



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Neonatale hielprik- screening

Neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland

in Caribisch

Nederland

Uitvoeringstoets 2013



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Uitvoeringstoets Neonatale Hielprikscreening in Caribisch Nederland 2013

RIVM Rapport 120007001/2013

Colofon

© RIVM 2013

Delen uit deze publicatie mogen worden overgenomen op voorwaarde van bronvermelding: 'Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), de titel van de publicatie en het jaar van uitgave'.

E.H.B.M. Dekkers
F. Abbink

Contact:
Mevrouw E. Dekkers
Centrum voor Bevolkingsonderzoek
eugenie.dekkers@rivm.nl

Dit onderzoek werd verricht in opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, in het kader van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Rapport in het kort

Uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland

Het is mogelijk de neonatale hieprikscreening te implementeren in Caribisch Nederland. Wel zijn hiervoor een goede voorbereiding en een gefaseerde invoering vereist om de kwaliteitseisen van het bevolkingsonderzoek te garanderen. Hetzelfde geldt voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up na een afwijkende uitslag. Dit blijkt uit de uitvoeringstoets naar de invoering van deze landelijke screening bij pasgeborenen op Bonaire, Saba en Sint Eustatius, uitgevoerd door het RIVM. De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport zal de toets gebruiken bij de besluitvorming of dit bevolkingsonderzoek ook in Caribisch Nederland wordt ingevoerd. De neonatale hieprikscreening is bewezen kosteneffectief en wordt wereldwijd uitgevoerd. Gezien de status van bijzondere Nederlandse Gemeente binnen het Koninkrijk der Nederlanden kunnen de drie eilanden sinds oktober 2010 aanspraak maken op het aanbod van preventie en zorg zoals dat geldt binnen het Koninkrijk. Vanuit de eilanden is in 2011 het verzoek gekomen de neonatale hieprikscreening in te mogen voeren. Na de besluitvorming is minimaal 1 jaar aan voorbereiding nodig om het bevolkingsonderzoek gefaseerd te kunnen invoeren, startend met Bonaire.

De neonatale hieprikscreening heeft als doel pasgeborenen op te sporen met een zeldzame – meestal erfelijke – aandoening. De pasgeborene krijgt kort na de geboorte de hieprikscreening aangeboden. Het bloed wordt gescreend op achttien aandoeningen. Het tijdig inzetten van behandeling voorkomt of beperkt ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind.

De uitvoeringstoets is in nauwe samenwerking met contactpersonen uit Caribisch Nederland en betrokken beroepsgroepen en uitvoeringsorganisaties in Europees Nederland tot stand gekomen. Onder de professionals bestaat een breed draagvlak om de screening in te voeren.

Trefwoorden:

Uitvoeringstoets, Hieprikscreening, Caribisch Nederland, Bevolkingsonderzoek

Abstract

Feasibility study for the implementation of the neonatal heel prick screening in the Dutch Caribbean

It is possible to roll out the national neonatal heel prick programme to the islands of the Dutch Caribbean. However, doing so will demand careful preparation and a phased implementation in order to ensure that all quality requirements for population screening are met. Similar diligence is required with regard to confirmation diagnostics and follow-up tests in the event of an abnormal initial result.

These are the conclusions of a study conducted by the National Institute for Public Health and the Environment (RIVM) to assess the feasibility of extending this national neonatal screening programme to the islands of Bonaire, Saba and Sint Eustatius. The Minister of Health, Welfare and Sport will use the findings of the study to support the formal decision whether to proceed with the implementation.

The neonatal heel prick, also known as the Guthrie test, is a proven and cost-effective method of identifying potential abnormalities at birth and is in use throughout the world. Since the dissolution of the Netherlands Antilles in October 2010, the islands of Bonaire, Saba and Sint Eustatius have enjoyed the status of 'special municipality' or 'public body' within the Kingdom of the Netherlands. As such, they are eligible to claim the public health care and prevention services available in the Netherlands itself. In 2011, local authorities requested that the neonatal heel prick programme should be implemented on the islands. Subject to a positive ministerial decision, at least one year's preparation would then be required before implementation can begin. A phased roll-out is foreseen, beginning on Bonaire.

The purpose of the neonatal heel prick is to identify certain uncommon genetic or congenital abnormalities in newborn babies. The test is offered shortly after birth. A small sample of blood is taken from the baby's heel and screened for 18 specific conditions. In the event of a positive result, prompt treatment can prevent or mitigate any adverse effect on the child's further physical and mental development.

The feasibility study was conducted in close consultation with local representatives from the islands, and those of relevant executive agencies in the Netherlands. There is broad support for the introduction of the programme within the professional field.

Keywords:

Feasibility study, heel prick, Guthrie test, Dutch Caribbean, population screening

Inhoud

Samenvatting—9

Summary—11

1 Inleiding—13

- 1.1 Historie en achtergronden neonatale hielprikscreening in Nederland—15
- 1.2 Plan van aanpak uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening Caribisch Nederland—16
- 1.3 Opdracht ministerie van VWS—16
- 1.4 Aanpak uitvoeringstoets—16
- 1.5 Leeswijzer—17

2 Voorbereiding en vooronderzoek—19

- 2.1 Uitgangspunten uitvoeringstoets—19
- 2.2 Voorwaarden voor de neonatale hielprikscreening—22
- 2.3 Uitkomsten werkbezoek Caribisch Nederland—23
- 2.4 Resultaten vooronderzoek—24

3 Primair proces in het Europese en Caribische deel van Nederland—35

- 3.1 Primair proces neonatale hielprikscreening in Nederland—36
- 3.2 Primair proces neonatale hielprikscreening Bonaire—38
- 3.3 Primair proces neonatale hielprikscreening Sint Eustatius—41
- 3.4 Primair proces neonatale hielprikscreening Saba—44
- 3.5 Primair proces neonatale hielprikscreening Sint Maarten—48

4 Organisatie, taken en verantwoordelijkheden—51

- 4.1 Het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek—51
- 4.2 Verdeling taken en verantwoordelijkheden op hoofdlijnen—52
- 4.3 Verantwoordelijkheden per activiteit in de keten—56
- 4.4 Juridische kaders—61
- 4.5 Financieringsstructuur—63

5 Kwaliteitsbeleid—65

- 5.1 De instrumenten—65
- 5.2 De kwaliteitseisen—67
- 5.3 Overige kwaliteitseisen—71
- 5.4 Kwaliteitsborging—71
- 5.5 Monitoren, evalueren en bevorderen van de kwaliteit gericht op het bevolkingsonderzoek NHS en de aansluitende zorg—73
- 5.6 Informatiehuishouding—75

6 Communicatie en voorlichting—81

- 6.1 Doelgroepen en uitgangspunten van communicatie—81
- 6.2 Communicatie met de primaire doelgroep van het bevolkingsonderzoek—83
- 6.3 Communicatie met professionals en organisaties—86
- 6.4 Communicatie met publiek en professionals in Caribisch Nederland—87

7 Implementatie van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland—91

- 7.1 Besluit tot invoering—91
- 7.2 Te onderscheiden fasen—91
- 7.3 Voorbereiden van de invoering—92
- 7.4 Gefaseerde invoering—95
- 7.5 Kennis en innovatiefunctie—96
- 7.6 Tijdpad—96

8 Kosten van uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland—97

- 8.1 Inleiding—97
- 8.2 Kosten van de uitvoering in Europees Nederland—97
- 8.3 Kosten van de uitvoering in Caribisch Nederland—98
- 8.4 Prognose—98

9 Kernpunten en advies—101

- 9.1 Inleiding—101
- 9.2 Werkwijze—101
- 9.3 Resultaten vooronderzoek naar noodzakelijke voorwaarden—102
- 9.4 Inrichting neonatale hieprikscreening Caribisch Nederland—105
- 9.5 Implementatie en financiën—106
- 9.6 Advies—107

Dankwoord—111

Afkortingen—113

Bijlagen—117

- Bijlage 1. Lijst met aandoeningen waarop wordt gescreend
- Bijlage 2. Opdrachtbrief
- Bijlage 3. Geraadpleegde organisaties en contactpersonen
- Bijlage 4. Betrokken partijen
- Bijlage 5. Projectstructuur
- Bijlage 6. Criteria Wilson en Jungner
- Bijlage 7. Beschikbare gegevens aandoeningen waarop wordt gescreend
- Bijlage 8. Resultaten pilotonderzoek verzending hieprikkarten uit Bonaire
- Bijlage 9. Follow-up protocollen voor Bonaire voor CF
- Bijlage 10: Follow-up protocollen voor Bonaire voor AGS/CH
- Bijlage 11: Follow-up protocollen voor Bonaire voor metabole ziekten
- Bijlage 12: Follow-up protocollen voor Bonaire voor SCZ (inclusief dragerschap SCZ, α en β thalassemie)
- Bijlage 13: Brief Sint Maarten
- Bijlage 14: Brief Bonaire
- Bijlage 15: Brief Sint Eustatius
- Bijlage 16: Brief Saba

Samenvatting

Het is mogelijk de neonatale hieprikscreening te implementeren in Caribisch Nederland. Wel zijn hiervoor een goede voorbereiding en een gefaseerde invoering vereist om de kwaliteitseisen van het bevolkingsonderzoek te garanderen. Hetzelfde geldt voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up na een afwijkende uitslag. Dit blijkt uit de uitvoeringstoets naar de invoering van deze landelijke screening bij pasgeborenen op Bonaire, Saba en Sint Eustatius, uitgevoerd door het RIVM. De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport zal de toets gebruiken bij de besluitvorming of dit bevolkingsonderzoek ook in Caribisch Nederland wordt ingevoerd. De neonatale hieprikscreening is bewezen kosteneffectief en wordt wereldwijd uitgevoerd. Gezien de status van bijzondere Nederlandse Gemeente binnen het Koninkrijk der Nederlanden kunnen de drie eilanden sinds oktober 2010 aanspraak maken op het aanbod van preventie en zorg zoals dat geldt binnen het Koninkrijk. Vanuit de eilanden is in 2011 het verzoek gekomen de neonatale hieprikscreening in te mogen voeren. Na de besluitvorming is minimaal 1 jaar aan voorbereiding nodig om het bevolkingsonderzoek gefaseerd te kunnen invoeren, startend met Bonaire.

De neonatale hieprikscreening heeft als doel pasgeborenen op te sporen met een zeldzame – meestal erfelijke – aandoening. De pasgeborene krijgt in de eerste dagen na de geboorte de hieprikscreening aangeboden. Het bloed van de pasgeborene wordt gescreend op achttien aandoeningen. Het tijdig inzetten van behandeling voorkomt of beperkt ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind.

De uitvoeringstoets is in nauwe samenwerking met contactpersonen uit Caribisch Nederland en betrokken beroepsgroepen en uitvoeringsorganisaties in Europees Nederland tot stand gekomen. Onder de professionals bestaat een breed draagvlak om de screening in te voeren.

Vooraf zijn door het CvB in afstemming met partijen en VWS uitgangspunten vastgesteld om richting te geven aan de uitvoeringstoets. Dit betreft het screenen op dezelfde aandoeningen als in Europees Nederland, het gebruik maken van de al bestaande infrastructuur in Europees Nederland en het bij voorkeur lokaal uitvoeren van bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling.

Vervolgens is gekeken of aan de voorwaarden gesteld door de Gezondheidsraad voor de uitvoering van de neonatale hieprikscreening ook in Caribisch Nederland kan worden voldaan. Hiervoor is onderzoek gedaan naar draagvlak, het vóórkomen van aandoeningen in het Caribisch gebied, betrouwbaarheid en tijdigheid verzending hieprikschermen, de mogelijkheden voor bevestigingsdiagnostiek en behandeling ter plaatse, de bruikbaarheid van bestaande materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering, de aanwezigheid van een sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland en de vereiste aanpassingen in bestaande wet- en regelgeving.

Voor een succesvolle implementatie zijn de volgende randvoorwaarden essentieel:

- Vóór het starten met de invoering: alle activiteiten ter voorbereiding op de invoering afronden.
- Na besluit tot invoering en de daaropvolgende opdrachtverlening aan het RIVM/CvB een voorbereidingsperiode van minimaal 1 jaar.

- Ondersteuning van de bestuurscolleges in Caribisch Nederland (zie bijlage 14-16).
- Beroepsgroepen dienen de voorgestelde noodzakelijke maatregelen te treffen ten aanzien van registratie, uitvoer hielprik, logistiek verzending, aansluiting op de zorg, voorlichting en deskundigheidsbevordering.
- Realiseren van wijzigingen in de bestaande wet- en regelgeving.
- Overeenstemming tussen ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland en betrokken beroepsgroepen over verwijsbeleid na afwijkende uitslag.
- Voldoende aandacht voor deskundigheidsbevordering van lokale professionals en voor (aangepaste vormen van) communicatie bij de introductie van de screening in Caribisch Nederland. Speciale aandacht voor inrichting 'informed consent'.
- Het maken van samenwerkingsafspraken met betrokken zorginstellingen, laboratoria en professionals op Sint Maarten (in mindere mate geldt dit ook voor Curaçao).

Het belangrijkste effect van de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland is het – op verzoek van eilanden zelf – kunnen bieden van vergelijkbare preventieve zorg aan de pasgeborenen. Een bijkomend effect wat door partijen zelf wordt aangegeven, is dat het opzetten van de logistiek ten behoeve van hielprikscreening kan ondersteunen bij het verder versterken van de benodigde infrastructuur voor OGZ- en JGZ-taken.

Summary

It is possible to roll out the national neonatal heel prick programme to the islands of the Dutch Caribbean. However, doing so will demand careful preparation and a phased implementation in order to ensure that all quality requirements for population screening are met. Similar diligence is required with regard to confirmation diagnostics and follow-up tests in the event of an abnormal initial result.

These are the conclusions of a study conducted by the National Institute for Public Health and the Environment (RIVM) to assess the feasibility of extending this national neonatal screening programme to the islands of Bonaire, Saba and Sint Eustatius. The Minister of Health, Welfare and Sport will use the findings of the study to support the formal decision whether to proceed with the implementation.

The neonatal heel prick, also known as the Guthrie test, is a proven and cost-effective method of identifying potential abnormalities at birth and is in use throughout the world. Since the dissolution of the Netherlands Antilles in October 2010, the islands of Bonaire, Saba and Sint Eustatius have enjoyed the status of 'special municipality' or 'public body' within the Kingdom of the Netherlands. As such, they are eligible to claim the public health care and prevention services available in the Netherlands itself. In 2011, local authorities requested that the neonatal heel prick programme should be implemented on the islands. Subject to a positive ministerial decision, at least one year's preparation would then be required before implementation can begin. A phased roll-out is foreseen, beginning on Bonaire.

The purpose of the neonatal heel prick is to identify certain uncommon genetic or congenital abnormalities in newborn babies. The test is offered shortly after birth. A small sample of blood is taken from the baby's heel and screened for 18 specific conditions. In the event of a positive result, prompt treatment can prevent or mitigate any adverse effect on the child's further physical and mental development.

The feasibility study was conducted in close consultation with local representatives from the islands, and those of relevant executive agencies in the Netherlands. There is broad support for the introduction of the programme within the professional field.

Prior to the commencement of the feasibility study, its terms of reference were established by the RIVM in consultation with the Ministry of Health, Welfare and Sport and other stakeholders. The study assumed a screening programme identical to that in place in the Netherlands and based upon the existing programme infrastructure in the Netherlands. Ideally, confirmation diagnostics, follow-up and treatment procedures would be implemented at the local level.

The researchers examined whether all conditions for the responsible implementation of the neonatal heel prick, as established by the Health Council of the Netherlands, can be met in the Caribbean Netherlands. This involved a series of sub-studies to determine the level of support for the programme, the incidence in the Dutch Caribbean of the medical conditions for which the programme screens, the reliability of arrangements for the supply and timely distribution of test cards, local arrangements for confirmation diagnostics and

treatment, the usefulness of existing information materials (for both professionals and patients), the availability of reliable birth records, and the required legislative amendments.

The conditions for successful implementation are:

- All preparatory activities must be completed before the implementation itself commences.
- Following the formal decision to proceed, a preparatory period of at least one year must be allowed.
- There must be full support from the public bodies (authorities) of the islands themselves (see annex 14-16).
- Professional groups must make the necessary arrangements with regard to registration, conducting the test itself, the logistics of submitting test results, referrals to care services, public information, and the development of professional expertise.
- Certain legislative amendments are required.
- There must be adequate communication and coordination between the Ministry of Health, Welfare and Sport in the Netherlands, the islands' local health care departments and the relevant professional groups with regard to referrals policy in the event of an abnormal initial test result.
- Sufficient attention must be devoted to the development of professional expertise at the local level, and to (suitably adapted) public communications concerning the introduction of the screening programme in the Caribbean Netherlands. Particular emphasis should be given to the aspect of 'informed consent'.
- Partnership agreements must be implemented with the relevant health care institutions, laboratories and professionals on Sint Maarten (and to a lesser extent those on Curaçao).

The introduction of the neonatal heel prick screening programme in the Dutch Caribbean has been requested by the islands themselves with a view to offering their citizens preventive care services at a level comparable to those available in the Netherlands. As a secondary effect, it is felt that the development of a logistics infrastructure for the heel prick programme will provide a firm basis for a similar infrastructure in other areas of public health and (child) welfare services.

1 Inleiding

In Europees Nederland worden nagenoeg alle pasgeborenen (circa 183.000 per jaar) met de hielprik gescreend op cystic fibrosis, sikkcelziekte, adrenogenitaal syndroom, congenitale hypothyreoïdie en dertien metabole ziekten (zie bijlage 1). De aandoeningen die worden gevonden met de hielprik zijn niet te genezen, wel te behandelen. Binnen deze groep worden jaarlijks circa 200 pasgeborenen opgespoord met een hielprikaandoening en worden ongeveer 800 pasgeborenen verwezen met een afwijkende hielprikuitslag. Daarnaast worden jaarlijks zo'n 800 pasgeborenen opgespoord met dragerschap sikkcelziekte.

Sinds 2010 functioneren de eilanden Bonaire, Sint Eustatius en Saba, die samen Caribisch Nederland(CN) worden genoemd, als bijzondere gemeenten in Nederland. Dit betekent dat de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) verantwoordelijk is voor (de kwaliteit van de) volksgezondheid in het Caribische deel van Nederland. De verantwoordelijkheid voor de Publieke Gezondheid ligt bij het bestuur van de drie eilanden – vergelijkbaar met de verantwoordelijkheid van Nederlandse gemeenten – waarbij het ministerie van VWS wel een systeemverantwoordelijkheid heeft en de toezegging is gedaan te ondersteunen bij de verdere ontwikkeling van de Publieke Gezondheid in Caribisch Nederland. Gezien de status van bijzondere Nederlandse Gemeente binnen het Koninkrijk der Nederlanden, kunnen de drie eilanden aanspraak maken op het aanbod van preventie en zorg zoals dat geldt binnen het Koninkrijk.

In deze nieuwe situatie (zie Box 1) is vanuit de eilanden de vraag gekomen of de neonatale hielprikscreening kan worden ingevoerd op de drie eilanden. De minister van VWS heeft op 9 juli 2012 het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) gevraagd zich over deze kwestie te buigen. Het is van belang daarbij rekening te houden met de geografische situatie, de mogelijke verschillen in het vóórkomen van ziekten en de lokale beschikbaarheid van zorg.

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu heeft in opdracht van het ministerie van VWS deze uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland opgesteld. Deze uitvoeringstoets moet inzicht geven of (en hoe) de neonatale hielprikscreening kan worden ingevoerd in Caribisch Nederland. Op basis van de uitvoeringstoets neemt de minister van VWS een besluit over de invoering van neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland. De minister zal daarbij de adviezen van de bestuurscolleges van de eilanden meenemen.

De historie en achtergronden van de neonatale hielprikscreening in Nederland worden kort besproken in paragraaf 1.1. In paragraaf 1.2 wordt het Plan van aanpak uitvoeringstoets hielprik Caribisch Nederland toegelicht. In paragraaf 1.3 wordt de opdracht van VWS voor het doen van deze uitvoeringstoets toegelicht. De aanpak van de uitvoeringstoets staat beschreven in paragraaf 1.4. Tot slot wordt in paragraaf 1.5 een leeswijzer bij de voorliggende rapportage gegeven.

Box 1: Achtergrondinformatie Caribisch Nederland*Demografische gegevens*

Bonaire, Sint Eustatius en Saba liggen in de Caribische zee. De eilanden verschillen in grootte en bevolkingssamenstelling. Bonaire is iets groter dan Texel en telt ongeveer 16.550 inwoners. Sint Eustatius heeft een oppervlakte van 21 km² en telt ongeveer 3800 inwoners. Het eiland Saba is een berg met een oppervlakte van circa 13 km² met ongeveer 2000 inwoners. In totaal wonen er ongeveer 22.500 mensen op de drie eilanden op een oppervlakte van 328 km². Ter vergelijking: op de Waddeneilanden wonen circa 24.000 mensen op 425 km².

Voor de uitvoering van de neonatale hielprikscreening is het aantal geboortes per jaar van belang. Op Bonaire worden jaarlijks ongeveer 200 kinderen geboren, op Sint Eustatius rond de 35 en op Saba 12 tot 15.

(Bron: CBS <http://statline.cbs.nl>, demografische gegevens per 01-01-2012)

*De gevolgen van de staatkundige veranderingen*

Op 10 oktober 2010 is het land van de Nederlandse Antillen opgeheven en zijn de vijf samenstellende eilanden hun eigen weg gegaan. Curaçao en Sint Maarten zijn zelfstandig geworden, Aruba was al zelfstandig sinds 1986. Sinds 2010 bestaat het Koninkrijk uit vier landen, de drie Caribische landen Aruba, Curaçao en Sint Maarten (ook wel de CAS eilanden genoemd) en Nederland. Bonaire, Sint Eustatius en Saba maken nu als openbaar lichaam deel uit van het land Nederland, zodat Nederland voortaan bestaat uit een Europees en een Caribisch deel.

Bestuur Caribisch Nederland

In 2010 hebben de eilanden Bonaire, Sint Eustatius en Saba, die samen Caribisch Nederland (CN) worden genoemd, de status van openbare lichamen gekregen, waarbij zij functioneren als bijzondere gemeenten in Nederland. Ze hebben twee bestuurslagen, namelijk het eilandbestuur en de Nederlandse Rijksoverheid. De Rijksdienst Caribisch Nederland voert de taken voor de Rijksoverheid op de drie eilanden uit. Het eilandbestuur staat onder controle van de Eilandsraad. Hierin zitten lokale volksvertegenwoordigers.

