regiokantoren geven de gecontracteerde JGZ (Jeugdgezondheidszorg)-organisatie de opdracht om de hielprik uit te voeren.
- Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) geven in het derde trimester van de zwangerschap voorlichting over de neonatale hielprikscreening aan de hand van een landelijke checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de voorlichtingsfolder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkcelziekte wordt daarbij specifiek besproken evenals de mogelijkheid om bezwaar te maken tegen gebruik van hielprikmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek.

Het screeningsonderzoek

- De hielprik wordt tussen 72 en 168 uur na de geboorte uitgevoerd, meestal gelijktijdig met de neonatale gehoorscreening. De hielprik wordt uitgevoerd daar waar het kind is. De meeste kinderen worden thuis geprikt.
- Tijdens de hielprik worden met een speciale prikker (lancet) een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.
- De hielprikkaart wordt vervolgens opgestuurd naar 1 van de 5 screeningslaboratoria. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor.
- Bij de screening op cystic fibrosis vindt als onderdeel van de screeningsmethode ongeveer 100 keer per jaar een uitgebreide DNA-analyse plaats van het CFTR-gen op het ingezonden bloed bij de afdeling klinische genetica van het VUmc.
- Bij een goede uitslag van de hielprik krijgen de ouders geen bericht.

Verwijzing

- Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor contact op met de huisarts, die vervolgens zorg draagt voor een doorverwijzing naar een academisch centrum (voor CH worden kinderen ook verwezen naar de algemene ziekenhuizen).
- In dit centrum wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

Wie zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek?

- Op landelijk niveau wordt de screening georganiseerd namens het ministerie van VWS door het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Het [beleidskader pre- en neonatale screeningen](#) geeft een overzicht van de wettelijke en beleidsmatige kaders en beschrijft hoe partijen samenwerken, die betrokken zijn bij de voorbereiding van, besluitvorming over en uitvoering van, de pre- en neonatale screeningen.

- De regionale uitvoering wordt verzorgd door de RIVM-DVP-regiokantoren.
- RIVM-DVP koopt en distribueert de benodigde materialen en beheert het informatiesysteem Praeventis.
- De verloskundig zorgverlener (verloskundige, gynaecoloog of verloskundig actieve huisarts) licht de aanstaande ouder(s) voor over de hieiprik en reikt de landelijke folder uit.
- De ambtenaar van de afdeling burgerzaken overhandigt de folder nogmaals bij de aangifte van geboorte.
- De bloedafname gebeurt door screeners van JGZ-organisaties. In twee regio's (Gelderland en Zuid-Holland) wordt de hieiprik ook uitgevoerd door verloskundigen, onder verantwoordelijkheid van de JGZ. In Twente wordt de hieiprik ook uitgevoerd door kraamverzorgenden, onder verantwoordelijkheid van de JGZ.
- Licht een kind tijdens de afnameperiode in het ziekenhuis, dan wordt de hieiprik daar uitgevoerd door een medewerker van het ziekenhuis.
- Het bloedonderzoek wordt uitgevoerd door vijf gecontracteerde screeningslaboratoria. Het RIVM-BSI fungeert als referentielaboratorium.
- Bij de screening op cystic fibrosis vindt ongeveer 100 keer per jaar aanvullende DNA-diagnostiek plaats op het CFTR-gen bij de afdeling klinische genetica van het VUmc.
- De jaarlijkse monitor van de screening wordt verricht door TNO-Child Health in opdracht van RIVM-CvB.
- De Programmacommissie Neonatale Hieiprikscreening, ingesteld door het RIVM-CvB, adviseert het RIVM bij de landelijke coördinatie van het programma. De Programmacommissie bestaat uit deskundigen uit kringen van relevante beroepsgroepen en organisaties, met gezag binnen hun vakgebied of netwerk, en met relaties in het veld.
- Het bestuur van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) heeft de volgende adviescommissies voor de neonatale screening ingesteld: Adviescommissie AGS-CH, Adviescommissie Metabole Ziekten (MZ), Adviescommissie Hemoglobinoopathiën (HbP) en Adviescommissie Cystic Fibrosis (CF). Deze commissies adviseren ook de Programmacommissie, en zijn verantwoordelijk voor het opstellen van de richtlijnen voor de diagnostiek en behandeling.

Aansluiting op de zorg

In principe komen alle kinderen die doorverwezen zijn vanuit de screening in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH, ook de algemene ziekenhuizen).

