

# DE NEONATALE HIELPRIKSCREENING

## MONITOR 2016



**TNO** innovation  
for life

De neonatale hielprikscreening (NHS) is in 1974 in Nederland ingevoerd en wordt gecoördineerd door het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Het doel van de neonatale hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal ernstige aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen. Kinderen met deze (zeldzame) aandoeningen hebben veel baat bij vroegtijdige interventies, zoals een geneesmiddel of een dieet. Hierdoor kan onherstelbare gezondheidsschade voorkomen of beperkt worden.

De landelijke monitor met kerncijfers van de NHS wordt jaarlijks uitgevoerd door TNO in opdracht van het RIVM-CvB. Zo is te zien of de NHS-programmaonderdelen goed functioneren en of er misschien maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren.

De partijen die betrokken zijn bij de hielprikscreening zijn in Figuur 1 weergegeven. De hielprik wordt afgenomen door een medewerker van de thuiszorg, de GGD of een verloskundig zorgverlener. Verblijft het kind in het ziekenhuis in de eerste week na de geboorte, dan wordt de hielprik door een ziekenhuismedewerker uitgevoerd.



**Figuur 1**  
Partijen betrokken bij de uitvoering van de hielprikscreening

## LEESWIJZER

De screeningsgegevens in deze monitor zijn afkomstig uit het registratiesysteem Praeventis van het RIVM. De diagnostische gegevens zijn afkomstig uit het registratiesysteem NEORAH van de NVK (Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde) en het RIVM ([www.neorah.nl](http://www.neorah.nl)), met uitzondering van congenitale hypothyreoïdie (CH). De CH-diagnostiekgegevens worden geregistreerd bij TNO. De gegevens met betrekking tot metabole ziekten (MZ) in NEORAH zijn ontleend aan de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases ([www.ddrmd.nl](http://www.ddrmd.nl)). Meldingen van het Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde (NSCK) zijn gebruikt voor het opsporen van mogelijk gemiste kinderen. Deze monitor gaat over **kinderen die geboren zijn in 2016** (peildatum Praeventis: 27-3-2017, NEORAH: 21-10-2017, TNO database: 20-11-2017).

In deze monitor wordt met behulp van kleuren (**groen** en **rood**) aangegeven of uitkomsten voldoen aan vooraf opgestelde signaal- of streefwaarden. Waarden die binnen de grenzen vallen worden weergegeven met **groen**. Wanneer een grens overschreden is, wordt dat aangegeven met **rood**. Indien mogelijk kan een verbeteractie in gang gezet worden om deze waarde weer binnen de signaal- of streefwaarden te laten vallen. Voor trends bestaan geen signaal- of streefwaarden. Trends die waakzaamheid vereisen worden aangeduid met **oranje**. Trends die stabiel zijn worden weergegeven met **groen**.

Er wordt in deze monitor steeds onderscheid gemaakt tussen een 1e hielprik, een herhaalde 1e hielprik, een 2e hielprik en een herhaalde 2e hielprik.

- 1e hielprik: de eerste hielprik die wordt afgenomen.
- Herhaalde 1e hielprik: het opnieuw uitvoeren van de hielprik omdat op het filterpapier van een hielprikset te weinig bloed is verzameld om de benodigde laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling') of indien een kind minder dan 24 uur voor afname van de hielprik een bloedtransfusie kreeg. Wanneer een bloedtransfusie is toegediend met erythrocyten moet na 91 dagen een herhaalde eerste hielprik voor hemoglobinopathie (HbP) afgenomen worden.
- 2e hielprik: indien bij de 1e hielprik sprake is van een niet-conclusieve laboratoriumuitslag wordt een 2e hielprik verricht.
- Herhaalde 2e hielprik: analoog aan de herhaalde 1e hielprik.

## VERSCHIL MET VORIGE MONITORS

Voor de screening op CF zijn vanaf 1-7-2016 wijzigingen doorgevoerd in de classificatie en de afkapgrenzen. Drie mutaties worden nu in plaats van als 'klinische relevantie onbekend' geclassificeerd als 'klinisch niet relevant'. De afkapgrenzen voor de uitvoering van DNA-analyse zijn versoepeld.

