

Preventie en Zorg
Wassenaarseweg 56
Postbus 2215
2301 CE Leiden

www.tno.nl

T +31 71 518 18 18
F +31 71 518 19 10
info-zorg@tno.nl

TNO-rapport

KvL/P&Z/2009.18

Gegevensset ten behoeve van de procesevaluatie,
effectevaluatie en lange termijn follow-up van het
programma neonatale hieprikscreening

Datum februari 2009

Auteur(s) C.I. Lanting

Opdrachtgever

Projectnummer 031.13313

Aantal pagina's 103 (incl. bijlagen)

Aantal bijlagen 1

Alle rechten voorbehouden. Niets uit dit rapport mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie, microfilm of op welke andere wijze dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke 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 onderzoeksopdrachten aan TNO, dan wel de betreffende terzake tussen de partijen gesloten overeenkomst.

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

Afkortingen en begrippen

3-MCC	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie
3MHM	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie, HMG-CoA lyase deficiëntie en multiële CoA carboxylase deficiëntie worden samen aangeduid als 3MHM
Afwijkende uitslag	Duidelijk afwijkende uitslag, die direct aanleiding geeft tot verwijzing
AGS	Adrenogenitaal syndroom
BIO	Biotinidase deficiëntie
BT	Bloed- of wisseltransfusie
C0	Vrij carnitine
C0-def	Carnitine deficiëntie
CANG	Centrale administratie neonatale gehoorscreening
CF	Cystic fibrosis
CH	Congenitale hypothyreoïdie
Dubieuze uitslag	Licht afwijkende uitslag
EHP	1e hielprik
Fout-negatief	Een kind dat de betreffende aandoening wel heeft, maar dat op grond van de screeningsuitslagen niet voor verwijzing in aanmerking komt.
Fout-positief	Een kind dat de betreffende aandoening niet heeft, maar dat op grond van de screeningsuitslagen wel voor verwijzing in aanmerking komt.
GA-I	Glutaaracidurie type I
GAL	Galactosemie
GBA	Gemeentelijke basisadministratie
Gescreend	Een kind werd gescreend als het een (eerste) hielprik heeft ondergaan
HA	Huisarts
HbP	Hemoglobinopathiën
HCD	Holocarboxylase synthase deficiëntie
HCY	Homocystinurie
HEH	Herhaalde eerste hielprik. Indien er sprake is van ‘onvoldoende vulling’ dient de hielprik herhaald te worden. Om verwarring met de term ‘tweede hielprik’ te voorkomen wordt in dergelijke gevallen gesproken van een herhaalde eerste hielprik. NB. Er kan ook sprake zijn van een herhaalde tweede hielprik (HTH).
HMG	HMG-CoA-lyase deficiëntie
HTH	Herhaalde 2e hielprik. Zie ook HEH
IVA	Isovaleriaanacidemie
JGZ	Jeugdgezondheidszorg
KA	Algemeen -, metabool -, endocrien - of hematologisch kinderarts
KG	Klinisch geneticus
LAB	Screeningslaboratoria
LCHAD	Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie

MCAD	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
MSUD	Maple syrup urine disease
Negatieve uitslag	Uitslag die noch afwijkend, noch dubieus is.
NSCK	Nederlands Signaleringscentrum Kindergeneeskunde
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
Onvoldoende vulling	Van onvoldoende vulling is sprake indien op het filtreerpapier van een hieprikssetje te weinig bloed is verzameld. Tevens wordt deze aanduiding gebruikt indien het bloedmonster tijdens of na afname aan omstandigheden is blootgesteld geweest, zodat een betrouwbare screeningsuitslag niet mogelijk is.
PKU	Phenylketonurie
PSIE	Prenatale screening infectieziekten en erythrocytenimmunisatie
RCP-vestiging	Voorheen: entadministratie. Door de Minister van VWS aangewezen instantie onder wiens verantwoordelijkheid de neonatale hieprikscreening plaatsvindt.
RIVM-CvB	RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek
RIVM-LIS	RIVM laboratorium voor Infectieziekten en Screeningen
SCR	Screener; degene die de hiepriks verricht
SCZ	Sikkelcelziekte
Ten onrechte niet verwezen kinderen	Kinderen die op basis van de screeningsuitslagen verwezen hadden moeten worden, maar waarbij dit niet gebeurd is.
Ten onrechte verwezen kinderen	Kinderen die werden verwezen, maar die dat volgens de screeningsuitslagen niet hadden moeten worden.
Terecht-negatieven	Kinderen die niet werden verwezen en waarbij ook geen sprake was van de aandoening.
Terecht-positieven	Kinderen die werden verwezen en waarbij ook sprake was van de aandoening.
Thal	Thalassemie
THP	2e hiepriks
TNO-KvL	TNO Kwaliteit van Leven
Tweede hiepriks	Indien tijdens de screening op AGS, CH, PKU of C0-def bij de eerste hiepriks sprake is van een dubieuze uitslag wordt een tweede hiepriks verricht.
TYR-I	Tyrosinemie type I
VHV	Verloskundig hulpverlener
VLCAD	Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
WINHS	Werkgroep Informatievoorziening Neonatale Hieprikscreening
WONHS	Werkgroep Onderzoek Neonatale Hieprikscreening

Inhoudsopgave

	Afkortingen en begrippen	2
1	Inleiding.....	5
1.1	Procesbeschrijving	6
1.2	Organisatie	7
1.3	Opdracht	7
1.4	Doelstelling.....	8
1.5	Verantwoording	8
1.6	Dynamiek.....	9
2	Indicatoren	11
3	Definities en benodigde gegevens.....	20
4	Raamwerk voor het opstellen van streefnormen	49
5	Gegevensset	75
5.1	Kind	77
5.2	Verloskundig hulpverlener.....	81
5.3	JGZ-organisatie.....	82
5.4	Screeener	82
5.5	Screeningslaboratoria.....	84
5.6	RCP-vestigingen	86
5.7	Huisarts.....	91
5.8	Algemeen, endocrien/metabool of hematologisch kinderarts.....	92
5.9	Klinisch geneticus.....	95
5.10	Overig	96
6	Referenties en geraadpleegde literatuur	98
	Bijlage(n)	
	A. Additionele indicatoren, definities, benodigde gegevens en een raamwerk voor streefnormen behorende bij de screening op cystic fibrosis (CF)	

1 Inleiding

In Nederland worden sinds 1974 pasgeborenen gescreend op phenylketonurie. Vervolgens zijn daar, in 1981, de aandoeningen congenitale hypothyreoïdie en, in 2000, het adrenogenitaal syndroom aan toegevoegd. Per 1 januari 2007 zijn daar nog eens 14 erfelijke aandoeningen bij gekomen. In tabel 1 zijn deze aandoeningen weergegeven. Het programma neonatale hieprikscreening beoogt ernstige aandoeningen bij de pasgeborene op te sporen om zo aanzienlijke, onherstelbare gezondheidsschade bij het kind te voorkomen. Het screenen op autosomaal recessief erfelijke aandoeningen kan ook informatie over dragerschap bij het kind opleveren. Dit wordt momenteel alleen bij de screening op sikkelcelziekte gerapporteerd aan de ouders.

Tabel 1: Aandoeningen in het programma (per 1-1-2008; in alfabetische volgorde).

Aandoening	Afkorting
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie [#]	3-MCC
Adrenogenitaal syndroom	AGS
Biotinidase deficiëntie	BIO
Congenitale hypothyreoïdie	CH
Galactosemie	GAL
Glutaaracidurie type I	GA-I
Sikkelcelziekte*	SCZ
HMG-CoA-lyase deficiëntie [#]	HMG
Holocarboxylase synthase deficiëntie [#]	HCD
Homocystinurie	HCY
Isovaleriaanacidemie	IVA
Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie	LCHAD
Maple syrup urine disease	MSUD
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie**	MCAD
Phenylketonurie	PKU
Tyrosinemie type I [^]	TYR-I
Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie	VLCAD

* *Thalassemie en dragerschap van sikkelcelziekte en thalassaemie worden ook gerapporteerd.*

[^] *Met ingang van 1 maart 2007 opgeschort in afwachting van een geschikte testmethode.*

[#] *3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie, HMG-CoA lyase deficiëntie en holocarboxylase synthase deficiëntie hebben dezelfde markers. Voor de aanduiding wordt de afkorting 3MHM gebruikt.*

^{**} *Carnitine deficiëntie (Co-def) wordt ook gerapporteerd.*

Carnitine deficiëntie (C0-def) behoort niet tot het screeningsprogramma. Toch wordt in elk monster dat wordt afgenomen in het kader van de neonatale hieprikscreening C0 bepaald. Ook hiervoor is een afkappunt vastgesteld en worden er kinderen verwezen als het C0-gehalte onder het afkappunt valt. De ratio hierachter is dat C0-def analyse van het acylcarnitine profiel onbetrouwbaar maakt waardoor kinderen met specifieke diagnoses kunnen worden gemist. C0 wordt bepaald omdat aangenomen wordt dat hiermee patiënten met MCAD opgespoord kunnen worden die anders gemist zouden

worden. Laag carnitine kan bovendien leiden tot opsporing van andere metabole defecten waarop in Nederland niet wordt gescreend ('bijvangst,' waaronder maternale C0-def, MADD, dihydropteridine reductase, guanosine trifosfaat cyclohydrolase, pyruvoyltetrahydropterine synthase, sepiapterine reductase en pterin-4a-carbinolamine dehydratase).

1.1 Procesbeschrijving

Hieronder vindt u een korte beschrijving van het screeningsproces en de organisatie ervan. Meer gedetailleerde informatie is te vinden in het 'Draaiboek Neonatale hieprikscreening' (RIVM, december 2007; zie ook <http://www.rivm.nl/>). De hiepriek wordt bij voorkeur 72 tot 168 uur na de geboorte afgenomen. Bij de pasgeborene wordt door middel van een hiepriek bloed afgenomen waarmee de cirkels op het hieprikkkaartje volledig gevuld dienen te worden. Het kaartje wordt vervolgens opgestuurd naar één van de vijf screeningslaboratoria voor het uitvoeren van bepalingen. Bij een negatieve uitslag is geen verdere actie nodig. Bij een afwijkende uitslag moet het kind doorverwezen worden naar een (gespecialiseerde) kinderarts voor diagnostisch onderzoek en eventueel behandeling. Bij de screening op AGS, CH, PKU is bij de eerste hiepriek bovendien een dubieuze uitslag mogelijk, die aanleiding is voor een afname van een tweede hiepriek. Als deze tweede hiepriek (THP) negatief is vindt geen verdere actie plaats. Bij een afwijkende of wederom dubieuze uitslag is verwijzing geïndiceerd. Bij de screening op C0-def is een negatieve of een dubieuze uitslag, maar geen afwijkende uitslag mogelijk; na een dubieuze uitslag bij de eerste hiepriek wordt een tweede hiepriek afgenomen, is deze wederom dubieus dan vindt verwijzing plaats. Indien het bloedonderzoek voor één of meer aandoeningen onvoldoende betrouwbaar is, bijvoorbeeld vanwege onvoldoende of vervuild bloed op het monster, dan wordt een herhaalde (eerste of tweede) hiepriek afgenomen voor alleen de onvoldoende betrouwbare (niet-classificeerbare) uitslagen.

Bij een afwijkende uitslag wordt de huisarts geïnformeerd door de medisch adviseur van de Regionale Coördinatie Programma's (RCP)-vestiging (voorheen entadministraties¹). De huisarts bezoekt het kind zo spoedig mogelijk voor beoordeling, verstrekt de ouders passende informatie en verwijst het kind zo spoedig mogelijk, na overleg, naar de gespecialiseerde kinderarts en desgewenst voor erfelijkheidsadvies in verband met dragerschap van HbS naar een Klinisch Genetisch Centrum. Kinderen met verdenking op CH kunnen naar iedere klinisch werkzame kinderarts verwezen worden. Kinderen met verdenking op AGS worden verwezen naar een kinderarts endocriene ziekten van een academisch ziekenhuis of een gespecialiseerd centrum en die met verdenking op een metabole aandoening naar een kinderarts metabole aandoeningen van een academisch ziekenhuis. Bij verdenking op sikkelcelziekte of thalassemie moet de eerste afspraak bij een kinderhematoloog in een academisch ziekenhuis plaatsvinden ongeveer een maand na de geboorte van het kind; er is nl. geen acuut gezondheidsgevaar.

Bij het screeningsprogramma zijn veel zorgverleners en organisaties betrokken:

- Verloskundige hulpverleners
- Screenteam van de JGZ-organisatie
- Screener van het ziekenhuis
- Huisartsen

¹ Vanaf 1 januari 2008 zijn de Landelijke Vereniging van Entadministraties (LVE) en haar leden, de entadministraties, geïntegreerd in het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM).

- Screeningslaboratoria
- RCP-vestigingen
- Jeugdgezondheidszorgorganisaties
- RIVM laboratorium voor Infectieziekten en Screeningen (RIVM-LIS)
- RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM (RIVM-CvB)
- TNO-KvL

Voor de aansluiting op de zorg zijn de volgende zorgverleners en organisaties betrokken:

- Eerste lijnsmedewerkers
- Klinisch diagnostische laboratoria
- Biochemici
- Algemeen kinderartsen, kinderartsen endocriene/metabole ziekten en kinderarts-hematologen
- Klinisch genetici
- Genetisch consulenten
- Diëtisten

Daarnaast spelen o.a. een rol:

- Gemeenten
- Ouders
- TPG-post

1.2 Organisatie

De landelijke coördinatie van het programma is in handen van het RIVM-CvB. Het RIVM-LIS coördineert de kwaliteitsbewaking van de screeningslaboratoria, fungeert als referentielaboratorium, als screeningslaboratorium en is verantwoordelijk voor het bewaren van gebruikte hielprikkaarten. Daarnaast zijn het de RCP-vestigingen die de regionale coördinatie en de registratie van de hielprikscreening uitvoeren. De medisch adviseur geeft opdracht tot uitvoering van de hielprik. De jeugdgezondheidsorganisaties zorgen voor tijdige uitvoering daarvan. De RCP-vestigingen verzorgen ook de juiste registratie van geboortegegevens, de interpretatie van testuitslagen, de controle op deelname en de bewaking van de afname van herhaalde en tweede hielprikken. De medisch adviseurs van de RCP-vestigingen zorgen er verder voor dat de huisarts bij een afwijkende uitslag wordt verzocht het kind te verwijzen. De RCP-vestigingen verzorgen ook de distributie van hielpriksetjes en voorlichtingsmateriaal en ze fungeren als inhoudelijke vraagbaak voor professionals. Ze ondersteunen de borging van de kwaliteit van de screening. Verder zijn ze betrokken bij de organisatie van scholingen. Verloskundig hulpverleners verzorgen de voorlichting middels het uitreiken van de folder "Hielprik bij pasgeborenen" en het geven van een mondelinge toelichting. TNO-KvL voert jaarlijks een procesevaluatie uit; het RIVM-LIS brengt jaarlijks een overzicht uit van het laboratoriumdeel.

1.3 Opdracht

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM heeft TNO-KvL gevraagd een gegevensset te ontwikkelen voor het programma neonatale hielprikscreening. In de gegevensset wordt beschreven welke gegevens dienen te worden verzameld en geregistreerd, aan wie deze gegevens worden aangeleverd, door wie de gegevens moeten worden vastgelegd en met welk doel deze worden vastgelegd. Dit op zodanige

wijze dat alle betrokken beroepsgroepen/organisaties: (1) weten welke gegevens van belang zijn, (2) waarom deze van belang zijn en (3) wat hun rol is in de gegevensaanlevering en –registratie. Uiteindelijk doel is de uitvoering van het programma te optimaliseren evenals goede monitoring en (effect)evaluatie van het programma en kwaliteitsborging aan de hand van kwaliteitseisen mogelijk te maken. Deze gegevensset zal door de programmacommissie worden vastgesteld om een landelijk uniforme registratie van de benodigde gegevens verder mogelijk te maken. In het traject maatschappelijke verantwoording van de Inspectie voor de Gezondheidszorg zal ook gebruik gemaakt worden van de in dit programma ontwikkelde gegevensset en indicatoren.

Het programma neonatale hielprikscreening raakt deels aan het programma neonatale gehoorscreening dat ook door het RIVM-CvB wordt gecoördineerd. De relatie met het programma gehoorscreening wordt daar waar nodig gelegd en afgestemd in de programmacommissie gehoorscreening. De opdracht wordt tevens afgestemd met de opdracht die TNO-KvL uitvoert voor het programma prenatale screening infectieziekten en erythrocytenimmunisatie (PSIE). Het RIVM-CvB streeft ernaar voor de zwangerenprogramma's (PSIE, Down/SEO) en het neonatale hielprikprogramma op een uniforme wijze toe te werken naar het ontwikkelen van een gegevensset en de daaraan gerelateerde kwaliteitseisen.

Ook wordt een eerste aanzet voor een effectevaluatie van het programma ontwikkeld.

1.4 Doelstelling

In het kader van deze opdracht worden de volgende twee producten opgeleverd:

1. Indicatorenset voor evaluatie. De indicatorenset bevat indicatoren aan de hand waarvan geëvalueerd kan worden welke afwijkingen in de uitvoering van het programma acceptabel zijn.
2. Gegevensset programma neonatale hielprikscreening. De gegevensset voor monitoring, evaluatie en procesondersteuning bevat een korte uitleg over het doel waarom gegevens vastgelegd moeten worden. Bij elk gegeven wordt weergegeven wie eerstverantwoordelijk is voor aanlevering, wie de gegevens gebruikt in het proces en, voor zover mogelijk, op welke manier de gegevens geregistreerd worden.

