

Earth, Life & Social Sciences

Schipholweg 77-89

2316 ZL Leiden

Postbus 3005

2301 DA Leiden

www.tno.nl

T +31 88 866 90 00

TNO-rapport**TNO/CH 2015 R11437****Neonatale hielprikscreening - Monitor 2014**

Datum	Oktober 2015
Auteur(s)	Y. Schönbeck A. Rijpstra P.H. Verkerk
Aantal pagina's	20
Opdrachtgever	RIVM
Projectnummer	060.07794/01.01

Alle rechten voorbehouden.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie, 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 opdrachten aan TNO, dan wel de betreffende terzake tussen de partijen gesloten overeenkomst.

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

© 2015 TNO

Samenvatting, conclusies en aanbevelingen

In dit rapport worden de monitorindicatoren van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2014 beschreven en vergeleken met voorgaande jaren. Het betreft indicatoren waarvan er gegevens zijn tot diagnostisch onderzoek, oftewel tot en met de verwijzing naar de kinderarts.

Conclusies

- De resultaten van de meeste indicatoren vallen binnen de gestelde streef- of signaalwaarden.
- De resultaten van de meeste indicatoren liggen in lijn met de resultaten uit voorgaande screeningsjaren.
- De deelnamegraad voor de hieprikscreening was in 2014 99,3%. De streefwaarde voor **deelnamegraad** wordt daarmee gehaald (Tabel 1). Wel is er vanaf 2008 een afname van de deelnamegraad (Figuur 1). Deze afname kan (grotendeels) verklaard worden door een verbeterde registratie door RIVM-Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP). Oftewel, de afname betreft waarschijnlijk een registratie-artefact.
- De streefwaarde voor **tijdigheid van de eerste hiepriek** is niet gehaald: 98,5% is binnen 168 uur gescreend, terwijl de streefwaarde 99,0% is (Tabel 1). Ook in de jaren 2007-2013 lag dit percentage onder de 99%. In de provincies Utrecht, Noord-Holland (excl. Amsterdam) en de regio Amsterdam is het percentage tijdige eerste hieprieken het laagst (<98%).
- De stijgende trend in het aantal ouders dat **bezwaar** maakt tegen het gebruik van het restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek sinds 2008 loopt door in 2014 (Figuur 5) en was in 2014 4,9%.
- Het percentage setjes waarop de gegevens volledig zijn ingevuld (indicator **volledigheid van de setjes**) kon niet vastgesteld worden door het ontbreken van gegevens over bloed- of wisseltransfusies in de bestanden die TNO van RIVM-DVP ontvangt.
- Het percentage setjes met een dubieuze uitslag voor AGS was in 2014 0,070%. Daarmee is de streefwaarde voor de indicator **tweede hiepriek voor AGS** ($\leq 0,090\%$) in 2014 gehaald (Tabel 3). In 2013 werd de streefwaarde niet gehaald (0,096%).
- Het percentage setjes met een dubieuze uitslag voor CH was in 2014 0,74%. Dat is hoger dan in 2013 (0,55%). Daarmee is de streefwaarde voor de indicator **tweede hiepriek voor CH** ($\leq 0,50\%$) ook in 2014 niet gehaald (Tabel 4).
- Het **verwijscijfer voor CH** was in 2014 0,22%. Het verwijscijfer toont een langzame stijging sinds 2007 (Figuur 11).
- Het **verwijscijfer voor de metabole ziekte VLCAD** was in 2014 beduidend lager dan in 2013, maar nog steeds iets hoger dan in 2007-2012 (zie Figuur 13-2). Per 1-7-2013 zijn de criteria voor verwijzing voor VLCAD gewijzigd¹.

¹ Afkapgrens voor VLCAD is gewijzigd: Per 1-7-2013 wordt de uitslag als afwijkend geclassificeerd indien $C14:1 \geq 0,60 \mu\text{mol/l}$ bloed óf ratio $C14:1/C2 \geq 0,023$. In de periode van 1-10-2010 tot 1-7-2013 was de afkapgrens alleen gebaseerd op C14:1 (afkapgrens hetzelfde als vanaf 1-7-2013). Voor 1-10-2010 was de afkapgrens ook alleen gebaseerd op C14:1 en was de afkapgrens hoger (0,80 $\mu\text{mol/l}$ bloed).

Door deze verandering is een hoger aantal verwijzingen te verwachten. Hoewel de verandering pas halverwege 2013 werd ingevoerd, was het verwijscijfer voor 2013 al beduidend hoger dan in 2007-2012. Over heel 2014 was daarom een hoger verwijscijfer te verwachten dan in 2013. In 2014 was het aantal verwijzingen echter aanzienlijk lager dan in 2013. Daarbij moet opgemerkt worden dat het om kleine aantallen gaat en toeval hierbij een rol kan spelen (n=16 in 2013, n=6 in 2014).

- Het **verwijscijfer voor CF** toont een dalende trend sinds de invoering in 2011, ondanks dat sinds april 2013 ook dragers van één CF-mutatie worden verwezen naar een kinderarts.

Aanbevelingen

- We bevelen extra aandacht aan voor de tijdigheid van de eerste hielprik.
- We bevelen extra aandacht aan voor het hoge aantal tweede hielprikken voor de screening op CH.
- We bevelen extra aandacht aan voor de gestage stijging van het verwijscijfer voor CH ondanks de aanpassing van de afkapwaarde.

Inhoudsopgave

	Samenvatting, conclusies en aanbevelingen	2
1	Inleiding	5
2	Resultaten en trends 2007-2014: algemeen	6
2.1	Deelnamegraad	6
2.2	Volledigheid setjes	8
2.3	Tijdigheid eerste hielprik	8
2.4	Bezwaar gebruik restant	9
2.5	Totaal verwijscijfer	10
3	Resultaten en trends 2007-2014: naar aandoening.....	11
3.1	Adrenogenitaal syndroom (AGS).....	11
3.2	Congenitale hypothyreoïdie (CH)	12
3.3	Metabole ziekten (MZ)	14
3.4	Sikkelcelziekte (SCZ).....	17
3.5	Cystische fibrose (CF, taaislijmziekte).....	19

1 Inleiding

Het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) voert de regie van de neonatale hielprikscreening (NHS), die in Nederland in 1974 is ingevoerd. Het doel van de neonatale hielprikscreening is het opsporen van ernstige aandoeningen bij de pasgeborene waarbij interventies kort na de geboorte duidelijke voordelen hebben voor de pasgeborene, zoals het voorkómen van onherstelbare schade door tijdige behandeling.

