

P.H. Verkerk  
G.J. Vaandrager

---

EERSTE RESULTATEN VAN DE SCREENING OP CONGENITALE  
HYPOTHYREOÏDIE BIJ KINDEREN GEBOREN IN 1988

Verslag van de Landelijke  
Begeleidingscommissie CHT

---

NEDERLANDS INSTITUUT VOOR PRAEVENTIEVE GEZONDHEIDSZORG/TNO

Leiden

maart 1989

Nederlands Instituut voor  
Praeventieve Gezondheidszorg TNO  
Wassenaarseweg 56  
Leiden

Postadres:  
Postbus 124  
2300 AC Leiden

Telefoon: 071-178888

© 1989 Nederlands Instituut voor Praeventieve Gezondheidszorg TNO  
Publikatienummer 89012

Voor de rechten en verplichtingen van de opdrachtgever met betrekking tot de inhoud van dit rapport wordt verwezen naar de Algemene Voorwaarden van TNO.

Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, openbaar gemaakt en/of verspreid door middel van druk, fotokopie, microfilm of op welke wijze ook zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het NIPG-TNO.

INHOUD

INLEIDING .....	1
1. DEELNAME AAN DE SCREENING .....	2
2. BELOOP VAN DE SCREENING EN VERWIJZING .....	3
3. DIAGNOSEN .....	4
4. DE METHODIEK VAN SCREENING .....	5
SAMENVATTING .....	6
LITERATUUR .....	7

## INLEIDING

In dit rapport wordt verslag uitgebracht over de eerste resultaten van de screening op congenitale hypothyreoïdie (CHT) in 1988.

Evenals het vorig jaar zijn de gegevens beperkt tot de inzendingen die per 31 januari in de NIPG-registratie aanwezig waren. Voor de individuele meldingen houdt dit in, dat die van de laatste maanden minder volledig zijn. En voor de getotaliseerde gegevens, van de kant van de entadministraties, dat het alleen de eerste 3 kwartalen betreft.

Doel van deze rapportage is om evenals in de voorgaande jaren een globale indruk te geven van de resultaten van het afgelopen jaar. In oktober 1989 zal een uitvoeriger verslag over het voorgaande jaar worden gegeven.

De rapportage was wederom mogelijk door de medewerking van velen in het veld van screening.

## 1. DEELNAME AAN DE SCREENING

Volgens de kwartaalrapportages van de provinciale - (11) en grootstedelijke (2) entadministraties werd bij 140.215 van de 140.819 in de eerste 3 kwartalen van 1988 levendgeborenen een hielprik verricht, dit is 99,57%. (Over geheel 1987 was dit 99,58%.) Wanneer de zuigelingen die vóór de screeningsleeftijd overleden buiten beschouwing worden gelaten, werd 99,75% onderzocht. (Over geheel 1987 was dit 99,76%.)

De redenen van niet-deelname worden weergegeven in tabel 1, in vergelijking met 1987.

Tabel 1. De redenen van niet-deelname aan het CHT-schermingsonderzoek in de eerste 3 kwartalen van 1988 en over geheel 1987. (Gegevens ontleend aan de kwartaallijs-ten van de entadministraties.)

Redenen	Eerste 3 kwartalen van 1988		Geheel 1987
	aantal	%*	%*
Weigering en bezwaar	199	0,14	0,14
Overleden	254	0,18	0,18
Vertrokken	44	0,03	0,03
Onbekend	107	0,08	0,08
Totaal aantal pasgeborenen	140819		185.463

\* Van het aantal pasgeborenen

Conclusie: De deelname is wederom zeer hoog.

## 2. BELOOP VAN DE SCREENING EN VERWIJZING

Het aantal negatieve uitslagen bij de 1e hielprik bedroeg 137.603, dit is 98,1% van de in de eerste 3 kwartalen gescreende kinderen. (In 1987 was dit percentage 98,2%.) Het aantal en het percentage uitslagen en verwijzingen wordt weergegeven in tabel 2, in vergelijking met die van het voorgaande jaar. Het percentage onvoldoende vulling is enigszins hoger dan in 1987.

De leeftijd bij de eerste hielprik zal in de meer definitieve rapportage over het gehele jaar 1988 worden vermeld.

Tabel 2. Uitslagen en verwijzingen van 1e en 2e hielprik in de eerste 3 kwartalen van 1988 en over geheel 1987. (Gegevens ontleend aan de kwartaallijsten van de entadministraties.)

	Eerste 3 kwartalen van 1988		Geheel 1987
	aantal	%*	%*
Na 1e hielprik:			
Negatief	137603	98,14	98,17
Dubieus	1557	1,11	1,20
Positief	222	0,16	0,14
Onvoldoende vulling	833	0,59	0,48
Na 2e hielprik:			
Negatief	1869	1,33	1,33
Dubieus^ + positief	488	0,35	0,28
Totaal verwezen	704	0,50	0,43
Totaal gescreend	140215		184686

\* Van het totale aantal gescreende zuigelingen

^ en 1e hielprik eveneens dubieus

Na de 1e hielprik werd bij 13 kinderen geen 2e hielprik verricht, hoewel dit wel geïndiceerd was. 6 Kinderen werden niet naar de kinderarts verwezen, hoewel dit op grond van de screeningsuitslagen wel noodzakelijk was.