1.5 Verantwoording

Voor het opstellen van een gegevensset en kwaliteitsindicatoren faciliteerde het RIVM-CvB een werkgroep met daarin vertegenwoordigers uit het veld. Leden van de werkgroep zijn:

- Martina Cornel (voorzitter) uit de kring van community genetics
- Gerard Loeber referentielaboratorium RIVM-LIS/ screeningslaboratoria
- Tom Vulsmā uit de kring van kinderartsen endocriene ziekten
- Gepke Visser uit de kring van kinderartsen metabole ziekten
- Fred Petrij uit de kring van klinisch genetici
- Caren Lanting TNO-KvL
- Wytze Oostenbrug RIVM/RCP Praeventis
- Barto Otten uit de kring van kinderartsen endocriene ziekten
- Harriet van Veldhuizen RIVM/CvB-pre-en neonatale screeningen

• Eugenie Dekkers	RIVM/CvB neonatale hielprikscreening
• Adja Waelpuut	RIVM/perinatal audit
• Ger de Winter	RIVM/CvB opdracht informatievoorziening
• Inge Appel	uit de kring van kinderhematologen
• Jacqueline Breuning	TNO-KvL
• Lucie Martijn	uit de kring van verloskundigen
• Marjo Oeij (verv. Y. Netten)	uit de kring van medisch adviseurs
• Pieter de Hoogh	uit de kring van regiokantoren
• Marjolein Peters	uit de kring van kinderhematologen
• Inge Steinbuch	uit de kring van JGZ-organisaties
• Niet ingevuld	uit de kring van huisartsen

TNO-KvL voerde daarnaast overleg met vertegenwoordigers van uitvoeringsinstanties (die al dan niet ook deelnemer aan de werkgroep zijn) om keuzes te bespreken en om zoveel mogelijk aan te kunnen haken bij de bestaande uitvoeringspraktijk.

Voor het opstellen van de indicatoren en de gegevensset inventariseerden we welke indicatoren in bestaande rapporten en verslagen met betrekking tot het programma werden beschreven. Hiervoor gebruikten we de literatuur zoals genoemd in de paragraaf “referenties en geraadpleegde literatuur” en de opzet van de TNO-KvL procesevaluatie voor 2007.

Indicatoren per uitvoerende instantie (entadministratie, laboratorium, jeugdgezondheidszorgorganisatie e.d.) worden niet gedefinieerd.

De gegevensset betreft screening als onderdeel van de keten, van voorlichting door de verloskundig hulpverlener tot en met verwijzing naar de zorg. Gegevens nodig voor monitoring en evaluatie van de eerste zorg aan het kind verwezen uit de screening en voor evaluatie van de effectiviteit van de screening behoren ook tot de gegevensset.

1.6 Dynamiek

Op 1 januari 2008 is een pilot gestart in de provincies Utrecht, Noord-Brabant, Gelderland en Limburg met screening van pasgeborenen op cystische fibrose (CF) door middel van de hielprik. Tijdens dit voorbereidend onderzoek (CHOPIN-studie) worden twee testmethoden (IRT-PAP en IRT-DNA-EGA) met elkaar vergeleken. Als dit onderzoek is afgerond wordt door het ministerie van VWS een besluit genomen over landelijke invoering. Een voorstel voor de additionele indicatoren behorend bij de screening op CF wordt als addendum in dit rapport opgenomen en zal worden afgestemd in de begeleidingscommissie CF.

Er is toegenomen aandacht voor de evaluatie van de effecten van de hielprikscreening. Een globale beschrijving van welke gegevens nodig zijn voor een effectevaluatie wordt toegevoegd. De wijze waarop de benodigde gegevens moeten worden geregistreerd en door wie worden beperkt uitgewerkt. Het voorstel van het RIVM-CvB is om dit onderdeel verder uit te werken in de Werkgroep Informatievoorziening Neonatale Hielprikscreening (WINHS) en de Werkgroep Onderzoek Neonatale Hielprikscreening (WONHS).

Het bleek voor de WINHS niet mogelijk om, in de gestelde tijdsduur, tot een discussie over kwaliteitseisen en streefnormen te komen. De kwaliteitseisen en streefnormen worden in de komende vergaderingen van de WINHS uitgewerkt.

De in dit document beschreven gegevensset heeft betrekking op de huidige stand van zaken. Op wijzigingen die nu al te voorzien zijn wordt in dit rapport al ingespeeld, o.a. door het addendum voor de screening op CF, maar andere ontwikkelingen zijn niet te voorspellen. De gegevensset moet gezien worden als een raamwerk waarin wijzigingen eenvoudig door te voeren zijn.

Tot slot, factoren als nadere indicatorontwikkeling en voortschrijdend inzicht zullen tot veranderingen leiden. Het raamwerk wordt weergegeven in het huidige rapport. Dit rapport levert een basis voor kwaliteitsborging en landelijke evaluatie.

2 Indicatoren

De definitie van een indicator is een meetbaar element van de zorgverlening dat een aanwijzing geeft over de mate van kwaliteit. Kwaliteit kan hierbij gedefinieerd worden als de mate van overeenkomst tussen criteria van goede zorg (wenselijke zorg) en de praktijk van die zorg (feitelijk zorg) (Donabedian 1966). Kenmerkend voor indicatoren is dat ze een signaalfunctie hebben; ze kunnen worden beschouwd als indicatief voor de kwaliteit van een onderliggend fenomeen. Het doel van indicatoren is uiteindelijk altijd het stimuleren van kwaliteitsverbetering.

In diverse rapporten (A t/m D) zijn indicatorensets voor het programma opgesteld. De sets overlappen voor een belangrijk deel en hebben betrekking op alle onderdelen van het ketenzorgproces (uitnodiging voor screening, screeningsonderzoek, verwijzing en curatieve zorg). De neonatale hieprikscreening wordt algemeen gezien als een schoolvoorbeeld van een goedlopend screeningsprogramma (Broerse, 2007). De genoemde indicatoren zijn dan ook gericht op hoe de zorg wordt verleend (procesindicatoren) en wat de uitkomst van de zorg is (uitkomstindicatoren), en niet op de organisatie en toerusting van het programma (structuurindicatoren).

A. In het TNO-rapport ‘Onderzoek naar indicatoren ketenaansluiting bij bevolkingsonderzoek’ (Broerse e.a., maart 2007) hebben de indicatoren betrekking op:

- Leeftijd bij afname eerste hiepriek
- Tijdsduur geboorte – melding aan huisarts
- Tijdsduur huisarts - ziekenhuis

B. In het TNO-rapporten over de procesevaluaties van 2006 en 2007 (Lanting e.a., 2007; Lanting e.a., 2008) hebben de indicatoren betrekking op:

- Niet-deelname aan het programma (totaal)
- Niet-deelname: Op grond van weigering en bezwaar
- Niet-deelname: Ouders zijn vertrokken
- Niet-deelname: Reden onbekend
- Validiteit van de screeningen (sensitiviteit, specificiteit, positief voorspellende waarde)
- Classificatie van uitslagen
- Aantal foutieve conclusies
- Percentage setjes met onvoldoende bloed.
- Percentage hiepriksen dat te vroeg werd afgenomen.
- Tijdsduur geboorte - eerste hiepriek
- Tijdsduur eerste - tweede hiepriek.
- Tijdsduur afname – ontvangst in laboratorium
- Tijdsduur geboorte - melding aan de huisarts
- Tijdsduur melding aan huisarts - eerste diagnostisch onderzoek.
- Tijdsduur geboorte - eerste diagnostisch onderzoek.
- Diagnosen naar aanleiding van verwijzing uit de screening
- Aantal patiënten dat niet dankzij de screening is opgespoord

C. In het RIVM-rapport over de evaluatie van het laboratoriumdeel van 2006 (Loeber e.a., 2007) van de screening hebben de indicatoren betrekking op:

- Tijdsduur geboorte – eerste hiepriek.
- Tijdsduur afname - ontvangst in laboratorium

- Percentage setjes met onvoldoende bloed.
- Classificatie van uitslagen.
- Percentage aanvragen voor 2e hielprik.
- Percentage geïndiceerde verwijzingen op basis van eerste en tweede hielprik.

In het RIVM-rapport “Evaluatie uitvoering hielprik ten behoeve van de neonatale screening” (Elvers en Loeber, 2003) hebben de indicatoren betrekking op:

- Aantal setjes met onvolledig ingevulde gegevens (m.n. zwangerschapsduur en geboortegewicht)
- Aantal setjes met onvoldoende bloed.
- Tijdsduur geboorte – eerste hielprik
- Tijdsduur afname – ontvangst op het laboratorium
- Tijdsduur ontvangst op het laboratorium – uitvoering van de bepaling.

Voor deelname aan de screening is een geïnformeerde keuze van de ouders vereist. In het draaiboek van het programma wordt de procedure hiertoe beschreven en worden de voorlichtingsmomenten genoemd. Ook is er de folder “Hielprik bij pasgeborenen. Algemene informatie voor ouders”. Extra indicatoren gericht op relevante kennis bij de ouders, hun attitude t.a.v. de hielprik en de tevredenheid over de door hen ontvangen voorlichting zijn wenselijk.

Naar aanleiding van de screening kunnen ouders informatie krijgen over sikkcelziekte-dragerschap. Hierover wordt een aparte vraag gesteld op het hielprikkaartje. Aanvullende indicatoren gaan in op het percentage deelnemers dat bezwaar heeft tegen het ontvangen van informatie over dragerschap en de mate waarin ouders een geïnformeerde keuze m.b.t. het ontvangen van dragerschapuitslag hebben genomen.

Er werd een aanvullende indicator opgenomen die aangeeft in welke mate er door ouders expliciet toestemming is gegeven voor het gedurende 5 jaar bewaren van het restant bloed van de hielprik voor anoniem wetenschappelijk onderzoek.

De relatie met de neonatale gehoorscreening wordt samengevat door het aandeel hielprikken dat gecombineerd wordt aangeboden met de neonatale gehoorscreening als indicator op te nemen.

Carnitine deficiëntie wordt in het kader van de screening gerapporteerd. In het kader van de kwaliteitsbewaking is het belangrijk dat deze aandoening ook meegenomen wordt in de evaluatie, en er indicatoren voor worden opgesteld.

Samengenomen komen we tot de volgende indicatoren:

(afkortingen: EHP=eerste hielprik; HEH=herhaalde eerste hielprik; BT=bloedtransfusie; THP=tweede hielprik).

Aandoening	Nr.	Indicator
		Voorlichting en keuze
	VO01	Kennis van ouders t.a.v. hielprik
	VO02	Attitude van ouders t.a.v. hielprik
	VO03	Geïnformeerde keuze voor afname hielprik
	VO04	Kennis van ouders t.a.v. dragerschap van SCZ

	VO05	Attitude van ouders t.a.v. het ontvangen van dragerschapuitslag SCZ
	VO06	Geïnformeerde keuze voor ontvangen dragerschapuitslag sikkelziekte
	VO07	Keuze omtrent bewaren van bloed
	VO08	Tevredenheid van ouders over uitvoer van voorlichting
		Deelname en bezwaar
	DE01	Deelname
	DE02	Niet-deelname (subtotaal)
	DE03	Niet-deelname: Bezwaar
	DE04	Niet-deelname: Ouders vertrokken
	DE05	Niet-deelname: Onderzoek elders uitgevoerd
	DE06	Niet-deelname: Andere reden
	DE07	HP gecombineerd aangeboden met gehoorscreening
	DE08	Ouders willen geen informatie over dragerschap
	DE09	Ouders maken bezwaar tegen gebruik restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek
		Tijdigheid Hieiprik
	TH01	Tijdigheid EHP
AGS	TH02	Tijdigheid THP
C0-def	TH03	Tijdigheid THP
CH	TH04	Tijdigheid THP
PKU	TH05	Tijdigheid THP
	TH06	Tijdigheid ontvangst in het laboratorium
3-MHM	TH07	Tijdigheid melding aan huisarts
AGS	TH08	Tijdigheid melding aan huisarts
BIO	TH09	Tijdigheid melding aan huisarts
C0-def	TH10	Tijdigheid melding aan huisarts
CH	TH11	Tijdigheid melding aan huisarts
GA-I	TH12	Tijdigheid melding aan huisarts
GAL	TH13	Tijdigheid melding aan huisarts
SCZ	TH14	Tijdigheid melding aan huisarts
HCY	TH15	Tijdigheid melding aan huisarts
IVA	TH16	Tijdigheid melding aan huisarts
LCHAD	TH17	Tijdigheid melding aan huisarts
MCAD	TH18	Tijdigheid melding aan huisarts
MSUD	TH19	Tijdigheid melding aan huisarts
PKU	TH20	Tijdigheid melding aan huisarts
Drager HbS	TH21	Tijdigheid melding aan huisarts
TYR-I	TH22	Tijdigheid melding aan huisarts
VLCAD	TH23	Tijdigheid melding aan huisarts
MZ	TH24	Tijdigheid melding aan huisarts
		Classificatie
	CL01	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens (totaal)

	CL02	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Zwangerschapsduur
	CL03	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Geboortegewicht
	CL04	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip geboorte
	CL05	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip afname
	CL06	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstippen geboorte + hielprik (subtotaal)
	CL07	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip BT
AGS	CL08	Dubieuze uitslagen EHP
C0-def	CL09	Dubieuze uitslagen EHP
CH	CL10	Dubieuze uitslagen EHP
PKU	CL11	Dubieuze uitslagen EHP
C0-def	CL12	Afwijkende uitslagen EHP
CH	CL13	Afwijkende uitslagen EHP
PKU	CL14	Afwijkende uitslagen EHP
AGS	CL15	Afwijkende uitslagen THP
C0-def	CL16	Dubieuze uitslagen THP
CH	CL17	Afwijkende uitslagen THP
PKU	CL18	Dubieuze+afwijkende uitslagen THP
3-MHM	CL19	Afwijkende uitslagen EHP
BIO	CL20	Afwijkende uitslagen EHP
GA-I	CL21	Afwijkende uitslagen EHP
GAL	CL22	Afwijkende uitslagen EHP
SCZ	CL23	Afwijkende uitslagen EHP
HCY	CL24	Afwijkende uitslagen EHP
IVA	CL25	Afwijkende uitslagen EHP
LCHAD	CL26	Afwijkende uitslagen EHP
MCAD	CL27	Afwijkende uitslagen EHP
MSUD	CL28	Afwijkende uitslagen EHP
Drager HbS	CL29	Meldingen van een vermoedelijk dragerschap van HbS bij EHP
TYR-I	CL30	Afwijkende uitslagen EHP
VLCAD	CL31	Afwijkende uitslagen EHP
	CL32	HEH (totaal)
	CL33	HEH wegens te vroege afname
	CL34	HEH wegens wissel- of bloedtransfusie
	CL35	HEH wegens onvoldoende of onbetrouwbare vulling (subtotaal)
	CL36	Hielprik sets met onvoldoende of onbetrouwbare vulling: Uitgesplitst naar uitvoerders van de hielprik (Verloskundigen, ziekenhuis, JGZ, huisarts etc.)
		Conclusies
3-MHM	CO01	Verwijzingen
AGS	CO02	Verwijzingen

BIO	CO03	Verwijzingen
C0-def	CO04	Verwijzingen
CH	CO05	Verwijzingen
GA-I	CO06	Verwijzingen
GAL	CO07	Verwijzingen
SCZ	CO08	Verwijzingen
HCY	CO09	Verwijzingen
IVA	CO10	Verwijzingen
LCHAD	CO11	Verwijzingen
MCAD	CO12	Verwijzingen
MSUD	CO13	Verwijzingen
PKU	CO14	Verwijzingen
SCZ	CO15	Verwijzingen
Drager HbS	CO16	Rapportage van een vermoedelijk dragerschap van HbS
SCZ	CO17	Verwijzingen
TYR-I	CO18	Verwijzingen
VLCAD	CO19	Verwijzingen
MZ	CO20	Verwijzingen (totaal metabole ziekten)
	CO21	Foutieve conclusies (totaal)
CH	CO22	Foutieve conclusies CH
SCZ	CO23	Foutieve conclusies SCZ
	CO24	Foutieve conclusies overig
		Tijdigheid eerste diagnostiek en behandeling
3-MHM	TD01	Verwijstermijn
AGS	TD02	Verwijstermijn
BIO	TD03	Verwijstermijn
C0-def	TD04	Verwijstermijn
CH	TD05	Verwijstermijn
GA-I	TD06	Verwijstermijn
GAL	TD07	Verwijstermijn
HCY	TD08	Verwijstermijn
IVA	TD09	Verwijstermijn
LCHAD	TD10	Verwijstermijn
MCAD	TD11	Verwijstermijn
MSUD	TD12	Verwijstermijn
PKU	TD13	Verwijstermijn
SCZ	TD14	Verwijstermijn
Drager HbS	TD15	Verwijstermijn
SCZ	TD16	Verwijstermijn
TYR-I	TD17	Verwijstermijn
VLCAD	TD18	Verwijstermijn
3-MCC	TD19	Leeftijd bij eerste diagnostiek
AGS	TD20	Leeftijd bij eerste diagnostiek
BIO	TD21	Leeftijd bij eerste diagnostiek
C0-def	TD22	Leeftijd bij eerste diagnostiek
CH	TD23	Leeftijd bij eerste diagnostiek
GA-I	TD24	Leeftijd bij eerste diagnostiek