Bron: <http://www.bprbzk.nl>

1.1 Historie en achtergronden neonatale hielprikscreening in Nederland

De screening op phenylketonurie (PKU) via het hielprikbloed wordt in Nederland uitgevoerd sinds 1974. Sinds 1981 wordt het bloed ook gecontroleerd op congenitale hypothyreoïdie (CH) en sinds 2000 op adrenogenitaal syndroom (AGS). In december 2005 maakte staatssecretaris Ross van het ministerie van Volksgezondheid bekend dat op meer ziekten getest zou gaan worden. Op grond van een advies van augustus 2005 van de Gezondheidsraad wordt er sinds 1 januari 2007 op veertien extra aandoeningen gescreend, namelijk dertien metabole ziekten en sikkcelziekte. In 2010 adviseerde de Gezondheidsraad cystic fibrosis toe te voegen aan de hielprikscreening. Met ingang van 1 mei 2011 is CF toegevoegd aan de screening. Bij de screening op sikkcelziekte kan ook dragerschap op de ziekte worden gevonden. Ouders kunnen ervoor kiezen de informatie over dragerschap niet te willen ontvangen.

Box 2: Neonatale hielprikscreening in Nederland

Doel

De neonatale hielprikscreening heeft als doel pasgeborenen op te sporen met een zeldzame – meestal erfelijke – aandoening. De pasgeborene krijgt in de eerste dagen na de geboorte de hielprik aangeboden. Het bloed van de pasgeborene wordt gescreend op achttien zeldzame – meestal erfelijke – aandoeningen. Het tijdig inzetten van behandeling voorkomt of beperkt ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind.

Doelgroep

De neonatale hielprikscreening richt zich op alle pasgeboren baby's. De hielprik dient tussen 72 en 168 uur na de geboorte te worden afgenomen, maar bij voorkeur zo snel mogelijk. Bij een gecombineerde uitvoering met de neonatale gehoorscreening wordt de screening vanaf 96 uur uitgevoerd.

Voordelen

De neonatale hielprikscreening spoort zeldzame, maar ernstige aandoeningen op. Deze aandoeningen zijn niet te genezen, maar indien op tijd opgespoord, zijn ze wel te behandelen. Hiermee wordt schade aan de gezondheid van het kind voorkomen of beperkt en wordt veel gezondheidswinst geboekt.

Nadelen

Ouders worden al kort na de geboorte geconfronteerd met informatie over een mogelijke ernstige zeldzame aandoening van hun kind. Bovendien moet in het geval van een verdenking op een metabole aandoening het kindje binnen 24 uur worden gezien door de kinderarts. Dit veroorzaakt uiteraard veel onrust in het gezin. Er kan sprake zijn van een fout-positieve uitslag waarbij uiteindelijk blijkt dat er niets aan de hand is met het kind. In hoeverre er sprake is van het missen van patiënten met de huidige screening (fout-negatieven) is op dit moment nog niet goed te zeggen.

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

Voor een uitgebreide beschrijving kunt u terecht op de website (http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/H/Hielprik/Voor_professionals) waar ook het draaiboek neonatale hielprikscreening is te raadplegen en downloaden. Voor een korte samenvatting van de neonatale hielprikscreening in Nederland verwijzen wij naar de factsheet neonatale hielprikscreening; ook te vinden op genoemde website.

1.2 Plan van aanpak uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening Caribisch Nederland

In 2011 heeft het RIVM verschillende verzoeken vanuit Caribisch Nederland ontvangen met de vraag te mogen starten met de hielprikscreening. Deze verzoeken waren afkomstig van een brede groep professionals, waaronder GGD Bonaire en het lokale screeningslaboratorium van Bonaire, en diverse kinderartsen. In december 2011 vond er op het RIVM een bijeenkomst plaats met vertegenwoordigers vanuit Caribisch Nederland, het RIVM en VWS over het Rijksvaccinatieprogramma in Nederland en de neonatale hielprikscreening. Tijdens deze bijeenkomst werd vanuit Caribisch Nederland nogmaals de wens geuit te kunnen starten met de hielprikscreening. VWS heeft naar aanleiding hiervan het CvB verzocht om een Plan van aanpak op te stellen, om randvoorwaarden te schetsen en een kostenbegroting te maken voor het doen van een uitvoeringstoets. In de eerste helft van 2012 is door het CvB samen met de hiervoor ingestelde Werkgroep van het RIVM gewerkt aan het opstellen van genoemd plan. Op 30 mei 2012 is het Plan van Aanpak aangeboden aan het ministerie van VWS.

1.3 Opdracht ministerie van VWS

Op basis van het op 30 mei 2012 ingediende Plan van aanpak uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland heeft het CvB op 9 juli 2012 de opdracht voor het opstellen van een uitvoeringstoets gekregen van het ministerie van VWS (Bijlage 2). Het doel van de uitvoeringstoets is het beschrijven van de mogelijkheden en voorwaarden volgens welke de neonatale hielprikscreening ingevoerd zou kunnen worden in Bonaire, Sint Eustatius en Saba en het (laten) uitzoeken van de verschillende uitvoeringsconsequenties en de financiële gevolgen op korte en middellange termijn. Het CvB dient per 30 april 2013 de uitvoeringstoets op te leveren aan VWS.

1.4 Aanpak uitvoeringstoets

In september 2012 is het CvB gestart met de uitvoeringstoets. Om de mogelijkheden en voorwaarden voor de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland en de bijbehorende uitvoeringsconsequenties in kaart te brengen, zijn de onderstaande activiteiten uitgevoerd:

A. Werkbezoek en vooronderzoek

- Werkbezoek: in het kader van deze opdracht voor het opstellen van een uitvoeringstoets is er door het CvB een werkbezoek gebracht aan Bonaire en Sint Maarten, waar tijdens de jaarlijkse mini-EPI meeting (Expanded Programme on Immunization) – georganiseerd door de PAHO (Pan American Health Organisation) de regionale afdeling van de WHO (World Health Organisation) – een dagdeel was gereserveerd voor de (mogelijke invoering van de) neonatale hielprikscreening. Deze bijeenkomst vond plaats in september 2012 op Sint Maarten. Caribisch Nederland en de eilanden Curaçao, Aruba en Sint Maarten waren daarbij vertegenwoordigd.
- Vooronderzoek: om antwoord te kunnen geven op de vraag of aan alle gestelde voorwaarden voor het uitvoeren van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland kan worden voldaan, is vooronderzoek verricht door middel van het voeren van gesprekken, het

verzamelen van informatie, het uitzetten van opdrachten en het doen van onderzoek. Het betreft de volgende onderwerpen:

- draagvlak voor de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland;
- het vóórkomen van de aandoeningen (waarop in het Nederlands hieprikkpakket wordt gescreend) in Caribisch Nederland;
- onderzoek naar tijdigheid en betrouwbaarheid van het verzenden van hieprikkarten vanuit Caribisch Nederland;
- de mogelijkheden van bevestigingsdiagnostiek en behandeling in Caribisch Nederland;
- de bruikbaarheid van reeds ontwikkelde materialen voor deskundigheidsbevordering en voorlichting in Nederland;
- de mogelijkheden voor een sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland;
- benodigde Wet- en regelgeving.

Bij het opstellen van de uitvoeringstoets is een groot aantal partijen in Europees en Caribisch Nederland betrokken (in Bijlage 3 treft u een lijst met organisaties en personen). Om betrokkenheid van relevante partijen te organiseren en relevante kennis en expertise mee te kunnen nemen, is een projectstructuur ingericht.

B. Opstellen uitvoeringstoets

- Betrokkenheid van partijen is vormgegeven door het inrichten van een RIVM werkgroep Uitvoeringstoets Caribisch Nederland, naast de al bestaande programmastructuur in Europees Nederland. Verder vond er maandelijks overleg plaats met contactpersonen uit Caribisch Nederland door middel van conference calls. De programmacommissie neonatale hieprikscreening (PNHS), de werkgroepen en de contactpersonen uit Caribisch Nederland adviseren het CvB over (specifieke onderdelen van) de uitvoeringstoets. In Bijlage 4 is een overzicht opgenomen van partijen die zijn betrokken bij het opstellen van de uitvoeringstoets. In Bijlage 5 wordt de samenstelling van de nieuw ingerichte werkgroepen en de bestaande programmastructuur toegelicht.

Op basis van het eerder opgestelde plan van aanpak, de aandachtspunten van partijen in Europees en Caribisch Nederland en de ervaring die het CvB heeft opgedaan met eerdere uitvoeringstoetsen, heeft het CvB uitgangspunten opgesteld om richting te geven aan de uitvoeringstoets.

Op basis van deze uitgangspunten en met behulp van de verzamelde informatie in het vooronderzoek is de voorliggende rapportage tot stand gekomen.

Bij deze uitvoeringstoets is gebruikgemaakt van het format van de eerder door het CvB opgeleverde uitvoeringstoetsen voor de invoering van de screening op darmkanker en de wijziging in het bevolkingsonderzoek baarmoederhalskanker.

1.5 Leeswijzer

In dit rapport staan de resultaten van de uitvoeringstoets. In hoofdstuk 2 vindt u een toelichting op de door het CvB opgestelde uitgangspunten voor de uitvoeringstoets en de belangrijkste uitkomsten van het werkbezoek en het vooronderzoek. Hoofdstuk 3 bevat een beschrijving van het primaire proces van

de neonatale hielprikscreening in Nederland en de voorgestelde aanpassingen op het primaire proces voor de drie eilanden apart. Hoofdstuk 4 licht de organisatie inclusief taken en verantwoordelijkheden van betrokken partijen toe, in zowel het Europese als het Caribische deel van Nederland. In hoofdstuk 5 worden de noodzakelijke aanpassingen op het kwaliteitsbeleid, monitoring en evaluatie en de informatiehuishouding besproken. In hoofdstuk 6 wordt de aanpassing op de communicatie aan het publiek en aan de betrokken professionals van Caribisch Nederland toegelicht. Het implementatietraject is vervolgens op hoofdlijnen beschreven in hoofdstuk 7. Hoofdstuk 8 geeft een schatting van de kosten van het voorgestelde bevolkingsonderzoek op de drie eilanden, voor zowel het Europese als het Caribische deel van Nederland. De rapportage eindigt met de kernpunten van deze uitvoeringstoets en een advies ten aanzien van de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland. Dit laatste is beschreven in hoofdstuk 9.

2 Voorbereiding en vooronderzoek

Op basis van het eerder opgestelde plan van aanpak, de aandachtspunten van partijen in Europees en Caribisch Nederland en de ervaring die het CvB heeft opgedaan met eerdere uitvoeringstoetsen, heeft het CvB uitgangspunten opgesteld om richting te geven aan de uitvoeringstoets. De uitgangspunten worden toegelicht in paragraaf 2.1. De Gezondheidsraad heeft in haar rapport van 2005 een aantal voorwaarden beschreven waaraan de neonatale hielprikscreening moet voldoen. Deze voorwaarden staan beschreven in paragraaf 2.2.

Om antwoord te kunnen geven op de vraag of aan alle gestelde voorwaarden voor het uitvoeren van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland kan worden voldaan, is een werkbezoek afgelegd en is vooronderzoek verricht door middel van het voeren van gesprekken, het verzamelen van informatie, het uitzetten van opdrachten en het doen van onderzoek. Een korte beschrijving van het werkbezoek vindt u in paragraaf 2.3. De belangrijkste uitkomsten van het vooronderzoek worden toegelicht in paragraaf 2.4. Daarin staan ook belangrijke aandachtspunten beschreven die tijdens het opstellen van de uitvoeringstoets naar voren zijn gekomen en waarmee rekening moet worden gehouden.

2.1 Uitgangspunten uitvoeringstoets

Het CvB heeft een aantal uitgangspunten geformuleerd om richting te geven aan de uitvoeringstoets. Deze uitgangspunten zijn afgestemd met de programma-commissie Neonatale Hielprikscreening¹, VWS en de contactpersonen uit Caribisch Nederland. Het betreft de volgende uitgangspunten:

A. Hanteren van hetzelfde hielprikkpakket als in Europees Nederland

Het huidige Nederlandse hielprikkpakket bevat achttien aandoeningen (Bijlage 1). Hoewel de etnische samenstelling van de bevolking en daarmee de prevalentie van de verschillende aandoeningen in Caribisch Nederland anders zal zijn dan in Europees Nederland, is vanuit oogpunt van stuurbaarheid, kosteneffectiviteit en kwaliteit het uitgangspunt om hetzelfde pakket aan te bieden. Het gaat om een uniform Nederlands pakket dat ook aangeboden zal worden aan de pasgeborenen van Caribisch Nederland.

Epidemiologische verschillen zouden het nodig kunnen maken om regionaal af te wijken van het pakket dat in Nederland wordt aangeboden. Epidemiologische gegevens over Caribisch Nederland zijn echter schaars. Het aantal inwoners is nu eenmaal te klein om een goed gefundeerde schatting te maken van het vóórkomen van bepaalde ziekten. Dit probleem blijft ook bestaan als studies een groter gebied in de Cariben beslaan. Beschikbare gegevens voor deze uitvoeringstoets vindt u in paragraaf 2.4.

Op Bonaire wordt inmiddels sinds ruim een jaar een verkapte hielprikscreening uitgevoerd op een beperkt aantal aandoeningen, waarbij wordt gescreend op PKU, G6PD (niet in NL-pakket), CH en sikkelcelziekte. Hierbij wordt gebruikgemaakt van een andere – voor pasgeborenen zeer belastende –

¹ In het vervolg van deze rapportage wordt gesproken over de programmacommissie; daarmee wordt steeds de programmacommissie neonatale hielprikscreening bedoeld.

methode via capillair bloed. De Gezondheidsraad heeft in 2005 de screening op G6PD ook meegenomen in haar advies en beveelt screening op G6PD voor Nederland niet aan (zie Box 3).

Box 3: Advies Gezondheidsraad betreffende screening op G6PD (2005, p. 53)

Glucose 6-fosfaat dehydrogenase deficiëntie (G6PD-deficiëntie) uit zich veelal in de eerste levensweek als geelzucht. Ook treedt er op kinder- en volwassenleeftijd – onder invloed van medicijnen, bepaald voedsel of infecties – afbraak van rode bloedcellen op. Medicijnen die deze afbraak veroorzaken zijn onder andere het anti-malaria middel primaquine, bepaalde sulfonamides, acetylsalicylzuur en nitrofurantoin. Andere bekende oorzaken van bloedarmoede bij G6PD-patiënten zijn het eten van tuinbonen (*Vicia faba*, vandaar de aanduiding favisme) en het gebruik van vitamine K. Ook allerlei infecties kunnen de oorzaak zijn, bijvoorbeeld hepatitis A, pneumonie en tyfus.

G6PD-deficiëntie komt naar schatting wereldwijd bij meer dan 400 miljoen mensen voor. Het grootste deel van de aangedane personen ondervindt geen hinder van de deficiëntie. Het gen ligt op het X-chromosoom waardoor ziekteverschijnselen veel vaker bij mannen dan bij vrouwen voorkomen. De prevalentie is hoog in gebieden waar malaria voorkomt of voorkwam, zoals Centraal- en West-Afrika, Zuidoost-Azië en het Middellandse Zeegebied, in het bijzonder Sardinië en Egypte. In Nederland zijn het vooral inwoners van Surinaamse herkomst onder wie de deficiëntie veel voorkomt, maar ook bij inwoners afkomstig uit Griekenland, Turkije, Marokko en Indonesië.

De aandoening wordt veroorzaakt door meer dan 400 verschillende mutaties die resulteren in deficiëntie van het enzym G6PD. In het bijzonder de rode bloedcellen zijn gevoelig voor tekorten aan het enzym, omdat het stofwisselingsproduct van G6PD (NADP) daarin niet door andere enzymen wordt aangemaakt.

De behandeling is vooral symptomatisch. Geelzucht door G6PD-deficiëntie van de pasgeborenen wordt op dezelfde wijze behandeld als andere vormen van geelzucht. De problemen door medicijngebruik kunnen in de regel worden opgelost door op andere geneesmiddelen over te gaan. Omdat in de regel deze maatregelen zonder bezwaar kunnen worden genomen wanneer bij geelzucht van de pasgeborene adequate diagnostiek wordt verricht, is de gezondheidswinst door screening betrekkelijk gering.

Neonatale screening wordt verricht in sommige Zuidoost-Aziatische landen waar de deficiëntie zeer vaak voorkomt, zoals in Singapore. Voor de screening kan een semikwantitatieve fluorimetrische testmethode worden gebruikt. De meeste meisjes met deze X-chromosomale deficiëntie worden daarmee echter niet opgespoord.

Voor Nederland beveelt de commissie vanwege de klinische herkenbaarheid van de aandoening en de beperkte gezondheidswinst geen screening aan.

Bron: Gezondheidsraad. Neonatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2005; publicatie nr 2005/11. ISBN 90-5549-572-7

B. Gebruikmaken van de Europees Nederlandse infrastructuur voor de neonatale hielprikscreening

De keuze om gebruik te maken van de Nederlandse infrastructuur, is een gevolg van de middelen die beschikbaar moeten zijn om betrouwbare analyses uit te kunnen voeren voor de hielprikscreening. In Nederland – waar jaarlijks circa 183.000 kaarten worden geanalyseerd – wordt dit door vijf laboratoria gedaan. Gezien het gering aantal geboortes in Caribisch Nederland (circa 250) is een

investering van 4 à 5 ton voor de benodigde screeningsapparatuur niet rendabel. Naast de vereiste inrichting van het screeningslaboratorium is ook de benodigde deskundigheid (onder andere klinisch chemicus met aantekening metabole ziekten) om een goede kwaliteitsborging te garanderen ter plaatse, niet aanwezig.

Vanuit de professionals in Caribisch Nederland is daarom ook het verzoek aan het RIVM gedaan te ondersteunen bij het invoeren van de neonatale hielprikscreening waarbij gebruik gemaakt zal worden van de Europees Nederlandse screeningsinfrastructuur. Om de screening op Caribisch Nederland kwalitatief en organisatorisch zo goed mogelijk te laten aansluiten op het Nederlandse systeem, en tevens om de noodzakelijke kwaliteitsborging te kunnen garanderen, is het belangrijk dat gebruik wordt gemaakt van de bestaande hielpriksets en dat de uitslagen worden geregistreerd in bestaande registratiesystemen van de screeningslaboratoria (NEONAT) en van de uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD (Praeventis/Praemis). Informatie over afwijkende uitslagen, bevestigingsdiagnostiek en eventuele follow-up zal worden geregistreerd in het informatiesysteem NEORAH.

C. Bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling bij voorkeur lokaal
Bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling vinden – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland zelf plaats of in de regio.

D. Gebruikmaken van een vergelijkbaar financieringsmodel
Uitvoeringskosten

In Europees Nederland worden de structurele uitvoeringskosten voor de neonatale hielprikscreening gefinancierd uit de Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten (AWBZ). Dit betreft kosten voor uitvoering van de hielprikscreening door screeners onder verantwoordelijkheid van de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), het analyseren van bloedmonsters door de screeningslaboratoria, en de kosten gemaakt door de uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD voor de regionale coördinatie van de uitvoering.

Voor invoer van hielprikscreening in Caribisch Nederland zal een aanspraak moeten worden opgenomen voor de structurele bekostiging van de uitvoer van de hielprikscreening in de geldende wet- en regelgeving. Dit betreft in elk geval de bekostiging van de uitvoering van de hielprikscreening, de bekostiging logistieke verzending naar Nederland en de kosten voor materialen en registratie.

Kosten voor diagnostiek en follow-up

In Europees Nederland worden de kosten bij een verwijzing naar een (gespecialiseerd) kinderarts en bij verwijzing naar de huisarts (dragerschap) vergoed via de Zorgverzekeringswet.

Voor invoer van de hielprikscreening in Caribisch Nederland is het van belang dat de kosten voor diagnostiek en follow-up bij een afwijkende uitslag uit de hielprikscreening en bij een uitslag dragerschap worden vergoed onder het Besluit Zorgverzekering BES.

E. Per eiland wordt de optimale situatie beschreven

Deze uitvoeringstoets beschrijft per eiland op hoofdlijnen de beste inrichting voor de hieprikscreening, dus de meest wenselijke situatie. In de implementaire fase zal dit gedetailleerd worden uitgewerkt in een draaiboek per eiland/gebied.

2.2

Voorwaarden voor de neonatale hieprikscreening

In augustus 2005 heeft de Gezondheidsraad het advies *Neonatale screening* uitgebracht en in maart 2010 het advies *Neonatale screening op cystic fibrosis* (zie www.rivm.nl/pns/publicaties/hieprikscreening). In haar adviezen gaat de Gezondheidsraad uit van de criteria voor screening van Wilson en Junger (zie Bijlage 6) en van de criteria voor genetische screening, zoals geformuleerd in 1994 (GR, 1994). Voor de neonatale hieprikscreening vindt de Gezondheidsraad (GR) criteria gericht op het doel van de screening, de ziektes en de uitvoering van groot belang. Een toelichting op de gestelde voorwaarden vindt u in Box 4.

Box 4: Doel en voorwaarden neonatale hieprikscreening door de GR

Doel en voordelen van de screening

Het doel van de neonatale hieprikscreening is het opsporen van ziektes waarbij interventies kort na de geboorte duidelijke voordelen hebben boven interventies die zonder screening niet of pas in een later stadium kunnen plaatsvinden. Onder interventies vallen behandelingen als het geven van een geneesmiddel of een dieet, maar ook preventieve maatregelen als het vermijden van vasten bij bepaalde stoornissen in de vetzuurstofwisseling.

Een belangrijk voordeel van de hieprikscreening is de te behalen gezondheidswinst voor de pasgeborene door de mate van behandelbaarheid van de opgespoorde ziekte. Behandelbaarheid betekent in deze context dat de therapie in de klinische praktijk significante verbeteringen bereikt. Behandelbaarheid impliceert niet dat de behandeling tot genezing leidt.

Screening kan voor de pasgeborene ook indirecte voordelen opleveren, bijvoorbeeld omdat het diagnostisch proces kan worden verkort en daardoor minder belastend is voor het kind. Ook voor de ouders kan de screening indirect voordeel opleveren, omdat zij kunnen worden geïnformeerd over de erfelijkheid van de ziekte en de risico's voor hun nageslacht. Op deze manier kunnen zij een geïnformeerde keuze maken over eventuele verdere gezinsuitbreiding. Informatie over erfelijkheid kan ook relevant zijn voor andere familieleden.

Voorwaarden betreffende de ziektes

Voldoende kennis

Over de ziektes die zijn opgenomen in het screeningspakket moet voldoende kennis bestaan. De Gezondheidsraad bedoelt daarmee dat de ziektes goed moeten zijn omschreven en dat er voldoende kennis is over het natuurlijk beloop, de prevalentie en variatie in ernst.