Bij een afwijkende uitslag voor AGS wordt een kind zo spoedig mogelijk, uiterlijk om 12:00 uur de volgende dag gezien door de kinderarts-endocrinoloog¹.

Bij een afwijkende uitslag voor CH wordt een kind dezelfde dag, eventueel na collegiaal overleg uiterlijk om 12:00 uur de volgende dag gezien door een kinderarts(-endocrinoloog)¹.

Bij een afwijkende uitslag voor CF wordt een kind binnen 1 week gezien door een kinderarts pulmonoloog van een CF-centrum, afhankelijk van de geplande datum voor de zweetest.

Bij een afwijkende uitslag voor een metabole ziekte wordt een kind zo spoedig mogelijk dezelfde dag gezien door een kinderarts metabole ziekten in een academisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag voor sikkelcelziekte, alfa-thalassemie (HbH-ziekte) en bèta-thalassemie major, wordt een kind voordat het vier weken oud is gezien door een kinderhematoloog in een academisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag voor dragerschap sikkelcelziekte roept de huisarts de ouders binnen 4 weken op het spreekuur voor een voorlichtingsgesprek. Tijdens het gesprek wordt verwijzing naar een afdeling klinische genetica besproken.

¹ Voor AGS en CH geldt: na een 1^e hieiprik kan de uitslag zijn: negatief (geen actie), afwijkend (verwijzing) of niet-conclusief. Als de uitslag niet-conclusief is, volgt een 2^e hieiprik. De uitslag daarvan is negatief (geen actie) of afwijkend (verwijzing).

Voor- en nadelen deelname programma

Voordelen

De neonatale hielprikscreening spoort zeldzame, maar ernstige aandoeningen op. Deze aandoeningen zijn meestal niet te genezen, maar mits op tijd opgespoord, zijn ze wel te behandelen. Hiermee wordt schade aan de gezondheid van het kind voorkomen of beperkt en veel gezondheidswinst geboekt. Een bijkomend voordeel is dat een langdurig, belastend diagnostisch traject voorkomen wordt.

Nadelen

Ouders worden al kort na de geboorte geconfronteerd met informatie over een mogelijke ernstige zeldzame aandoening van hun kind. Bovendien moet in het geval van een verdenking op een aandoening het kind meestal snel gezien worden door een kinderarts. Dit veroorzaakt onrust in het gezin. Er kan sprake zijn van een fout-positieve uitslag waarbij uiteindelijk blijkt dat er niets aan de hand is met het kind. Met een screening kunnen ook kinderen gemist worden. De medisch adviseurs registreren deze gemiste kinderen in een landelijke database (NEORAH). Het Nederlands Signaleringscentrum Kindergeneeskunde bij de NVK wordt gebruikt om potentieel gemiste kinderen op te sporen. Deze meldingen worden meegenomen in de jaarlijkse evaluatie van het programma.

Nevenbevindingen

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is een nevenbevinding bij de neonatale hielprikscreening. Bij de screening op sikkelcelziekte worden ook dragers van sikkelcel geïdentificeerd. Vanuit het perspectief van het kind kan dit als een nadeel worden gezien. Vanuit het perspectief van de ouders en verdere familie kan dit als een voordeel ervaren worden, met het oog op eventuele toekomstige zwangerschappen. Maar ook als een nadeel omdat ouders door die informatie voor een keuze komen te staan die ze mogelijk liever niet hadden gehad.

5. Historie

De screening op phenylketonurie (PKU) via het hielprikbloed wordt in Nederland uitgevoerd sinds 1974. Sinds 1981 wordt het bloed ook gecontroleerd op congenitale hypothyreoïdie (CH) en sinds 2000 op adrenogenitaal syndroom (AGS).

In november 2005 maakt staatssecretaris Ross van het Ministerie van Volksgezondheid bekend dat op meer ziekten getest gaat worden. Op grond van een advies van augustus 2005 van de Gezondheidsraad wordt per 1 januari 2007 op 14 extra aandoeningen gescreend. In 2010 adviseerde de Gezondheidsraad cystic fibrosis (CF) toe te voegen aan de hielprikscreening. Met ingang van 1 mei 2011 is CF toegevoegd aan de screening. Per 1 april 2016 is op advies van de Gezondheidsraad de screening op homocystinurie (HCY) vervallen. Deze was al opgeschort vanaf oktober 2010 vanwege het grote aantal fout-negatieve uitslagen bij de gebruikte screeningsmethode. Per 1 januari 2017 zijn alfa-thalassemie (HbH-ziekte) en bèta-thalassemie major toegevoegd aan de hielprikscreening.