## OP WELKE AANDOENINGEN WORDT ER GESCREEND?

- Adrenogenitaal syndroom (**AGS**)
- Cystic fibrosis (**CF**)
- Congenitale hypothyreoïdie (**CH**)
- Sikkelcelziekte (**SZ**)<sup>1</sup>
- Metabole Ziekten (**MZ**):
  - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**)<sup>2</sup>
  - Biotinidase deficiëntie (**BIO**)
  - Galactosemie (**GAL**)
  - Glutaar acidurie type 1 (**GA-1**)
  - HMG-CoA lyase deficiëntie (**HMG**)<sup>2</sup>
  - Isovaleriaan acidurie (**IVA**)
  - Maple syrup urine disease (**MSUD**)
  - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCAD**)
  - Multipele CoA carboxylase deficiëntie (**MCD**)<sup>2</sup>
  - Phenylketonurie (**PKU**)
  - Trifunctional Protein deficiëntie / Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (**TFP/LCHAD**)
  - Tyrosinemie type 1 (**TYR-1**)
  - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCAD**)
  - Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie (**OCTN2**)<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Alfa- en bèta-thalassemie behoren niet tot het screeningsprogramma; het zijn nevenbevindingen bij de screening op SZ.

<sup>2</sup> Deze drie aandoeningen worden in de rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker.

<sup>3</sup> OCTN2-deficiëntie behoort niet tot het screeningsprogramma; het is een nevenbevinding.

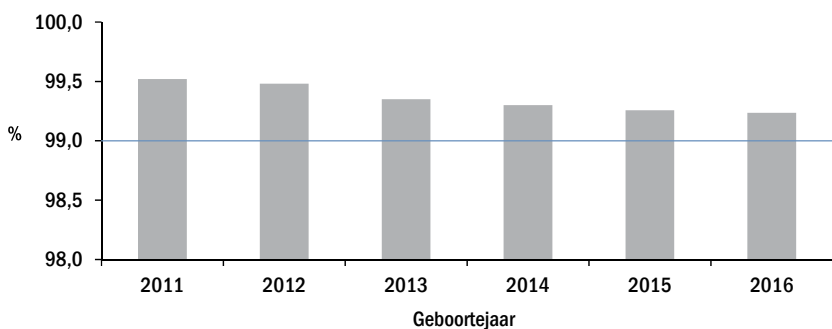
Meer informatie over deze aandoeningen is te vinden op de RIVM website:

[http://www.rivm.nl/Onderwerpen/H/Hielprik\\_voor\\_professionals](http://www.rivm.nl/Onderwerpen/H/Hielprik_voor_professionals)