De testmethode

De beschikbaarheid van een goede testmethode is een essentiële voorwaarde voor de screening. In het bijzonder de ontwikkeling van tandem massaspectrometrie ms/ms heeft er voor de neonatale hieprikscreening toe geleid dat voor een reeks stofwisselingsstoornissen aan die voorwaarde is voldaan.

Voorwaarden betreffende de uitvoering*Vrijwillig*

Een voorwaarde voor de uitvoering van de screening is dat deelname aan de screening vrijwillig is. Bij de neonatale hielprikscreening is sprake van een bijzondere situatie, omdat de ouders namens hun kind een keuze maken.

Voorlichting en toestemming: informed consent

De voorlichting aan ouders moet op een begrijpelijke manier een goed beeld geven van wat de screening inhoudt. Het betreft informatie over het proces en over de ziektes. Naast een goede voorlichting, is het verkrijgen van toestemming voor de screening, het *informed consent*, van belang. Het informed consent wordt gevraagd aan de ouders, omdat zij handelen namens en in het belang van de pasgeborene. Het betreft:

- het laten uitvoeren van de hielprik bij hun kind en het ontvangen van de uitslag;
- het ontvangen van informatie over dragerschap van sikkelcelziekte en cystic fibrosis;
- het gebruik van de hielprikaart met restantbloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek.

Overige voorwaarden

Andere uitvoeringsvoorwaarden die de Gezondheidsraad noemt zijn:

- het waarborgen van de privacy;
- de kwaliteitsbewaking;
- toegankelijkheid van behandeling en begeleiding: vervolgdagnostiek, voorlichting en behandelingen van gescreende ziektes moeten voor alle patiënten en de betreffende families beschikbaar en toegankelijk zijn.

Bron: Gezondheidsraad. Neonatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2005; publicatie nr 2005/11. ISBN 90-5549-572-7

Aan de voorwaarden zoals gesteld door de GR betreffende de ziektes – namelijk het beschikken over voldoende kennis en de beschikbaarheid van een goede testmethode – wordt reeds voldaan, doordat hetzelfde hielprikkpakket als in Europees Nederland als uitgangspunt wordt genomen en gebruikgemaakt zal worden van de bestaande Europees Nederlandse infrastructuur.

Om antwoord te kunnen geven op de vraag of aan alle overige voorwaarden voor het uitvoeren van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland kan worden voldaan, is vooronderzoek verricht door middel van het voeren van gesprekken, het verzamelen van informatie, het uitzetten van opdrachten en het doen van onderzoek. De resultaten staan beschreven in paragraaf 2.4.

2.3 Uitkomsten werkbezoek Caribisch Nederland

In het kader van deze opdracht voor het opstellen van een uitvoeringstoets is er door het CvB in september 2012 een werkbezoek gebracht aan Bonaire en Sint Maarten waar de jaarlijkse mini-EPI (Expanded Programme on Immunization) meeting werd georganiseerd door de regionale afdeling van de WHO (World Health Organisation). Bij deze meeting was ook een dagdeel gereserveerd voor de (mogelijke invoering van) de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland. Caribisch Nederland en de eilanden Curaçao, Aruba en Sint Maarten waren daar vertegenwoordigd.

Tijdens het werkbezoek aan Bonaire zijn contacten gelegd met relevante professionals voor het opstellen van de uitvoeringstoets:

- Vertegenwoordigers GGD Bonaire: vervullen een coördinerende rol met betrekking tot voorbereiding en eventuele implementatie van de hieprikscreening op Bonaire.
- Vertegenwoordiger GGD Den Haag gestationeerd op Bonaire: heeft opdracht van VWS/Internationale Zaken om de openbare gezondheidszorg en GHOR taken in Caribisch Nederland op een basisoniveau te brengen. Afgesproken is dat CvB en GGD Den Haag elkaar op de hoogte houden van de relevante activiteiten in Caribisch Nederland.
- Verschillende professionals uit de gehele keten van de in te voeren hieprikscreening waaronder een verloskundige, de directeur Centrum Jeugd en Gezin, een consultatiebureau-arts, het hoofd van het screeningslaboratorium, een kinderarts, een kinderverpleegkundige, de medisch directeur ziekenhuis en enkele GGD-medewerkers.

Met bovengenoemde professionals is onder voorzitterschap van RIVM/CvB een werksessie georganiseerd door GGD Bonaire en waarin gekeken is naar de (on)mogelijkheden van het implementeren van de hieprikscreening op Bonaire. Verder zijn werkbezoeken gebracht aan het Fundashon Mariadal ziekenhuis op Bonaire en het Centrum Jeugd en Gezin, waaronder het consultatiebureau.

Tijdens de daarop volgende EPI-meeting op Sint Maarten is gesproken met de vertegenwoordigers vanuit Sint Eustatius (Hoofd GGD) en Saba (huisarts Saba Healthcare Foundation) om voor deze eilanden eveneens de lokale situatie in kaart te brengen. Ook is door het CvB een presentatie gegeven over de principes van screening, de rol van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek, de hieprikscreening in Nederland en de uitvoeringstoets voor Caribisch Nederland. Dit leidde tot vragen van vertegenwoordigers van de CAS-eilanden (Curaçao, Aruba en Sint Maarten) die ook de wens uitten de hieprikscreening te willen implementeren. Met hen is afgesproken dat hiervoor een verzoek moet worden ingediend door de betreffende minister bij de minister van VWS in Nederland.

2.4 Resultaten vooronderzoek

Om antwoord te kunnen geven op de vraag of aan alle gestelde voorwaarden voor het uitvoeren van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland kan worden voldaan, is vooronderzoek verricht. De resultaten betreffende onderstaande onderwerpen worden achtereenvolgens kort beschreven:

- draagvlak voor de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland;
- het vóórkomen van de aandoeningen (waarop in het Nederlands hieprikpakket wordt gescreend) in Caribisch Nederland;
- onderzoek naar tijdigheid en betrouwbaarheid van het verzenden van hieprikkarten vanuit Caribisch Nederland;
- de mogelijkheden van bevestigingsdiagnostiek en behandeling in Caribisch Nederland;
- de bruikbaarheid van bestaande materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering in Europees Nederland;
- de mogelijkheden voor een sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland;
- benodigde wet- en regelgeving;
- overige aandachtspunten.

2.4.1 *Draagvlak voor invoering neonatale hielprikscreening*

Bij publiek en professionals op alle drie de eilanden bestaat draagvlak voor de invoering van de neonatale hielprikscreening. Het draagvlak bij professionals blijkt duidelijk uit de verzoeken die bij het RIVM in 2011 zijn binnengekomen met de wens de Europees Nederlandse hielprikscreening te kunnen invoeren op de eilanden. Ook tijdens een meeting op het RIVM in 2011 en tijdens het werkbezoek aan Caribisch Nederland in 2012 is gebleken dat een brede groep professionals zich inzet voor het opzetten en introduceren van de hielprikscreening op de eilanden, waarbij moet worden vermeld dat Bonaire het meest actief is. Op Bonaire wordt inmiddels sinds ruim een jaar – met de komst van een kinderarts op het eiland – een verkapte hielprikscreening uitgevoerd op een beperkt aantal aandoeningen (waarbij wordt gebruikgemaakt van een andere, meer belastende techniek). Daarvóór werden deze testen alleen op indicatie gedaan.

Het draagvlak bij het publiek is niet getoetst. Wel is bekend uit de praktijk dat wat door professionals wordt aangedragen algemeen wordt geaccepteerd door de bevolking. Als er vragen zijn vanuit de bevolking betreffende het (niet) aanbieden van de hielprikscreening of vaccinaties zijn deze veelal afkomstig van mensen die bekend zijn met het aanbod in Nederland. Naar aanleiding van het overlijden van een moeder post-partum waarbij de arts een bloedonderzoek wilde doen bij de baby om bepaalde genetische afwijkingen uit te sluiten, ontstond er recentelijk ook een discussie in media op Bonaire waarom het niet mogelijk was een hielprikscreening uit te voeren. Dit was tevens de aanleiding voor het starten met bovengenoemde beperkte hielprikscreening op Bonaire.

2.4.2 *Vóórkomen van aandoeningen waarop wordt gescreend*

Ten behoeve van de discussies in de werkgroepen over de uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland is een overzicht gemaakt van beschikbare gegevens. Het gaat hierbij om gegevens betreffende het vóórkomen van de aandoeningen waarop in neonatale hielprikscreening wordt gescreend voor zowel Europees als Caribisch Nederland.

Gegevens hielprikscreening in Nederland

Per jaar worden ruim 183.000 hielprikken uitgevoerd, waarvan 1/6^e deel in het ziekenhuis. De deelnamegraad is 99,8%. De jaarlijkse evaluatie van de screening wordt uitgevoerd door TNO (www.rivm.nl/pns/hielprik).

Jaarlijks worden zo'n 200 pasgeborenen opgespoord met een hielprikziekte. Daarnaast worden jaarlijks zo'n 800 pasgeborenen opgespoord met dragerschap sikkelcelziekte. In Tabel 1 staat een overzicht van alle met de hielprikscreening opgespoorde kinderen in Nederland in de periode 2007-2011. Voor 2010 en 2011 is ook het aantal dragers voor sikkelcelziekte en het aantal verwezen kinderen in de tabel opgenomen.

Tabel 1: Overzicht van alle met de hieprikscreening opgespoorde kinderen in Nederland in de periode 2007-2011, inclusief het aantal dragers voor sikkelcelziekte en het aantal verwezen kinderen voor 2010-2011 (Bron: TNO).

	2007	2008	2009	2010		2011	
	Aantal opgespoord	Aantal opgespoord	Aantal opgespoord	Aantal verwezen	Aantal opgespoord	Aantal verwezen	Aantal opgespoord
AGS ¹	11	8	10	40	9	31	8
CH ¹	57	90	65	356	95	323	80
MZ ¹	70	97	87	243	61	247	71
SCZ ¹	41	30	30	96	41	39	39
Drager SCZ	--	--	--	866	--	837	--
CF ^{1,2}	--	--	--	--	--	28	22
Totaal (excl. dragers)	179	225	192	735	204	668	220
¹ AGS: Adrenogenitaal syndroom, CH: Congenitale hypothyreoïdie, MZ: Metabole ziekten, SCZ Sikkcelziekte, CF: Cystic Fibrose ² per 1 mei 2011							

Gegevens betreffende de aandoeningen in de screening uit Caribisch Nederland
 Epidemiologische verschillen zouden het nodig kunnen maken om regionaal af te wijken van het pakket dat in Nederland wordt aangeboden. Epidemiologische gegevens over Caribisch Nederland zijn echter schaars. Het aantal inwoners is nu eenmaal te klein om een goed gefundeerde schatting te maken van het vóórkomen van bepaalde ziekten. Dit probleem blijft ook bestaan als studies een groter gebied in de Cariben beslaan.

In Bijlage 7 is de informatie uit Caribisch Nederland die bekend is over de prevalentie van de aandoeningen waarop wordt gescreend in de hiepriksamengevat en vergeleken met prevalenties in Europees Nederland.

De informatie is afkomstig uit:

- publicaties;
- het screeningslaboratorium in Parijs, waar de analyse van de hiepriksmonsters afkomstig uit het Franse deel van Sint Maarten en Guadeloupe wordt uitgevoerd (screening op vijf aandoeningen PKU, CH, AGS, SZ en CF);
- Bonaire, waar sinds ruim een jaar een verkapte hieprikscreening wordt uitgevoerd op vier aandoeningen;
- persoonlijke communicatie met de epidemioloog ter plaatse (Dr. I Gerstenbluth);
- persoonlijke communicatie met Prof. Marvin Reid (Sickle Cell Unit, UWI, Jamaica).

Zoals opgemerkt is het moeilijk om een gefundeerde inschatting te maken wegens het gering aantal inwoners. Uit de beschikbare gegevens lijkt het dat CH, PKU en CF minder vaak vóórkomen dan in Nederland. Van sikkelcelziekte is algemeen bekend dat het vaker voorkomt bij deze populatie. Dit lijkt ook het geval te zijn voor galactosemie en G6PD (niet in NL pakket).

2.4.3 *Tijdigheid en betrouwbaarheid verzending hieprikkarten vanuit de Cariben*

Om een uitspraak te kunnen doen of het logistiek haalbaar is gebruik te maken van de Nederlandse infrastructuur voor de hieprikssets afkomstig uit Caribisch Nederland, is een analyse uitgevoerd door RIVM-IDS op de screeningsresultaten van de hieprikssets afkomstig uit Aruba en Curaçao ingezonden over de periode

2007-2011. Dit betreft veelal monsters van kinderen van Nederlandse ingezetenen die ter plaatse zijn gestationeerd. Op basis van deze resultaten is besloten een pilotstudie uit te voeren met verzending van (in Nederland door RIVM-IDS vooraf gevulde) hielprikkaarten vanuit Bonaire. Ook is navraag gedaan bij het screeningslaboratorium in Parijs waar alle hielprikkaarten afkomstig uit het Franse deel van Sint Maarten en Guadeloupe worden geanalyseerd. De (voorlopige) resultaten staan hieronder beschreven.

Analyse RIVM-IDS hielpriksets Aruba/Curaçao

Het RIVM-IDS heeft over de periode 2007-2011 hielpriksets ontvangen uit Aruba (N=349) en Curaçao (N=45). Uit de analyses blijkt dat de sets relatief lang (7-14 dagen) onderweg zijn en daardoor gedurende langere tijd zijn blootgesteld aan hogere temperaturen en luchtvochtigheid. Uit de resultaten blijkt dat de bewaarcondities aantoonbare effecten hebben op thermolabiele merkers. De monsters zijn moeilijker te analyseren en hebben op verschillende ratio's afwijkende waarden (GALT, BIOT, acylcarnitine en methionine). Deze effecten leiden tot een hoger aantal herhaalde hielprikken en fout-positieven.

Resultaten screeningslaboratorium Parijs

In het laboratorium in Parijs worden circa 900 monsters per jaar geanalyseerd afkomstig uit het Franse deel van Sint Maarten en Guadeloupe. Er zijn geen specifieke richtlijnen voor het Caribisch gebied anders dan voor Frankrijk. De kaarten zijn circa 7 dagen onderweg. Prevalenties van gevonden aandoeningen staan beschreven in Bijlage 7.

Pilot verzending hielprikkaarten vanuit Bonaire: tijdigheid en betrouwbaarheid

Door RIVM-IDS en het laboratorium in Bonaire is in de periode februari-maart 2013 een pilotstudie uitgevoerd met verzending van vooraf gevulde hielprikkaarten. Gedurende vier weken is er dagelijks (of elke werkdag) een envelop op Bonaire uit de vriezer gehaald en met de reguliere post verstuurd. De kaarten zijn vooraf door het laboratorium in Bilthoven met verschillende (bekende) concentraties van OHP, TSH, Phe en galactose gevuld, en gekoeld naar Bonaire getransporteerd. Verzending met en zonder silicagel en verzending naar verschillende adressen (postbus, antwoordnummer) worden zo met elkaar vergeleken. Na afloop van de periode zijn de monsters in één run geanalyseerd om de betrouwbaarheid van de analyses te toetsen. De resultaten vindt u in Bijlage 8.

Tijdigheid: Uit de voorlopige resultaten betreffende tijdigheid blijkt dat de monsters ook vanuit Bonaire gemiddeld 6 à 7 dagen onderweg zijn (uitzondering voor verzending op vrijdag met een duur van 9 dagen). Analyse van de monsters kan dan binnen een periode van 9-10 dagen na de geboorte plaatsvinden, mits de uitvoer van de hielprik zo spoedig mogelijk (conform richtlijnen) plaatsvindt. Diagnostiek wordt voor de meest cruciale aandoeningen altijd binnen één dag uitgevoerd. In Box 5 staan de gehanteerde streefcijfers ten aanzien van de tijdsduur tussen geboorte en eerste diagnostiek in de meest optimale situatie. Hieruit kan worden geconcludeerd dat voor een optimale gezondheidswinst de uitvoer van de hielprik in Caribisch Nederland zo vroeg mogelijk moet worden ingezet om aan de vastgestelde streefcijfers te kunnen voldoen. Dit geldt met name voor metabole ziekten (eerste consult < 10 dagen), AGS en ernstige vormen van CH (voor beide eerste consult < 15 dagen).

Kwaliteit: Resultaten van dit pilotonderzoek laten zien dat bij een transporttijd van circa 7 dagen de concentraties van de verschillende

biomarkers nog redelijk onveranderd zijn. Voor sommige parameters (GALT, TGAL en de hemoglobinoopathie-gerelateerde biomarkers) is uit de literatuur bekend dat zij zeer kwetsbaar zijn voor ongunstige transportomstandigheden als lange transporttijd, hoge luchtvochtigheid en hoge temperaturen. Ook in dit pilotonderzoek is gebleken dat de activiteit van GALT afneemt naarmate het materiaal ouder is. De aanwezigheid van droogzout remt deze versnelde degradatie.

Box 5: Gehanteerde streefcijfers voor de tijdsduur geboorte – eerste diagnostiek

- AGS: ≥ 90%: eerste consult binnen **15 dagen** na geboorte
(hierbij worden de niet-klassieke vormen van AGS geëxcludeerd)
- SZ: ≥ 90%: binnen **8 weken** gezien door kinderarts
- CF: ≥ 90%: eerste consult binnen **30 dagen** na de geboorte
exclusief patiënten met meconium ileus en patiënten met niet-klassieke CF)
- MZ: ≥ 90%: eerste consult binnen **10 dagen**
(GA-I, IVA, MSUD, TYR-I, HCY, 3-MCC, PKU, MCAD, LCHAD, VLCAD, HMG, MCD, BIO, GAL, C0-def)
- CH: ≥ 90%: eerste consult binnen **15 dagen** uitgaande van ernstige vormen van CH

Bron: TNO

Conclusie

Indien de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland wordt ingevoerd, kunnen de hielprikkaarten vanaf Bonaire per reguliere post worden verzonden. Om de kwaliteit van het verzonden materiaal zo optimaal mogelijk te houden, is een aantal adviezen opgesteld:

- toevoegen zakje droogzout bij hielprikkaart;
- gehele envelop waterdicht verpakken (sealbag);
- verzending bij voorkeur niet op vrijdag, dan heeft vervroegde bloedafname (48-72 uur) op donderdag de voorkeur;
- verzending direct na afname, tussentijds bewaren eventueel bij maximaal 4°C;
- verzending naar antwoordnummer;
- opzetten registratiesysteem verzending hielprikkaarten zodat tijdig een herhaalde hielprik kan worden afgenomen bij vertraging in verzendduur;
- nader onderzoek naar optimalisatie van de transportketen.

Het is van belang na te gaan of optimalisatie van de transportketen vanaf Bonaire mogelijk is. Er zijn immers ook relatief korte transporttijden waargenomen (3-5 dagen). Als de verzendduur kan worden teruggebracht naar circa 5 dagen, dan kan de hielprik ook in Caribisch Nederland standaard worden afgenomen conform de richtlijnen opgesteld voor Europees Nederland (afname vanaf 72 uur). Afname ná 48 uur wordt in Europees Nederland niet afgekeurd, maar heeft laboratoriumtechnisch niet de voorkeur wegens een verhoogde kans op fout-negatieve of fout-positieve uitslagen.

Er moet worden gezocht naar de juiste balans in voor- en nadelen tussen adviseren voor het 'vervroegd' afnemen vanaf 48 uur in verband met de verzendduur en daarmee tijdigheid eerste diagnostiek, én de optimale condities voor de laboratoriumanalyse waarbij afname vanaf 72 uur wordt geadviseerd. Er wordt geadviseerd voor Saba, Sint Eustatius en Sint Maarten ook een pilotonderzoek met verzending van vooraf gevulde hielprikkaarten uit te voeren. Voor Saba en Sint Eustatius bestaat nog een additionele reden voor afname

direct na 48 uur. Indien bekend is dat de pasgeborene rond 72 uur na de bevalling niet meer in de kliniek in Sint Maarten verblijft, heeft vervroegde afname ná 48 uur de voorkeur boven de afname ná aankomst op het eiland waar men woonachtig is, omdat er dan een te grote vertraging wordt opgelopen.

2.4.4 *Bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling in Caribisch Nederland*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in Europees Nederland in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH bij de algemene ziekenhuizen).

Eén van de uitgangspunten voor deze uitvoeringstoets is dat bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland zelf plaatsvinden of in de regio.

Voor Caribisch Nederland is door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen. Het is uitgezocht of deze behandeling (deels) op het eiland zelf kan plaatsvinden of wáár deze behandeling anders plaats moet vinden.

Protocollen Bonaire

Voor de situatie op Bonaire zijn de protocollen voor CF, SCZ (inclusief dragerschap SCZ, α en β thalassemie), metabole ziekten en AGS/CH inmiddels opgeleverd.

Voorlopige analyse van de beschikbare laboratoriumdiagnostiek en beschikbare zorg op Bonaire wijst uit dat vrijwel alle bevestigingsdiagnostiek op het eiland zelf kan plaatsvinden, of op Curaçao, en de (start van de) behandeling ook. Behandeling kan in de meeste gevallen op afstand worden afgestemd met collegae van het AMC, UMCG, CF-centrum of metabool centrum. Uitzonderingen zijn er voor AGS (geviriliseerd meisje moet naar Nederland in verband met afwezigheid kinderchirurg en kinderuroloog), CF en enkele metabole aandoeningen. Bij CF wordt voorgesteld de zweetest via het ziekenhuis in Curaçao in te richten, en bij niet-klassieke vormen van CF het kind lokaal te volgen. Bij klassieke vormen van CF moet definitieve diagnostiek en de inzet van behandeling in Nederland (UMCG of AMC) plaatsvinden. De protocollen voor Bonaire vindt u in Bijlage 9 tot en met 12.

Belangrijk hierbij op te merken is dat er momenteel onzekerheid bestaat over de blijvende beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up indien gebruik gemaakt wordt van laboratorium- en zorgvoorzieningen op Curaçao. Mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd door instanties op Curaçao kan hiervan gebruik gemaakt worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. De mogelijkheden voor follow-up in Colombia moeten nog nader worden uitgezocht, dit in verband met mogelijk contractuele verplichtingen van het zorgkantoor Bonaire. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

Protocollen Saba, Sint Eustatius (en Sint Maarten)

De protocollen voor Saba, Sint Eustatius en Sint Maarten zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire. Beschikbaarheid en

tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up ter plaatse moet nog nader worden uitgezocht. Ook hier geldt dat mits tijdigheid en kwaliteit gegarandeerd kunnen worden door instanties op Sint Maarten hiervan gebruik gemaakt kan worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. Voor de mogelijkheden in Colombia gelden dezelfde ernstige bedenkingen als eerder opgemerkt voor Bonaire.

