

EERSTE RESULTATEN VAN DE SCREENING OP CONGENITALE

HYPOTHYREOIDIE BIJ KINDEREN GEBOREN IN 1986

Verslag aan de Landelijke Begeleidingscommissie CHT

G.J. Vaandrager

W.J. Meijer

NEDERLANDS INSTITUUT VOOR PRAEVENTIEVE GEZONDHEIDSZORG/TNO

Maart 1987

INHOUD

	pag.
INLEIDING	1
1. DEELNAME AAN DE SCREENING.	2
2. TIJDSDUREN BIJ DE SCREENING.	3
3. VERWIJZING	5
4. DIAGNOSTISCH ONDERZOEK	6
5. SAMENVATTING	9

INLEIDING

In dit rapport in het eerste kwartaal van het jaar wordt gerapporteerd over de eerste resultaten van het voorgaande jaar. Het betreft de gegevens die per 31 januari in de NIPG-registratie aanwezig zijn. Voorts de getotaliseerde gegevens over de screening die per kwartaal vanuit de provinciale en grootstedelijke entadministraties werden verkregen, voor zover over het voorgaande jaar aanwezig, in casu over de eerste drie kwartalen. De rapportage dient om reeds een globale indruk over de CHT-screening van het afgelopen jaar te verkrijgen. In het derde kwartaal zal een volledig jaarverslag van het voorgaand jaar worden gegeven.

1. DEELNAME AAN DE SCREENING

Het aantal geborenen bedroeg in de eerste 3 kwartalen van 1986 139687. Hiervan werden 139047 voor screeningsonderzoek geprikt, dit is 99.5%. Wanneer de kinderen die vóór de screeningsleeftijd overleden buiten beschouwing worden gelaten, werd van alle kinderen die in aanmerking komen voor screening 99.73% onderzocht. In 1985 was dit 99.72%, in 1984 99.64%.

De redenen voor niet-onderzoek worden hieronder weergegeven, in vergelijking met 1985 en 1984.

Tabel 1 De redenen van niet-deelname aan het CHT-screeningsonderzoek in 1986 in getal en per 1000, in 1985 en 1984 per 1000. (Gegevens ontleend aan de kwartaallijsten van de entadministraties*)

Reden	1986 (aantal)	1986 0/00	1985 0/00	1984 0/00
Weigering + bezwaar	(225)	1.6	1.8	1.9
Overleden	(257)	1.8	1.9	1.9
Vertrokken	(41)	0.3	0.2	0.2
Onbekend	(117)	0.8	0.8	1.5
Totaal aantal pasgeborenen	139687 (3 kwartalen)		176641 (4 kwartalen)	173102 (4 kwartalen)

Conclusie: De deelname is goed, is het laatste jaar nog iets verder verbeterd.

*Van twee provincies waren de lijsten van het 3e kwartaal 1986 nog niet aanwezig, nl. van Groningen en Noord-Holland; de getallen over het 2e kwartaal werden in de berekening gesubstitueerd.

2. TIJDSDUREN BIJ DE SCREENING

Leeftijd eerste hielprik

Van de gehele populatie gescreende pasgeborenen werd voor ieder van de 5 CHT-laboratoria door het Referentieinstituut voor de CHT-screening te Rotterdam* (dr. W. Schopman) per kwartaal de cumulatieve percentages berekend van de geboortedatum tot de datum van eerste hielprik. In onderstaande tabel wordt voor de jaren 1986, 1985 en 1984 het gemiddelde van de per CHT-laboratorium berekende percentages weergegeven. Dit is per definitie niet gelijk aan het landelijke cijfer doch zal weinig hiervan verschillen. Door dezelfde berekening is vergelijking tussen de jaren mogelijk. Het betreft de cumulatieve percentages op de leeftijd van 9 dagen (dit is de laatste in het draaiboek aanbevolen hielprikdag) en voorts, om een indruk hiervan te verkrijgen, op de leeftijd van 14 dagen.

Tabel 2 Cumulatieve percentages van deelname aan CHT-screening (eerste hielprik) op de leeftijd van 9 en 14 dagen in 1986, 1985 en 1984; gemiddelde van de eerste 3 kwartalen. Gegevens ontleend aan de kwartaalverslagen van de CHT-laboratoria*

Leeftijd	1986 cum %	1985 cum %	1984 cum %
Op de leeftijd van 9 dagen	74.8	74.8	72.2
Op de leeftijd van 14 dagen	87.8	86.7	85.9
Aantal eerste hielprikken (eerste 3 kwartalen)	141290	134636	132138

*De kwartaalrapporten werden bewerkt voor E. Endert, J.G.C. van de Meene, J.G. Loeber, J.F.W. Tertoolen en W. Schopman, in opdracht van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieuhygiëne te Bilthoven.