In dit rapport worden de monitorindicatoren van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2014 beschreven en vergeleken met voorgaande jaren. De selectie van indicatoren is gemaakt in overleg met het CvB en de Werkgroep informatievoorziening en kwaliteit NHS (WIKNHS). Het betreft indicatoren waarvan er gegevens zijn tot diagnostisch onderzoek, oftewel tot en met de verwijzing naar de kinderarts. Een uitgebreidere beschrijving van de screening en gegevens over met name het diagnostisch traject zijn te vinden in het TNO-rapport “Neonatale hielprikscreening – Evaluatie 2014” (volgt). Alle gegevens van dit monitorrapport zijn afkomstig uit het registratiesysteem (Praeventis) van de Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM. De signaal- en streefwaarden² zijn overgenomen uit het document ‘Indicatorenset Neonatale Hielprikscreening’ d.d. 1 juli 2014. Deze zijn tot stand gekomen in overleg met de WIKNHS.

Er wordt binnen de neonatale hielprikscreening en in dit rapport onderscheid gemaakt tussen een eerste hielprik, een herhaalde eerste hielprik, tweede hielprik en herhaalde tweede hielprik:

- Eerste hielprik: de eerste hielprik die wordt afgenomen.
- Herhaalde eerste hielprik: indien er sprake is van ‘onvoldoende vulling’ of indien er minder dan 48 uur tussen bloedtransfusie en hielprik is, dient de hielprik herhaald te worden. Om verwarring met de term ‘tweede hielprik’ te voorkomen wordt in dergelijke gevallen gesproken van een herhaalde eerste hielprik. NB: Er kan ook sprake zijn van een herhaalde tweede hielprik.
- Tweede hielprik: indien bij de eerste hielprik sprake is van een dubieuze uitslag wordt een tweede hielprik verricht.
- Tweede herhaalde hielprik: analoog aan de herhaalde eerste hielprik.

² In figuren zijn, indien relevant, de streefwaarden uit 2014 toegevoegd. Dit zijn niet noodzakelijkerwijs de streefwaarden in de voorliggende jaren.

2 Resultaten en trends 2007-2014: algemeen

Tabel 1 geeft een overzicht van algemene indicatoren voor de neonatale hielprikscreening.

Tabel 1: Algemene indicatoren voor de neonatale hielprikscreening in 2014

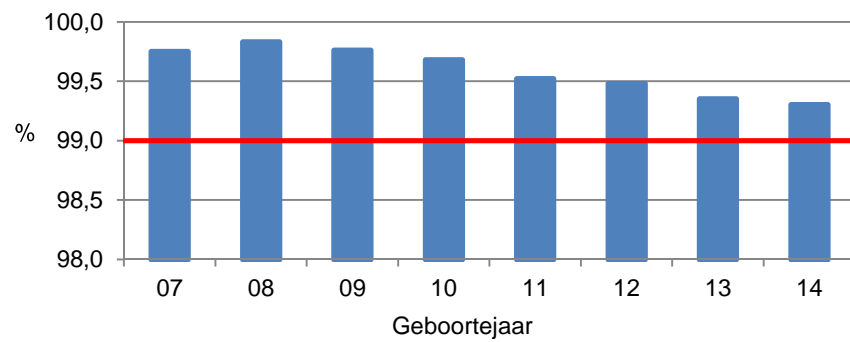
Indicator	2014	Streef- of signaalwaarden
Deelnamegraad (% levendgeborenen dat is gescreend)^	99,3%	Signaalwaarde: minimaal 99,0%
Tijdigheid eerste hielprik (% levendgeborenen bij wie respectievelijk <72 uur, <96 uur, <120 uur en <168 uur na de geboorte bloed voor de eerste hielprik is afgenomen)	<72 uur: 0,8% <96 uur: 40,1% <120 uur: 74,0% <168 uur: 98,5%	Streefwaarde: <168 uur: minimaal 99,0%
Volledigheid setjes (% hielpriksetjes waarop de gegevens volledig zijn ingevuld; Een kaartje is niet volledig ingevuld als één of meer van de volgende gegevens ontbreken: datum en tijdstip geboorte, datum en tijdstip bloedafname, geboortegewicht, zwangerschapsduur in weken en dagen, bloed/wisseltransfusie kind.)	Niet te bepalen wegens het ontbreken van gegevens over bloed- of wisseltransfusie in het bestand dat aan TNO ter beschikking is gesteld.	Geen streef- of signaalwaarde
Bezwaar gebruik restant (% ouders dat bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek)	4,9%	Geen streef- of signaalwaarde

^ na exclusie van kinderen die voor screening zijn overleden (n=388)

2.1 Deelnamegraad

De deelname aan de hielprikscreening in 2014 was 99,3% en valt daarmee binnen de signaalwaarde van 99,0% (zie Tabel 1). Figuur 1 geeft de trend in deelname weer sinds 2007. Sinds 2008 is er een afname in de deelname. Deze afname is waarschijnlijk het gevolg van het beter registreren door RIVM-DVP van kinderen zonder screeningsgegevens. Voorheen was er jaarlijks een groep van 800-1000 kinderen zonder screeningsgegevens, zonder dat de reden hiervoor was geregistreerd. Deze kinderen werden niet meegeteld in de deelnamegraad. Sinds 2008 is RIVM-DVP de redenen voor niet-deelname van deze kinderen beter gaan registreren. De groep zonder screeningsgegevens is daardoor teruggebracht van 5 promille in 2008 tot 0,27 promille (47 kinderen) in 2014. Sinds 2008 is er vooral een toename in het aantal geregistreerde bezwaren van ouders voor de hielprik en het aantal hielprikken dat elders is uitgevoerd (zie Figuur 2).

