

W.J. MEIJER

OVERZICHT VAN DE SCREENING  
OP PKU EN CHT  
BIJ KINDEREN GEBOREN IN 1981

NEDERLANDS INSTITUUT VOOR PRAEVENTIEVE GEZONDHEIDSZORG TNO

LEIDEN

JANUARI 1983

## VOORWOORD

In bijgaande overzichten worden gegevens gepresenteerd van de landelijke screening op phenylketonurie (PKU), een aangeboren stofwisselingsstoornis en congenitale hypothyreïdie (CHT), aangeboren onvoldoende schildklierwerking. Deze gegevens hebben betrekking op de kinderen die in Nederland zijn geboren in 1981. In 1981 is 99,2% van alle pasgeborenen onderzocht. Dit hoge deelnemerspercentage is het resultaat van de vele inspanningen van alle betrokkenen en de medewerking van de ouders.

Over de achtergronden van de screening op PKU en CHT kan het volgende worden gesteld. Zowel PKU als CHT kan leiden tot onherstelbare beschadiging van het centrale zenuwstelsel in een fase waarin klinische symptomen nog zo onduidelijk zijn dat geen diagnose wordt gesteld en de noodzakelijke behandeling achterwege blijft. Screening op PKU en op CHT maakt tijdige behandeling mogelijk, waarmee de onherstelbare beschadiging van het centrale zenuwstelsel geheel of gedeeltelijk voorkomen wordt. Op deze gronden is de screening op PKU per 1 september 1974, en de screening op CHT per 1 januari 1981 landelijk ingevoerd. De gecombineerde uitvoering van deze screening berust bij de provinciale kruisverenigingen, en - in Amsterdam en Rotterdam - de GG en GD's.

De screening bestaat uit het bepalen van stofwisselingsprodukten (PKU) en schildklierfuncties (CHT) met behulp van hielprikbloed, dat op de 7e - 9e levensdag wordt afgenomen. Bij de beoordeling van de laboratoriumuitslag worden vaste selectiecriteria gebruikt. In het overgrote deel van de gevallen is de uitslag van deze eerste hielprik voldoende, zodat geen verder onderzoek nodig is. Bij een positieve, of tweemaal dubieuze uitslag wordt de huisarts verzocht het kind te verwijzen naar een kinderarts voor diagnostisch onderzoek.

Voor een verantwoorde uitvoering van de screening is een continue begeleiding noodzakelijk. Het is de taak van de Landelijke Begeleidingscommissies voor PKU en CHT om deze screening te coördineren, tekortkomingen van de screeningsprocedure op te sporen en waar nodig het screeningsprogramma bij te sturen. In deze commissies, die zijn ingesteld door de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, zijn alle bij de screening betrokken instanties vertegenwoordigd, te weten: de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, de Geneeskundige Hoofdinspectie, de academische kindergeneeskundige centra, de Ziekenfondsraad, de Nationale Kruisvereniging, de provinciale artsen jeugdgezondheidszorg, het Rijksinstituut

voor de Volksgezondheid, de laboratoria waar de screeningsbepalingen worden uitgevoerd, de klinisch psychologen van academische kinderklinieken, de Nederlandse Vereniging voor Diëtisten en het Nederlands Instituut voor Praeventieve Gezondheidszorg/TNO.

De Landelijke Begeleidingscommissies rekenen tot haar taken:

- het volgen van de deelname aan het screeningsprogramma;
- de evaluatie van de methode van de screening;
- nagaan of de bij de screening geselecteerde kinderen in het daartoe geschikte klinisch-diagnostische kanaal komen (proces-evaluatie);
- medische en psychologische beoordeling van de behandelingsresultaten op de langere termijn (effect-evaluatie).

De commissies zijn alert op de bij screening gemiste patiënten met PKU en CHT (vals-negatieven). Er zijn gelukkig nog geen vals-negatieve uitslagen bekend geworden.

De rapportage aan deze begeleidingscommissies over de screening en over het diagnostisch onderzoek berust bij het Nederlands Instituut voor Praeventieve Gezondheidszorg/TNO. Deze publikatie is verzorgd door W.J. Meijer, arts, wetenschappelijk medewerker van het NIPG.

Het stemt tot voldoening de resultaten van de screenings door deze zorgvuldige evaluatie in bijgaand overzicht te kunnen presenteren.

Prof.Dr F.J. van Sprang, voorzitter  
Landelijke Begeleidingscommissie PKU

Prof. Dr G.A. de Jonge, voorzitter  
Landelijke Begeleidingscommissie CHT

januari 1983

GEGEVENS OVER DE SCREENING OP PKU EN CHT BIJ KINDEREN GEBOREN IN 1981

PROVINCIES	AANTAL GEBORENEN	AANTAL ONDERZOCHT	NIET ONDERZOCHT						LEEFTIJD WAAROP UITSLAG BEKEND IS BIJ ENTADMIS- NISTRATIE		2e HIELPRIK VERRICHT ONDANKS NEGATIEVE UIT- SLAG 1e HIELPRIK	MEER DAN 3 HIELPRIKKE VERRICHT NAAR PKU	MEER DAN 3 HIELPRIKKE VERRICHT NAAR CHT
			TOTAAL	WEIGERING	OVERLEDEN	VERTROKKEN	MEDISCH BEZWAAR	ONBEKEND	> 18 DAGEN	< 18 DAGEN			
GRONINGEN	6705	6685	20	9	9	2			6516	169			
FRIESLAND	8226	8187	39	18	18		3		8095	92	10		3
DRENTHE	5163	5147	16	12	4				5075	72			
OVERIJSEL	15898	15803	95	45	35	4	4	7	15535	268	334	3	4
GELDERLAND	21260	21089	171	33	32	2	3	101	20328	761			10
UTRECHT	11633	11549	84	53	15	6	10		10382	1167	5		1
NOORD-HOLLAND excl. Amsterdam	18936	18804	132	24	46		2	60	13402	5402	1		2
AMSTERDAM	7636	7537	99	18	18	20	3	40	2787	4750	29	3	3
ZUID-HOLLAND excl. Rotterdam	33313	32845	468	26	45			397	31432	1413			59
ROTTERDAM	5947	5893	54	8	20	8	18		5532	361	45		20
ZEELAND	4485	4450*	35	24	5	2	1	3	4206	244	12		
NOORD-BRABANT	26308	26205	103	9	54	1	1	38	25424	781	17	1	1
LIMBURG	12161	12118	43	8	27	2	1	5	11984	134	208		
NEDERLAND	177671	176312	1359	287	328	47	15	682	160698	15614	661	7	103

\* 4450 : CHT en 4449 : PKU -



