

TNO-rapport

KvL/JPB/2005.099

Jaarverslag NSCK 2004

Jeugd
Wassenaarseweg 56
Postbus 2215
2301 CE Leiden

www.tno.nl

T 071 518 18 18
F 071 518 19 15
info-Jeugd@pg.tno.nl

Datum	1 juli 2005
Auteur(s)	R. Rodrigues Pereira A. Rijpstra
Exemplaarnummer	
Oplage	150
Aantal pagina's	44
Aantal bijlagen	
Opdrachtgever	
Projectnaam	NSCK
Projectnummer	011.75126

Alle rechten voorbehouden.

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

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

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

© 2005 TNO

Inhoudsopgave

Voorwoord voorzitter bestuur NSCK.....	4
1 Inleiding voorzitter NVK.....	5
2 Inleiding.....	6
3 Bestuursleden in 2004	7
4 Publicaties en abstracts in 2004 gerelateerd aan het NSCK.....	8
5 Doel van het NSCK.....	10
5.1 Signalerings vanaf 1992 tot heden	11
6 Resultaten.....	12
6.1 Respons kinderartsen.....	12
6.1.1 Algemene Ziekenhuizen: kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004.....	12
6.1.2 Academisch Ziekenhuis:kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004.....	13
6.1.3 Vakgroepen kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004.....	13
6.1.4 Aantal gemelde aandoeningen van de vakgroepen in 2004.....	13
6.2 Overzicht teruggestuurde kaartjes/e-mails	14
6.2.1 Responsverdeling	14
6.2.2 Belasting.....	15
6.2.3 Aantal meldingen	15
7 Samenvatting van studies in 2004	17
7.1 MCAD (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie)	18
7.2 Diabetes Mellitus.....	20
7.3 Hemoglobinopathieën bij kinderen	22
7.4 Het (vermoeden van) Down syndroom	24
7.5 Stille ondervoeding aan de borst?.....	26
7.6 Nefrotische syndroom	27
7.7 Malaria bij kinderen in Nederland.....	29
7.8 Intracraniele Bloedingen	30
7.9 Congenitale malformaties na maternaal anti-epileptica gebruik	32
7.10 Vitamine K-deficiëntie bloedingen (VKDB) bij de pasgeborene.....	35
8 Jaarverslag LEMMoN / NSCOG	38
9 Internationale ontwikkelingen, INoPSU.....	40
9.1 Doelstellingen.....	40
9.2 INoPSU meetings.....	41
9.3 Lijst van aandoeningen die in 2004 internationaal werdenesignaleerd, zie ook www.inopsu.com	41
10 Nieuwe studies	44
10.1 Oproep voor nieuwe studies	44
10.2 Gevraagd	44
10.3 Op zoek naar ideeën	44

Voorwoord voorzitter bestuur NSCK

Het doel van de NSCK luidt: "het signaleren van zeldzame en/ of belangrijke aandoeningen bij kinderen ten behoeve van preventie, wetenschappelijk onderzoek en/ of gezondheidszorgbeleid."

Ook in 2004 heeft de NSCK weer getracht hieraan te voldoen. Signalering van aandoeningen kan alleen betrouwbaar zijn als (bijna) iedere kinderarts hieraan meewerkt. Gelukkig blijft het antwoordpercentage van de deelnemende kinderartsen hoog, maar het zou nog hoger moeten zijn om de betrouwbaarheid van het systeem verder te verbeteren.

Deze verbetering is afhankelijk van het op peil houden en verbeteren van de motivatie van de meldende kinderartsen. Snellere terugkoppeling van de resultaten van de onderzoeken die met de meldingen gedaan worden kan een onderdeel hiervan zijn. Ook het belonen van trouwe meldingen door vermelding van de melder, of een kleine attentie kan stimulerend werken.

Het melden per e-mail neemt helaas nog niet zo'n vlucht als we gehoopt hadden. Mogelijk dat melding via het web efficiënter is voor de meldende kinderarts.

De financiering van de signalering blijft een probleem en vooral de coördinator doet veel moeite om oplossingen te vinden. Een deel van de kosten wordt gedragen door de NVK en het TNO, een groter deel moet door de deelnemende onderzoekers opgebracht worden. Toch zijn de kosten voor de individuele onderzoekers relatief gering. Als iemand langs andere weg dezelfde gegevens zou willen verkrijgen zullen vaak veel meer kosten gemaakt moeten worden.

In het afgelopen jaar waren wederom gemiddeld 10 aandoeningen in het systeem opgenomen.

Sinds de start in 1992 zijn nu 36 verschillende aandoeningen gesignaleerd, waarvan enkele in twee tijdsspannen.

Een uitgebreid overzicht van deze aandoeningen en de in het internationale verband van de INOPSU gesignaleerde aandoeningen vindt U in dit jaarverslag beschreven.

Individuele onderzoekers en/ of beleidsmakers, die er over denken eventueel van het systeem gebruik te gaan maken, wordt verzocht om zo vroeg mogelijk vrijblijvend en oriënterend contact op te nemen met de coördinator om over de mogelijkheden en de voordelen van het NSCK te overleggen.

De coördinator, collega Rodrigues Pereira zet zich met hart en ziel voor het Centrum in, ondersteund door Mw. A. Lambinon die, voor de meesten achter de schermen, veel activiteiten verricht, vooral in de bewaking van in- en uitgaande kaarten.

Zonder hun inzet zou de uitvoering van de doelstellingen van de NSCK niet zo vlot verlopen.

Frits van der Blij, voorzitter

1 Inleiding voorzitter NVK

Het NSCK heeft zich in de afgelopen 12 jaar van zijn bestaan een plaats verworven die niet meer is weg te denken. Vrijwel alle kinderartsen doen mee met het signaleren van niet frequent voorkomende ziektebeelden die gezamenlijk een zware last zijn voor onze gezondheidszorg. De NVK heeft zich dit destijds ook gerealiseerd en heeft het centrum opgericht na instemming van de ledenvergadering in oktober 1992. Sinds die tijd zijn ruim 30 verschillende aandoeningen op het blauwe kaartje, later ook op het blauwe e-mailbericht, verschenen die duizenden meldingen opleverden. Met deze meldingen kon epidemiologisch onderzoek worden gedaan wat heeft geleid tot tientallen publicaties. Hoewel het invullen van de vragenlijsten de melders niet altijd direct voordeel opleverde hebben zij toch meestal loyaal de vragen beantwoord. In een drukke praktijk is dit niet gemakkelijk en een woord van waardering is dan ook op zijn plaats van de kant van het NVK bestuur.

Onlangs heeft het NVK bestuur het belang van het NSCK nog eens willen onderstrepen door een gratis signalering voor 3 jaar aan te bieden aan een onderzoeker die een goed protocol kon inleveren. Er kwamen maar liefst 6 ideeën voor registratie van aandoeningen binnen, waarvan er 1 gekozen zal worden door het NSCK bestuur. Dit wil zeggen dat er genoeg animo is om onderzoek te starten, maar dat mogelijk een van de struikelblokken de financiering is. Hoewel het bedrag hoog lijkt, is het meestal toch veel minder hoog dan in het geval een kinderarts zelf een vergelijkbaar onderzoek zou moeten opzetten. Helaas is de overheidsfinanciering na de eerste paar jaar gestopt. Wij denken als NVK bestuur mee over meer structurele financiële oplossingen.

Onlangs heeft het NVK bestuur haar standpunt ten aanzien van de plaats van het NSCK op schrift gesteld: evenals bij de neonatale registratie zoals de LNR, geeft het participeren in het NSCK een signaal over de kwaliteit van kindergeneeskundige zorg en opleiding in algemene en academische ziekenhuizen. Het NVK bestuur wil dan ook beide registraties laten meewegen bij kwaliteitsvisitaties van kinderartsenpraktijken.

Wij hopen hiermee het belang van epidemiologisch onderzoek te onderstrepen, waardoor de betrouwbaarheid van het systeem toe zal nemen. Dit komt weer ten goede aan de gezondheid van de Nederlandse kinderen.

Ik wens het NSCK een goede toekomst.

Pauline Verloove-Vanhorick, voorzitter NVK

2 Inleiding

Bij dezen ontvangt u het jaarverslag over het jaar 2004. In het afgelopen jaar was er weer een aantal veranderingen, zowel in het bestuur als in de te signaleren aandoeningen. Er werd iets minder goed gemeld dan in 2003, een topjaar met een respons van 95%! Dit jaar was de respons 93%. Het melden per E-mail door kinderartsen neemt langzaam toe. In 2003 meldde 17% van de kinderartsen elektronisch en in 2004 20%. Wij doen ons best dit het komende jaar te laten toenemen. Melden via het web zal in de toekomst een vereenvoudiging betekenen, ook voor de mensen die niet veel van computers begrijpen. Het systeem wordt hopelijk volgend jaar ingevoerd en is erg klantvriendelijk. Speciaal wanneer iedereen het goed gebruikt zullen de kosten van signalering kunnen dalen. Wij hopen dan ook dat iedereen de moeite wil nemen op deze manier te gaan melden.

Wij zijn de kinderartsen zeer dankbaar die 100% meldden, zij worden in het jaarverslag met name genoemd. De kinderartsen in een van de 3 categorieën (algemene kinderartsen, vertegenwoordigers van de vakgroep en contactpersonen in een academisch ziekenhuis) die de meeste aandoeningen meldden en niet eerder werden beloond, kregen een vvvbon als dank. Dit waren: Dhr. dr. E.J. Schroor van de Isala Kliniek in Zwolle voor de Algemene Ziekenhuizen, Mw. M.C. Woltering van het Reinier de Graaf Gasthuis in Delft voor de vakgroep en Mw. dr. M. Peters van het AMC in Amsterdam voor de Academische Ziekenhuizen.

Het vinden van weinig frequente, maar voor de volksgezondheid vaak belangrijke aandoeningen waar geen registratie van bestaat of de incidentie of prevalentie niet goed van bekend is, is niet moeilijk. Het vinden van een geïnteresseerde kinderarts ook niet. Het probleem blijft de financiering: de onderzoeker moet zelf het grootste deel opbrengen. De rest wordt aangevuld door de NVK en door TNO. Eind 2004 heeft het NVK bestuur besloten voor 3 jaar een aandoening financieel voor zijn rekening te nemen. Een “prijsvraag” voor het beste voorstel werd gelanceerd. Hierop kwamen 6 voorstellen voor het signaleren van een aandoening binnen, waarvan de beste (volgens het NSCK bestuur) zal worden beloond.

Er wordt nog steeds gezocht naar structurele sponsoring zoals die bijvoorbeeld in Engeland wordt gegeven door de overheid. Tot nu toe is dit niet gelukt.

De NSCK-site op Pedianet wordt gebruikt voor het tonen van actuele getallen, protocollen en vragenlijsten. Ook staan het privacyreglement, de code goed gedrag en het jaarverslag op onze site. Wij hopen dat u hier gebruik van zult maken.

Ook in de NVK nieuwsbrief worden 6x per jaar de nieuwste cijfers gepresenteerd. Suggesties voor verbetering van het systeem zijn vanzelfsprekend altijd welkom.

Rob Rodrigues Pereira, Coördinator NSCK
r.pereira@pg.tno.nl

3 Bestuursleden in 2004

- J.F. van der Blij, voorzitter, kinderarts, Medisch Centrum Alkmaar
- Mw. dr. A.C. Engelberts, kinderarts Diaconessenhuis, Leiden.
- Prof.dr. R.A. HiraSing, kinder- en jeugdarts, Hoogleraar sociale gezondheidszorg VUMC, stafmedewerker TNO-KVL.
- Dr P.C. de Laat, kinderarts Erasmus Universitair Centrum Rotterdam
- Prof.dr. D. Lindhout, kinderarts-geneticus, Universitair Medisch Centrum Utrecht
- Mw. dr T Overweg- Plandsoen, kinderneuroloog (lid vanaf augustus 2004)?
- Mw. I. Rayen, kinderarts Amphia Ziekenhuis Breda
- G.P.M. Roosendaal, kinderarts Diaconessenhuis Meppel (lid tot november 2004)
- Medisch coördinator: R. Rodrigues Pereira, TNO-KVL, sector 0-19 en kinderarts MCRZ, locatie Clara Rotterdam.
- Projectassistente: Annelies Lambinon

4 Publicaties en abstracts in 2004 gerelateerd aan het NSCK

Publicaties

1. Derks TGJ, Jakobs H, Gerding A, Niezen-Koning KE, Reijngoud DJ, Smit GPA. Deficiëntie van het vetzuuroxidatie-enzym middenketen-acyl-coënzym-A-dehydrogenase (MCAD) bij een volwassene, opgespoord tijdens een proefproject voor neonatale screening. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004;148(44):2185-90.
2. Haverkamp M, Arend SM, Lindeboom JA, Hartwig NG, Dissel van JT. Nontuberculous Mycobacterial infection in children: a 2-year prospective surveillance study in The Netherlands. *Clin Infect Dis* 2004;39:450-6.
3. Hira Sing RA, Renders C, Wouwe van K. Preventie van overgewicht en obesitas. *Lacta Magazine* 2004;1:4-7.
4. Pelleboer RAA, van Drunen E, Bulk A, Renardel de Lavalette PAWA. Stille ondervoeding. *Lacta Magazine* 2004;1:12-4.
5. Rodrigues Pereira R, Rijpstra A. Jaarverslag Nederlands Signalerings-Centrum Kindergeneeskunde 2003. Leiden: TNO Preventie en Gezondheid, 2004. Publ. nr. 04.128
6. Wouwe van JP, Mattiazzo GF, Mokadem el N., Reeser HM, Hirasing RA. De incidentie en de eerste symptomen van diabetes mellitus type I bij 0-14 jarigen in Nederland, 1966-1999. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004;37:1824-9.
7. Zaag-Loonen HJvd, Casparie M, Taminiu AJM, Escher JC, Rodrigues Pereira R, Derkx BHF. The incidence of Pediatric Inflammatory Bowel Disease in the Netherlands: 1999-2001. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004;38(3):302-8.