Vóóraf vaststellen verwijsbeleid

Voor zowel Bonaire als voor Saba en Sint Eustatius geldt dat het systeem van doorverwijzen – het Zorgkantoor bepaalt op basis van advies van de professionals naar welk ziekenhuis in de regio of in Europa wordt verwezen – continu aan wijziging onderhevig is. In de voorbereidingsfase zal door relevante partijen (ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland) en de betrokken beroepsgroepen overeenstemming moeten zijn bereikt over de te leveren zorg (of zorginkoop) die noodzakelijk is bij een afwijkende uitslag. Gezien de urgentie die is geboden bij een afwijkende uitslag en de noodzakelijke expertise, moet vóóraf zijn vastgelegd wáár de patiënt naartoe wordt verwezen indien dat niet in de regio zelf is (Nederland of Colombia).

2.4.5 Bruikbaarheid materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering

Op basis van een overzicht van in Europees Nederland gebruikte materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering is aan de professionals in Caribisch Nederland gevraagd of deze materialen lokaal ook bruikbaar zijn en of er aanpassingen gewenst zijn. Een deel van de materialen is ook bruikbaar in Caribisch Nederland – met name voor professionals – en soms is een extra vertaling noodzakelijk. Een deel van de materialen – met name voor publiek – moet worden aangepast en er zal een aantal nieuwe voorlichtingsmaterialen moeten worden ontwikkeld.

Voor de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland zal aanpassing van bestaande materialen noodzakelijk zijn en zal een aantal nieuwe voorlichtingsmaterialen moeten worden ontwikkeld. Een uitgebreide beschrijving vindt u in hoofdstuk 6.

2.4.6 Sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland

In Caribisch Nederland wordt – naar het voorbeeld van de Gemeentelijke Basisadministratie Persoonsgegevens (GBA) in Nederland – een geautomatiseerde bevolkingsadministratie bijgehouden, waarbij van iedere ingeschrevene gegevens worden vastgelegd op een persoonslijst. Dit systeem staat bekend als Persoonsinformatievoorziening Nederlandse Antillen en Aruba (PIVA). Sinds 10 oktober 2010 geldt voor Caribisch Nederland de verplichting om gegevens te verstrekken aan overheidsorganen buiten het openbaar lichaam (zie 5.6.2.2).

De geboorteaangifte wordt door de ouders bij Burgerzaken gedaan, dit is verplicht in verband met de verzekering. Deze gegevens worden opgenomen in bovengenoemde PIVA-registratie. Uit gesprekken met vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland is gebleken dat het systeem nog niet op alle eilanden naar behoren functioneert en ook dat er (nog) geen sprake is van een onlineservice. Deze registratie kan daarom niet worden gebruikt voor de opdrachtverlening voor uitvoering van de hiepriek, maar wel voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatiedoeleinden.

Op de eilanden is echter de gehele doelgroep (zwangeren) in beeld bij de aanwezige verloskundig zorgverleners. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op het eiland zelf (Bonaire) of op het naburige eiland (zwangeren uit Saba en Sint Eustatius bevallen veelal op Sint Maarten). Thuisgeboorte komt sporadisch ook voor. Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevlogen naar Colombia of Guadeloupe. Dit gebeurt ook bij of na complexe bevallingen. De kinderen zijn dan gemiddeld ongeveer 1 maand na geboorte weer terug. De ziekenhuizen registreren ook alle geboortes.

Voor de opdrachtverstrekking zal gebruik gemaakt worden van lokaal bestaande registratiesystemen. Dit betreft registratie die door de ziekenhuizen op Bonaire en Sint Maarten (voor Saba en Sint Eustatius) zelf wordt uitgevoerd of registratie door de verloskundig hulpverleners.

Box 6: Beleid gezondheidszorg Caribisch Nederland
Zorgverzekering Caribisch Nederland

Voor 1-1-2011 was niet iedereen op de drie eilanden verzekerd voor ziektekosten. Per 1 januari 2011 is er één zorgverzekering voor iedereen in Caribisch Nederland. Dat wil zeggen dat iedereen die legaal op Bonaire, Sint Eustatius en Saba woont en/of werkt, ongeacht ziektebeeld en leeftijd, is verzekerd voor ziektekosten en zorgkosten die in het Europese deel van Nederland uit de Zvw, inclusief een deel van de aanvullende verzekeringen, en AWBZ worden vergoed.

Er is voor Caribisch Nederland gekozen voor een breed zorgpakket, omdat er bij de aanwezige verzekeraars tot nu toe geen belangstelling is om een aanvullende verzekering aan te bieden.

Jaarlijks wordt gezien of het pakket moet worden aangepast. Het Zorgverzekeringskantoor Caribisch Nederland (ZVK) adviseert de minister daarover en legt dat advies eerst voor aan de eilandbesturen. De zorgverzekering wordt uitgevoerd door het ZVK. Het ZVK is onderdeel van het ministerie van VWS. Bekostiging van de zorgverzekering loopt via de begroting van VWS.

Verbetering niveau curatieve gezondheidszorg

VWS beschouwt het als haar taak om ervoor te zorgen dat er een beter toegankelijke, kwalitatieve, doelmatige en betaalbare zorg in Caribisch Nederland wordt gerealiseerd. Er wordt gestreefd naar BIG-geregistreerde zorgaanbieders en in het pakket is de mogelijkheid van een second opinion opgenomen.

Uitbreiding basisspecialismen

Het aantal basisspecialismen op Bonaire is uitgebreid, op basis van de samenwerkingsovereenkomst met VU en AMC. Het gaat om de specialismen interne geneeskunde, chirurgie, anesthesie, gynaecologie, kindergeneeskunde en psychiatrie. Het doel is om zoveel mogelijk basismedische zorg met hoog volume op het eiland zelf te kunnen uitvoeren. Hierdoor hoeven minder zieke mensen met regelmaat van het eiland te worden uitgezonden, wat naast een beperking van de belasting voor de patiënten de efficiency en doelmatigheid bevordert.

Uitbreiding visiterend specialisten

Het aantal visiterende specialisten voor Sint Eustatius en Saba is uitgebreid, en de samenwerking met het ziekenhuis op Sint Maarten is geïntensiveerd. VWS helpt hier om het zorgaanbod uit te breiden met drie extra specialismen vanuit de samenwerking met VU en AMC.

Superspecialistische zorg, acute zorg en medische uitzendingen

Voor superspecialistische zorg en acute zorg zijn contracten afgesloten met kwalitatief hoogwaardige ziekenhuizen in Colombia en Guadeloupe. De uitzendingen vanaf de Bovenwinden gaan in eerste instantie naar Sint Maarten.

Begeleiding van patiënten

Hiervoor is een protocol opgesteld door het ZVK. Voor verwijzingen naar Colombia zijn goede afspraken gemaakt met de Colombiaanse broker Coomeva.

Verwijzingen

Voor verwijzingen was aanvankelijk toestemming van het ZVK noodzakelijk. Inmiddels zijn verwijzingen dokter-dokter geïnitieerd.

Bron: <http://www.rijksoverheid.nl/documenten-en-publicaties/kamerstukken/2012/01/19/kamerbrief-over-beleid-gezondheidszorg-op-bes-eilanden.html>

2.4.7 *Benodigde wet- en regelgeving*

In Europees Nederland worden de structurele uitvoeringskosten voor de neonatale hielprikscreening gefinancierd uit AWBZ. Dit betreft kosten voor uitvoering van de hielprikscreening door screeners onder verantwoordelijkheid van de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), het analyseren van bloedmonsters door de screeningslaboratoria en de kosten gemaakt door de uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD voor de regionale coördinatie van de uitvoering. De kosten bij een verwijzing naar een (gespecialiseerd) kinderarts en bij verwijzing naar de huisarts (dragerschap) worden vergoed via de Zorgverzekeringswet (ZvW).

Omdat de eilanden Bonaire, Saba en Sint Eustatius (voorheen BES-eilanden genoemd) staatsrechtelijk een bijzondere positie innemen, is de AWBZ daar niet van toepassing. Voor Caribisch Nederland geldt het Besluit zorgverzekering BES en de Regeling aanspraken zorgverzekering BES als pendant van de Zorgverzekeringswet en de AWBZ voor Europees Nederland.

Voor invoer van de hielprikscreening in Caribisch Nederland is het van belang een aanspraak voor de hielprikscreening op te nemen in de Regeling aanspraken zorgverzekering BES. Daaruit worden de structurele kosten ten behoeve van de uitvoer hielprikscreening gefinancierd. De kosten voor diagnostiek en follow-up bij een afwijkende uitslag uit de hielprikscreening en bij een uitslag dragerschap, worden vergoed onder het Besluit Zorgverzekering BES.

2.4.8 *Overige aandachtspunten*

Naast bovenstaande uitgangspunten en voorwaarden voor de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland zijn ook de onderstaande aandachtspunten van groot belang:

Onderlinge verwevenheid CN-eilanden en CAS-eilanden

Gezien de onderlinge verwevenheid van de CN-eilanden enerzijds en de CAS-eilanden anderzijds, is het de vraag of het mogelijk is de neonatale hielprikscreening uitsluitend in te voeren op de CN-eilanden. Saba en Sint Eustatius zijn gericht op de (zorg)voorzieningen in Sint Maarten omdat nagenoeg alle zwangeren bevallen op Sint Maarten. Door Bonaire wordt voor laboratoriumdiagnostiek (en voorheen ook voor specialistische zorg) gebruik gemaakt van voorzieningen op Curaçao. Vanuit Aruba en Curaçao is inmiddels

aangegeven dat zij wel op termijn de neonatale hieprikscreening willen invoeren, maar dat het nu geen prioriteit heeft. Zij willen wél graag aangesloten blijven bij de eventuele invoering in Caribisch Nederland. Sint Maarten is momenteel zelf bezig met het opstellen van een uitvoeringstoets voor de invoering van de neonatale hieprikscreening op Sint Maarten. De minister van Sint Maarten heeft inmiddels een officieel verzoek ingediend bij minister Schippers betreffende logistieke ondersteuning bij de introductie van de hieprikscreening op Sint Maarten (Bijlage 13). Professionals uit Sint Maarten zijn nauw betrokken bij het opstellen van de uitvoeringstoets voor de CN-eilanden vanwege de bevallingen van de zwangeren uit Saba en Sint Eustatius in het ziekenhuis van Sint Maarten.

Gebiedsgerichte benadering: bovenwinds of benedenwinds

Eén benadering voor Caribisch Nederland werkt niet. De drie eilanden zijn drie aparte werelden als men kijkt naar historie, cultuur en taal, toevoeren wegen bovenwinds en benedenwinds, beschikbare curatieve zorg en oriëntatie op omliggende (ei)landen. Mede gezien de verschillende manieren van positionering van de JGZ – in het CJG of bij de GGD – in relatie met de verschillen in de wijze van bestuurlijke positionering en verantwoordelijkheid, vraagt dit om een gebiedsgerichte aanpak.

Continuïteit en beschikbaarheid professionals CN

Er is duidelijk naar voren gekomen dat continuïteit en beschikbaarheid van professionals in het bijzonder de aandacht vragen. Op alle eilanden is sprake van kleine teams waarbij voor een groot aantal activiteiten beroep gedaan moet worden op deels steeds weer dezelfde mensen. Professionals afkomstig uit het buitenland werken ook vaak op kortlopende contracten. De verantwoordelijkheden moeten lokaal goed worden belegd om daarmee de continuïteit en uniformiteit van de screening te waarborgen.

Gelijktijdige invoering neonatale gehoorscreening

Door alle eilanden is de wens geuit gelijktijdig de neonatale gehoorscreening in te voeren. In Europees Nederland worden de neonatale hieprikscreening en de gehoorscreening namelijk gecombineerd uitgevoerd door dezelfde screener. Minister Schippers heeft in haar brief van 5 maart 2013 betreffende 'Standpunt op advies Gezondheidsraad Rijksvaccinatieprogramma Caribisch Nederland' het volgende aangegeven ten aanzien van de invoering van andere screeningsprogramma's:

'De invoering van een bevolkingsonderzoek stelt andere eisen aan de organisatie dan een vaccinatie, vooral waar het gaat om het borgen van de keten van screening, diagnostiek en behandeling. Momenteel vindt een uitvoeringstoets plaats naar de hieprikscreening. De ervaringen uit deze toets wil ik ook gebruiken voor toekomstige besluitvorming over andere screeningsprogramma's'.

Stem waar relevant af met GGD Nederland en RIVM-Cib

Tussen het ministerie van VWS en de gemeente Den Haag bestaat een dienstverleningsovereenkomst inzake de inzet van de GGD Den Haag bij de uitvoering van de publieke gezondheidszorg in Caribisch Nederland voor de periode van 1 januari 2012 tot 30 september 2013. Hierin is overeengekomen dat de GGD Den Haag specifieke werkzaamheden zal verrichten, onder andere bij de opzet (en verdere inrichting) van de Jeugdgezondheidszorg.

Het RIVM, Centrum voor Infectieziektenbestrijding (Cib), is door VWS gevraagd Caribisch Nederland te ondersteunen bij de infectieziektebestrijding en de invoering van de IHR (International Health Regulations). Ook hebben zij als taak – in afstemming met activiteiten van de GGD Den Haag – een bijdrage te leveren aan de uitvoering van het RVP op de eilanden.

Een goede afstemming met genoemde partijen is noodzakelijk; onder andere omdat (deels) moet worden gewerkt met dezelfde professionals. Voor RVP en NHS kunnen vanuit Europees Nederland bepaalde activiteiten, zoals bijvoorbeeld deskundigheidsbevordering, gecombineerd worden aangeboden aan de uitvoerders in Caribisch Nederland.

3 Primair proces in het Europese en Caribische deel van Nederland

Bij het voorgestelde bevolkingsonderzoek in Caribisch Nederland krijgen alle baby's in de eerste dagen na de geboorte een hielprik aangeboden net als bij de neonatale hieprikscreening in Europees Nederland. Het bloed van het kind wordt gescreend op eenzelfde aantal zeldzame erfelijke aandoeningen. Tijdige opsporing van deze aandoeningen kan ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind voorkomen of beperken. De aandoeningen zijn niet te genezen, maar wel te behandelen. Bij de screening op sikkelcelziekte kan ook dragerschap op de ziekte worden gevonden. Ouders kunnen ervoor kiezen de informatie over dragerschap niet te willen ontvangen.

De activiteiten die nodig zijn voor het proces van selectie van kinderen, uitnodiging en voorlichting, screening, communiceren uitslag en verwijzing, diagnostiek en behandeling, worden het primaire proces genoemd.

Voor de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland worden de volgende uitgangspunten gehanteerd:

- er wordt gebruikgemaakt van het huidige Nederlandse hieprikkpakket waarbij momenteel op achttien zeldzame erfelijke aandoeningen wordt gescreend;
- er wordt gebruikgemaakt van de Europees Nederlandse infrastructuur voor de neonatale hieprikscreening;
- bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling vinden – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland zelf plaats of in de regio;
- hanteren van een vergelijkbare financieringsstructuur;
- per eiland/gebied wordt de optimale situatie beschreven.

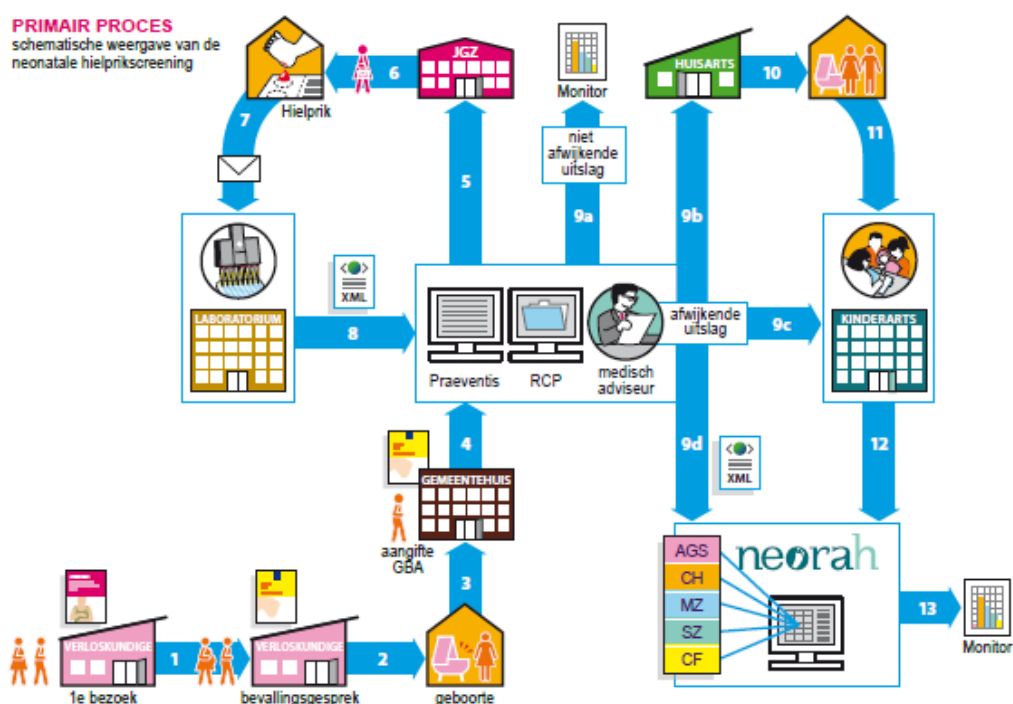
Bij de inrichting van het primaire proces op de eilanden zal in eerste instantie zoveel mogelijk worden aangesloten bij al bestaande vormen van publieke en curatieve zorg en bij beschikbare uitvoeringspartners. Zodra de hieprikkarten echter vanuit de eilanden in Europees Nederland zijn gearriveerd, zal het proces nagenoeg hetzelfde verlopen als voor de neonatale hieprikscreening in Nederland. Alle hieprikssets uit Caribisch Nederland zullen goed te identificeren moeten zijn en worden centraal geanalyseerd door het screeningslaboratorium van het RIVM. De verwerking van de gegevens, het communiceren van de uitslag en de eventuele verwijzing, zullen centraal door (de medisch adviseur van) het RIVM regiokantoor West worden uitgevoerd.

Op alle drie de eilanden is een vorm van publieke zorg aanwezig, uitgevoerd door toegewijde professionals met minimale middelen. Op alle drie de eilanden is er de Babyclinic: Jeugdgezondheidszorg tot en met de leeftijd van 1,5 jaar. De beschikbare curatieve zorg verschilt per eiland; Bonaire beschikt over een ziekenhuis dat wordt ondersteund door AMC-VU, op de kleine eilanden is sprake van (uitgebreide) huisartsenzorg met een opnamemogelijkheid.

In dit hoofdstuk wordt eerst kort het primaire proces voor de neonatale hieprikscreening in Nederland beschreven (zie Figuur 1). Vervolgens wordt de

gewenste situatie per eiland beschreven; óók voor Sint Maarten, omdat bijna alle geboortes van Saba en Sint Eustatius in het ziekenhuis van Sint Maarten plaatsvinden. Voor die delen van het primaire proces die volledig identiek zijn aan het proces in Nederland wordt verwezen naar het draaiboek.

3.1 Primair proces neonatale hieprikscreening in Nederland



Figuur 1: Schematische weergave van het primaire proces van de neonatale hieprikscreening in Nederland: van 1^e bezoek (1) tot en met de evaluatie van de screening (13).

3.1.1 Selectie en uitnodigen

Voorlichting

De verloskundig hulpverlener reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hieprikscreening.

Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) geven in het derde trimester van de zwangerschap voorlichting over de neonatale hieprikscreening aan de hand van een landelijke checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de gecombineerde folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

De ambtenaar van de afdeling Burgerzaken overhandigt nogmaals de folder bij de aangifte van geboorte.

Selectie

Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangen de RIVM-regiokantoren via de gemeentelijke basisadministratie (GBA) de gegevens van het kind. Inmiddels ontvangt het RIVM ook via een aantal verloskundigenpraktijken een digitaal geboortebericht binnen 24 uur na de geboorte van het kind. Het streven is dat alle verloskundigenpraktijken hierop worden aangesloten.

Uitnodiging

De RIVM-regiokantoren geven opdracht aan de gecontracteerde Jeugdgezondheidszorgorganisatie (JGZ) tot uitvoering van de hielprik. Zij maken vervolgens telefonisch een afspraak met de ouders.

3.1.2

Screening

De hielprik wordt tussen 72 en 168 uur na de geboorte uitgevoerd, bijna overal gelijktijdig met de neonatale gehoorscreening. De hielprik wordt uitgevoerd dáár waar het kind is. De meeste kinderen worden thuis geprikt.

Bij de hielprik worden met een speciaal apparaatje een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.

De kaart wordt vervolgens opgestuurd naar een van de vijf screenings-laboratoria. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor.

Op grond van een bericht van 'onvoldoende vulling' wordt de eerste hielprik herhaald. De herhaalde eerste hielprik moet altijd zo snel mogelijk worden afgenomen, bij voorkeur direct nadat het RIVM-RCP het verzoek daartoe heeft gedaan aan degene die de hielprik uitvoert.

Bij een dubieuze uitslag wordt een tweede hielprik verricht. Ook de tweede hielprik moet zo snel mogelijk worden afgenomen, behalve bij AGS waarbij het tijdstip van afname afhankelijk is van de zwangerschapsduur.

3.1.3

Communiceren uitslag en verwijzen

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders ook bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor contact op met de huisarts, die vervolgens zorg draagt voor een doorverwijzing naar een academisch centrum (behalve voor CH; deze kinderen worden ook verwezen naar de algemene ziekenhuizen). In dit centrum wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

HIELPRIKKAARTJE INVULLEN

ALLES invullen met balpoint; NIET GEBRUIKEN na 31-12-2015 (versie 2015)

Achternam baby:

Voornaam(naam): _____

Woonadres: _____

Postcode: _____

Woonplaats: _____

Achternam moeder:

Tel.nr. ouders/verzorgers: _____

Geboortedatum: _____

Geboortegewicht: _____ gram

Zwangerschapsduur: _____ weken + _____ dagen

Bloed/wisseltransfusie:

☐ ja, datum: _____ tijdsp. _____

☐ nee

Huisarts: _____

Tel.: _____

Opmerkingen:

☐ wett. te helpen

☐ allen afwezig (in andere bloedtransfusie)

☐ geen medisch voorwerp

☐ overige: _____

Geboortedatum: _____

Geboorteplaats: _____

Bloedname door: ☐ screener ☐ ziekenhuis

☐ verloskundige ☐ andere

Organisatie: _____

Naam uitvoerder: _____

Ouder wil uitslag dragerschap weten: ☐ ja ☐ nee, paraaf ouder(s): _____

Ouder maakt bewaar tegen bewijs: ☐ bloedmonster voor anoniem

verloschappelijk onderzoek: ☐ nee ☐ ja, paraaf ouder(s): _____

Paraaf van de ouders is hier nodig

Als de kaart volledig is ingevuld wordt hij per post verzonden

Figuur 2: Schematische weergave van het (in)vullen van de hielprikkartaat

3.1.4

Diagnostiek en behandeling

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in behandeling bij de academische centra (of bij CH de algemene ziekenhuizen).

