

Wassenaarseweg 56  
2333 AL Leiden  
Postbus 2215  
2301 CE Leiden

[www.tno.nl](http://www.tno.nl)

T +31 88 866 90 00  
F +31 88 866 06 10  
[infodesk@tno.nl](mailto:infodesk@tno.nl)

## TNO-rapport

**TNO/CH 2011.052**

# Indicatoren en gegevensset voor de neonatale hielprikscreening

Datum	December 2011
Auteur(s)	Dr. C.P.B. van der Ploeg Dr. A. Broerse Dr. C.I. Lanting Drs. A. Rijpstra Dr P.H. Verkerk
Aantal pagina's	60 (incl. bijlagen)
Aantal bijlagen	1
Opdrachtgever	RIVM CvB
Projectnummer	051.01092

Alle rechten voorbehouden.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, foto-kopie, microfilm of op welke andere wijze dan ook, zonder voorafgaande toestemming van TNO.

Indien dit rapport in opdracht werd uitgebracht, wordt voor de rechten en verplichtingen van opdrachtgever en opdrachtnemer verwezen naar de Algemene Voorwaarden voor opdrachten aan TNO, dan wel de betreffende terzake tussen de partijen gesloten overeenkomst.

Het ter inzage geven van het TNO-rapport aan direct belang-hebbenden is toegestaan.

© 2011 TNO

## Inhoudsopgave

<b>1</b>	<b>Inleiding .....</b>	<b>3</b>
1.1	Procesbeschrijving.....	4
1.2	Opdracht .....	6
1.3	Verrichte werkzaamheden .....	7
1.4	Leeswijzer .....	8
<b>2</b>	<b>Indicatoren .....</b>	<b>9</b>
2.1	Algemene indicatoren voor jaarlijkse monitoring .....	11
2.2	Aandoeningspecifieke indicatoren voor jaarlijkse monitoring .....	18
2.3	Algemene indicatoren voor evaluatieonderzoek .....	27
2.4	Aandoeningspecifieke indicatoren voor evaluatieonderzoek .....	38
2.5	Aanvullende indicatoren .....	44
<b>3</b>	<b>Gegevensset .....</b>	<b>52</b>
<b>4</b>	<b>Referenties .....</b>	<b>59</b>
	<b>Bijlage(n)</b>	
	A CVB-indicatorenmatrix met indicatoren voor de neonatale hielprikscreening	

# 1 Inleiding

Sinds 1974 bestaat in Nederland gericht beleid voor het aanbieden van een neonatale hielprikscreening (NHS) aan alle pasgeborenen. In de eerste dagen na de geboorte krijgen alle baby's een hielprik aangeboden. Het bloed van het kind wordt gescreend op een aantal zeldzame erfelijke aandoeningen. Tijdige opsporing en behandeling van deze aandoeningen kan ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling voorkomen of beperken. De aandoeningen zijn niet te genezen, maar wel te behandelen. Sinds 1 januari 2007 is het aantal onderzochte aandoeningen in de hielprikscreening fors uitgebreid met een aantal metabole ziekten en sikkelcelziekte. Sinds 1 mei 2011 is ook cystic fibrosis toegevoegd aan de hielprik. Bij de screening op sikkelcelziekte en cystic fibrosis kan ook dragerschap van de ziekte worden gevonden. Ouders kunnen ervoor kiezen de informatie over dragerschap niet te willen ontvangen.

De regie van het screeningsprogramma ligt bij het RIVM-CvB (CvB, factsheet NHS, juni 2010).

De aandoeningen waarop gescreend wordt betreffen:

- Adrenogenitaal syndroom (AGS)
- Congenitale Hypothyreoïdie (CH)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Sikkelcelziekte (SCZ)
- Glutaaracidurie type I (GA-I)
- Isovaleriaan acidemie (IVA)
- Maple syrup urine disease (MSUD)
- Tyrosinemie type I (TYR-I)
- Homocystinurie (HCY)<sup>1</sup>
- 3-Methylcrotonyl -CoA-carboxylase deficiëntie (3-MCC)
- Phenylketonurie (PKU)
- Medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
- Long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiëntie (LCHAD)
- Very-long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD)
- HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)
- Multipole CoA carboxylase deficiëntie (MCD)
- Biotinidase deficiëntie (BIO)
- Galactosemie (GAL)

---

<sup>1</sup> De screening op HCY is opgeschort. Er wordt momenteel gezocht naar een verbeterde testmethodiek.

## 1.1 Procesbeschrijving

In de Factsheet Neonatale Hielprikscreening van het RIVM (2011) wordt het uitvoeringsproces van de NHS omschreven. Deze is als basis gebruikt voor onderstaande procesbeschrijving. Op aanwijzing van de programmacommissie (vergadering 23 juni 2011) zijn enkele punten aangepast.

### Selectie

- Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangen de RIVM-regiokantoren via de gemeentelijke basisadministratie de gegevens van het kind.

### Uitnodiging

- De RIVM-regiokantoren informeren de gecontracteerde JGZ (Jeugdgezondheidszorg)-organisatie die telefonisch een afspraak maakt met de ouders.
- 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 folder "Hielprik bij pasgeborenen" aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte en CF ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

### Het screeningsonderzoek

- De hielprik wordt tussen zo spoedig mogelijk vanaf 72 uur na de geboorte uitgevoerd, bijna overal gelijktijdig met de neonatale gehoorscreening. Bij een gecombineerde uitvoering met de neonatale gehoorscreening wordt de screening zo spoedig mogelijk vanaf 96 uur uitgevoerd. De hielprik wordt uitgevoerd daar waar het kind is. De meeste kinderen worden thuis geprikt.
- Tijdens de hielprik wordt met een speciaal apparaat bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.
- De kaart 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 krijgen de ouders geen bericht.<sup>2</sup>

### Verwijzing

- Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor contact op met de huisarts, die vervolgens zorgt voor een verwijzing naar een academisch centrum of een algemeen ziekenhuis bij kinderen met CH. Kinderen met AGS worden verwezen naar een kinder-endocrinologisch centrum).
- In dit centrum/ ziekenhuis wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

---

<sup>2</sup> Dit verandert mogelijk in de toekomst; er wordt overwogen om ouders digitaal bericht te geven.

### **Wie zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek?**

- Op landelijk niveau wordt de screening georganiseerd namens het ministerie van VWS door het *RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek* (RIVM-CvB).
- De regionale uitvoering wordt verzorgd door de [RIVM-regiokantoren](#) (RIVM-RCP)
- De *verloskundig zorgverlener* (VKH: verloskundige, gynaecoloog of verloskundig actieve huisarts) licht de aanstaande ouder(s) voor over de hiepriek 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 hiepriek uitgevoerd door verloskundigen, onder verantwoordelijkheid van de JGZ.
- Wanneer een kind tijdens de afnameperiode in het ziekenhuis ligt, wordt de hiepriek daar uitgevoerd door een *medewerker van het ziekenhuis*.
- Het bloedonderzoek wordt uitgevoerd door vijf *screeningslaboratoria*. Het RIVM (*RIVM-LIS*) fungeert tevens als referentielaboratorium.
- Bij de screening op cystic fibrosis vinden ongeveer 100 keer per jaar aanvullende DNA-testen plaats op het CFTR-gen bij de *afdeling klinische genetica van het VUmc*.
- De jaarlijkse epidemiologische evaluatie van de screening wordt verricht door *TNO*.
- De [Programmacommissie Neonatale Hieprikscreening](#), ingesteld door het RIVM-CvB, adviseert het RIVM bij de landelijke coördinatie van het programma. De Programma-commissie 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 CH, Adviescommissie AGS, Adviescommissie Metabole Ziekten (MZ), Advies-commissie Sikkelcelziekte (SIKK) 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 de algemene ziekenhuizen en in het geval van AGS de kinderendocrinologische centra).

Bij een uitslag sikkelcelziekte, wordt een kind binnen drie weken gezien door een kinderhematoloog in een academisch centrum.

Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt het kind verwezen naar de huisarts voor een voorlichtingsgesprek en eventueel nader onderzoek wanneer de ouders dit wensen. Indien er sprake blijkt van een risicopaar wordt dit doorverwezen naar een klinisch genetisch centrum.

Bij een uitslag metabole ziekte wordt een kind binnen 24 uur gezien door een kinderarts metabole ziekten in een academisch centrum (voor biotinidase, tyrosinemie en homocystinurie binnen 72 uur).

Bij een afwijkende uitslag CF wordt een kind binnen 24-48 uur via de huisarts verwezen naar een kinderlongarts van een CF-centrum.

Bij een uitslag dragerschap van CF worden de ouders via de huisarts verwezen naar een afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum voor erfelijkheidsvoorlichting en –onderzoek.

Meer informatie over het programma is terug te vinden in het draaiboek Neonatale Hielprikscreening (versie 8.0, mei 2011).

## 1.2 Opdracht

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM heeft TNO gevraagd een indicatoren- en gegevensset te ontwikkelen voor de NHS, met als doel om de uitvoering van het programma jaarlijks te monitoren en (effect)evaluatie van het programma en kwaliteitsborging aan de hand van kwaliteitseisen mogelijk te maken.

### 1. *Indicatoren*

De indicatorenset bevat indicatoren voor de kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie van de NHS. De streefwaarden en normen die aan de indicatoren worden gesteld (bijv. gewenste deelnamegraad) zijn in overleg met het RIVM/CvB en het veld ingevuld.

Bij het ontwikkelen van de indicatoren wordt gelet op de gehele keten (uitnodigen, screenen, verwijzen, diagnostiek en start behandeling). Daarnaast is rekening gehouden met de volgende kwaliteitsdomeinen: kwaliteit, toegankelijkheid, kosten en doelmatigheid. Dit is conform de door het CvB ontwikkelde indicatorenmatrix die ook voor andere programma's wordt gebruikt (verkrijgbaar bij CvB; zie bijlage A voor matrix waarin de NHS-indicatoren zijn ingevuld).

De indicatoren worden beschreven in ECHI instructie sheets (European Community Health Indicators, een Europese standaard voor het beschrijven van indicatoren). Hierin wordt onder andere een rationale gegeven voor het opnemen van de indicator in de indicatorenset. Er is kritisch gekeken naar het al dan niet opnemen van indicatoren in de uiteindelijke set, zodat de administratieve last voor uitvoerende organisaties zo beperkt mogelijk blijft.

Sommige indicatoren zullen jaarlijks vastgesteld kunnen worden op basis van routinematig verzamelde gegevens (monitoring). Andere indicatoren zullen niet routinematig, maar alleen eens in de zoveel jaar (bijvoorbeeld eens in de twee tot vijf jaar) worden berekend, omdat hiervoor extra onderzoek en/of extra gegevensverzameling nodig is (evaluatie). Hoe vaak deze indicatoren ter evaluatie zullen worden vastgesteld, wordt in de toekomst door het CvB bepaald. De frequentie hangt af van het belang van de indicator voor het signaleren van knelpunten en daarnaast ook van de mogelijkheden voor het bijstellen van het beleid (indien nodig) en de inspanningen die nodig zijn voor de gegevensverzameling.

Een aantal indicatoren zijn relevant maar kunnen (nog) niet (goed) gemeten worden. Deze indicatoren zijn belangrijk om vast te leggen vanwege agendasetting en het toekomstig mogelijk maken van de benodigde gegevensverzameling.

