



# Checklist uitvoering hielprik

## Checklist voor uitvoerders hielprik

*Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening*

### Inleiding

Deze checklist bevat aandachtspunten voor de uitvoerders van de hielprik en achtergrondinformatie over de hielprik.

### Procedure voorlichting

De (aanstaande) ouder krijgt op de volgende momenten informatie over de hielprik:

- Via de folder 'Zwanger!'; deze wordt uitgereikt tijdens het eerste consult bij de verloskundig hulpverlener.
- Tijdens het 'bevallingsgesprek' bij de verloskundig hulpverlener, in de 35e-37e week. De zwangere ontvangt mondelinge informatie en krijgt de landelijke RIVM-folder 'Hielprik bij pasgeborenen' overhandigd.
- Ook bij aangifte in het gemeentehuis wordt de folder 'Hielprik bij pasgeborenen' aan de ouder overhandigd.
- Voor aanvullende informatie voor de ouders kan worden verwezen naar de website: [www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik). Op deze website is ook informatie te vinden over de ziektes waarop gescreend wordt.

### Aandachtspunten voor de uitvoerder van de hielprik

- U vraagt de ouder om toestemming voor het uitvoeren van de hielprik.
- U vraagt of de ouder de folder 'Hielprik bij pasgeborenen' heeft ontvangen en gelezen.
- Als de ouder aangeeft de informatie niet te hebben ontvangen, reikt u de folder 'Hielprik bij pasgeborenen' uit en licht de belangrijkste punten toe. Indien noodzakelijk verwijst u de ouders terug naar de verloskundig hulpverlener.
- U moet de gegevens op de hielprikkaart volledig met ballpoint invullen, anders kan er vertraging in het traject ontstaan.

- U vraagt of het kind een bloedtransfusie heeft gehad en zo ja, wanneer (datum+tijdstip).
- U vraagt of de ouder bezwaar heeft tegen het ontvangen van dragerschapinformatie van hun kind. Alleen als de ouder de informatie niet wilt ontvangen, zet de ouder een paraaf op de hielprikkaart.
- U vraagt of de ouder bezwaar heeft tegen het gebruik van restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek. Alleen als de ouder bezwaar heeft, zet de ouder een paraaf op de hielprikkaart.
- U vertelt de ouders dat als de uitslag van het onderzoek niet afwijkend is, zij **géén** bericht krijgen; geen bericht is **goed** bericht.
- U vult de 6 rondjes op de hielprikkaart met bloed.
- U vertelt de ouder dat gegevens uit de hielprikscreening vertrouwelijk zijn en uitsluitend worden gebruikt voor het doel waarvoor deze zijn verstrekt.

### Achtergrondinformatie

#### Informatie over de hielprik

- Met de hielprik wordt wat bloed afgenomen en onderzocht op ernstige, maar zeldzame ziektes.
- Een afwijkende uitslag bij de screening betekent dat nader onderzocht moet worden of het kind de ziekte daadwerkelijk heeft.
- Er zijn voor de ouders geen kosten verbonden aan het onderzoek.
- Deelname is vrijwillig.
- Met de hielprikscreening kan onherstelbare gezondheidsschade bij het kind worden voorkomen of beperkt. Ook kan bij opsporing vlak na de geboorte het kind een lastig diagnostisch traject worden bespaard en kunnen er tijdig ondersteunende maatregelen worden genomen.

## De ziektes waarop wordt gescreend

### Ziekte van de schildklier:

1. Congenitale hypothyreoïdie (CH)

### Ziekte aan de bijnier:

2. Adrenogenitaal syndroom (AGS)

### Stofwisselingsziektes:

3. Phenylketonurie (PKU)
4. Biotinidase deficiëntie (BIO)
5. Galactosemie (GAL)
6. Glutaaracidurie type 1 (GA-I)

7. HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)
8. Holocarboxylase synthase deficiëntie (HCS)
9. Homocystinurie (HCY)
10. Isovaleriaan acidemie (IVA)
11. Long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD)
12. Maple syrup urine disease (MSUD)
13. Medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)

14. 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)
15. Tyrosinemie type I (TYR-I)
16. Very-long-chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)

### Bloedziekte:

17. Sikkelcelziekte (SZ)
18. Cystic fibrosis (CF)

## Uitslag

- De uitslag van de screening kan zijn: niet afwijkend, afwijkend, drager of onduidelijk (dubieus).
- Er komt *geen* bericht als de uitslag *niet afwijkend* is. Geen bericht is goed bericht.
- De uitslag is binnen vier weken na de hielprik bekend.
- Bij een afwijkende uitslag wordt de ouder door de huisarts / RIVM-RCP geïnformeerd. Het kind wordt dan via de huisarts voor nader onderzoek verwezen naar een (gespecialiseerd) kinderarts.
- Soms is er te weinig bloed afgenomen of is de uitslag van het onderzoek niet helemaal duidelijk. De hielprik wordt dan opnieuw uitgevoerd.
- Bij gevonden dragerschap geeft de huisarts meer informatie en wordt de ouders nader onderzoek aangeboden.
- De hielprik geeft geen garantie dat het kind verder niets mankeert.

## Informatie over de ziektes

- De ernst en de behandeling van de ziektes die met hielprikbloed opgespoord worden, variëren.
- Het betreft een ziekte van de schildklier, een ziekte van de bijnier, een aantal stofwisselingsziektes, CF (cystic fibrosis, taaislijmziekte) en een vorm van bloedarmoede (sikkelcelziekte).
- De meeste van de ziektes zijn erfelijk en zijn niet te genezen maar wel te behandelen.
- Voor achtergrondinformatie over de in de screening opgenomen ziektes kunt u ouders verwijzen naar de website van de RIVM [www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik).

## Dragerschap

- De verloskundig hulpverlener informeert de zwangere over de betekenis van dragerschap van sikkelcel en taaislijmziekte.
- Uit de screening kan blijken of het kind drager is van sikkelcel of taaislijmziekte. Dit kan consequenties hebben voor de volgende kinderwens van de ouders. Dragerschap bij het kind houdt vrijwel altijd in dat tenminste één van de (biologische) ouders drager is. Dit betekent dat andere familieleden drager kunnen zijn, zoals broers en zussen van de (biologische) ouders.
- De hielprikscreening vindt bijna alle dragers van sikkelcel en slechts een klein gedeelte van de dragers van CF.
- Indien dragerschap bij het kind gevonden is, geeft de huisarts meer informatie en kan onderzoek bij de ouders worden uitgevoerd.
- De ouder kan aangeven of hij/zij bezwaar heeft tegen het ontvangen van dragerschapsinformatie van hun kind. Dit kan gemeld worden bij de uitvoering van de hielprik.
- Wanneer geen dragerschap is gevonden met de hielprik-screening betekent dit niet dat ouders geen drager zijn. Indien ouders dragerschap willen uitsluiten moeten zij zich nader laten onderzoeken. Hiervoor moeten zij contact opnemen met de huisarts.

## Meer informatie

Aanvullende informatie voor professionals is te vinden op:

[www.rivm.nl/pns/hielprik](http://www.rivm.nl/pns/hielprik).

Aanvullende informatie voor ouders is te vinden op:

[www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik).

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

## **bevolkings**onderzoek

Dit is een uitgave van:  
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

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

[www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik)

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met leden van de commissie deskundigheidsbevordering PNHS gemaakt. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van deze informatie kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, mei 2011.