

Neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland Monitor over 2022

Het doel van de neonatale hieprikscreening (NHS) is het vroegtijdig opsporen van een aantal ernstige, zeldzame, aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen. Als deze aandoeningen vroeg worden ontdekt, kan door tijdige behandeling met bijvoorbeeld geneesmiddelen of een dieet onherstelbare gezondheidsschade worden voorkomen of beperkt.

De neonatale hieprikscreening is op 1 januari 2015 op Bonaire ingevoerd en in oktober 2015 op St. Eustatius en Saba.

De verschillende GGD'en in Caribisch Nederland (van Bonaire, St. Eustatius en Saba) coördineren de NHS op de drie eilanden en werken nauw samen met verloskundigen, huisartsen en artsen uit ziekenhuizen. Ook wordt nauw samengewerkt met professionals op het eiland St. Maarten, omdat vrouwen uit Saba en St. Eustatius hier meestal bevallen. De regie van de NHS ligt bij het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). De Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM zorgt voor een professionele uitvoering van de NHS. De hieprikkarten vanuit Caribisch Nederland worden voor analyse verstuurd naar het screeningslaboratorium van het RIVM-Centrum Gezondheidsbescherming (GZB).

Op alle drie de eilanden wordt niet alleen Nederlands gesproken, maar ook Papiaments (Bonaire), Engels (St. Eustatius en Saba) en/of Spaans. Daarom is de informatie over de hieprikscreening in al deze talen beschikbaar.

Met de monitor is te zien of de NHS-programma-onderdelen goed functioneren in Caribisch Nederland en of er misschien maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren. De gegevens voor de monitor komen uit de dataregistratiesystemen Praeventis (peildatum screeningsdata: 1-3-2023) en Neorah (diagnostiek van verwezen kinderen, peildatum: 17-5-2023). Kinderen zijn ingedeeld bij het eiland waarop hun hieprikscreening is afgenomen.

Over de hieprikscreening in Europees Nederland wordt een [aparte monitor](#) gemaakt.

Over de deelnemende eilanden

Bonaire: Op Bonaire worden ruim 200 kinderen per jaar geboren. Bijna alle kinderen worden geboren in het enige ziekenhuis op het eiland: Fundashon



Mariadal. Bij gecompliceerde zwangerschappen of bevallingen op Bonaire worden de zwangere vrouwen overgevlogen naar Curaçao of Colombia. Daar is geen neonatale hieprikscreening. Bij de pasgeborenen die daar geboren zijn, wordt de hieprikscreening pas uitgevoerd bij terugkomst op Bonaire.

St. Eustatius: St. Eustatius heeft ongeveer 35 geboorten per jaar. Ongeveer de helft van de kinderen wordt geboren in het ziekenhuis op het eiland St. Maarten. Op St. Maarten is echter geen neonatale hieprikscreening. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten wordt de hieprikscreening pas uitgevoerd bij terugkomst op St. Eustatius.

Saba: Saba heeft ongeveer 15 geboorten per jaar. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op St. Maarten. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten wordt de hieprikscreening pas uitgevoerd bij terugkomst op Saba.

Tijdige screening niet altijd haalbaar

Dat de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba vaak elders plaatsvinden, heeft gevolgen voor de tijdigheid waarmee de hieprikscreening kan worden afgenomen. Kinderen zijn gemiddeld een week na de geboorte terug op St. Eustatius of Saba, waardoor de hieprikscreening vaak niet tijdig (tussen 48 en 168 uur na de geboorte) kunnen worden uitgevoerd.

De verzending per vliegtuig van de hieprikkarten zorgt ervoor dat de ontvangst van de kaarten op het laboratorium in Nederland relatief lang op zich laat wachten. Vanaf Bonaire wordt één rechtstreekse vlucht per week gebruikt voor de verzending, en vanaf Saba en St. Eustatius volgt een koerier een niet rechtstreekse route.