Voor alle indicatoren geldt dat de uitkomsten vergeleken zullen worden met de uitkomsten van voorgaande jaren (monitor) of evaluaties. Het CvB zal, als coördinator van de NHS, zorgen voor het onderhoud en evaluatie van de indicatorset, bijvoorbeeld bij wijzigingen in de NHS of als indicatoren niet blijken te

voldoen voor de kwaliteitsbewaking. Het CvB is aanspreekbaar als de gegevensverzameling t.b.v. de indicatoren in de praktijk op problemen stuit.

## 2. Gegevensset

De gegevensset is een beschrijving van de gegevens die nodig zijn om de indicatoren meetbaar te maken. Bij elk gegeven wordt vastgelegd ten behoeve van welke indicator of voor welk ander doel het gegeven nodig is, welke actor verantwoordelijk is voor de gegevensvastlegging en wanneer dit moet gebeuren, wie de gebruiker van het gegeven is (indeling op niveau: landelijk, uitvoerder primair proces, ketenpartij), en op welke manier en waar de gegevens geregistreerd (moeten) worden (codering en bron).

### 1.3 Verrichte werkzaamheden

Voor het opstellen van kwaliteitsindicatoren en een bijbehorende gegevensset is gebruik gemaakt van de kennis en ervaring die binnen de werkgroep informatievoorziening en kwaliteit neonatale hielprikscreening (WIKNHS) en de programmacommissie NHS aanwezig is. In de bijeenkomsten van de WIKNHS en de programmacommissie op respectievelijk 3 en 17 maart 2011 is de werkwijze besproken en is ook het kader aangegeven waarbinnen de indicatorenset ontwikkeld wordt (aantal en type indicatoren). De voorzitters van de vijf adviescommissies neonatale hielprikscreening (ANS) en vertegenwoordigers van het RIVM/LIS en het RIVM/RCP hebben vervolgens in april 2011 de concept indicatoren becommentarieerd en op 19 mei tijdens een vergadering van de WIKNHS besproken. Een conceptrapport met daarin opgenomen de indicatoren is op 23 juni besproken met de programmacommissie NHS, en met hen zijn op 22 september nog een aantal openstaande discussiepunten besproken. Daarna is de gegevensset ontwikkeld en besproken in de WIKNHS op 27 oktober. Tot slot is het laatste concept in de vergadering van de programmacommissie NHS op 24 november 2011 besproken.

Daarnaast heeft TNO aanvullend overleg gevoerd met vertegenwoordigers van verschillende betrokken organisaties en andere deskundigen ten aanzien van de indicatoren- en de gegevensset. Het doel hiervan was om zoveel mogelijk aan te sluiten bij de bestaande uitvoeringspraktijk.

Bij het ontwikkelen van de indicatorenset en de bijbehorende gegevensset is gebruik gemaakt van onder andere de volgende documentatie:

- TNO rapport over indicatoren en gegevensset (KvL/P&Z/2009.18)
- Jaarlijkse monitoring/evaluatie NHS (TNO)
- Jaaroverzicht screeningslaboratoria 2009 (RIVM)
- Evaluatie hielprik voorlichting (TNO-rapport KvL/P&Z 2008.015) en van diverse informatie via de websites: <http://www.rivm.nl/hielprik/> & <http://www.rivm.nl/pns/hielprik/>, waaronder:
- Draaiboek neonatale hielprikscreening (versie 8.0, mei 2011).
- Publieksinformatie 'Hielprik bij pasgeborenen' en 'Extra onderzoek na de hielprik'
- Voorlichtingsprotocollen en checklijsten voor betrokken beroepsgroepen

## 1.4 Leeswijzer

In hoofdstuk 2 worden de indicatoren voor de NHS beschreven. Dit gebeurt aan de hand van ECHI instructie sheets (zie 1.2). Bij de beschrijving wordt onderscheid gemaakt naar:

- algemene indicatoren, relevant voor het screeningsprogramma als geheel;
- specifieke indicatoren, relevant voor de aandoeningen waarop in Nederland op dit moment gescreend wordt.

Daarnaast wordt bij het beschrijven van de indicatorenset onderscheid gemaakt naar:

- indicatoren die jaarlijks gemeten kunnen worden (monitor-indicatoren)
- indicatoren die wat minder frequent gemeten zullen worden in het kader van diepgaander evaluatieonderzoek (evaluatie-indicatoren).

In hoofdstuk 3 wordt de gegevensset beschreven. De gegevens zijn uitgewerkt voor de indicatoren die gebruik kunnen worden voor jaarlijkse monitoring. Voor de evaluatie-indicatoren zijn de gegevens niet uitgewerkt, omdat in veel gevallen nog een nadere uitwerking zal moeten plaatsvinden van hetgeen exact gemeten gaat worden.



## 2 Indicatoren

De definitie van een indicator is een meetbaar element van de zorgverlening dat een aanwijzing geeft over de kwaliteit van de zorgverlening. Kwaliteit kan hierbij gedefinieerd worden als de mate van overeenkomst tussen criteria van goede zorg (wenselijke zorg) en de daadwerkelijke uitvoeringspraktijk van die zorg (Donabedian 1966). Het CvB heeft dit toegespitst voor haar bevolkingsonderzoeken, als: Indicatoren zijn **meetbare** aspecten van geleverde screening en (aansluiting op) zorg die een indicatie geven over de waarde van de **publieke doelen**:

- Kwaliteit (waaronder: effectiviteit, vraaggerichtheid, betrouwbaarheid/veiligheid)
- Bereikbaarheid (of toegankelijkheid)
- Betaalbaarheid (of kosten, waaronder doelmatigheid)

Kenmerkend voor indicatoren is dat ze een signaalfunctie hebben; ze kunnen worden beschouwd als indicatief voor de kwaliteit van een onderliggend fenomeen. De uitkomsten van een indicator kunnen aanleiding geven voor twijfel of vragen over de uitvoering van een onderliggend proces. Naar aanleiding daarvan dient altijd nader onderzoek plaats te vinden, zodat de aard, omvang en redenen voor de uitkomsten nauwkeurig in kaart gebracht worden. Het doel van indicatoren is uiteindelijk altijd het stimuleren van kwaliteitsverbetering.

In het rapport “Evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2009” door TNO (Rijpstra, 2011) worden de resultaten van de NHS uitgebreid gerapporteerd. Deze, en de eerder ontwikkelde indicatorenset (Lanting, 2009) hebben gediend als basis voor de huidige, meer beknopte indicatorenset voor de NHS. De indicatoren hebben betrekking op alle onderdelen van het proces (uitnodigen, screenen, terugkoppelen van de uitslag, verwijzen, diagnostiek en start behandeling). De indicatoren zijn gericht op hoe het programma wordt uitgevoerd (procesindicatoren) en wat de uitkomsten van de uitvoering zijn (uitkomstindicatoren).

Sommige onderwerpen zijn overwogen om mee te nemen in de indicatorenset, maar uiteindelijk toch niet opgenomen. Dit gold bijvoorbeeld voor de kwaliteit van de laboratoria. In een jaarlijks kwaliteitsrapport van het referentielaboratorium wordt hierover gerapporteerd. Hiermee is het onderwerp afgedekt en is besloten om hiervoor geen indicator in de set op te nemen. Verder zijn de onderwerpen schade door diagnostiek en schade door behandeling als belangrijk genoemd. Echter beide zijn nauwelijks meetbaar en daarom niet in de set opgenomen.

De indicatoren worden in dit hoofdstuk beschreven in verschillende paragrafen, afhankelijk van het doel van de indicatoren (jaarlijks monitoren of evaluatie onderzoek) en het type indicatoren (algemene indicatoren of specifieke indicatoren voor de verschillende aandoeningen). Aan het begin van iedere paragraaf wordt een tabel gepresenteerd met een samenvatting van de indicatoren. Hierbij is de volgende indeling aangehouden:

- Tabel 1 beschrijft de algemene indicatoren voor jaarlijkse monitoring.
- Tabel 2 beschrijft de aandoeningsspecifieke indicatoren voor jaarlijkse monitoring
- Tabel 3 beschrijft de algemene indicatoren voor evaluatieonderzoek.
- Tabel 4 beschrijft de aandoeningsspecifieke indicatoren voor evaluatieonderzoek.

- Tabel 5 beschrijft een set met aanvullende algemene indicatoren die gebruikt kunnen worden indien de uitkomsten van de indicatoren uit de algemene set voor jaarlijkse monitoring daar aanleiding toe geven; deze indicatoren zullen meer inzicht geven in de uitvoering van de verschillende onderliggende processtappen van het screeningsprogramma.

Bij het beschrijven van de indicatoren in de tabellen wordt een chronologische volgorde aangehouden die overeenkomt met de processtappen binnen het screeningsprogramma: uitnodigen, screenen, terugkoppelen van de uitslag, verwijzen, diagnostiek en start behandeling. Daarnaast is een categorie 'overig' opgenomen, waarin zaken als de kosten van het programma en epidemiologie zijn opgenomen.

De nummering van de indicatoren in de tabellen is gebaseerd op deze indeling (bijv. U1 voor de eerste indicator bij Uitnodigen). De voorvoegsels alg\_, spec\_ en aanv\_ hebben betrekking op respectievelijk de algemene indicatoren, de aandoeningsspecifieke indicatoren en de aanvullende indicatoren.

Daarnaast wordt in de nummering door middel van een achtervoegsel aangegeven of het om een indicator voor jaarlijkse monitoring of voor evaluatieonderzoek gaat (bijvoorbeeld U1m = eerste indicator voor monitoring binnen de categorie 'uitnodigen' en U1e = eerste indicator voor evaluatieonderzoek binnen de categorie 'uitnodigen').

## 2.1 Algemene indicatoren voor jaarlijkse monitoring

In deze paragraaf worden de algemene indicatoren uitgewerkt die voor de jaarlijkse monitoring bedoeld zijn. Het betreft in totaal zes algemene indicatoren.

Tabel 1: Samenvatting van de algemene indicatoren voor jaarlijkse monitoring

	<b>Screening *</b>
alg_S1m	Deelnamegraad (% levendgeborenen dat is gescreend)
alg_S2m	Tijdigheid eerste hiepruk (% levendgeborenen dat respectievelijk <72 uur, <96 uur, <120 uur en <168 uur na de geboorte is gescreend)
alg_S3m	Volledigheid setjes (% setjes waarop de gegevens volledig zijn ingevuld)
alg_S4m	Onvoldoende bloed (% setjes met voldoende (kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma)
alg_S5m	Bezwaar gebruik restant (% ouders dat bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed)
alg_S6m	Keuze dragerschapuitslag (% ouders dat volgens het aankruisvakje op de kaart informatie wil over dragerschap bij het kind)

\* Voor de processtappen Uitnodigen, Terugkoppeling van de uitslag, Verwijzing, Diagnostiek, Start behandeling en Overig zijn geen algemene indicatoren vastgesteld.