GAL	TD25	Leeftijd bij eerste diagnostiek
SCZ	TD26	Leeftijd bij eerste diagnostiek
HCD	TD27	Leeftijd bij eerste diagnostiek
HCY	TD28	Leeftijd bij eerste diagnostiek
HMG	TD29	Leeftijd bij eerste diagnostiek
IVA	TD30	Leeftijd bij eerste diagnostiek
LCHAD	TD31	Leeftijd bij eerste diagnostiek
MCAD	TD32	Leeftijd bij eerste diagnostiek
MSUD	TD33	Leeftijd bij eerste diagnostiek
PKU	TD34	Leeftijd bij eerste diagnostiek
Drager HbS	TD35	Leeftijd bij terugkoppelen informatie over vermoedelijke dragerschap van HbS aan ouders
TYR-I	TD36	Leeftijd bij eerste diagnostiek
VLCAD	TD37	Leeftijd bij eerste diagnostiek
MZ	TD38	Leeftijd bij eerste diagnostiek (totaal metabole ziekten)
		Epidemiologie
3-MCC	EP01	Prevalentie
3-MCC	EP02	Nieuw opgespoorde patiënten
AGS	EP03	Prevalentie AGS (totaal)
AGS	EP04	Prevalentie klassiek zoutverliezende vorm van AGS
AGS	EP05	Prevalentie overige vormen van AGS
AGS	EP06	Nieuw opgespoorde patiënten met AGS (totaal)
AGS	EP07	Nieuw opgespoorde patiënten met klassiek zoutverliezende vorm van AGS
AGS	EP08	Nieuw opgespoorde patiënten met overige vormen van AGS
BIO	EP09	Prevalentie
BIO	EP10	Nieuw opgespoorde patiënten
C0-def	EP11	Prevalentie
C0-def	EP12	Nieuw opgespoorde patiënten
CH	EP13	Prevalentie CH (totaal)
CH	EP14	Prevalentie CH-C
CH	EP15	Prevalentie CH-T
CH	EP16	Nieuw opgespoorde patiënten met CH (totaal)
CH	EP17	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-C
CH	EP18	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-T
GA-I	EP19	Prevalentie
GA-I	EP20	Nieuw opgespoorde patiënten
GAL	EP21	Prevalentie
GAL	EP22	Nieuw opgespoorde patiënten
SCZ	EP23	Prevalentie SCZ
SCZ	EP24	Nieuw opgespoorde patiënten met SCZ
HCD	EP25	Prevalentie
HCD	EP26	Nieuw opgespoorde patiënten
HCY	EP27	Prevalentie

HCY	EP28	Nieuw opgespoorde patiënten
HMG	EP29	Prevalentie
HMG	EP30	Nieuw opgespoorde patiënten
IVA	EP31	Prevalentie IVA
IVA	EP32	Nieuw opgespoorde patiënten
LCHAD	EP33	Prevalentie
LCHAD	EP34	Nieuw opgespoorde patiënten
MCAD	EP35	Prevalentie
MCAD	EP36	Nieuw opgespoorde patiënten
MSUD	EP37	Prevalentie
MSUD	EP38	Nieuw opgespoorde patiënten
PKU	EP39	Prevalentie
PKU	EP40	Nieuw opgespoorde patiënten
Drager HbS	EP41	Prevalentie vermoedelijk dragerschap HbS
Drager HbS	EP42	Nieuw opgespoorde vermoedelijk dragerschap HbS
SCZ	EP43	Prevalentie β -thal major of intermedia
SCZ	EP44	Nieuw opgespoorde patiënten met β -thal major of intermedia
SCZ	EP45	Prevalentie α -thal
SCZ	EP46	Nieuw opgespoorde patiënten met α -thal
TYR-I	EP47	Prevalentie
TYR-I	EP48	Nieuw opgespoorde patiënten
VLCAD	EP49	Prevalentie
VLCAD	EP50	Nieuw opgespoorde patiënten
		Methode
MZ	ME01	Gemiste patiënten (totaal metabole ziekten)
3-MCC	ME02	Gemiste patiënten
AGS	ME03	Gemiste patiënten
BIO	ME04	Gemiste patiënten
C0-def	ME05	Gemiste patiënten
CH	ME06	Gemiste patiënten
GA-I	ME07	Gemiste patiënten
GAL	ME08	Gemiste patiënten
HCD	ME09	Gemiste patiënten
HCY	ME10	Gemiste patiënten
HMG	ME11	Gemiste patiënten
IVA	ME12	Gemiste patiënten
LCHAD	ME13	Gemiste patiënten
MCAD	ME14	Gemiste patiënten
MSUD	ME15	Gemiste patiënten
PKU	ME16	Gemiste patiënten
SCZ	ME17	Gemiste patiënten met SCZ
SCZ	ME18	Gemiste patiënten met thalassemie
TYR-I	ME19	Gemiste patiënten
VLCAD	ME20	Gemiste patiënten
MZ	ME21	Specificiteit (totaal metabole ziekten)
3-MCC	ME22	Specificiteit

AGS	ME23	Specificiteit
BIO	ME24	Specificiteit
C0-def	ME25	Specificiteit
CH	ME26	Specificiteit
GA-I	ME27	Specificiteit
GAL	ME28	Specificiteit
HCD	ME29	Specificiteit
HCY	ME30	Specificiteit
HMG	ME31	Specificiteit
IVA	ME32	Specificiteit
LCHAD	ME33	Specificiteit
MCAD	ME34	Specificiteit
MSUD	ME35	Specificiteit
PKU	ME36	Specificiteit
SCZ	ME37	Specificiteit
TYR-I	ME38	Specificiteit
VLCAD	ME39	Specificiteit
MZ	ME40	Sensitiviteit (totaal metabole ziekten)
3-MCC	ME41	Sensitiviteit
AGS	ME42	Sensitiviteit
BIO	ME43	Sensitiviteit
C0-def	ME44	Sensitiviteit
CH	ME45	Sensitiviteit
GA-I	ME46	Sensitiviteit
GAL	ME47	Sensitiviteit
HCD	ME48	Sensitiviteit
HCY	ME49	Sensitiviteit
HMG	ME50	Sensitiviteit
IVA	ME51	Sensitiviteit
LCHAD	ME52	Sensitiviteit
MCAD	ME53	Sensitiviteit
MSUD	ME54	Sensitiviteit
PKU	ME55	Sensitiviteit
SCZ	ME56	Sensitiviteit
TYR-I	ME57	Sensitiviteit
VLCAD	ME58	Sensitiviteit
MZ	ME59	Positief voorspellende waarde (totaal metabole ziekten)
3-MCC	ME60	Positief voorspellende waarde
AGS	ME61	Positief voorspellende waarde
BIO	ME62	Positief voorspellende waarde
C0-def	ME63	Positief voorspellende waarde
CH	ME64	Positief voorspellende waarde
GA-I	ME65	Positief voorspellende waarde
GAL	ME66	Positief voorspellende waarde
HCD	ME67	Positief voorspellende waarde
HCY	ME68	Positief voorspellende waarde
HMG	ME69	Positief voorspellende waarde
IVA	ME70	Positief voorspellende waarde

LCHAD	ME71	Positief voorspellende waarde
MCAD	ME72	Positief voorspellende waarde
MSUD	ME73	Positief voorspellende waarde
PKU	ME74	Positief voorspellende waarde
SCZ	ME75	Positief voorspellende waarde
TYR-I	ME76	Positief voorspellende waarde
VLCAD	ME77	Positief voorspellende waarde

3 Definities en benodigde gegevens

In dit hoofdstuk geven we de globale definities van indicatoren. Hieruit volgen de gegevens benodigd om de indicator te kunnen bepalen. Als basis hiervoor gebruikten we de TNO-rapporten over de procesevaluaties van 2006 en 2007 (Lanting e.a., 2007; Lanting e.a., 2008) en het RIVM-rapport over de evaluatie van het laboratoriumdeel van 2006 (Loeber e.a., 2007).

Samengenomen komen we tot de volgende opzet:

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
		Voorlichting en keuze		
	VO01	Kennis van ouders t.a.v. hielprik	(Aantal ouders met een gemiddeld meer dan neutrale kennisscore m.b.t. de hielprik) / aantal ouders waarbij de kennisscore kon worden berekend (x 100%)	Kennisscore m.b.t. de hielprik, aantal ouders waarbij de kennisscore kan worden berekend. NB: Zie TNO-rapport KvL/P&Z 2008.105 Evaluatie hielprik voorlichting 2008
	VO02	Attitude van ouders t.a.v. hielprik	(Aantal ouders met een gemiddeld meer dan neutrale attitudescore m.b.t. de hielprik) / aantal ouders waarbij de attitudescore kon worden berekend (x 100%)	Attitudescore m.b.t. de hielprik, aantal ouders waarbij de attitudescore kan worden berekend.
	VO03	Geïnformeerde keuze vóór afname hielprik	(Aantal ouders met een gemiddeld meer dan neutrale kennisscore en een gemiddeld meer dan neutrale attitudescore t.a.v. de hielprik) / aantal ouders waarbij de kennisscore en de attitudescore kon worden berekend (x 100%) NB: Alleen ouders wiens kinderen de hielprik hebben ontvangen worden meegenomen in de berekening.	Kennisscore en attitudescore m.b.t. de hielprik, aantal ouders waarbij de kennisscore en de attitudescore t.a.v. de hielprik kunnen worden berekend
	VO04	Kennis van ouders t.a.v. dragerschap van SCZ	(Aantal ouders met een gemiddeld meer dan neutrale kennisscore m.b.t. de hielprik) / aantal ouders waarbij de kennisscore kon worden berekend (x 100%)	Kennisscore m.b.t. dragerschap, aantal ouders waarbij de kennisscore kan worden berekend.
	VO05	Attitude van ouders t.a.v. het ontvangen van dragerschapuitslag SCZ	(Aantal ouders met een gemiddeld meer dan neutrale attitudescore m.b.t. de hielprik) / aantal ouders waarbij de attitudescore kon worden berekend (x 100%)	Attitudescore m.b.t. het ontvangen van dragerschapuitslag, aantal ouders waarbij de attitudescore kan worden berekend.

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
	VO06	Geïnformeerde keuze vóór ontvangen dragerschapuitslag sikkeliziekte	(Aantal ouders met een een gemiddeld meer dan neutrale kennisscore en een een gemiddeld meer dan neutrale attitudescore t.a.v. de dragerschapuitslag) / aantal ouders waarbij de kennisscore en de attitudescore kon worden berekend (x 100%). NB: Alleen ouders wiens kinderen de hielprik hebben ontvangen worden meegenomen in de berekening.	Kennisscore en attitudescore m.b.t. de dragerschapuitslag, aantal ouders waarbij de kennisscore en de attitudescore t.a.v. de dragerschapuitslag kunnen worden berekend
	VO07	Keuze omtrent bewaren van bloed	(Aantal ouders dat gevraagd werd of ze het goed vonden dat het afgenomen bloed 5 jaar bewaard wordt voor anoniem wetenschappelijk onderzoek) / aantal gescreend (x 100%)	Aantal ouders dat gevraagd werd of ze het goed vonden dat het afgenomen bloed 5 jaar bewaard wordt voor anoniem wetenschappelijk onderzoek, aantal EHP (= aantal gescreend)
	VO08	Tevredenheid van ouders over uitvoer van voorlichting	Gemiddeld rapportcijfer over voorlichting hielprik ($\pm$ SD). NB: ouders die aangeven geen voorlichting te hebben gehad uitsluiten.	Rapportcijfers over voorlichting hielprik, aantal beschikbare gemiddelde rapportcijfers
		Deelname en bezwaar		
	DE01	Deelname	(Aantal gescreend) / aantal levendgeborenen (x 100%). NB1: Bij het berekenen hiervan worden kinderen die voor de screeningsleeftijd overlijden buiten beschouwing gelaten. NB2: Het aantal levendgeborenen wordt berekend door: Aantal geborenen minus aantal geborenen dat binnen 72 uur na de geboorte overlijdt. NB3: Aantal gescreenden is gelijk aan het aantal EHP uitgevoerd in het kader van de screening.	Aantal geborenen, aantal geborenen dat binnen 72 uur na de geboorte overlijdt, aantal EHP.
	DE02	Niet-deelname (subtotaal)	(Aantal niet-gescreend) / aantal levendgeborenen (x 100%)	Aantal dat geen EHP heeft ontvangen (niet-gescreend), aantal levendgeborenen
	DE03	Niet-deelname: Bezwaar	(Aantal niet-gescreend wegens bezwaar) / aantal levendgeborenen (x 100%)	Aantal niet-gescreend i.v.m. bezwaar, aantal levendgeborenen
	DE04	Niet-deelname: Ouders vertrokken	(Aantal niet-gescreend omdat de ouders zijn vertrokken) / aantal levendgeborenen (x 100%)	Aantal niet-gescreend omdat de ouders met onbekende bestemming zijn vertrokken, aantal levendgeborenen

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
	DE05	Niet-deelname: Onderzoek elders uitgevoerd	(Aantal niet-gescreend omdat het onderzoek elders werd uitgevoerd) / aantal levendgeborenen (x 100%)	Aantal niet-gescreend omdat het onderzoek elders werd uitgevoerd, aantal levendgeborenen
	DE06	Niet-deelname: Andere reden	(Aantal niet-gescreend; andere reden) / aantal levendgeborenen (x 100%)	Aantal dat om een andere reden geen EHP heeft ontvangen (niet-gescreend), aantal levendgeborenen
	DE07	HP gecombineerd aangeboden met gehoorscreening	Aantal EHP gecombineerd uitgevoerd met gehoorscreening / aantal gescreend (x100%)	Aantal EHP gecombineerd uitgevoerd met gehoorscreening, aantal gescreend
	DE08	Ouders willen geen informatie over dragerschap	Aantal ouder(paren) dat aangeeft geen informatie over dragerschap te willen ontvangen/ aantal gescreend (x100%)	Aantal setjes waarop is aangegeven dat ouder(paar) geen informatie over dragerschap wil ontvangen, aantal gescreend
	DE09	Ouders maken bezwaar tegen gebruik restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek	Aantal ouder(paren) dat bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed/ aantal gescreend (x100%)	Aantal setjes waarop is aangegeven dat ouder(paar) bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed, aantal gescreend
		Tijdigheid Hiepprik		
	TH01	Tijdigheid EHP	Aantal dat in de periode >72 uur en <168 uur na de geboorte werd gescreend / totaal aantal gescreevenden (x100%). NB: kinderen die een BT hebben ondergaan worden uitgesloten.	Aantal gescreend, datum en tijdstip geboorte, datum en tijdstip EHP, BT?
AGS	TH02	Tijdigheid THP	Aantal THP verricht <11 dagen na geplande afname datum/ aantal op AGS gescreend (x100%).	Aantal op AGS gescreend, zwangerschapsduur, datum EHP
C0-def	TH03	Tijdigheid THP	Aantal THP verricht <11 dagen na EHP/ aantal op C0-def gescreend (x100%).	Datum EHP, datum THP, aantal op C0-def gescreend
CH	TH04	Tijdigheid THP	Aantal THP voor CH verricht <11 dagen na de EHP / aantal op CH gescreend (x100%).	Datum EHP, datum THP, aantal op CH gescreend
PKU	TH05	Tijdigheid THP	Aantal THP voor PKU verricht <11 dagen na de EHP / aantal op PKU gescreend (x100%)	Datum EHP, datum THP, aantal op PKU gescreend
	TH06	Tijdigheid ontvangst in het laboratorium	Aantal setjes dat ≤3 dagen na afname op het laboratorium wordt ontvangen / totaal aantal setjes (x100%)	Datum ontvangst setje in laboratorium, datum afname, aantal gescreend

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
3-MHM	TH07	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op 3-MHM / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op 3-MHM (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op 3-MHM
AGS	TH08	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op AGS <8 dagen na de laatste hielprik / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op AGS (x100%). NB: Indien meer dan 1 hielprik werd uitgevoerd uitgaan van datum laatste hielprik	Datum EHP, evt. datum HEH, datum THP of datum THH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. AGS
BIO	TH09	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op BIO / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op BIO (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op BIO
C0-def	TH10	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op C0-def <8 dagen na de laatste hielprik / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op C0-def (x100%). NB: Indien meer dan 1 hielprik werd uitgevoerd uitgaan van datum laatste hielprik	Datum EHP, evt. datum HEH, datum THP of datum THH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. C0-def
CH	TH11	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op CH <8 dagen na de laatste hielprik / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op CH (x100%). NB: Indien meer dan 1 hielprik werd uitgevoerd uitgaan van datum van de laatste hielprik.	Datum EHP, evt. datum HEH, datum THP of datum THH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. CH
GA-I	TH12	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de hielprik i.v.m. verdenking op GA-I / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op GA-I (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op GA-I
GAL	TH13	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op GAL / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op GAL (x100%)	Datum EH, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op GAL

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
SCZ	TH14	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing HEH) i.v.m. verdenking op SCZ of thalassemie / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op SCZ of thalassemie (x100%).	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op SCZ of thalassemie
HCY	TH15	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de hielprik i.v.m. verdenking op HCY / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op HCY (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op HCY
IVA	TH16	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op IVA/ totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op IVA (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op IVA
LCHAD	TH17	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de hielprik i.v.m. verdenking op LCHAD / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op LCHAD(x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op LCHAD
MCAD	TH18	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de hielprik i.v.m. verdenking op MCAD / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op MCAD (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op MCAD
MSUD	TH19	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op MSUD / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op MSUD (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op MSUD
PKU	TH20	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op PKU <8 dagen na de laatste hielprik / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op PKU (x100%). NB: Indien meer dan 1 hielprik werd uitgevoerd uitgaan van datum van de laatste hielprik	Datum EHP, evt. datum HEH, datum THP of datum THH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. PKU
Drager HbS	TH21	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. rapportage van een vermoedelijke diagnose van dragerschap van HbS / totaal aantal rapportages van een vermoedelijk dragerschap van HbS (x100%).	Datum EHP, evt. datum HEH, datum rapportage aan huisarts dat er sprake is van een vermoedelijk dragerschap van HbS, aantal rapportages van een vermoedelijk dragerschap van HbS