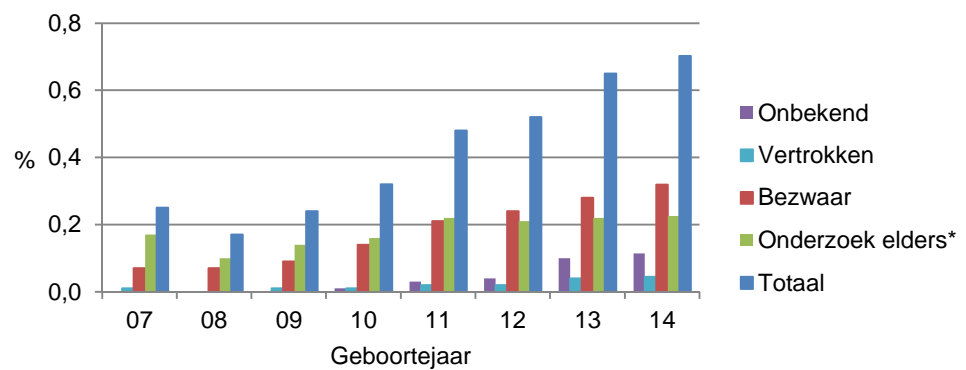
In 2014 was de deelnamegraad het laagst in de regio's Amsterdam en Zeeland. In Amsterdam was dit voornamelijk het gevolg van bezwaar bij de ouders, in Zeeland kwam dit doordat het hielprikonderzoek elders al was uitgevoerd (zie Tabel 2).



Figuur 1: Deelname[^] aan de screening naar geboortejaar (2007-2014) (rode lijn is signaalwaarde 2014: <99,0%)

Let op: in verband met de leesbaarheid van de grafiek begint de y-as bij 98%

[^] berekend na exclusie van kinderen die voor screening zijn overleden



Figuur 2: Redenen van niet-deelname[^] aan de screening (2007-2014)

[^] na exclusie van kinderen die voor screening zijn overleden

* in 2007 -2009: inclusief de categorie 'onbekend'

Tabel 2: Deelname[^] aan de screening naar provincie/grote steden in 2014

Provincie/stad	Geborenen [^]	Gescreend	Niet gescreend		Niet gescreend i.v.m. bezwaar		Niet gescreend i.v.m. onderzoek elders	
	n	n	n	%	n	%	n	%
Groningen	5.384	5.346	38	0,71	12	0,22	11	0,20
Friesland	6.364	6.346	18	0,28	5	0,08	4	0,06
Drenthe	4.390	4.365	25	0,57	7	0,16	6	0,14
Overijssel	12.114	12.074	40	0,33	18	0,15	16	0,13
Flevoland	4.961	4.941	20	0,40	11	0,22	8	0,16
Gelderland	19.991	19.894	97	0,49	55	0,28	30	0,15
Utrecht	14.939	14.837	102	0,68	46	0,31	21	0,14
Noord-Holland (excl. A'dam)	19.235	19.111	124	0,64	75	0,39	29	0,15
Amsterdam	10.905	10.718	187	1,71	84	0,77	61	0,56
Zuid-Holland (excl. R'dam)	33.802	33.543	259	0,77	130	0,38	43	0,13
Rotterdam	7.416	7.365	51	0,69	11	0,15	12	0,18
Zeeland	3.689	3.624	65	1,76	12	0,33	51	1,38
Noord-Brabant	24.447	24.312	135	0,55	67	0,27	59	0,24
Limburg	8.888	8.810	78	0,88	30	0,34	47	0,53
onbekend	39	37	2	5,12	0	0	0	0
Nederland	176.564	175.323	1241	0,70	563	0,32	399	0,23

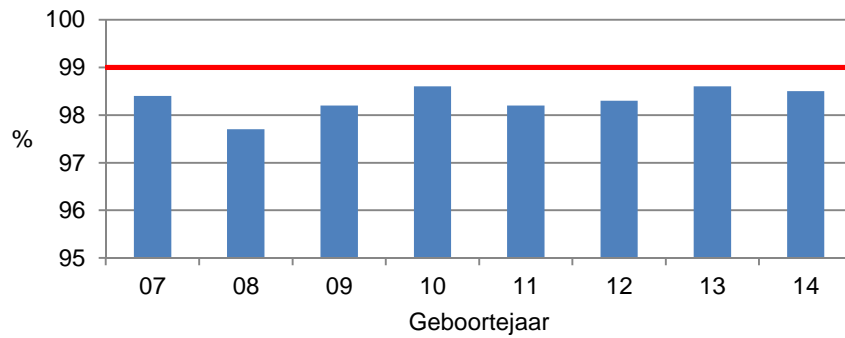
[^] na exclusie van 388 kinderen die voor screening zijn overleden

2.2 Volledigheid setjes

Deze indicator is niet te bepalen wegens het ontbreken van gegevens over bloed- of wisseltransfusie in de bestanden die TNO ontvangt van RIVM-DVP.

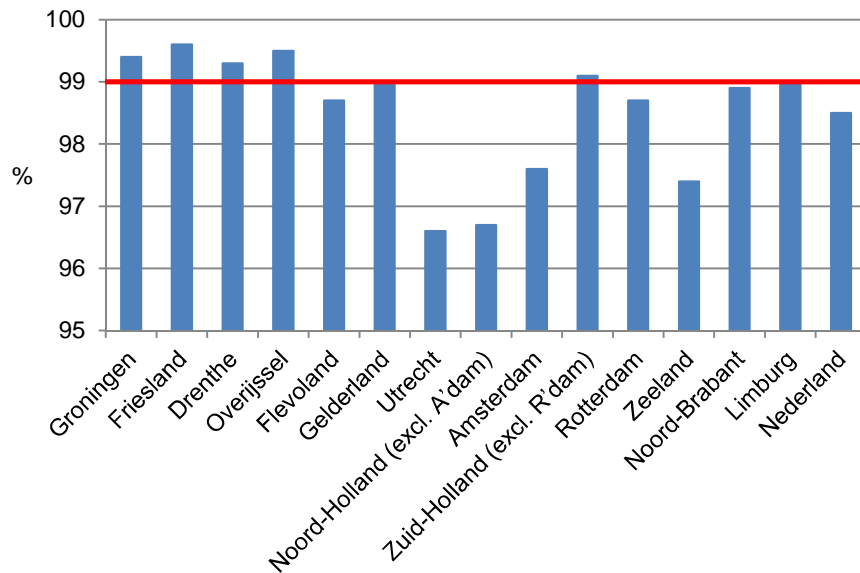
2.3 Tijdigheid eerste hiepriek

Het percentage eerste hiepriekken dat in 2014 is uitgevoerd binnen 168 uur na geboorte is vergelijkbaar met 2013 (98,5% in 2014 t.o.v. 98,6% in 2013). De streefwaarde van minimaal 99,0% is daarmee niet gehaald. Dit was ook in de jaren 2007-2013 het geval (zie Figuur 3). Figuur 4 laat zien dat het percentage tijdig uitgevoerde eerste hiepriekken in de provincies Utrecht, Noord-Holland (excl. Amsterdam), Zeeland en de regio Amsterdam het laagst lag (<98%). In de provincies Flevoland, Noord-Brabant en de regio Rotterdam werd de streefwaarde net niet gehaald. Rotterdam haalde de streefwaarde in 2013 wel.