Abstracts

1. Derks TGJ, Loeber JG, Boer T, Assen van T, Rodrigues Pereira R, Reijngoud DJ, Smit GPA. Prospectieve pilot-screening van pasgeborenen op medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD) in Noordoost-Nederland. Veldhoven 26e Congres Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 3-5 november 2004
2. Steens RFR, Csizmadia CGDS, George EK, Ninaber MK, Hirasing RA, Mearin ML. Better recognition of childhood celiac disease in the Netherlands and its (apparently) changing clinical picture: a national prospective study 1993-2000. Veldhoven 26e Congres Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 3-5 november Tijdschr Kindergeneesk 2004 suppl 1.25.
3. Wouwe van JP, Jacobusse G, Reeser HM, Buuren van S. Seasonality and time-space clustering for date of birth and onset of childhood type 1 diabetes (T1D) in the Netherlands between 1992 and 2001. Utrecht European Society for

Clinical Investigation, 38th Annual Scientific Meeting, 14-17 April 2004 Eur J
Clin Investigation 2004; 34(suppl 1) 7.

5 Doel van het NSCK

Niet frequent voorkomende aandoeningen zijn, ondanks hun relatief kleine aantal, een belangrijke bron van morbiditeit en mortaliteit bij kinderen, zeker in de academische ziekenhuizen, en leiden nogal eens tot een chronisch beloop of permanente beschadiging. Vaak vormen deze ziekten een grote emotionele en financiële belasting voor de kinderen, hun familie en de gezondheidszorg. Om onderzoek te kunnen doen met voldoende impact voor de patiënt, de onderzoeker, de gezondheidszorg en zonodig de overheid is een actief landelijk meldingssysteem een vereiste om voldoende patiënten te kunnen includeren. Ook bij nieuwe aandoeningen en voor het meten van de effectiviteit van screeningsprogramma's of van preventieve maatregelen is het belangrijk epidemiologische gegevens te verzamelen.

De **doelstellingen** zijn dan ook:

- Het bevorderen van wetenschappelijk onderzoek bij weinig frequente aandoeningen ter vergroting van kennis van achtergronden, aard en prognose en ten behoeve van verbetering van kwaliteit van zorg, zowel curatief als preventief;
- het bieden van mogelijkheden aan klinisch werkzame kinderartsen te participeren in wetenschappelijk onderzoek;
- doen afnemen van overlast door structurering van het aantal ad-hoc enquêtes
- informatievoorziening ten behoeve van het gezondheidsbeleid.

Hoe werkt de signalering?

Alle klinisch werkzame kinderartsen uit het bestand van de NVK, in academische en in algemene ziekenhuizen, doen in principe mee aan de signalering. Aan alle kinderartsen in algemene ziekenhuizen, of desgewenst aan een vertegenwoordiger van de vakgroep, wordt eenmaal per maand een blauwe meldingskaart, per post of per E-mail, als Excel-attachment, gestuurd met de maximaal 10 aandoeningen die die maand voor signalering in aanmerking komen. In de academische ziekenhuizen wordt gewerkt met contactpersonen per aandoening, in overleg met het afdelingshoofd of met de onderzoeker.

Alle kinderartsen ontvangen een NSCK map waarin van alle lopende aandoeningen een signaleringsprotocol en een vragenlijst aanwezig is: hierin staan naam en adres van de onderzoeker, doelstelling en belang van het onderzoek, definitie van de aandoening en zonodig verdere aanwijzingen ten behoeve van de signalering. Deze gegevens zijn ook te vinden op Pedianet. Op het blauwe kaartje of via E-mail in het Excel-bestand dient het hokje van de in de voorafgaande maand gesignaleerde aandoening aangekruist te worden met vermelding van initialen en geboortedatum. Na terugontvangst van de melding(en) bij het NSCK wordt een zo kort en eenvoudig mogelijk gehouden vragenlijst opgestuurd ter invulling (per post of per e-mail als Word attachment). Contact met de patiënt is uiteraard slechts mogelijk na toestemming van kinderarts en familie, hiervoor is een toestemmingsformulier bijgevoegd, welke ondertekend kan worden.

De vragenlijsten en/of toestemmingsverklaring moeten door de arts doorgestuurd worden naar de onderzoeker van de betreffende aandoening.

Dubbelmeldingen komen vanzelfsprekend voor, vooral bij kinderen die behandeld moeten worden in tertiaire centra. Ook onderrapportage komt voor; zomogelijk wordt dan ook via een andere bron inzicht verkregen in de volledigheid van de NSCK meldingen.

Wanneer de casus voldoet aan de criteria, en de dubbelmeldingen door de onderzoeker zijn geëlimineerd, wordt dit gemeld aan het NSCK. Het aantal meldingen wordt bij het NSCK secretariaat bijgehouden. Het actuele aantal meldingen is te vinden op de website, te bereiken via Pedianet.

5.1 Signaleringen vanaf 1992 tot heden

1	ASV	Acute slappe verlamming	01-10-1992	31-12-2002
2	COE	Coeliakie	01-10-1992	31-12-2000
3	VK	Vitamine K deficiënte bloeding	01-10-1992	31-12-1994
4	SA	Sikkelanemie	01-10-1992	31-12-1994
5	TM	Thalassemia major	01-10-1992	31-12-1994
6	DM	Diabetes Mellitus	01-01-1993	31-12-2001
7	EHIGB	Ernstige haemophilus influenzae groep B infecties	01-01-1993	31-12-1997
8	NB	Neurale buis-defecten	01-01-1993	30-04-2002
9	HIV	HIV/Aids	01-01-1995	31-12-2003
10	IBA	Irregulair bloedgroep antagonisme non-D non-ABO	01-01-1995	31-12-1996
11	PSP	Postneonatale sterfte bij prematuren < 32 wk en/of < 1500 g	01-01-1995	31-12-1997
12	CRS	Congenitaal rubella syndroom	01-04-1995	31-12-1996
13	GA	Groep A streptococcen-infectie exclusief glomerulonefritis	01-01-1996	31-12-1996
14	VT	Diepe veneuze thrombo-embolie	01-01-1997	31-12-1998
15	GB	Groep B streptococcen-ziekten bij de pasgeborenen	01-01-1997	31-12-2001
16	KH	Kinkhoest	01-01-1997	31-12-2002
17	AGS	Adrenogenitaal syndroom	01-01-1998	31-03-2002
18	GE	Gastro-enteritis door rota-virus	01-01-1998	31-12-1998
19	CID	Chronische inflammatoire darmziekten	01-01-1999	31-12-2001
20	NAITP	Neonatale allo-immuun Thrombocytopenie	01-01-2000	31-12-2001
21	LAREB	Ernstige bijwerkingen geneesmiddel Lareb	01-01-2001	31-12-2002
22	TBC	TBC Infecties door niet-tuberculeuze mycobacteriën	01-04-2001	31-03-2003
23	ATAXIE	Acute Cerebellaire Ataxie	01-01-2002	31-12-2003
24	ITP	Idiopatische Thrombocytopenische purpura	01-01-2002	31-12-2003
25	ALTE	Apparent Life Threatening Event	01-01-2002	31-12-2002
26	MCAD	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie	01-05-2002	tot heden
27	DDTX	Dunne-darmtransplantatie bij kinderen	01-05-2002	30-04-2003
28	DM2	Diabetes Mellitus type I en II	01-01-2003	tot heden
29	HbP	Hemoglobinopathie	01-01-2003	tot heden
30	Down	Down syndroom	01-01-2003	tot heden
31	NS	Nefrotisch syndroom	01-01-2003	tot heden
32	Malaria	Malaria	01-05-2003	31-12-2004
33	SOB	Stille ondervoeding aan de borst	01-05-2003	tot heden
34	HSP	Henoch Schönlein Purpura	01-01-2004	tot heden
35	ICB	Intracraniele bloedingen	01-01-2004	tot heden
36	ConMal	Congenitale malformaties na maternaal anti-epilepticagebruik	01-01-2004	tot heden

6 Resultaten

Het NSCK secretariaat houdt het aantal meldingen en het aantal melders bij: de respons bedroeg over 2004 gemiddeld 93%. Het melden per E-mail door kinderartsen neemt langzaam toe. In 2003 meldde 17% van de kinderartsen elektronisch en nu 20%.

6.1 Respons kinderartsen

6.1.1 Algemene Ziekenhuizen: kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004

Mw. dr. B. Auffarth-Smedema	Dhr. dr. R. Baarsma	Dhr. J.C. Bakker
Mw. C.M.J.E.R. Bakker	Dhr. R. Bakker	Mw. S.E. Barten
Dhr. H.L. Beukenhorst	Dhr. R.J. de Boer	Dhr. J.W. Bonenkamp
Mw. M.E.J. Boom	Dhr. A.N. Bosschaart	Dhr. dr. P.L.P. Brand
Mw. W. v.d. Broek-Hotke	Dhr. J.F.M. Bruinenberg	Dhr. R.A. Bruinsma
Dhr. J.H.M. Budde	Mw. A.W. Colijn	Dhr. A.J. da Costa
Dhr. M.P.J.M. Cuppen	Mw. A. De Naeyer	Dhr. dr. P.J. van Dijken
Dhr. H. Doorn	Mw. C.M. van Ede	Dhr. R.A. Elias
Mw. dr. E.E.M. van Essen-Zandvliet	Dhr. A.H.P.M. Essink	Mw. I.F.M. Fagel
Mw. W. Goudsmit-Meijer	Mw. M.H. Greijn-Fokker	Dhr. A.A.M. Haagen
Dhr. J.A.M. v.d. Ham	Dhr. J.H. Hanekom	Mw. T.A. de Heer-Groen
Dhr. dr. G.T. Heikens	Dhr. W.F. Heikens	Dhr. R.J.G.S. Heydendaal
Dhr. dr. J.H. Hoekstra	Dhr. J.C.M. Hoekx	Dhr. M. Hoetjer
Dhr. W.J.D. Hofhuis	Dhr. M. Hofkamp	Dhr. N. Hofstee
Mw. J.J.G. Hoorweg-Nijman	Mw. C.A.C. Hugen	Dhr. J.P.C.M. van der Hulst
Mw. J.W.F.M. Jacobs	Mw. M.A.M. Jacobs	Mw. M.J. Jager
Dhr. J.N. Jansen	Dhr. dr. J.W. Jeske	Dhr. P.E. Jira
Dhr. J.C. Kaandorp	Mw. J.M. Karperien	Mw. E.W.D. ten Kate-Westerhof
Mw. H.A. Keijzer	Mw. E.M. Kerkvliet	Dhr. A.G. Ketel
Dhr. H.M.J. Klinkers	Dhr. E.S.T. Knots	Dhr. F.T.M. Kokke
Mw. I. Kok-Wijesinha	Mw. Y. Koopman-Keemink	Dhr. N. Kors
Dhr. dr. C.R.W. Korver	Dhr. M.C. Kuethe	Mw. M.A.P. van Kuijck
Dhr. ir. A.J.M. van Kuppevelt	Mw. dr. A.M. Landstra	Mw. C.A. Lasham
Dhr. dr. E.H.G. van Leer	Mw. M. van Leeuwen	Dhr. dr. G.H. van Leeuwen
Dhr. R.J.A.T.C. van Lemmen	Dhr. J.A.C. van Lier	Dhr. G.H.J. Luitse
Mw. dr. D. Menzel	Dhr. dr. I.T. Merth	Dhr. A.H.J. van Meurs
Mw. A.M.B. Meurs	Mw. C.J. Miedema	Dhr. R.A. de Moor
Dhr. P.W.J. van Mossevelde	Mw. N. Muis	Dhr. J.C. Mulder
Dhr. K.O.A.H. Nelis	Dhr. dr. S. Nowak	Dhr. R.F. Oosterkamp
Mw. A.L.T. van Overbeek-van Gils	Dhr. P.C. Overberg	Dhr. W. Peelen
Mw. M.M. Pestman-Harms	Mw. E.M.L. Rammeloo	Mw. C.G.M. Reijnen
Mw. W.P.M. Rijnvos	Mw. A.B.C. Roeleveld-Versteegh	
Dhr. dr. R.J. Roorda	Dhr. A.W.M. Rupert	Mw. M.K. Sanders
Mw. C. Saris-Vos	Mw. A.R. Schuitema-Dijkstra	Dhr. A.E. Sluiter
Mw. M.J.M. Smit	Mw. M.J. Spaan-Groenemeijer	Dhr. E.D. Stam
Mw. M.W. van Steenberg	Dhr. L.Z. Szíjjártó	Dhr. P.M.V.M. Theunissen
Dhr. dr. R.M.M. Thompson	Mw. I.M. Thoolen	Mw. L.Y. Thung
Dhr. C.V. Tjon Pian Gi	Dhr. W.J. v.d. Toom	Dhr. J. Toorman
Dhr. R.F.H.M. Tummers	Dhr. J. Uitentuis	

Mw. dr. A.A.P.H. Vaessen-Verberne	Mw. E.J.M. Veldkamp	Dhr. J. Verhage
Mw. E.V.M. Vermeulen	Dhr. F.G.A. Versteegh	Dhr. G.J. v.d. Vlist
Mw. dr. E. de Vries	Dhr. T.W. de Vries	Dhr. dr. J.J.J. Waelkens
Dhr. A. v.d. Wagen	Mw. C. Walhof	Dhr. H.C. van Weert
Mw. dr. J.M.B. Wennink	Dhr. dr. J.A.M. Widdershoven	Mw. H. van Wieringen
Dhr. T.J. Wiersma	Mw. dr. H.C. Wijburg	Dhr. J. de Witte
Dhr. dr. B.H.M. Wolf	Dhr. A. Zlotkowski	Dhr. P. Zwart
Mw. D.H.H. van der Zwet-Fandri	Dhr. J.H.G. Zwijnenberg	

6.1.2 *Academisch Ziekenhuis:kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004*

Dhr. prof.dr. R.A.M.G. Donckerwolcke	Academisch Ziekenhuis Maastricht
Mw. dr. M. Peters	Academisch Medisch Centrum Amsterdam
Mw. A.Y.N. van Schouten-v. Meeteren	VU Medisch Centrum
Dhr. dr R.Y.J. Tamminga	Academisch Medisch Centrum
Dhr. dr. M.E. Weijerman	VU Medisch Centrum