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
TYR-I	TH22	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op TYR-I / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op TYR-I (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op TYR-I
VLCAD	TH23	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH) i.v.m. verdenking op VLCAD/ totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op VLCAD (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op VLCAD
MZ	TH24	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts <8 dagen na afname van de EHP (of, indien van toepassing, HEH, THP, THH) i.v.m. verdenking op een metabole aandoening/ totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op een metabole aandoening (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum THP of datum THH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op een metabole aandoening
		Classificatie		
	CL01	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens (totaal)	Aantal setjes dat volledig (zwangerschapsduur+geboortegewicht+datum en geboorte+datum en tijdstip afname) is ingevuld / totaal aantal ter analyse aangeboden setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes dat volledig (zwangerschapsduur+geboortegewicht+datum en tijdstip geboorte+datum en tijdstip afname) is ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes.
	CL02	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Zwangerschapsduur	Aantal setjes waarop de zwangerschapsduur is ingevuld / totaal aantal ontvangen setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop de zwangerschapsduur is ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes
	CL03	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Geboortegewicht	Aantal setjes waarop dhet geboortegewicht is ingevuld / totaal aantal ontvangen setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop het geboortegewicht is ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes
	CL04	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip geboorte	Aantal setjes waarop datum en tijdstip van de geboorte zijn ingevuld / totaal aantal ter analyse aangeboden setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop datum+tijdstip van de geboorte zijn ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes
	CL05	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip afname	Aantal setjes waarop datum en tijdstip bloedafname zijn ingevuld / totaal aantal ter analyse aangeboden setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop datum+tijdstip van de bloedafname zijn ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
	CL06	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstippen geboorte + hielprik (subtotaal)	Aantal setjes waarop datum en tijdstip van zowel geboorte en bloedafname zijn ingevuld / totaal aantal ter analyse aangeboden setjes (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop zowel datum en tijdstip van geboorte en datum en tijdstip van bloedafname zijn ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes
	CL07	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip BT	Aantal setjes waarop datum en tijdstip van BT zijn ingevuld / totaal aantal ter analyse aangeboden setjes waarop staat aangegeven dat er sprake is geweest van een BT (x100%)	Aantal ontvangen setjes waarop zowel datum en tijdstip van BT zijn ingevuld, aantal ter analyse aangeboden setjes waarop staat aangegeven dat er sprake is geweest van een BT
AGS	CL08	Dubieuze uitslagen EHP	Aantal dubieuze uitslagen op de EHP bij de screening op AGS / aantal gescreend op AGS (x1000%)	Aantal dubieuze uitslagen bij de screening op AGS voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op AGS
C0-def	CL09	Dubieuze uitslagen EHP	Aantal dubieuze uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal dubieuze uitslagen bij de screening op C0-def voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op C0-def
CH	CL10	Dubieuze uitslagen EHP	Aantal dubieuze uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal dubieuze uitslagen bij de screening op CH voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op CH
PKU	CL11	Dubieuze uitslagen EHP	Aantal dubieuze uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal dubieuze uitslagen bij de screening op PKU voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op PKU
C0-def	CL12	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op C0-def voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op C0-def
CH	CL13	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op CH voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op CH
PKU	CL14	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen op de EHP / aantal gescreend (x1000%)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op PKU voor wat betreft de EHP, aantal gescreend op PKU
AGS	CL15	Afwijkende uitslagen THP	(Aantal afwijkende uitslagen op de THP) / aantal gescreend (x1000%)	Aantal aantal afwijkende uitslagen op de THP, aantal gescreend op AGS
C0-def	CL16	Dubieuze uitslagen THP	(Aantal dubieuze uitslagen op de THP) / aantal gescreend (x1000%)	Aantal dubieuze uitslagen op de THP, aantal gescreend op C0-def
CH	CL17	Afwijkende uitslagen THP	(Aantal afwijkende uitslagen op de THP) / aantal gescreend (x1000%)	Aantal afwijkende uitslagen op de THP, aantal gescreend op CH

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
PKU	CL18	Dubieuze+afwijkende uitslagen THP	(Aantal dubieuze + afwijkende uitslagen op de THP) / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal dubieuze uitslagen en aantal afwijkende uitslagen op de THP, aantal gescreend op PKU
3-MHM	CL19	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op 3-MHM, aantal gescreend op 3-MHM
BIO	CL20	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op BIO, aantal gescreend op BIO
GA-I	CL21	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op GA-I, aantal gescreend op GA-I
GAL	CL22	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op GAL, aantal gescreend op GAL
SCZ	CL23	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op SCZ, aantal gescreend op SCZ
HCY	CL24	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op HCY, aantal gescreend op HCY
IVA	CL25	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op IVA, aantal gescreend op IVA
LCHAD	CL26	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op LCHAD, aantal gescreend op LCHAD
MCAD	CL27	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op MCAD, aantal gescreend op MCAD
MSUD	CL28	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op MSUD, aantal gescreend op MSUD
Drager HbS	CL29	Meldingen van een vermoedelijk dragerschap van HbS bij EHP	Aantal meldingen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal meldingen van een vermoedelijk dragerschap van HbS, aantal gescreend op SCZ
TYR-I	CL30	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op TYR-I, aantal gescreend op TYR-I
VLCAD	CL31	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op VLCAD, aantal gescreend op VLCAD
	CL32	HEH (totaal)	Aantal HEH / aantal gescreend (x100%)	Aantal HEH, aantal gescreend
	CL33	HEH wegens te vroege afname	Aantal HEH omdat de EHP <48 uur na de geboorte werd	Datum geboorte, tijdstip geboorte, datum EHP,

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
			afgenomen / aantal gescreend (x100%)	tijdstip EHP, aantal gescreend
	CL34	HEH wegens wissel- of bloedtransfusie	Aantal HEH omdat de EHP <91 na BT heeft plaatsgevonden/ aantal gescreend (x100%)	Datum EHP, tijdstip EHP, datum wissel- of bloedtransfusie, tijdstip wissel- of bloedtransfusie, aantal gescreend
	CL35	HEH wegens onvoldoende of onbetrouwbare vulling (subtotaal)	Aantal HEH met als reden voor herhaling onvoldoende of onbetrouwbare vulling, niet-classificeerbaar, anderszins onbruikbaar / totaal aantal gescreend (x100%)	Aantal HEH met als reden voor herhaling onvoldoende of onbetrouwbare vulling, niet- classificeerbaar, anderszins onbruikbaar, totaal aantal gescreend
	CL36	Hieprik sets met onvoldoende of onbetrouwbare vulling: Uitgesplitst naar uitvoerders van de hieprik (Verloskundigen, ziekenhuis, ICGZ, huisarts etc.)	Aantal onvoldoende of onbetrouwbare vulling afgenomen door betreffende groep uitvoerders/ totaal aantal hieprikken afgenomen door deze groep uitvoerders (x100%)	Aantal onvoldoende of onbetrouwbare vulling afgenomen door groep uitvoerders, totaal aantal hieprikken afgenomen door deze groep uitvoerders.
		Conclusies		
3-MHM	CO01	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op 3-MHM, aantal gescreend op 3-MHM
AGS	CO02	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op AGS, aantal gescreend op AGS
BIO	CO03	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op BIO, aantal gescreend op BIO
C0-def	CO04	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen voor C0-def, aantal gescreend op C0-def
CH	CO05	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen voor CH, aantal gescreend op CH
GA-I	CO06	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GA-I, aantal gescreend op GA-I
GAL	CO07	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GAL, aantal gescreend op GAL
SCZ	CO08	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op SCZ of thalassemie, aantal gescreend

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
HCV	CO09	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op HCV, aantal gescreeend op HCV
IVA	CO10	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op IVA, aantal gescreeend op IVA
LCHAD	CO11	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op LCHAD, aantal gescreeend op LCHAD
MCAD	CO12	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MCAD, aantal gescreeend op MCAD
MSUD	CO13	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MSUD, aantal gescreeend op MSUD
PKU	CO14	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op PKU, aantal gescreeend op PKU
SCZ	CO15	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op SCZ, aantal gescreeend op SCZ en thalassemie
Drager HbS	CO16	Rapportage van een vermoedelijk dragerschap van HbS	Aantal meldingen i.v.m. een vermoedelijk dragerschap van HbS / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal rapportages i.v.m. een vermoedelijk dragerschap van HbS, aantal gescreeend op SCZ en thalassemie
SCZ	CO17	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op thal, aantal gescreeend op SCZ en thalassemie
TYR-I	CO18	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op TYR-I, aantal gescreeend op TYR-I
VLCAD	CO19	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op VLCAD, aantal gescreeend op VLCAD
MZ	CO20	Verwijzingen (totaal metabole ziekten)	Aantal verwijzingen / aantal gescreeend (x1000%). NB: Inclusief kort na de bloedafname overleden kinderen	Totaal aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op een metabole ziekte, aantal gescreeend

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
	CO21	Foutieve conclusies (totaal)	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de hieprikscreening + aantal kinderen dat ten onrechte <u>niet</u> werd verwezen bij de hieprikscreening. NB1: Ten onrechte verwezen kinderen zijn kinderen die werden verwezen, maar die dat volgens de screeningsuitslagen niet hadden moeten worden. NB2: Ten onrechte <u>niet</u> verwezen kinderen zijn kinderen die op basis van de screeningsuitslagen verwezen hadden moeten worden, maar waarbij dit niet gebeurd is.	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de hieprikscreening, aantal kinderen dat ten onrechte niet werd verwezen bij de hieprikscreening
CH	CO22	Foutieve conclusies CH	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op CH + aantal kinderen dat ten onrechte <u>niet</u> werd verwezen bij de screening op CH.	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op CH, aantal kinderen dat ten onrechte niet werd verwezen bij de screening op CH
SCZ	CO23	Foutieve conclusies SCZ	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op SCZ + aantal kinderen dat ten onrechte <u>niet</u> werd verwezen bij de screening op SCZ.	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op SCZ, aantal kinderen dat ten onrechte niet werd verwezen bij de screening op SCZ
	CO24	Foutieve conclusies overig	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op de overige aandoeningen + aantal kinderen dat ten onrechte <u>niet</u> werd verwezen bij de screening op de overige aandoeningen.	Aantal kinderen dat ten onrechte werd verwezen bij de screening op de overige aandoeningen, aantal kinderen dat ten onrechte niet werd verwezen bij de screening op de overige aandoeningen

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
		Tijdsigheid eerste diagnostiek en behandeling		
3-MHM	TD01	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op 3-MHM dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op 3-MCC (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op 3-MHM. NBI: De datum die op de brief aan de huisarts staat is de uiterste datum van contact. Vaak is er al eerder telefonisch contact geweest, maar de datum van het telefonische contact wordt niet geregistreerd en valt ook alleen met veel moeite te registreren. NB2: De datum van het diagnostisch onderzoek is gelijk aan de datum waarop de eerste diagnostische test werd ingezet.
AGS	TD02	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op AGS dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op AGS (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op AGS. NBI: Als datum van het diagnostisch onderzoek wordt de datum van de eerste OHP-bepaling genomen.
BIO	TD03	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op BIO dat ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op BIO (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op BIO
C0-def	TD04	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op C0-def dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op C0-def (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op C0-def

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
CH	TD05	Verwijstermijn	Indien $T4 \leq -3,0$ SD: Aantal kinderen met verdenking op CH met $T4 \leq -3,0$ SD dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op CH met $T4 \leq -3,0$ SD ($\times 100\%$). Of, indien $T4 > -3,0$ SD: Aantal kinderen met verdenking op CH met $T4 > -3,0$ SD dat ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op CH met $T4 > -3,0$ SD ($\times 100\%$)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CH met $T4$ uitslag $\leq -3,0$ SD, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CH met $T4$ uitslag $> -3,0$ SD, datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek
GA-I	TD06	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op GA-I dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op GA-I ($\times 100\%$)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GA-I
GAL	TD07	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op GAL dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op GAL ($\times 100\%$)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GAL
HCY	TD08	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op HCY dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op HCY ($\times 100\%$)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op HCY
IVA	TD09	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op IVA dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op IVA ($\times 100\%$)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op IVA
LCHAD	TD10	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op LCHAD dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op LCHAD ($\times 100\%$)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op LCHAD

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
MCAD	TD11	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op MCAD dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op MCAD (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MCAD
MSUD	TD12	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op MSUD dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op MSUD (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MSUD
PKU	TD13	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op PKU dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op PKU (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op PKU
SCZ	TD14	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op SCZ dat ≤ 4 weken na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op SCZ (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op SCZ
Drager HbS	TD15	Verwijstermijn	Aantal kinderen met vermoedelijk dragerschap van HbS waarbij deze informatie ≤ 3 weken na afname van de hiepprik, door de huisarts, aan de ouders wordt teruggekoppeld / aantal kinderen gemeld i.v.m. met vermoedelijk dragerschap van HbS (x100%)	Aantalvermoedelijke dragers van HbS, datum afname laatste hiepprik, datum inlichten ouders
SCZ	TD16	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op thal dat ≤ 4 weken na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op thal (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op thal
TYR-I	TD17	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op TYR-I dat ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op TYR-I (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op TYR-I

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
VLCAD	TD18	Verwijstermijn	Aantal kinderen met verdenking op VLCAD dat ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op VLCAD (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op VLCAD
3-MCC	TD19	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op 3-MCC, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
AGS	TD20	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal direct verwezen patiënten met de klassieke zoutverliezende vorm van AGS waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 8 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal direct verwezen patiënten met de klassieke zoutverliezende vorm van AGS (x100%). NB: Direct verwezen kinderen zijn kinderen die direct na de EHP zijn verwezen.	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op AGS, subclassificatie patiënten met AGS (klassieke zoutverliezende vorm vs. overige vormen, onbekende subclassificatie en geen AGS), aantal hieprikken dat door hen werd ondergaan. (1 of meer), geboortedatum, datum bepaling 17OHP voor eerste diagnostisch onderzoek.
BIO	TD21	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op BIO, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
C0-def	TD22	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal direct verwezen patiënten met C0-def waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal direct verwezen kinderen (x100%). NB: Direct verwezen kinderen zijn kinderen die direct na de EHP zijn verwezen.	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op C0-def, aantal hieprikken dat door hen werd ondergaan (1 of meer), geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek.
CH	TD23	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal direct verwezen kinderen i.v.m. verdenking op CH waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal direct verwezen kinderen (x100%). NB: Direct verwezen kinderen zijn kinderen die direct na de EHP zijn verwezen.	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CH, aantal hieprikken dat door hen werd ondergaan (1 of meer), geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek.
GA-I	TD24	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GA-I, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
GAL	TD25	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op GAL, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
SCZ	TD26	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <3 maanden na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op SCZ of thalassemie, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
HCD	TD27	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op HCD, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
HCY	TD28	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op HCY, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
HMG	TD29	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op HMG, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
IVA	TD30	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op IVA, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
LCHAD	TD31	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op LCHAD, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
MCAD	TD32	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MCAD, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
MSUD	TD33	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op MSUD, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
PKU	TD34	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal direct verwezen kinderen i.v.m. verdenking op PKU waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal direct verwezen kinderen (x100%). NB: Direct verwezen kinderen zijn kinderen die direct na de EHP zijn verwezen.	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op PKU, aantal hielprikken dat door hen werd ondergaan (1 of meer), geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek.
Drager HbS	TD35	Leeftijd bij terugkoppelen informatie over vermoedelijke dragerschap van HbS aan ouders	Aantal rapportages van vermoedelijk dragerschap van HbS waarbij de ouders ≤ 1 dagen na de geboorte werden ingelicht / aantal rapportages van vermoedelijk dragerschap van HbS (x100%)	Aantal rapportages van vermoedelijk dragerschap van HbS, geboortedatum, datum terugkoppeling aan ouders
TYR-I	TD36	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op TYR-I, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
VLCAD	TD37	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op VLCAD, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
MZ	TD38	Leeftijd bij eerste diagnostiek (totaal metabole ziekten)	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek <15 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op een metabole aandoening, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
		Epidemiologie		
3-MCC	EP01	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij 3-MCC werd vastgesteld per 100.000 geborenen	Aantal met diagnose 3-MCC opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose 3-MCC die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
3-MCC	EP02	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose 3-MCC opgespoord d.m.v. hielprikscreening
AGS	EP03	Prevalentie AGS (totaal)	Aantal kinderen waarbij AGS werd vastgesteld per 100.000 geborenen. NB: Hieronder vallen ook de kinderen die voor de EHP al kunnen worden behandeld omdat de diagnose al eerder prenataal of op basis van klinische verschijnselen (intersex) werd gesteld	Aantal met diagnose AGS opgespoord d.m.v. de hielprikscreening; aantal met diagnose AGS die niet werden opgespoord door de screening, maar wel b.v. door prenatale diagnostiek, of klinische verschijnselen van AGS (intersex) die optraden voor de screeningsleeftijd; aantal geborenen

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
AGS	EP04	Prevalentie klassiek zoutverliezende vorm van AGS	Aantal geborenen waarbij de diagnose klassieke zoutverliezende AGS werd gesteld per 100.000 geboren. NB: Hieronder vallen ook de kinderen die voor de EHP al kunnen worden behandeld omdat de diagnose al eerder prenataal of op basis van klinische verschijnselen (intersex) werd gesteld	Idem voor klassieke zoutverliezende vorm
AGS	EP05	Prevalentie overige vormen van AGS	Aantal geborenen waarbij de diagnose AGS werd gesteld, maar die niet de klassiek zoutverliezende vorm hebben per 100.000 geboren. NB: Hieronder vallen ook de kinderen die voor de EHP al kunnen worden EHPbehandeld omdat de diagnose al eerder prenataal of op basis van klinische verschijnselen (intersex) werd gesteld	Idem voor klassieke niet-zoutverliezende vorm + niet klassieke vorm + andere enzymdeficiëntie + subclassificatie onbekend
AGS	EP06	Nieuw opgespoorde patiënten met AGS (totaal)	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose AGS opgespoord d.m.v. hieprikscreening
AGS	EP07	Nieuw opgespoorde patiënten met klassiek zoutverliezende vorm van AGS	Aantal geborenen met klassieke zoutverliezende AGS opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose 21 hydroxylase deficiëntie: Klassieke zoutverliezende vorm
AGS	EP08	Nieuw opgespoorde patiënten met overige vormen van AGS	Aantal geborenen met AGS, niet zijnde de klassiek zoutverliezende vorm van AGS, opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose 21 hydroxylase deficiëntie: klassieke niet-zoutverliezende vorm, aantal met diagnose 21 hydroxylase deficiëntie: niet klassieke vorm, aantal met diagnose AGS o.b.v. andere enzymdeficiëntie, aantal met diagnose AGS waarbij de subclassificatie onbekend
BIO	EP09	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij BIO werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose BIO opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose BIO die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
BIO	EP10	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten met BIO opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose BIO opgespoord d.m.v. hieprikscreening