Bij een uitslag sikkelcelziekte wordt een kind binnen drie weken gezien door een kinderhematoloog in een academisch centrum.

Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt het kind verwezen naar de huisarts voor een voorlichtingsgesprek en eventueel nader onderzoek wanneer de ouders dit wensen in verband met een volgende zwangerschap. Als sprake is van een risicopaar wordt dit doorverwezen naar een klinisch genetisch centrum.

Bij een uitslag metabole ziekte wordt een kind binnen 24 uur gezien door een kinderarts metabole ziekten in het academisch centrum (voor biotinidase en tyrosinemie binnen 48 uur).

Bij een afwijkende uitslag CF wordt een kind binnen 24-48 uur via de huisarts verwezen naar een kinderlongarts van een CF-centrum.

3.2

Primair proces neonatale hielprikscreening Bonaire

Op het eiland Bonaire worden circa 200 kinderen per jaar geboren. De gehele doelgroep voor de voorlichting (zwangeren) is in beeld bij de verloskundigen op het eiland. Bijna alle kinderen worden geboren in het enige ziekenhuis op het eiland, Fundashon Mariadal, maar thuisgeboorte komt ook sporadisch voor. Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevoerd naar Colombia. Dit gebeurt ook bij of na complexe bevallingen. De kinderen zijn dan gemiddeld ongeveer 1 maand na geboorte weer terug op Bonaire. Colombia heeft geen hielprikscreening.

Box 7: Beschikbare zorg op Bonaire**Ziekenhuiszorg**

De ziekenhuiszorg wordt aangeboden door Fundashon Mariadal. Het ziekenhuis is een organisatie-onderdeel van Mariadal en heeft 38 bedden en een special care (medium care) met 6 bedden.

Specialistische zorg

Er zijn 21 specialismen beschikbaar waarbij 50 specialisten zorg bieden. Daarnaast zijn 1 biochemicus, 1 klinisch chemicus beschikbaar en in de toekomst ook een arts microbiologie. De meeste specialisten komen regelmatig op basis van een dienstenrooster voor een korte periode vanuit Curaçao, Aruba en Nederland naar Bonaire. In het ziekenhuis zijn ook 6 ziekenhuisartsen werkzaam.

Specialisme	Aantal pers.	Specialisme	Aantal pers.	Specialisme	Aantal pers.
Anesthesie	4	Kindercardiologie	1	Revalidatie geneeskunde	1
Cardiologie	2	KNO-heelkunde	2	Radiologie	2
Chirurgie	6	Pulmonologie / Longarts	2	Urologie	1
Dermatologie	2	Neurologie	1	Huisartsen	8
Gynaecologie	3	Oogheelkunde	4	Verloskundige	3
Interne Geneeskunde	1	Orthopedische Chirurgie	2	Dietisten praktijken	1
Nefrologie	2	Oncologie/interne	1	Apotheken	4
Kindergeneeskunde	3	Patiënt Veiligheid	1	Voedingsdeskundige/Nutri-spec	1
Kinderpsychiatrie	1	Psychiatrie	4	Apothekers	3

Jeugdgezondheidszorg en Centrum voor Jeugd en Gezin

De Jeugdgezondheidszorg is nadrukkelijk verankerd in het Centrum voor Jeugd en Gezin. De verantwoordelijkheid voor de Jeugdgezondheidszorg ligt bij het Openbaar Lichaam Bonaire die deze verantwoordelijkheid ambtelijk heeft belegd bij de afdeling Publieke Gezondheid van de Directie Samenleving & Zorg Bonaire. Het Centrum voor Jeugd en Gezin voert de JGZ uit, in opdracht van de afdeling Publieke Gezondheid.

3.2.1**Selectie en uitnodigen****Voorlichting**

De verloskundig hulpverlener reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hielprikscreening.

De verloskundige geeft in het derde trimester van de zwangerschap én bij de uitvoer van de hielprik voorlichting over de neonatale hielprikscreening aan de hand van een aangepaste checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de vertaalde/aangepaste folder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

De ambtenaar van de afdeling burgerzaken overhandigt nogmaals de folder bij de aangifte van geboorte.

Selectie

De geboorteaangifte wordt door de ouders bij Burgerzaken gedaan (dit is verplicht in verband met de verzekering). Deze data komen in het registratiesysteem PIVA-V (zie 5.6.2.2). Deze registratie is niet tijdig genoeg voor de opdrachtverlening voor uitvoering van de hielprik, wel voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatiedoeleinden. Voor de

opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van de registratie die door het ziekenhuis zelf wordt uitgevoerd (registratie van alle geboortes op geboortedatum).

Uitnodiging

Het RIVM-regiokantoor West geeft opdracht aan de kinderarts op Bonaire tot uitvoering van de hielprik. De kinderarts – die ook de kinderen ziet terugkomen uit Colombia – geeft vervolgens opdracht aan de verloskundige tot uitvoering van de hielprik. De kraamhulp kan mogelijk ook een rol spelen in de uitvoering.

3.2.2 *Screening*

De hielprik wordt zo vroeg mogelijk, vanaf 48-72² uur na de geboorte (tot 168 uur na de geboorte), uitgevoerd. De hielprik wordt uitgevoerd dáár waar het kind is, bij voorkeur tijdens een huisbezoek (ook wel het 1^e kraambezoek genoemd) door de kraamverzorger, onder verantwoordelijkheid van een BIG-geregistreerd kinderarts van het ziekenhuis. De meeste kinderen zullen thuis worden geprikt. Als de bevalling niet op het eiland zelf heeft plaatsgevonden – maar bijvoorbeeld in Colombia – wordt geadviseerd de hielprik zo spoedig mogelijk ná terugkomst op het eiland uit te voeren (conform richtlijnen in Nederland is dit zinvol tot 6 maanden na de bevalling).

Bij de hielprik worden met een speciaal apparaatje een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.

De kaart wordt daarna volgens standaard procedures voor het eiland Bonaire – conform kwaliteitsrichtlijnen geldend in Nederland – opgestuurd naar het screeningslaboratorium van het RIVM. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor West.

3.2.3 *Communiceren uitslag en verwijzen*

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders ook bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West contact op met de kinderarts van het ziekenhuis Fundashon Mariadal, die vervolgens contact opneemt met de huisarts voor verwijzing van het kind. De medisch adviseur informeert tevens de aangewezen kinderarts (counterpart) voor de betreffende ziekte in Europees Nederland. Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt de kinderarts schriftelijk op de hoogte gebracht door RIVM-RCP/IOD.

Het stellen van een definitieve diagnose en het starten met de behandeling vinden – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland zelf plaats.

3.2.4 *Diagnostiek en behandeling*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in Europees Nederland in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH bij de algemene ziekenhuizen).

² In Europees Nederland is de richtlijn voor afname van de hielprik vanaf 72 uur, maar afname vanaf 48 uur wordt niet afgekeurd. In Caribisch Nederland is door de relatief lange verzendtijd de tijdigheid eerste diagnostiek voor bepaalde aandoeningen kritisch. In sommige gevallen moet worden afgewogen of vervogde bloedafname (48-72 uur) de voorkeur heeft boven optimale laboratoriumcondities (vanaf 72 uur).

Voor de situatie op Bonaire zijn de protocollen voor CF, SCZ (inclusief dragerschap SCZ, α en β thalassemie), metabole ziekten en AGS/CH opgeleverd.

Voorlopige analyse van de beschikbare laboratoriumdiagnostiek en beschikbare zorg op Bonaire wijst uit dat vrijwel alle bevestigingsdiagnostiek op het eiland zelf kan plaatsvinden, of op Curaçao, en de (start van de) behandeling ook. Behandeling kan in de meeste gevallen op afstand worden afgestemd met collegae van het AMC, UMCG, CF-centrum of metabool centrum. Uitzonderingen zijn er voor AGS (geviriliseerd meisje moet naar Nederland in verband met afwezigheid kinderchirurg en kinderuuroloog), CF en enkele metabole aandoeningen. Bij CF wordt voorgesteld de zweetest via het ziekenhuis in Curaçao in te richten en bij niet-klassieke vormen van CF het kind lokaal te volgen. Bij klassieke vormen van CF moet definitieve diagnostiek en de inzet van behandeling in Nederland (UMCG of AMC) plaatsvinden. De protocollen voor Bonaire vindt u in Bijlage 9 tot en met 12.

Belangrijk hierbij op te merken is dat er momenteel onzekerheid bestaat over de blijvende beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up indien gebruik gemaakt wordt van laboratorium- en zorgvoorzieningen op Curaçao. Mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd door instanties op Curaçao, kan hiervan gebruik gemaakt worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. De mogelijkheden voor follow-up in Colombia moeten nog nader worden uitgezocht in verband met mogelijk contractuele verplichtingen van het zorgkantoor Bonaire. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

3.3 Primair proces neonatale hielprikscreening Sint Eustatius

Op het eiland Sint Eustatius worden circa 35 kinderen per jaar geboren. De gehele doelgroep voor de voorlichting (zwangeren) is in beeld bij de verloskundigen op het eiland. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op het Nederlandse deel van Sint Maarten (soms ook in het ziekenhuis op het eiland Sint Eustatius zelf). De kinderen zijn dan binnen enkele dagen weer terug op het eiland. Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevlogen naar Colombia of Guadeloupe (hier bevindt zich een neonatale IC-unit). Dit gebeurt ook bij of na complexe bevallingen. De kinderen zijn dan gemiddeld ongeveer 1 maand na geboorte weer terug op Sint Eustatius. Colombia en het Nederlandse deel van Sint Maarten hebben geen hielprik-screening. Het Franse deel van Sint Maarten en Guadeloupe screenen conform het Franse hielprikpakket op vijf aandoeningen via het laboratorium in Parijs.

Box 8: Beschikbare zorg op Sint Eustatius**Uitgebreide huisartsgeneeskundige zorg**

Er is één gezondheidscentrum, het Queen Beatrix Medical Center (QBMC). Naast het reguliere huisartsensprekuur vindt er acute opvang en stabilisatie van patiënten plaats met de mogelijkheid van klinische behandeling. Het centrum heeft een opnamecapaciteit van 14 bedden, waarvan 3 kinderbedden en de overige voor volwassenen, inclusief voor verloskunde en psychiatrie.

Er zijn 3 artsen, waarvan 1 ook deeltijds betrokken is bij de openbare gezondheidszorg. Voorts zijn er 1 verloskundige en 15 verpleegkundigen/ziekenverzorgenden, 1 laboratoriumanalist en 1 röntgenlaborant, 2 ambulancechauffeurs/EMT'ers. De curatieve gezondheidszorg wordt gecoördineerd en uitgevoerd door het QBMC (poli-klinisch, klinisch, SEH, verloskunde, wijkverpleging). De artsen visiteren ook het bejaardenhuis.

Specialistische zorg

Er zijn visiterende specialisten die voor 1-2 dagen per 4-6 weken naar het eiland komen. De disciplines die vooralsnog worden aangeboden zijn orthopaedie, neurologie, cardiologie en psychiatrie. De dermatoloog, tandarts en fysiotherapeut wonen op het eiland. Bij het ziekenhuis zijn nog een visiterend diëtiste, 1 apotheker en 2 apothekersassistenten aangesloten.

Jeugdgezondheidszorg , GGD en Centrum voor Jeugd en Gezin

De jeugdgezondheidszorg (JGZ) wordt uitgevoerd in samenwerking met 2 verpleegkundigen van het QBMC.

In de nieuwe organisatiestructuur van het Openbaar Lichaam valt de Openbare gezondheidszorg /GGD binnen de Directie Maatschappij en Welzijn.

Er is 1 verpleegkundige voor de uitvoering en er is 1 ziekenverzorgende/hiv-aids-coördinator, die samen met de arts en het Hoofd het medisch-verpleegkundig team vormen.

Het Centrum Jeugd en Gezin op Sint Eustatius valt onder verantwoordelijkheid van de directeur Jeugdzorg & Gezinsvoogdij Caribisch Nederland met zetel op Bonaire.

3.3.1**Selectie en uitnodigen****Voorlichting**

De verloskundig hulpverlener of arts reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hieprikscreening.

De verloskundige of de arts geeft in het derde trimester van de zwangerschap én bij de uitvoer van de hieprikscreening voorlichting over de neonatale hieprikscreening aan de hand van een aangepaste checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de vertaalde/aangepaste folder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

De ambtenaar van de afdeling Burgerzaken overhandigt nogmaals de folder bij de aangifte van geboorte.

Selectie

De geboorteaangifte wordt door de ouders bij Burgerzaken gedaan (dit is verplicht in verband met de verzekering). Deze data komen in het registratiesysteem PIVA (zie 5.6.2.2). Deze registratie is niet tijdig genoeg voor

de opdrachtverstrekking voor de uitvoering van de hielprik, wel voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatiedoeleinden.

Voor de opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van de registratie die door het ziekenhuis op Sint Maarten zelf wordt uitgevoerd (registratie van alle geboortes op geboortedatum).

Uitnodiging

Het RIVM-regiokantoor West geeft opdracht aan de kinderarts op Sint Maarten óf aan de huisarts op Sint Eustatius tot uitvoering van de hielprik. De opdracht tot uitvoer van de hielprik zal vervolgens worden gegeven door de huisartsen of door de CB-arts op Sint Eustatius, of, als het kind nog in het ziekenhuis op Sint Maarten verblijft, door de kinderarts van Sint Maarten.

Als de geboorte plaatsvindt in het ziekenhuis van Sint Maarten, dan meldt de verloskundige dit bij de GGD. De GGD zal de ouders uitnodigen indien de hielprik nog niet heeft plaatsgevonden op Sint Maarten.

3.3.2 *Screening*

De hielprik wordt zo vroeg mogelijk vanaf 48³ uur na de geboorte (tot 168 uur na de geboorte) uitgevoerd. De hielprik wordt door de CB-arts of huisarts uitgevoerd in het ziekenhuis. Bij een bevalling op Sint Maarten moeten een brief en een hielprikset worden meegegeven en overgedragen aan de gynaecoloog ter plaatse. Als de bevalling niet op het eiland zélf of op Sint Maarten heeft plaatsgevonden – maar bijvoorbeeld in Colombia – wordt geadviseerd de hielprik zo spoedig mogelijk ná terugkomst op het eiland Sint Eustatius door een CB-arts of huisarts uit te laten voeren (conform richtlijnen in Nederland is dit zinvol tot 6 maanden na de bevalling).

Tijdens de hielprik worden met een speciaal apparaatje een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.

De kaart wordt vervolgens volgens standaard procedures voor het eiland Sint Eustatius – conform kwaliteitsrichtlijnen geldend in Nederland – opgestuurd naar het screeningslaboratorium van het RIVM. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor West.

3.3.3 *Communiceren uitslag en verwijzen*

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders ook bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West contact op met de kinderarts van het ziekenhuis op Sint Maarten en met de huisarts op Sint Eustatius, die vervolgens zorg draagt voor de verwijzing van het kind. De Medisch Adviseur informeert tevens de aangewezen contactpersoon (counterpart) voor de betreffende ziekte in Europees Nederland. Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt de

³ In Europees Nederland is de richtlijn voor afname van de hielprik vanaf 72 uur, maar afname vanaf 48 uur wordt niet afgekeurd. In Caribisch Nederland is door de relatief lange verzendtijd de tijdigheid eerste diagnostiek voor bepaalde aandoeningen kritisch. In sommige gevallen moet worden afgewogen of vervroegde bloedafname (48-72 uur) de voorkeur heeft boven optimale laboratoriumcondities (vanaf 72 uur). Indien bekend is dat de pasgeborene rond 72 uur na de bevalling niet meer in de kliniek in Sint Maarten verblijft, heeft vervroegde afname ná 48 uur de voorkeur boven de afname ná aankomst op het eiland waar men woonachtig is, dit omdat er dan een te grote vertraging wordt opgelopen.

huisarts schriftelijk op de hoogte gebracht door RIVM-RCP/IOD. De huisarts draagt zorg voor doorverwijzing naar de kinderarts. Het stellen van een definitieve diagnose en het starten met de behandeling vindt – indien mogelijk – zoveel mogelijk plaats op het eiland Sint Maarten.

3.3.4 *Diagnostiek en behandeling*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in Europees Nederland in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH bij de algemene ziekenhuizen).

Voor Sint Eustatius, Saba én Sint Maarten zal door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol worden opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van de protocollen die zijn opgeleverd voor Bonaire. Er moet worden uitgezocht of deze behandeling (deels) op het eiland zelf kan plaatsvinden of wáár deze behandeling anders plaats moet vinden.

De protocollen voor Saba, Sint Eustatius en Sint Maarten zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire. Beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up ter plaatse moet nog nader worden uitgezocht. Ook hier geldt dat mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd door instanties op Sint Maarten, hiervan gebruik gemaakt kan worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

Voor zowel Bonaire als voor Saba en Sint Eustatius geldt dat het systeem van doorverwijzen – het Zorgkantoor bepaalt op basis van advies van de professionals naar welk ziekenhuis in de regio of in Europa wordt verwezen – continu aan wijziging onderhevig is. In de voorbereidingsfase zal door relevante partijen (ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland) en de betrokken beroepsgroepen overeenstemming moeten zijn bereikt over de te leveren zorg (of zorginkoop) die noodzakelijk is bij een afwijkende uitslag. Gezien de urgentie die is geboden bij een afwijkende uitslag en de noodzakelijke expertise, moet vóóraf zijn vastgelegd wáár de patiënt naartoe wordt verwezen indien dat niet in de regio zelf is (Nederland of Colombia).

3.4 **Primair proces neonatale hieprikscreening Saba**

Op het eiland Saba worden 12-15 kinderen per jaar geboren. De doelgroep voor de voorlichting (zwangeren) is in beeld bij de huisarts op het eiland (er is geen verloskundige). Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op het Nederlandse deel van het eiland Sint Maarten of in de kliniek op Saba. De kinderen zijn binnen enkele dagen weer terug op het eiland Saba. Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevlogen naar Colombia of Guadeloupe (hier bevindt zich een neonatale IC-unit). Dit gebeurt ook bij of na complexe bevallingen. De kinderen zijn dan gemiddeld ongeveer 1 maand na de geboorte weer terug op Saba. Colombia en het Nederlandse deel van Sint Maarten hebben geen hieprikscreening. Het Franse deel van Sint

Maarten en Guadeloupe screenen conform het Franse hieprikspakket op vijf aandoeningen via het laboratorium in Parijs.

Vrijwel alle ouders komen met hun pasgeboren baby spontaan naar het gezondheidscentrum om het kind te laten zien. Verder zijn de meeste ziekenhuismedewerkers, inclusief de hoofdzuster of de consultatiebureau-verpleegkundige, vrijwel altijd op de hoogte wanneer een Sabaanse baby terugkeert op het eiland.

Box 9: Beschikbare zorg op Saba

Uitgebreide huisartsgeneeskundige zorg

De Saba Health Care Foundation is de zorginstelling voor het eiland Saba op de Nederlandse Antillen.

De SHCF is ondergebracht in het A.M. Edwards Medical Center in The Bottom, een gezondheidscentrum waar de zorg wordt geleverd door 2 eilandartsen en 20 verpleegkundigen en verzorgenden.

In het gezondheidscentrum wordt huisartsgeneeskundige zorg – met inbegrip van preventieve zorg, kleine chirurgische en gynaecologische ingrepen, radiologie en echografie – geleverd. Verder wordt de Home Health Care (Wijkzorg) en het consultatiebureau verzorgd. Ook is er de mogelijkheid om patiënten op te nemen voor observatie en behandeling. Spoedeisende patiënten met fracturen en andere traumata worden behandeld; bij een ernstig trauma of ernstige ziekte wordt de patiënt in het gezondheidscentrum gestabiliseerd en vervolgens met spoed overgebracht naar St. Maarten Medical Center.

Het Medisch Centrum heeft een laboratorium met 2 laboranten, 2 fysiotherapeuten en er zijn 1 visiterende tandarts en een apotheek aanwezig.

Specialistische zorg

Er zijn visiterende specialisten en paramedici aanwezig die een polikliniek houden in het A.M. Edwards Medical Center, onder wie een cardioloog, dermatoloog, gynaecoloog, neuroloog, bedrijfsarts, orthopedist, psychiater, orthodontist, maatschappelijk werker en diëtiste.

Jeugdgezondheidszorg en Centrum voor Jeugd en Gezin

Historisch bepaald is er geen GGD op Saba. Vanuit het Health Centre worden door een arts 1 dag/week Public Health-taken uitgevoerd in opdracht van het Openbaar bestuur. Een andere arts verricht JGZ taken.

Het Centrum Jeugd en Gezin op Saba valt onder verantwoordelijkheid van de directeur Jeugdzorg & Gezinsvoogdij Caribisch Nederland met zetel op Bonaire.

3.4.1

Selectie en uitnodigen

Voorlichting

De huisarts reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hieprikscreening.

De huisarts geeft in het derde trimester van de zwangerschap én bij de uitvoer van de hieprikscreening voorlichting over de neonatale hieprikscreening aan de hand van een aangepaste checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de vertaalde/aangepaste folder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

Bijna alle kinderen van Saba worden op Sint Maarten geboren en dáár aangegeven binnen 3 dagen. De ouders zijn verplicht hun kind aan te geven bij de burgerlijke stand op Sint Maarten voordat zij terug kunnen reizen naar Saba. Terug op Saba is het verplicht ook het kind hier bij Burgerzaken te laten registreren. Dat gebeurt echter 'op zijn gemak'. De meeste kinderen worden niet binnen een week na geboorte geregistreerd door Burgerzaken. Na registratie wordt dat binnen 24 uur doorgegeven aan het Zorgkantoor. Er is dus geen rol voor de ambtenaar van Burgerzaken van Saba zelf, wel voor de ambtenaar van Burgerzaken van Sint Maarten.

De ambtenaar van de afdeling Burgerzaken op Sint Maarten overhandigt nogmaals de folder bij de aangifte van geboorte.

Selectie

De geboorteaangifte wordt door de ouders bij Burgerzaken gedaan (dit is verplicht in verband met de verzekering). Deze data komen in het registratiesysteem PIVA (zie 5.6.2.2). Voor Saba is de PIVA-V nog niet van toepassing. Deze registratie is niet tijdig genoeg voor de opdrachtverlening voor uitvoering van de hielprik, wel voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatie-doeleinden. Voor de opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van de registratie die door het ziekenhuis op Sint Maarten zelf wordt uitgevoerd (registratie van alle geboortes op geboortedatum).