## Uitwerking algemene indicatoren

### Screening

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S1m Deelnamegraad</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% levendgeborenen dat gescreend is  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het aantal levendgeborenen dat bereikt is met de NHS. Dit een belangrijke maat voor de effectiviteit van het programma. Deelname is een belangrijk gegeven bij screeningen. Hoe meer mensen uit de doelgroep deelnemen, hoe meer aandoeningen vroegtijdig kunnen worden opgespoord en hoe meer kans er is om de mortaliteit van de gehele populatie te beïnvloeden.  Domein: kwaliteit (effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht) Noemer: aantal levendgeborenen  Geïnccludeerd bij teller en noemer: kinderen met een leeftijd van 6 maanden of jonger die in Nederland wonen, en kinderen met een leeftijd van 6 maanden of jonger die in het buitenland wonen en van wie de Nederlandse ouders zelf een verzoek hebben ingediend (cf. draaiboek, bijlage D) Geëxcludeerd bij teller en noemer: kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik.  Een hogere score duidt op betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- provincie - RCP-regio - geboorteland kind
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Deze gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is minimaal 99,7%  Met "onderzocht" (zie teller) wordt bedoeld dat de hielprikkaart in het laboratorium is verwerkt.  De indicator 'deelname hielprikscreening pasgeborenen' is eveneens opgenomen in de Zorgbalans (RIVM).
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S2m Tijdigheid eerste hielprik</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% levendgeborenen bij wie respectievelijk binnen 72, 96, 120 en 168 uur na de geboorte bloed voor de eerste hielprik is afgenomen en onderzocht*  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre levendgeborenen binnen of buiten de vastgestelde periode (tussen 72 uur en 168 uur na de geboorte) worden gescreend en hoe de uitvoering van de hielprik over deze tijdsperiode verdeeld is. Dit is van belang in het kader van tijdige afname van een eventuele tweede hielprik of verwijzing. Voor vrijwel alle aandoeningen geldt dat het belangrijk is dat de kinderen die opgespoord worden zo snel mogelijk behandeling krijgen.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal levendgeborenen bij wie binnen 72, 96, 120 en 168 uur na de geboorte bloed voor de eerste hielprik is afgenomen en onderzocht* Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht*)  Geëxcludeerd bij teller en noemer: <ul style="list-style-type: none"> <li>- kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik.</li> <li>- Nederlandse levendgeborenen die bij de geboorte niet in Nederland waren.</li> <li>- kinderen bij wie één of meer van de volgende gegevens ontbreken: <ul style="list-style-type: none"> <li>• geboortedatum</li> <li>• geboortetijdstip</li> <li>• datum bloedafname</li> <li>• tijdstip bloedafname</li> </ul> </li> </ul> <p>Bloedafname voor de hielprik is gewenst zo spoedig mogelijk vanaf de leeftijd van 72 uur, en voor 168 uur. Daarom is een lagere score beter voor screening binnen 72 uur<sup>3</sup>. Bij screening binnen 96, 120 en 168 uur duidt een hogere score op een betere uitkomst.</p>
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type screener (zie hielprikkaartje: screener, verloskundige, ziekenhuis, anders) - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata. Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers: <ul style="list-style-type: none"> <li>- &lt;72 uur: maximaal 1%</li> <li>- &lt;96 uur: minimaal 30%</li> <li>- &lt;120 uur: minimaal 70%</li> <li>- &lt;168 uur: minimaal 99%</li> </ul>
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

\* De tijdigheid betreft de bloedafname, de test zelf wordt later uitgevoerd

<sup>3</sup> Soms zal screening binnen 72 uur nodig zijn, bijvoorbeeld als er een bloedtransfusie moet plaatsvinden, maar in dat geval bestaat altijd nog de mogelijkheid om de hielprik opnieuw af te nemen.

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S3m Volledigheid setjes</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop de gegevens volledig zijn ingevuld  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin de ingestuurde setjes volledig zijn ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes dat volledig is ingevuld. Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Geëxcludeerd bij teller en noemer: - kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik.  Een kaartje is niet volledig ingevuld als één of meer van de volgende gegevens ontbreken: datum en tijdstip geboorte, datum en tijdstip bloedafname, geboortegewicht, zwangerschapsduur in weken en dagen, bloed/wisseltransfusie kind.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type screener - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is minimaal 95%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S4m Onvoldoende bloed</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor de uitvoering van het screeningsprogramma  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin de afgenomen setjes onvoldoende (kwaliteit) bloed bevatten. Wanneer de setjes onvoldoende (kwaliteit) bloed hebben, moet opnieuw geprikt worden en kan het signaleringsproces vertraging oplopen. Wanneer de setjes onvoldoende (kwaliteit) bloed hebben, zal dat aanleiding kunnen vormen voor het organiseren van extra bijscholing van het personeel.  Domein: kwaliteit (veiligheid, vraaggerichtheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor de uitvoering van het screeningsprogramma Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht  Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type screener - RCP-regio - screeningslaboratorium
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is maximaal 0,5%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S5m Keuze dragerschapuitslag</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat volgens het aankruisvakje op de kaart informatie wil over dragerschap bij het kind.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het aantal ouders dat wil weten of hun kind drager van een bepaalde ziekte is. De NHS biedt ouders informatie over dragerschap. Dit kan belangrijke informatie zijn i.v.m. een eventuele volgende zwangerschap van de ouders of zwangerschap van het kind later. Vanuit bijvoorbeeld ethische en/of religieuze overtuigingen wordt het verkrijgen van dit soort informatie door sommige ouders als onwenselijk beschouwd.  Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kaartjes waarop is aangekruist op de kaart dat ouders informatie willen over dragerschap bij het kind Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Geëxcludeerd bij teller en noemer: - kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik.  Bij deze indicator geldt niet dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type screener - RCP-regio - lab-regio (de vijf regio's van de screeningslaboratoria)
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar.
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Geen streefwaarde
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	



<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S6m Bezwaar gebruik restant</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan hoeveel ouders bezwaar maken tegen het gebruik van het restant bloed. Ouders kunnen bij de afname van de prik aangeven of zij bezwaar maken. Het restant kan bijvoorbeeld gebruikt worden voor anoniem wetenschappelijk onderzoek.  Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kaarten waarop is aangekruist dat de ouders bezwaar maken tegen gebruik restant bloed Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Bij deze indicator geldt niet dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type screener - RCP-regio - lab-regio (de vijf regio's van de screeningslaboratoria)
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Geen streefwaarde.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

## 2.2 Aandoenings specifieke indicatoren voor jaarlijkse monitoring

In deze paragraaf worden de aandoenings specifieke indicatoren uitgewerkt die voor de jaarlijkse monitoring bedoeld zijn. Het betreft in totaal zeven aandoenings specifieke indicatoren.

Tabel 2: Samenvatting van aandoenings specifieke indicatoren voor jaarlijkse monitoring

	<b>Verwijzen *</b>
spec_V1m	Verwijzingen (% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een specifieke aandoening uit de NHS)
	<b>Diagnostiek</b>
spec_D1m	Leeftijd 1 <sup>ste</sup> diagnostiek (% direct verwezen patiënten met (verdenking op) een specifieke aandoening uit de NHS waarbij het 1 <sup>ste</sup> diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte werd uitgevoerd)
	<b>Start behandeling</b>
spec_B1m	Behandeling in academisch ziekenhuis (% kinderen dat onder behandeling is genomen in een academisch ziekenhuis, voor SCZ)
	<b>Overig</b>
spec_O1m	Detectiecijfer (% of ‰ kinderen met een (waarschijnlijkheids)diagnose van een specifieke aandoening uit de NHS)
spec_O2m	Gemiste patiënten (Aantal fout-negatieven met een specifieke aandoening van de NHS)
spec_O3m	Sensitiviteit (Aantal terecht-positieven) / (aantal terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)
spec_O4m	Specificiteit (Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%)
spec_O5m	Positief voorspellende waarde (Aantal terecht-positieven) / (aantal terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)

\* Voor de processtappen Uitnodigen, Screenen, Terugkoppeling van de uitslag en Behandelen zijn geen indicatoren vastgesteld.

## Uitwerking aandoeningspecifieke indicatoren

### Verwijzen

Indicator naam	spec_V1m Verwijzingen
<i>Definitie van de indicator</i>	% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een specifieke aandoening uit de NHS.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het totale aantal verwijzingen per ziektebeeld binnen de NHS.  Domein: kwaliteit (effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een specifieke aandoening uit de NHS. Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Voor CF: teller en noemer exclusief kinderen met meconium ileus (MI) en kinderen met niet-klassieke vorm van CF  Bij deze indicator kan niet gesteld worden dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De indicatoruitkomst zal een referentiefunctie hebben voor latere of eerdere metingen.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ; GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL; C0-def - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers (gebaseerd op eerder behaalde % of ‰ verwijzingen): AGS: 0,1 – 0,25‰ CH: 0,10 – 0,22‰ Per metabole ziekte: tussen de helft en het dubbele van het verwachte aantal verwijzingen, uitgaande van de laatste 5 jaar. SCZ: 0,3 – 0,6‰ CF: 0,15 – 0,3‰
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	CF: Kinderen met meconium ileus (MI) worden ook zonder screening snel ontdekt. Kinderen met niet-klassieke vorm van CF hebben vaak geen klinische verschijnselen. Beide groepen behoren daarom niet tot de doelgroep van de screening.  Carnitine deficiëntie (C0-deficiëntie) valt niet onder het screeningsprogramma. Toch wordt in elk monster dat wordt afgenomen in het kader van de neonatale hieprikscreening C0 bepaald en worden er kinderen verwezen als het C0-gehalte na een tweede hieprikscreening nog steeds onder het afkappunt blijft. De ratio hierachter is dat C0-deficiëntie analyse van het acylcarnitine profiel onbetrouwbaar maakt waardoor kinderen met bepaalde aandoeningen (acylcarnitines) gemist kunnen worden. De groep van de acylcarnitines betreft: MCAD, VLCAD, TFP/LCHAD, IVA, GA-I en 3-MHM (3-Methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie + HMG-CoA carboxylase deficiëntie + Multiële CoA carboxylase deficiëntie). Laag carnitine kan leiden tot opsporing van andere metabole defecten waarop in Nederland niet wordt gescreend ('bijvangst', waaronder maternale C0-deficiëntie, MADD).  Naarmate het aantal verwijzingen lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat via overleg met de deskundigen (bijv. ANS).

**Diagnostiek**

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_D1m Leeftijd 1<sup>ste</sup> diagnostiek</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% kinderen dat direct verwezen is vanwege verdenking op een specifieke aandoening uit de NHS en waarbij het eerste diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte is uitgevoerd.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de snelheid van het 1 <sup>ste</sup> diagnostisch onderzoek en of dit binnen de afgesproken termijn wordt gerealiseerd.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen dat direct werd verwezen vanwege verdenking op een specifieke aandoening uit de NHS en waarbij het 1 <sup>e</sup> diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte werd uitgevoerd. Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Voor AGS: teller en noemer exclusief niet-klassieke vorm. Voor CF: teller en noemer exclusief kinderen met meconium ileus (MI) en kinderen met niet-klassieke vorm van CF Voor SCZ: teller en noemer exclusief thalassemie.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ; GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL, C0-def - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers bij de vastgestelde termijnen voor het 1 <sup>ste</sup> diagnostisch onderzoek: <ul style="list-style-type: none"> <li>• AGS: &lt;15 dagen → ≥ 90%</li> <li>• CH: &lt;15 dagen → ≥ 90% (voor ernstige vormen, d.w.z. vrij T4&lt;5 pmol/l serum)</li> <li>• GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL, C0-def: &lt;10 dagen → ≥ 90%</li> <li>• SCZ: &lt;8 weken → ≥ 90%; &lt; 12 weken → 100%</li> <li>• CF, de klassieke vorm zonder MI: &lt;30 dagen → ≥ 90%</li> </ul>
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	De leeftijd bij 1 <sup>e</sup> diagnostiek in het ziekenhuis, is een overall uitkomstmaat voor de tijdigheid van het screeningsprogramma. Wanneer de 1 <sup>e</sup> diagnostiek niet binnen de gestelde normtijd blijkt plaats te vinden, dient evaluatie van de verschillende tussenstappen te worden overwogen.