6.1.3 *Vakgroepen kinderartsen met 100% respons in 2002, 2003 en 2004*

Dhr. J.F. van der Blij	Dhr. J.G. Brinkman
Mw. Y. Bult	Dhr. N. Ceelie
Mw. A. Clement-de Boers	Dhr. P. Harmsen
Dhr. F. Hoevenaars	Dhr. G.A.P.T. Hurkx
Dhr. dr. M.J.K. de Kleine	Dhr. dr. R.A. van Lingen
Dhr. H.J. Mulder	Dhr. F.D. Muskiet
Mw. C.J.A. Nuver	Dhr. G.P.M. Roosendaal
Mw. C.A.M. van Wijk	Mw. M.C. Woltering
Dhr. W.A. v.d. Zijden	

6.1.4 *Aantal gemelde aandoeningen van de vakgroepen in 2004*

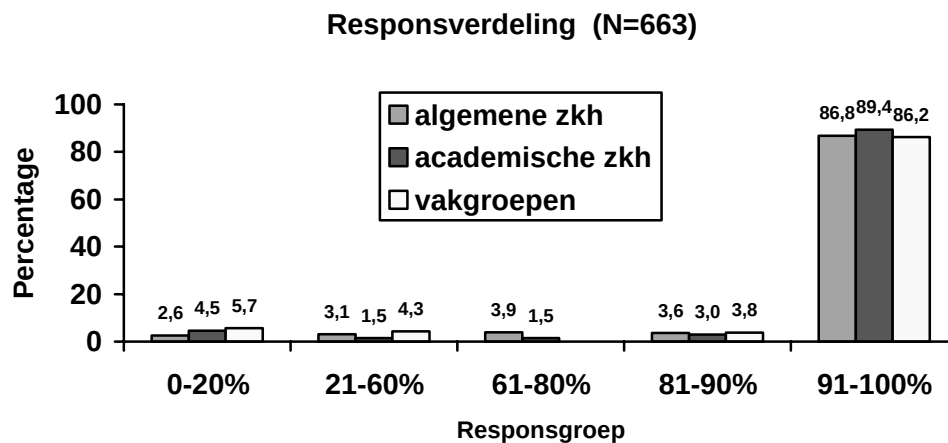
Medisch Centrum	Alkmaar	24
Ziekenhuis Amstelveen	Amstelveen	9
Onze Lieve Vrouwe Gasthuis	Amsterdam	11
Wilhelmina Ziekenhuis	Assen	15
Reinier de Graaf Gasthuis	Delft	19
Delfzicht Ziekenhuis	Delfzijl	5
St. Deventer Ziekenhuizen	Deventer	20
St.van Weel-Bethesda Ziekenhuis	Dirksland	9
Albert Schweitzer Ziekenhuis	Dordrecht	29
Ziekenhuis Nij Smellinghe	Drachten	16
Maxima Medisch Centrum	Veldhoven	0
Beatrixziekenhuis	Gorinchem	10
Ziekenhuis Bronovo	Den Haag	0
MC Haaglanden Westeinde	Den Haag	5
Rode Kruis Ziekenhuis	Beverwijk	10
Elkerliek Ziekenhuis	Helmond	13
Ziekenhuis Hilversum	Hilversum	6

Rijnland Ziekenhuis	Leiderdorp	9
NH Diaconessen Inrichting	Meppel	18
St. Antonius Ziekenhuis	Nieuwegein	22
Canisius-Wilhemina Ziekenhuis	Nijmegen	29
Ziekenhuis Bernhoven	Oss	9
Waterlandziekenhuis	Purmerend	11
IJsselland Ziekenhuis	Capelle a/d IJssel	0
St. Franciscus Gasthuis	Rotterdam	17
Medisch Centrum Rijnmond- Zuid	Rotterdam	24
Vlietland Ziekenhuis	Schiedam	14
Maasland Ziekenhuis	Sittard	14
Holy Ziekenhuis	Vlaardingenv	0
Lorentz Ziekenhuis Zeist	Zeist	1
Streekziekenhuis Zevenaar	Zevenaar	4
Isala Klinieken	Zwolle	5
St Elisabeth Hospitaal Willemstad	Curaçao	11
	Totaal	389

6.2 Overzicht teruggestuurde kaartjes/e-mails

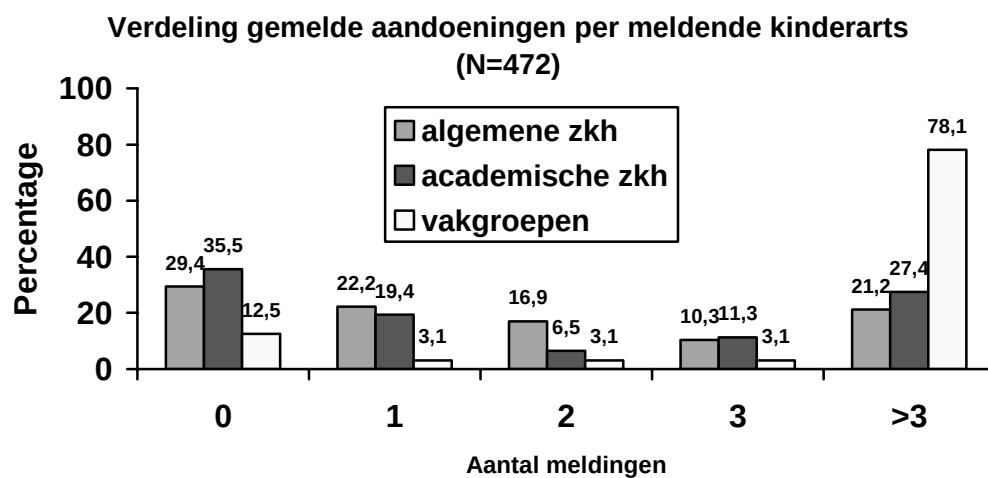
Van alle kinderartsen die meedoen, is een aantal vertegenwoordigd in een vakgroep. Alleen de arts die de vakgroep vertegenwoordigt, meldt. De artsen die wij meldende artsen noemen, zijn de artsen die ook daadwerkelijk melden.

6.2.1 Responsverdeling



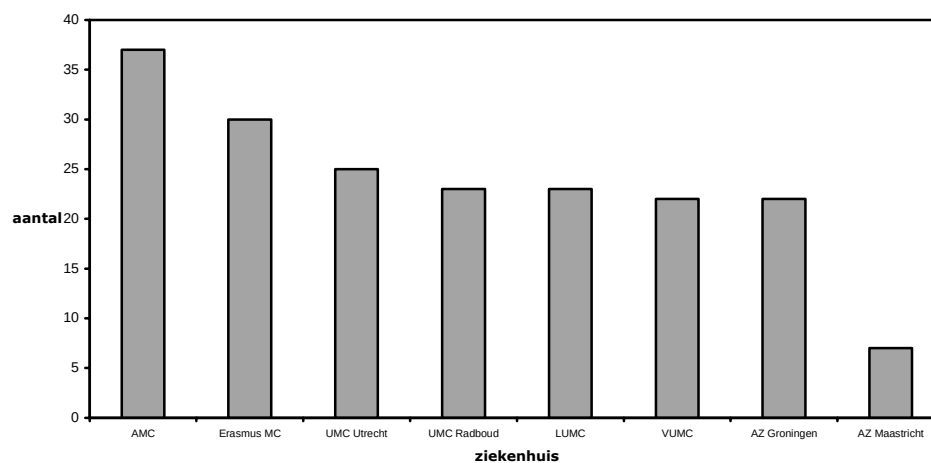
figuur 1 totale respons als percentage per responsgroep (alle kinderartsen)

6.2.2 Belasting

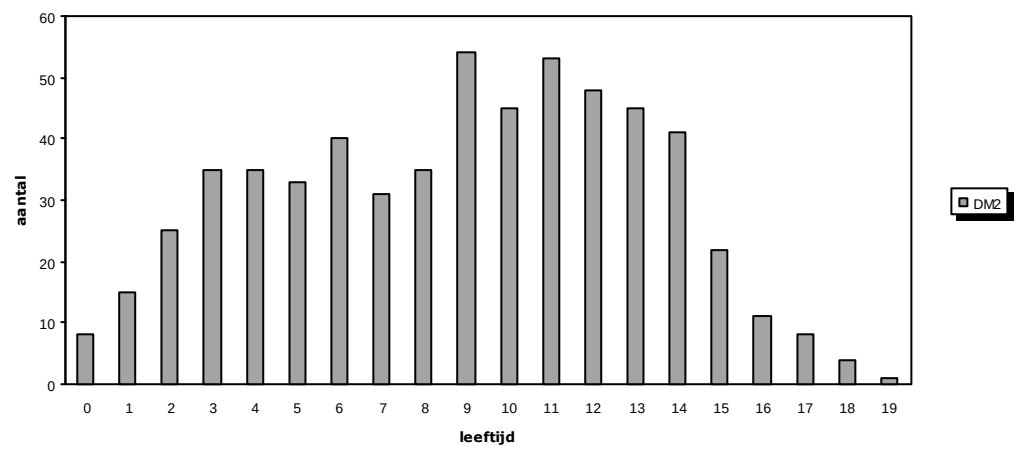


figuur 2 “belasting” in procenten van meldende kinderartsen

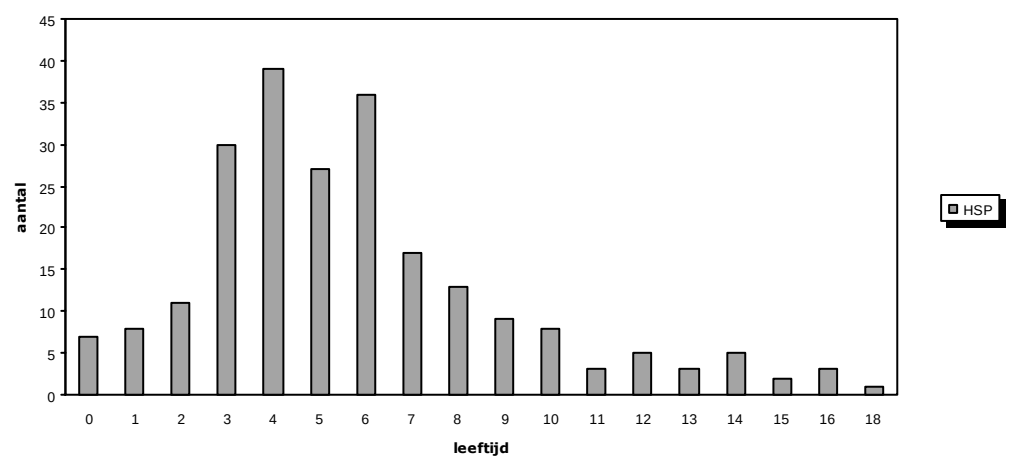
6.2.3 Aantal meldingen



figuur 3 aantal meldingen bij de Academische Ziekenhuizen



figuur 4 aantal meldingen van Diabetes Mellitus per leeftijd



figuur 5 aantal meldingen van Henoch Schönlein per leeftijd

7 Samenvatting van studies in 2004

Aantal meldingen van het begin van de studie tot en met 2004.
De cijfers zijn niet gecorrigeerd voor dubbelmeldingen en foutmeldingen.

aandoening	duur van onderzoek	totaal aantal meldingen t/m 2004	onderzoekers
MCAD	01-05-2002 heden	27 meldingen	GPA Smit, TGJ Derks, DJ Reijngoud, LG Loeber, R Rodrigues Pereira, LP ten Kate.
Diabetes Mellitus	01-01-2003 heden	1099 meldingen	HA Delemarre-van der Waal, CM Renders, RA Hira Sing.
Hemoglobinopathie	01-01-2003 heden	160 meldingen	PC Giordano, M Peters, R Rodrigues Pereira, GJ Loeber, PH Verkerk.
Down syndroom	01-01-2003 heden	408 meldingen	ME Weijerman, JP van Wouwe.
Nefrotisch syndroom	01-01-2003 heden	149 meldingen	JAE van Wijk, JC Davin, J Weening, C van Dael, T Bouts, R Donckerwolcke, E Levtschenko, J Nauta, M Lillien.
Malaria	01-05-2003 31-12-2004	36 meldingen	GJA Driessen, R Rodrigues Pereira, BJ Wolf, BJ Brabin, R de Groot, HSA Heijmans, JP Verhave.
Stille ondervoeding aan de borst	01-05-2003 heden	202 meldingen	RAA Pelleboer, STH Bontemps, JP van Wouwe
Henoch-Schönlein Purpura	01-01-2004 heden	230 meldingen	JC Davin, JJ Weening
Intracraniele Bloedingen	01-01-2004 heden	49 meldingen	AN Bosschaart, RAC Bilo, WFM Arts, D. Tibboel.
Congenitale malformaties na maternaal anti-epileptica gebruik	01-01-2004 heden	7 meldingen	K. ten Berg, CA van Donselaar, D. Lindhout, ACC van Oppen.

7.1 MCAD (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie)

Onderzoekers:

Groningen: drs T.G.J. Derks, arts-onderzoeker, Dr. G.P.A. Smit, kinderarts metabole ziekten en Dr. D.J. Reijngoud, klinisch chemicus, UMC Groningen.

Bilthoven: Dr. L.G. Loeber, biochemicus RIVM.

Leiden: Drs. R. Rodrigues Pereira, kinderarts, TNO-KVL.

Amsterdam: Prof. Dr. L.P. ten Kate, klinisch geneticus, VU.

Doel onderzoek:

Medium Chain Acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiëntie is een autosomaal recessief overervende metabole ziekte van de vetzuuroxidatie. Bij ogenschijnlijk gezonde jonge kinderen, meestal rond de leeftijd van 6 maanden maar ook bij pasgeborenen, kunnen plotseling levensbedreigende ontsporingen optreden (Iafolla, 1994). Deze ontstaan tijdens voortgezet vasten met name als daarbij ook sprake is van koorts. De ernstige ontsporing is het gevolg van de onder die omstandigheden ontstane zeer lage bloedsuikerconcentratie.

De ontsporingen die met deze aandoening gepaard gaan zijn een oorzaak voor ernstige morbiditeit en mortaliteit. Vroege opsporing gevolgd door behandeling kan levensbedreigende ontsporingen geheel voorkomen (Wilson, 1999).