Conclusie: Het percentage 2e hielprikken (1,70%) en verwijzingen naar de kinderarts (0,50%) is vergelijkbaar met het voorgaande jaar. Beide percentages zijn in vergelijking met CHT screeningsprogramma's in andere landen hoog.

### 3. DIAGNOSEN

Het totale aantal individuele meldingen bij het NIPG/TNO van op grond van screening verwezen en in 1988 geboren kinderen bedroeg op 31 januari 1989 928.

41 Kinderen werden gemeld met als diagnose permanente CHT, 21 met passagère CHT en 730 met geen CHT.

Bij 27 kinderen was nog geen conclusie mogelijk. Van 109 kinderen was de diagnose onbekend, bij het merendeel omdat het NIPG nog geen bericht van de behandelend kinderarts heeft ontvangen, bij enkele omdat de ouders of de behandelend kinderarts verder onderzoek weigerden.

Een van de oorzaken van het relatief hoge aantal fout-positieven (zie hoofdstuk 4) is TBG-deficiëntie. TBG-deficiëntie werd gedefinieerd als een serologische TBG-waarde van  $\leq 15$  mg/l of een positief antwoord op de vraag: "Wijst T3-harsopname of TBG-test op TBG-deficiëntie?". Voorlopig zijn er reeds 116 gevallen (12,5% van de verwezenen) gemeld.

In de meer definitieve rapportage over 1988 (oktober 1989) zal nader op de diagnose en subclassificatie van de gevallen van CHT worden ingegaan.

#### 4. DE METHODIEK VAN SCREENING

In Nederland werd gekozen voor screening op grond van zowel de T4 (thyroxine)- als TSH(schildklier stimulerend hormoon)-bepaling. In de meeste Westeuropese landen wordt alleen op TSH gescreend; daarbij vindt de herkenning in een vroeg stadium van secundaire/tertiaire CHT (waarbij de oorzaak van verminderde schildklierfunctie in het hypofyse/hypothalamusgebied is gelegen) niet plaats. In 1981 was nog weinig bekend of het opsporen van secundaire/tertiaire vormen noodzakelijk en verantwoord is. Daarom werd besloten om ook op deze gevallen te screenen, om later de waarde hiervan te kunnen vaststellen (Derksen-Lubsen, 1981).

De positief voorspellende waarde van de gehele screeningsprocedure berekend aan de hand van de eerste resultaten over 1988 is 5,3%; slechts bij 1 op de 19 verwezen kinderen werd CHT vastgesteld. Het merendeel van de gevallen met CHT (37) werd verwezen na de eerste hielprik.

Bij kinderen met een positieve uitslag bij de eerste hielprik was de kans op CHT 15,3%. Bij kinderen met een dubieuze uitslag bij de eerste hielprik en wederom een dubieuze of positieve uitslag bij de 2e hielprik werd slechts bij 0,8% CHT vastgesteld.

Er zijn tot heden nog geen gevallen van CHT, geboren in 1988, met een negatieve screeningsuitslag bekend.

Volgens de gestelde "Nieuwe werkwijze NIPG" (1987) zal een uitgebreid verslag over het jaar 1988 in oktober 1989 worden gegeven. En in 1993, als het gehele cohort de 4-jarige leeftijd heeft bereikt, zal dit nog vollediger kunnen gebeuren bij het z.g. 3e meetpunt.

Een beraadgroep ad hoc van de LBC-CHT overweegt dit jaar, mede op grond van de gegevens uit de voorgaande jaren, of de methodiek bijgesteld dient te worden. Een nadere analyse van de kinderen met gemelde secundaire/tertiaire CHT speelt daarbij een belangrijke rol.



## SAMENVATTING

Verslag wordt gedaan van de eerste resultaten van de evaluatie van de CHT-screening bij de in 1988 geboren kinderen. De deelname aan de screening is goed. Het percentage 2e hielprikken (1,70%) en verwijzingen (0,50%) bleef onveranderd hoog.

Van de 928 verwijzingen werden tot nog toe 41 kinderen met vermoedelijk permanente CHT gevonden; voorts 21 met waarschijnlijk passagère CHT. Van diverse kinderen is nog geen diagnose bekend. In de meer definitieve rapportage in oktober 1989 zal hierover nader worden bericht. Er zijn tot heden nog geen gevallen van CHT gemeld, geboren in 1988, waarbij de screeningsuitslag negatief was.

Ten aanzien van de methodiek van screening blijkt ook over 1988, dat het aantal fout-positieven hoog is.

## LITERATUUR

Derksen-Lubsen G. Screening for congenital hypothyroidism in the Netherlands (thesis). Leiden: NIPG-TNO, 1981.

Vaandrager GJ, Knipscheer W. Rapportage van de screening op congenitale hypothyreoidie bij kinderen geboren in 1986. Verslag van de Landelijke Begeleidingscommissie CHT. Leiden: NIPG-TNO, 1987.

Vaandrager GJ, Verkerk PH. Rapportage van de screening op congenitale hypothyreoidie bij kinderen geboren in 1987. Verslag van de Landelijke Begeleidingscommissie CHT. Leiden: NIPG-TNO, 1988.