Uitnodiging

Het RIVM-regiokantoor West geeft opdracht aan de huisarts op Saba of aan de kinderarts op Sint Maarten tot uitvoering van de hielprik. De opdracht tot uitvoer van de hielprik zal vervolgens worden gegeven door de huisartsen op Saba, of, als het kind nog in het ziekenhuis op Sint Maarten verblijft, door de kinderarts van Sint Maarten. De huisarts zal worden geïnformeerd over de komst van de baby door de hoofdzuster of door de consultatiebureauverpleegkundige.

3.4.2

Screening

De hielprik wordt zo vroeg mogelijk vanaf 48⁴ uur na de geboorte (tot 168 uur na de geboorte) uitgevoerd. De hielprik wordt uitgevoerd in het ziekenhuis door een medewerker van het ziekenhuis, onder verantwoordelijkheid van de huisarts. Bij een bevalling op Sint Maarten moeten een brief en de hielprikset worden meegeven en overdragen aan de gynaecoloog ter plaatse. Als de bevalling niet op het eiland Saba of op Sint Maarten heeft plaatsgevonden – maar bijvoorbeeld in Colombia – wordt geadviseerd de hielprik zo spoedig mogelijk ná terugkomst op het eiland Saba uit te voeren (conform richtlijnen in Nederland is dit zinvol tot 6 maanden na de bevalling).

Tijdens de hielprik worden met een speciaal apparaatje een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.

De kaart wordt vervolgens volgens standaard procedures voor het eiland Saba – conform kwaliteitsrichtlijnen geldend in Nederland – opgestuurd naar het

⁴ In Europees Nederland is de richtlijn voor afname van de hielprik vanaf 72 uur, maar afname vanaf 48 uur wordt niet afgekeurd. In Caribisch Nederland is door de relatief lange verzendtijd de tijdigheid eerste diagnostiek voor bepaalde aandoeningen kritisch. In sommige gevallen moet worden afgewogen of vervroegde bloedafname (48-72 uur) de voorkeur heeft boven optimale laboratoriumcondities (vanaf 72 uur). Als bekend is dat de pasgeborene rond 72 uur na de bevalling niet meer in de kliniek in Sint Maarten verblijft, heeft vervroegde afname ná 48 uur de voorkeur boven de afname ná aankomst op het eiland waar men woonachtig is, dit omdat er dan een te grote vertraging wordt opgelopen.

screeningslaboratorium van het RIVM. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor West.

3.4.3 *Communiceren uitslag en verwijzen*

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders ook bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West contact op met de kinderarts van het ziekenhuis op Sint Maarten en met de huisarts op Saba, die vervolgens zorg draagt voor de verwijzing van het kind. De medisch adviseur informeert tevens de aangewezen contactpersoon (counterpart) voor de betreffende ziekte in Europees Nederland. Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt de huisarts schriftelijk op de hoogte gebracht door RIVM-RCP/IOD. De huisarts draagt zorg voor doorverwijzing naar de kinderarts.

Het stellen van een definitieve diagnose en het starten met de behandeling vindt – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland Sint Maarten plaats.

3.4.4 *Diagnostiek en behandeling*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in Europees Nederland in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH en AGS bij de algemene ziekenhuizen).

Voor Sint Eustatius, Saba én Sint Maarten zal door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol worden opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen.

De protocollen voor Saba, Sint Eustatius en Sint Maarten zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire. Beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up ter plaatse moet nog nader worden uitgezocht. Ook hier geldt dat mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd door instanties op Sint Maarten, hiervan gebruik gemaakt kan worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

Voor zowel Bonaire als voor Saba en Sint Eustatius geldt dat het systeem van doorverwijzen – het Zorgkantoor bepaalt op basis van advies van de professionals naar welk ziekenhuis in de regio of in Europa wordt verwezen – continu aan wijziging onderhevig is. In de voorbereidingsfase zal door relevante partijen (ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland) en de betrokken beroepsgroepen overeenstemming moeten zijn bereikt over de te leveren zorg (of zorginkoop) die noodzakelijk is bij een afwijkende uitslag. Gezien de urgentie die is geboden bij een afwijkende uitslag en de noodzakelijke expertise moet vóóraf zijn vastgelegd wáár de patiënt naartoe wordt verwezen als dat niet in de regio zelf is (Nederland of Colombia).

3.5 Primair proces neonatale hieprikscreening Sint Maarten

In deze paragraaf wordt het primair proces hieprikscreening beschreven voor Sint Maarten, omdat nagenoeg alle zwangeren van Sint Eustatius en Saba bevallen in het ziekenhuis van Sint Maarten. Op termijn zal worden besloten of Sint Maarten zélf ook de hieprikscreening zal gaan invoeren. Omdat zowel zwangeren van Saba en Sint Eustatius als zwangeren van Sint Maarten in hetzelfde ziekenhuis bevallen (en de uitvoering van hieprikscreening, de bevestigingsdiagnostiek en de follow-up deels door dezelfde professionals zal worden uitgevoerd) is ook de informatie betreffende Sint Maarten opgenomen.

Op het Nederlandse deel van Sint Maarten worden circa 550 kinderen per jaar geboren. De doelgroep voor de voorlichting (zwangeren) is in beeld via de verloskundig zorgverleners (verloskundige en gynaecoloog) en deels via de huisartsen op het eiland. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis, in het Nederlandse of Franse deel van Sint Maarten, en in sporadische gevallen ook thuis. Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevoerd naar Colombia, Barbados of Guadeloupe (hier bevindt zich een neonatale IC-unit). Dit gebeurt ook bij of na complexe bevallingen. De kinderen zijn dan gemiddeld ongeveer 1 maand na geboorte weer terug op Sint Maarten. Colombia en het Nederlandse deel van Sint Maarten hebben geen hieprikscreening. Het Franse deel van Sint Maarten en Guadeloupe screenen conform het Franse hieprikscreeningspakket op vijf aandoeningen via het laboratorium in Parijs.

Mocht Sint Maarten op termijn zelf de hieprikscreening gaan invoeren, dan verdient de illegalenproblematiek extra aandacht. In het Franse deel van Sint Maarten worden alle pasgeborenen gescreend, ongeacht hun status, legaal of illegaal. Het grootste probleem zal zich voordoen bij een afwijkende uitslag. Illegaal verblijvenden zijn niet verzekerd.

3.5.1 Selectie en uitnodigen

Voorlichting

De verloskundige, gynaecoloog of huisarts reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hieprikscreening.

De verloskundige, gynaecoloog of huisarts geeft in het derde trimester van de zwangerschap én bij de uitvoer van de hieprikscreening voorlichting over de neonatale hieprikscreening aan de hand van een aangepaste checklist voorlichtingsgesprek voor verloskundigen. Daarbij wordt de vertaalde/aangepaste folder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

De ambtenaar van de afdeling Burgerzaken overhandigt nogmaals de folder bij de aangifte van geboorte door ouders van pasgeborenen.

Selectie

De geboorteaangifte wordt door de ouders bij Burgerzaken gedaan. De geboorteaangifte is echter vaak niet tijdig genoeg voor de uitvoer van de hieprikscreening en de informatie van Burgerzaken wordt niet doorgegeven aan JGZ of het ziekenhuis. Voor de opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van de registratie die door het ziekenhuis op Sint Maarten zelf wordt uitgevoerd (registratie van alle geboortes op geboortedatum).

Uitnodiging

Het RIVM-regiokantoor West geeft opdracht aan de kinderarts op Sint Maarten tot uitvoering van de hiehprik. De kinderarts geeft vervolgens opdracht aan de verloskundige in het ziekenhuis tot uitvoering van de hiehprik.

Box 10: Beschikbare zorg op Sint Maarten (Nederlandse deel)**Ziekenhuiszorg**

De ziekenhuiszorg wordt aangeboden door Sint Maarten Medical Centre. Het ziekenhuis heeft in totaal 76 bedden en een IC/Coronary Care Unit met 3 bedden. De Maternity Ward heeft 18 bedden en de Pediatric Ward heeft 6 NICU-plaatsen.

Specialistische zorg

Er zijn 15 specialismen beschikbaar waarbij 56 specialisten zorg bieden. Daarnaast is er 1 biochemicus beschikbaar en in de toekomst ook een arts microbiologie. In het ziekenhuis zijn ook 6 ziekenhuisartsen werkzaam.

Specialisme	Aantal pers.	Specialisme	Aantal pers.	Specialisme	Aantal pers.
Anesthesie	2	Kindercardiologie	0	Revalidatie geneeskunde	0
Cardiologie	5 rotating	KNO-heelkunde	1	Radiologie	1
Chirurgie	2	Pulmonologie / Longarts	0	Urologie	0
Dermatologie	1	Neurologie	0	Huisartsen	21
Gynaecologie	2	Oogheelkunde	2	Verloskundige	3
Interne Geneeskunde	2	Orthopedische Chirurgie	2	Dietisten praktijken	0
Nefrologie	0	Oncologie/interne	2	Apotheken	12
Kindergeneeskunde	1	Patiënt Veiligheid	0	Voedingsdeskundige/ Nutri-spec	2-3
Kinderpsychiatrie	0	Psychiatrie	4	Apothekers	14

Jeugdgezondheidszorg en Centrum voor Jeugd en Gezin

Onbekend

3.5.2

Screening

De hiehprik wordt zo vroeg mogelijk vanaf 48⁵ uur na de geboorte (tot 168 uur na de geboorte) uitgevoerd. De hiehprik wordt uitgevoerd in het ziekenhuis of op het laboratorium. Als het kind in het ziekenhuis ligt, wordt de hiehprik uitgevoerd onder verantwoordelijkheid van de kinderarts. Kinderen die op het tijdstip van uitvoering alweer thuis zijn, worden gevraagd naar het laboratorium te komen voor de hiehprik. In de toekomst is wellicht ook de uitvoering door een JGZ-verpleegkundige mogelijk tijdens een huisbezoek. Als de bevalling niet op het eiland Sint Maarten zelf heeft plaatsgevonden – maar bijvoorbeeld in Colombia – wordt geadviseerd de hiehprik zo spoedig mogelijk ná terugkomst op het eiland Sint Maarten uit te voeren (conform richtlijnen in Nederland is dit zinvol tot 6 maanden na de bevalling).

⁵ In Europees Nederland is de richtlijn voor afname van de hiehprik vanaf 72 uur, maar afname vanaf 48 uur wordt niet afgekeurd. In Caribisch Nederland is door de relatief lange verzendtijd de tijdigheid eerste diagnostiek voor bepaalde aandoeningen kritisch. In sommige gevallen moet worden afgewogen of vervroegde bloedafname (48-72 uur) de voorkeur heeft boven optimale laboratoriumcondities (vanaf 72 uur). Als bekend is dat de pasgeborene rond 72 uur na de bevalling niet meer in de kliniek in Sint Maarten verblijft, heeft vervroegde afname ná 48 uur de voorkeur boven de afname ná aankomst op het eiland waar men woonachtig is, dit omdat er dan een te grote vertraging wordt opgelopen.

Tijdens de hielprik worden met een speciaal apparaatje een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart gebracht.

De kaart wordt vervolgens volgens standaard procedures voor het eiland Sint Maarten – conform kwaliteitsrichtlijnen geldend in Nederland – opgestuurd naar het screeningslaboratorium van het RIVM. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor West.

3.5.3 *Communiceren uitslag en verwijzen*

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders ook bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West contact op met de kinderarts van het ziekenhuis op Sint Maarten (en eventueel met de huisarts of JGZ-arts), die vervolgens zorg draagt voor de verwijzing van het kind. De medisch adviseur informeert tevens de aangewezen contactpersoon (counterpart) voor de betreffende ziekte in Europees Nederland. Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt de kinderarts schriftelijk op de hoogte gebracht door RIVM-RCP/IOD. De kinderarts draagt zorg voor doorverwijzing naar de huisarts.

Het stellen van een definitieve diagnose en het starten met de behandeling vindt – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland Sint Maarten plaats.

3.5.4 *Diagnostiek en behandeling*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in Europees Nederland in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH bij de algemene ziekenhuizen).

Voor Sint Eustatius, Saba én Sint Maarten zal door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol worden opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen.

De protocollen voor Saba, Sint Eustatius en Sint Maarten zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire. Beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up ter plaatse moet nog nader worden uitgezocht. Ook hier geldt dat mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd door instanties op Sint Maarten, hiervan gebruik gemaakt kan worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

4 Organisatie, taken en verantwoordelijkheden

Screening verschilt fundamenteel van de curatieve zorg, er is bij screening namelijk geen sprake van een individuele hulpvraag waarop de screening zich richt. Mede vanwege dit aspect hecht de overheid aan een programmatische aanpak, uniforme uitvoering en centrale sturing van het bevolkingsonderzoek. Dit is vormgegeven in het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek (NPB). De kenmerken van het NPB worden toegelicht in paragraaf 4.1. In paragraaf 4.2 staan de taken en verantwoordelijkheden van de diverse partijen die zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek NHS op hoofdlijnen beschreven, voor zowel Europees als Caribisch Nederland. In paragraaf 4.3 wordt dit vervolgens per onderdeel van de keten uitgebreider beschreven. In paragraaf 4.4 wordt op hoofdlijnen beschreven welke wet- en regelgeving van toepassing is, waarna in paragraaf 4.5 de financieringsstructuur wordt toegelicht.

4.1 Het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek

Het NPB bestaat uit de – door het Rijk gefinancierde en door het RIVM aangestuurde – landelijke bevolkingsonderzoeken. Met deze bevolkingsonderzoeken worden risico's opgespoord, met als doel de volksgezondheid te bevorderen.

Het NPB bestaat uit de volgende bevolkingsonderzoeken en screeningen:

- *bevolkingsonderzoeken borstkanker, baarmoederhalskanker en (vanaf medio 2013) darmkanker;*
- *neonatale hieprikscreening en neonatale gehoorscreening;*
- *prenatale screening op infectieziekten en erythrocytenimmunisatie;*
- *familieonderzoek op erfelijke hypercholesterolemie (tot 2014).*

Het NPB leidt tot gezondheidswinst doordat ziekten in een vroegtijdig stadium opgespoord en vervolgens behandeld kunnen worden. Het NPB verschilt fundamenteel van de curatieve zorg, omdat het gaat om een aanbod aan burgers die in principe gezond zijn. Met andere woorden: er is geen hulpvraag ten aanzien van de aandoening waarop het bevolkingsonderzoek zich richt.

Het CvB regisseert namens de minister de uitvoering van de bevolkingsonderzoeken voor burgers met als uitgangspunten kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid. Dat betekent dat hoe verschillend de landelijke programma's onderling ook zijn, telkens dezelfde uitgangspunten voor alle programma's worden gebruikt:

Kwaliteit

- *Effectief.* Het programma moet doeltreffend zijn in termen van de toegepaste onderzoekstechniek, het bereik onder de doelgroep en de bijdrage aan gezondheidswinst en/of het bieden van handelingsopties.
- *Veilig en landelijk uniform.* Bij de programma's die het Rijk aanbiedt, moet voor de burgers zijn gewaarborgd dat hun belangen zorgvuldig door de overheid zijn gewogen. Een programma dient veilig, verantwoord, zorgvuldig en landelijk uniform te worden uitgevoerd. Voor burgers moet het duidelijk zijn dat de programma's door de overheid worden aangeboden. In alle communicatie over de landelijke programma's die worden aangeboden door

de overheid, moet sprake zijn van duidelijke, evenwichtige en eerlijke informatie.

- *Aansluiting op de zorg.* Het programma is geen eigenstandige taak, maar een onderdeel van een keten die verder loopt dan het programma op zich. De aansluiting op het natraject, de diagnose en de zorg zijn van essentieel belang voor het succes van een screening, immers zij zijn medebepalend voor de effectiviteit, doelmatigheid en betrouwbaarheid van het programma. Dit vergt niet alleen een optimale aansluiting van de landelijke programma's op het vervolgtraject, maar ook het zo tijdig mogelijk signaleren en agenderen van knelpunten in het aansluitende zorgtraject.

Bereikbaarheid

- *Toegankelijkheid.* De programma's worden zodanig georganiseerd dat ze voor de burger fysiek goed toegankelijk zijn, dat de doorlooptijden inclusief die naar vervolgdagnostiek en behandeling acceptabel zijn en dat de continuïteit van het programma is gegarandeerd.
- *Gratis en vrijwillig.* De programma's zijn gratis en vrijwillig. De voorlichting aan burgers is eerlijk en betrouwbaar zodat een goed geïnformeerde keuze voor burgers mogelijk is.

Betaalbaarheid

- De overheid als opdrachtgever en de burger als belastingbetaler hebben belang bij een doelmatige inzet van publieke middelen bij de uitvoering van het programma.
- Een van de overwegingen bij de invoering van een programma is dat het programma kosteneffectief moet zijn.

Deze uitgangspunten gelden voor bestaande en toekomstige programma's. De inzet van het CvB dient om te waarborgen dat optimaal aan deze uitgangspunten wordt voldaan.

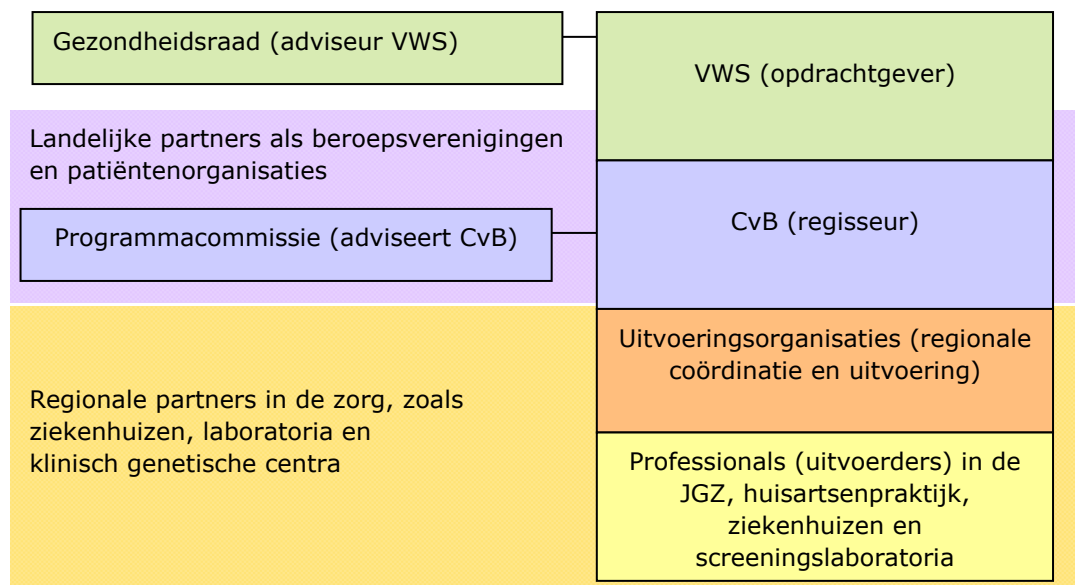
4.2 Verdeling taken en verantwoordelijkheden op hoofdlijnen

4.2.1 Europees Nederland

In Europees Nederland geldt voor de neonatale hielprikscreening op hoofdlijnen de volgende taakverdeling:

1. Opdracht en financiering (AWBZ) neonatale hielprikscreening door het ministerie van VWS.
2. Landelijke regie op het bevolkingsonderzoek NHS door het RIVM/CvB.
3. Adviseren aan het RIVM/CvB over het bevolkingsonderzoek NHS, door de programmacommissie NHS.
4. Vertegenwoordigen van de belangen van burgers en patiënten via patiënten/consumentenorganisaties.
5. Regionale coördinatie van uitvoering en kwaliteitsborging van het bevolkingsonderzoek NHS door de RIVM-RCP/IOD regiokantoren en de centrale afdeling van RIVM-RCP/IOD.
6. Uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS door professionals. Bij NHS betreft dit JGZ-medewerkers, ziekenhuismedewerkers, huisartsen en verloskundig zorgverleners. Voor de screeningslaboratoria betreft dit klinisch chemici en analisten.
7. Uitvoering van activiteiten in de zorg bij afwijkende uitslagen door professionals. Bij NHS betreft dit met name de medisch adviseurs van RIVM-RCP/IOD, huisartsen, kinderartsen en klinisch genetici.

In Figuur 3 zijn de partijen en de relaties tussen de betrokken partijen schematisch weergegeven. Hierna wordt deze taakverdeling verder toegelicht.



Figuur 3: Schematische weergave van de relatie tussen de partijen die zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek NHS en de zorg. Het CvB laat zich adviseren door de programmacommissie en opereert in een netwerk met landelijke partners, zoals beroepsverenigingen en patiëntorganisaties. De screeningsorganisaties en professionals opereren in een netwerk met regionale partners, zoals ziekenhuizen en laboratoria.

Ministerie van VWS

De minister van VWS is politiek verantwoordelijk voor het bevolkingsonderzoek NHS. De minister geeft opdracht tot de regie en uitvoering van het bevolkingsonderzoek. De minister van VWS beslist over ingrijpende veranderingen in het bevolkingsonderzoek waaronder uitbreiding van de aandoeningen waarop wordt gescreend en de gebruikte test(en). De minister laat zich bij deze beslissingen adviseren door de Gezondheidsraad. De Gezondheidsraad is een onafhankelijk wetenschappelijk adviesorgaan van de regering en adviseert op het gebied van de volksgezondheid en het gezondheids(zorg)onderzoek. Tot slot stelt de minister van VWS de financiën beschikbaar voor de uitvoering van het bevolkingsonderzoek via de AWBZ.

CvB

Het CvB draagt in opdracht van VWS zorg voor de inrichting (programma-organisatie en proces) van het bevolkingsonderzoek NHS en voert hierover de regie. Regie bestaat uit onder andere de volgende taken:

1. Landelijke regie door het stellen van kaders, het aansturen en/of faciliteren van betrokken partijen, waaronder de uitvoeringsorganisaties.
2. Stimuleren en borgen van de kwaliteit van de uitvoering door onder andere het opstellen van landelijke kwaliteitseisen.
3. Op landelijk niveau monitoren en evalueren van het bevolkingsonderzoek en het opstellen en vaststellen van de bijbehorende indicatorenset.
4. Vaststellen van de landelijke voorlichtingsproducten waaronder uitslagbrieven, folders, checklists.
5. Communiceren met publiek, professionals en stakeholders.
6. Kennis bundelen, innovaties signaleren en eventueel implementeren.

7. Adviseren en informeren van beleidsmakers.
8. Onderhouden van een landelijk netwerk met relevante partijen waaronder de beroepsverenigingen en de patiëntenorganisaties.

Programmacommissie NHS

Voor elk van de bevolkingsonderzoeken is een programmacommissie ingericht. De programmacommissie NHS adviseert het CvB over de uitvoering van het bevolkingsonderzoek en de aansluiting op de zorg. Aandachtspunten hierbij zijn bijvoorbeeld landelijke kwaliteitseisen, communicatie met burgers en professionals, informatiehuishouding, verbeteringen, innovaties en monitoring en evaluatie van het programma.