Figuur 3: Percentage eerste hiepprikken uitgevoerd binnen 168 uur na geboorte, naar geboortjaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\geq 99,0\%$)

Let op: in verband met de leesbaarheid van de grafiek begint de y-as bij 95%

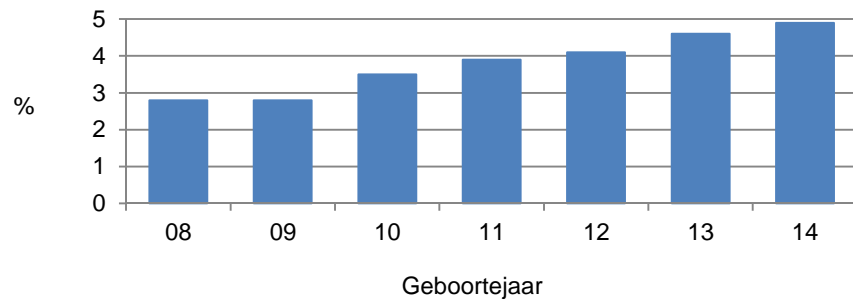


Figuur 4: Percentage eerste hiepprikken uitgevoerd binnen 168 uur na geboorte, naar provincie/grote steden (2014) (rode lijn is streefwaarde: $\geq 99,0\%$)

Let op: in verband met de leesbaarheid van de grafiek begint de y-as bij 95%

2.4 Bezwaar gebruik restant

In 2014 maakte 4,9% van de ouders bezwaar tegen het gebruik van het restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek. Dit percentage toont een stijgende trend sinds 2008 (zie Figuur 5). Voor 2007 zijn geen gegevens beschikbaar voor deze indicator.



Figuur 5: Percentage ouders dat bezwaar maakt tegen gebruik restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek naar geboortjaar (2008-2014)

2.5 Totaal verwijscijfer

In 2014 vonden in totaal 670 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hiepruitslag. Dit leidt tot een totaal verwijscijfer van 0,38% van het aantal gescreende kinderen in 2014.

Het totale verwijscijfer is geen vastgestelde indicator. Voor het verwijscijfer zijn alle verwijzingen als gevolg van een afwijkende hiepruitslag bij elkaar opgeteld. Voor SCZ zijn alle verwijzingen voortkomend uit de screening op SCZ meegeteld: zowel kinderen met een HPLC-patroon passend bij sikkelcelziekte als kinderen verwezen met andere HPLC-patronen. Ook verwijzingen voor OCTN2-deficientie zijn meegeteld.

3 Resultaten en trends 2007-2014: naar aandoening

3.1 Adrenogenitaal syndroom (AGS)

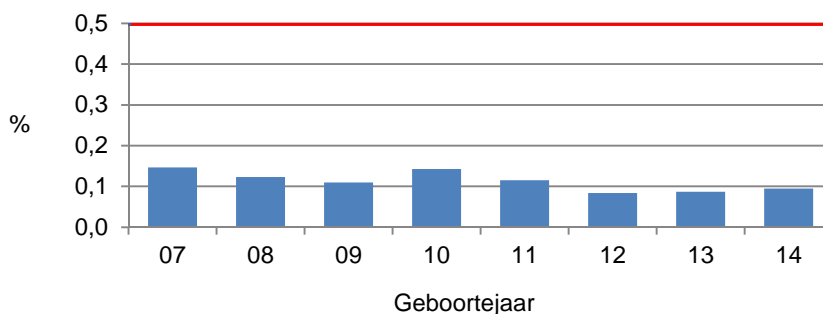
Tabel 3 geeft een overzicht van de monitorindicatoren voor de screening op AGS.

Tabel 3: Indicatoren voor de screening op adrenogenitaal syndroom (AGS) in 2013

Indicator	2014	Streef- of signaalwaarden
Herhaalde eerste hielprik (% setjes met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma of niet classificeerbaar vanwege bloedtransfusie)	0,095%	Streefwaarde: $\leq 0,50\%$
Tweede hielprik (% setjes met een dubieuze uitslag)	0,070%	Streefwaarde: $\leq 0,090\%$
Verwijscijfer (% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op) AGS)	0,01%	Vergelijking in de tijd

3.1.1 AGS – herhaalde eerste hielprik

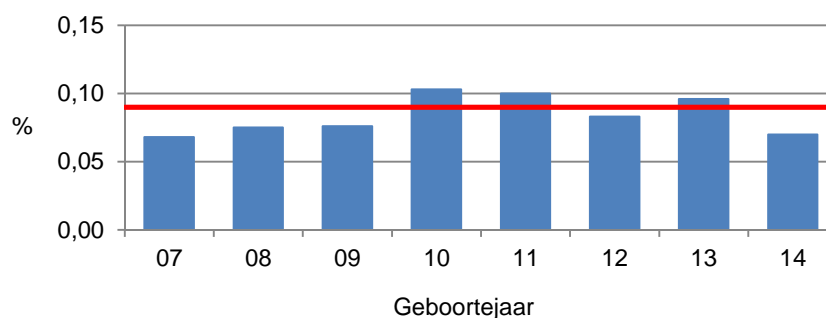
In 2014 moest 0,10% van de eerste hielprikken herhaald worden (bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed was verzameld op het hielprikkaartje) (zie Tabel 3). De streefwaarde ($\leq 0,50\%$) is daarmee ruim gehaald, net als in de jaren 2007-2013 (zie Figuur 6).