Leeswijzer

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van pasgeborenen uit Bonaire, St. Eustatius en Saba in 2022.

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 er op het filterpapier van een hielpriksetje te weinig bloed is verzameld om alle laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling'), omdat de eerste hielprik te vroeg is afgenomen (binnen 48 uur na geboorte), of omdat een kind minder dan 24 uur voor afname van de hielprik een bloedtransfusie kreeg. Een te snelle afname van de hielprik na een bloedtransfusie kan de uitslag beïnvloeden. Na een bloedtransfusie met rode bloedcellen moet na 91 dagen de hielprik herhaald worden voor de test op hemoglobinopathieën (HbP).
- 2e hielprik: indien er bij de 1e hielprik sprake is van een niet-conclusieve laboratoriumuitslag wordt een 2e hielprik verricht;
- Herhaalde 2e hielprik: hetzelfde als bij de herhaalde 1e hielprik



Op welke aandoeningen wordt er gescreend?¹

- **Adrenogenitaal syndroom (AGS)**
- **Cystic fibrosis (CF)**
- **Congenitale hypothyreoïdie (CH)**
- **Severe combined immunodeficiency (SCID)**
- **Spinale Musculaire Atrofie (SMA)³**
- **Hemoglobinopathieën (HbP)**
 - Sikkelcelziekte (SZ)
 - HbH-ziekte (HbH), een vorm van alfa-thalassemie
 - Bèta-thalassemie major (bTM)
- **Metabole Ziekten (MZ)**
 - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)²
 - Biotinidase deficiëntie (BIO)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
 - Glutaar acidurie type I (GA-I)
 - Galactokinase deficiëntie (GALK)
 - Klassieke galactosemie (GALT)
 - HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG)²
 - Isovaleriaan acidurie (IVA)
 - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
 - Multiële CoA carboxylase deficiëntie (MCD)²
 - Methylmalon acidurie (MMA)
 - Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I)
 - Maple syrup urine disease (MSUD)
 - Propion acidemie (PA)
 - Phenylketonurie (PKU)
 - Trifunctional Protein deficiëntie/ Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (TFP/LCHAD)
 - Tyrosinemie type I (TYR-I)
 - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD)

¹ OCTN2-deficiëntie en SZ-dragerschap behoren niet tot het screeningsprogramma. De uitslag wordt wel teruggekoppeld aan ouders (SZ-dragerschapsuitslag wordt alleen teruggekoppeld als er geen bezwaar is gemaakt door ouders).

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

³ Per 1 juni 2022 is een nieuwe aandoening aan het screeningsprogramma toegevoegd: Spinale Musculaire Atrofie (SMA).

Meer informatie over deze ziektes is te vinden op de RIVM-website: draaiboekhielprikscreening.rivm.nl

Belangrijkste conclusies en aanbevelingen

De hieprikscreening in Caribisch Nederland verloopt naar verwachting.

