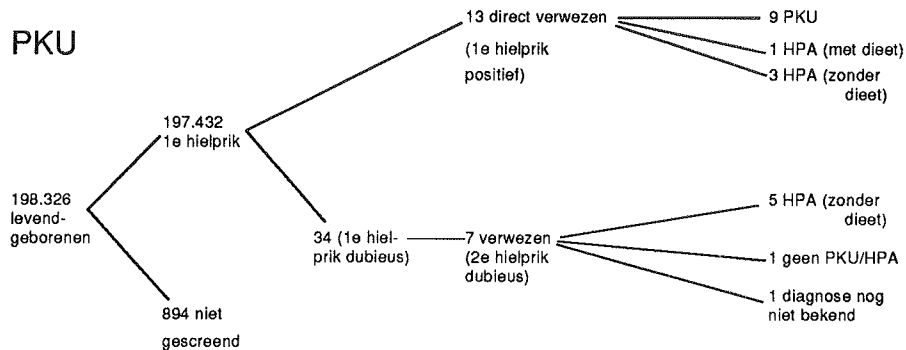


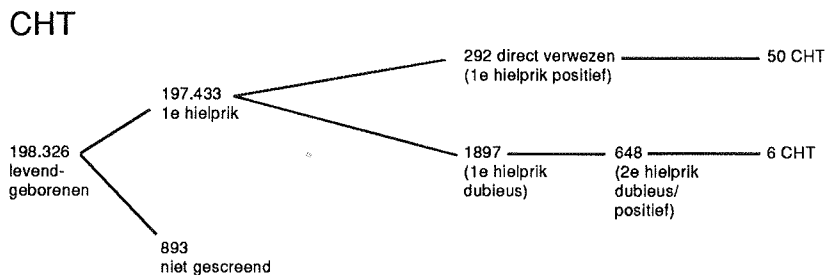
van de hormoonbepalingen in plasma, dient benadrukt te worden dat de screeningsassays een relatief geringe nauwkeurigheid hebben. De rapportage van de screening T4 concentratie in SD blijft onveranderd. Zoals gebruikelijk brengt de entadministratie u op de hoogte van de screeningsuitslagen van de naar u verwezen kinderen.

Stroomdiagrammen

De stroomdiagrammen geven in het kort het beloop van de screening in 1991 weer:



Opm. Naast de patiënten vermeld in het diagram zijn nog twee patiënten met PKU opgespoord in 1991 op grond van een positieve familie-anamnese, zodat het totale aantal met een fenylalanine-beperkt dieet behandelde patiënten 12 is.

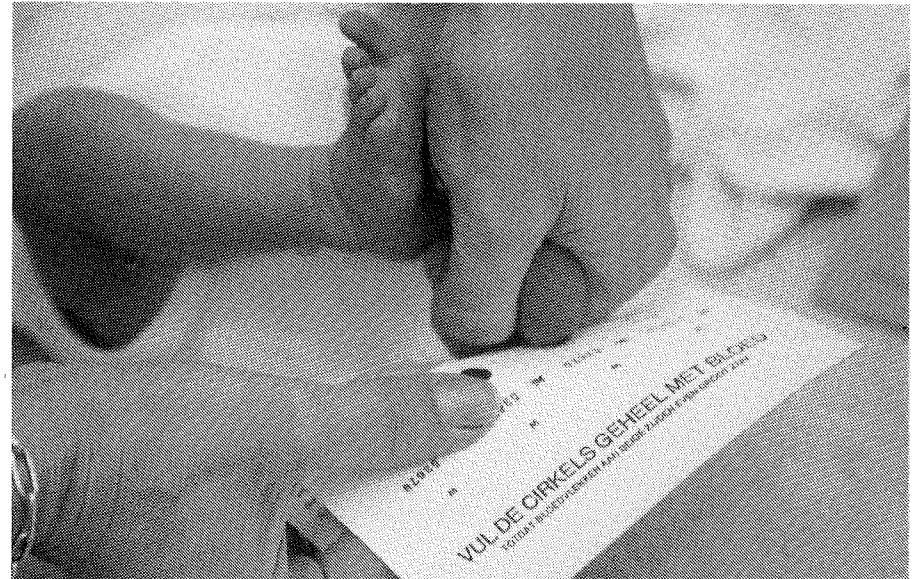


Het PKU-rapport is te bestellen door het overmaken van fl. 21,- (incl. BTW) op postrekening 99.889 ten name van TNO-Gezondheid te Leiden onder vermelding van bestelnummer 92069; het CHT-rapport is te bestellen onder nummer 92066 en overmaking van fl. 27,85

Samenvatting uit de rapportages van de

Screening op Fenyketonurie en Congenitale Hypothyreoïdie bij kinderen geboren in 1991