**Start behandeling**

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_B1m Behandeling in academisch ziekenhuis</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% kinderen dat onder behandeling is genomen in een academisch ziekenhuis, voor SCZ  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het type ziekenhuis waar kinderen met SCZ onder behandeling zijn. De mortaliteit is in algemene ziekenhuizen hoger dan in academische ziekenhuizen (pers. comm. M. Peters, 18 nov 2011)  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen verwezen vanuit de NHS met SCZ dat in academisch ziekenhuis onder behandeling is Noemer: aantal kinderen verwezen vanuit de NHS met SCZ dat in academisch of algemeen ziekenhuis onder behandeling is  Voor SCZ: teller en noemer exclusief thalassemie.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: SCZ - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Neorah
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn niet beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: • SCZ: $\geq 95\%$
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

**Overig**

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_O1m Detectiecijfer</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% of ‰ kinderen binnen de gescreende populatie met de (waarschijnlijkheids)diagnose van een specifieke aandoening uit de NHS.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het % of ‰ kinderen dat is gescreend waarbij een ziektebeeld uit de NHS is gedetecteerd.  Domein: kwaliteit (effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen met de (waarschijnlijkheids)diagnose van een specifieke aandoening uit de NHS Noemer: aantal levendgeborenen dat gescreend is (bloed afgenomen en onderzocht)  Voor AGS: teller en noemer exclusief de niet-klassieke vorm van AGS. Voor CF: teller en noemer exclusief kinderen met meconium ileus (MI) en kinderen met niet-klassieke vorm van CF. Voor SCZ: teller en noemer exclusief thalassemie.  Bij deze indicator kan niet gesteld worden dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De indicatoruitkomst zal een referentiefunctie hebben voor latere of eerdere metingen.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ (exclusief thalassemie); GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL - RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers per aandoening <sup>4</sup> : AGS: 0,04 – 0,12 ‰ (prev. 1:14.723 (2002-2009, p.36 TNO rapport), 1:11.176 na correctie voor "gemiste" meisjes. Uitgaan van 1:14.723 (=0,068‰), dus jaarlijks gemiddeld 12,6 van de 186.128 met AGS. CH: 0,27-0,45 ‰ (65/186.128 in 2009 (=0,35‰), TNO-rapport) MZ: Omdat de prevalentie van PKU en MCAD in dezelfde orde ligt als van AGS, zal het streefcijfer ook in dezelfde orde liggen. Voor de overige MZ zijn de aantallen te klein om streefcijfers te maken. SCZ (excl thalassemie): 0,11 – 0,23 ‰ (30/186.128 = 0,16‰ in 2009, TNO-rapport) CF: 0,08 – 0,21‰ (Chopin: prev. 19/145.499 = 0,13‰, 95%BI vgs Poisson)
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Naarmate het detectiecijfer lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat via overleg met de deskundigen (bijv. ANS-MZ).

<sup>4</sup> 95%BI berekend volgens Poisson o.b.v. detectiecijfer 2009

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_O2m Gemiste patiënten</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	Aantal kinderen met een specifieke aandoening van de NHS die niet via de screening zijn opgespoord.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de kwaliteit en veiligheid van de screening. De indicator geeft aan welk aantal van de uitslagen fout-negatief is en daarnaast hoeveel kinderen met een aandoening gemist werden omdat ze niet deelnamen aan de screening. Deze kinderen worden als ze klachten krijgen later opgespoord, waardoor de behandeling ook later plaatsvindt.  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller a): Aantal fout-negatieven met een specifieke aandoening van de NHS. Teller b): Aantal kinderen dat niet gescreend is maar wél een specifieke aandoening van de NHS heeft. Noemer a en b): Geen noemer, de indicatoruitkomst is een absoluut getal.  AGS: alleen klassieke vorm van AGS CF: exclusief kinderen met meconium ileus (MI) en kinderen met niet-klassieke vorm van CF. Voor SCZ: teller en noemer exclusief thalassemie  Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ (exclusief thalassemie); GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL - RCP-regio - screeningslaboratorium
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: 0 gemiste patiënten voor alle specifieke aandoeningen in de NHS.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kinderen bij wie de aandoening al voor de hielprik is vastgesteld en waarvoor behandeling al vóór de hielprik is begonnen kunnen 'gemist' worden in de screening. Deze kinderen worden niet gezien als 'fout-negatief'.</li> <li>• Bij elke gemiste patiënt moet worden nagegaan hoe het komt dat deze gemist is.</li> </ul>

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_O3m Sensitiviteit</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	De kans dat de screening een positieve uitslag geeft bij kinderen die een van de specifieke aandoeningen uit de NHS hebben (x100%)  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen uit de NHS en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening. Hoe hoger de sensitiviteit, hoe gevoeliger de test.  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal terecht-positieven Noemer: aantal terecht-positieven + fout-negatieven  AGS: alleen klassieke vorm van AGS CF: exclusief kinderen met meconium ileus (MI) en kinderen met niet-klassieke vorm van CF Voor SCZ: teller en noemer exclusief thalassemie  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ (exclusief thalassemie); GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL - screeningslaboratorium
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer is 100% voor alle aandoeningen  Uit TNO-evaluatie over 2009: AGS: 100% voor klassieke zoutverliezende vorm (sinds invoering); CH: sinds 1981 48 met CH gemist, waarvan 36 met CH-C. 48 / ruwweg 29jaar x 65pj= 48/1885=2,5%, MZ 100% (2009), SCZ 2009: 100%. Uit Chopin: CF 94% voor nu gebruikte screenmethodiek (IRT-PAP-DNA-seq), zie ZonMW eindverslag (projectnr 200310007)
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Bij elke fout-negatieve patiënt moet worden nagegaan hoe het komt dat deze gemist is.



<i>Indicator naam</i>	<b>spec_O4m Specificiteit</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	De kans dat bij afwezigheid van een van de specifieke aandoeningen uit de NHS de screening negatief is (x100%)  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen uit de NHS en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening. Hoe hoger de specificiteit, hoe selectiever de test is.  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: Aantal terecht-negatieven Noemer: aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ (exclusief thalassemie); GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL - screeningslaboratorium
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers: AGS: $\geq 99,98\%$ CH: $\geq 99,84\%$ CF: $\geq 99,99\%$ Elk van de MZ: $\geq 99,96\%$ SCZ: $\geq 99,99\%$
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_O5m Positief voorspellende waarde</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	Het deel van de gescreende kinderen met een positieve uitslag dat ook daadwerkelijk een van de specifieke aandoeningen uit de NHS heeft (x100%)  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen uit de NHS en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening.  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal terecht-positieven Noemer: aantal terecht-positieven + fout-positieven  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening: AGS; CH; CF; SCZ (exclusief thalassemie); GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL - screeningslaboratorium
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfers: AGS: $\geq 15\%$ CH: $\geq 15\%$ CF: $\geq 65\%$ MZ: PKU $\geq 75\%$ ; MCAD $\geq 60\%$ , overige MZ per aandoening geen streefwaarde ivm veelal kleine aantallen positieve uitslagen per jaar. SCZ: $\geq 80\%$  Uit TNO-evaluatie over 2009: AGS: 19, 21 en 29% (7/24) in 2007, 2008 en 2009; CH: 21% in 2009 (65/317), 6-30% sinds 1988; MZ per aandoening soms zeer kleine aantallen verwacht dus grote variatie (0-100% in 2009), SCZ 2009: 97% (29/30). CF (uit Chopin): 86,4% (19/22, populatiegrootte 145.499). PKU: 95% in 2009 (21/22), 96% in 2008 (24/25): ondergrens 95% BI: 75%; MCAD: 70% in 2009 (19/27), 92% in 2008 (22/24): ondergrens 95% BI over gemiddelde: 60%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

## 2.3 Algemene indicatoren voor evaluatieonderzoek

In deze paragraaf worden de algemene indicatoren uitgewerkt die bedoeld zijn voor evaluatieonderzoek. Het betreft in totaal 12 algemene indicatoren.

Tabel 3: Samenvatting van de algemene indicatoren voor evaluatieonderzoek

	<b>Uitnodigen</b>
alg_U1e	Uniforme informatie bij uitnodiging (% ouders dat de Basisfolder 'Hielprik bij pasgeborenen' ontvangen heeft)
alg_U2e	Cliënttevredenheid t.a.v. informatie over de afname van de hielprik (% ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatie m.b.t. de afname van de hielprik)
alg_U3e	Informatiewens n.a.v. uitnodiging (% ouders met een extra informatiewens n.a.v. de folder)
	<b>Screening</b>
alg_S1e	Geïnformeerde keuze deelname (% ouders met voldoende kennis en een attitude t.a.v. screening die past bij de gemaakte keuze (wel/niet deelname))
alg_S2e	Hielprik gecombineerd met gehoorscreening (% afname hielprik in combinatie met de afname van de gehoorscreening)
alg_S3e	Cliënttevredenheid t.a.v. bejegening tijdens uitvoering (% ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de bejegening tijdens de afname van de hielprik)
	<b>Terugkoppeling uitslag</b>
alg_T1e	Uitslag ontvangen (% ouders dat aangeeft een brief van het RCP te hebben ontvangen over de afwijkende uitslag)
	<b>Verwijzing</b>
alg_V1e	Cliënttevredenheid t.a.v. verwijzing (% ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over het verwijsproces)
	<b>Overig</b>
alg_O1e	Kosten per opgespoorde patiënt (gemiddelde kosten per patiënt die via NHS is opgespoord, inclusief diagnostiek)
alg_O2e	Efficiëntie overhead (kosten voor coördinatie van de NHS / totale kosten NHS)

\* Voor de processtappen Diagnostiek en Start behandeling zijn geen indicatoren vastgesteld.

## Uitwerking

### Uitnodigen

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_U1e Uniforme informatie bij uitnodiging</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat de Basisfolder 'Hieiprik bij pasgeborenen' ontvangen heeft Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de verspreiding van de publieksfolder. De landelijke folder bevordert een goede en uniforme informatievoorziening en biedt aanstaande ouders een basis om een afgewogen keuze te maken ten aanzien van deelname. Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat de Basisfolder 'Hieiprik bij pasgeborenen' ontvangen heeft Noemer: alle aanstaande ouders in de steekproef Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	Overhandiger van de folder: verloskundig hulpverlener / gemeente
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst bij ouders Voorkeur bron data: op te zetten onderzoek
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is $\geq 95\%$ . De folder wordt zowel via verloskundig hulpverleners als via de gemeenten verspreid.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nagaan of in alle varianten van het verloskundig patiëntendossier aangegeven kan worden of de folder is uitgereikt, en draagvlak voor registratie ervan nagaan.</li> <li>• Nagaan welke omvang de steekproef dient te hebben.</li> <li>• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Alle verloskundig hulpverleners beschikken over een digitaal patiëntendossier. Hierin zou geregistreerd kunnen worden of de folder is uitgereikt, zodat de indicator vanuit deze dossiers bepaald kan worden. Op dit moment wordt het uitreiken van de folder echter vaak niet geregistreerd in het digitaal patiëntendossier. Daarom kan de indicator nu alleen nog via een vragenlijst onder aanstaande ouders gemeten kunnen worden. Als proxy kan het aantal folders genomen worden dat besteld is door VKH en gemeenten. Dit moet dan in verhouding worden gebracht met het aantal zwangeren.