Figuur 6: Percentage herhaalde eerste hielprikken voor AGS naar geboortjaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,50\%$)

3.1.2 AGS – tweede hielprik

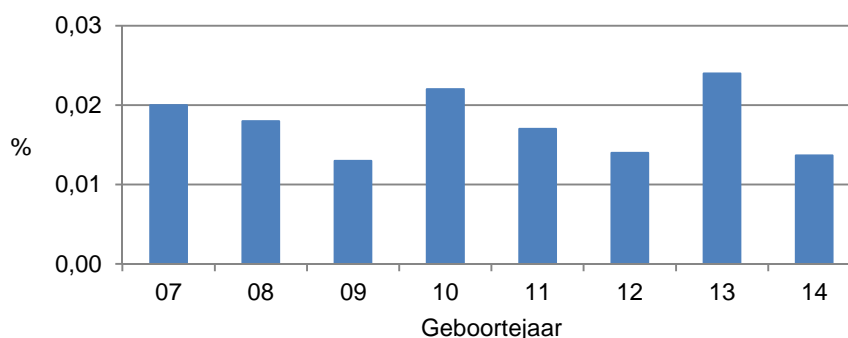
In 2013 gaf 0,070% van de uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik (zie Tabel 3). De streefwaarde voor deze indicator ($\leq 0,090\%$) is daarmee in 2014 gehaald. In 2013 (en ook in 2011 en 2010) lag de waarde voor deze indicator boven de 0,090% (zie Figuur 7).



Figuur 7: Percentage tweede hielprikken vanwege een dubieuze uitslag voor AGS naar geboortejaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,090\%$)

3.1.3 AGS – verwijscijfer

In 2014 gaf 0,01% van de hielprikuitslagen (24 kinderen) aanleiding tot verwijzing in verband met verdenking op AGS (zie Tabel 3). Dit percentage is lager dan in 2013 en ligt binnen de range van de jaren 2007-2013 (zie Figuur 8).



Figuur 8: Verwijscijfer voor AGS naar geboortejaar (2007-2014)

3.2 Congenitale hypothyreoïdie (CH)

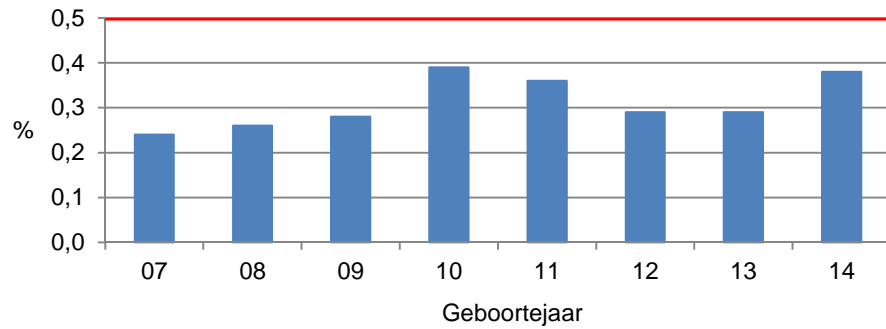
Tabel 4 geeft een overzicht van de monitorindicatoren voor de screening op CH.

Tabel 4: Indicatoren voor de screening op congenitale hypothyreoïdie (CH) in 2014

Indicator	2014	Streef- en signaalwaarden
Herhaalde eerste hielprik (% setjes met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma of niet classificeerbaar vanwege bloedtransfusie)	0,38%	Streefwaarde: $\leq 0,50\%$
Tweede hielprik (% setjes met een dubieuze uitslag)	0,74%	Streefwaarde: $\leq 0,50\%$
Verwijscijfer (% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op) CH)	0,22%	Vergelijking in de tijd

3.2.1 CH – herhaalde eerste hiepprik

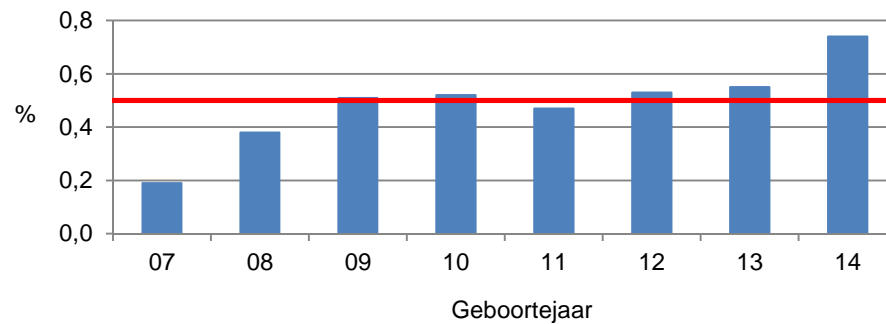
In 2014 moest 0,38% van de eerste hiepprikken herhaald worden (bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed was verzameld op het hiepprikkaartje) (zie Tabel 4). De streefwaarde ($\leq 0,50\%$) is daarmee gehaald, net als in de jaren 2007-2013 (zie Figuur 9).



Figuur 9: Percentage herhaalde eerste hiepprikken voor CH naar geboortjaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,50\%$)

3.2.2 CH – tweede hiepprik

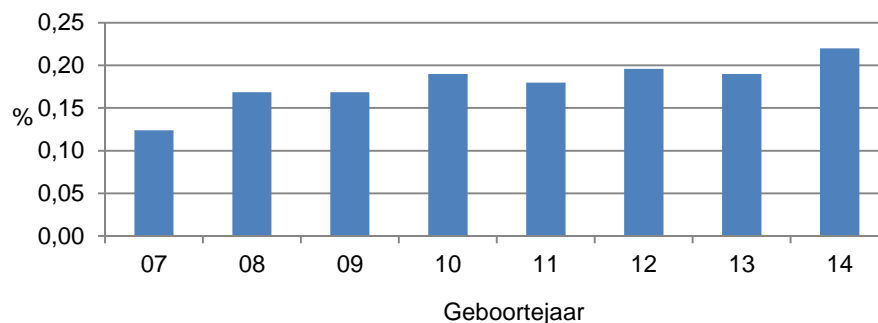
In 2014 gaf 0,74% van de uitslagen van de eerste hiepprik aanleiding voor een tweede hiepprik (zie Tabel 4). Het percentage tweede hiepprikken was in 2014 aanzienlijk hoger dan in voorgaande jaren (zie Figuur 10). De streefwaarde voor deze indicator ($\leq 0,50\%$) is daarmee niet behaald. De waarde voor deze indicator lag ook in 2009, 2010, 2012 en 2013 boven de 0,50%.



Figuur 10: Percentage tweede hiepprikken vanwege een dubieuze uitslag voor CH naar geboortjaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,50\%$)

3.2.3 CH – verwijscijfer

In 2014 gaf 0,22% van de hieprikluislagen (387 kinderen) aanleiding tot verwijzing in verband met verdenking op CH (zie Tabel 4). Dit percentage is hoger dan de laatste jaren en toont een langzame toename (zie Figuur 11).



Figuur 11: Verwijscijfer voor CH naar geboortejaar (2007-2014)

3.3 Metabole ziekten (MZ)

Tabel 5 geeft een overzicht van de monitorindicatoren voor de screening op MZ.