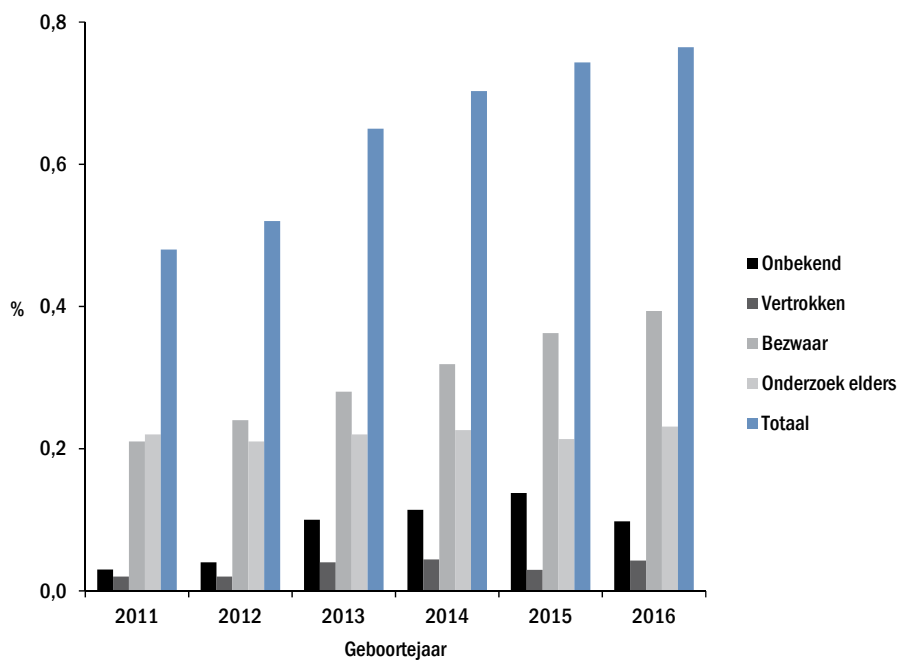
**DEELNAME**

In 2016 kwamen 174.085 kinderen in aanmerking voor een hielprik. In totaal is bij 172.754 kinderen een hielprik uitgevoerd. De deelname aan de hielprikscreening in 2016 komt hiermee op 99,2% en ligt daarmee hoger dan de signaalwaarde van 99,0% (figuur 2).



**Figuur 2**  
Deelname aan de screening naar geboortjaar (2011-2016) (de blauwe lijn is de signaalwaarde; in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 98%)

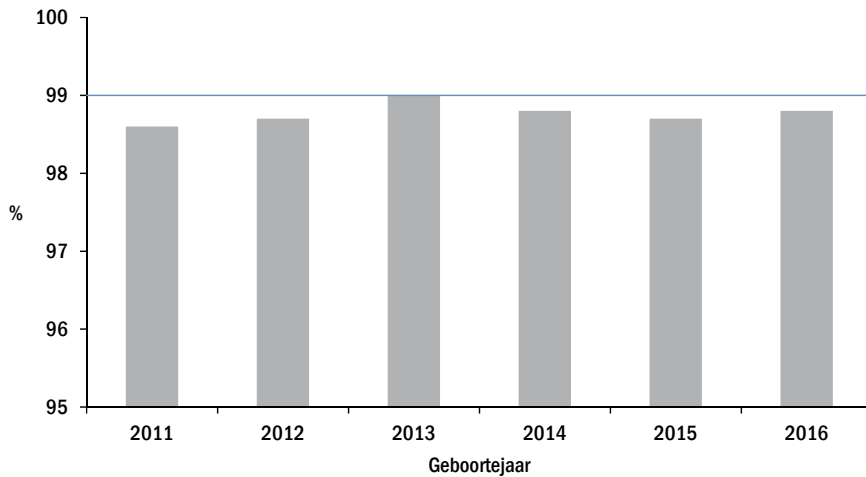
Sinds 2011 is er een afname in de deelname. Dit wordt verklaard door een stijging in het aantal geregistreerde bezwaren van ouders tegen de hielprik en het aantal kinderen met een onbekende reden voor niet-deelname (Figuur 3). Deze stijgingen zijn deels het gevolg van het beter registreren door RIVM-DVP van redenen voor niet-deelname sinds 2008. Voorheen was er jaarlijks een groep van 800-1000 kinderen zonder screeningsgegevens, zonder dat de reden hiervoor was geregistreerd. Sinds 2008 is de groep zonder screeningsgegevens teruggebracht van 5 promille in 2008 tot minder dan 1 promille (65 kinderen) in 2016.



**Figuur 3**  
Redenen van niet-deelname aan de screening naar geboortjaar (2011-2016)

### TIJDIGHEID HIELPRIK

De hielprik wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De timing is hierbij cruciaal. Het percentage eerste hielprikken dat in 2016 is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 98,8%. De streefwaarde van minimaal 99,0% is daarmee niet gehaald. Dit was ook in de jaren voor 2016 het geval, met uitzondering van 2013 (zie Figuur 4). Bij 38% van de kinderen is de hielprik uitgevoerd in de periode tussen 72 uur en 96 uur na de geboorte.