Conclusie: De leeftijden van eerste hielprik zijn iets verbeterd, doch zijn zeker nog niet optimaal.

Datum van ontvangst van de schriftelijke uitslag van de le hielprik

Op de kwartaallijsten van de 15 provinciale en grootstedelijke entadministraties werd gemeld dat van 14997 kinderen pas op de leeftijd van 18 dagen of ouder de schriftelijke uitslag van de le hielprik werd ontvangen, dit is 10.8% van het totale aantal gescreende kinderen in 1986 (januari t/m september). Dit percentage is nog aanzienlijk hoger dan in 1985 (over alle 4 kwartalen 6.7%).

Over 1985 was het reeds opgevallen dat het hoge percentage hoofdzakelijk bepaald werd door de entadministraties Noord-Holland en Amsterdam (zie de NIPG-rapportage van september 1986). Thans was dit in nog sterkere mate het geval: Het percentage waarvan voor de 18e levensdag nog geen schriftelijke uitslag van de le hielprik was ontvangen bedroeg in Noord-Holland 68.2% en in Amsterdam 42.1%; in alle overige entadministraties was dit percentage minder dan 6%. Bij navraag bleken de antwoorden van Noord-Holland en Amsterdam op de vraag 'ontvangst schriftelijke uitslag le hielprik' vooral betrekking te hebben op de negatieve uitslagen. De afwijkende screeningsuitslagen worden snel volgens het draaiboek aan de provinciale arts jeugdgezondheidszorg doorgegeven. Het totaal van deze gegevens geeft dus, indien het wordt vergeleken met de andere regio's, een vertekend beeld. De betreffende vraag op de kwartaallijsten zal in overleg met betrokkenen worden gewijzigd.

In de a.s. septemberrapportage zullen van de verwezen kinderen van 1986 behalve de leeftijd van eerste hielprik, ook de leeftijd bij verwijzing en van het eerste diagnostische onderzoek worden vermeld.

3. VERWIJZING

Het aantal negatieve uitslagen bij de 1e hielprik bedroeg 136596, dit is 98.2% van de in deze eerste 3 kwartalen gescreende kinderen (over geheel 1985 was dit percentage 98.1%; over 1984 98.0 %).

Het aantal en het percentage herhalingsonderzoeken en verwijzingen wordt in tabel 3 weergegeven, eveneens in vergelijking met de twee voorgaande jaren.

Tabel 3 De dubieuze en positieve uitslagen en de verwijzingen na 1e en 2e hielprik in 1986 (3 kwartalen) in getal en per 100, in 1985 en 1984 (beide 4 kwartalen) per 100

Uitslag	1986		1985	1984
	(aantal)	%	%	%
Na 1e hielprik:				
Dubieus	(1593)	1.15	1.12	1.16
Positief	(233)	0.17	0.11	0.16
Onvoldoende vulling	(625)	0.45	0.63	0.66
Na 2e hielprik:				
Negatief	(1723)	1.24	1.44	1.47
Dubieus + positief	(383)	0.28	0.29	0.33
Totaal verwezen	(616)	0.44	0.40	0.49

Conclusie: Het percentage geïndiceerde 2e hielprikken (1.77%) en het percentage verwijzingen veranderde weinig t.o.v. de voorgaande jaren. De vulling van de filtreerpapierstrook bij de bloedafname voor de 1e hielprik is verbeterd.

4. DIAGNOSTISCH ONDERZOEK

Vanuit de registratie werd de stand van zaken opgenomen op 31 januari 1987. Dit houdt in dat de meldingen van de laatste geboortemaanden minder volledig zijn.

Het totale aantal meldingen van op grond van de screening verwezen kinderen bedraagt 707.

De huidige diagnostische conclusie hiervan is:

CHT - niet passagère	53	
- passagère	12	
. + TBG-deficiëntie		0
Geen CHT.	524	
. + TBG-deficiëntie		49
Nog geen conclusie mogelijk	31	
Nog geen bericht	87	
	<u>707</u>	

De verdeling van deze diagnosegroepen wordt hieronder gegeven naar kinderen met positieve TSH-waarden bij 1e of 2e screening ($\geq 0.20 \mu\text{E/stans}$) en naar de overige verwezen kinderen.