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
C0-def	EP11	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij C0-def werd vastgesteld per 100.000 geborenen	Aantal met diagnose C0-def opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose C0-def die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
C0-def	EP12	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose C0-def opgespoord d.m.v. hielprikscreening
CH	EP13	Prevalentie CH (totaal)	Aantal kinderen waarbij CH werd vastgesteld per 100.000 geborenen	Aantal met diagnose CH opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose CH die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
CH	EP14	Prevalentie CH-C	Idem voor CH-C	Idem voor CH-C
CH	EP15	Prevalentie CH-T	Idem voor CH-T	Idem voor CH-T
CH	EP16	Nieuw opgespoorde patiënten met CH (totaal)	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose CH opgespoord d.m.v. hielprikscreening
CH	EP17	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-C	Idem voor CH-C	Idem voor CH-C
CH	EP18	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-T	Idem voor CH-T	Idem voor CH-T
GA-I	EP19	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij GA-I werd vastgesteld per 100.000 geborenen	Aantal met diagnose GA-I opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose GA-I die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
GA-I	EP20	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose GA-I opgespoord d.m.v. hielprikscreening
GAL	EP21	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij GAL werd vastgesteld per 100.000 geborenen	Aantal met diagnose GAL opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose GAL die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geborenen
GAL	EP22	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose GAL opgespoord d.m.v. hielprikscreening

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
SCZ	EP23	Prevalentie SCZ	Aantal kinderen met bevestigde SCZ per 100.000 geboren	Aantal met diagnose SCZ opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose SCZ die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
SCZ	EP24	Nieuw opgespoorde patiënten met SCZ	Aantal patiënten met bevestigde SCZ opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose SCZ opgespoord d.m.v. de hielprikscreening
HCD	EP25	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij HCD werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose HCD opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose HCD die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
HCD	EP26	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose HCD opgespoord d.m.v. de hielprikscreening
HCY	EP27	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij HCY werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose HCY opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose HCY die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
HCY	EP28	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose HCY opgespoord d.m.v. de hielprikscreening
HMG	EP29	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij HMG werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose HMG opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose HMG die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
HMG	EP30	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose HMG opgespoord d.m.v. de hielprikscreening
IVA	EP31	Prevalentie IVA	Aantal kinderen waarbij IVA werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose IVA opgespoord d.m.v. de hielprikscreening, aantal met diagnose IVA die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
IVA	EP32	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose IVA opgespoord d.m.v. de hielprikscreening

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
LCHAD	EP33	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij LCHAD werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose LCHAD opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose LCHAD die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
LCHAD	EP34	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose LCHAD opgespoord d.m.v. hieprikscreening
MCAD	EP35	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij MCAD werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose MCAD opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose MCAD die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
MCAD	EP36	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose MCAD opgespoord d.m.v. hieprikscreening
MSUD	EP37	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij MSUD werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose MSUD opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose MSUD die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
MSUD	EP38	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose MSUD opgespoord d.m.v. hieprikscreening
PKU	EP39	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij PKU werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose PKU opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose PKU die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
PKU	EP40	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose PKU opgespoord d.m.v. hieprikscreening
Drager HbS	EP41	Prevalentie vermoedelijk dragerschap HbS	Aantal kinderen met vermoedelijk dragerschap van HbS per 100.000 geboren	Aantal met vermoedelijk dragerschap van HbS opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met vermoedelijk dragerschap van HbS die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
Drager HbS	EP42	Nieuw opgespoorde vermoedelijk dragerschap HbS	Aantal kinderen met vermoedelijk dragerschap van HbS	Aantal met vermoedelijk dragerschap van HbS opgespoord d.m.v. hieprikscreening

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
SCZ	EP43	Prevalentie β -thal major of intermedia	Aantal kinderen waarbij de diagnose β -thal major of intermedia met zekerheid werd gesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose β -thal major opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose β -thal major die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal met diagnose β -thal intermedia opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose β -thal intermedia die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
SCZ	EP44	Nieuw opgespoorde patiënten met β -thal major of intermedia	Aantal kinderen waarbij de diagnose β -thal major of intermedia met zekerheid werd gesteld en die werden opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose β -thal major opgespoord d.m.v. hieprikscreening, aantal met diagnose β -thal intermedia opgespoord d.m.v. hieprikscreening
SCZ	EP45	Prevalentie α -thal	Aantal kinderen waarbij de diagnose α -thal met zekerheid werd gesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose α -thal opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose α -thal die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
SCZ	EP46	Nieuw opgespoorde patiënten met α -thal	Aantal kinderen met α -thal waarbij de diagnose met zekerheid werd gesteld en die werden opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose α -thal opgespoord d.m.v. hieprikscreening
TYR-I	EP47	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij TYR-I werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose TYR-I opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose TYR-I die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
TYR-I	EP48	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose TYR-I opgespoord d.m.v. hieprikscreening
VLCAD	EP49	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij VLCAD werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose VLCAD opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose VLCAD die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
VLCAD	EP50	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hielprikscreening	Aantal met diagnose VLCAD opgespoord d.m.v. hielprikscreening
		Methode		
MZ	ME01	Gemiste patiënten (totaal metabole ziekten)	Aantal fout-negatieven. NB: Fout-negatieven: Gescreenden die niet werden verwezen maar waarbij wel sprake was van de aandoening.	Aantal gemiste patiënten met een metabole aandoening opgenomen in het screeningsprogramma
3-MCC	ME02	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met 3-MCC
AGS	ME03	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met AGS
BIO	ME04	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met BIO
C0-def	ME05	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met C0-def
CH	ME06	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met CH
GA-I	ME07	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met GA-I
GAL	ME08	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met GAL
HCD	ME09	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met HCD
HCY	ME10	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met HCY. NB: Het is van belang vast te stellen dat m.n. bij een ziekte als HCY fout-negatieve bevindingen pas na jaren bekend zullen gaan worden.
HMG	ME11	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met HMG
IVA	ME12	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met IVA
LCHAD	ME13	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met LCHAD
MCAD	ME14	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met MCAD
MSUD	ME15	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met MSUD
PKU	ME16	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met PKU
SCZ	ME17	Gemiste patiënten met SCZ	Aantal fout-negatieve kinderen met SCZ geboren in Nederland	Aantal gemiste patiënten met SCZ
SCZ	ME18	Gemiste patiënten met thalassemie	Aantal fout-negatieve kinderen met thalassemie geboren in Nederland	Aantal gemiste patiënten met thalassemie
TYR-I	ME19	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met TYR-I

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
VLCAD	ME20	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met VLCAD
MZ	ME21	Specificiteit (totaal metabole ziekten)	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%). Aantal gescreenden die niet werden verwezen en waarbij ook geen sprake was van de aandoening. NB2: Fout-positieven: Aantal gescreenden dat werd verwezen en waarbij geen sprake was de aandoening	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met een metabole ziekte opgenomen in het screeningsprogramma, aantal gemiste patiënten bij de screening op metabole ziekten
3-MCC	ME22	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met 3-MCC, aantal gemiste patiënten bij de screening op 3-MCC
AGS	ME23	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met AGS, aantal gemiste patiënten bij de screening op AGS
BIO	ME24	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met BIO, aantal gemiste patiënten bij de screening op BIO
C0-def	ME25	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met C0-def, aantal gemiste patiënten bij de screening op C0-def
CH	ME26	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met CH, aantal gemiste patiënten bij de screening op CH.
GA-I	ME27	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met GA-I, aantal gemiste patiënten bij de screening op GA-I
GAL	ME28	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met GAL, aantal gemiste patiënten bij de screening op GAL

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
HCD	ME29	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met HCD, aantal gemiste patiënten bij de screening op HCD
HCY	ME30	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met HCY, aantal gemiste patiënten bij de screening op HCY. NB: Het is van belang vast te stellen dat m.n. bij een ziekte als HCY fout-negatieve bevindingen pas na jaren bekend zullen gaan worden.
HMG	ME31	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met HMG, aantal gemiste patiënten bij de screening op HMG
IVA	ME32	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met IVA, aantal gemiste patiënten bij de screening op IVA
LCHAD	ME33	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met LCHAD, aantal gemiste patiënten bij de screening op LCHAD
MCAD	ME34	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met MCAD, aantal gemiste patiënten bij de screening op MCAD
MSUD	ME35	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met MSUD, aantal gemiste patiënten bij de screening op MSUD
PKU	ME36	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) \times 100\%$	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met PKU, aantal gemiste patiënten bij de screening op PKU
SCZ	ME37	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven voor SCZ}) / (\text{aantal terecht-negatieven voor SCZ} + \text{aantal fout-positieven voor SCZ}) \times 100\%$	Aantal gescreend op SCZ, aantal verwezen voor SCZ, nieuw opgespoorde patiënten met SCZ, aantal gemiste patiënten bij de screening op SCZ

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
TYR-I	ME38	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met TYR-I, aantal gemiste patiënten bij de screening op TYR-I
VLCAD	ME39	Specificiteit	(Aantal terecht-negatieven) / (aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven) (x100%).	Aantal gescreend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met VLCAD, aantal gemiste patiënten bij de screening op VLCAD
MZ	ME40	Sensitiviteit (totaal metabole ziekten)	(Terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%). NB1: Terecht-positieven: Gescreenden die werden verwezen en waarbij ook sprake was van de aandoening. NB2: Fout-negatieven: Gescreenden die niet werden verwezen maar waarbij wel sprake was van de aandoening.	Nieuw opgespoorde patiënten met een metabole ziekte opgenomen in het screeningsprogramma, aantal bij de screening gemiste patiënten met een metabole ziekte
3-MCC	ME41	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met 3-MCC, aantal bij de screening gemiste patiënten met 3-MCC
AGS	ME42	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%).	Nieuw opgespoorde patiënten met AGS, aantal bij de screening gemiste patiënten met AGS
BIO	ME43	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met BIO, aantal bij de screening gemiste patiënten met BIO
C0-def	ME44	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met C0-def, aantal bij de screening gemiste patiënten met C0-def
CH	ME45	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met CH, aantal bij de screening gemiste patiënten met CH
GA-I	ME46	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met GA-I, aantal bij de screening gemiste patiënten met GA-I
GAL	ME47	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met GAL, aantal bij de screening gemiste patiënten met GAL
HCD	ME48	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met HCD, aantal bij de screening gemiste patiënten met HCD

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
HCY	ME49	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met HCY, aantal bij de screening gemiste patiënten met HCY. NB: Het is van belang vast te stellen dat m.n. bij een ziekte als HCY fout-negatieve bevindingen pas na jaren bekend zullen gaan worden.
HMG	ME50	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met HMG, aantal bij de screening gemiste patiënten met HMG
IVA	ME51	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met IVA, aantal bij de screening gemiste patiënten met IVA
LCHAD	ME52	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met LCHAD, aantal bij de screening gemiste patiënten met LCHAD
MCAD	ME53	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met MCAD, aantal bij de screening gemiste patiënten met MCAD
MSUD	ME54	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met MSUD, aantal bij de screening gemiste patiënten met MSUD
PKU	ME55	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met PKU, aantal bij de screening gemiste patiënten met PKU
SCZ	ME56	Sensitiviteit	(terecht-positieven voor SCZ) / (terecht-positieven voor SCZ + fout-negatieven voor SCZ) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met SCZ, aantal bij de screening gemiste patiënten met SCZ
TYR-I	ME57	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met TYR-I, aantal bij de screening gemiste patiënten met TYR-I
VLCAD	ME58	Sensitiviteit	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-negatieven) (x100%)	Nieuw opgespoorde patiënten met VLCAD, aantal bij de screening gemiste patiënten met VLCAD
MZ	ME59	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%). NB1: Terecht-positieven: Aantal gescreeenden die werden verwezen en waarbij ook sprake was van de aandoening. NB2: Fout-positieven: Aantal gescreeenden dat werd verwezen en waarbij geen sprake was de aandoening	Totaal aantal verwijzingen uit de screening op metabole ziekten, aantal verwezen kinderen waarbij een metabole ziekte is vastgesteld
3-MCC	ME60	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%).	Totaal aantal verwijzingen voor 3-MCC, aantal verwezen kinderen waarbij 3-MCC is vastgesteld

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
AGS	ME61	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor AGS, aantal verwezen kinderen waarbij de klassieke zoutverliezende vorm van AGS is vastgesteld
BIO	ME62	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor BIO, aantal verwezen kinderen waarbij BIO is vastgesteld
C0-def	ME63	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor C0-def, aantal verwezen kinderen waarbij C0-def is vastgesteld
CH	ME64	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor CH, aantal verwezen kinderen waarbij CH is vastgesteld
GA-I	ME65	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor GA-I, aantal verwezen kinderen waarbij GA-I is vastgesteld
GAL	ME66	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor GAL, aantal verwezen kinderen waarbij GAL is vastgesteld
HCD	ME67	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor HCD, aantal verwezen kinderen waarbij HCD is vastgesteld
HCY	ME68	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor HCY, aantal verwezen kinderen waarbij HCY is vastgesteld
HMG	ME69	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor HMG, aantal verwezen kinderen waarbij HMG is vastgesteld
IVA	ME70	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor IVA, aantal verwezen kinderen waarbij IVA is vastgesteld
LCHAD	ME71	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor LCHAD, aantal verwezen kinderen waarbij LCHAD is vastgesteld
MCAD	ME72	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor MCAD, aantal verwezen kinderen waarbij MCAD is vastgesteld
MSUD	ME73	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor MSUD, aantal verwezen kinderen waarbij MSUD is vastgesteld
PKU	ME74	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor PKU, aantal verwezen kinderen waarbij PKU is vastgesteld

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
SCZ	ME75	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor SCZ, aantal verwezen kinderen waarbij SCZ is vastgesteld
TYR-I	ME76	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor TYR-I, aantal verwezen kinderen waarbij TYR-I is vastgesteld
VLCAD	ME77	Positief voorspellende waarde	(terecht-positieven) / (terecht-positieven + fout-positieven) (x100%)	Totaal aantal verwijzingen voor VLCAD, aantal verwezen kinderen waarbij VLCAD is vastgesteld

4 Raamwerk voor het opstellen van streefnormen

Voor een objectief en effectief gebruik van de in dit rapport gedefinieerde indicatoren is het wenselijk om voor elke indicator tot een afspraak over de minimaal te behalen kwaliteit te komen. Deze afspraak kan geconcretiseerd worden door middel van het vaststellen van streefnormen. Enige jaren geleden zijn streefnormen ontwikkeld voor tijdsduren tussen uitvoering van de hielprik, verwijzing, start diagnostisch onderzoek en start behandeling voor de aandoeningen waarop destijds werd gescreend, namelijk AGS, PKU en CH. Een deel van de bestaande streefnormen wordt echter de laatste jaren steeds gehaald en zou daarom aangescherpt kunnen worden. Daarnaast is het door de uitbreiding van de hielprik nodig nieuwe streefnormen vast te stellen. Het bleek voor de WINHS echter niet mogelijk om, binnen de voor het project beschikbare tijdsduur, tot een discussie over kwaliteitseisen en streefnormen te komen. De kwaliteitseisen en streefnormen worden in de komende vergaderingen van de WINHS nader uitgewerkt.

Onderstaande tabel kan als basis voor de nog te voeren discussie dienen. Bij het opstellen van deze tabel zijn we uitgegaan van de TNO-rapporten over de procesevaluaties van 2006 en 2007 (Lanting e.a., 2007; Lanting e.a., 2008). Bij de ontwikkeling van de reeds bestaande streefnormen is er destijds voor gekozen om uit te gaan van het concept van de “90%-haalbaarheidsintervallen”. Dit betekent dat de gestelde norm door minimaal 90% van de gescreenden gehaald zou moeten worden. Voorbeelden van enige jaren geleden gestelde 90%-haalbaarheidsintervallen zijn: Minimaal 90% van de kinderen wordt op of voor de achtste dag gescreend en het traject van hielprik tot informeren van de huisarts dient door minimaal 90% van de verwezen kinderen in 7 dagen of minder afgelegd te worden. Doelstellingen, assumpties en streefcijfers die niet direct volgen uit procesevaluaties van 2006 en 2007 werden open gelaten.