Tabel 5: Indicatoren voor de screening op metabole ziekten (MZ) in 2014

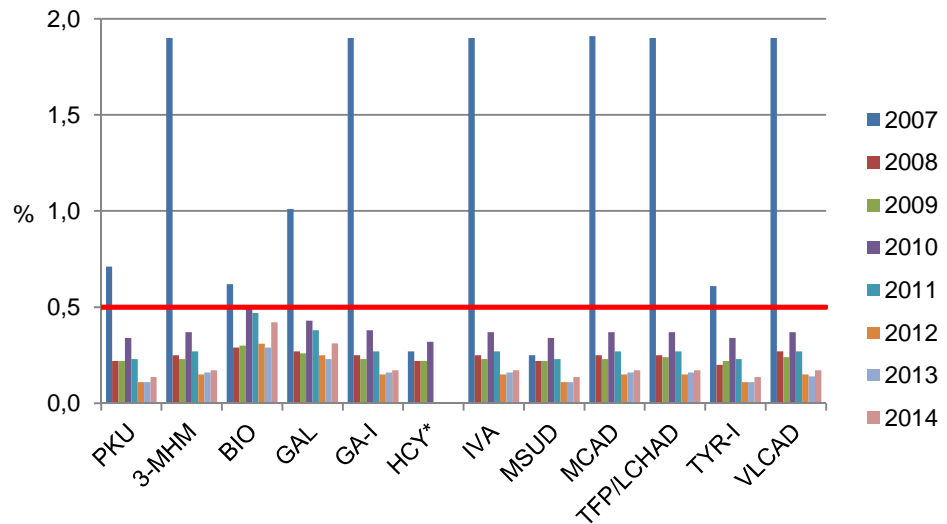
Indicator	2014	Aantal kinderen	Streef- of signaalwaarden	
Herhaalde eerste hieprikluis (% setjes met onvoldoende kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma of niet classificeerbaar vanwege bloedtransfusie)	PKU:	0,14%	Streefwaarde: ≤0,50%	
	3-MHM:	0,17%		
	BIO:	0,42%		
	GAL:	0,31%		
	GA-I:	0,17%		
	IVA:	0,17%		
	MSUD:	0,14%		
	MCAD:	0,17%		
	TFP/LCHAD:	0,17%		
	TYR-I:	0,14%		
	VLCAD:	0,17%		
	OCTN2-def ^{&} :	0,14%		
Verwijscijfer (% of ‰ verwijzingen i.v.m. verdenking op) een specifieke MZ)	PKU:	0,011%	Vergelijking in de tijd	
	3-MHM:	0,004%		19
	BIO:	0,007%		7
	GAL:	0,035%		12
	GA-I:	0,001%		61
	IVA:	0,002%		2
	MSUD:	0,005%		4
	MCAD:	0,012%		9
	TFP/LCHAD:	0,001%		21
	TYR-I:	0,001%		1
	VLCAD:	0,003%		2
OCTN2-def ^{&} :	0,006%	6		
		11*		

[&] voorheen aangeduid met C0-def - behoort niet tot het screeningsprogramma

* OCTN2-deficientie behoort niet tot het screeningsprogramma, maar wordt wel meegeteld in het totale verwijscijfer (paragraaf 2.5)

3.3.1 MZ – herhaalde eerste hielprik

Voor alle MZ bleef in 2014 is de streefwaarde ($\leq 0,50\%$) voor het percentage herhaalde eerste hielprikken (ruimschoots) gehaald (zie Tabel 5). Het percentage herhaalde eerste hielprikken voor MZ lag voor alle aandoeningen in 2012-2014 aanzienlijk lager dan in voorgaande jaren, alleen voor BIO lag het percentage in 2014 iets hoger dan in 2012-2013 (zie Figuur 12).

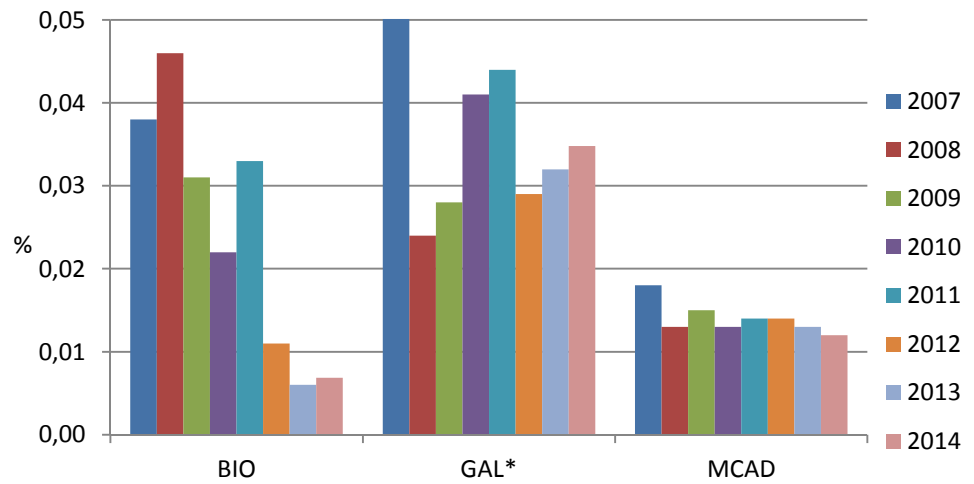


Figuur 12: Percentage herhaalde eerste hielprikken voor MZ naar geboorteaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,50\%$)

3.3.2 MZ – verwijscijfer

Het verwijscijfer voor MZ was in 2014 voor de meeste aandoeningen vergelijkbaar met of lager dan voorgaande jaren. In 2014 gaf de hielprikuitslag van 144 kinderen aanleiding tot verwijzing in verband met verdenking op een MZ. Als gevolg van een wijziging in de afkappunten waren er in de periode 2012-2014 aanzienlijk minder verwijzen voor BIO en GA-I dan in de jaren daarvoor. Per 1 juli 2014 wordt bij de screening op GAL een andere laboratoriumbepaling gebruikt voor de bepaling van GALT. Het verwijscijfer voor GAL lag in 2014 binnen de range van de voorgaande jaren. Het percentage verwijsindicaties voor VLCAD lag in 2014 beduidend lager dan in 2013, maar nog steeds iets hoger dan in 2007-2012 (zie Figuur 13-2). Per 1-7-2013 zijn de criteria voor verwijzing voor VLCAD gewijzigd³. Door deze verandering is een hoger aantal verwijzingen te verwachten. Hoewel de verandering pas halverwege 2013 werd ingevoerd, was het verwijscijfer voor 2013 al beduidend hoger dan in 2007-2012. Over heel 2014 was daarom een hoger verwijscijfer te verwachten dan in 2013. In 2014 was het aantal verwijzingen echter aanzienlijk lager dan in 2013. Daarbij moet opgemerkt worden dat het om kleine aantallen gaat en toeval hierbij een rol kan spelen (n=16 in 2013, n=6 in 2014).