	88 (TSH↑):		
		CHT - niet-passagère	47
		- passagère	7
		. +TBG-deficiëntie	0
		Geen CHT	16
707		. +TBG-deficiëntie	2
		Nog geen conclusie mogelijk	6
		Nog geen bericht	12
			<hr/>
			88

	619 :		
	(overige)	CHT - niet-passagère	6
		- passagère	5
		. +TBG-deficiëntie	0
		Geen CHT	508
		. +TBG-deficiëntie	47
		Nog geen conclusie mogelijk	25
		Nog geen bericht	75
			<hr/>
			619

Conclusie: Geen duidelijke verandering t.o.v. de voorgaande jaren. De kinderen met CHT werden ook thans grotendeels voor diagnostisch onderzoek verwezen op grond van een verhoogde TSH-waarde bij screening (47 van de 53). Het aantal z.g. fout-positieven op grond van de T4-screeningswaarden (bij normale TSH) is hoog. Het diagnostisch proces blijkt veel tijd te nemen, daar van 118 meldingen nog geen diagnose mogelijk was of, van diversen ook na rappelering, nog geen bericht t.a.v. de diagnostische conclusie werd ontvangen.

Ten aanzien van passagère CHT en van TBG-deficiëntie worden nog enige gegevens verzameld:

Passagère CHT.

Onder passagère CHT wordt verstaan een CHT die wordt aangetoond met diagnostisch onderzoek, en die spontaan verdwijnt. Door verscheidene kinderartsen wordt "passagère CHT" ingevuld indien alléén de screeningswaarde afwijkend is, waarbij er alleen

sprake is van een fout-positieve screeningsuitslag. Bij de 707 meldingen waren 12 gevallen van passagère CHT, waarvan bij diagnostisch onderzoek 7 met een tijdelijk verhoogde TSH-waarde en 5 alleen met een tijdelijk verlaagde T4-waarde (zonder TBG-deficiëntie). Tijdelijke therapie van schildklierhormoon kregen 4 van deze 12 kinderen.

TBG-deficiëntie

Bij de 707 meldingen van verwezen kinderen werden 49 gevallen van TBG-deficiëntie geconstateerd.

In de meeste gevallen werd de diagnose gesteld op een TBG-waarde van < 15 mg/l, in enkele gevallen op de bepaling van T3-harsopname.

Niet bij alle gevallen waarin bij diagnostisch onderzoek de T4-waarde verlaagd was werd door de betreffende kinderarts onderzoek op TBG-deficiëntie verricht. Soms was dit niet het geval omdat bij een verhoogde TSH de diagnostiek speciaal gericht was op de uitsluiting of bevestiging van CHT, soms omdat op grond van bekende TBG-deficiëntie in het gezin werd aangenomen dat dit eveneens bij het verwezen kind het geval was. In meerdere gevallen bleek het beeld van TBG-deficiëntie onvoldoende bij de kinderarts bekend te zijn.

Twee van de 49 gevallen gingen gepaard met een positieve TSH-schermingswaarde (≥ 0.20 μ E/stans); in 47 gevallen was er bij screening alleen een verlaagde T4- of een licht verhoogde TSH-waarde. Bij alle 49 gevallen was de conclusie: geen CHT.

5. SAMENVATTING

Verslag wordt gedaan over de eerste resultaten van de screening op CHT bij de in 1986 geboren kinderen. De deelname aan de screening was goed, verbeterde nog iets ten opzichte van de voorgaande jaren.

De leeftijden van eerste hielprik verbeterden iets, doch zijn nog niet optimaal. Het percentage 2e hielprikken (1.77%) en verwijzingen (0.44%) veranderde weinig. De vulling van de filterpapierstrook bij de bloedafname van de eerste hielprik is verbeterd. Wat de diagnosestelling betreft was er ook weinig verschil met de voorgaande jaren. Bij de 707 verwijzingen werden 65 kinderen met CHT gevonden, waarvan 12 passagère. De verwijzing vond grotendeels plaats op grond van een verhoogde screenings-TSH (bij 47 van de 53). Het aantal zg. fout-positieven op grond van de T4-schermingswaarden bij normale of licht verhoogde TSH is hoog. Het diagnostisch proces blijkt lang te duren. Van 118 kinderen is nog geen conclusie mogelijk of werd nog geen bericht ontvangen. Het aantal kinderen waarbij de diagnose TBG-deficiëntie werd gesteld was 49. Waarschijnlijk is het percentage TBG-deficiëntie in werkelijkheid hoger, omdat in diverse gevallen geen onderzoek hiernaar werd verricht.