Als raamwerk voor de discussie rondom het vaststellen van streefnormen stellen we het volgende voor:

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
		Voorlichting en keuze			
	VO01	Kennis van ouders t.a.v. hielprik	Alle ouders hebben voldoende relevante kennis om een geïnformeerde keuze te kunnen maken t.a.v. de hielprik	Ouders kunnen alleen geïnformeerde keuzes t.a.v. de hielprik maken als zij voldoende relevante kennis hebben	
	VO02	Attitude van ouders t.a.v. hielprik	De attitude van ouders t.a.v. de hielprik is over het algemeen goed	(1.) Een positieve attitude t.a.v. de hielprik bevordert deelname aan het programma, en (2.) de keuze om de hielprik af te laten nemen moet in overeenstemming zijn met de normen en waarden van de ouder(s)	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
	VO03	Geïnformeerde keuze vóór afname hielprik	Alleen ouders met een positieve attitude en voldoende relevante kennis t.a.v. de hielprik laten de hielprik uitvoeren	De keuze om de hielprik al dan niet af te laten nemen dient gebaseerd te zijn op voldoende en relevante kennis en moet in overeenstemming zijn met de normen en waarden van de ouder(s)	
	VO04	Kennis van ouders t.a.v. dragerschap van SCZ	Alle ouders hebben voldoende relevante kennis om een geïnformeerde keuze te kunnen maken t.a.v. de hielprik	Ouders kunnen alleen geïnformeerde keuzes t.a.v. het ontvangen van dragerschapuitslag maken als zij voldoende relevante kennis hebben	
	VO05	Attitude van ouders t.a.v. het ontvangen van dragerschapuitslag SCZ	Alleen ouders met een positieve attitude (en voldoende relevante kennis t.a.v. dragerschap) maken de keuze om de dragerschapuitslag te ontvangen	De keuze om de dragerschapuitslag al dan niet te ontvangen moet in overeenstemming zijn met de normen en waarden van de ouder(s)	
	VO06	Geïnformeerde keuze vóór ontvangen dragerschapuitslag sikkeliziekte	Alleen ouders met voldoende relevante kennis t.a.v. dragerschap van SCZ en een positieve attitude maken de keuze om de dragerschapuitslag te ontvangen	De keuze om de dragerschapuitslag al dan niet te willen ontvangen moet gebaseerd zijn op voldoende en relevante kennis en dient in overeenstemming te zijn met de normen en waarden van de ouder(s)	
	VO07	Keuze omtrent bewaren van bloed	Aan alle ouders wordt gevraagd of ze het goed vinden dat het afgenomen bloed 5 jaar bewaard wordt voor anoniem wetenschappelijk onderzoek	Ouders dienen expliciet toestemming te geven voor het bewaren van bloed voor gebruik i.v.m. anoniem wetenschappelijk onderzoek	
	VO08	Tevredenheid van ouders over uitvoer van voorlichting	De voorlichting t.a.v. de hielprik wordt door ouders gemiddeld als voldoende of meer dan voldoende beoordeeld	Goede voorlichting draagt bij aan de kennis van ouders t.a.v. de hielprik en een positieve attitude	
		Deelname en bezwaar			
	DE01	Deelname	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	
	DE02	Niet-deelname (subtotaal)	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	
	DE03	Niet-deelname: Bezwaar	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	
	DE04	Niet-deelname: Ouders vertrokken	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	
	DE05	Niet-deelname: Onderzoek elders uitgevoerd	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
	DE06	Niet-deelname: Andere reden	Alle pasgeborenen worden gescreend	Maximaal bereik geeft beste opsporing	
	DE07	HP gecombineerd aangeboden met gehoorscreening	Alle EHP worden gecombineerd aangeboden met de gehoorscreening	Combinatie draagt bij aan de kosteneffectiviteit van beide programma's	
	DE08	Ouders willen geen informatie over dragerschap	Een deel van de ouders geeft aan geen informatie over dragerschap te willen ontvangen	Ouders maken een geïnformeerde keuze over aspecten rondom de screening	
	DE09	Ouders maken bezwaar tegen gebruik restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek	Een deel van de ouders geeft geen toestemming om het restant bloed te gebruiken voor anoniem wetenschappelijk onderzoek	Ouders maken een geïnformeerde keuze over aspecten rondom de screening	
		Tijdigheid Hieprik			
	TH01	Tijdigheid EHP	Bij alle kinderen waarbij geen sprake was van een BT wordt de EHP >72 uur en <168 uur na de geboorte afgenomen	Tijdige bloedafname draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
AGS	TH02	Tijdigheid THP	Bij alle kinderen wordt de THP <11 dagen na geplande uiterste afnamedatum afgenomen	Tijdige bloedafname draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
C0-def	TH03	Tijdigheid THP	Bij alle kinderen wordt de THP <11 dagen na EHP afgenomen	Tijdige bloedafname draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
CH	TH04	Tijdigheid THP	Bij alle kinderen wordt de THP <11 dagen na EHP afgenomen	Tijdige bloedafname draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
PKU	TH05	Tijdigheid THP	Bij alle kinderen wordt de THP <11 dagen na EHP afgenomen	Tijdige bloedafname draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
	TH06	Tijdigheid ontvangst in het laboratorium	Alle sets worden <3 dagen na bloedafname op het laboratorium ontvangen	Tijdige analyse draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
3-MHM	TH07	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
AGS	TH08	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
BIO	TH09	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
C0-def	TH10	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
CH	TH11	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GA-I	TH12	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GAL	TH13	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject	
SCZ	TH14	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
HCY	TH15	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
IVA	TH16	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
LCHAD	TH17	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MCAD	TH18	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MSUD	TH19	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
PKU	TH20	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
Drager HbS	TH21	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Snelle tenigkoppeling verminderd ongerustheid bij ouders	
TYR-I	TH22	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hiehprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
VLCAD	TH23	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hielprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreeend	
MZ	TH24	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 7 dagen na laatste hielprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreeend	
		Classificatie			
	CL01	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens (totaal)	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Gegevens zijn nodig voor de juiste interpretatie en verwerking van gegevens	
	CL02	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Zwangerschapsduur	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Gegevens is nodig voor de juiste classificatie en interpretatie van de screeningsuitslagen van AGS en CH	
	CL03	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Geboortegewicht	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Gegevens is nodig voor de juiste classificatie en interpretatie van de screeningsuitslagen van AGS	
	CL04	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip geboorte	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Gegevens zijn nodig om vast te kunnen stellen of er sprake is van tijdige afhandeling van het screeningsproces en voor de interpretatie van de screeningsresultaten	
	CL05	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip afname	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Gegevens zijn nodig voor tijdige afhandeling van het screeningsproces en voor de interpretatie van de screeningsresultaten	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
	CL06	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstippen geboorte + hielprik (subtotaal)	Alle setjes zijn volledig ingevuld	Combinatie van gegevens is nodig om vast te kunnen stellen of er sprake is van tijdige afhandeling van het screeningsproces en voor de interpretatie van de screeningsresultaten	
	CL07	Volledigheid op setjes ingevulde gegevens: Tijdstip BT	Op alle setjes waarop staat aangegeven dat er sprake is geweest van een BT zijn datum en tijdstip van BT ingevuld	Gegeven is nodig om vast te kunnen stellen of er sprake is van tijdige afhandeling van het screeningsproces en voor de interpretatie van de screeningsresultaten	
AGS	CL08	Dubieuze uitslagen EHP			
C0-def	CL09	Dubieuze uitslagen EHP			
CH	CL10	Dubieuze uitslagen EHP			
PKU	CL11	Dubieuze uitslagen EHP			
C0-def	CL12	Afwijkende uitslagen EHP			
CH	CL13	Afwijkende uitslagen EHP			
PKU	CL14	Afwijkende uitslagen EHP			
AGS	CL15	Afwijkende uitslagen THP			
C0-def	CL16	Dubieuze uitslagen THP			
CH	CL17	Afwijkende uitslagen THP			
PKU	CL18	Dubieuze+afwijkende uitslagen THP			
3-MHM	CL19	Afwijkende uitslagen EHP			
BIO	CL20	Afwijkende uitslagen EHP			
GA-I	CL21	Afwijkende uitslagen EHP			
GAL	CL22	Afwijkende uitslagen EHP			
SCZ	CL23	Afwijkende uitslagen EHP			
HCV	CL24	Afwijkende uitslagen EHP			
IVA	CL25	Afwijkende uitslagen EHP			
LCHAD	CL26	Afwijkende uitslagen EHP			
MCAD	CL27	Afwijkende uitslagen EHP			
MSUD	CL28	Afwijkende uitslagen EHP			

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
Drager HbS	CL29	Meldingen van een vermoedelijk dragerschap van HbS bij EHP			
TYR-I	CL30	Afwijkende uitlagen EHP			
VLCAD	CL31	Afwijkende uitlagen EHP			
	CL32	HEH (totaal)	Minimaal aantal HEH	HEH dragen bij aan de kosten van de screening en leveren vertraging op in het verwijstraject	
	CL33	HEH wegens te vroege afname	Minimaal aantal HEH wegens te vroege afname	HEH dragen bij aan de kosten van de screening en leveren vertraging op in het verwijstraject	
	CL34	HEH wegens wissel- of bloedtransfusie	Minimaal aantal HEH omdat bloedafname te snel na een wissel- of bloedtransfusie plaatsvond	HEH dragen bij aan de kosten van de screening en leveren vertraging op in het verwijstraject	
	CL35	HEH wegens onvoldoende of onbetrouwbare vulling (subtotaal)	Maximale kwaliteit van de prikkers en daardoor minimaal aantal HEH wegens onvoldoende of onbetrouwbare vulling	HEH dragen bij aan de kosten van de screening en leveren vertraging op in het verwijstraject	
	CL36	Hiepprik sets met onvoldoende of onbetrouwbare vulling: Uitgesplitst naar uitvoerders van de hiepprik (Verloskundigen, ziekenhuis, JGZ, huisarts etc.)	Maximale kwaliteit van de prikkers en daardoor minimaal aantal HEH wegens onvoldoende of onbetrouwbare vulling	HEH dragen bij aan de kosten van de screening en leveren vertraging op in het verwijstraject	
		Conclusies			
3-MHM	CO01	Verwijzingen			
AGS	CO02	Verwijzingen			
BIO	CO03	Verwijzingen			
C0-def	CO04	Verwijzingen			
CH	CO05	Verwijzingen			
GA-I	CO06	Verwijzingen			
GAL	CO07	Verwijzingen			
SCZ	CO08	Verwijzingen			
HCY	CO09	Verwijzingen			
IVA	CO10	Verwijzingen			

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
LCHAD	CO11	Verwijzingen			
MCAD	CO12	Verwijzingen			
MSUD	CO13	Verwijzingen			
PKU	CO14	Verwijzingen			
SCZ	CO15	Verwijzingen			
Drager HbS	CO16	Rapportage van een vermoedelijk dragerschap van HbS			
SCZ	CO17	Verwijzingen			
TYR-I	CO18	Verwijzingen			
VLCAD	CO19	Verwijzingen			
MZ	CO20	Verwijzingen (totaal metabole ziekten)			
	CO21	Foutieve conclusies (totaal)	Geen foutieve conclusies	Foutieve conclusies dragen bij aan de kosten van screening	0
CH	CO22	Foutieve conclusies CH	Geen foutieve conclusies	Foutieve conclusies dragen bij aan de kosten van screening	0
SCZ	CO23	Foutieve conclusies SCZ	Geen foutieve conclusies	Foutieve conclusies dragen bij aan de kosten van screening	0
	CO24	Foutieve conclusies overig	Geen foutieve conclusies	Foutieve conclusies dragen bij aan de kosten van screening	0
		Tijdigheid eerste diagnostiek en behandeling			
3-MHM	TD01	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
AGS	TD02	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts-endocrinoloog	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
BIO	TD03	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
C0-def	TD04	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
CH	TD05	Verwijstermijn	Alle kinderen met een afwijkend TSH, dan wel een afwijkend T4 in combinatie met een nog niet bekende TSH verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing bij de kinderarts. Alle kinderen met overige uitslagen verschijnen ≤ 2 dagen na verwijzing	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GA-I	TD06	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GAL	TD07	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
HCY	TD08	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
IVA	TD09	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
LCHAD	TD10	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MCAD	TD11	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MSUD	TD12	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
PKU	TD13	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
SCZ	TD14	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 4 weken na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts - hematoloog	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
Drager HbS	TD15	Verwijstermijn	Alle ouders ontvangen de informatie dat hun kind drager is ≤ 3 weken na afname van de laatste hiepprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
SCZ	TD16	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 4 weken na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts - hematoloog	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
TYR-I	TD17	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
VLCAD	TD18	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 1 dag na verwijzing door de huisarts bij de metabool kinderarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
3-MCC	TD19	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden < 15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
AGS	TD20	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Het eerste diagnostisch onderzoek vindt bij alle direct verwezen patienten met de klassieke zoutverliezende vorm van AGS plaats de < 8 dagen na de geboorte	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
BIO	TD21	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
C0-def	TD22	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
CH	TD23	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GA-I	TD24	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
GAL	TD25	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
SCZ	TD26	Leef tijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <3 maanden na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
HCD	TD27	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
HCY	TD28	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
HMG	TD29	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
IVA	TD30	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
LCHAD	TD31	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MCAD	TD32	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
MSUD	TD33	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
PKU	TD34	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Bij alle direct verwezen kinderen vindt het eerste diagnostische onderzoek <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
Drager HbS	TD35	Leeftijd bij terugkoppelen informatie over vermoedelijke dragerschap van HbS aan ouders	Alle rapportages van een vermoedelijk dragerschap van HbS worden ≤21 dagen na de geboorte van het kind aan de ouders teruggekoppeld	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
TYR-I	TD36	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
VLCAD	TD37	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
MZ	TD38	Leeftijd bij eerste diagnostiek (totaal metabole ziekten)	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden <15 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
		Epidemiologie			
3-MCC	EP01	Prevalentie			
3-MCC	EP02	Nieuw opgespoorde patiënten			
AGS	EP03	Prevalentie AGS (totaal)			
AGS	EP04	Prevalentie klassiek zoutveriezende vorm van AGS			
AGS	EP05	Prevalentie overige vormen van AGS			
AGS	EP06	Nieuw opgespoorde patiënten met AGS (totaal)			
AGS	EP07	Nieuw opgespoorde patiënten met klassiek zoutveriezende vorm van AGS			
AGS	EP08	Nieuw opgespoorde patiënten met overige vormen van AGS			
BIO	EP09	Prevalentie			
BIO	EP10	Nieuw opgespoorde patiënten			
C0-def	EP11	Prevalentie			
C0-def	EP12	Nieuw opgespoorde patiënten			
CH	EP13	Prevalentie CH (totaal)			
CH	EP14	Prevalentie CH-C			
CH	EP15	Prevalentie CH-T			
CH	EP16	Nieuw opgespoorde patiënten met CH (totaal)			
CH	EP17	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-C			
CH	EP18	Nieuw opgespoorde patiënten met CH-T			
GA-I	EP19	Prevalentie			
GA-I	EP20	Nieuw opgespoorde patiënten			
GAL	EP21	Prevalentie			
GAL	EP22	Nieuw opgespoorde patiënten			
SCZ	EP23	Prevalentie SCZ			
SCZ	EP24	Nieuw opgespoorde patiënten met SCZ			
HCD	EP25	Prevalentie			
HCD	EP26	Nieuw opgespoorde patiënten			
HCY	EP27	Prevalentie			

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
HCV	EP28	Nieuw opgespoorde patiënten			
HMG	EP29	Prevalentie			
HMG	EP30	Nieuw opgespoorde patiënten			
IVA	EP31	Prevalentie IVA			
IVA	EP32	Nieuw opgespoorde patiënten			
LCHAD	EP33	Prevalentie			
LCHAD	EP34	Nieuw opgespoorde patiënten			
MCAD	EP35	Prevalentie			
MCAD	EP36	Nieuw opgespoorde patiënten			
MSUD	EP37	Prevalentie			
MSUD	EP38	Nieuw opgespoorde patiënten			
PKU	EP39	Prevalentie			
PKU	EP40	Nieuw opgespoorde patiënten			
Drager HbS	EP41	Prevalentie vermoedelijk dragerschap HbS			
Drager HbS	EP42	Nieuw opgespoorde vermoedelijk dragerschap HbS			
SCZ	EP43	Prevalentie β -thal major of intermedia			
SCZ	EP44	Nieuw opgespoorde patiënten met β -thal major of intermedia			
SCZ	EP45	Prevalentie α -thal			
SCZ	EP46	Nieuw opgespoorde patiënten met α -thal			
TYR-I	EP47	Prevalentie			
TYR-I	EP48	Nieuw opgespoorde patiënten			
VLCAD	EP49	Prevalentie			
VLCAD	EP50	Nieuw opgespoorde patiënten			
		Methode			
MZ	ME01	Gemiste patiënten (totaal metabole ziekten)	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
3-MCC	ME02	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
AGS	ME03	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
BIO	ME04	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
C0-def	ME05	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
CH	ME06	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
GA-I	ME07	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
GAL	ME08	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
HCD	ME09	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
HCY	ME10	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
HMG	ME11	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
IVA	ME12	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
LCHAD	ME13	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
MCAD	ME14	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
MSUD	ME15	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
PKU	ME16	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
SCZ	ME17	Gemiste patiënten met SCZ	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
SCZ	ME18	Gemiste patiënten met thalassemie	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
TYR-I	ME19	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
VLCAD	ME20	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
MZ	ME21	Specificiteit (totaal metabole ziekten)	Alle gescreeenden zonder een metabole ziekte worden als niet-ziek geïdentificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
3-MCC	ME22	Specificiteit	Alle gescreeenden zonder 3-MCC worden als niet-ziek geïdentificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumpie	Streefcijfer
AGS	ME23	Specificiteit	Alle gescreenden zonder AGS worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
BIO	ME24	Specificiteit	Alle gescreenden zonder BIO worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
C0-def	ME25	Specificiteit	Alle gescreenden zonder C0-def worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
CH	ME26	Specificiteit	Alle gescreenden zonder CH worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
GA-I	ME27	Specificiteit	Alle gescreenden zonder GA-I worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
GAL	ME28	Specificiteit	Alle gescreenden zonder GAL worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HCD	ME29	Specificiteit	Alle gescreenden zonder HCD worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HCV	ME30	Specificiteit	Alle gescreenden zonder HCV worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HMG	ME31	Specificiteit	Alle gescreenden zonder HMG worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
IVA	ME32	Specificiteit	Alle gescreenden zonder IVA worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
LCHAD	ME33	Specificiteit	Alle gescreenden zonder LCHAD worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
MCAD	ME34	Specificiteit	Alle gescreenden zonder MCAD worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
MSUD	ME35	Specificiteit	Alle gescreenden zonder MSUD worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
PKU	ME36	Specificiteit	Alle gescreenden zonder PKU worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
SCZ	ME37	Specificiteit	Alle gescreenden zonder SCZ worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumpie	Streefcijfer
TYR-I	ME38	Specificiteit	Alle gescreenden zonder TYR-I worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
VLCAD	ME39	Specificiteit	Alle gescreenden zonder VLCAD worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
MZ	ME40	Sensitiviteit (totaal metabole ziekten)	Alle gescreenden met een metabole ziekte worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
3-MCC	ME41	Sensitiviteit	Alle gescreenden met 3-MCC worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
AGS	ME42	Sensitiviteit	Alle gescreenden met AGS worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
BIO	ME43	Sensitiviteit	Alle gescreenden met BIO worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
C0-def	ME44	Sensitiviteit	Alle gescreenden met Co-def worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
CH	ME45	Sensitiviteit	Alle gescreenden met CH worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
GA-I	ME46	Sensitiviteit	Alle gescreenden met GA-I worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
GAL	ME47	Sensitiviteit	Alle gescreenden met GAL worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HCD	ME48	Sensitiviteit	Alle gescreenden met HCD worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HCY	ME49	Sensitiviteit	Alle gescreenden met HCY worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
HMG	ME50	Sensitiviteit	Alle gescreenden met HMG worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
IVA	ME51	Sensitiviteit	Alle gescreenden met IVA worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
LCHAD	ME52	Sensitiviteit	Alle gescreenden met LCHAD worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
MCAD	ME53	Sensitiviteit	Alle gescreenden met MCAD worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
MSUD	ME54	Sensitiviteit	Alle gescreenden met MSUD worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
PKU	ME55	Sensitiviteit	Alle gescreenden met PKU worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
SCZ	ME56	Sensitiviteit	Alle gescreenden met SCZ worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
TYR-I	ME57	Sensitiviteit	Alle gescreenden met TYR-I worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
VLCAD	ME58	Sensitiviteit	Alle gescreenden met VLCAD worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
MZ	ME59	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
3-MCC	ME60	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
AGS	ME61	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
BIO	ME62	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
C0-def	ME63	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
CH	ME64	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
GA-I	ME65	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
GAL	ME66	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
HCD	ME67	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
HCY	ME68	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
HMG	ME69	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
IVA	ME70	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
LCHAD	ME71	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
MCAD	ME72	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
MSUD	ME73	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
PKU	ME74	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
SCZ	ME75	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
TYR-I	ME76	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	
VLCAD	ME77	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreeenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreeende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	