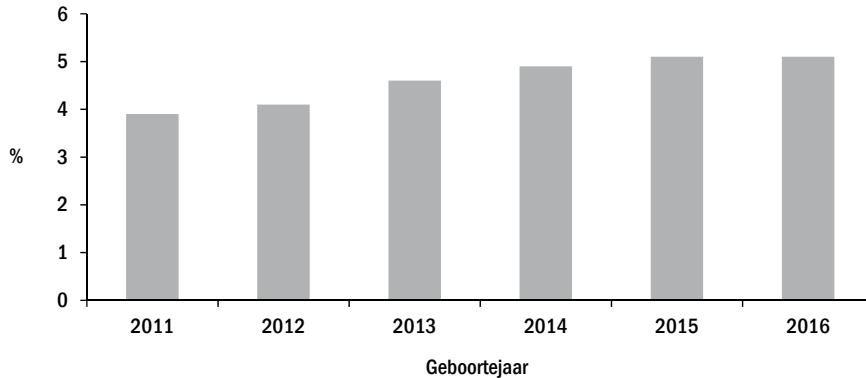


**Figuur 4**

Tijdigheid van afname van de hielprik naar geboortejaar (2011-2016), exclusief kinderen die in het buitenland zijn geboren (de blauwe lijn is de signaalwaarde; in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 95%)

### BEZWAAR BEWAREN HIELPRIKMATERIAAL

In 2016 maakte 5,1% van de ouders bezwaar tegen het bewaren van het restant bloed voor (geanonimiseerd) wetenschappelijk onderzoek. Dit percentage toonde een stijgende trend sinds 2011 en is sinds 2015 stabiel (zie Figuur 5).



**Figuur 5**

Bezwaar van ouders tegen het bewaren van restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek naar geboortejaar (2011-2016)

## HERHAALDE EERSTE HIELPRIK

In 2016 moest een aantal van de eerste hielprikken worden herhaald, bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed was verzameld op de hielprikkaart. De streefwaarden zijn overschreden bij CH, CF, SZ en BIO (tabel 1).

Tabel 1

Herhaalde eerste hielprik naar geboortjaar (2011-2016)

% herhaalde 1e hielprikken	2011	2012	2013	2014	2015	2016	(aantal in 2016)	Streefwaarde	
<b>AGS</b>	0,12	0,08	0,09	0,10	0,09	0,10	(166)	≤0,50	
<b>CH</b>	0,36	0,29	0,29	0,38	0,56	0,55	(945)	≤0,50	
<b>CF</b>	0,48	0,34	0,33	0,48	0,58	0,61	(1046)	≤0,50	
<b>SZ</b>	0,79	0,61	0,58	0,71	0,82	0,82	(1398)	≤0,80	
<b>MZ</b>	PKU	0,23	0,11	0,11	0,14	0,14	0,18	(319)	≤0,50
	3-MHM	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	BIO	0,47	0,31	0,29	0,42	0,51	0,54	(934)	≤0,50
	GAL	0,38	0,25	0,23	0,31	0,31	0,27	(461)	≤0,50
	GA-1	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	IVA	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	MSUD	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	(319)	≤0,50
	MCAD	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	TFP/LCHAD	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	TYR-1	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	(319)	≤0,50
	VLCAD	0,27	0,15	0,14	0,17	0,20	0,22	(377)	≤0,50
	OCTN2	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	(319)	≤0,50

## TWEEDE HIELPRIK

In 2016 gaf 0,078% van de AGS uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,090%) is daarmee in 2016 gehaald (tabel 2).

In 2016 gaf 0,53% van de CH uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,50%) is niet gehaald. Het percentage tweede hielprikken was in 2016 wel aanzienlijk lager dan in 2015 en 2014. De waarde voor deze indicator lag sinds 2011 alleen in 2011 onder de 0,50%.

Tabel 2

Tweede hielprikken naar geboortjaar (2011-2016)

	2011	2012	2013	2014	2015	2016	(aantal in 2016)	Streefwaarde
<b>AGS</b> % 2e hielprikken	0,100	0,083	0,096	0,070	0,079	0,078	(135)	≤0,09
<b>CH</b> % 2e hielprikken	0,47	0,53	0,55	0,74	0,82	0,53	(909)	≤0,50

## VERWIJZINGEN

In 2016 vonden in totaal 647 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hielprikslag (tabel 3). Dit leidt tot een totaal verwijscijfer van 0,37% van het aantal gescreende kinderen in 2016. Dit is lager dan in 2015 en vergelijkbaar met de jaren daarvoor.