Ontwikkelingen in de tandem massa spectrometrie (MS/MS) hebben het mogelijk gemaakt MCAD deficiëntie op te sporen op de pasgeborenen leeftijd in een bloedspot, verkregen middels een hielprik (Van Hove, 1993). In een voorbereidende studie, mogelijk gemaakt door het Praeventiefonds, vonden wij een prevalentie van 1 / 12 100 (95% CI 1 / 8 450 – 1 / 18 500) voor MCAD deficiëntie in Nederland. Deze prevalentie is hoger dan de prevalentie van PKU, die 1 / 18 000 bedraagt (Verkerk, 1990). De aandoening voldoet aan criteria voor bevolkingsonderzoek, zoals door de WHO (Jungner en Wilson) en de Gezondheidsraad geformuleerd.

Deze studie die wordt gefinancierd door ZonMw heeft als doel bestudering van de kosteneffectiviteit van neonatale screening op MCAD deficiëntie. Deze kosteneffectiviteit wordt bepaald uit de rekensom van:

A. de uitgaven voor de diagnostiek en follow-up van ontspoorde patiënten.

B. de uitgaven voor neonatale screening op MCAD deficiëntie

A.

In de provincies Friesland, Groningen, Drenthe en Overijssel worden pasgeborenen sinds 1 oktober 2003 in aanvulling op het reguliere hielprikprogramma onderzocht op de aandoening. Er wordt gebruik gemaakt van MS/MS. In het hielprikmonster worden middenketen acylcarnitines gemeten, de gehanteerde afkapgrens voor het octanoylcarnitine bedraagt 0,3 $\mu\text{mol/l}$. De proefperiode duurt 2 jaar en de screening zal dus eindigen op 30 september 2005.

B.

Uit de ziektegeschiedenis van bekende patiënten geboren na 1 januari 1985 zullen de totale kosten met betrekking tot mortaliteit en morbiditeit worden berekend (voor, tijdens en na het stellen van de diagnose). Vervolgens worden kosten en effecten vergeleken.

De doelstelling van de NSCK signalering is tweeledig. Enerzijds om epidemiologische gegevens te verkrijgen over het ziektebeeld in een gebied, waarin geen prospectieve neonatale screening door middel van hielprikonderzoek plaatsvindt. Anderzijds biedt de NSCK de gelegenheid uit het proef gebied kinderen met de aandoening te melden (eventueel fout-negatieven).

Resultaten

Uit de retrospectieve studie is gebleken dat de geobserveerde prevalentie van de aandoening in Nederland significant lager is dan de verwachte berekende prevalentie: $1 / 27\,400$ (95% CI $1 / 23\,000 - 1 / 33\,900$). Uit de ziektegeschiedenissen van bekende patiënten bleek de bijdrage van onderdiagnose groter in vergelijking tot het aandeel van zogenaamde klinisch asymptomatische familieleden.

Resultaten:

Sinds 1 oktober 2003 is de pilot-screening op MCAD deficiëntie van start gegaan in de 4 noordelijke provincies. Tot februari 2005 zijn meer dan 46 000 Guthrie kaarten geanalyseerd op een verhoogde octanoylcarnitine waarde. Er zijn middels de screening 5 pasgeborenen met MCAD deficiëntie geïdentificeerd.

In 2004 werden er via de NSCK 11 meldingen gedaan. Er waren geen dubbelmeldingen en 3 foutmeldingen. In totaal 3 meldingen betroffen een pasgeborene uit de screeningsregio, 2 meldingen waren indirect het gevolg van deze screening. Daarbij betrof het een casus, waarbij kinderen een eerdere klinische expressie van het ziektebeeld hadden, die pas opnieuw onder de aandacht is gekomen naar aanleiding van het pilot-project. Er zijn via de NSCK geen gevallen van een fout-positieve screeningsuitslag gemeld.

Voorlopige conclusies:

Door middel van het hielprikonderzoek via MS/MS (Tandem Mass Spectrometrie) kan een goed onderscheid gemaakt worden tussen pasgeborenen met MCAD deficiëntie en normale pasgeborenen. Tot op heden is geen fout-negatieve casus bekend. De prevalentie van de aandoening in de screeningsregio lijkt overeenkomstig met de verwachte, berekende prevalentie, die significant hoger is dan de klinisch geobserveerde prevalentie. Dat lijkt ondersteund te worden door de ervaringen met de NSCK signalering.

Uit het onderzoek voortgekomen abstract:

Terry G. J. Derks, L. Gerard Loeber, Theo Boer, Annette van Assen, Rob Rodrigues Pereira, Dirk-Jan Reijngoud and G. Peter A. Smit. Pilot neonatale screening op Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD) deficiëntie middels tandem massa spectrometrie in NO-Nederland. (poster NVK-congres 2004)

Referenties:

1. Iafolla AK, Thompson RJ, Jr., Roe CR (1994) Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency: Clinical course in 120 affected children. *Journal of Pediatrics* 124:-415
2. Wilson CJ, Champion MP, Collins JE, Clayton PT, Leonard J, V (1999) Outcome of medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency after diagnosis. *Archives of Disease in Childhood*. 80:459-462

3. Van Hove JL, Zhang W, Kahler SG, Roe CR, Chen YT, Terada N, Chace DH, Iafolla AK, Ding JH, Millington DS (1993) Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency: diagnosis by acylcarnitine analysis in blood. *Am.J.Hum.Genet.* 52:958-966
4. Verkerk PH, Vaandrager GJ, Sengers RCA (1990) Vijftien jaar landelijke screening op fenylketonurie in Nederland; vierde verslag van de Landelijke Begeleidingscommissie Phenylketonurie. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 134:2533-2536

7.2 Diabetes Mellitus

Onderzoekers:

Mw. Prof.dr. H.A. Delemarre-v.d. Waal, Mw.dr. C.M. Renders, Prof.dr. R.A. Hirasing.

Key points

- Totaal waren er 607 meldingen van diabetes mellitus in 2004
- Tot nu toe 6 gerapporteerde gevallen van type 2 diabetes mellitus, maar meer gevallen zijn mogelijk in verband met onderrapportage
- In alle gevallen van type 2 diabetes mellitus was er sprake van ernstig overgewicht; van de als type 2 gemelde gevallen was er niet één patiënt met een normaal gewicht
- In meerdere gevallen was er sprake van ernstig overgewicht bij een als type 1 diabetes mellitus gemelde patiënt
- 1,0 % van de kinderen die zich met diabetes mellitus de novo presenteert heeft een type 2 diabetes mellitus. In alle gevallen is er sprake van ernstig overgewicht

Achtergrond

Van 1992 t/m 2000 heeft een landelijke registratie van kinderen met type 1 diabetes mellitus (0-15 jaar) plaatsgevonden binnen de NSCK. Uit deze landelijke registratie is gebleken, dat de incidentie sterk toeneemt, met name bij allochtone kinderen. Daarnaast is onderzoek verricht naar het ontstaan van type 1 diabetes mellitus en de relatie met omgevingsfactoren.

De afgelopen decennia is de prevalentie en ernst van overgewicht en obesitas bij kinderen en adolescenten wereldwijd en ook in Nederland snel toegenomen. Uit een recente studie blijkt dat in de periode 1980-1997 de prevalentie van overgewicht bij jongens in de leeftijd van 5 tot 11 jaar was toegenomen van 3-5% naar 7-12%. De prevalentie van obesitas was in deze periode zelfs verachtvoudigd van 0,1-0,3% naar 0,8-1,6 % (Hirasing, 2001). Vergelijkbare trends werden gevonden bij meisjes. Eén van de belangrijkste gevolgen van obesitas bij kinderen is het ontstaan van type 2 diabetes.

De verwachting is dat de stijging in de prevalentie en ernst van overgewicht en obesitas bij kinderen gepaard zal gaan met een vergelijkbare toename in de prevalentie van type 2 diabetes. Een dergelijke trend wordt al gevonden in de Verenigde Staten, maar ook in andere landen zoals Japan, Libië, Bangladesh, Australië, Canada en Engeland. In de Verenigde Staten heeft eenderde van de kinderen/adolescenten met een nieuwe diagnose diabetes, type 2 diabetes mellitus (Pinhas-Hamiel, 1996). Meer dan 90% van deze nieuwe patiënten met type 2 diabetes mellitus had overgewicht.

Obesitas en met name het aanwezige viscerale vet is het centrale probleem voor het ontstaan van insuline resistentie. De insuline resistentie gaat gepaard met

hyperinsulinaemie. Wanneer de hyperinsulinaemie de insulineresistentie niet meer kan compenseren ontstaat in eerste instantie glucoseintolerantie en na enkele jaren type 2 diabetes.

Per 1-1-2003 is daarom een nieuwe registratie van diabetes mellitus gestart met het doel meer inzicht te krijgen in de incidentie en klinische verschijnselen van zowel type 1 als type 2 diabetes. Met name hopen wij meer inzicht te krijgen in het verschil tussen type 1 en type 2 diabetes mellitus en in de huidige praktijk bij het stellen van de diagnose.

De klassieke symptomen van type 1 en type 2 diabetes mellitus zijn dorst, polyurie en moeheid. Ketoacidose is bij type 1 diabetes mellitus vrijwel altijd aanwezig, maar kan ook bij type 2 diabetes mellitus voorkomen.

Bij kinderen met obesitas volgens de internationale BMI criteria, lijkt het raadzaam om een orale glucose tolerantietest (OGTT) te verrichten om type 2 diabetes mellitus aan te tonen (ADA, 2000). Op bijgesloten nomogram treft u de internationale BMI-criteria voor de definitie van obesitas naar geslacht en leeftijd

De diagnose diabetes mellitus wordt in het algemeen gesteld op grond van de criteria van de American Diabetes Association (ADA, 2000). Deze criteria zijn:

1. Symptomen van diabetes mellitus als polyurie en polydipsie in combinatie met een at random plasma glucose ≥ 11 mmol/l (≥ 200 mg/dl).
- of
2. een nuchtere plasma glucose van ≥ 7.0 mmol/l (126 mg/dl) of
- of
3. een 2-uurs plasma glucosewaarde na een glucose tolerantie-test ≥ 11 mmol/l (≥ 200 mg/dl)

De OGTT wordt uitgevoerd met 1,75g glucose per kg met een maximum van 75 gram.

Op grond van de symptomen en bovenstaande criteria is het moeilijk een onderscheid te maken tussen type 1 en type 2 diabetes. Aangezien type 2 diabetes mellitus nog steeds als een “ouderdoms-ziekte” wordt gezien wordt nogal eens de diagnose type 1 diabetes mellitus gesteld, terwijl er sprake is van type 2 diabetes.

Een manier om onderscheid te maken tussen beide ziektes is door de bepaling van antistoffen zoals Islet cell antobodies (ICA) en glutamic acid decarboxylase (GAD) (Umpachitra, 2002). Deze antistoffen doen de bèta cellen degenereren. Bij type 2 diabetes mellitus zijn deze in principe afwezig. Dit onderscheid is echter niet sluitend, aangezien er een subgroep van patiënten met type 2 diabetes mellitus bestaat die positief is voor antistoffen en andersom is er een subgroep met type 1 die negatief is voor autoantistoffen.

Om een goed inzicht te krijgen in de incidentie van type 2 diabetes mellitus is het van belang om zowel type 1 als type 2 diabetes mellitus te registreren en de manier waarop de diagnose is gesteld, zodat duidelijk wordt hoe onderscheid wordt gemaakt tussen type 1 en type 2 diabetes.

Vraagstellingen:

- Hoe vaak wordt zowel type 1 als type 2 diabetes mellitus onder kinderen van 0 tot 18 jaar gesignaleerd?
- Wat is de leeftijdsverdeling van de patiënten bij diagnose van type 1 en type 2 diabetes mellitus en wat is hun etnische achtergrond?

- Hoe vaak komen overgewicht en obesitas bij type 1 en type 2 diabetes mellitus voor?

Duur van de studie:

Januari 2004 - januari 2005

Casus definitie:

Kind dat zich bij de kinderarts meldt met een verhoogde serum glucose waarde

Exclusiecriteria

Geen

Analyse:

Van de 607 gemelde patiënten werd in 227 gevallen geen vragenlijst ontvangen. In 316 gevallen werd de patiënt gemeld als type 1 diabetes, in 6 gevallen als type 2 diabetes mellitus en in 3 gevallen als anders geclassificeerde diabetes mellitus (CF-gerelateerde diabetes, MODY etc.)

Voor de totale groep werd de diagnose gesteld op de gemiddelde leeftijd van 9 jaar. Bij de als type 2 gemelde patiënten was de gemiddelde leeftijd bij diagnose 14,22 jaar.

De BMI voor de totale groep was -0,50 SDS voor de leeftijd. Bij de als type 2 diabetes mellitus gemelde patiënten was die 2,20 sds voor de leeftijd.

Bij de als type 1 diabetes mellitus gemelde patiënten werd in alle gevallen met insulinothérapie gestart. Bij de patiënten met type 2 diabetes mellitus werd in 5 gevallen behandeld met Metformine.

Commentaar:

De studie werd in eerste instantie gestart om het voorkomen van type 1 en 2 diabetes mellitus in relatie tot elkaar in beeld te brengen. De studie zal tot 2006 worden voortgezet om een te verwachten toename van type 2 diabetes mellitus na te gaan. Een probleem is onderrapportage.

In dit stadium is het nog niet goed mogelijk om de onjuist geclassificeerde patiënten te identificeren.

Financiering:

Financiering werd gedaan met lokale gelden.

7.3 Hemoglobinopathiën bij kinderen

Onderzoekers:

1. X.W. van den Tweel, EKZ/AMC
2. M. Peters, EKZ/AMC
3. P.C. Giordano, LUMC
4. J.G. Loeber, RIVM
5. P.H. Verkerk, TNO

Achtergrondinformatie:

Sikkelcelziekte, beta-thalassemie en alpha-thalassemie zijn recessief erfelijke aandoeningen.

Sikkelcelziekte komt vooral voor bij mensen uit het Caribische gebied, Suriname en Centraal en West Afrika. Thalassemie komt het meeste voor in de mediterrane gebieden en het Midden en Verre Oosten. Als gevolg van immigratie uit deze risicogebieden en

geboortes in deze populatie neemt ook het aantal patiënten met hemoglobinopathiën in Nederland toe.