6. Ontwikkelingen

Minder fout-positieven

Door optimalisatie van de screeningsmethoden is het aantal kinderen dat op basis van een afwijkende hielprikuitslag ten onrechte is verwezen voor diagnostiek de laatste jaren afgenomen.

Implementatie hieprikscreening in Caribisch Nederland

In oktober 2013 besloot de Minister van VWS om de hieprikscreening in te voeren in Caribisch Nederland. In opdracht van het ministerie van VWS heeft het RIVM-CvB de implementatie van de hieprikscreening in Caribisch Nederland voorbereid. Per 1 januari 2015 is gestart met de hieprikscreening op Bonaire. Daarna volgden in oktober van hetzelfde jaar St. Eustatius en Saba.

Beleid nader gebruik lichaamsmateriaal

In afwachting van een algemene wettelijke regeling over (nader) gebruik van lichaamsmateriaal (Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal) dient er voor bevolkingsonderzoeken helder beleid te worden vastgesteld ten aanzien van bewaren en gebruiken van lichaamsmateriaal afgenomen in het kader van bevolkingsonderzoeken voor doeleinden die binnen de screening vallen (primaire diagnostiek en vervolgonderzoek, interne kwaliteitscontrole- en verbetering, onderwijs en training) en andere doeleinden (nader gebruik). Ten aanzien van het nader gebruik van lichaamsmateriaal geldt momenteel voor niet-herleidbaar lichaamsmateriaal dat als er geen bezwaar wordt gemaakt, toestemming verondersteld wordt. Voor nader gebruik van herleidbaar lichaamsmateriaal is toestemming vragen een vereiste. Procedures voor nader gebruik van restant hieprikmateriaal zijn te vinden op de website www.rivm.nl/Hieprikscreening.

In opdracht van RIVM-CvB zijn de juridische voorwaarden beschreven voor het bewaren en gebruiken van lichaamsmateriaal dat in het kader van het bevolkingsonderzoek is afgenomen. In 2012/2013 heeft het RIVM-CvB een advies uitgebracht aan VWS over het omgaan met lichaamsmateriaal in de screeningsprogramma's. In mei en juni 2017 organiseerde VWS een internetconsultatie van een wetsvoorstel zeggenschap lichaamsmateriaal. In die periode heeft nader overleg plaatsgevonden tussen CvB en VWS over dit wetsvoorstel in relatie tot de bevolkingsonderzoeken en screenings. Afhankelijk van hoe de Wet zeggenschap lichaamsmateriaal uiteindelijk wordt aangenomen, zal de bestaande procedure daar op aangepast moeten worden.

Advies Gezondheidsraad 'neonatale screening: nieuwe aanbevelingen'.

Op 8 april 2015 bracht de Gezondheidsraad een breed advies uit over de hieprikscreening. De Gezondheidsraad adviseert de hieprikscreening met veertien aandoeningen uit te breiden, de screening op homocystinurie te stoppen, geen niet-behandelbare aandoeningen op te nemen in het screeningsprogramma en te stoppen met het melden van dragerschap sikkelcelziekte.

Op 9 juli 2015 verscheen het beleidsstandpunt 'Neonatale hieprikscreening' van de toenmalige Minister van VWS.

De toenmalige Minister was tevens voornemens de hieprikscreening uit te breiden met 14 aandoeningen. Wel heeft zij het RIVM-CvB opdracht gegeven om met een uitvoeringstoets de haalbaarheid hiervan in kaart te brengen. Ter onderbouwing van snelle toevoeging van alfa- en bèta-thalassemie heeft het RIVM-CvB in november 2016 het eerste deel van de uitvoeringstoets – in de vorm van de notitie Uitbreiding neonatale hieprikscreening met alfa- en bèta-thalassemie – opgeleverd. Deze aandoeningen zijn met ingang van 1 januari 2017 toegevoegd aan de hieprikscreening. Het tweede deel van de uitvoeringstoets is in nauwe samenwerking met relevante partijen opgesteld en is op 6 juli 2017 aangeboden aan het ministerie van VWS. Op 21 december 2017 heeft de Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport de Tweede kamer geïnformeerd over zijn besluit om de hieprikscreening uit te breiden met 12 aandoeningen. De uitbreiding gebeurt in fases over de periode van 2018-2022. Voor elke aandoening is aanvullend onderzoek nodig. Op 1 april 2018 is een regionale pilot studie (SONNET) gestart om een ernstige, zeldzame immuundeficiëntie (SCID) toe te voegen aan de hieprikscreening. In het beleidsstandpunt van 9 juli 2015 is aangekondigd om de mogelijkheden te bekijken voor een neonatale hieprikscreening op onbehandelbare aandoeningen waarvoor ouders kunnen kiezen. De staatssecretaris van VWS geeft in de