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_U2e Cliënttevredenheid t.a.v. informatie over de afname van de hielprik</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	<p>a) % ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatie over de afname van de hielprik in zijn algemeenheid.</p> <p>b) % ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over het tijdstip van de informatieverstrekking over de afname van de hielprik.</p> <p>c) % ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatiefolder over de afname van de hielprik.</p> <p>d) % ouders dat aangeeft gebruik te hebben gemaakt van internet voor informatie over de afname van de hielprik.</p> <p>e) % ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatie op internet over de afname van de hielprik.</p> <p>Uitkomstindicator</p>
<i>Rationale</i>	<p>De indicator geeft informatie over de tevredenheid van (aanstaande) ouders over de informatieverstrekking ten aanzien van de hielprik. Het is belangrijk om dit te monitoren, omdat de omstandigheden kunnen veranderen (denk bijvoorbeeld aan hypes in het nieuws) waardoor de informatie in de folder, op internet en mondeling ontoereikend kan worden. De uitkomst van de indicator kan aanleiding vormen om de informatie te verbeteren.</p> <p>Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)</p>
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	<p>Teller a) aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatie over de afname van de hielprik in zijn algemeenheid.</p> <p>Teller b) aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over het tijdstip van de informatieverstrekking over de afname van de hielprik.</p> <p>Teller c) aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatiefolder over de afname van de hielprik.</p> <p>Teller d) aantal ouders dat aangeeft gebruik te hebben gemaakt van internet voor informatie over de afname van de hielprik.</p> <p>Teller e) aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de informatie op internet over de afname van de hielprik.</p> <p>Noemer a, b, c, d, e: aantal (aanstaande) ouders in de steekproef dat antwoord geeft</p> <p>Een hogere score duidt op een betere uitkomst</p>
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	<p>Voorkeur data type: vragenlijst die wordt uitgezet in een steekproef van (aanstaande) ouders.</p> <p>Voorkeur bron data: op te zetten onderzoek</p>
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar.
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoeleinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is $\geq 95\%$
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Ontwikkelen van een vragenlijst voor (aanstaande) ouders
<i>Methodologische overwegingen</i>	<p>De vragenlijst dient te worden afgenomen vóór het moment dat de hielprik wordt afgenomen, omdat bij die gelegenheid wellicht ook vragen beantwoord zullen worden waardoor het voor ouders lastig wordt om de kwaliteit van de folder als losstaand gegeven te beoordelen. Om die reden heeft het de voorkeur om een steekproef onder aanstaande ouders (i.p.v. jonge ouders) te kiezen.</p> <p>Het lijkt wenselijk om deze indicator alleen te bepalen voor ouders met een eerste kind, omdat bij een tweede kind al eerder informatie is verkregen en de mening over deze informatieverstrekking door elkaar kunnen gaan lopen.</p>

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_U3e Informatiewens n.a.v. uitnodiging</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders met een extra inhoudelijke informatiewens n.a.v. de folder of de website  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin de informatie in de folder of op de website toereikend is. Als veel mensen aanvullende informatie vragen, kan de aangeboden informatie verbeterd worden. De indicator richt zich op de vraag of ouders naar <i>inhoudelijke</i> informatie hebben gevraagd; vragen over praktische zaken vallen daar niet onder.  Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal (aanstaande) ouders dat vraagt om aanvullende <i>inhoudelijke</i> informatie n.a.v. de folder of de website Noemer: aantal (aanstaande) ouders in steekproef die reageren  Geëxcludeerd bij teller: vragen over praktische zaken (hoe laat, afspraak verzetten) Geïncludeerd in teller: medische vragen (krijgt mijn kind er last van?)  Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van (aanstaande) ouders. Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar.
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoeleinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is maximaal 5%.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Ontwikkelen van een vragenlijst voor (aanstaande) ouders
<i>Methodologische overwegingen</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>De vragenlijst dient te worden afgenomen vóór het moment dat de hielprik wordt afgenomen, omdat bij die gelegenheid wellicht ook vragen beantwoord zullen worden waardoor het voor ouders lastig wordt om de kwaliteit van de folder als losstaand gegeven te beoordelen. Om die reden heeft het de voorkeur om een steekproef onder aanstaande ouders (i.p.v. jonge ouders) te kiezen redenen mogelijk, ook samenhang bestuderen.</li> <li>De indicatorinformatie zou ook via een vragenlijst onder screeners achterhaald kunnen worden. Dit betekent voor hen echter een extra belasting (beantwoorden van een vragenlijst), terwijl voor een aantal andere indicatoren ook een beroep moet worden gedaan op een steekproef van ouders. Het is daarom efficiënter om de gegevensverzameling van deze indicatoren te combineren. Bovendien levert het bevragen van ouders een <i>directe</i> maat op voor de extra informatiewens, terwijl de gegevensverzameling via screeners juist een <i>indirecte</i> maat is.</li> </ul>

**Screening**

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S1e Geïnformeerde keuze deelname</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders met voldoende kennis en een attitude t.a.v. de NHS die past bij de gemaakte keuze (wel/niet deelname)  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan of ouders op basis van de juiste beweegredenen een keuze hebben gemaakt voor wel of geen deelname. Deze keuze is idealiter gebaseerd op de juiste kennis en een eigen attitude (Van der Pal e.a. 2008). Als de ouders er bijvoorbeeld voor kiezen om <i>niet</i> deel te nemen, is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als het gebaseerd is op voldoende kennis en een negatieve attitude tegenover het screeningsprogramma. Als de ouders <i>wél</i> deelnemen is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als de ouders voldoende kennis hebben en positief staan tegenover deelname.  Domein: toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders met voldoende kennis en een eigen attitude t.o.v. de NHS die past bij de gemaakte keuze (wel/niet deelname) Noemer: aantal ouders (in steekproef)  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- opleidingsniveau ouders - provincie - etniciteit - religie
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders. Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is $\geq 75\%$ (van der Pal 2008)
<i>Referenties</i>	Van der Pal S, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. TNO-rapport KvL/P&Z 2008.105, okt. 2008
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontwikkelen van een vragenlijst voor ouders (conform referentie)</li> <li>• Vaststellen steekproefgrootte</li> <li>• Normeringen ontwikkelen over gewenste kennis en bepalen attitude</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Voor deze indicator is het wenselijk om ouders te selecteren waarvan het kind nog niet zo lang geleden de leeftijd gepasseerd heeft waarop de hielprik afgenomen diende te worden. Ouders nemen wellicht pas vlak na de geboorte de definitieve beslissing voor wel of geen deelname. In dit opzicht is de wenselijke steekproef een andere dan die voor de indicatoren U1-U3, waarin de ideale steekproef bestaat uit aanstaande ouders.

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S2e Hielprik gecombineerd met gehoorscreening</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% JGZ-organisaties waarbij de hielprik in combinatie met de gehoorscreening is afgenomen.  Structuurindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre JGZ-organisaties de hielprik in combinatie met de gehoorscreening af te nemen. Daarmee is dit een indicator die alleen relevant is wanneer op landelijk niveau naar de uitkomsten wordt gekeken. Het gecombineerd aanbieden van de hielprik en de gehoorscreening is (naar verwachting) voor alle partijen efficiënter. Het is voor ouders prettig als de verschillende screenings tegelijkertijd worden uitgevoerd. Dit beperkt de belasting in een fase waarin ouders zich nog volop moeten aanpassen aan alle veranderingen die in het gezin hebben plaatsgevonden.  Domein: kwaliteit (vraaggerichtheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal JGZ-organisaties waarbij de hielprik in combinatie met de gehoorscreening is afgenomen. Noemer: totale aantal JGZ-organisaties in Nederland  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- provincie
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Onbekend
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoeleinden)
<i>Opmerkingen</i>	Geen streefcijfer
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nagaan of de gegevens uit de verschillende digitale dossiers van JGZ-organisaties te halen zijn.</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• We willen bij voorkeur per kind weten of de hielprik en gehoorscreening gecombineerd zijn aangeboden. Dit is echter op dit moment nog niet eenvoudig uit de digitale dossiers van JGZ-organisaties te halen. Daarom is als proxy gekozen voor het % JGZ-organisaties waarbij de hielprik in combinatie met de gehoorscreening wordt afgenomen. Overigens wordt in deze organisaties niet bij alle kinderen de hielprik en gehoorscreening tegelijk aangeboden, bijv. als het kind in het ziekenhuis ligt.</li> <li>• Eventueel zouden de gegevens ook via een vragenlijst aan ouders achterhaald kunnen worden.</li> </ul>



<i>Indicator naam</i>	<b>alg_S3e Bejegening tijdens uitvoering screening</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de bejegening tijdens de afname van de hielprik.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin ouders tevreden zijn over de bejegening door de uitvoerder van de screening. Een vriendelijke bejegening is een belangrijk onderdeel van vraaggericht werken. Het is voor ouders prettig als zij vriendelijk benaderd worden en dit zal de drempel verlagen om vragen te stellen.  Domein: kwaliteit (vraaggerichtheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de bejegening tijdens de afname van de hielprik Noemer: aantal ouders uit steekproef met reactie  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- JGZ-organisatie
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders Voorkeur bron data: JGZ organisaties
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is minimaal 90%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nagaan of binnen alle JGZ-organisaties de tevredenheid van ouders over de bejegening tijdens de uitvoering van de hielprik wordt gemeten, en of deze als bron kunnen dienen voor de huidige indicator.</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	

**Terugkoppeling uitslag**

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_T1e Uitslag ontvangen</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat aangeeft een brief van het RCP te hebben ontvangen over de afwijkende uitslag  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre de RCP's aan ouders terugkoppeling geven over de uitslag. De uitkomsten kunnen aanleiding vormen om het terugkoppelingsbeleid aan te scherpen.  Domein: Kwaliteit (vraaggerichtheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat aangeeft terugkoppeling van het RCP te hebben ontvangen over de afwijkende uitslag Noemer: aantal ouders binnen een steekproef van ouders dat te maken had (naar eigen zeggen) met een afwijkende uitslag.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is minimaal 99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Deze indicator zou ook via de RCP's nagevraagd kunnen worden. In dat geval wordt de indicator een structuurindicator, waarbij wordt aangenomen dat de RCP's daadwerkelijk uitvoeren wat zij beleidsmatig hebben afgesproken.

**Verwijzing**

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_V1e Tevredenheid over verwijzing</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over de manier waarop het verwijsproces heeft plaatsgevonden.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre ouders tevreden zijn over de verwijzing en het hele proces daarom heen. De uitkomst van de indicator kan aanleiding geven om de communicatie en de werkwijze richting ouders te verbeteren.  Domein: Kwaliteit (vraaggerichtheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat aangeeft (zeer) tevreden te zijn over het verwijsproces Noemer: een steekproef van ouders die te maken hebben gehad met verwijzingen  Hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoeleinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is nog niet te bepalen
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Omdat relatief weinig pasgeborenen verwezen hoeven te worden, ligt het voor de hand om de indicator te meten onder een steekproef van ouders die met verwijzing te maken hebben gehad.