- In 2022 is op Bonaire, St. Eustatius en Saba bij 275 kinderen een hiepriek afgenomen.
- De deelnamegraad voor de hieprikscreening in Caribisch Nederland is geschat in deze monitor. Op de eilanden is namelijk sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes, en het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor een hiepriek is niet bekend voor Bonaire. *Een aansluiting op het bevolkingsregister van de eilanden (PIVA) is wenselijk.*
- De deelname is in 2022 vermoedelijk 100%, omdat er geen ouders bekend zijn die bezwaar hebben gemaakt tegen deelname aan de hieprikscreening.
- Op St. Eustatius zijn in 2022 bij één kind twee herhaalde eerste hiepriksen uitgevoerd vanwege niet-classificeerbare uitslagen. Deze herhaalde hiepriksen werden 49 en 76 dagen na geboorte verricht, en waren mogelijk nodig vanwege het indrogen van bloed door te lange blootstelling aan hoge temperaturen. *We bevelen aan om het belang van het bewaren van de hieprikkarten op een koele, droge plek, alvorens een spoedige verzending naar Nederland nog eens onder de aandacht te brengen.*
- Op Saba is in 2022 één tweede hiepriek uitgevoerd vanwege een niet-conclusieve uitslag voor CH. Deze is 57 dagen na geboorte verricht (24 dagen nadat de uitslag bekend was). Dit was te laat: mogelijk was het onvoldoende duidelijk dat er snel na de eerste uitslag een vervolg nodig is (tweede hiepriek of diagnostisch onderzoek). *We vragen hier extra aandacht voor bij het doorgeven van de niet-conclusieve uitslag aan de huisarts.*
- In totaal (de drie eilanden samen) zijn vier kinderen verwezen in 2022 in verband met een afwijkende hieprikuitslag (2 vanwege SZ, 1 bTM, 1 MMA). De diagnose sikkelcelziekte is voor beide kinderen bevestigd en de afwijkende uitslagen voor bTM bleek fout-positief. Voor MMA is dit niet duidelijk: het vervolgonderzoek en registratie van de uitkomst zijn niet goed verlopen. *Het is wenselijk dat de lokale kinderartsen de gespecialiseerde kinderenartsen in Nederland betrekken bij het vervolgonderzoek. Zij kunnen ook zorgdragen voor registratie van de diagnose.*
- Het percentage herhaalde eerste en tweede hiepriksen waren beiden 0,4% in 2022. Het gaat om 1 kind met 2 herhaalde hiepriksen en 1 kind met een tweede hiepriek. In 2022 is de streefwaarde (<0,5%) dus behaald voor zowel het percentage herhaalde eerste hiepriksen als voor het percentage tweede hiepriksen.
- In 2022 is het percentage kinderen waarbij de hiepriek tijdig is afgenomen (binnen 168 uur na de geboorte) op Bonaire, St. Eustatius en Saba respectievelijk 89%, 7% en 21%. De minimale streefwaarde van 99% is daarmee voor alle eilanden niet gehaald. Echter, voor Saba en St. Eustatius is deze streefwaarde die is ingesteld op basis van de situatie in Europees Nederland niet realistisch. Veel zwangere vrouwen van St. Eustatius en Saba bevallen op St. Maarten. Bij hun kinderen kan de hiepriek pas bij terugkomst worden afgenomen, waardoor de hiepriksen daar niet tijdig kunnen worden uitgevoerd.
- De duur tussen het afnemen van de hiepriek en ontvangst van de hieprikkart in het lab is in 2022 voor Bonaire (89% <10 dagen) en Saba (70% <10 dagen) iets verbeterd t.o.v. 2021 maar verslechterd voor St. Eustatius (46% <10 dagen). Het gemiddeld aantal dagen tussen de hiepriekafname en ontvangst van de hieprikkarten in het laboratorium is hoog voor St. Eustatius (11,4 dagen); bij 24% van de kinderen duurde het gehele traject langer dan 15 dagen (34% in 2021). Op Saba was in 2022 het hele traject afgerond binnen 15 dagen voor alle kinderen, waar in 2021 het traject nog langer dan 15 dagen duurde voor 22% van de kinderen (gemiddelde duur was 9,5 dagen in 2022).

Schatting deelname

Het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor de NHS op Bonaire is niet precies bekend, omdat dit niet uit het bevolkingsregister gehaald kan worden. Zoals eerder vermeld is er op de eilanden sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes. Voor Saba en St. Eustatius is dit wel bekend.

Bonaire: In 2022 kregen 225 bij Bonaire geregistreerde kinderen een eerste hielprik. Het geboortecijfer volgens Burgerzaken voor Bonaire voor 2022 is echter lager (203 kinderen): dit zijn alleen de kinderen die op Bonaire zelf zijn geboren. Het verschil kan verklaard worden omdat 10-15% van de kinderen buiten Bonaire (vooral op Curaçao) worden geboren. Dit jaar waren dat er 27 van de 225. De dekkingsgraad zou dan $225/(203+27)=98\%$ zijn, maar dit is een schatting omdat de noemer van de dekkingsgraad niet precies bekend is. Er zijn geen weigeringen van de hieprikscreening bekend.