Verslag van de Landelijke
Begeleidingscommissies PKU en CHT



P.H. Verkerk
S.P. Verloove-Vanhorick

Leiden
oktober 1992



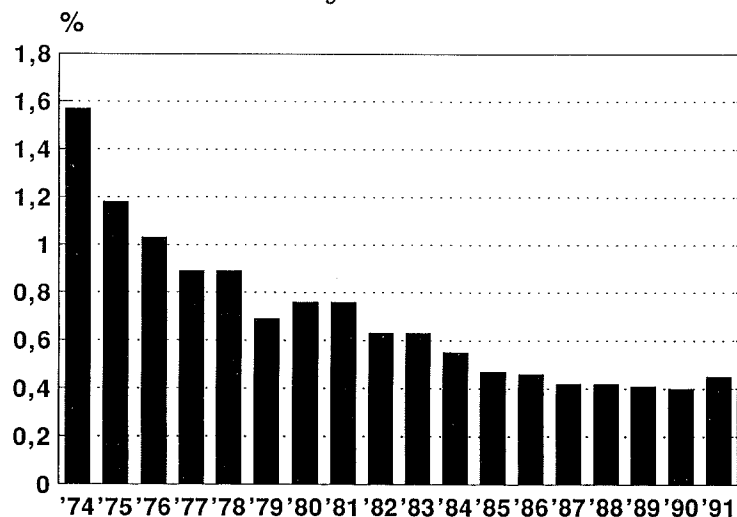
DE SCREENING OP PKU EN CHT IN 1991

In dit rondschrijven willen we u informeren over de screening op PKU en CHT in 1991. De volledige rapportages kunt u opvragen bij het NIPG-TNO.

Deelname

Het percentage niet-deelname is vanaf het begin van de screening (PKU in 1974, CHT in 1981) gering. In 1991 was voor het eerst sinds 10 jaar sprake van een lichte stijging (figuur 1).

Figuur 1 Niet-deelname aan de screening



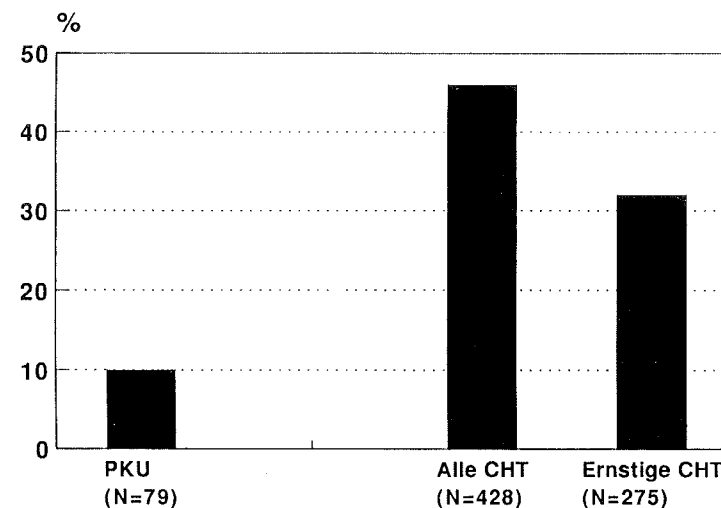
CHT-patiënten veelal laat behandeld

PKU-patiënten worden aanzienlijk eerder behandeld dan CHT-patiënten ($p < 0,001$) (figuur 2). De subgroep van CHT-patiënten die geen of weinig T4 produceert ('ernstige CHT') wordt eerder behandeld dan patiënten die nog een redelijke T4 productie hebben. Echter in vergelijking met PKU-patiënten wordt ook deze subgroep aanzienlijk later behandeld ($p < 0,001$). In vergelijking met de periode voordat in Nederland gescreend werd op CHT is er overigens wel een grote winst geboekt. Toen werd bijna 90% van de CHT-patiënten behandeld na de leeftijd van drie weken (T. Kindergeneesk. 1977; 45: 1-5).

In overleg met de provinciale artsen jeugdgezondheidszorg wordt nagegaan hoe het proces van verwijzing bij de CHT-screening versneld kan worden. Uw bijdrage zou kunnen bestaan uit het instrueren van uw secretariaat dat u

kinderen met een afwijkende screeningsuitslag met spoed wilt zien. Verder willen we u verzoeken na te gaan, of bij de verpleging bekend is, dat alle zuigelingen (ook prematuren) de hielprik dienen te krijgen op dag 6 tot en met 8 (geboortedag geldt als dag 0).

Figuur 2 Percentage direct verwezen patiënten met PKU en CHT, geboren in 1981 - 1991, waarbij de behandeling pas begonnen werd op de leeftijd van drie weken of later



Patiënten gemist bij de screening

In 1991 is één patiënt met secundaire/tertiaire CHT gemist bij de screening. De diagnose werd gesteld op de leeftijd van vijf maanden.

Nieuwe eenheden bij de screening

Met ingang van 1 januari 1993 zullen de laboratoria de T4- en TSH-uitslagen rapporteren in S.I.-eenheden, en wel in nmol/l, respectievelijk mE/l. Tot op heden wordt de screeningsuitslag van de T4-bepaling uitgedrukt in pg/stans en in standaarddeviaties (SD) ten opzichte van het gemiddelde van alle bepalingen van die dag. De screeningsuitslag van de TSH-bepaling wordt uitgedrukt in $\mu\text{E}/\text{stans}$. De eenheden kunnen als volgt in elkaar worden omgerekend:

T4 (in nmol/l) = 1,3 x T4 (in pg/stans), vb 130 nmol/l = 100 pg/stans

TSH (in mE/l) = 250 x TSH (in $\mu\text{E}/\text{stans}$), vb 250 mE/l = 1 $\mu\text{E}/\text{stans}$

Hoewel nu in principe een directe vergelijking mogelijk wordt met resultaten