5 Gegevensset

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM heeft TNO-KvL gevraagd een gegevensset te ontwikkelen voor het programma neonatale helprikscreening. De set moet beschrijven welke gegevens dienen te worden verzameld en geregistreerd, aan wie deze gegevens worden aangeleverd, door wie de gegevens moeten worden vastgelegd en met welk doel deze worden vastgelegd. Dit op zodanige wijze dat alle betrokken beroepsgroepen/organisaties:

1. Weten welke gegevens van belang zijn,
2. Weten waarom deze gegevens van belang zijn, en
3. Weten wat hun rol is in de gegevensaanlevering en –registratie.

Uiteindelijk hoofddoel is de uitvoering van het programma te optimaliseren evenals goede monitoring en (effect)evaluatie van het programma en kwaliteitsborging aan de hand van kwaliteitseisen mogelijk te maken. In het traject maatschappelijke verantwoording van de Inspectie voor de gezondheidszorg kan ook gebruik gemaakt worden van de in dit programma ontwikkelde gegevensset. De gegevensset betreft screening als onderdeel van de keten, van voorlichting door de verloskundig hulpverlener tot en met verwijzing naar de zorg.

In de tabellen 4.1 t/m 4.10 geven we de gegevensset weer, gegroepeerd per onderdeel van de keten. Per gegeven wordt de bron en het type gegeven (identificerend of nodig voor evaluatie) benoemd. Verder wordt aangegeven welk onderdeel van de keten verantwoordelijk is voor registratie (aangegeven in de tabel met de letter r) en welk onderdeel van de zorgketen het gegeven gebruikt (letter g) om haar taak te kunnen uitoefenen. Daarnaast wordt per gegeven aangegeven of het gebruikt wordt voor rapportage op geaggregeerd niveau en wat de prioriteit is van opname van het gegeven in de gegevensset (noodzakelijk of wenselijk). Nieuw te realiseren gegevens zijn *schuin* gedrukt. Voor nieuwe gegevens voegden we ook toe op welke termijn het gegevens in het huidige programma gebruikt kan gaan worden (korte-, middellange- of lange-termijn). In sommige gevallen volstaat incidentele vastlegging van het gegeven (aangegeven met de letter I onder het hoofdje termijn). Ook doen we voor elk gegeven een voorstel voor codering in de database. Ten slotte legden we opmerkingen door de leden van de werkgroep e.a. met betrekking tot het gegeven vast. Tussenkopjes in de tabellen geven het onderdeel van de keten waarop het gegeven betrekking heeft weer.

In de tabellen 5.1 t/m 5.10 worden de volgende afkortingen gehanteerd:

Type gegeven	I	identificerende gegevens
	E	gegevens noodzakelijk voor evaluatie
Verantwoordelijk voor registratie	VHV	verloskundig hulpverlener
	SCR	JGZ-screenteam JGZ screener in ziekenhuis
	LAB	screeningslaboratorium
	RIVM-LIS	RIVM laboratorium voor Infectieziekten en Screeningen
	RCP	RCP-vestiging

	HA	huisarts
	KA	algemeen -, metabool -, endocrien - of hematologisch kinderarts
	KG	klinisch geneticus
	TNO	TNO Kwaliteit van Leven
	OV	overig. Vastlegging buiten de screening
	RIVM-CvB	RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek
Registratie en gebruik	r	verantwoordelijk voor registratie
	g	gebruiker van de gegevens
Opname in gegevensset	N	noodzakelijk
	W	wenselijk
Termijn	K	korte termijn
	M	middellange termijn
	L	lange termijn
	I	Incidenteel
Opmerking: Nieuw te realiseren gegevens zijn <i>schuin</i> gedrukt		

5.1

Kind

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^									Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen	
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Termijn\$		
Gegevens kind																	
achternaam	GBA VHV	I		g	g	g	g	I, g	g	g	g	g		N		tekst	In aan aantal gevallen is de VHV de bron via het hielpriksetje, omdat de vertraging via GBA te groot is.
voornaam	GBA VHV	I		g	g	g	g	I, g	g	g	g	g		N		tekst	
initialen	GBA VHV	I		g	g	g	g	I, g	g	g	g	g		N		tekst	
geboortedatum	GBA VHV	I, E	g	g	g	g	g	I, g	g	g	g	g	+	N		ijijimdd	
geslacht	GBA VHV	I, E	g	g	g	g	g	I, g	g	g	g	g	+	N		jongen/meisje	
straatnaam	GBA VHV	I		g	g		g	I, g	g	g	g			N		tekst	
huisnummer	GBA VHV	I		g	g		g	I, g	g	g	g			N		tekst	

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik [^]									Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
huisletter	GBA VHV	I											N	tekst	
huisnummertoevoeging	GBA VHV	I											N	tekst	
locatieomschrijving	GBA VHV	I											N	tekst	Optioneel
postcode woonadres	GBA VHV	I, E										+	N	1234 AA	Er zijn geldige postcodes waarbij de letters ontbreken.
woonplaatsnaam	GBA VHV	I											N	tekst	
gemeentecode woonadres	GBA	E											N	conform GBA gemeentecode	
provinciecode woonadres	RCP	E										+	N	conform CBS provinciecode (20 t/m 31)	
LVE clientnummer	RCP	I											N		
BSN	GBA	I											W	M	Gebruik van het BSN wordt verplicht per juni 2009. BSN wordt vanaf dec 2007 systematisch geregistreerd

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik [^]								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
														in de GBA. Binnenkort vindt update van oudere dossiers plaats.
geboorteland kind	GBA	I, E						r			g	g	conform GBA landcode	
geboorteland ouder 1	GBA	E						r, g			g	g	conform GBA landcode	Geboorteland van beide ouders is tevens van belang voor het vaststellen van de indicatie voor Hepatitis B vaccinatie.
geboorteland ouder 2	GBA	E						r, g			g	g	conform GBA landcode	
overlijdensdatum	GBA	E						r, g			g	N	ijijimdd	

Doel:

1. Identifierende gegevens, zodat de juiste uitkomsten bij het juiste kind kunnen worden geregistreerd. Ook om dubbele registratie te voorkomen en om communicatie tussen de verschillende partners in de keten mogelijk te maken.
2. Daarnaast worden gegevens als het geboorteland van het kind en de ouders, de gemeentecode en de provinciecode gebruikt voor evaluatie, en in het bijzonder voor het maken van uitsplitsingen naar regio en bevolkingsgroep.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

De RCP-vestigingen ontvangen dagelijks geboorteopgaven via het GBA-netwerk. In aan aantal gevallen is de VHV de bron via het hielpriksetje, omdat de vertraging via GBA te groot is.

Opmerkingen:

- BSN helpt bij opsporing dubbele registratie en bij samenvoegen van gegevens, maar niet elk kind heeft een BSN. Gebruik van het BSN wordt verplicht per juni 2009 en mag gebruikt worden vanaf augustus 2008
- De RCP-vestigingen geven elk kind een uniek clientnummer. Elk kind heeft een nummer, maar dit nummer wordt momenteel alleen gebruikt door de RCP-vestigingen zelf en TNO-KvL.
- Geboortegewicht en zwangerschapsduur worden vastgelegd door de verloskundig hulpverlener.

5.2 Verloskundig hulpverlener

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^									Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen	
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Termijn\$		
Gegevens kind																	
geboortetijdstip	GBA VHV	E	r					g				g		N		hhmm	
geboortegewicht	VHV SCR	I	r				g	g	g	g		g	+	W		in grammen	Geboortegewicht en zwangerschapsduur dienen op het hielprikkaartje te worden genoteerd omdat ze van belang zijn voor de interpretatie van uitslagwaarden
zwangerschapsduur	VHV SCR	I, E	r			g	g	g	g	g	g	g	+	N		in dagen	idem

Doel:

Evaluatie van de tijdigheid van het screeningsproces. Geboortegewicht en zwangerschapsduur zijn noodzakelijk voor de interpretatie van uitslagwaarden.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

Het geboortetijdstip, beboortegewicht en zwangerschapsduur worden door de screener genoteerd op het hielprikkaartje.

Opmerkingen:

-

5.3

JGZ-organisatie

De JGZ-organisaties hebben alleen een indirecte rol, via de screen-teams, in de registratie van gegevens ten behoeve van de evaluatie van het neonatale hielprikprogramma.

5.4

Screener

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen	
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA		KG	TNO			RIVM-CvB
Hielprik																
heeft wissel- of bloedtransfusie (BT) plaatsgevonden?	SCR	E			r	g	g	g	g		g	+		N		ja/ nee/ onbekend
datum en tijdstip BT	SCR	E			r	g	g	g			g	+		N		jjjjmmdd hhmm
bezwaar tegen informatie over dragerschap?	SCR	E			r	g	g	g	g	g	g	+		N		geen bezwaar/ bezwaar tegen informatie over dragerschap/ onbekend
bezwaar tegen anoniem gebruik restant bloed?	SCR	E			r			g			g	+		N		geen bezwaar/ bezwaar tegen opslaan en bewaren/ onbekend
gecombineerd aangeboden met gehoorscreening	CANG	E	r								g	+		W		ja/ nee/ onbekend
datum en tijdstip hielprik	SCR	E			r	g		g			g	+		N		jjjjmmdd hhmm

Doel:

Procesbewaking, evaluatie van tijdigheid.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

Of de hielprik gecombineerd werd met de neonatale gehoorscreening wordt vast gelegd in de centrale administratie van de neonatale gehoorscreening (CANG).
Overige gegevens worden op de hielprikkaart genoteerd.

Opmerkingen:

.

5.5 Screeningslaboratoria

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset			Codering	Opmerkingen
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Terminj\$	
Uitslagen en classificatie																
datum en tijdstip ontvangst hielprikkaart in laboratorium	LAB	E				r, g						g	+	W	M	jjjjmmdd hhmm
zwangerschapsduur op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee
geboortegewicht op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee
geboortedatum op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee
geboortetijdstip op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee
datum hielprik op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee
tijdstip hielprik op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee.
datum BT op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee/ n.v.t.
tijdstip BT op setje ingevuld?	LAB	E				r, g						g	+	W	M	ja/ nee/ n.v.t.
type hielprik	RCP	E		g		g	g	r, g				g	+	N		EHP / HEH / THP / HTH

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik [^]					Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen
status van het monster	LAB	E					r, g	g	+	N	normaal/ onvoldoende materiaal/ onvoldoende betrouwbaar/ niet uitgevoerd wegens bezwaar/ niet aangevraagd/ niet- classificeerbaar/ onbekend/ anderszins onbruikbaar	
meetwaarden per merker	LAB	E					r, g	g	+	N	numeriek of patroon	Voor actuele informatie over merkers en aandoeningen zie document "RCP.2006.066 Interpretatieregels en brieven voor de Neonatale screening".
classificatie van uitslagwaarden per merker	LAB	E					r, g	g	+	N	negatief/ dubieus/ afwijkend/ niet classificeerbaar	

Doel:

Monitoring van de uitslagwaarden; proces- en kwaliteitsbewaking; evaluatie van de tijdigheid van het screeningsproces.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

Het laboratorium registreert alle ontvangen helprikkaarten in het softwareprogramma NEONAT. Het laboratorium screent het bloed op de aandoeningen en meldt telefonisch aan de RCP-vestiging of er sprake is van een te vroege afname of onvoldoende vulling, of er sprake is van een dubieuze uitslag en of er sprake is van een afwijkende uitslag. Het laboratorium rapporteert alle uitslagen elektronisch aan de RCP-vestiging. De RCP-vestiging geeft ze door aan ouders, huisartsen en kinderartsen en stelt ze beschikbaar voor evaluatie en monitoring door TNO-KvL.

Opmerkingen:

- Het laboratorium bewaakt mede het opvolgen van dubieuze en afwijkende uitslagen door de persoonsgegevens te registreren van kinderen bij wie een dubieuze of afwijkende uitslag is gevonden en voor wie een herhaalde eerste helprik noodzakelijk was. Eerstverantwoordelijke hiervoor is echter de RCP-vestiging.
- De RCP-vestiging controleert de deelname door de ontvangen uitslagen te vergelijken met de geboortgegevens van de GBA.
- Voor actuele informatie over markers en aandoeningen zie document "RCP.2006.066 Interpretatieregels en brieven voor de Neonatale screening".

5.6

RCP-vestigingen

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen		
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Termijn\$		
Overige gegevens kind																	
deelname	GBA	E		g	g			r, g				g	+	N	K	ja / nee	
indien niet-deelname, reden	GBA	E		g	g			r, g				g	+	N	K	overleden/ bezuur/ verloren/ onderzoek elders	

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik [^]							Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
												<i>uitgevoerd/ anders</i>	
<i>indien bezwaar tegen deelname, reden bezwaar</i>	JGZ SCR	E	g			r, g			g	+	W	I tekst	Voor bewaking en verhoging van het bereik is het noodzakelijk inzicht te verschaffen in de redenen van weigering
Hielprik													
datum aanvraag hielprik	RCP	E	g			r			g	+	W	jjjjmddd	
uitvoerder	SCR	E				r			g	+	N	VHV/ JGZ- screenteam/ ziekenhuis/ HA/ GGD/ MOA	
Uitslagen en classificatie													
datum en tijdstip ontvangst meetwaarden van merkers	RCP	E				r			g	+	W	jjjjmddd hmmm	betreft ontvangst door RCP-vestiging

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
conclusie per aandoening	RCP	E					§	§	r, §	§	+	N	negatief/ afwijkend/ dubieus/ te vroeg geprikt/ niet- classificeerbaar/ niet uitgevoerd/ onbekend	
actie per aandoening	RCP	E							r, §	§	+	N	geen/ verwijzen/ mededeling niet- ernstige hemoglobinoopathie/ mededeling vermoedelijk dragerschap HbS/ aanvraag HEH of HTH/ aanvraag THP	voor actuele informatie over merkers en aandoeningen zie document "RCP.2006.066 Interpretatieregels en brieven voor de Neonatale screening".
indien aanvraag HEH of HTH, reden voor herhaling per aandoening	RCP	E					§	§	r, §	§	+	N	onvoldoende materiaal/ onvoldoende betrouwbaar/ niet- classificeerbaar/ anderszins onbruikbaar/ te vroeg geprikt/ bloedtransfusie	
Verwijzing datum informer ouders over														
	RCP	E							r		+	W	ijijimdd	i.v.m. bepalen tijdigheid

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
afwijkende uitslag														
datum verwijsbericht aan HA	RCP	E						r, g		g	+	N	jjjjmmdd	
datum mededeling vermoedelijk dragerschap HbS aan HA	RCP	E						r		g	+	N	jjjjmmdd	i.v.m. bepalen tijdigheid
datum mededeling matig-ernstige HbP aan HA	RCP	E						r		g	+	N	jjjjmmdd	idem
naam HA	RCP	I, E						r, g				W	tekst	
praktijkadres HA	RCP	I, E						r, g				W	tekst	
datum verwijsbericht aan KA	RCP	E						r, g		g	+	N	jjjjmmdd	i.v.m. bepalen tijdigheid
naam KA	RCP	I, E						r, g	g	g		N	tekst	
locatie KA	RCP	I, E						r, g	g	g		N	tekst	

Doel:

Monitoring van de interpretatie van de uitslagwaarden en daarop volgende acties; procesbewaking; evaluatie van de tijdigheid van het proces; vastleggen van identificerende gegevens van huisartsen en kinderartsen.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

De RCP-vestiging ontvangt dagelijks elektronisch de uitslagen van de screeningslaboratoria. De RCP-vestiging interpreteert de uitslagen en onderneemt zo nodig vervolgactie. De RCP-vestiging zorgt dat de kinderarts en de huisarts ingeschakeld worden en informeert de ouders. De RCP-vestiging meldt bovendien aan TNO-KvL welke kinderen zijn verwezen, zodat TNO-KvL, bij de betreffende kinderarts, na kan gaan wat de uitkomsten van het diagnostische onderzoek waren.