St. Eustatius: Bij Burgerzaken zijn 33 kinderen geregistreerd die geboren zijn in 2022. Twee van deze kinderen zijn pas op een leeftijd van 7 maanden naar St. Eustatius gekomen, waarmee ze te oud waren voor deelname aan de hieprikscreening (> 6 maanden). Alle 31 kinderen die in aanmerking kwamen voor een hielprik hebben deze gehad.

Saba: Op Saba is bij 19 kinderen een hielprik geregistreerd in 2022. Volgens burgerzaken zijn er ook 19 kinderen geboren in 2022. Daarmee is de deelname op Saba in 2022 100% (19/19).

In totaal hebben 275 kinderen in 2022 deelgenomen aan de NHS in Caribisch Nederland. Met uitzondering van 2 kinderen die bij aankomst in St. Eustatius te oud waren voor deelname aan de hieprikscreening (7 maanden) hebben vermoedelijk alle kinderen een hielprik gehad.

Tabel 1. Schatting deelname¹ hieprikscreening per eiland (signaalwaarde > 99%)

	2018	2019	2020	2021	2022
Bonaire	220/184 = 120% ^{1,2}	210/186 = 113% ^{1,2}	258/259 = 99,6% ¹	235/208=113% ^{1,2}	225/230=98% ¹
St.Eustatius	37/37 = 100%	29/32 = 91%	37/38 = 97%	37/37=100%	31/31 ³ =100%
Saba	14/15 = 93%	13/13 = 100%	11/11 = 100%	13/14=93%	19/19=100%
Totaal	271/236 = 115% ²	252/231 = 109% ²	306 / 308 = 99%	285/259=110%	275/280 ³ =98%

¹ Deelname t/m 2019: aantal kinderen waarbij de hielprik is afgenomen volgens de registratie in Praeventis (PV) / aantal geborenen volgens Burgerzaken Caribisch Nederland (exclusief kinderen die voor de hieprikscreening overleden zijn). In 2020 waren er veel onduidelijkheden over de noemer: daarom is het aantal in PV geregistreerde kinderen als noemer gebruikt, i.p.v. de aantallen van burgerzaken (resp. 221, 57 en 15 in 2020). Sinds 2021 worden de geboortecijfers die vanuit Burgerzaken Caribisch Nederland per eiland worden doorgegeven weer gebruikt als noemer, met evt. een correctie voor kinderen die niet voor een hieprikscreening in aanmerking kwamen. Sinds 2022 is voor Bonaire het aantal kinderen met een hieprikscreening dat geboren is buiten Bonaire opgeteld bij de kinderen geboren op Bonaire om de noemer beter te kunnen schatten.

² Geboortecijfer betreft alleen de kinderen geboren op Bonaire. 10-15% van de kinderen op Bonaire worden buiten Bonaire geboren. Hierdoor is er bij meer kinderen een hielprik afgenomen dan er zijn ingeschreven in het geboorteregister. Verder is er veel mobiliteit tussen de verschillende eilanden in Caribisch Nederland en Europees Nederland.

³ Exclusief 2 kinderen geboren in 2022 die niet in aanmerking kwamen voor deelname aan de hieprikscreening omdat ze pas op een leeftijd van 7 maanden naar St. Eustatius zijn gekomen.

Herhaalde 1e hielprikken en 2e hielprikken

In 2022 zijn er op St Eustatius twee herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd bij hetzelfde kind (tabel 2). Zowel de eerste hielprik als de herhaalde eerste hielprik hadden de uitslag 'niet-classificeerbaar'. Op Saba is er één tweede hielprik uitgevoerd vanwege een niet-conclusieve uitslag voor CH. Op Bonaire zijn geen herhaalde of tweede hielprikken uitgevoerd.