kamerbrief van 21 december 2018 aan dat het nog te vroeg is voor onderzoek naar de uitvoerbaarheid van een screening op niet-behandelbare aandoeningen. Hij vraagt de Gezondheidsraad om advies over de condities en randvoorwaarden waaronder een dergelijke screening zou kunnen worden aangeboden.

Ten aanzien van het melden van dragerschap sikkcel wilde de voormalige Minister het beleid vooralsnog niet wijzigen en zal binnen het programma dragerschap van sikkcel worden gemeld, indien ouders hiertegen geen bezwaar hebben gemaakt. De staatssecretaris blijft vooralsnog bij dit beleidsstandpunt en komt hier op een later moment op terug.

Flexibele besluitvorming

De voormalige Minister Schippers gaf in het beleidsstandpunt van 9 juli 2015 aan dat zij voor het neonatale hieprikscreeningsprogramma sneller wil kunnen reageren op innovaties om sneller gezondheidswinst te behalen. Daarom wil zij de Gezondheidsraad vaker om advies vragen wanneer de ontwikkelingen daartoe aanleiding geven.

7. Financieel

De uitvoering van de hiepriik wordt per 1 januari 2015 gefinancierd uit de Rijksbegroting. Het tarief van een hiepriikset voor 2018 is €3,62. Er is uitgegaan van 176.163 hieprikken, met als basis het aantal levendgeborenen. De uitvoeringskosten bestaan uit de uitvoering van de hiepriik en de laboratoriumanalyses. Voor de uitvoering van de hiepriik ontvangt de JGZ-organisatie per uitgevoerde hiepriik €20.71. De analyse in het laboratorium kost per hiepriikkaart €52,14. De organisatiekosten RIVM-DVP zijn geschat op circa 4,0 miljoen euro en de regietaak van het RIVM kost jaarlijks ongeveer 1,76 miljoen euro. Totaal gaat jaarlijks circa 18.8 miljoen euro in het programma om. Verwijzingen voor diagnostiek en behandeling vallen onder de reguliere zorg.

8. Internationaal

Tussen landen en soms tussen delen van landen zijn er grote verschillen in de inhoud van de neonatale screeningsprogramma's. In Noord-Amerika, het grootste deel van Europa, delen van Latijns Amerika, Japan, Australië en Nieuw Zeeland vormt neonatale screening een onderdeel van de reguliere gezondheidsvoorzieningen, waarbij het aantal gescreende ziektebeelden uiteenloopt van enkele tot meer dan 40.

In de rest van Europa, Latijns Amerika, het Midden Oosten/Noord Afrika en sommige landen van Azië is men doende om deze voorziening op peil te brengen, maar zal het vermoedelijk nog wel enige tijd duren voordat dit zover is.

In het grootste deel van Afrika gebeurt nog vrijwel niets wat betreft neonatale screening en is op korte termijn ook weinig actie te verwachten.

Nederland behoort, met het huidige pakket aangevuld met gehoorscreening, in Europa tot de landen met het grootste aantal aandoeningen waarop wordt gescreend, samen met Duitsland, Oostenrijk en Spanje. Frankrijk screent op 5 aandoeningen (PKU, CH, AGS, SZ en CF) evenals Groot-Brittannië (PKU, CH, SZ, CF en MCAD).

9. Websites

<http://www.rivm.nl/hiepriik> (publiek)

www.rivm.nl/hiepriik-professionals (professional)

10. Contact

Drs. Eugène Dekkers
Programmamanager neonatale hieprikscreening
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

RIVM
Postbus 1
3720 BA Bilthoven
E-mail: pns@rivm.nl