**Overig**

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_O1e Kosten per opgespoorde patiënt</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	Gemiddelde kosten voor iedere patiënt die via de NHS is opgespoord.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan wat de kosten zijn per patiënt die via het NHS wordt opgespoord. Het betreft de kosten voor zowel de screening als de diagnostiek in het ziekenhuis. De kosten voor behandeling vallen buiten de indicator.  Het is van belang om de kosten per opgespoorde patiënt in beeld te brengen, omdat dit een maat is voor de doelmatigheid van het programma.  Domein: kosten en betaalbaarheid (programma uitgaven), Kwaliteit (effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: Totale kosten NHS plus totale kosten diagnostiek van alle verwezen kinderen Noemer: Aantal via de NHS opgespoorde kinderen  Een lagere score duidt op een betere uitkomst
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Nagaan via welke gegevens de kosten per patiënt in beeld gebracht kunnen worden.
<i>Methodologische overwegingen</i>	De kosten per opgespoorde patiënt zijn niet eenvoudig exact in beeld te brengen.

<i>Indicator naam</i>	<b>alg_O2e Efficiëntie overhead</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	De verhouding tussen de kosten voor coördinatie en de totale kosten van het programma (exclusief diagnostiek).  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan hoe groot de kosten voor overhead zijn in relatie tot de totale kosten. Het is voor het RIVM/CvB belangrijk dat de overhead in een juiste verhouding staat de totale kosten van het programma. Dit is een maat voor de doelmatigheid van het programma.  Domein: Kosten en betaalbaarheid (programma uitgaven)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: kosten voor coördinatie Noemer: totale kosten van het programma  Exclusief kosten voor diagnostiek en behandeling  Een hogere score duidt op een minder doelmatige coördinatie.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata Voorkeur bron data: RIVM
<i>Data beschikbaarheid</i>	Ja
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: maximaal 7%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

## 2.4 Aandoenings specifieke indicatoren voor evaluatieonderzoek

In deze paragraaf worden de algemene indicatoren uitgewerkt die bedoeld zijn voor evaluatieonderzoek. Het betreft in totaal vijf aandoenings specifieke indicatoren.

Tabel 4: Samenvatting van de aandoenings specifieke indicatoren voor evaluatieonderzoek

	<b>Uitnodiging</b>
spec_U1e	Geïnformeerde keuze t.a.v. dragerschap (% ouders dat aangeeft een geïnformeerde keuze te hebben gemaakt t.a.v. het ontvangen van de dragerschapuitslag)
	<b>Terugkoppeling uitslag</b>
spec_T1e	Terugkoppeling dragerschapuitslag (% ouders van dragers dat aangeeft van de huisarts terugkoppeling te hebben gekregen over het dragerschap)
	<b>Start behandeling</b>
spec_B1e	Aantal in behandeling (% kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnostiek)
spec_B2e	Mortaliteit en morbiditeit kind bij aanvang behandeling (% kinderen dat respectievelijk a) overleden, b) ernstig ziek is bij aanvang van de behandeling)
spec_B3e	Tijdigheid behandeling (% kinderen dat binnen x dagen in behandeling is genomen na positieve diagnostiek)

\* Voor de processtappen Screening, Verwijzing, Diagnostiek en Overig zijn geen indicatoren vastgesteld.

## Uitwerking indicatoren

### Uitnodiging

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_U1e Geïnformeerde keuze dragerschap</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat aangeeft een geïnformeerde keuze te hebben gemaakt t.a.v. het ontvangen van de dragerschapuitslag.  Uitkomstindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan of ouders op basis van de juiste beweegredenen een keuze hebben gemaakt voor het ontvangen van een eventuele dragerschapuitslag. Deze keuze is idealiter gebaseerd op de juiste kennis en een eigen attitude (Van der Pal e.a. 2008). Als de ouders er bijvoorbeeld voor kiezen om geen dragerschapuitslag te ontvangen, is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als dat gebaseerd is op voldoende kennis en een negatieve attitude tegenover het ontvangen van deze uitslag. Als de ouders wél een uitslag over dragerschap willen ontvangen is dat de wenselijke (geïnformeerde) keuze als de ouders voldoende kennis hebben en positief staan tegenover het ontvangen van die uitslag.  Domein: Toegankelijkheid (keuzevrijheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders met voldoende kennis en een eigen attitude t.o.v. het ontvangen van een dragerschapuitslag die past bij de gemaakte keuze (wel/niet ontvangen van de uitslag) Noemer: aantal ouders (in steekproef)  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- aandoening: SCZ en CF - opleidingsniveau ouders - provincie - etniciteit
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders. Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is minimaal 75%.
<i>Referenties</i>	Van der Pal S, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. TNO-rapport KvL/P&Z 2008.105, okt. 2008
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontwikkelen van een vragenlijst voor ouders (conform referentie)</li> <li>• Vaststellen steekproefgrootte</li> <li>• Normeringen ontwikkelen over gewenste kennis en bepalen attitude</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Voor deze indicator is het wenselijk om ouders te selecteren waarvan het kind nog niet zo lang geleden de leeftijd gepasseerd heeft waarop de hielprik afgenomen diende te worden. Ouders nemen wellicht pas vlak na de geboorte de definitieve beslissing over wel of niet ontvangen van een dragerschapuitslag. In dit opzicht is de wenselijke steekproef een andere dan die voor een aantal andere indicatoren, waarin de ideale steekproef bestaat uit aanstaande ouders.

**Terugkoppeling uitslag**

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_T1e Terugkoppeling uitslag dragerschap</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders van kinderen met vermoedelijk dragerschap dat aangeeft van de huisarts terugkoppeling te hebben gekregen over het vermoedelijk dragerschap.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre het lukt om via de huisarts terugkoppeling te geven over dragerschap. Deze informatie is relevant omdat het een doelgroep betreft die soms lastig te bereiken is.  Domein: Kwaliteit (vraaggerichtheid deelnemer)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat aangeeft terugkoppeling van de huisarts te hebben gehad over vermoedelijk dragerschap Noemer: aantal ouders binnen steekproef van ouders die te maken hebben gehad met een dragerschapuitslag  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- aandoening: SCZ en CF - opleidingsniveau ouders - etniciteit
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: vragenlijst onder een steekproef van ouders. Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: ≥95%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders.</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> <li>• Methode om steekproef te selecteren vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Voor de berekening van de indicator is het van belang dat de groep ouders die te maken hebben gehad met een dragerschapuitslag voldoende groot is. Daarom is het niet zinvol om binnen een algemene steekproef te gaan meten; het aantal personen dat met een dragerschapuitslag te maken heeft gehad, zal dan relatief klein zijn. Daarom wordt voorgesteld om in een selecte steekproef te gaan meten.



**Start behandeling**

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_B1e Aantal in behandeling</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnose.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan hoeveel kinderen uiteindelijk als gevolg van het screeningsprogramma in behandeling zijn. In combinatie met het detectiecijfer geeft dit inzicht in de effectiviteit van het programma (ervan uitgaande dat alle kinderen terecht in behandeling zijn genomen).  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnose Noemer: totale aantal pasgeborenen met positieve diagnose  Exclusie: kinderen die in behandeling zijn, maar niet via de NHS zijn opgespoord.  Een hogere score duidt op een beter uitkomst
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- AGS; CH; CF; SCZ; GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata in ziekenhuis Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelenden)
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: 100%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nagaan of de gegevens uit Neorah gehaald kunnen worden.</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> <li>• Methode om steekproef te selecteren vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_B2e Mortaliteit en morbiditeit kind bij aanvang behandeling</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	a) % kinderen dat is overleden aan de aandoening voordat de behandeling gestart kon worden b) % kinderen dat (ernstig) ziek is bij aanvang van de behandeling.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan hoeveel kinderen gedurende het hele proces van screenen, verwijzing en diagnostiek (ernstig) ziek worden of overlijden. Dit levert een afgeleide maat voor het succes van het screeningsprogramma.  Domein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller a) aantal kinderen dat overleden is in de periode voor aanvang van de behandeling. Teller b) aantal kinderen dat (ernstig) ziek is bij aanvang van de behandeling. Noemer a, b: totale aantal pasgeborenen met positieve diagnose.  Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- AGS; CH; CF; SCZ; GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata in ziekenhuis Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoelinden)
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: 0%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nagaan of de gegevens uit ziekenhuisregistraties gehaald kunnen worden.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Bij alle kinderen die al voor de start van de behandeling overleden of ernstig ziek zijn, moet worden nagegaan of screening, verwijzing en diagnostiek tijdig zijn verricht, en of tijdiger handelen het ernstige gevolg had kunnen voorkomen

<i>Indicator naam</i>	<b>spec_B3e Tijdigheid behandeling</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% kinderen dat binnen x dagen na geboorte in behandeling is genomen na positieve diagnostiek. Waarde van x per aandoening: SCZ 91 dagen (3 maanden); CF 30 dagen; AGS en CH: 15 dagen  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan hoe snel de behandeling ingezet wordt vanuit het ziekenhuis. Een snelle aanvang van de behandeling is voor (bijna) alle aandoeningen erg relevant.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid), kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: kinderen dat binnen x dagen na geboorte in behandeling is genomen na positieve diagnostiek Noemer: kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnostiek  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- AGS; CH; CF; SCZ
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata Voorkeur bron data: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Eens per twee tot vijf jaar (in het kader van evaluatiedoeleinden)
<i>Opmerkingen</i>	Streefcijfer: $\geq 90\%$ (gelijk aan streefcijfer voor het 1 <sup>ste</sup> diagnostisch onderzoek (indicator spec_D1m))
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nagaan of de gegevens uit de ziekenhuisregistraties gehaald kunnen worden.</li> <li>• Omvang steekproef vaststellen.</li> <li>• Methode om steekproef te selecteren vaststellen.</li> </ul>
<i>Methodologische overwegingen</i>	Niet relevant voor de metabole ziekten, want onmiddellijk na diagnose wordt de behandeling ingezet

## 2.5 Aanvullende indicatoren

In deze paragraaf worden de algemene en aandoeningsspecifieke indicatoren beschreven die gebruikt worden als de uitkomsten van de jaarlijkse monitoring daar aanleiding toe geven.

Tabel 5: Samenvatting van de algemene en aandoeningsspecifieke indicatoren die gebruikt worden als de uitkomsten van de jaarlijkse monitoring daar aanleiding toe geven.

	<b>Screening</b>
aanv_S2m_a	Tijdigheid tweede hielprik (% kinderen waarbij de 2 <sup>e</sup> hielprik binnen de vastgestelde termijn na de geplande uiterste afnamedatum is afgenomen)
aanv_S2m_b	Tijdigheid ontvangst in laboratorium (% setjes dat <3 dagen na bloedafname in het laboratorium wordt ontvangen)
aanv_S3m_a	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Zwangerschapsduur (% setjes waarop de zwangerschapsduur is ingevuld)
aanv_S3m_b	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Geboortegewicht (% setjes waarop het geboortegewicht is ingevuld)
aanv_S3m_c	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip geboorte (% setjes waarop het tijdstip van de geboorte is ingevuld)
aanv_S3m_d	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip afname (% setjes waarop het tijdstip van afname is ingevuld)
aanv_S3m_e	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstippen geboorte + hielprik (% setjes waarop het tijdstip van geboorte én het tijdstip van afname is ingevuld)
aanv_S3m_f	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip bloedtransfusie (% setjes waarop het tijdstip van een bloedtransfusie is ingevuld)
	<b>Terugkoppeling uitslag</b>
aanv_T1m	Tijdigheid melding aan huisarts (% meldingen aan de huisarts dat ≤7 dagen na de laatste hielprik plaatsvindt)
aanv_T2m	Tijdigheid terugkoppeling dragerschap aan ouders (% ouders dat aangeeft ≤3 maanden na de geboorte van het kind een rapportage van dragerschap heeft gekregen)
	<b>Verwijzen</b>
aanv_V1m	Verwijstermijn (% kinderen dat binnen een bepaalde tijd na verwijzing door de huisarts door een specialist gezien wordt)

\* Voor de processtappen Uitnodigen, Verwijzing, Diagnostiek, Start behandeling en Overig zijn geen indicatoren vastgesteld.