De streefwaarden voor herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken zijn beide <0,5%. In 2022 zijn deze behaald. Het percentage herhaalde eerste hielprikken was 0,4% (1 kind met twee herhaalde hielprikken: er was beide keren te weinig bloed van voldoende kwaliteit om te kunnen analyseren, mogelijk veroorzaakt door het indrogen van bloed door te lange blootstelling aan hoge temperaturen). Het percentage tweede hielprikken was ook 0,4% (1 kind).

Tabel 2. Aantal kinderen met herhaalde eerste hielprik of tweede hielprik, per jaar (streefwaarden <0,5%)

	2018		2019		2020		2021		2022	
	HH	TH	HH	TH	HH	TH	HH	TH	HH	TH
Bonaire	4	0	3	5 ¹ (5xCH)	2	3 (2x CH, 1x AGS) ¹	1 (BIO)	1 (1x CH)	0	0
St. Eustatius	1	0	1	2 (2x CH)	2	3 (3x CH) ¹	0	2 (2x CH)	1 ²	0
Saba	0	1 (1xCH)	0	0	1	1 (1x CH)	0	0	0	1 (CH)
Totaal	5	1	4	7	5	7	1	3	1	1
%	1,8%	0,4%	1,6%	2,8%	1,6%	2,3%	0,4%	1,1%	0,4%	0,4%
Streefwaarde	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%

HH = herhaalde 1e hielprik, TH = tweede hielprik

¹ Er waren in 2019 5 kinderen met een niet-conclusieve uitslag voor CH. Allen hebben geen TH maar direct vervolgonderzoek gekregen. In 2020 was dit bij 3 van de 6 kinderen het geval, en in 2021 bij 1 van de 3 kinderen.

² Dit kind kreeg twee keer een herhaalde eerste hielprik vanwege twee maal een niet-classificeerbare uitslag (er was beide keren te weinig bloed om te extraheren, mogelijk veroorzaakt door het indrogen van bloed door te lange blootstelling aan hoge temperaturen).

Tijdigheid hielprikken

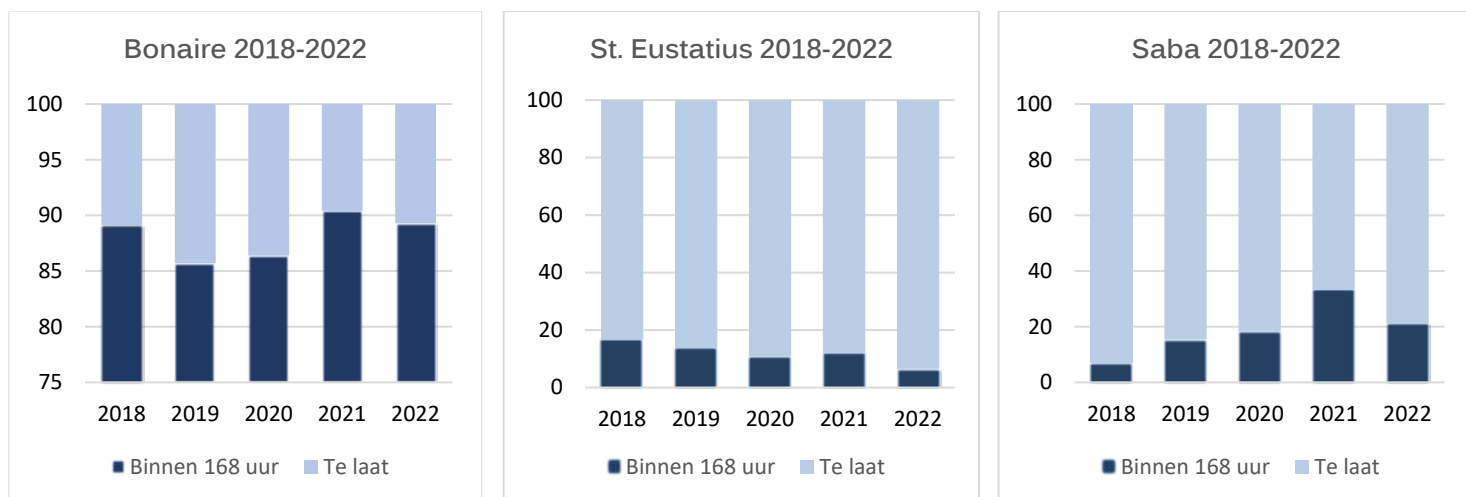
De hielprik wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De eerste hielprik dient in Caribisch Nederland tussen 48 en 168 uur na de geboorte afgenomen te worden. Bij geen van de kinderen is de hielprik in 2022 te vroeg (<48 uur) afgenomen.