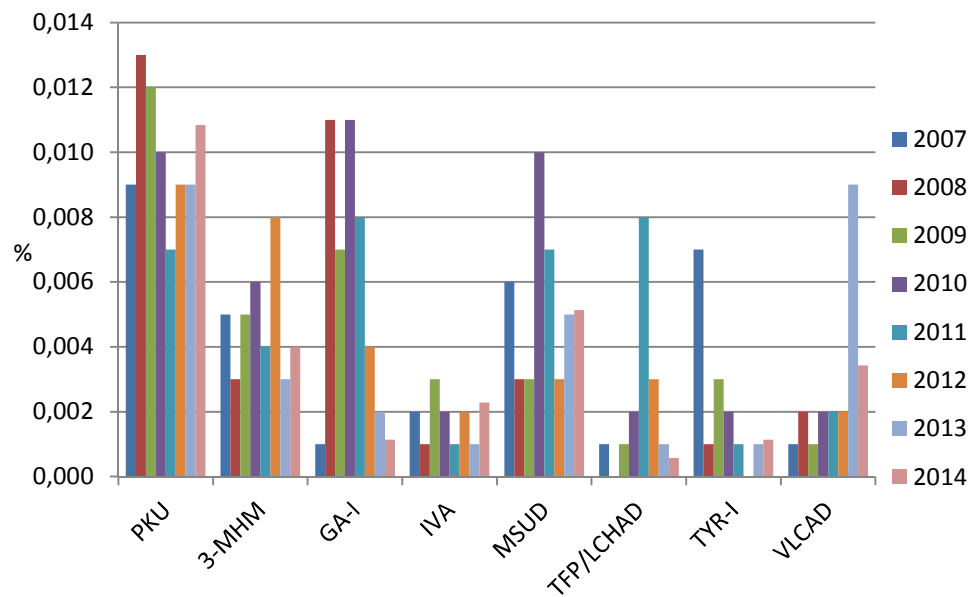
³ Afkappgrens voor VLCAD is gewijzigd: Per 1-7-2013 wordt de uitslag als afwijkend geclassificeerd indien C14:1 $\geq 0,60 \mu\text{mol/l}$ bloed óf ratio C14:1/C2 $\geq 0,023$. In de periode van 1-10-2010 tot 1-7-2013 was de afkappgrens alleen gebaseerd op C14:1 (afkappgrens hetzelfde als vanaf 1-7-2013). Voor 1-10-2010 was de afkappgrens ook alleen gebaseerd op C14:1 en was de afkappgrens hoger (0,80 $\mu\text{mol/l}$ bloed).



Figuur 13-1: Verwijscijfer voor de metabole ziekten BIO, GAL en MCAD MZ naar geboortejaar^ (2007-2014)

^exclusief verwijzingen op grond van een laag carnitine

*GAL 2007 is 0,13% (afgekap t.b.v. leesbaarheid van de grafiek)



Figuur 13-2: Verwijscijfer voor de overige metabole ziekten naar geboortejaar^ (2007-2014)

^exclusief verwijzingen op grond van een laag carnitine

3.4 Sikkelcelziekte (SCZ)

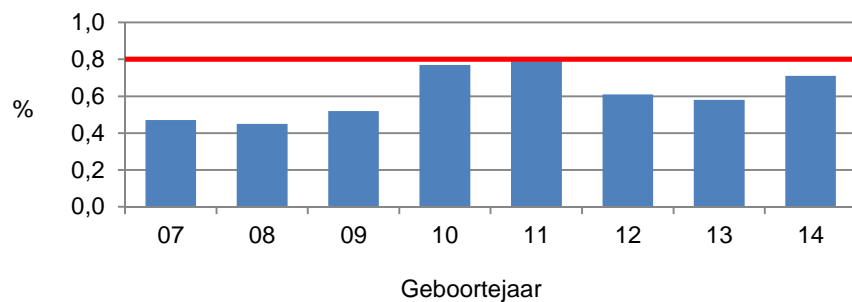
Tabel 6 geeft een overzicht van de monitorindicatoren voor de screening op SCZ.

Tabel 6: Indicatoren voor de screening op sikkelcelziekte (SCZ) in 2014

Indicator	2014	Streef- of signaalwaarden
Herhaalde eerste hiepriek (% setjes met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma of niet classificeerbaar vanwege bloedtransfusie)	0,71%	Streefwaarde: $\leq 0,80\%$
Keuze dragerschap uitslag (% ouders dat volgens het aankruisvakje op de kaart informatie wil over dragerschap SCZ bij het kind)	98,0%	Vergelijking in de tijd
Verwijscijfer (% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op) SCZ)	0,040%	Vergelijking in de tijd

3.4.1 SCZ – herhaalde eerste hiepriek

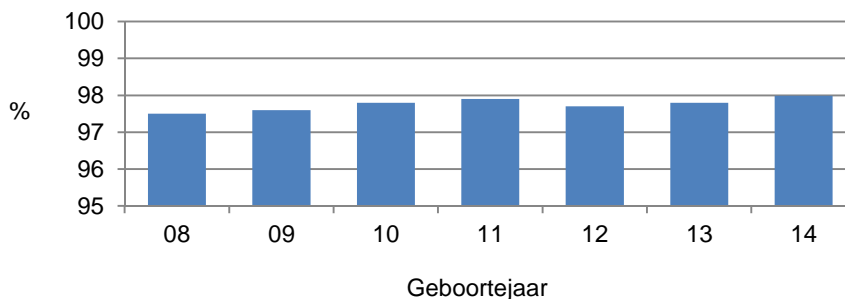
In 2014 moest 0,71% van de eerste hieprieken herhaald worden (zie Tabel 6). De streefwaarde ($\leq 0,80\%$) is daarmee gehaald. Ook in de jaren 2007-2013 werd aan de streefwaarde voldaan (zie Figuur 14).