De programmacommissie NHS wordt voorgezeten door een onafhankelijke voorzitter en bestaat uit vertegenwoordigers uit kringen van betrokken beroepsgroepen, patiëntenorganisaties en andere betrokken partijen. Deelname is op basis van deskundigheid, zonder last of ruggespraak. Een brede vertegenwoordiging van kennis en ervaring vanuit het betrokken veld ondersteunt het CvB op deze wijze bij haar regierol.

Uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD

De uitvoeringsorganisaties hebben een wettelijke taak vastgelegd in de Wet op het RIVM, teneinde de uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS in hun regio te coördineren binnen de daartoe gestelde landelijke kaders. Zij zijn verantwoordelijk voor een kwalitatief goed georganiseerde en doelmatige uitvoering in hun regio. Zij zijn verantwoordelijk voor de kwaliteit, kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie van de activiteiten van het primaire proces op regionaal niveau.

Een aantal activiteiten in het primaire proces voeren de uitvoeringsorganisaties zelf uit. Daarnaast besteden de uitvoeringsorganisaties de uitvoering van bepaalde activiteiten uit aan andere partijen, bijvoorbeeld de JGZ en screeningslaboratoria. De uitvoeringsorganisaties hebben daartoe samenwerkingsovereenkomsten/contracten met deze uitvoerders van het bevolkingsonderzoek NHS en financieren hen. Zij stellen aan deze partijen eisen om de kwaliteit, gegevenslevering en kwaliteitsborging te garanderen. Verder bieden de uitvoeringsorganisaties de professionals, die zijn betrokken bij het bevolkingsonderzoek, deskundigheidsbevordering aan.

De uitvoeringsorganisaties dragen zorg voor een goede aansluiting van het bevolkingsonderzoek NHS op de zorg in de regio. Mede hiervoor onderhouden zij een netwerk met relevante partijen, zoals ziekenhuizen en laboratoria in hun regio.

RIVM-RCP/IOD draagt zorg voor de volgende regionale activiteiten t.b.v. het NHS programma:

1. Het registreren, beheren, vastleggen en verstrekken van gegevens van pasgeborenen.
2. Rappelfunctie ten behoeve van juiste tijdstip van uitvoer van de hielprik, herhaalde eerste hielprik en tweede hielprik.
3. Het geven van opdracht aan JGZ-organisaties voor het uitvoeren van de hielprik en het bewaken van de kwaliteit van de uitvoer van de hielprik.
4. Het zorgdragen voor verwijzing van een kind met afwijkende uitslag via de huisarts naar de kinderarts.
5. Het fungeren als medisch inhoudelijke contactpersoon tussen universitaire medische centra en de screeningslaboratoria.

6. Het betalen van de uitvoerende partijen (laboratoria en JGZ-organisatie) voor hun werkzaamheden voor het NHS programma.
7. Het organiseren van een logistiek netwerk ten behoeve van de distributie van screenings- en voorlichtingsmateriaal naar JGZ-organisaties, ziekenhuizen, verloskundige hulpverleners en gemeenten.
8. Het bevorderen van samenwerking in de regio's tussen partijen op het gebied van de programma's NHS, PSIE en RVP.
9. Draagt zorg voor medisch toezicht middels medisch-inhoudelijk ondersteunen en sturen van de uitvoerende partijen (verloskundig zorgverleners, laboratoria, JGZ-organisaties, kinderartsen, huisartsen) betrokken bij de uitvoering van het NHS-bevolkingsonderzoek.
10. Het geven van voorlichting en advies aan de betrokken (uitvoerings)organisaties en personen (aanstaande ouders, verloskundig zorgverleners, laboratoria, JGZ-organisaties, kinderartsen, huisartsen, RIVM, TNO).
11. Het bewaken van de aanwezigheid van inhoudelijke kennis op uitvoeringsniveau voor het NHS-programma binnen de regio.

Referentielaboratorium

In opdracht van het RIVM/CvB vervult RIVM/IDS de referentiefunctie ten behoeve van deze neonatale hieprikscreening. Het screeningsonderzoek vindt plaats in vijf door het RIVM gecontracteerde laboratoria. Het doel van de referentiefunctie is het borgen van een uniforme kwaliteit van het screeningsonderzoek in deze laboratoria. Het RIVM/CvB maakt jaarlijks afspraken met RIVM/IDS over de nadere invulling van deze referentiefunctie. In een dienstverleningsovereenkomst (DVO) worden de activiteiten en producten jaarlijks beschreven.

Patiënten/consumentenorganisaties

De patiëntenorganisaties VKS (Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten) en de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties) behartigen de belangen van hun cliënten met zeldzame en genetische aandoeningen. Zij zijn beide vertegenwoordigd in de programmacommissie. De Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) is vertegenwoordigd in de Adviescommissie neonatale hieprikscreening voor Cystic Fibrosis (ANHS-CF).

Uitvoerende professionals en hun beroepsvereniging

Bij de uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS en de aansluitende zorg zijn verschillende professionals betrokken. Zij zijn zelf verantwoordelijk voor voldoende deskundigheid en een kwalitatief verantwoorde uitvoering van hun werkzaamheden. De professionals houden zich hierbij aan de landelijk vastgestelde eisen die in het kader van het bevolkingsonderzoek zijn opgesteld en aan de geldende richtlijnen. De beroepsverenigingen van de professionals zijn verantwoordelijk voor de uitvoering van het kwaliteitsbeleid binnen hun discipline. Verder ontwikkelen en onderhouden zij richtlijnen en dragen zij hierbij zorg voor goede afstemming met de andere beroepsverenigingen. Naast het CvB en de uitvoeringsorganisaties dragen de beroepsverenigingen als ook de professionals verantwoordelijkheid voor een goed functionerende keten.

4.2.2

Caribisch Nederland

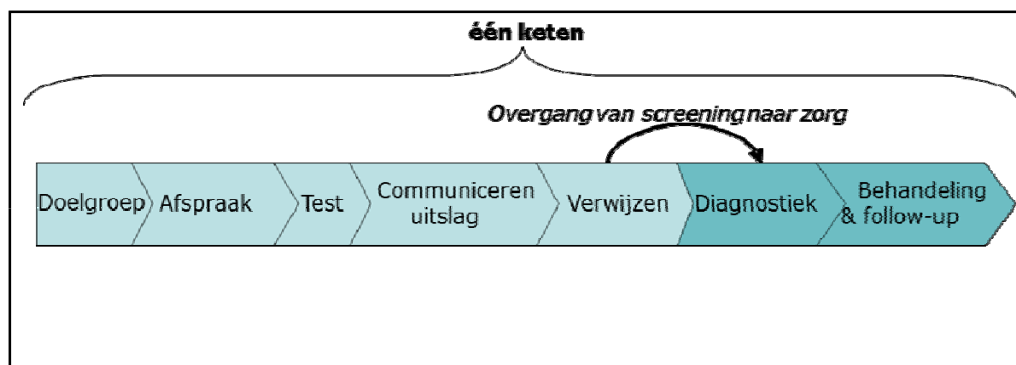
In Caribisch Nederland geldt voor de neonatale hieprikscreening op hoofdlijnen de volgende taakverdeling:

1. Opdracht en financiering (conform AWBZ-financiering in Nederland) neonatale hielprikscreening door het ministerie van VWS – vanuit haar systeemverantwoordelijkheid voor de Publieke Gezondheid in Caribisch Nederland – en lokaal door de bestuurscolleges op elk van de drie eilanden.
2. Landelijke regie op het bevolkingsonderzoek NHS door het RIVM/CvB.
3. Adviseren aan het RIVM/CvB over het bevolkingsonderzoek NHS, door de programmacommissie NHS en door vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland.
4. Vertegenwoordigen van de belangen van burgers en patiënten via patiënten/consumentenorganisaties in Europees Nederland en vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland.
5. Regionale coördinatie van uitvoering en kwaliteitsborging van het bevolkingsonderzoek NHS door het RIVM-RCP/IOD regiokantoor West, de centrale afdeling van RIVM-RCP/IOD in Bilthoven en lokaal door de GGD op Bonaire en Sint Eustatius. Op Saba is geen GGD aanwezig, maar worden de GGD-taken door de huisarts uitgevoerd.
6. Uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS door professionals. Bij NHS betreffen dit – voor zover aanwezig op elk van de drie eilanden – verloskundigen, CB- of ziekenhuismedewerkers, huisartsen en kinderartsen (Bonaire en Sint Maarten). Voor het screeningslaboratorium betreffen dit klinisch chemici en analisten in Europees Nederland. Lokaal worden geen monsters geanalyseerd, wel is men verantwoordelijk voor de logistiek van de monsters.
7. Uitvoering van activiteiten in de zorg op elk van de drie eilanden bij afwijkende uitslagen (inclusief dragerschap) door professionals. Bij NHS betreft dit – voor zover aanwezig op elk van de drie eilanden – met name de huisartsen en kinderartsen (Bonaire en Sint Maarten) in samenspraak met collega's in Europees Nederland. Afhankelijk van het follow-up protocol wordt bevestigingsdiagnostiek lokaal uitgevoerd of in Europees Nederland. Indien lokaal uitgevoerd, betreft dit klinisch chemici en analisten.
8. Kwaliteitsborging van de analyse van het hielprikbloed van pasgeborenen uit Caribisch Nederland door het RIVM-referentielaboratorium.
9. Monitoring van de uitvoer van de hielprik in Caribisch Nederland middels de jaarlijkse monitor over het programma neonatale hielprikscreening door TNO-KvL.

4.3 Verantwoordelijkheden per activiteit in de keten

De onderdelen van de hele keten van voorlichting tot en met de behandeling en follow-up moeten goed op elkaar aansluiten. In elk bevolkingsonderzoek vindt op enig moment de overgang plaats van screening naar nadere diagnostiek en behandeling. Bij het bevolkingsonderzoek NHS zal voor die kinderen bij wie een afwijkende uitslag (of dragerschap) is gevonden, nadere diagnostiek plaatsvinden binnen de reguliere zorg. Deze overgang van dit kind en zijn gegevens moet zorgvuldig plaatsvinden en waarvoor partijen binnen de screening en binnen de zorg gezamenlijk verantwoordelijk zijn.

In Figuur 4 zijn de activiteiten van de gehele keten aangegeven en ook waar de overgang in de keten bij het bevolkingsonderzoek NHS naar de zorg is gelegd. Per onderdeel van de keten word(t)(en) de betrokken partij(en) inclusief de taken en verantwoordelijkheden toegelicht.



Figuur 4: Een schematische weergave van de activiteiten in de gehele keten voor het bevolkingsonderzoek NHS, inclusief overgang naar de zorg.

4.3.1 Europees Nederland

4.3.1.1 Selectie en uitnodiging

Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) zijn verantwoordelijk voor het uitreiken van de folder 'Zwanger!' aan de zwangere tijdens het eerste consult. Hierin staat algemene informatie over de neonatale hieprikscreening. Zij zijn tevens verantwoordelijk voor het geven van voorlichting over de neonatale hieprikscreening in het derde trimester van de zwangerschap. Zij maken daarbij gebruik van van landelijk ontwikkelde (voorlichtings)materialen, zoals de landelijke checklist 'Voorlichtingsgesprek voor verloskundigen' en de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening'. De keuze om wel of niet te worden geïnformeerd over dragerschap van het kind op sikkcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken. De verloskundig zorgverleners zijn verantwoordelijk voor voldoende kennis en deskundigheid en voor de voorlichting en bejegening.

Ook de ambtenaar van de afdeling Burgerzaken is verantwoordelijk voor het nogmaals overhandigen van de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' bij de aangifte van geboorte.

De ouders zijn verantwoordelijk voor de geboorteaangifte van hun kind binnen de daarvoor gestelde termijn. Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangen de RIVM-regiokantoren via de gemeentelijke basisadministratie de gegevens van het kind.

De RIVM-regiokantoren zijn verantwoordelijk voor het geven van de opdracht aan de gecontracteerde Jeugdgezondheidszorgorganisatie (JGZ) tot uitvoering van de hieprikscreening. Zij maken vervolgens telefonisch een afspraak met de ouders.

De RIVM-regiokantoren zijn verantwoordelijk voor de selectie, opdrachtverstrekking en bewaking van de uitvoering van neonatale hieprikscreening. Zij dragen er zorg voor dat dit conform de landelijke kaders op een landelijk uniforme wijze wordt uitgevoerd.

4.3.1.2 Screening

De ouders zijn verantwoordelijk voor het geven van toestemming voor de uitvoering van de hieprikscreening en voor het besluit wel of geen informatie te ontvangen betreffende dragerschap van het kind op sikkcelziekte ('informed consent').

De screeners van JGZ-organisaties zijn verantwoordelijk voor de bloedafname voor de hielprik. In twee regio's (Gelderland en Zuid-Holland) wordt de hielprik (gedeeltelijk) uitgevoerd door verloskundigen, onder verantwoordelijkheid van de JGZ. Ligt een kind tijdens de afnameperiode in het ziekenhuis, dan wordt de hielprik daar uitgevoerd door een medewerker van het ziekenhuis.

De screeners zijn verantwoordelijk voor voldoende kennis en deskundigheid, de voorlichting en bejegening, kwalitatief goed afgenomen monster, het volledig invullen van gegevens en het versturen van de hielprikkaart naar het betreffende screeningslaboratorium.

Vijf screeningslaboratoria zijn verantwoordelijk voor de analyse van het hielprikbloed. Het RIVM (RIVM-IDS) fungeert tevens als referentielaboratorium.

Screeningslaboratoria onderhouden relaties met zorgverleners in hun eigen geografische werkgebied en het betreffende RIVM-regiokantoor.

De analyse, beoordeling en de daarbij behorende kwaliteitsborging en registratie van gegevens vinden plaats conform de richtlijnen en landelijke eisen. Dit is onder andere vastgelegd in contracten tussen screeningslaboratoria en uitvoeringsorganisatie.

Ook werken de laboratoria actief mee met de andere activiteiten die in het kader van kwaliteit en kwaliteitsborging worden ingezet. Dit betreft onder andere rondzendingen, visitaties en deskundigheidsbevordering. De screeningslaboratoria zijn zelf verantwoordelijk voor deskundig personeel.

Ook informeren zij het RIVM-regiokantoor over de uitslag.

4.3.1.3 *Communiceren van de uitslag en verwijzen*

De screeningsorganisaties zijn verantwoordelijk voor het communiceren van de uitslag van het onderzoek aan de ouders. Zij dragen er zorg voor dat dit op een landelijk uniforme manier gebeurt.

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor contact op met de huisarts, die vervolgens zorg draagt voor een doorverwijzing naar een academisch centrum (behalve voor CH; deze kinderen worden ook verwezen naar de algemene ziekenhuizen). In dit centrum wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

De screeningsorganisaties zijn verantwoordelijk voor het beantwoorden van vragen die betrekking hebben op het bevolkingsonderzoek, mogelijke uitslagen en (algemene) informatie over de neonatale hielprikscreening.

4.3.1.4 *Diagnostiek en behandeling*

In principe komen alle kinderen die zijn doorverwezen vanuit de screening in behandeling bij de academische centra (of in het geval van CH bij de algemene ziekenhuizen). In deze centra wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

Bij een uitslag sikkelcelziekte wordt een kind binnen drie weken gezien door een kinderhematoloog in een academisch centrum.

Bij een uitslag dragerschap sikkelcelziekte wordt het kind verwezen naar de huisarts voor een voorlichtingsgesprek en eventueel nader onderzoek als de ouders dit wensen in verband met een volgende zwangerschap. Als sprake is van een risicopaar wordt dit doorverwezen naar een klinisch genetisch centrum.

Bij een uitslag metabole ziekte wordt een kind binnen 24 uur gezien door een kinderarts metabole ziekten in het academisch centrum (voor biotinidase en tyrosinemie binnen 48 uur).

Bij een afwijkende uitslag CF wordt een kind binnen 24-48 uur via de huisarts verwezen naar een kinderlongarts van een CF-centrum.

4.3.2 *Caribisch Nederland*

4.3.2.1 *Selectie en uitnodiging*

Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) zijn verantwoordelijk voor het uitreiken van de folder 'Zwanger!' aan de zwangere tijdens het eerste consult. Hierin staat algemene informatie over de neonatale hieprikscreening. Genoemde professionals zijn tevens verantwoordelijk voor het geven van voorlichting over de neonatale hieprikscreening in het derde trimester van de zwangerschap. Zij maken daarbij gebruik van de aangepaste landelijk ontwikkelde (voorlichtings)materialen, zoals de landelijke checklist en de folder. De keuze om wel of niet te worden geïnformeerd over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken. De verloskundig zorgverleners zijn verantwoordelijk voor voldoende kennis en deskundigheid en voor de voorlichting en bejegening.

Ook de ambtenaar van de afdeling Burgerzaken is verantwoordelijk voor het nogmaals overhandigen van de folder bij de aangifte van geboorte, met uitzondering van Saba (deze rol is overgenomen door de ambtenaar van Sint Maarten).

De ouders zijn verantwoordelijk voor de geboorteaangifte van hun kind Burgerzaken binnen de daarvoor gestelde termijn. Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangt het RIVM-regiokantoor West via het agentschap BPR de gegevens van het kind uit de PIVA-V (de lokale gemeentelijke basis administratie). Deze registratie is niet tijdig genoeg voor de opdracht-verstrekking voor uitvoering van de hieprikscreening, wel voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatiedoeleinden. Voor de opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van lokaal bestaande registratiesystemen. Er is registratie die door de ziekenhuizen op Bonaire en Sint Maarten (voor Saba en Sint Eustatius) zelf wordt uitgevoerd (registratie van alle geboortes op geboortedatum) of registratie door de verloskundig hulpverleners.

Het RIVM-regiokantoor West is (mede) verantwoordelijk voor het geven van de opdracht tot uitvoering van de hieprikscreening aan de kinderarts op Bonaire, de kinderarts op Sint Maarten of de huisarts op Saba en Sint Eustatius. Indien BIG-geregistreerde zorgverleners ter plaatse aanwezig zijn, dan kan de opdracht tot uitvoering ook door de lokale BIG-geregistreerde kinderarts of huisarts worden gegeven. Zij zijn dan verantwoordelijk voor de opdrachtverstrekking en het (laten) uitvoeren van de hieprikscreening.

Het RIVM-regiokantoor West is (mede) verantwoordelijk voor de opdrachtverstrekking en bewaking van de uitvoering van neonatale hieprikscreening. Zij dragen er samen met de verantwoordelijken in Caribisch Nederland zorg voor dat dit conform de landelijke kaders op een landelijk uniforme wijze wordt uitgevoerd.

4.3.2.2 *Screening*

De ouders zijn verantwoordelijk voor het geven van toestemming voor de uitvoering van de hieprikscreening en voor het besluit wel of geen informatie te ontvangen betreffende dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent').

De uitvoerders (wie verschilt per eiland/gebied) van de hieprikscreening zijn verantwoordelijk voor de bloedafname voor de hieprikscreening. Ligt een kind tijdens de afnameperiode in het ziekenhuis, dan heeft het in verband met tijdigheid de voorkeur dat de hieprikscreening dáár wordt uitgevoerd door een medewerker van het ziekenhuis. Als de bevalling niet op het eiland zelf heeft plaatsgevonden, wordt geadviseerd de hieprikscreening zo spoedig mogelijk ná terugkomst op het eiland uit te voeren (tot 6 maanden na de bevalling).

De uitvoerders zijn verantwoordelijk voor voldoende kennis en deskundigheid, de voorlichting en bejegening, kwalitatief goed afgenomen monster, het volledig invullen van gegevens en het versturen van de hieprikscreening naar het betreffende screeningslaboratorium.

Het screeningslaboratorium RIVM-IDS is verantwoordelijk voor de analyse van het hieprikscreeningsmonster.

Het screeningslaboratoria RIVM-IDS onderhoudt relaties met laboratoria in Caribisch Nederland (Bonaire en Sint Maarten) en het RIVM regikantoor West betreffende monsters afkomstig uit Caribisch Nederland.

De analyse, beoordeling en de daarbij behorende kwaliteitsborging en registratie van gegevens vinden plaats conform de richtlijnen en landelijke eisen. Dit is onder andere vastgelegd in contracten tussen het screeningslaboratorium en uitvoeringsorganisatie.

Ook werkt het laboratorium actief mee met de andere activiteiten die in het kader van kwaliteit en kwaliteitsborging worden ingezet. Dit betreft onder andere rondzendingen, visitaties en deskundigheidsbevordering. De screeningslaboratoria zijn zelf verantwoordelijk voor deskundig personeel.

Ook informeren zij het RIVM-regiokantoor West over de uitslag.

4.3.2.3 *Communiceren van de uitslag en verwijzen*

De op elk van de drie eilanden aangewezen zorgverleners zijn verantwoordelijk voor het communiceren van de uitslag van het onderzoek aan de ouders. Zij dragen er zorg voor dat dit op een landelijk uniforme manier gebeurt.

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West contact op met de op elk van de drie eilanden aangewezen zorgverlener (huisarts of kinderarts), die vervolgens zorg draagt voor een

doorverwijzing naar het ziekenhuis (waar voldoende expertise aanwezig is), zoals vastgelegd in de protocollen. In dit ziekenhuis wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling. Indien mogelijk vindt bevestigingsdiagnostiek op het eiland zelf plaats.

De aanwezige zorgverleners zijn verantwoordelijk voor het beantwoorden van vragen die betrekking hebben op het bevolkingsonderzoek, mogelijke uitslagen en (algemene) informatie over de neonatale hieprikscreening.

4.3.2.4 *Diagnostiek en behandeling*

Voor Caribisch Nederland zal door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol worden opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen. Uitgezocht moet worden of deze behandeling (deels) op het eiland zelf kan plaatsvinden of wáár deze behandeling anders plaats moet vinden.

4.4 **Juridische kaders**

4.4.1 *Juridische kaders voor het bevolkingsonderzoek NHS in Europees Nederland*

De neonatale hieprikscreening is een AWBZ-aanspraak, uitgevoerd onder regionale verantwoordelijkheid van RIVM-RCP/IOD-regiokantoren in nauwe samenwerking met de ketenpartners. De neonatale hieprikscreening is geen vergunningsplichtig onderzoek in de zin van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO). Met de WBO wordt de burger beschermd tegen de uitvoering van een bevolkingsonderzoek dat een gevaar kan vormen.

Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten

Sinds 1974 is het opsporen van een aantal zeldzame aandoeningen bij pasgeborenen onderdeel van het AWBZ-pakket (Staatsblad 194, 323). De minister van VWS heeft de verantwoordelijkheid voor de uitvoering van de bloedafname in het kader van de neonatale hieprikscreening belegd bij de jeugdgezondheidszorg. De uitvoer van de neonatale hieprikscreening is echter geen onderdeel van het basistakenpakket JGZ.