Opmerkingen:

De datum die op de brief aan de HA staat is de uiterste datum van contact. Vaak is er al eerder telefonisch contact geweest, maar de datum van het telefonische contact wordt niet geregistreerd en valt ook alleen met veel moeite te registreren.

5.7

Huisarts

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen	
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA		KG	TNO			RIVM-CvB
Verwijzing																
datum verwijzing naar KA door HA	HA	E							r			g	+	W	M	jjjjmmdd
datum verwijzing naar KG door HA	HA	E							r			g	+	W	M	jjjjmmdd
datum terugkoppelen vermoedelijk SCZ-dragerschap aan ouders door HA	HA	E							r			g	+	N	M	jjjjmmdd

Doel:

Evaluatie van de tijdigheid van de screening.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

De huisarts wordt geïnformeerd over een afwijkende uitslag door de medisch adviseur van de RCP-vestiging en verwijst het kind naar een kinderarts of Klinisch Genetisch Centrum i.v.m. dragerschap. De huisarts koppelt de bevinding van dragerschap terug aan de ouders.

Opmerkingen:

- Het betreft hier nieuw vast te leggen gegevens waarvan de methode van doorgifte nog nader uitgewerkt dient te worden.

5.8

Algemeen, endocrien/metabool of hematologisch kinderarts

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen		
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Termijn\$		
oorzaak van overlijden	KA	E							g	r		g	+	W	M	tekst	
Verwijzing																	
datum en tijdstip diagnostische onderzoek: merker 1	KA	E							g	r, g	g	g	+	N		ijijmmdd hhmm	
uitslag diagnostisch onderzoek: merker 1	KA	E							g	r, g	g	g	+	W		eenheid	
datum en tijdstip diagnostische onderzoek: merker 2	KA	E							g	r, g	g	g	+	N		ijijmmdd hhmm	
uitslag diagnostisch onderzoek: merker 2	KA	E							g	r, g	g	g	+	W		eenheid	

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^								Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset	Codering	Opmerkingen
diagnose 1e meetpunt	KA	E						g	r, g	g	g	+		aandoening niet aanwezig/ aandoening aanwezig (nog) geen conclusie mogelijk/ onbekend
subclassificatie 1e meetpunt	KA	E						g	r, g	g	g	+	N	vorm 1/ vorm 2/ vorm 3 etc.
diagnose 2e meetpunt	KA	E						g	r, g	g	g	+	W	aandoening niet aanwezig/ aandoening aanwezig (nog) geen conclusie mogelijk/ onbekend
subclassificatie 2e meetpunt	KA	E						g	r, g	g	g	+	W	vorm 1/ vorm 2/ vorm 3 etc.
datum start behandeling	KA	E							r				N	ijjjmmdd
door screening opgespoord?	KA	E							r			+	N	ja/ nee
indien niet door de screening opgespoord, reden?	KA	E							r			+	N	prenatale diagnostiek/ sib/ klinische verschijnselen/ anders
gemiste patiënten	KA	E							r			+	N	tekst

Doel:

Monitoring van uitkomsten; kwaliteitsbewaking; evaluatie van de tijdigheid van de screening.

Gegevensvastlegging en -overdracht:

De kinderarts registreert de diagnostisch uitslagen in het medische dossier, stelt de diagnose en start indien nodig de behandeling. De gegevens worden vervolgens ingevuld op formulieren die per post opstuurd worden aan TNO-KvL. TNO-KvL controleert de gegevens, vraagt zonodig aanvullende informatie, bewerkt de gegevens en legt ze vast in een database.

Opmerkingen:

- Het betreft hier een globale opzet van de te registreren gegevens. Voor elke aandoening zal een wisselend aantal en inhoudelijk verschillende gegevensset noodzakelijk zijn. Ook de gegevens over de uitkomsten van de screening, op korte en langere termijn, zullen per aandoening verschillen. Conform de opdracht wordt hier in huidig rapport niet dieper op in gegaan.
- De reden van overlijden is belangrijk om vast te kunnen vaststellen of er kinderen zijn die overlijden aan een aandoening waarop in het programma wordt gescreend voordat de uitslag van de hielprik bekend is. Dit gegeven is nodig om te kunnen vaststellen wat de opbrengst van de screening is. Een probleem hierbij is echter dat de doodsoorzaak niet altijd bekend is; postmortem onderzoek wordt niet altijd verricht en er is tot op heden geen procedure voor vastgesteld. Daar komt bij dat, indien de diagnose wel bekend is, deze (nog) niet direct beschikbaar is voor evaluatie van het screeningsprogramma. Onder kinderartsen lopen initiatieven om de procedure rondom het overlijden van pasgeborenen te standaardiseren. Hierbij dient men zich te realiseren dat het aantal kinderen waarom het hier gaat niet groot zal zijn. De eerste-weekssterfte (2005) bedraagt 2,9 per duizend levendgeborenen (548 kinderen) (bron: CBS). Daar komt bij dat de aandoening met een hoog risico op vroege sterfte (30% sterft in de eerste week), te weten LCHAD, een verwachte prevalentie heeft van 1 per 2 jaar in Nederland.
- De uitkomsten van het diagnostische proces zijn dynamisch; regelmatig worden diagnoses bijgesteld op basis van nieuwe inzichten of door aanvullend onderzoek. Om dit proces te kunnen volgen en om de meest actuele uitkomsten voor evaluatie te kunnen gebruiken dienen er regelmatig verzoeken om informatie aan de kinderartsen gestuurd te worden, de 2^e (of 3^e etc) meetpunten.
- Voor alle aandoeningen in de hielprikscreening is het belangrijk dat fout-negatieven gesignaleerd worden. Dit is nodig om tot een goede beoordeling van de validiteit van de screenings te komen. Om te kunnen achterhalen welke patiënten gemist werden door de screening en wat de reden hiervan is, wordt op dit moment gebruik gemaakt van informele rapportage door kinderartsen aan TNO-KvL. TNO-KvL legt de identificerende gegevens vast in een database en informeert het RIVM-LIS dat vervolgens nagaat of er een fout gemaakt is bij de bepaling van de uitslagwaarden en informeert de betreffende RCP-vestiging. Het kan echter niet uitgesloten worden dat niet alle gemiste patiënten worden gesignaleerd. Het is wenselijk om dit proces te formaliseren. Bij de procesevaluatie over het jaar 2007 (Lanting e.a., 2008) van de screening op sikkelcelziekte is hiervoor het Nederlands Signaleringscentrum Kindergeneeskunde (NSCK) van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) gebruikt.

5.9

Klinisch geneticus

De klinisch geneticus is nooit eerstverantwoordelijke voor de registratie van gegevens in de screening. Bevindingen worden gerapporteerd aan huisarts en/of kinderarts.

5.10

Overig

Gegeven	Bron	Type*	Registratie en gebruik^									Geaggregeerd gebruik	Opname in gegevensset		Codering	Opmerkingen	
			VHV	JGZ	SCR	LAB	RIVM-LIS	RCP	HA	KA	KG	TNO	RIVM-CvB	Prioriteit#	Termijn\$		
Informatie en voorlichting																	
kennisscore m.b.t. hielprik	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	Numeriek	Zie TNO-rapport KvL/p&Z 2008.105 Evaluatie hielprik voorlichting 2008
attitudescore t.a.v. hielprik	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	Numeriek	idem
kennisscore m.b.t. dragerschap van SCZ	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	Numeriek	idem
attitudescore t.a.v. het ontvangen van dragerschapuitslag SCZ	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	Numeriek	idem
expliciet toestemming gegeven voor bewaren bloed	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	Ja/ nee/ weet niet meer	idem
tevredenheid over voorlichting	Ouder(s)	E										r, g	+	N	I	1 t/m 10	idem; betreft rapportcijfer

Doel:

Evaluatie van hielprik voorlichting

Gegevensvastlegging en -overdracht:

Gegevens worden verzameld via vragenlijsten verstuurd naar de adressen van ouders.

Opmerkingen:

In het TNO-rapport “Evaluatie van hielprik voorlichting 2008” (van der Pal & Detmar, 2008) wordt een methode beschreven, gebaseerd op de methodiek “Voorlichting voor pre- en neonatale screeningsprogramma’s” waarmee de voorlichting geëvalueerd kan worden.

6 Referenties en geraadpleegde literatuur

Broerse A, Akker-van Marle ME, Jonge A de, Lanting CI, Ploeg CPB van der. Onderzoek naar indicatoren ketenaansluiting bij bevolkingsonderzoek. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2007. Publ.nr 07.004.

Donabedian A. Evaluating the quality of medical care. Milbank Memorial Fund Q 1966; 44 Suppl: 166-206.

Elvers LH, Loeber JG. Evaluatie uitvoering hielprik ten behoeve van de neonatale screening. Bilthoven: RIVM, 2003. rapport nr. 230011001/2003.

Lanting CI, Galindo Garre F, Breuning-Boers JM, Verkerk PH. Evaluatie van de screening op AGS/CH/PKU bij kinderen geboren in 2006. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2007. Publ.nr. 07.094.

Lanting CI, Rijpstra A, Breuning-Boers JM, Verkerk PH. Evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2007. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2008. Publ.nr 8.119.

Loeber JG, Elvers LH, Boelen A, Kemper-Propert EA, Rondeel JMM, Triepels RH. Neonatale screening op adrenogenitaal syndroom, congenitale hypothyreoïdie en phenylketonurie, jaaroverzicht 2006. Bilthoven: RIVM, 2007. Rapport nr. 2225061001/2007.

Pal S van der, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2008. Publ. nr. 08.105.

Ploeg CPB van der. Minimale gegevensset PSIE. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2008. Publ.nr. 08.028. April 2008.

Overige geraadpleegde literatuur

NIVEL. Ontwikkeling van een raamwerk voor het monitoren van programma's voor bevolkingsonderzoek en programmatische preventie. Utrecht: NIVEL, 2005.

Putten, A van der, Wiegers T. Evaluatie van het functioneren van het hielprikprogramma: de neonatale screening op phenylketonurie, congenitale hypothyreoïdie en het adrenogenitaal syndroom. Utrecht: NIVEL, 2005.

RIVM – Centrum voor Bevolkingsonderzoek. Draaiboek neonatale hielprikscreening. 6^e uitgave, december 2007.

Winter G de. Landelijke kwaliteitseisen gegevensverzameling en gegevensverstrekking prenatale screening (minimale gegevensset). Versie 1.5, juni 2007 (screening op Down syndroom en het Structureel Echoscopisch Onderzoek)

www.perinatreg.nl, klik “Wat wordt geregistreerd” voor plannen m.b.t. inhoud PRN-dataset

A Additionele indicatoren, definities, benodigde gegevens en een raamwerk voor streefnormen behorende bij de screening op cystic fibrosis (CF)

De screening op cystic fibrosis (CF) gaat mogelijk onderdeel uit maken van het programma als er een betrouwbare methoden beschikbaar is om CF aan te tonen. In dit addendum geven we een raamwerk voor indicatoren en benodigde gegevens die aan de bestaande set toegevoegd kunnen worden als de screening op CF in Nederland van start gaat. Als besloten wordt tot landelijke implementatie moet dit raamwerk opnieuw bekeken worden en aangepast aan de werkelijke situatie.

De gegevensset per onderdeel van de keten als weergegeven in hoofdstuk 4 van dit rapport hoeft niet uitgebreid en/of gewijzigd te worden bij landelijke invoering van de screening op CF.

Op dit moment gaan we voor de screening op CF uit van de situatie waarin, als de hieprikluitslag voor het onderzoek op CF afwijkend is, de huisarts de ouders daarover zal informeren. Verder onderzoek zal door een kinderlongarts worden gedaan in een gespecialiseerd ziekenhuis (CF-Centrum).

A. Als additionele indicatoren behorend bij de screening op CF stellen we voor:

Aandoening	Nr.	Indicator
		Tijdigheid Hielprik
CF	TH25	Tijdigheid melding aan huisarts
		Classificatie
CF	CL37	Afwijkende uitslagen EHP
		Conclusies
CF	CO25	Verwijzingen
		Tijdigheid eerste diagnostiek en behandeling
CF	TD39	Verwijstermijn
CF	TD40	Leeftijd bij eerste diagnostiek
		Epidemiologie

Aandoening	Nr.	Indicator
CF	EP51	Prevalentie
CF	EP52	Nieuw opgespoorde patiënten
		Methode
CF	ME78	Gemiste patiënten
CF	ME79	Specificiteit
CF	ME80	Sensitiviteit
CF	ME81	Positief voorspellende waarde

B. Definities en benodigde gegevens

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
		Tijdigheid Hielprik		
CF	TH25	Tijdigheid melding aan huisarts	Aantal meldingen aan de huisarts ≤28 dagen na afname van de hielprik i.v.m. verdenking op CF / totaal aantal meldingen i.v.m. verdenking op CF (x100%)	Datum EHP, evt. datum HEH, datum melding aan huisarts, aantal meldingen aan de huisarts i.v.m. verdenking op CF
		Classificatie		
CF	CL37	Afwijkende uitslagen EHP	Aantal afwijkende uitslagen / aantal gescreend (x1000‰)	Aantal afwijkende uitslagen bij de screening op CF, aantal gescreend op CF
		Conclusies		
CF	CO25	Verwijzingen	Aantal verwijzingen / aantal gescreend (x1000‰). NB: Inclusief kort na de bloedaafname overleden kinderen	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CF, aantal gescreend op CF

Aandoening	Nr.	Indicator	Definitie	Nodig
		Tijdsigheid eerste diagnostiek en behandeling		
CF	TD39	Verwijsternijin	Aantal kinderen met verdenking op CF dat ≤ 2 dagen na verwijzing door de huisarts bij de kinderarts verschijnt / aantal kinderen verwezen i.v.m. met verdenking op CF (x100%)	Datum formeel verzoek (brief) om verwijzing aan huisarts, datum eerste diagnostisch onderzoek, aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CF
CF	TD40	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Aantal verwijzingen waarbij het eerste diagnostisch onderzoek < 30 dagen na de geboorte werd uitgevoerd / aantal verwezen kinderen (x100%)	Aantal verwijzingen i.v.m. verdenking op CF, geboortedatum, datum eerste diagnostisch onderzoek
		Epidemiologie		
CF	EP51	Prevalentie	Aantal kinderen waarbij CF werd vastgesteld per 100.000 geboren	Aantal met diagnose CF opgespoord d.m.v. de hieprikscreening, aantal met diagnose CF die op een andere manier dan de screening werden opgespoord, aantal geboren
CF	EP52	Nieuw opgespoorde patiënten	Aantal patiënten opgespoord door de hieprikscreening	Aantal met diagnose CF opgespoord d.m.v. hieprikscreening
		Methode		
CF	ME78	Gemiste patiënten	Aantal fout-negatieven	Aantal gemiste patiënten met CF
CF	ME79	Specificiteit	$(\text{Aantal terecht-negatieven}) / (\text{aantal terecht-negatieven} + \text{aantal fout-positieven}) (x100\%)$	Aantal gescreeend, aantal verwezen, nieuw opgespoorde patiënten met CF, aantal gemiste patiënten bij de screening op CF
CF	ME80	Sensitiviteit	$(\text{terecht-positieven}) / (\text{terecht-positieven} + \text{fout-negatieven}) (x100\%)$	Nieuw opgespoorde patiënten met CF, aantal bij de screening gemiste patiënten met CF
CF	ME81	Positief voorspellende waarde	$(\text{terecht-positieven}) / (\text{terecht-positieven} + \text{fout-positieven}) (x100\%)$	Totaal aantal verwijzingen voor CF, aantal verwezen kinderen waarbij CF is vastgesteld

C. Raamwerk voor het opstellen van streefnormen

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
		Tijdigheid Hieelprik			
CF	TH25	Tijdigheid melding aan huisarts	Alle meldingen aan huisarts vinden plaats ≤ 28 dagen na laatste hielprik	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
		Classificatie			
CF	CL37	Afwijkende uitslagen EHP			
		Conclusies			
CF	CO25	Verwijzingen			
		Tijdigheid eerste diagnostiek en behandeling			
CF	TD39	Verwijstermijn	Alle kinderen verschijnen ≤ 2 dag na verwijzing door de huisarts bij de kindertlongarts	Tijdige verwijzing draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
CF	TD40	Leeftijd bij eerste diagnostiek	Alle eerst diagnostische onderzoeken vinden < 30 dagen na de geboorte plaats	Het tijdig stellen van een diagnose draagt bij aan de snelheid van het gehele traject en vermindert of voorkomt zo morbiditeit en mortaliteit t.g.v. de aandoeningen waarop wordt gescreend	
		Epidemiologie			
CF	EP51	Prevalentie			
CF	EP52	Nieuw opgespoorde patiënten			

Aandoening	Nr.	Indicator	Doelstelling	Assumptie	Streefcijfer
		Methode			
CF	ME78	Gemiste patiënten	Alle patiënten worden opgespoord, d.w.z. er worden geen patiënten gemist	Minimaal aantal gemiste patiënten geeft de grootste opbrengst van de screening in termen van gezondheidswinst	0
CF	ME79	Specificiteit	Alle gescreenden zonder CF worden als niet-ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
CF	ME80	Sensitiviteit	Alle gescreenden met CF worden als ziek geclassificeerd	Maximaal onderscheidend vermogen van de screeningstest geeft de beste resultaten	
CF	ME81	Positief voorspellende waarde	Een acceptabel deel van de gescreenden met een afwijkende screeningsuitslag blijkt ook daadwerkelijk ziek te zijn	Maximale kans dat een afwijkende screeningsuitslag ook daadwerkelijk betekent dat de gescreende ziek is verhoogt de maatschappelijke acceptatie van de screening	