In 1992 is een inventarisatie gedaan door Rengelink-van der Lee naar de incidentie van sikkelcelziekte en thalassemie in NL. Hieruit bleek dat er over een periode van 15 maanden 18 patiënten met sikkelcelziekte en 8 patiënten met thalassemie major waren gediagnosticeerd.

Ongeveer 10% van de kinderen met sikkelcelziekte presenteert zich met een pneumococcensepsis. Deze ernstige complicatie kan worden voorkomen door de diagnose op zeer jonge leeftijd te stellen en vervolgens te starten met antibiotica profylaxe vanaf de leeftijd van 4 maanden. Tevens kan dan op deze zeer jonge leeftijd gestart worden met Prevenar vaccinatie.

Om het nut van neonatale screening op dit moment te bepalen, is het noodzakelijk om de huidige incidentie van sikkelcelziekte in Nederland vast te leggen. In verband met de toenemende allochtone bevolking is het ook van belang de incidentie van β -thalassemie major in kaart te brengen.

Vraagstelling:

Wat is de incidentie van hemoglobinopathiën in Nederland?

Casusdefinitie:

Een ernstige afwijking in de aanmaak van β -globine, dus sikkelcelziekte (HbSS), β -thalassemie major of combinaties van deze hemoglobinopathiën (HbSC, HbS- β -thalassemie). Dus géén heterozygoten.

Tot nu toe gemelde gevallen in 2004:

In 2004 werden er 83 aanmeldingen gedaan van hemoglobinopathiën. Van 9 aanmeldingen ontbreken nog de aanvullende gegevens.

Van de 74 verwerkte signaleringen, waren er 35 correct, 29 foutief en 10 overige meldingen (diagnose in de Nederlandse Antillen, HbH, γ - δ - β -thalassemie, HbSE, etc.). Het grootste deel van de foutieve meldingen (N=18) werd veroorzaakt doordat heterozygote vormen van sikkelcelziekte of β -thalassemie ook aangemeld werden. Er waren 3 dubbel meldingen, 5 diagnoses waren gesteld voor 2003 (1^e jaar van de signalering). De overige 3 foutieve meldingen waren een congenitale sferocytose, een patiënt die alleen op doorreis was in NL en één onbekende reden.

Resultaten:

Van de 35 correcte aanmeldingen waren er 30 kinderen met sikkelcelziekte (21 HbSS, 4 HbSC, 4 HbS- β -thalassemie) en 5 kinderen met β -thalassemie major.

Negentien patiënten met sikkelcelziekte en 4 patiënten met β -thalassemie major werden in Nederland geboren en gediagnosticeerd.

De diagnose was bij 11 sikkelcel patiënten *in Nederland* gesteld naar aanleiding van screening (2 neonataal, 1 preoperatief, 6 positieve familie anamnese, 2 adoptiescreening) en bij 17 naar aanleiding van klachten. Bij de kinderen met β -thalassemie was 1 kind gediagnosticeerd *in Nederland* naar aanleiding van een positieve familie anamnese en 3 kinderen naar aanleiding van klachten.

De mediane leeftijd van diagnose bij de kinderen met sikkelcelziekte die naar aanleiding van klachten voor het eerst waren gediagnosticeerd in NL was 30 maanden

(range, 6-172 maanden), voor β -thalassemie major was dit 26 maanden (range, 4-38 maanden).

De landen/regio's van herkomst van de kinderen met sikkelcelziekte waren West en Centraal Afrika (N=10), Suriname (N=10), de Nederlandse Antillen (N=6) en overige landen (N=4). Van de 5 kinderen met β -thalassemie major waren de landen/regio's van herkomst: Middellandse Zeegebied (N=2), het Midden Oosten (N=2) en India/Pakistan (N=1).

Aanmeldingen in 2003 en 2004

	2003 (N)	2004 (N)
Totaal aantal meldingen	75	83
Correcte meldingen	33	35
Diagnose sikkelcelziekte	31	30
Diagnose β -thalassemie major	2	5
In NL geboren en gediagnosticeerd	23	23

Aanmeldingen per kwartaal

	2003 (N)	2004 (N)
Januari - maart	21	25
April - juni	22	13
Juli - september	20	18
Oktober - december	12	27

Aanmeldingen per regio

	2004 (N)
Amsterdam	21
Rotterdam	8

Conclusie:

De incidentie in 2004 van hemoglobinopathiën is vergelijkbaar met de incidentie in 2003.

7.4 Het (vermoeden van) Down syndroom

Onderzoekers:

M.E. Weijerman, kinderarts VUmc, Amsterdam, Dr. J.P. van Wouwe, kinderarts, TNO-KVL, Leiden

Casusdefinitie:

Elk kind, dat geboren wordt met de diagnose Down syndroom

Doel onderzoek:

Het Down syndroom (DS) is een van de meest voorkomende chronische aandoeningen met een verstandelijke handicap in Nederland, de prevalentie is 1 op de 700 à 1000 levendgeborenen. Ongeveer 95% van de kinderen met het Down syndroom heeft dit op basis van een trisomie 21, 1 à 2% heeft een mozaïek en 3 à 4% heeft het syndroom ten gevolge van een ongebalanceerde translocatie. Naar schatting worden in Nederland jaarlijks 200-300 kinderen met DS geboren (1).

De precieze aard en omvang van de (perinatale) problemen zijn onbekend. Er is onvoldoende bekend over de kenmerken van de geboorte, de plaats van de geboorte, de precieze zwangerschapsduur en de klinische conditie van het kind (APGAR scores).

Ook het gemiddeld gecorrigeerd geboorte gewicht lijkt minder dan van andere kinderen. Het vermoeden van de diagnose DS ontstaat niet altijd onmiddellijk bij de geboorte. Ieder kind dat, ook op oudere leeftijd gediagnosticeerd wordt, valt binnen het onderzoek. De klinische verschijnselen die daarbij betrouwbaar scores zijn niet in alle publicaties dezelfde (3). Ook de eerste opvang thuis of in het ziekenhuis is niet uniform. De diagnose wordt gewoonlijk bevestigd met een chromosoomonderzoek, waarna volgens een protocol een uitgebreidere evaluatie van een zuigeling met DS plaats vindt naar mogelijke aangeboren afwijkingen. De belangrijkste zijn hart-, maagdarm-, oog-, schildklier-, orthopedische-, KNO en bloedafwijkingen (4). Er bestaat een groot verschil in de individuele psychomotore ontwikkeling van kinderen met DS. Sinds 1998 is in Nederland de “leidraad voor de medische begeleiding van kinderen met het Down syndroom” beschikbaar, waarin specifieke adviezen voor gestructureerde preventieve zorg worden geformuleerd (5). Het is echter onbekend in hoeverre de medische zorg rondom kinderen met het Down syndroom in Nederland uniform plaats vindt en welke problemen deze zorgvraag met zich meebrengt. Ook is niet bekend of de gegeven adviezen leiden tot de te verwachte verbetering in gezondheid en welzijn.

Er zijn geen precieze gegevens bekend over de incidentie van het DS. Ook ontbreken gegevens over perinatale morbiditeit en bijkomende aangeboren afwijkingen. Er is geen systematisch onderzoek gedaan naar de gezondheidsproblemen van de kinderen met het Down syndroom rond de geboorte. Ook is onduidelijk welke hulpverleners al vroeg worden ingeschakeld. Bovendien is het van belang om inzicht te krijgen in de belasting die de zorg rondom een kind met het DS geeft voor ouders, begeleiders en zorgverleners.

De vraagstelling luidt uiteindelijk:

Hoeveel kinderen worden in Nederland jaarlijks gediagnosticeerd met DS; hoe uitgebreid is de pathologie en hoe zwaar is de zorg.

Resultaten onderzoek:

Tot op heden worden er over 2003 en over 2004 respectievelijk 222 en 189 kinderen gemeld (gecorrigeerd naar dubbeltelling en foutmelding). I.v.m de nog te verwachten meldingen over 2004 werd voorlopig een analyse over 2003 gedaan.

Over 2003 werden 195 vragenlijsten geanalyseerd waarbij niet al de vragen werden beantwoord in deze 195 gevallen. Vandaar een wisselend N getal per item (dit zal later worden bijgesteld).

De populatie bestond uit 105 (53,8%) jongens en 90 (46,2) meisjes met respectievelijk gemiddelde geboortegewichten van 3079 en 2884 gram.

De chromosoom verdeling betrof (N=189) 94,7% trisomie 21, 3,7% translocatie en 1,6% mozaïcisme.

De leeftijd bij de stellen van de diagnose (N=181) betrof gemiddeld 6,7 dagen (1-306 dagen) en < 7 dagen bij 91,2%.

Bij de in het ziekenhuis geboren kinderen was dat gemiddeld 1,8 dagen, terwijl dat bij thuisgeboren kinderen gemiddeld 16,1 dagen bedroeg.

Kinderen met een hartdefect werden eerder gediagnosticeerd (gem.: 2,5 dagen) dan zonder hartdefect (gem.: 7,7 dagen)

De plaats van de geboorte (N=193): thuis 28,5% en ziekenhuis 71,5% uiteindelijk werden in totaal van de 195 kinderen 84,6% opgenomen, een groot deel werd thuis geboren en alsnog in het ziekenhuis opgenomen (reden onduidelijk).

De gemiddelde zwangerschapsduur betrof (N=193) 38,1 weken en de gemiddelde leeftijd van de moeders (N=179) bedroeg 33,5 jaar.

De kinderen werden in 96,3% (N=180) geboren met een Apgar score van <7 bij 5 minuten pp.

De verdeling van de hartafwijkingen was (N=168): geen 55,4%, AVSD (21,4%), ASD (13,7%), ODB (11,3%), VSD (8,3%), OFO (7,7%) en overig.

Andere bij deze populatie (N=195) gevonden afwijkingen waren: duodenum atresie (2,6%), M. Hirschprung, malrotatie en cataract (allen 0,5%).

89,2% van de kinderartsen (N=186) hanteert de medische leidraad DS.

Van de 195 kinderen overleden er 5 (4 <28 dagen pp). De gehoortest (N=191) werd in 39,3% verricht waarvan 34% afwijkend.

Conclusie:

De registratie Down syndroom loopt goed en na de start in 2003 lijkt er reeds een betere respons te zijn (in waren er 2003 159 meldingen, in dezelfde periode van 2004 werden 189 kinderen gemeld).

Opvallende eerste resultaten van de analyse over 2003 toont: het laat stellen van de diagnose bij thuis geboorte, hoog percentage opnames. Na afronding van deze registratie 2003-2005 en de nasleep hiervan zal er een goed beeld verkregen kunnen worden m.b.t geformuleerde vraagstelling.

Opnieuw benaderen van deze populatie geeft mogelijkheden de informatie over deze groep verder uit te diepen.

Referenties:

- Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Den Ouden AL, Aangeboren afwijkingen in Nederland 1995 – 1999. TNO-rapport PG/JGD 2002.051, Leiden 2002.
- James SJ, Pogribna M, Pogribny IP, Melnyk S, Hine RJ, Gibson JB, YI P, Tafoya DL, Swenson DH, Wilson VL, Gaylor DW. Abnormal folate metabolism and mutation in the methylenetetrahydrofolate reductase gene may be maternal risk factors for Down syndrome. Am J Clin Nutr 1999; 70: 495-501.
- Rex AP, Preus M. A diagnostic index for Down syndrome. J Pediatr 1982; 100: 903-906.
- Van Wouwe JP, Siderius EJ, Borstlap R. Optimale zorg voor kinderen met het Down syndroom en voor hun ouders. Ned Tijdschr Geneesk 2001; 145: 1617-1621.
- Borstlap R, Nijenhuis ThA, Siderius EJ, Van Wouwe JP. Optimale medische begeleiding van kinderen met het syndroom van Down. Tijdschr Kindergeneesk 2000; 68: 189-193.
- Weijerman ME, Van Wouwe JP. Integrated preventive care for children with Down's syndrome in the Netherlands: analysis of actual data. Poster: Europaediatrics 2003; 19-22 october 2003 Praag.
- Devlin L, Morrison PJ. Accuracy of the clinical diagnosis of Down syndrome. The Ulster Medical Journal May 2004; 73: 4-12

7.5 Stille ondervoeding aan de borst?

Onderzoekers: STH Bontemps¹, RAA Pelleboer¹ en JP van Wouwe²,

¹Catharina Ziekenhuis, kindergeneeskunde, Eindhoven; ²TNO-KVL, Leiden

Borstvoeding is voor gezonde baby's de beste voeding tot tenminste zes maanden. Het IGZ bulletin "Voeding van zuigelingen en peuters" uit 1999 geeft aan dat in de eerste levensweek één keer en in de tweede levensweek één keer gewogen dient te worden.

Een van de vragen van dit NSCK onderzoek is hoe vaak kinderartsen een zuigeling ter opname verwezen krijgen met stille ondervoeding aan de borst. Dit is een verkennend onderzoek welke de bevindingen en handelingen zijn van de clinicus practicus bij een zuigeling waarbij stille ondervoeding aan de borst vermoed wordt.

Doel

Het op landelijk niveau verzamelen van casus beschrijvingen van zuigelingen met stille ondervoeding aan de borst. Het onderzoek loopt van 1 mei 2003 tot 1 juli 2005.

Methoden

Vrijwel alle in Nederland werkzame kinderartsen rapporteren vanaf 1 mei 2003 maandelijks gevallen van stille ondervoeding aan de borst aan het Nederlands Signalerings-Centrum Kindergeneeskunde(NSCK). Een kind wordt geïncludeerd indien sprake is van:

dehydratie of dystrofie door een tekort aan borstvoeding alleen. Er mag geen sprake zijn van onderliggend organisch lijden of een onrustig, ontevreden kind.

baby's <3 maanden oud, die opgenomen worden in het ziekenhuis als gevolg van stille ondervoeding aan de borst.

Na melding krijgt de meldende kinderarts een vragenlijst toegezonden vanuit het NSCK. De ingevulde vragenlijst wordt vervolgens doorgestuurd naar de onderzoeker in het Catharine ziekenhuis.

Bevindingen

De eerste 100 casus tussen mei 2003 en april 2004 werden volgens de criteria beoordeeld. Van 11 casus werd geen ingevulde vragenlijst terug ontvangen. Van de overige 89 casus konden er 49 worden geïncludeerd. Exclusie gebeurde op basis van bijkomende organische pathologie of

onvoldoende gewichtsafname. Patiënten werden niet geïncludeerd bij een gewichtsafname van <7,5% van het geboortegewicht.