Overigens geldt in Europees Nederland geldt een andere minimumtijd (z.s.m. na 72 uur, of na 96 uur als de NHS in combinatie met de gehoorscreening wordt gedaan).

Bonaire: Het percentage eerste hielprikken dat op Bonaire in 2022 is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 89% (Figuur 1). Vorig jaar was dit 90%. De streefwaarde van minimaal 99% is daarmee niet gehaald. Dit komt doordat kinderen relatief vaak elders worden geboren.

St. Eustatius: In 2022 is 6,5% van de eerste hielprikken binnen 168 uur (zeven dagen) uitgevoerd (Figuur 1). Dit is minder dan in voorgaande jaren: 2018 (17%), 2019 (14%), 2020 (11%) en 2021 (12%). De streefwaarde van minimaal 99% is de afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.

Saba: In 2022 is op Saba 21% van de eerste hielprikken uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte. Dit is minder dan vorig jaar (2021: 33%) en iets meer dan in de jaren daarvoor (resp. 7%, 15% en 18% in 2018-2020) (Figuur 1). Ook op Saba is de streefwaarde van minimaal 99% in afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld komt dit doordat veel moeders uit Saba bevallen op St. Maarten.



Figuur 1: Tijdigheid eerste hiepriek per eiland 2018-2022

Tijdigheid herhaalde eerste en tweede hiepriksen

Op St. Eustatius zijn in 2022 bij één kind twee herhaalde eerste hiepriksen uitgevoerd vanwege niet-classificeerbare uitslagen. Deze herhaalde hiepriksen werden 49 en 76 dagen na geboorte afgenomen. De lange tijdsduur tussen de afnamedatum van een prik en ontvangst in het lab (respectievelijk 4 weken bij de 1^e hiepriek en 2 weken bij de herhaalde eerste hiepriek) is de belangrijkste oorzaak van de late vervolgaftames.

Op Saba is in 2022 één tweede hiepriek uitgevoerd vanwege een niet-conclusieve uitslag voor CH. Deze is 57 dagen na geboorte verricht (35 dagen na de eerste hiepriek, 24 dagen nadat de uitslag bekend was: er was vertraging doordat de huisarts in 1^e instantie zelf diagnostiek wilde inzetten).

Op Bonaire zijn in 2022 geen herhaalde hiepriksen uitgevoerd.

Tijdigheid ontvangst laboratorium

De tijdigheid van de ontvangst van hieprikkarten in het laboratorium in Europees Nederland heeft veel te maken met de verzendduur van de hieprikkarten. De kaarten moeten per vliegtuig naar het RIVM worden vervoerd. Het aantal vluchten naar Nederland is beperkt. Op Bonaire wordt vanaf maart 2018 één vlucht per week gebruikt voor de verzending van de hieprikkarten. Voor Saba en St-Eustatius is het aantal hiepriksen klein (< 1 per week). De kaartjes worden daarom per koerier verstuurd naar Nederland.