Tabel 3

Verwijzingen naar geboortjaar (2011-2016)<sup>1</sup>

% verwijzingen	2011	2012	2013	2014	2015	2016	(aantal in 2016)	Trend	
<b>AGS</b>	0,017	0,014	0,024	0,014	0,015	0,015	(27)	stabiel	
<b>CH</b>	0,18	0,20	0,19	0,22	0,31 <sup>2</sup>	0,21	(357)	stabiel	
<b>CF</b>	0,028	0,027	0,023	0,019	0,020 <sup>3</sup>	0,026	(45)	2016 hoger <sup>4</sup>	
<b>SZ</b>	0,034	0,042	0,041	0,040	0,027	0,035	(60)	stabiel	
<b>MZ</b>	PKU	0,007	0,009	0,009	0,011	0,012	0,012	(20)	stabiel
	3-MHM	0,004	0,008	0,003	0,004	0,004	0,003	(5)	stabiel
	BIO	0,033	0,011	0,006	0,007	0,011	0,010	(17)	stabiel
	GAL	0,044	0,029	0,032	0,035	0,041	0,019	(34)	2016 laag <sup>5</sup>
	GA-1	0,008	0,004	0,002	0,001	0,001 <sup>6</sup>	0,001	(2)	afname <sup>7</sup>
	IVA	0,001	0,002	0,001	0,002	0,001	0,004	(7)	2016 hoog
	MSUD	0,007	0,003	0,005	0,005	0,007 <sup>8</sup>	0,012	(20)	2016 hoog
	MCAD	0,014	0,014	0,013	0,012	0,011	0,012	(20)	stabiel
	TFP/LCHAD	0,008	0,003	0,001	0,001	0,001	0	(0)	stabiel
	TYR-1	0,001	0	0,001	0,001	0,002	0,002	(4)	stabiel
	VLCAD	0,002	0,002	0,009	0,003	0,011 <sup>9</sup>	0,005	(9)	stabiel
	OCTN2	0,007	0,009	0,008	0,006	0,005	0,012	(20)	2016 hoog
	<b>Totaal verwijscijfer</b>	<b>0,40</b>	<b>0,38</b>	<b>0,37</b>	<b>0,38</b>	<b>0,48</b>	<b>0,37</b>	<b>(647)</b>	

<sup>1</sup> In deze tabel zijn verwijzingen voor de nevenbevindingen alfa-thalassemie, bèta-thalassemie en OCTN2 ook opgenomen.

<sup>2</sup> Inclusief een kind met een tweede hielprik  $\geq 60$  dagen na geboorte. TSH was niet afwijkend, maar criteria voor afname <60 dagen na geboorte zijn gehanteerd wat leidde tot de conclusie 'afwijkend'.

<sup>3</sup> Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (op dag 3 na geboorte).

<sup>4</sup> Waarschijnlijk a.g.v. wijziging afkapgrenzen voor CF per 1-7-2016 (meer DNA-testen en daardoor meer verwijzingen).

<sup>5</sup> Mogelijk a.g.v. wijziging afkapgrens voor GALT per 1-7-2015.

<sup>6</sup> Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (op dag 1 dag na geboorte)

<sup>7</sup> Mogelijk a.g.v. wijziging afkapgrens per 1-1-2012 voor C5DC (GA-1) van 0,1  $\mu\text{mol/l}$  naar 0,70  $\mu\text{mol/l}$  i.v.m. de overgang op een andere interne standaard.

<sup>8</sup> Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat is overleden (datum onbekend) en niet is verwezen.

<sup>9</sup> Wel enige fluctuatie van de uitslagen. Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (3,5 week na geboorte). EH was niet classificeerbaar, HH kwam drie dagen voor overlijden aan in het lab.

## TIJDIGHEID DIAGNOSTIEK

Voor alle aandoeningen zijn de streefwaarden in 2016 gehaald (tabel 4).

Tabel 4

Tijdigheid diagnostiek bij kinderen geboren in 2016

	% tijdige diagnostiek	Streefwaarde
<b>AGS</b>	100	$\geq 90\% < 15$ dagen
<b>CH</b>	93	$\geq 90\% < 15$ dagen
<b>CF</b> excl. MI	97	$\geq 90\% < 30$ dagen
incl. MI	98	$\geq 90\% < 30$ dagen
<b>SZ</b>	92	$\geq 90\% < 12$ weken <sup>1</sup>
<b>MZ</b> <sup>2</sup>	98	$\geq 90\% < 10$ dagen

<sup>1</sup> 42% van de kinderen werd gezien <28 dagen na geboorte

<sup>2</sup> Exclusief OCTN2-deficiëntie.