De geïncludeerde patiënten werden naar de mate van gewichtsverlies ten opzichte van het geboortegewicht in 2 groepen verdeeld; zij met 7,5%-10% gewichtsverlies (n=10) en die met >10% gewichtsverlies (n=21). Tenslotte werd er een groep gemaakt voor, vaak wat oudere, patiënten die in geen van beide groepen pasten, maar wel aan alle criteria voor stille ondervoeding aan de borst voldeden bij een failure to thrive (n=18). In deze groep werden 7 casus gemeld waarbij de patiënt niet opgenomen werd, maar intensief poliklinisch begeleid. Deze casus werden toch geïncludeerd.

De gevreesde hypernatriëmie, gedefinieerd als een serumnatriumwaarde van >150 mmol/l, werd gemeld bij 5 casus, allemaal bij een gewichtsverlies van >10% ten opzichte van het geboortegewicht. Een hyperbilirubinemie, gedefinieerd als een bilirubinewaarde boven de fototherapiegrens, werd gevonden bij 5 casus.

In alle geïncludeerde casus werd met flesvoeding vlot herstel gerealiseerd.

Conclusie

Op basis van de eerste 100 casus in dit beschrijvende onderzoek concluderen wij dat stille ondervoeding aan de borst een lastig te stellen diagnose is en in Nederland door kinderartsen niet zelden gezien wordt.

7.6 Nefrotische syndroom

Onderzoekers:

Dr JAE van Wijk, kinderarts-nefroloog VUMC Amsterdam

Namens de werkgroep Nefrotisch Syndroom Kindernefrologen Nederland
In samenwerking met alle academische kindernefrologische centra in Nederland
Amsterdam AMC: Dr JC Davin en Prof Dr J Weening,
Groningen Beatrixkliniek: Drs C van Dael,
Leiden LUMC: Dr T Bouts,
Maastricht: Prof Dr R Donckerwolcke
Nijmegen Radboud: Dr E Levchenko,
Rotterdam SKZ: Dr J Nauta,
Utrecht WKZ: Dr M Lillien

Probleemstelling:

In Nederland zijn geen incidentie en prevalentie cijfers bekend van kinderen met een Nefrotische Syndroom (NS). Internationaal zijn er artikelen uit 1957, 1968 en uit 1978 van de International Study of Kidney Disease in Children (ISKDC), waarbij de opgegeven incidentie varieert van 2-7 per 100.000 kinderen
Een grove extrapolatie van een incidentie van 2.1/100.000 (Franse studie) naar Nederland zou het volgende aangeven:
Per jaar worden in Nederland gemiddeld 200.000 kinderen geboren.
In de leeftijdsgroep van 0-18 jaar betreft de incidentie dan $2.1 \times 18 \times 2 = 76$ kinderen/jaar.

Vraagstelling via signalering:

Bepalen van de incidentie van NS in Nederland: Hoe vaak worden kinderen met een nieuw ontstaan nefrotisch syndroom gediagnosticeerd, zowel klinisch als poliklinisch?
Beschrijven van de aantallen in relatie tot leeftijd, geslacht, socio-economische status, geografie en etniciteit

Casus definitie: Nefrotisch syndroom:

Elke nieuwe patiënt < 18 jaar met in de loop van enkele dagen tot weken ontstane verschijnselen van nefrotisch syndroom, gedefinieerd als oedeem, proteïnurie (>3+ op stick), laag albumine in het bloed (<25 gr/l), normale nierfunctie (serum kreatinine in de normale range voor de leeftijd (uitzondering = ondervulling bij eerste presentatie) en zonder aanwijzingen voor systeemziekte of macroscopische hematurie.

Registratie miv 1.1.2003:

In 2003 zijn 91 kinderen geregistreerd, en in 2004 werden 58 kinderen gemeld.
In het najaar van 2003 werd op de NVK een presentatie gehouden. Er bleken uit bepaalde delen van Nederland nog geen meldingen te zijn binnen gekomen.

Verwerking gegevens 2003 en 2004:

In 2005 is begonnen met het evalueren van de ingestuurde gegevens. Inmiddels zijn meldingen binnen gekomen uit alle delen van Nederland, als ook 2 uit Curaçao.

In het begin van 2003 is er 5x een kind met NS is gemeld, waarvan de diagnose voor de datum van 1.1.03 werd gesteld. Tevens werd 3x een kind gemeld met een recidief, en ging het 2x om een andere diagnose. 3 kinderen werden dubbel gemeld. Van 2 kinderen kon achterhaald worden dat zij in 2003 resp 2004 geregistreerd hadden moeten worden, maar dat zij niet waren gemeld.

Van de 149 totaal gemelde kinderen bij het NSCK, vallen er in totaal 13 af, en komen er 2 bij, zodat het juiste aantal komt op 138 kinderen met NS in 2 jaar tijd.

Er werd een database aangelegd, waarin de beschikbare gegevens werden ingevoerd. Tevens werd een lijst gemaakt van kinderartsen waarvan de lijsten of toestemmingsformulieren nog niet volledig waren ingestuurd.

Te verwachten presentatie en publicatie gegevens:

In april 2005 heeft er voor de landelijke werkgroep een presentatie plaats gevonden van de beschikbare gegevens, waarbij tevens de andere projecten werden gepresenteerd. De Nierstichting heeft aan diverse projecten een positief advies gegeven over verdere uitwerking. Dan zal ook bediscussieerd worden of en zo ja hoe lang, nog behoefte is aan registratie via het NSCK.

Op 2 april 2005 is op de landelijke dag voor de Vereniging voor ouders van kinderen met een nefrotisch syndroom ook een presentatie gegeven van de tot dan toe beschikbare gegevens.

Tevens zal dan ook opnieuw een abstract worden ingestuurd voor het congres van de NVK (Nederlandse Vereniging van Kindergeneeskunde) 2005.

Ook zal, als de nadere gegevens zo goed mogelijk volledig zijn een artikel worden aangeboden aan een van de pediatrische internationale tijdschriften. Ook zullen de gegevens als abstract worden aangeboden aan de ESPN (European Society of Pediatric Nephrology) en IPNA (International Pediatric Nephrology Association).

7.7 Malaria bij kinderen in Nederland

Onderzoekers:

G.J.A. Driessen, kinderarts ErasmusMC, Sophia Kinderziekenhuis, Rotterdam

R. Rodrigues Pereira, TNO-KVL, Leiden, tevens kinderarts MCRZ, Clara, Rotterdam

Inleiding:

Door reizen, migratie en adoptie komt malaria in Nederland met enige regelmaat voor. Het betreft ongeveer 900 volwassenen per jaar, waarvan ruim een derde wordt opgenomen. Waarschijnlijk is er sprake van onderrapportage (Hest 2001). Er is weinig bekend over het vóórkomen van malaria op de kinderleeftijd in Nederland. Wetsteyn et al. (1997) beschreven 286 patiënten die zich presenteerden in het AMC tussen 1991 en 1994. Hieronder waren 26 kinderen (9,3%), waarvan 11 in Nederland waren geboren uit allochtone ouders. De meeste infecties betroffen falciparum malaria (malaria tropica), een potentieel letale aandoening.

Door het reizen naar endemische gebieden worden kinderen blootgesteld aan malaria. Ook kinderen van asielzoekers en adoptiekinderen uit deze gebieden vormen een risicogroep.

Door het zeldzame karakter van de aandoening is het mogelijk dat symptomen niet of laat herkend en/of onderschat worden, wat kan leiden tot aanzienlijke morbiditeit en zelfs mortaliteit. Het is niet bekend hoeveel kinderen er jaarlijks in Nederland (ernstige) malaria ontwikkelen, hoe deze kinderen zich presenteren, wat de behandeling en de uitkomst is.

Noch is bekend of er landelijk gezien risicogroepen bestaan, zoals bijvoorbeeld immigranten, die een bezoek brengen aan hun land van herkomst.

Verder is niet bekend in hoeverre profylactische maatregelen worden genomen, zoals chemoprophylaxe en het gebruik van beschermende maatregelen zoals een geïmpregneerde klamboe.

Doel:

Inzicht krijgen in de incidentie, herkomst, klinische beeld, behandeling en uitkomst van malaria bij kinderen die zich presenteren in de Nederlandse ziekenhuizen met als doel het identificeren van risicogroepen en het opsporen van problemen m.b.t. preventie, diagnose en behandeling.

Casusdefinitie:

Alle kinderen waarbij door laboratoriumdiagnostiek de diagnose malaria wordt gesteld of waarbij op betrouwbare gronden kan worden aangenomen dat deze diagnose in het buitenland gesteld is en waarbij de behandeling in Nederland wordt voortgezet. Het gaat hierbij om kinderen die worden (mede)behandeld door een kinderarts, zowel poliklinisch als klinisch.

Voorlopige resultaten:

Er werden 36 gevallen gerapporteerd, inclusief 3 dubbelrapportages. Tot op heden werden van 27 van de 33 kinderen de vragenlijsten geretourneerd en geanalyseerd. De mediane leeftijd was 9 jaar (range 0,5-13,5). Elf kinderen waren als immigrant afkomstig uit een malaria endemische gebied. De overige 16 kinderen waren vanuit Nederland in een malaria endemisch geweest. Slechts 1 kind was afkomstig uit Suriname. Van 19 kinderen waren of de ouders of de kinderen zelf geboren in een malaria endemisch gebied. Voor een minderheid van de kinderen waren profylactische maatregelen genomen, die veelal niet correct werden uitgevoerd. De meerderheid van de kinderen presenteerde zich binnen een maand met koorts, hoofdpijn, braken en malaise klachten. In 81% van de gevallen betrof het een falciparum malaria infectie. Als complicaties traden op hyperparasitemie (4 kinderen) en convulsies (1 kind). Er deden zich geen noemenswaardige problemen voor m.b.t. de diagnostiek en behandeling. 63 % van de kinderen werden gemiddeld 4 dagen opgenomen. Alle kinderen zijn restloos genezen. Er trad een recidief op (vivax malaria).

Conclusie:

Met name kinderen van nieuwe immigranten en allochtone kinderen na bezoek aan het land van herkomst vormen een risicogroep voor het krijgen van malaria. Er werden onvoldoende profylactische maatregelen getroffen. De voorlichting aan deze groep over het voorkomen van malaria zou verbeterd kunnen worden. Mogelijk is dit te realiseren via de GGD, huisartsen of jeugdgezondheidszorg.

Referenties:

- Hest NA van, Smit F, Verhave JP. Aanzienlijke onderrapportage van malaria in Nederland: een capture-recapture analyse NTVG 2001; 145:161-3
- Wetsteyn JCFM, Kager PA, van Gool T. The changing pattern of imported malaria in the Academic Medical Centre Amsterdam J Trav Med 1997;4:171-75

Met dank aan GSK Nederland voor sponsoring.

7.8 Intracraniele Bloedingen

Onderzoekers:

Drs. A.N.Bosschaart , kinderarts, forensisch genesskundige, Forum Educatief Utrecht
Drs. R.A.C. Bilo, forensisch genesskundige, Forum Educatief Utrecht
Prof. Dr. W.F.M. Arts , kinderneuroloog, Sophia Kinderziekenhuis Rotterdam
Prof. Dr. D. Tibboel, kinderarts intensivist , Sophia Kinderziekenhuis Rotterdam

Sponsor 2004:

Fa. Sandoz

Voor 2005 nog geen sponsor

Achtergrond informatie:

Letsels van het centrale zenuwstelsel zijn de meest voorkomende oorzaak van overlijden bij kindermishandeling en vormen ook de meest voorkomende oorzaak van blijvende handicaps bij mishandelde kinderen.

In Nederland is niet bekend hoe vaak kinderen opgenomen worden met een intracranieële bloeding.

Vraagstelling:

1. Incidentie intracranieële bloedingen in Nederland bij kinderen jonger dan 6 jaar. (bloed subduraal, epiduraal, subarachnoidaal, intracerebraal).
2. Oorzaken van bloedingen somatisch versus niet somatisch (accidenteel versus niet accidentele bloedingen)
3. Vastleggen van de wijze presenteren, diagnostiek, follow up, intercollegiale toetsing, advies vragen, eventuele juridische follow up.

Casusdefinitie:

Alle intracranieële bloeding bij kinderen < 6 jaar.

Inclusie:

Leeftijd: 0 – 6 jaar

Ook stollingsstoornissen,meningitis etc.

Exclusie:

Geboortetrauma, oncologie, neurochirurgische ingreep.

Tot en met 31-12-04 gemeld :

49 kinderen waarvan 18 voor deze studie geschikt.

15 kinderen (7 kinderen > 6 jaar en 8 neonaten met bloeding durante partu).

16 formulieren nog niet geretourneerd

Van de 18 “ geschikte ” kinderen zijn er 3 (♂) overleden.

Leeftijd bij overlijden: 1,2 jaar (SBS); 3,7 jaar vaatafwijking; 1 maand tgv. intrahepatische cholestase

Van de 15 nog in leven zijnde kinderen (13♂) hadden 14 kinderen een SDH, en één een epiduraal bloeding.

In 6 gevallen werd er gemeld bij b.v AMK.

Opvallend is dat 14 kinderen < 1 jaar oud waren.

Publicaties/ voordrachten etc:

Nog geen publicatie gemaakt.

Wel op refereeravond Enschede Medisch Spectrum (8-2-2005) al wat resultaten van dit jaar laten zien.

Referenties:

Caffey J. Multiple fractures of longbones of children suffering from subdural hematoma. Am J Radiol 1946;56:163-73

Guthkelch AN. Infantile subdural hematoma and its relationship to whiplash injuries. Br Med J 1971;2:430

Caffey J. On the theory and practice of shaking infants: its potential residual effects of permanent brain damage and mental retardation. Am J Dis Child 1972;124:161-9

Caffey J. The whiplash shaken-infant syndrome: manual shaking by the extremities with whiplash-induced intracranial and intra-ocular bleedings, linked with residual permanent brain damage and mental retardation. Pediatrics 1974;54:396-403

Caffey J. On the theory and practice of shaking infants. Am J Dis Child 1972;124:161-9
Newsweek 1956;48:90

Lazoritz S, Bier A. Historical perspectives. In Lazoritz S, Palusci VJ. The shaken baby syndrome – a multidisciplinary approach. The Haworth Maltreatment & Trauma Press, 2001, 9-18.