In tabel 3 is te zien dat vanuit Bonaire 89% van de hieprikkarten binnen 10 dagen na afname is ontvangen, vanuit St. Eustatius was dit 46% en vanuit Saba 70%. Voor Bonaire zijn de cijfers relatief stabiel over de laatste vijf jaar. Voor St. Eustatius en Saba blijft het gemiddeld aantal dagen relatief

Tabel 3 Tijdigheid ontvangst hieprikkarten op laboratorium 2018-2022, per jaar per eiland, dagen vanaf afname

	Jaar	Aantal dagen (min.-max.)	Gemiddeld aantal dagen	% <5 dagen	% <10 dagen	% <15 dagen
Bonaire	2018	1-27	7,6	23%	77%	97%
	2019	1-19	5,6	42%	91%	95%
	2020	1-20	7,0	20%	86%	97%
	2021	2-26	7,1	20%	85%	97%
	2022	2-17	6,2	34%	89%	98%
St. Eustatius	2018	6-12	10,1	0%	36%	100%
	2019	2-22	9,3	3%	56%	97%
	2020	3-44	13,8	22%	59%	73%
	2021	6-23	11,8	0%	49%	66%
	2022	6-29	11,4	0%	46%	76%
Saba	2018	6-13	9,9	0%	50%	100%
	2019	5-9	7,4	0%	92%	100%
	2020	3-21	9,5	15%	69%	85%
	2021	4-16	9,2	11%	67%	78%
	2022	6-14	9,5	0%	70%	100%

groot, met name voor St. Eustatius (11,4). Positief is dat voor beide eilanden het percentage kinderen bij wie het traject binnen 15 dagen is afgerond, is toegenomen t.o.v. 2021; in 2022 was dit respectievelijk 76% en 100% voor St. Eustatius en Saba.

Verwijzingen

In 2022 waren er vier verwijzingen naar aanleiding van de hieprikuitslag (2x SZ, 1x bTM, 1x MMA, tabel 4a). Het percentage gerapporteerde sikkelcelziekte (SZ)-dragers is 4% (tabel 4b).

Omdat de bevolkingsopbouw op de eilanden anders is dan in Europees Nederland, is te verwachten dat er vooral meer verwijzingen zijn voor hemoglobinoopathiën en dat er meer SZ-dragerschap gevonden wordt in Caribisch Nederland dan in Europees Nederland. Deze erfelijke ziekten zijn namelijk terug te voeren op de Afrikaanse afkomst van een groot deel van de bevolking. Door het kleine aantal deelnemers zijn de verwijscijfers (per 100 deelnemers) op de drie eilanden variabel.

Tabel 4a. Aantal en percentage verwijzingen in de periode 2018-2022

		2018 aantal	Verwijs- cijfer	2019 aantal	Verwijs- cijfer	2020 aantal	Verwijs- cijfer	2021 aantal	Verwijs- cijfer	2022 aantal	Verwijs- cijfer
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	1	0,5	1	0,4	1	0,4	2	0,9
	HbH	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	TYR-1	0	0	0	0	1	0,4	0	0	0	0
	BIO	0	0	0	0	0	0	1	0,4	0	0
	Overige MZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	Som	0	0	1	0,5	2	0,8	2	0,8	2	0,9
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	1	2,7	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	HbH	1	2,7	0	0	1	2,7	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	MMA	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3,2
	Overige MZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	Som	1	2,7	0	0	2	5,4	0	0	1	3,2
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	1	7,7	1	9,1	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	HbH	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5,3
	CPT1	0	0	0	0	0	0	1	10	0	0
	Overige MZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	Som	0	0	1	7,7	1	9,1	1	10	1	5,3
Totaal		1	0,4	2	0,8	5	1,6	3	1,1	4	1,5

Vanwege het kleine aantal kinderen per jaar is er veel variatie in het percentage verwijzingen (aantal per 100 kinderen).