Figuur 14: Percentage herhaalde eerste hieprieken voor SCZ naar geboortjaar (2007-2014) (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,80\%$)

3.4.2 SCZ – keuze dragerschapuitslag

In 2014 werd op 98,0% van de hieprikkarten aangekruist dat ouders informatie wilden over dragerschap van SCZ bij hun kind (zie Tabel 6). Dit percentage is sinds 2008 nagenoeg onveranderd (zie Figuur 15). Voor 2007 zijn geen gegevens beschikbaar voor deze indicator.

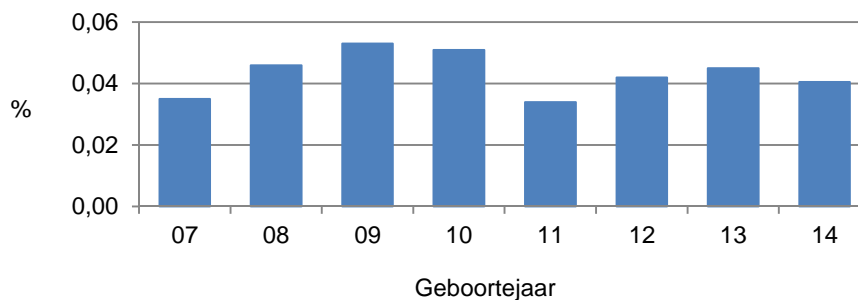


Figuur 15: Percentage ouders dat kiest om de uitslag dragerschap voor SCZ te ontvangen, naar geboortjaar (2008-2014)

Let op: in verband met de leesbaarheid van de grafiek begint de y-as bij 95%

3.4.3 SCZ – verwijscijfer

In 2014 gaf 0,040% van de hieprikkuitslagen (71 kinderen) aanleiding tot verwijzing in verband met verdenking op SCZ (zie Tabel 6). Het betreft alle kinderen die bij de screening op SCZ verwezen zijn, met andere woorden zowel kinderen met een HPLC-patroon passend bij sikkelcelziekte als kinderen verwezen met andere HPLC-patronen. Dit percentage is vergelijkbaar met de jaren 2007–2013 (zie Figuur 16).



Figuur 16: Verwijscijfer voor SCZ naar geboortjaar (2007-2014)

3.5 Cystische fibrose (CF, taaislijmziekte)

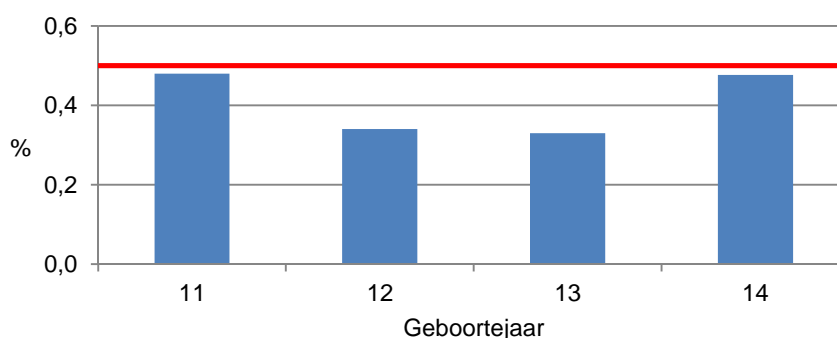
Tabel 7 geeft een overzicht van de monitorindicatoren voor de screening op CF.

Tabel 7: Indicatoren voor de screening op cystische fibrose (CF, taaislijmziekte) in 2014

Indicator	2014	Streef- of signaalwaarden
Herhaalde eerste hielprik (% setjes met onvoldoende (kwaliteit) bloed voor uitvoering van het screeningsprogramma of niet classificeerbaar vanwege bloedtransfusie)	0,48%	Streefwaarde: $\leq 0,50\%$
Verwijscijfer (% of ‰ verwijzingen i.v.m. (verdenking op CF)	0,019%	Vergelijking in de tijd

3.5.1 CF – herhaalde eerste hielprik

In 2014 moest 0,48% van de eerste hielprikken herhaald worden (bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed is verzameld op het hielprikkaartje) (zie Tabel 7). De streefwaarde ($\leq 0,50\%$) is daarmee gehaald (zie Figuur 17).

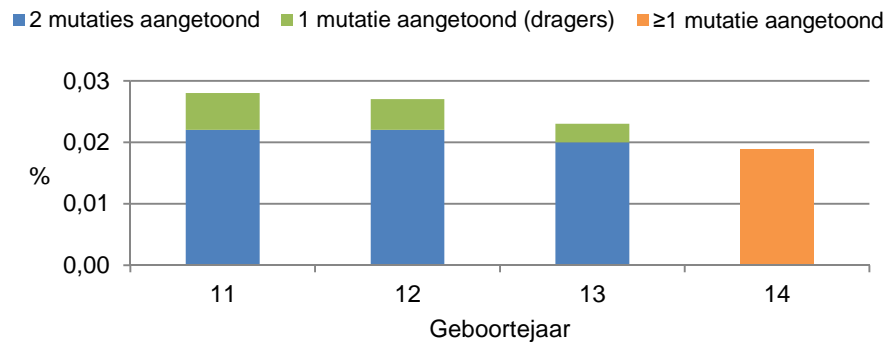


Figuur 17: Percentage herhaalde eerste hielprikken voor CF naar geboortjaar (2011-2014)⁴ (rode lijn is streefwaarde 2014: $\leq 0,50\%$)

3.5.2 CF – verwijscijfer

In 2014 gaf 0,019% van de hielprikuitslagen (33 kinderen) aanleiding tot verwijzing in verband met verdenking op CF (tenminste één CF-mutatie, zie Tabel 7). Er is een langzame daling in het aantal verwijzingen sinds 2011 (zie Figuur 18). Tot 9 april 2013 werden kinderen met een verhoogde IRT en PAP bij wie één CF-mutatie werd aangetoond bij de screening (mogelijke dragers) niet verwezen naar een kinderarts en na tijd die wel. Vanaf 2014 wordt er geen onderscheid meer gemaakt tussen uitslagen met één of twee aangetoonde mutaties.

⁴ Screening op CF is per 1 mei 2011 toegevoegd aan de hielprikscreening



Figuur 18: Verwijscijfer voor CF (dragers voor de jaren 2011-2013 apart vermeld) naar geboortejaar (2011-2014)