**Screening**

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S2m_a Tijdigheid tweede hielprik</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	<p>a) % levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>\leq 33</math> weken waarbij de 2<sup>e</sup> hielprik op dag 14-16 na de 1<sup>ste</sup> hielprik is afgenomen.</p> <p>b) % levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>&gt; 33</math> weken waarbij de 2de hielprik op dag 7-9 na de 1<sup>ste</sup> hielprik is afgenomen.</p> <p>Procesindicator</p>
<i>Rationale</i>	<p>De indicator geeft aan in hoeverre de 2<sup>de</sup> hielprik binnen de vastgestelde periode voor de 2de hielprik is afgenomen. Bij een zwangerschapsduur van meer dan 33 weken is dat op dag 7-9 na de 1<sup>ste</sup> hielprik. Bij een zwangerschapsduur van 33 weken of minder op dag 14-16 na de 1<sup>ste</sup> hielprik. Een tijdige afname van de 2<sup>de</sup> hielprik is van belang voor snelle diagnostiek en eventuele inzet van de behandeling. Voor vrijwel alle aandoeningen geldt dat het belangrijk is dat de kinderen die opgespoord worden zo snel mogelijk behandeling krijgen.</p> <p>Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)</p>
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	<p>Teller a: aantal levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>\leq 33</math> weken waarbij de 2<sup>e</sup> hielprik van 14 tot 16 dagen na de 1<sup>ste</sup> hielprik is afgenomen  Noemer a: totaal aantal levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>\leq 33</math> weken dat een 2<sup>e</sup> hielprik heeft gehad.</p> <p>Teller b: aantal levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>&gt; 33</math> weken waarbij de 2de hielprik van 7 tot 9 dagen na de 1<sup>ste</sup> hielprik is afgenomen  Noemer b: totaal aantal levendgeborenen na een zwangerschapduur van <math>&gt; 33</math> weken dat een 2<sup>e</sup> hielprik heeft gehad.</p> <p>Geëxcludeerd: kinderen die zijn overleden na het moment van afname van de 1<sup>ste</sup> hielprik.</p> <p>Een hogere score duidt op een betere uitkomst.</p>
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	AGS;CH; PKU
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata. Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is $> 95\%$ voor a en b.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S2m_b Tijdigheid ontvangst in laboratorium</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes dat $\leq 3$ dagen na afname van de hielprik op het lab wordt aangeleverd.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan in hoeverre de setjes tijdig op het laboratorium arriveren. Wanneer dit tijdig gebeurt, wordt hiermee aan een randvoorwaarde voldaan om de analyse en later eventueel de diagnostiek en/of behandeling tijdig in te zetten.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes dat $\leq 3$ dagen na afname van de hielprik op het lab wordt aangeleverd Noemer: aantal setjes dat ter analyse wordt aangeboden.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- type hielprik (o.a. 1 <sup>e</sup> hielprik / 2 <sup>e</sup> hielprik) - lab-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratiedata Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	Het streefpercentage is >95%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_a Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: zwangerschapsduur</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop de zwangerschapsduur is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijk gegeven, de zwangerschapsduur, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. De zwangerschapsduur is specifiek van belang voor interpretatie van de AGS-uitslag.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop de zwangerschapsduur is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_b Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: geboortegewicht</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop het geboortegewicht is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijk gegeven, het geboortegewicht, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. Het geboortegewicht is specifiek van belang voor interpretatie van de AGS-uitslag, als de zwangerschapsduur niet bekend is.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop het geboortegewicht is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_c Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: tijdstip geboorte</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop het tijdstip van geboorte is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijk gegeven, het tijdstip van geboorte, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. Het tijdstip van geboorte is specifiek van belang voor het bepalen van de tijdigheid van de eerste hielprik.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop het tijdstip van geboorte is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_d Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: tijdstip afname</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop het tijdstip van afname is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijk gegeven, het tijdstip van afname, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. Het tijdstip van afname is specifiek van belang voor het bepalen van de tijdigheid van de eerste hielprik.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop het tijdstip van afname is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	



<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_e Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: tijdstippen geboorte + afname</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop het tijdstip van geboorte én het tijdstip van afname is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijke combinatie van gegevens, het tijdstip van geboorte en het tijdstip van afname, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. De combinatie van het tijdstip van geboorte en het tijdstip van afname is specifiek van belang voor het bepalen van de tijdigheid van de eerste hiepruk.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop het tijdstip van geboorte én het tijdstip van afname is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_S3m_f Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: tijdstip bloedtransfusie</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% setjes waarop het tijdstip van bloedtransfusie is ingevuld.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de mate waarin een belangrijk gegeven, het tijdstip van bloedtransfusie, op de ingestuurde setjes volledig is ingevuld. Volledig ingevulde setjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. Het tijdstip van bloedtransfusie t.o.v. het tijdstip van bloedafname is specifiek van belang voor de interpretatie van de uitslagen.  Domein: kwaliteit (veiligheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal setjes waarop het tijdstip van afname is ingevuld. Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden setjes.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio - screener
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is >99%
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	

**Terugkoppeling uitslag**

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_T1m Tijdigheid melding aan huisarts</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% meldingen aan de huisarts dat $\leq 7$ dagen na de laatste hielprik plaatsvindt.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van de melding aan de huisarts. Een snelle melding bespoedigt de rest van het proces van diagnosticeren en eventueel behandelen.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal meldingen aan de huisarts dat $\leq 7$ dagen na de laatste hielprik plaatsvindt. Noemer: totaal aantal meldingen aan huisarts.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_T2m Tijdigheid terugkoppeling dragerschap aan ouders</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% ouders dat aangeeft $\leq 3$ maanden na de geboorte van het kind een rapportage van dragerschap heeft gekregen.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van de rapportage van dragerschap. Het is van belang om tijdig de informatie over te brengen dat er een dragerschapssituatie bestaat met potentiële risico's voor een eventueel volgend kind. Het tijdig doorgeven van deze informatie is verder van belang voor familieleden die zich mogelijk eveneens in de reproductieve fase bevinden.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal ouders dat aangeeft $\leq 3$ maanden na de geboorte van het kind een rapportage van dragerschap heeft gekregen. Noemer: totaal aantal pasgeborenen dat is gescreend en waarvan de ouders aangaven een rapportage van dragerschap te willen ontvangen.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- RCP-regio
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is $>99\%$
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overweg.</i>	

**Verwijzen**

<i>Indicator naam</i>	<b>aanv_V1m Verwijstermijn</b>
<i>Definitie van de indicator</i>	% kinderen dat binnen de vastgestelde termijn na verwijzing door de huisarts door een specialist wordt gezien. Dit kan zijn: een metabool kinderarts, kinderarts-endocrinoloog, kinderarts-hematoloog of een kinderlongarts.  Procesindicator
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van het verwijzproces. Een tijdige verwijzing bespoedigt de diagnostiek en eventuele behandeling.  Domein: toegankelijkheid (tijdigheid)
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen dat binnen de vastgestelde termijn na verwijzing door de huisarts door een specialist wordt gezien. Noemer: totaal aantal kinderen dat door de huisarts is verwezen en door een specialist wordt gezien.  Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	Vastgestelde verwijstermijnen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• AGS (<math>\leq 24</math> uur);</li> <li>• CH: bij afwijkend TSH, dan wel een afwijkend T4 in combinatie met een nog niet bekende TSH: <math>\leq 24</math> uur. Bij overige uitslagen <math>\leq 48</math> uur;</li> <li>• CF (<math>\leq 48</math> uur);</li> <li>• SCZ (<math>\leq 4</math> weken);</li> <li>• dragerschap HbS mutatie (<math>\leq 3</math> weken);</li> <li>• 3-MCC, GAL, GA-I, HMG, HCD, IVA, LCHAD, MSUD, MCAD, PKU, VLCAD (<math>\leq 24</math> uur);</li> <li>• BIO, TYR-I, HCY (<math>\leq 72</math> uur).</li> </ul>
<i>Voorkeur bron data &amp; type data</i>	Voorkeur data type: registratie data Voorkeur bron data: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks.
<i>Opmerkingen</i>	Het streefcijfer is $>95\%$
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Naarmate het aantal verwijzingen lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat.

### 3 Gegevensset

In dit hoofdstuk worden de afzonderlijke gegevens beschreven die nodig zijn om de indicatoren te bepalen. Hier zijn de gegevens uitgewerkt die nodig zijn voor de indicatoren die jaarlijks vastgesteld moeten worden. De gegevens die nodig zijn voor de indicatoren die alleen worden gebruikt voor evaluatie-doeleinden, zijn niet uitgewerkt, omdat hierbij vaak nog moet uitgewerkt welke gegevens verzameld moeten worden en hoe de gegevensverzameling plaats moet vinden.

#### Toelichting kolommen

<i>Variabele nummer</i>	Dit identificerende nummer kan worden gebruikt in de calculaties van de indicatoren.
<i>Naam</i>	Naam/beschrijving van het gegeven.
<i>Nodig voor indicator (of doel)</i>	Hier wordt bij voorkeur de indicatorcode gegeven (uit de ECHI sheet); als niet specifiek voor indicator, dan het doel (koppeling, kwaliteit, etc.) aangeven; bijvoorbeeld een burgerservicenummer is niet nodig voor een indicator, maar wel om databestanden aan elkaar te koppelen.
<i>Codering</i>	Omschrijving van wat moet worden vastgelegd in een bepaald format, bijvoorbeeld ja/nee, datum (jjjjmdd), ICD-code.
<i>Bron</i>	Databestand (of andersoortige gegevensdrager) waarin het gegeven wordt vastgelegd. De bron identificeert tevens de functionele perso(o)n(en) die het gegeven moet(en) vastleggen.
<i>Beschikbaar in database</i>	Als er een landelijke database is, dan wordt hier de vraag beantwoord of het gegeven beschikbaar is (ja/ nee)
<i>Termijn</i>	Beschrijft de termijn waarbinnen het gegeven moet zijn vastgelegd door de uitvoerder of zorgverlener. Als termijn niet urgent is, wordt dit open gelaten.
<i>Gebruiker(s)</i>	Hier worden de gebruikers van het gegeven benoemd; indeling in niveau is voldoende: landelijk, uitvoerder/ primair proces, ketenpartij. Voor de NHS zijn de mogelijke gebruikers: screener, laboratorium (lab), kinderarts (KA), RIVM-RCP, RIVM-CvB, monitor-organisatie (mon, bijv. TNO), huisarts (HA)
<i>Bijzonderheden/ opmerkingen</i>	Hier kunnen eventuele bijzonderheden en/ of opmerkingen worden vermeld