Barlow K, Minns R. Annual incidence of shaken impact syndrome in young children . Lancet . 2000; 356:1571-1572

Keenan HT, Runyan DK, Marshall SW, Nocera MA, Merten DF and Sinal SH. A population-based study of inflictedtraumatic brain injury in young children Jama 2003 Aug 6,290 (5),621-6

7.9 Congenitale malformaties na matернаal anti-epileptica gebruik

onderzoekers:

Drs. K. ten Berg klinisch, geneticus i.o.

Prof. dr. C.A. van Donselaar, epileptologie, neuroloog

Prof. dr. D. Lindhout, medische genetica, kinderarts

Dr. A.C.C. van Oppen, gynaecoloog

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Sponsors:

UMC Utrecht (genvlag grant)

Nationaal Epilepsie Fonds (project 03-18)

Farmaceutische industrie (Glaxo Smith Klein, Janssen-Cilag, Pfizer, UCB Pharma)

Achtergrond informatie:

Maternaal anti-epilepticagebruik tijdens de zwangerschap gaat gepaard met een 2-3 keer verhoogde kans op congenitale malformaties (Samrén et al., 1999). In 0,3-0,4% van alle zwangerschappen is sprake van epilepsie (Dansky and Finnell, 1991). In Nederland worden naar schatting jaarlijks 600-800 zwangerschappen blootgesteld aan anti-epileptica. Uitgaande van 200.000 geboorten per jaar, betekent dit jaarlijks ongeveer 35-70 kinderen met een malformatie geassocieerd met maternaal anti-

epilepticagebruik. Dit aantal geeft aan dat anti-epilepticagebruik tijdens zwangerschap een belangrijk probleem vormt voor de gezondheidszorg.

Het EURAP-onderzoek is een internationale registratie waarin gegevens worden verzameld van zwangerschappen met maternaal anti-epilepticagebruik (Tomson et al., 2004). Doel hiervan is het evalueren van de teratogeniteit van oude en nieuwe generatie anti-epileptica om de voorlichting aan vrouwen met epilepsie te kunnen verbeteren.

Vraagstelling:

De vraagstelling in dit onderzoek is drieledig:

- 1) Hoeveel kinderen worden er in Nederland geboren met een congenitale malformatie na maternaal anti-epilepticagebruik?
- 2) Wanneer en op welke wijze worden deze malformaties gediagnosticeerd?
- 3) Wat is de aard van de malformaties en op welke wijze worden ze behandeld?

Casusdefinitie:

Alle kinderen voor wie geldt:

- < 1 jr gediagnosticeerde congenitale malformatie
- maternaal anti-epileptica tijdens zwangerschap
- ook bij andere indicaties dan epilepsie

Onder congenitale malformatie wordt verstaan:

- structurele afwijking
- ernstige microcefalie (schedelomtrek < -3 SD)
- bij geboorte manifest of binnen eerste levensjaar gediagnosticeerd

Gemelde gevallen en resultaten

Nr	NSCK	Eurap	Malformaties	AED	Prenatale diagnostiek	Uitslag afwijkend	Diagnose (wkn postnat.)	Aanmelding (wkn postnat.)
1	ja	ja	Pulmonalisatresie VSD	VPA	Echo	nee	<1	8
2	ja	ja	Dextrocardia	VPA	Echo	nee	<1	8
3*	ja	nee	Down syndrome (35)	OCB, PHT, LEV, CLB	-	-	<1	6
4	ja	ja	ASD., VSD, microcephaly	VPA, PHB	-	-	<1	35
5#	ja	ja	Craniosynostosis	VPA	-	-	4	Prenataal
6	ja	ja	Palatoschisis	VPA	Echo	nee	<1	30
7	ja	ja	Hypospadias	VPA	Echo	nee	<1	5

Problemen:

- 1) Aantal signaleringen onvolledig
- 2) Incompleet ingevulde vragenlijsten (ontbreken geslacht, doseringen, aard malformatie)
- 3) Toestemming voor EURAP noodzakelijk voor zinvolle analyse

Voorlopige conclusies:

- 1) Aantal gemelde malformaties in 2004: via NSCK *plus* EURAP ~30%, meest frequent geassocieerd met valproaat en carbamazepine
- 2) Diagnose: postnataal gesteld door kinderarts bij normale prenatale echo-uitslagen (verricht in 4/7)
- 2) Aard malformaties: breed spectrum van malformaties, meest frequent neurale buisdefecten en hypospadie, behandeling overwegend chirurgisch

Toekomst:

- Vervolg signalering via NSCK in 2005
- Verhogen aantal meldingen via EURAP door uitbreiding samenwerking en bekendheid
- Publicatie na 2 jaar signalering

Referenties:

- Dansky LV, Finnell RH. Parental epilepsy, anticonvulsant drugs, and reproductive outcome: epidemiologic and experimental findings spanning three decades; 2: Human studies. *Reprod Toxicol* 1991;5:301-35.
- Samrén EB, van Duijn CM, Christiaens GC, Hofman A, Lindhout D. Antiepileptic drug regimens and major congenital abnormalities in the offspring. *Ann Neurol* 1999;46:739-46.
- Tomson T, Battino D, Bonizzoni E, Craig J, Lindhout D, Perucca E, Sabers A, Vajda F; Collaborative EURAP Study Group. EURAP: an international registry of antiepileptic drugs and pregnancy. *Epilepsia* 2004;45:1463-4.

Jaarverslag 2004

Vitamine K-deficiëntie bloedingen (VKDB) bij de pasgeborene.

7.10 Vitamine K-deficiëntie bloedingen (VKDB) bij de pasgeborene.

Onderzoekers:

M.M. IJland, kinderarts in opleiding, Universitair Kinderziekenhuis, Nijmegen)

E.A.M. Cornelissen, kinderarts, Universitair Kinderziekenhuis, Nijmegen

Correspondentie adres: E.A.M. Cornelissen, Afd. Kindergeneeskunde, Universitair Kinderziekenhuis, Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen

Start signalering:

1 januari 2005, doorlopend voor minimaal 1 jaar.

Sponsoren:

Aanvraag reeds ingediend bij NVK-stimuleringsprijs

Achtergrond:

Vitamine K-deficiëntie kan bij zuigelingen ernstige bloedingscomplicaties teweegbrengen.

In 1990 is in Nederland de algemene vitamine K profylaxe ingevoerd. In 1992 en 1993 werd vervolgens door middel van signalering bij NSCK vastgesteld dat deze primaire preventie zeer effectief was.¹ Helaas komen bloedingen ten gevolge van vitamine K-deficiëntie ondanks de invoering van deze richtlijn nog steeds voor.^{1, 2, 3, 4}

Mogelijk kan met een verdubbeling van de huidige profylaxe een vitamine K-deficiëntie bij zuigelingen met een onderliggend lijden als bijvoorbeeld lever- en gastroenterale stoornissen, voorkomen worden. Momenteel zijn er nog onvoldoende gegevens om de huidige richtlijnen aan te passen, maar het is zinvol een nieuwe surveillance op te starten naar de incidentie van vitamine K-deficiëntie bloedingen in Nederland. Hieruit kan volgen of een aanpassing van de huidige richtlijn in Nederland gewenst is.

Inleiding:

Vitamine K-deficiëntie kan bij zuigelingen ernstige bloedingscomplicaties teweegbrengen. Bloedingen te wijten aan vitamine K-tekort kunnen in drie vormen worden ingedeeld: Vroege, klassieke en late bloedingen.

De zogenaamde vroege vorm ontstaat tijdens de partus of binnen 24 uur na de geboorte en zijn vaak levensbedreigend. Deze bloedingen worden veroorzaakt door placentaire passage van maternale medicatie die de vitamine K-activiteit van de neonat remmen.^{5,6,7}

De klassieke bloedingen treden voornamelijk op in de eerste levensweek, met uitzondering van de eerste 24 uur, meestal tussen de 2e en 5e levensdag. Ze treden veelal op bij zuigelingen met een inadequaat voedingspatroon en onvoldoende vitamine K-intake.^{5,6}

De late bloedingen zijn veelal ernstiger, bij 50% gaat het om een intracraniele bloeding. De mortaliteit bedraagt meer dan 30% en degenen die overleven lijden vaak aan ernstige neurologische gevolgen. Deze vorm treedt vrijwel uitsluitend op bij borst gevoede zuigelingen tussen de 2e en 12e levensweek.^{6,7,8,9,10} Het optreden van deze vorm wordt met name veroorzaakt door een marginale vitamine K-concentratie in de moedermelk, malabsorptie van vitamine K (lever- of gastro-enterale stoornissen) en/of slechte compliance met vitamine K-profylaxe.^{5,6}

Primaire preventie van deze bloedingen is mogelijk door middel van vitamine K suppletie. Sinds de invoering van de algemene vitamine K-profylaxe is het aantal

bloedingen als gevolg van vitamine K-deficiëntie sterk gedaald.¹ Vóór de invoering van de algemene vitamine K-profylaxe werd de frequentie van bloeding door vitamine K-tekort in Nederland berekend op 12/100.000 levendgeborenen. Hierin zijn zowel de klassieke als de late bloedingen opgenomen. Het doel van de in 1990 ingevoerde profylaxe was vooral de preventie van late bloedingen. De frequentie van late bloedingen vóór de profylaxe bedroeg 7/100.000, na de invoering van de profylaxe bedroeg deze 1.1 per 100.000 levendgeborenen. 1, 12

Gezien bloedingen ten gevolge van vitamine K-deficiëntie ondanks de invoering van de huidige richtlijn nog steeds voorkomen, dient men bij zuigelingen met verschijnselen van een spontane (hersen)bloeding bedacht te zijn op een vitamine K-tekort. Bij een anamnese van een adequate vitamine K-profylaxe dient men een onderliggend lijden dat de vitamine K-absorptie vermindert op te sporen. Een onvoorspelbare absorptie bij darm- en leverziekten zijn mogelijk te compenseren door standaard een dubbele dosis van de huidige vitamine K-profylaxe (50 µg/dag) toe te dienen.

Vooralsnog zijn er onvoldoende gegevens om de huidige richtlijn aan te passen, maar het is zinvol een nieuwe surveillance op te starten naar de incidentie en aard van vitamine K-deficiëntie bloedingen in Nederland. Hieruit kan volgen of een aanpassing van de richtlijn in Nederland gewenst is. Bovendien is internationaal ook nog geen consensus bereikt omtrent de beste vorm van vitamine K profylaxe.¹³ Nederland heeft in deze een unieke positie daar het het enige land is waar dagelijkse orale profylaxe wordt toegepast. Uitkomsten van deze surveillance zullen de internationale discussie dan ook beïnvloeden.

Doel en vraagstelling studie:

Incidentie van bloedingen ten gevolge van vitamine K-deficiëntie in Nederland ter evaluatie van de effectiviteit van de huidige preventieadviezen.

Vastleggen van de wijze van presenteren, diagnostiek, morbiditeit en mortaliteit.

Vastleggen van de (onderliggende) oorzaken van vitamine K-deficiëntie bloedingen.

Mogelijke aanpassing van de huidige richtlijn ter preventie van vitamine K-deficiëntie bloedingen in Nederland.

Bijdrage aan de internationale discussie omtrent meest effectieve primaire preventie van vitamine K-deficiëntie bloedingen met behulp van unieke surveillance gegevens bij toepassen van een dagelijkse orale profylaxe.

Casus definitie:

Zuigelingen tot de leeftijd van 6 maanden met een spontane bloeding geassocieerd met een verlengde stollingstijd die niet het gevolg is van een erfelijke bloedingsneiging of een gedissemineerde intravasale stolling. Correctie van de stollingsafwijkingen binnen 24 uur na toediening van vitamine K bevestigt de diagnose.

Referenties:

- Cornelissen EAM, Hirasing RA, Monnens LAH. Prevalentie van bloedingen door vitamine K-tekort in Nederland 1992-1994. Ned Tijdschr Geneesk 1996;17:935-37.
- Hack WWM, Blij van der JF, Tegelaers FPW, Peters M. Een zuigeling met een fatale hersenbloeding door deficiëntie van vitamine K. Ned Tijdschr Geneesk 1996;140: 937-939.
- Hasselt van PM, Houwen RHJ, Dijk van ATH, Koning de TJ. De zuigeling met een vitamine-K-deficiëntiebloeding ondanks adequate profylaxe. Ned Tijdschr Geneesk 2003;147:737-740.

- IJland MM, Cornelissen EAM, Steiner K. Een zuigeling met een fatale cerebrale bloeding door vitamine K-deficientie: dient de huidige richtlijn aangepast te worden? Tijdschr Kindergeneeskde 2004;72:138-142.
- Sutor AH, Kries von R, Cornelissen EAM, McNinch AW, Andrew M. Vitamin K Deficiency Bleeding (VKDB) in infancy. On behalf of the ISTH Pediatric/Perinatal Subcommittee. Thromb Haemost 1999;81:456-61.
- Zipursky A. Prevention of vitamin K deficiency bleeding in newborns. British Journal of Haematology 1999;104:430-437.
- Cornelissen EAM. Prevention of vitamin K deficiency in infancy. Proefschrift 1992. Kries von R, Hanawa Y. Neonatal vitamin K prophylaxis. Report of scientific and standardization subcommittee on perinatal haemostasis. Thrombosis and Haemostasis 1993;69:293-295.
- Lane PA, Hathaway WE. Vitamin K in infancy. Journal of Pediatrics 1985;106:351-359.
- Kries von R, Shearer MJ, Göbel U. Vitamin K in infancy. Eur J Pediatr 1988;147:106-12.
- Sutor AH, Dages N, Niederhoff H. Late form of vitamin K deficiency bleeding in Germany. Klin Pädiatr 1995;207:89-97.
- Cornelissen M, Kries R von, Loughnan P, Schubiger G. Prevention of vitamin K deficiency-bleeding: efficacy of different multiple oral dose schedules of vitamin K. Eur J Pediatr 1997;156:126-30

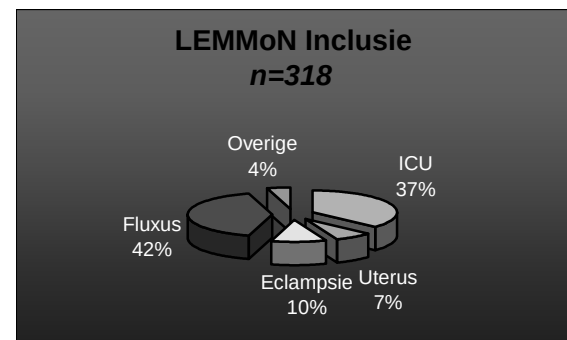
8 Jaarverslag LEMMoN / NSCOG

Onderzoeker: Joost Zwart, Leids Universitair Medisch Centrum

De LEMMoN studie (Landelijke studie naar Etnische determinanten van Maternale MOrbiditeit in Nederland) is een studie naar de incidentie, risicofactoren en achtergronden van ernstige maternale morbiditeit in Nederland, onderverdeeld in 5 hoofdgroepen: IC-opname, Uterusruptuur, Eclampsie/HELLP, Fluxus, Overige.