Tabel 4b. Dragerschap SZ*

	2018	2019	2020	2021	2022
Bonaire	12 / 220 = 5%	8 / 210 = 4%	15 / 258 = 6%	12 [§] / 239 = 5%	10 / 225 = 4%
St. Eustatius	5 / 37 = 14%	0 / 29 = 0%	2 / 37 = 5% #	6 / 33 = 18%	1 / 31 = 3%
Saba	1 / 14 = 7%	1 / 13 = 8%	0 / 11 = 0%	0 / 10 = 0%	0 / 19 = 0%
Totaal	18 / 271 = 7%	9 / 252 = 4%	17 / 306 = 6%	18 / 281 = 6%	11 / 275 = 4%

*Dragerschap SZ is een nevenbevinding en geen onderdeel van de NHS en is daarom niet meegenomen in de berekening van het verwijscijfer

2020: In juni 2021 is nog een drager gevonden die in 2020 elders is geboren en net voor de leeftijd van 6 maanden is geprikt. Dit kind stond niet in het databestand. Een andere drager stond ook niet in het databestand, omdat de postcode verkeerd was geregistreerd in Praeventis. Dit kind is door de medisch adviseur doorgegeven. Uiteindelijk zijn er in 2020 dus 4 dragers gevonden op St. Eustatius na screening van 39 kinderen (10%).

§ Eén drager kreeg de hiepriek op Bonaire, maar woont op St. Eustatius.

Uitkomsten diagnostiek

In 2022 zijn er in totaal twee kinderen met sikkelcelziekte opgespoord. Voor het ene kind is het diagnostisch onderzoek 19 dagen na geboorte gestart en op diezelfde dag is de diagnose vastgesteld. Voor het andere kind is het diagnostisch onderzoek 26 dagen na geboorte gestart en op diezelfde dag is de diagnose vastgesteld.

Het kind met een verwijzing voor bTM bleek bij nader onderzoek geen bTM te hebben (fout-positieve screeningsuitslag). Dit diagnostisch onderzoek is 39 dagen na geboorte gestart en 87 dagen na geboorte afgerond. Het kind met een verwijzing voor MMA lijkt geen MMA te hebben. Dit is echter niet zeker. Er is geen gespecialiseerde kinderarts betrokken, en diagnose en contactdatum zijn niet geregistreerd. Het is wenselijk dat de lokale kinderartsen de gespecialiseerde kinderenartsen in Nederland betrekken bij het vervolgonderzoek. Zij kunnen ook zorgdragen voor registratie van de diagnose.

Door de kleine aantallen is het niet zinvol om testkarakteristieken zoals de sensitiviteit, specificiteit en positief voorspellende waarde weer te geven in deze monitor.

Tabel 5. Uitkomsten diagnostiek

		2018		2019		2020		2021		2022	
		Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	1	1	1	1	1	1	2	2
	HbH	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	VLCAD	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	TYR-1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
	BIO	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
	Totaal Bonaire	0	0	1	1	2	1	2	1	2	2
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	HbH	1	0	0	0	1	0 of 1 ¹	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	MMA	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0 ²
	MZ overig	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	Totaal St. Eustatius	1	0	0	0	2	0 of 1 ¹	0	0	1	0 ²
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
	HbP overig	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	CPT1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
	MZ overig	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	Totaal Saba	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0
Totaal		1	0	2	1	5	1 of 2	3	1	4	2 ²

Verw.: verwijzing; bev.: bevestigd

¹ De diagnose is onbekend omdat er geen uitslag van DNA-onderzoek bekend is.

² Vervolgonderzoek en registratie zijn niet goed verlopen, waardoor niet met zekerheid bekend is dat het kind geen MMA heeft.

December 2023

AUTEURS

Olmo van der Mast

Paul H. Verkerk

Kitty van der Ploeg

Projectnummer: 060.51605

Rapportnummer: TNO 2023 R11350

Opdrachtgever: RIVM – Centrum voor Bevolkingsonderzoek

TNO - Child Health

Sylviusweg 71

2333 BE Leiden

Postbus 3005

2301 DA Leiden

T +31 88 866 90 00

TNO.nl