**UITKOMSTEN DIAGNOSTIEK**

In 2016 zijn 597 kinderen verwezen voor een aandoening uit het screeningsprogramma, waarvan bij 176 (29%) een van deze aandoeningen is gevonden (tabel 5). Kinderen met een verwijzing voor de nevenbevindingen alfa-thalassemie en bèta-thalassemie (n=30) en OCTN2-deficiëntie (n=20) zijn hierbij geëxcludeerd, omdat deze aandoeningen in 2016 geen onderdeel uitmaken van het programma, maar nevenbevinding zijn. In 2016 zijn in totaal 172.754 kinderen gescreend.

In 2016 zijn er vier kinderen met een fout-negatieve uitslag. Deze kinderen hadden geen afwijkende screeningsuitslag, maar bleken later wel een ziekte uit het screeningsprogramma hebben. In alle vier de gevallen betrof het CF. Bij drie van deze vier kinderen werd de hielprik afgenomen in de eerste helft van 2016, dus vóór de wijziging van de afkapgrenzen.

**Tabel 5**  
Uitkomst diagnostiek bij kinderen geboren in 2016<sup>1</sup>

2016	Verwezen	Diagnose bevestigd	Negatief	(Nog) onbekend	Fout negatief	Gemist
<b>AGS</b>	27	8	16 <sup>2</sup>	3	0	0
<b>CH</b>	357	71	247	39 <sup>3</sup>	0	0
<b>CF</b>	45	29 <sup>4</sup>	15 <sup>5</sup>	1	4	0
<b>SZ</b>	30	22	1 <sup>6</sup>	7	0	0
<b>MZ</b>	PKU	20	16	3	1	0
	3-MHM	5	2	3 <sup>7</sup>	0	0
	BIO	17	1	16	0	0
	GAL	34	0	32	2	0
	GA-1	2	1	1	0	0
	IVA	7	2	1	4 <sup>8</sup>	0
	MSUD	20 <sup>9,10</sup>	1	16 <sup>9</sup>	3 <sup>10</sup>	0
	MCAD	20	19	1	0	0
	TFP/LCHAD	0	0	0	0	0
	TYR-1	4	1	3	0	0
VLCAD	9	3	4	2	0	
<b>Totaal</b>	<b>597</b>	<b>176</b>	<b>359</b>	<b>62</b>	<b>4</b>	<b>0</b>

<sup>1</sup> In deze tabel zijn verwijzingen voor de nevenbevindingen alfa-thalassemie, bèta-thalassemie en OCTN2 niet opgenomen.

<sup>2</sup> Waarvan één kind de niet-klassieke vorm van AGS heeft.

<sup>3</sup> Waarvan bij 7 nog geen conclusie mogelijk, bij 12 nog geen diagnose ontvangen (inclusief 2 overleden kinderen) en bij 20 de verwijzing nog niet bij TNO bekend was.

<sup>4</sup> Inclusief 5 kinderen met een meconium ileus.

<sup>5</sup> Inclusief één kind met uitslag F508del + R1162L: meegeteld als negatief.

<sup>6</sup> Diagnose aa/a-.

<sup>7</sup> Waarvan één kind betaketothiolase deficiëntie heeft.

<sup>8</sup> Waarvan één kind is overleden voor verwijzing en één kind is overleden na verwijzing, maar voor diagnostisch onderzoek.

<sup>9</sup> Inclusief een kind dat als gevolg van een verontreinigde hielprikkaart (en dus ten onrechte) is verwezen.

<sup>10</sup> Inclusief een kind dat is overleden voor diagnostisch onderzoek.





## DETECTIECIJFERS

Tabel 6 geeft de detectiecijfers (per 1000 gescreenden), de positief voorspellende waarde (PVW), de sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) van het programma, gebaseerd op de cijfers uit 2016.