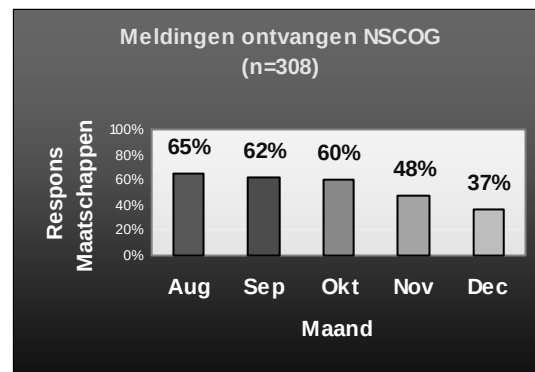
In 2004 is het NSCOG (Nederlands Signalerings Centrum Obstetrie en Gynaecologie) opgericht, de variant op het NSCK voor de obstetrie en gynaecologie. De oprichting is het resultaat van een vruchtbare samenwerking tussen het NSCK enerzijds en LEMMoN anderszijds, waarbij het mes aan twee kanten snijdt: het NSCK kan experimenteren met een nieuw systeem van elektronisch (e-mail of Web) melden, LEMMoN beschikt over een landelijk meldsysteem waarmee op eenvoudige wijze casus kunnen worden aangemeld. Meldingen lopen per maatschap via een contactpersoon. Nederland kent 99 verloskundig actieve maatschappen, waarvan 98 deelname hebben toegezegd.

De melding loopt vanaf augustus 2004 voor de duur van 24 maanden. In de vijf maanden van 2004 worden reeds 318 casus gemeld (fig.1) door gemiddeld 54% (fig.2) van de op dat moment deelnemende gynaecologen-maatschappen in Nederland (gedurende de eerste maanden van de studie neemt ca. 10% van de maatschappen nog niet deel, dit aantal daalt gestaag). Naarmate de tijd vordert, stijgt het percentage contactpersonen dat zijn casus via het NSCOG meldt tot gemiddeld 84% over dezelfde maanden (cijfers mei 2005).

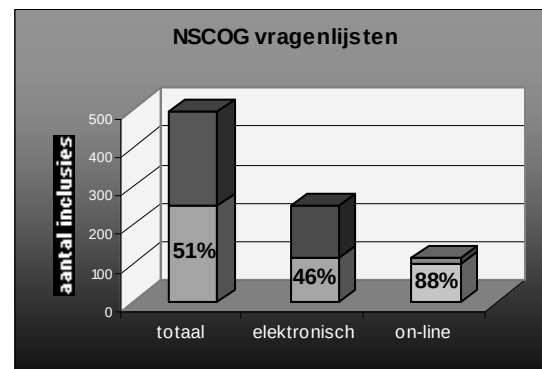


Figuur 1. Verdeling van meldingen over de 5 inclusiegroepen (peildatum 24 januari 2005)

De vragenlijst die na melding aan de contactpersoon verzonden wordt, is op de peildatum 24 januari 2005 van 51% van de meldingen terug ontvangen. Van alle ontvangen vragenlijsten is 46% elektronisch verzonden, de rest uitgeprint per post (naast deze NSCOG-vragenlijst dienen melders tevens een rapportageformulier per post in te zenden). Van alle elektronisch ontvangen vragenlijsten is 88% via het Web ingevuld en verzonden, de rest met behulp van het Excel-attachment (Fig.3)



Figuur 2 Percentage Maatschappen dat gemeld heeft
(peildata 24 januari 2005)



Figuur 3 Ontvangst data na melding

Concluderend kan gesteld worden:

1. Het elektronisch meldsysteem functioneert na geringe kinderziektes goed, met goede respons percentages. Wel is er een aantal gynaecologen dat problemen heeft met het openen van de website formulieren, waarschijnlijk veroorzaakt door lokale beperkingen van hun automatiseringssysteem. Twee klinieken zijn niet in staat om elektronisch te melden.
2. De inclusie in de LEMMoN studie verloopt naar wens, met circa 100 meldingen per maand, respons percentages over de eerste maanden van 80-90% (peildatum mei 2005) en ontvangst van alle benodigde data in circa 60% van alle gevallen over de periode 2004.
3. De samenwerking tussen NSCOG en LEMMoN verloopt zeer goed.

9 Internationale ontwikkelingen, INoPSU

In 1998 werd in Amsterdam de INoPSU, International Network of Pediatric Surveillance Units, opgericht door de 11 landen die een surveillance unit hebben, later gevolgd door nieuwe leden. Op dit moment zijn er 13 leden met functionerende units :

Karakteristieken van International Network of Pediatric Surveillance Units (INoPSU)

Land met afkorting unit	Opgericht	Aantal kinderartsen die worden aangeschreven	Kinderen < 15 jaar miljoen	Respons (2003)
Engeland BPSU*	1986	2005	12,8	92%
Australië APSU	1992	934	1,5	93%
Duitsland ESPED	1992	468	14	95%
Nederland NSCK	1992	645	3,0	95%
Maleisië MPSU	1994	395	7,7	75%
Wales WPSU	1995	121	0,6	95%
Zwitserland SPSU	1995	40***	1,3	100%
Canada CPSP	1996	2212	6,3	86%
Ierland IPSU	1996	135	1,0	75%
Litouwen LPSU	1996	22	0,4	70%
Papua Nieuw-Guinea PNGSU	1996	40	1,9	73%
Nieuw-Zeeland NZPSU	1997	165	0,8	94%
Portugal PPSU	2001	1500	1,8	30% (eerste jaar)
Griekenland/Cyprus** CGSPU	2002			
Trinidad en Tobago	gestart 2004			
België	overweegt			
Tsjechië	overweegt			
Argentinië	overweegt			

* er is contact met het Engelse Oogheelkundig Signalerings Centrum.

**Griekenland/Cyprus is aansluiting aan het voorbereiden

*** hoofden van afdelingen

9.1 Doelstellingen

Doelstellingen van de INoPSU zijn:

- bevorderen communicatie en samenwerking tussen bestaande surveillance units;
- behulpzaam zijn bij oprichting van nieuwe units;
- bevorderen informatieoverdracht en samenwerking tussen wetenschappers van verschillende landen en disciplines;
- uitwisselen van informatie over protocollen (al dan niet geïmplementeerd);
- bevorderen van het gebruik van identieke protocollen om data beter te kunnen vergelijken of grotere populaties te kunnen onderzoeken;
- delen en verspreiden van informatie over methodologie en nut van units;
- peer review en evaluatie units;

- identificeren van zeldzame ziekten met gemeenschappelijk internationaal belang;
- samenwerking met oudergroepen;
- direct (kunnen) reageren op internationale (nood)situaties, waarbij nationaal en internationaal onderzoek een bijdrage kan leveren aan wetenschap en gezondheidszorg.

INoPSU website: www.INOPSU.com

9.2 INoPSU meetings

1998 1e oprichtingsmeeting in Amsterdam

2000 2e meeting in Ottawa

2002 3e meeting in York

2004 4e meeting in Lissabon

2006 5^e meeting Dublin (?)

9.3 Lijst van aandoeningen die in 2004 internationaal werden gesignaleerd, zie ook www.inopsu.com

Abdominal injury due to child abuse	BPSU
Acute Encephalitis	PPSU
Acute flaccid paralysis	APSU, CPSP, NZPSU, SPSU
Acute rheumatic fever	SPSU
Adverse effects from complementary or alternative medicine	APSU, WPSU
Alcohol and children	IPSU
Anaphylaxis following food ingestion	APSU
Atypical mycobacterial infections	ESPED
Autism in children under 5 years	IPSU
CHARGE association/syndrome	CPSP
Childhood conversion disorder	APSU
Complicated pneumonia including empyema	WPSU
Congenital cytomegalovirus infection	APSU, BPSU
Congenital rubella syndrome	APSU, BPSU, CPSP, NZPSU, SPSU
Congenital toxoplasmosis	BPSU
Diabetes mellitus	ESPED, IPSU, LPSU, NSCK , PPSU
Downs syndrome	NSCK
Drugs (medication) related adverse events	BPSU
Early-onset eating disorder	APSU, CPSP
Foregut & Hindgut Malformations	NZPSU
Group B streptococcus	ESPED
Fetal alcohol syndrome	APSU
Haemolytic uremic syndrome	NZPSU, LPSU, PPSU, SPSU
Hemoglobinopathy	NSCK
Hepatitis C virus infection	APSU, CPSP
Hereditary periodic fever syndrome	ESPED

HIV/AIDS	APSU, BPSU, LPSU, NZPSU
Hodgkin's lymphoma	LPSU
Idiopathic nephrotic syndrome	NZPSU
Inborn Errors of Metabolism	NZPSU
Intussusception	SPSU
Invasive Type B Streptococcus under 90 days of age	PPSU
Fragile X	IPSU
Hypophosphatasia	ESPED
Imported tropical diseases: malaria, schistosomiasis	ESPED
Ingestion of lamp oil (intoxications)	ESPED
Inherited hypocalcemic salt-losing tubulopathies/Bartter-like syndromes	ESPED
Insufficient breastfeeding	NSCK
Invasive fungal infections in VLBW infants	BPSU
Invasive <i>Haemophilus influenza</i> infections (all types)	ESPED
Juvenile idiopathic arthritis	WPSU
Kawasaki disease	CGPSU, PPSU
Kernicterus	ESPED
Langerhans cell histiocytosis	BPSU
Lap-belt syndrome	CPSP
Leukemia	LPSU
Malaria	NSCK
Medium chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiency	NSCK
Meningoencephalitis	PPSU
Münchausen by proxy syndrome	APSU
Necrotizing fasciitis	CPSP
Neonatal herpes simplex virus infection	APSU, CPSP, SPSU
Neonatal hyperbilirubinemia – severe	BPSU, CPSP
Neonatal liver failure /perinatal hemochromatosis	CPSP
Neonatal sinus venous thrombosis	ESPED
Nephrotic syndrome	NSCK
Nesidioblastosis	LPSU
Neural tube defects	SPSU
Non-Hodgkin's lymphoma	LPSU
Opsoclonus myoclonus syndrome	IPSU
Pancytopenia	CGPSU
Pertussis	CGPSU
Pneumococcal sepsis/meningitis	ESPED, NZPSU
Prader-Willi syndrome	CPSP
Progressive intellectual and neurological deterioration	BPSU
Prolonged infantile cholestasis	NZPSU
Respiratory syncytial virus (RSV) disease	SPSU
Rett syndrome	APSU
Septo-optic dysplasia	WPSU

Shaken baby syndrome	SPSU, WPSU
Splenectomy and hypersplenism	WPSU
Subacute sclerosing panencephalitis and complications	ESPED
Thrombocytopenia	IPSU
Thrombosis	BPSU
Tick-borne encephalitis	SPSU
Tuberculosis	BPSU, WPSU
Varicella/zoster infection	BPSU, ESPED, SPSU
Vitamin D deficiency rickets	CGSPU, CPSP
Vitamin K deficiency bleeding	APSU, BPSU, NZPSU
West syndrome	CGSPU

Legenda:

APSU	Australian Paediatric Surveillance Unit
BPSU	British Paediatric Surveillance Unit
CGPSU	Cyprus/Greece Paediatric Surveillance Unit
CPSP	Canadian Paediatric Surveillance Program
ESPED	German Paediatric Surveillance Unit
IPSU	Irish Paediatric Surveillance Unit
LPSU	Latvian Paediatric Surveillance Unit
MPSU	Malaysian Paediatric Surveillance Unit
NSCK	Netherlands Paediatric Surveillance Unit
NZPSU	New Zealand Paediatric Surveillance Unit
PPSU	Swiss Paediatric Surveillance Unit
WPSU	Welsh Paediatric Surveillance Unit

10 Nieuwe studies

In juli 2005 zal de winnaar van de NVK stimuleringsprijs (ernstige neonatale hyperbilirubinemie) van start gaan met een nieuwe signalering. Deze studie werd gekozen uit 8 inzendingen, die alle ook goed waren. In de pijplijn zit nog een aantal studies zoals: neurale buisdefecten, helicobacter gastritis, neonataal hyperinsulinisme, Erbse parese, anorexie, morbide obesitas, congenitaal hartblock, Kawasaki syndroom, Prader Willi syndroom, ambigue genitaliën, hydrocephalus en CF.

10.1 Oproep voor nieuwe studies

10.2 Gevraagd

- Onderzoekers om in 2006 en later nieuwe NSCK signaleringen op te zetten van weinig frequente ziekten
- Kinderartsen die willen participeren in een studie bij het NSCK
- Kinderartsen die suggesties kunnen doen om aandoeningen in het NSCK op te nemen

Het NSCK :

- Is een goed functionerend, kosteneffectief opsporingsinstrument
- Is een organisatie die snel betrouwbare gegevens kan genereren
- Biedt de mogelijkheid nieuwe of weinig frequente aandoeningen te monitoren

10.3 Op zoek naar ideeën

- als je een idee hebt over een voor jou interessante aandoening, maar je weet niet hoe je het protocol of de financiering moet aanpakken, neem dan contact op met de medisch coördinator: r.pereira@pg.tno.nl tel 071 - 5181838 (maandags en vrijdags).