Tabel 6: Gegevensset

Gegevens die nog niet geregistreerd worden zijn schuingedrukt. Lab: laboratorium, KA; kinderarts, mon: monitor-organisatie (bijv. TNO), HA: huisarts

Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
1	Type hielprik (Typehp)	alg_S1m, S2m, S5m Spec_V1m Spec_D1m Spec_O1m, O2m, O4m aanv_S2m_a en b aanv_T1m aanv_T2m	Tekst EH, HH, TH of THH, resp. eerste, herhaling eerste, tweede en herhaling tweede hielprik	Praeventis, via RCP	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon, screener	Nodig voor bepalen aantal gescreenden
2	Screener (Hielprik)	alg_S2m alg_S3m alg_S4m aanv_S2m_b aanv_S3m_a aanv_S3m_b aanv_S3m_c aanv_S3m_d aanv_S3m_e	Tekst. Type screener: GGD HA JGZ LAB MOA TZO VHV ZH	Praeventis, via RCP	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
3	Bezwaar	alg_S1m alg_S2m alg_S5m Spec_V1m Spec_D1m Spec_O1m Spec_O2m Spec_O4m aanv_T2m	Code 0=geen bezwaar 1=medisch bezwaar 2=principeel bezwaar 3=bezwaar reden onbekend 4=onderzoek elders uitgevoerd 5=ziekte(s) doorgemaakt 6=overleden 7=vertrokken 8=dubbel uitgeschreven 9 = onbekend	Praeventis, via RCP	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	Nodig voor bepalen aantal gescreenden

Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
4	Geboortedatum (Gebdat)	alg_S2m alg_S3m Spec_D1m aanv_S3m_c aanv_S3m_e aanv_T2m	dd-mm-jjjj uu:mm	Praeventis, via GBA	Ja	4 dagen na geboorte	allen	Afkomstig van GBA (de nacht na geboorteaangifte kind gaat dit naar Praeventis)
5	Datum afname hiepruk (Datafn)	alg_S2m alg_S3m aanv_S2m_a aanv_S2m_b aanv_S3m_d aanv_S3m_e aanv_T1m	dd-mm-jjjj uu:mm	Praeventis, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
6	Geboorteland (Codegeb)	alg_S2m	Code GBA code geboorteland, bijv. 5010=België 6030=Nederland 6029=Duitsland	Praeventis, via GBA	Ja	4 dagen na geboorte	RCP, mon	
7	Provincie	alg_S1m alg_S2m alg_S5m alg_S6m aanv_S2m_b aanv_S3m_a aanv_S3m_b aanv_S3m_c aanv_S3m_d aanv_S3m_e	Tekst Dr, Fl, Fr, Ge, Gr, Li, Nb, No, Ov, Ut, Ze, Zu	Praeventis, via RCP	Ja	4 dagen na geboorte	RCP, mon	Screeningslab en bijbehorende regio wordt samengesteld uit de provincie: Gr, Fr, Dr, Ov zijn labregio 1 Ut, Ge zijn labregio 2 No, Fl zijn labregio 3 Zu, Ze zijn labregio 4 Nb, Li zijn labregio 5 Resultaten voor Amsterdam en Rotterdam worden vaak apart berekend.
8	Geboortegewicht (Gebgew)	alg_S3m aanv_S3m_b	Getal Geboortegewicht in grammen	Praeventis, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	

Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
9	Zwangerschapsduur (Zwduur)	alg_S3m aanv_S2m_a aanv_S3m_a	Getal Zwangerschapsduur in dagen	Praeventis, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
10	Bloedtransfusie	alg_S3m	Tekst Ja Nee Onbekend	Praeventis, Neorah, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon, KA	
11	Bloedtransfusie-datum	aanv_S3m_f	dd-mm-jjjj uu:mm	Praeventis, Neorah, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	KA, RCP, mon	
12	Statuscode	alg_S4m	Code 0=normaal 1=Onvoldoende materiaal 2= Onvoldoende betrouwbaar 3= Niet uitgevoerd wegens bezwaar 4= Niet aangevraagd 5= Niet-classificeerbaar 6= Onbekend 7= Niet-classificeerbaar (CO-def) 9= Anderszins onbruikbaar	Praeventis, via RCP en lab	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
13	Bezwaar dragerschapinfo (Infocode)	alg_S5m	Code 0=Geen bezwaar 1=Bezwaar tegen informatie over dragerschap 9=Onbekend	Praeventis, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon, HA	Betreft de vraag of ouders info over dragerschap willen

Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
14	Bezwaar opslag bloed (Opslagcode)	alg_S5m	Code 0=Geen bezwaar 1=Bezwaar tegen opslaan en bewaren 9=Onbekend	Praeventis, via screener	Ja	1 dag na bepaling door lab	Lab, mon	Betreft de vraag of ouders bezwaar maken tegen bewaren bloedmonster voor anoniem wetenschappelijk onderzoek
15	Verwijzing (Verw)	spec_V1m spec_D1m spec_O1m spec_O3m spec_O4m spec_O5m aanv_T1m	Tekst Verwezen J=Ja N=Nee D=Drager (bij SZ of CF)	Praeventis, via RCP en lab	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
16	Type screening (Typescr)	spec_V1m spec_D1m spec_O1m spec_O2m spec_O3m spec_O4m spec_O5m aanv_V1m	Tekst Mnemonic voor aandoening AGS, CH, CF, SCZ, GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL	Praeventis, via RCP en lab	Ja	1 dag na bepaling door lab	RCP, mon	
17	Diagnose	spec_V1m spec_D1m spec_O1m, O3m spec_O4m spec_O5m	Tekst	Neorah (bij MZ via DDMRD en bij CF via NCFS), door KA	Ja	z.s.m. <sup>5</sup>	mon, KA	
18	Meconium ileus	spec_V1m spec_D1m spec_O1m	Code Ja nee	Neorah, (via NCFS), door KA	Ja	z.s.m.**	mon, KA	

<sup>5</sup> Wordt later uitgewerkt, maar in elk geval uiterlijk 1 maand na afloop van het kalenderjaar



Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
19	<i>Ontvangstdatum kaartje in laboratorium</i>	aanv_S2m_b	dd-mm-jjjj uu:mm	Praeventis, via RCP en lab (nieuw) Neorah, via lab	Nee Ja		mon, lab	Zit nu nog niet in Praeventis
20	Verwijsdatum van medisch adviseur naar huisarts	aanv_T1m aanv_V1m	dd-mm-jjjj uu:mm	Neorah, via RCP	Ja	z.s.m.**	mon, RCP	Verwijsdatum van medisch adviseur naar kinderarts zit ook in Neorah. De aanmaakdatum van de brief van RCP aan huisarts en kinderarts zit wel in Praeventis, maar is niet juist omdat de telefonische verwijzing altijd eerder is dan de brief.
21	<i>Verwijsdatum van huisarts naar kinderarts</i>	aanv_V1m	dd-mm-jjjj uu:mm	Praeventis, via RCP	Ja		mon	Zit nu nog niet in Praeventis of Neorah. Alleen in papieren dossier op RCP.
22	Datum eerste contact kinderarts	spec_D1m	dd-mm-jjjj uu:mm	Neorah (bij MZ via DDMRD en bij CF via NCFS), door KA	Ja	z.s.m.**	mon	
23	<i>Fout-negatief</i>	spec_O2m spec_O3m spec_O4m		NSCK Neorah (bij MZ via DDMRD en bij CF via NCFS), door KA	Nee		mon, RCP, lab	Zit nu nog niet in Neorah
24	<i>Datum rapportage dragerschap aan ouders</i>	aanv_T2m		Praeventis, via RCP	Nee		mon	Zit nu nog niet in Praeventis
25	<i>Diagnose reeds bekend voor afname hielprik</i>	spec_V1m		Neorah (bij MZ via DDMRD en bij CF via NCFS), door KA	Nee		mon	Zit nu nog niet in Neorah

Nr	Naam	Nodig voor indicator (of doel)	Codering	Bron	Beschikbaar in database	Termijn	Gebruiker(s)	Bijzonderheden/ opmerkingen
26	<i>Kinderen met niet- klassieke vorm van CF</i>	spec_V1m spec_D1m spec_O1m		Neorah (via NCFS), door KA	Nee		mon	Zit nu nog niet in Neorah
27	<i>Type ziekenhuis waar kind behandeld wordt</i>	Spec_B1m	Code Academisch Algemeen	Neorah, door KA	Nee		mon	Zit nu nog niet in Neorah

## 4 Referenties

Elvers LH, Loeber JG, Boelen A, Kemper EA, Rondeel JMM, Triepels R. Neonatale hielprikscreening. Jaaroverzicht screeningslaboratoria 2009. RIVM-rapport 225061004/2010, 2010

Lanting CI. Gegevensset ten behoeve van de procesevaluatie, effectevaluatie en lange termijn follow-up van het programma neonatale hielprikscreening. TNO-rapport KvL/P&Z/2009.18, 2009

Grievink L. Matrix met indicatoren van RIVM-CvB, en achtergronddocument (op te vragen bij CvB)

Pal S van der, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting. TNO-rapport KvL/P&Z/2008.015, 2008

Rijpstra A, Breuning-Boers JM, Verkerk PH. Evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2009. TNO-rapport TNO/CH 2001.005, 2011

Informatie via de websites: <http://www.rivm.nl/hielprik/> & <http://www.rivm.nl/pns/hielprik/>, waaronder:

- Draaiboek neonatale hielprikscreening (versie 8.0, mei 2011).
- Publieksinformatie 'Hielprik bij pasgeborenen' en 'Extra onderzoek na de hielprik'
- Voorlichtingsprotocollen en checklijsten voor betrokken beroepsgroepen

## A CVB-indicatorenmatrix met indicatoren voor de neonatale hieprikscreening

(Kwaliteits)domeinen	Uitnodiging, Screenen	Terugkoppelen uitslag, Verwijzen	Diagnostiek, Start behandeling, Overig
<b>Kwaliteit</b>			
Effectiviteit	S1m Deelnamegraad	V1m Verwijzingen	O1m Detectiecijfer O3m Sensitiviteit O5m Pos. voorspellende waarde
Vraaggerichtheid deelnemer	S2e Hiepriek combi gehoorscr S3e Clienttevredenh. bejegening	T1e Uitslag ontvangen van RCP V1e Clienttevredenh. Verwijzing T1e(spec) Terugkopp. uitslag dr.	
Veiligheid	S3m Volledigheid setjes S4m Onvoldoende bloed		O2m Gemiste patiënten O4m Specificiteit B1m Behandeling in academisch ziekenhuis B1e(spec) Behandeling B2e(spec) Tijdigh. behandeling
Innovatie			
<b>Toegankelijkheid</b>			
Belemmeringen			
Tijdigheid	S2m Tijdigheid 1 <sup>o</sup> hiepriek		D1m Leeftijd 1 <sup>o</sup> diagnostiek
Aanbod (zorg & personeel)			
Keuzevrijheid deelnemer	S5m Keuze dragerschapuitslag S6m Bezwaar gebruik restant U1e Uniforme informatie U2e Cliënttevredenheid info U3e Informatiewens uitnodiging S1e Geinformeerde keuze U1e(spec) Geïnf. keuze dragersch		
<b>Kosten en betaalbaarheid</b>			
Programma uitgaven			O1e Kosten per patiënt
Financiële positie			
Arbeidsproductiviteit			
<b>Verbindende thema's</b>			
Doelmatigheid			O2e Efficiëntie overhead