De detectiecijfers zijn in vergelijking met voorgaande jaren (sinds 2011) in de meeste gevallen vergelijkbaar (stabiel). Voor CF ligt het detectiecijfer in 2016 wat hoger dan in voorgaande jaren, wat te verklaren is door de gewijzigde afkapwaarden. De detectiecijfers voor SZ, BIO en GAL liggen in 2016 lager dan de jaren daarvoor. Bij BIO is dit geleidelijk afgenomen over de laatste jaren. Dat heeft te maken met het feit dat de kinderartsen de criteria voor het stellen van de diagnose BIO aangescherpt hebben.

De PVW streefwaarden voor AGS (>15%), CH (>15%), CF incl. MI (>65%), SZ (>90%), PKU (>60%) en MCAD (>70%) zijn gehaald. De PVW streefwaarde voor CF excl. MI (>65%) is niet gehaald.

De streefwaarden voor sensitiviteit zijn voor alle aandoeningen 100%. In 2016 is voor CF de streefwaarde niet gehaald. Voor de andere aandoeningen is de streefwaarde wel gehaald.

De streefwaarden voor de specificiteit zijn in 2016 voor alle aandoeningen gehaald.

Tabel 6

Detectiecijfer, positief voorspellende waarde (PVW), sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) bij kinderen geboren in 2016<sup>1,2</sup>

2016	Detectiecijfer (per 1000)	Trend detectiecijfer 2011-2016 <sup>3</sup>	PVW (%)	Sens (%)	Spec (%)
<b>AGS</b>	0,046	stabiel	33	100	99,991
<b>CH</b>	0,411	stabiel	22	100	99,857
<b>CF excl. MI</b>	0,139	2016 hoog	62	86	99,991
incl. MI	0,168	2016 hoog	66	88	99,991
<b>SZ</b>	0,127	2016 laag	96	100	99,999
<b>MZ</b>	PKU: 0,093	toename	84	100	99,998
	3-MHM: 0,012	stabiel		100	99,998
	BIO: 0,006	afname		100	99,991
	GAL: 0	2016 laag		-	99,981
	GA-1: 0,006	stabiel		100	99,999
	IVA: 0,012	stabiel		100	99,999
	MSUD: 0,006	stabiel		100	99,991
	MCAD: 0,006	stabiel	95	100	99,999
	TFP/LCHAD: 0	stabiel		-	100
	TYR-1: 0,006	stabiel		100	99,998
	VLCAD: 0,017	stabiel		100	99,998
<b>Totaal<sup>4</sup></b>	<b>1,035</b>		<b>33</b>	<b>98</b>	<b>99,792</b>

<sup>1</sup> In het evaluatierapport over 2017 zullen de PVW, Sens en Spec over meerdere jaren worden berekend.

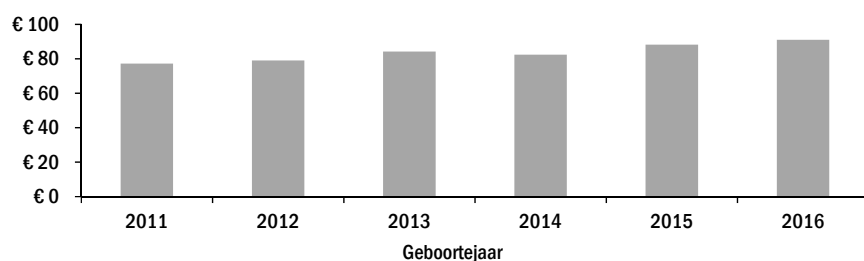
<sup>2</sup> In deze tabel zijn de nevenbevindingen alfa-thalassemie, bèta-thalassemie en OCTN2 niet opgenomen.

<sup>3</sup> Data niet weergegeven.

<sup>4</sup> Inclusief kinderen met CF met meconium ileus.

## KOSTEN

De kosten van het screeningsprogramma (exclusief diagnostiek) waren in 2016 ongeveer 15,7 miljoen euro (Bron: Macrokader RIVM-CvB). Daarmee zijn de kosten per gescreend kind 91 euro. Sinds 2011 zijn de kosten per gescreend kind gestegen met gemiddeld 2,8% per jaar. Deze stijging komt vooral door indexering van de tarieven voor bloedafname en laboratoriumanalyses.



Figuur 6  
Kosten van het screeningsprogramma per gescreend kind naar geboortjaar (2011-2016)

## SAMENVATTING

- De resultaten van de meeste indicatoren vallen binnen de gestelde streef- of signaalwaarden en de meeste indicatoren liggen in lijn met de resultaten uit voorgaande jaren.
- De **deelnamegraad** voor de hielprikscreening was 99,2% in 2016.
- De streefwaarde voor **tijdigheid van de eerste hielprik** is niet gehaald: 98,8% is binnen 168 uur gescreend, terwijl de streefwaarde 99,0% is. Ook in de jaren 2011-2015, met uitzondering van 2013, lag dit percentage onder de 99%.
- De stijgende trend in het aantal ouders dat **bezwaar** maakt tegen het gebruik van het restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek lijkt gestabiliseerd te zijn. In 2016 maakte, net als in 2015, 5,1% van de ouders bezwaar.
- In 2016 zijn de streefwaarden ten aanzien van het percentage kinderen dat een **herhaalde eerste hielprik** mag krijgen overschreden bij CH (0,55%, streefwaarde <0,50%), CF (0,61%, streefwaarde ≤0,50%), SZ (0,82%, streefwaarde ≤0,80%) en BIO (0,54%, streefwaarde ≤0,50%).
- De **tijdigheid van de diagnostiek** voldeed in 2016 aan de gestelde streefwaarden.
- Het percentage hielprikken met een **niet-conclusieve uitslag voor CH** was 0,53% in 2016. Dit is aanzienlijk gunstiger dan in 2014 (0,74%) en 2015 (0,82%). De streefwaarde voor deze indicator (≤0,50%) is daarmee in 2016 nog net niet gehaald.
- De **positief voorspellende waarde** voor de screening op CF excl. MI (62%) voldoet in 2016 niet aan de streefwaarde (>65%). Bij de overige aandoeningen wordt wel voldaan aan de streefwaarden.
- De **sensitiviteit** van de screening voor CF is in 2016 86% (exclusief meconium ileus) en 88% (inclusief meconium ileus). Hiermee wordt in 2016 niet voldaan aan de streefwaarde van 100%. Bij de overige aandoeningen wordt wel voldaan aan de streefwaarde van 100%.
- Voor alle aandoeningen wordt voldaan aan de streefwaarden die gesteld zijn aan de **specificiteit** van de betreffende screening.
- Het totale screeningsprogramma heeft in 2016 een **detectiecijfer** van 1,035 per 1000 gescreende kinderen, een **positief voorspellende waarde** van 33%, een **sensitiviteit** van 98% en een **specificiteit** van 99,972%.
- De **screeningskosten** per kind (exclusief diagnostisch onderzoek) zijn in 2016 €91 en vertonen een stijgende trend sinds 2011, vooral door indexering van de tarieven voor bloedafname en laboratoriumanalyses.



## AANBEVELINGEN

- Het handhaven of intensiveren van de acties om de **tijdigheid van de eerste hielprik** te verbeteren.
- Meer inzicht verkrijgen in de achtergronden van **bezwaar tegen de hielprikscreening**.
- Het handhaven of intensiveren van de acties om het hoge aantal **herhaalde eerste hielprikken voor de screening op CH, CF, SZ en BIO** te verminderen voor zover de herhaling nodig was vanwege onvoldoende bloed.
- Aandacht voor het hoge aantal **tweede hielprikken voor de screening op CH**.
- Blijvende aandacht voor **tijdigheid van de registratie** van diagnostische gegevens.

> December 2017

**AUTEURS**

Yvonne Schönbeck  
Riëtte Olthof  
Kitty van der Ploeg  
Paul H. Verkerk

**PROJECTNUMMER**

060.23085/01.01

**OPDRACHTGEVER**

RIVM

**TNO.NL**

**EARTH, LIFE & SOCIAL SCIENCES**

Schipholweg 77-89  
2316 ZL Leiden

Postbus 3005  
2301 DA Leiden

[www.tno.nl](http://www.tno.nl)

T +31 88 866 90 00