Wet op het RIVM voor uitvoering neonatale hieprikscreening

De uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS is geregeld in de Wet op het RIVM. In deze wet is vastgelegd dat het RIVM namens de minister van VWS de taak heeft betreffende de landelijke aansturing en begeleiding van programmatische preventieprogramma's inclusief de neonatale hieprikscreening. Deze taak omvat in elk geval de uitvoering, de bekostiging, monitoring en evaluatie, de noodzakelijke gegevensverwerking, het (laten) uitvoeren van inkoop, opslag en distributie van farmaceutische producten en medische hulpmiddelen ten behoeve van de programma's en het bevorderen van de aansluiting op de zorg (besluit van 21 december 2012, PG/JFB-3147964). De regionale coördinatie wordt uitgevoerd door de regiokantoren van het RIVM afdeling RCP/IOD (Regionale Coördinatie Programma's/Inkoop, Opslag & Distributie).

Wet- en regelgeving gezondheidszorg

Alle voor de gezondheidszorg geldende wetten, zoals de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO), de Wet beroepen in de individuele gezondheidszorg (BIG) en de Wet bescherming persoonsgegevens (WBP), zijn van toepassing op de neonatale hieprikscreening.

De hielprik is conform de Wet BIG een voorbehouden handeling, die door niet-zelfstandig bevoegden alleen in opdracht en onder voorwaarden mag worden uitgevoerd. De medisch adviseurs fungeren als opdrachtgever voor de uitvoer van de hielprik.

Iedere zorgaanbieder die is betrokken bij de uitvoering van de neonatale hielprikscreening, moet voldoen aan de Wet klachtrecht cliënten zorgsector (WKCZ) en de Kwaliteitswet Zorginstellingen (KWZi). De KWZi zal naar verwachting te zijner tijd opgaan in de Wet cliëntenrechten zorg (WCZ).

De diagnostiek en zorg na het bevolkingsonderzoek NHS zijn minstens zo belangrijk. Op het functioneren van de ziekenhuizen en de laboratoria zijn de KWZi en de Wet BIG van toepassing. Voor de criteria voor verantwoorde zorg verlaat de KWZi, en in de toekomst de WCZ, zich sterk op 'veldnormen', met andere woorden: protocollen, richtlijnen, en kwaliteitsvoorwaarden die de professionele standaard met betrekking tot verantwoorde zorg bepalen. De Inspectie voor de gezondheidszorg (IGZ) sluit daar bij diens toezicht op aan, al kan deze bij het ontbreken van deze ook zelf de kaders bepalen waaraan in ieder geval moet zijn voldaan.

De patiënt in de zin van de WGBO (in de toekomst gaat deze eveneens – althans grotendeels – op in de WCZ, de patiënt heet dan cliënt) heeft recht op zorg volgens de professionele standaard, dus overeenkomstig de hiervóór genoemde 'veldnormen'. Met de uitgenodigde persoon die op het aanbod ingaat, komt de screeningsorganisatie eveneens een behandelingsovereenkomst tot stand. De screeningsorganisatie zal volgens de professionele standaard moeten handelen.

Wet- en regelgeving betreffende 'informed consent' en gegevensuitwisseling
Uiteraard dient het bevolkingsonderzoek NHS te voldoen aan de uit de WGBO (thans) voortvloeiende voorwaarden voor 'informed consent'. Omdat de oproep vanuit de screeningsorganisaties een ongevraagd aanbod betreft, ligt de lat hier hoog, evenals bij andere bevolkingsonderzoeken. In hoofdstuk 6 wordt daar nader op ingegaan.

De juridische randvoorwaarden voor gegevensuitwisseling in het kader van de monitoring en wetenschappelijk onderzoek worden vooral bepaald door de WGBO en de WBP. Deze juridische randvoorwaarden verschillen bij het bevolkingsonderzoek NHS niet van andere bevolkingsonderzoeken.

4.4.2 *Juridische kaders voor het bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland*

Omdat de BES-eilanden staatsrechtelijk een bijzondere positie innemen, is de AWBZ daar niet van toepassing. Voor Caribisch Nederland geldt het Besluit zorgverzekering BES (Staatsblad 2011-3) en de Regeling aanspraken zorgverzekering BES (Staatsblad 2011-3, Staatscourant 2011-23193, Staatscourant 2012-26382, Staatscourant 2013-1963) als pendant van de ZvW en de AWBZ voor Europees Nederland.

Het ministerie van VWS is voornemens een aanspraak voor de hielprikscreening op te nemen in de Regeling Zorgaanspraken BES.

Wet op het RIVM

Deze wet is niet van toepassing op Caribisch Nederland en moet worden aangepast om de taken van RIVM/CvB en RCP/IOD ten behoeve van de screening in Caribisch Nederland mogelijk te maken.

Wet- en regelgeving gezondheidszorg

Voor Caribisch Nederland is de WBPBES van toepassing (Staatsblad 2010-389, Staatsblad 2011-592).

Aangezien de hielprik conform de Wet BIG een voorbehouden handeling is, kan deze alleen onder verantwoording van een BIG-geregistreerde professional worden uitgevoerd. In Caribisch Nederland zijn vooralsnog alleen de kinderartsen en enkele huisartsen en verloskundig zorgverleners geregistreerd. Er is een BIG-registratieproces gaande.

Alle overige geldende wet- en regelgeving die van toepassing is op de neonatale hielprikscreening in Europees Nederland is óók van toepassing op de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland, tenzij bijzondere wetgeving geldt.

De Wet openbare lichamen Bonaire, Sint Eustatius en Saba

De Wet openbare lichamen Bonaire, Sint Eustatius en Saba (WoLBES) stelt de drie openbare lichamen Bonaire, Sint Eustatius en Saba in, in de zin van artikel 134 van de Nederlandse grondwet. Deze eilanden functioneren als 'bijzondere gemeenten' van Nederland. De wet beschrijft onder andere de bestuurlijke inrichting, de samenstelling en de bevoegdheid van de besturen en bepalingen betreffende het toezicht op de bijzondere gemeenten. Bij de opstelling van het wetsvoorstel was de Gemeentewet het uitgangspunt. De organen van de openbare lichamen zijn vergelijkbaar met gemeentelijke organen, maar dragen namen die vaak zijn afgeleid van de benamingen toen de eilanden nog eilandgebieden waren in de Nederlandse Antillen. De bevolking wordt vertegenwoordigd door de eilandsraad (vergelijkbaar met de gemeenteraad in een gemeente) en wordt bestuurd door een bestuurscollege bestaande uit de gezaghebber (in een gemeente: burgemeester) en eilandgedeputeerden (in een gemeente: wethouders). De nieuwe Rijkdienst Caribisch Nederland is verantwoordelijk voor politie, onderwijs, volksgezondheid en uitkeringen.

4.5 Financieringsstructuur

4.5.1 *Financiering NHS in Europees Nederland via AWBZ door VWS*

In Europees Nederland worden de structurele uitvoeringskosten voor de neonatale hielprikscreening gefinancierd uit AWBZ. Dit betreft kosten voor uitvoering van de hielprikscreening door screeners onder verantwoordelijkheid van de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), het analyseren van bloedmonsters door de screeningslaboratoria en de kosten gemaakt door de uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD voor de regionale coördinatie van de uitvoering.

4.5.2 *Kosten voor diagnostiek en follow-up in Europees Nederland via ZvW*

In Europees Nederland worden de kosten bij een verwijzing naar een (gespecialiseerd) kinderarts en bij verwijzing naar de huisarts (dragerschap) vergoed via de Zorgverzekeringswet (ZvW).

4.5.3 *Financiering NHS Caribisch Nederland via Besluit Zorgverzekering BES en de Regeling aanspraken zorgverzekering BES*

Omdat de BES-eilanden staatsrechtelijk een bijzondere positie innemen, is de AWBZ daar niet van toepassing. Voor Caribisch Nederland geldt het Besluit zorgverzekering BES en de Regeling aanspraken zorgverzekering BES (zie Box 11) als pendant van de Zvw en de AWBZ voor Europees Nederland.

Uitvoeringskosten

Voor invoer van hieprikscreening in Caribisch Nederland zal een aanspraak moeten worden opgenomen voor de structurele bekostiging van de uitvoer van de hieprikscreening in de geldende wet- en regelgeving, zijnde de Regeling aanspraken zorgverzekering BES. Dit betreft in elk geval de bekostiging van de uitvoering van de hieprikscreening, de bekostiging logistiek verzending naar Nederland en de kosten voor materialen en registratie. De uitvoering van neonatale hieprikscreening in Europees Nederland wordt vanuit de AWBZ gefinancierd.

Kosten voor diagnostiek en follow-up

Voor invoer van de hieprikscreening in Caribisch Nederland is het van belang dat de kosten voor diagnostiek en follow-up bij een afwijkende uitslag uit de hieprikscreening en bij een uitslag dragerschap worden vergoed onder het Besluit Zorgverzekering BES.

Het ministerie van VWS is voornemens een aanspraak voor de hieprikscreening op te nemen in de Regeling Zorgaanspraken BES. Daaruit worden de structurele kosten ten behoeve van de uitvoer hieprikscreening gefinancierd.

Box 11: Besluit Zorgverzekering BES

Sinds 1 januari 2011 hebben de openbare lichamen Bonaire, Sint Eustatius en Saba een eigen publieksrechtelijke ziektekostenverzekering. De Zorgverzekering BES is een algemene zorgverzekering voor de genoemde eilanden. Een uniforme verzekering voor alle rechtmatige inwoners dient de rechtsgelijkheid en het voorkomt dat sommige mensen onverzekerd blijven. Deze verzekering omvat zowel geneeskundige als langdurige zorg (vroeger: AVBZ).

Het Zorgverzekeringskantoor (hierna: ZVK) is een unit van de Rijksdienst Caribisch Nederland (RCN) die ten behoeve van het ministerie van VWS zorg draagt voor de uitvoering van de zorgverzekering op de eilanden.

Verzekerd is iedereen die rechtmatig woont of werkt op het grondgebied van Caribisch Nederland. In het Besluit zorgverzekering BES is geregeld wie verzekerd zijn en wie niet. Alle verzekerden zijn opgenomen in het verzekerdenbestand van het ZVK.

De verzekeringsaanspraken staan opgenomen in de Regeling aanspraken zorgverzekering BES. Deze aanspraken zijn niet ongelimiteerd en zijn aan voorwaarden verbonden.

Bron: www.rijksdienstcn.com/zorg/de-zorgverzekering-algemeen

5 Kwaliteitsbeleid

Bevolkingsonderzoek dat de overheid aanbiedt, moet van hoge kwaliteit zijn en moet goed toegankelijk en betaalbaar zijn. We spreken ook wel van de domeinen of publieke waarden van de bevolkingsonderzoeken (zie ook hoofdstuk 4). Binnen de genoemde domeinen kunnen verschillende aspecten worden onderscheiden. Onder het domein kwaliteit vallen de aspecten effectiviteit, vraaggerichtheid en veiligheid. Bij het domein toegankelijkheid gaat het om de aspecten tijdigheid en keuzevrijheid. Betaalbaarheid verwijst naar de aspecten kosten en doelmatigheid. De domeinen en aspecten zijn van toepassing op lokaal (individuele uitvoerders en/of zorginstellingen), regionaal niveau en landelijk of programmaniveau.

Een goed kwaliteitsbeleid van het bevolkingsonderzoek is nodig om de publieke waarden te garanderen. Dit vereist het volgende:

- de juiste instrumenten zijn ingezet om uitvoering van het kwaliteitsbeleid vorm te geven (paragraaf 5.1);
- de noodzakelijke landelijke kwaliteitseisen zijn vastgesteld en uitgewerkt in richtlijnen en werkwijzen (paragraaf 5.2);
- taken en verantwoordelijkheden van de betrokken partijen ten aanzien van kwaliteit zijn vastgesteld en belegd (hoofdstuk 4 paragraaf 4.2 en 4.3);
- kwaliteitsborging is ingericht (paragraaf 5.4);
- monitoring, evaluatie en verbetering vindt plaats (paragraaf 5.5);
- de informatiehuishouding (informatievastlegging, uitwisseling en beschikbaarheid) is op orde (paragraaf 5.6).

5.1 De instrumenten

Bij het bevolkingsonderzoek zijn diverse instrumenten (vaak formele documenten) beschikbaar die partijen gebruiken om de eisen, taken en verantwoordelijkheden vast te leggen en te reguleren. In deze paragraaf vindt per partij een toelichting plaats over de gehanteerde instrumenten. In Figuur 5 is dit schematisch toegelicht.

5.1.1 *Wet- en regelgeving*

De neonatale hielprikscreening is een AWBZ-aanspraak, uitgevoerd onder regionale verantwoordelijkheid van RIVM-RCP/IOD-regiokantoren in nauwe samenwerking met de ketenpartners.

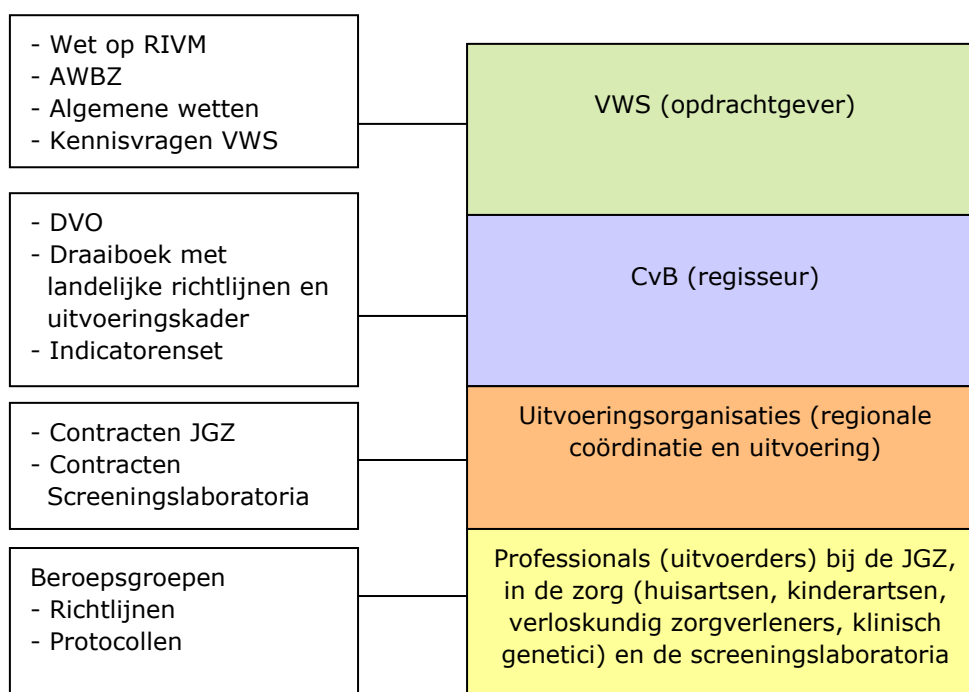
De uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS is geregeld in de Wet op het RIVM. In deze wet is vastgelegd dat het RIVM namens de minister van VWS de taak heeft betreffende de landelijke aansturing en begeleiding van programmatische preventie-programma's inclusief de neonatale hielprikscreening.

In de Wet op het RIVM zijn ook de taken van de uitvoeringsorganisaties – de RIVM-regiokantoren van de afdeling RCP/IOD – vastgelegd. Naast de regionale coördinatie van de hielprikscreening is het RCP/IOD ook verantwoordelijk voor de regionale coördinatie van de Prenatale Screening op Infectieziekten en Erytrocytenimmunisatie (PSIE) en het Rijksvaccinatieprogramma. RIVM-RCP/IOD financiert via de AWBZ de vijf regionale screeningslaboratoria die de neonatale hielprikscreening uitvoeren.

Alle voor de gezondheidszorg geldende wetten, zoals de WGBO, de Wet BIG en de WBP zijn van toepassing op de neonatale hieprikscreening.

De hieprikscreening is conform de Wet BIG een voorbehouden handeling, die door niet-zelfstandig bevoegden alleen in opdracht en onder voorwaarden mag worden uitgevoerd. De medisch adviseurs fungeren als opdrachtgever voor de uitvoer van de hieprikscreening.

Iedere zorgaanbieder die is betrokken bij de uitvoering van de neonatale hieprikscreening, moet voldoen aan de Wet klachtrecht cliënten zorgsector (WKCZ) en de Kwaliteitswet Zorginstellingen (KWZi).



Figuur 5: Schematische toelichting van de verschillende instrumenten die partijen gebruiken om taken of verantwoordelijkheden vast te leggen en te reguleren.

5.1.2

Landelijke kaders

Per 1 januari 2006 heeft de minister van VWS besloten de landelijke coördinatie van de neonatale hieprikscreening te leggen bij het RIVM, in het bijzonder bij het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van de sector Gezondheid & Maatschappij van het RIVM. Het RIVM-CvB is de regisseur van de door de overheid aangeboden neonatale hieprikscreening en verzorgt de afstemming tussen de betrokken partijen in het beleid- en uitvoeringsveld. De kennisvragen die het ministerie van VWS jaarlijks aan het RIVM stelt, bepalen de kaders en randvoorwaarden voor de regie en de uitvoering van het bevolkingsonderzoek. Het bevolkingsonderzoek moet effectief, doelmatig, betrouwbaar en landelijk uniform worden uitgevoerd en moet aansluiten op de zorg.

De kaders waarbinnen de regionale coördinatie en de uitvoering van het programma plaatsvinden, worden vanaf 1 januari 2009 in een dienstverleningsovereenkomst (DVO) tussen RIVM-CvB en RIVM-RCP/IOD vastgelegd. Deze kaders hebben betrekking op de effectiviteit, doelmatigheid,

kwaliteit en landelijke uniformiteit van het bevolkingsonderzoek en de financiële randvoorwaarden. RIVM-RCP/IOD heeft een centrale afdeling en vanaf 2014 drie regiokantoren: RIVM-RCP/IOD Noord-Oost, RIVM-RCP/IOD West en RIVM-RCP/IOD Zuid. De regiokantoren van de afdeling RCP/IOD besteden een groot deel van de uitvoering van het programma uit aan met name JGZ-organisaties.

De landelijke kwaliteitseisen, de indicatorenset (toegelicht in paragraaf 5.4.2) en de kaders van de neonatale hielprikscreening worden door het CvB opgesteld en vastgesteld. De landelijke kwaliteitseisen zijn opgenomen in het draaiboek neonatale hielprikscreening. Het draaiboek is bindend voor alle professionals die de neonatale hielprikscreening uitvoeren. Het gaat om een keten van samenwerkingspartners waarbij het van groot belang is dat ieder zich bewust is van zijn aandeel in de keten van screening. De taken en verantwoordelijkheden van de betrokken partijen staan in het draaiboek beschreven. In nauwe afstemming met de relevante ketenpartijen vindt de ontwikkeling en actualisatie van het landelijk draaiboek en de indicatorenset plaats. Het CvB stelt het draaiboek en de indicatorenset vast, na advisering van de programmacommissie.

5.1.3 *Contracten en samenwerkingsovereenkomsten*

Het RIVM heeft een contract met de vijf screeningslaboratoria die de screening uitvoeren. Het contract beschrijft de taken en verantwoordelijkheden, de kwaliteitseisen en richtlijnen ten aanzien van de analyses van de bloedmonsters.

De uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD heeft samenwerkingsovereenkomsten met de JGZ-organisaties die verantwoordelijk zijn voor de uitvoer van de hielprikscreening. In deze samenwerkingsovereenkomst staan de kwaliteitseisen beschreven waar de uitvoer van de neonatale hielprikscreening aan moet voldoen. Dit geldt ook voor de gewenste kwaliteitsborging, deskundigheid, gegevensvastlegging en gegevensuitwisseling. RIVM-RCP/IOD financiert via de AWBZ de uitvoer van de hielprikscreening door de JGZ-organisaties.

5.1.4 *Richtlijnen, protocollen en werkwijzen*

De NVOG, VKGN, KNOV, NHG en de JGZ ontwikkelen en onderhouden richtlijnen waarin de professionele standaard en verantwoorde zorg staan beschreven. Delen van deze richtlijnen zijn van toepassing op de zorg voor pasgeborenen of de neonatale hielprikscreening.

Het CvB stelt, na advisering van de programmacommissie, het draaiboek neonatale hielprikscreening vast. Het draaiboek is bindend voor alle professionals die de neonatale hielprikscreening uitvoeren. In de overeenkomsten tussen uitvoeringsorganisaties, JGZ-organisaties en screeningslaboratoria staat de voorwaarde vermeld dat men conform het draaiboek moet werken.

5.2 **De kwaliteitseisen**

In het bevolkingsonderzoek zijn landelijke kwaliteitseisen op de verschillende domeinen van toepassing.

De in het hielprikprogramma vastgestelde indicatorenset maakt onderdeel uit van de landelijke kwaliteitseisen in het programma.

In het draaiboek neonatale hieprikscreening is de gewenste uitvoering van de hieprikscreening beschreven. Het is een richtinggevend kwaliteitsinstrument. Het is bedoeld om alle betrokken zorgverleners duidelijk te maken wie, welke taak en rol heeft binnen de keten van bevolkingsonderzoek en aansluitende zorg. Het bevordert een landelijk uniforme uitvoering. In het draaiboek zijn verwijzingen opgenomen naar richtlijnen en kwaliteitseisen. Het draaiboek wordt vastgesteld door CvB, na advisering door de Programmacommissie.

Aan de hand van de stappen in het primair proces worden hieronder de bestaande kwaliteitseisen beschreven die van belang zijn bij de uitvoering van de hieprikscreening in Europees Nederland. Per onderdeel wordt aangegeven of er voor de lokale situatie in Caribisch Nederland een aanpassing moet worden gedaan om te voldoen aan de gestelde landelijke kwaliteitseisen voor Europees Nederland. De landelijke kwaliteitseisen staan toegelicht in een Box. Aanpassingen ten behoeve van de situatie in Caribisch Nederland worden in de tekst verder toegelicht.

5.2.1 *Selectie en uitnodiging*

Box 12: Kwaliteitseisen Verloskundig hulpverlener

Het juist en volledig informeren van de ouders tijdens het eerste consult en het bevallingsgesprek in de 35-37ste week, conform de Checklist voorlichtingsgesprek verloskundig hulpverleners.

Handelen conform de landelijke standaarden en richtlijnen van de betreffende beroepsorganisaties KNOV, NVOG, VVAH.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

Voor de verloskundig hulpverleners in Caribisch Nederland zal in het nog op te stellen draaiboek worden verwezen naar de lokaal geldende standaarden en richtlijnen.

5.2.2 *Screening*

Box 13: Kwaliteitseisen Screener rond opleiding en (bij)scholing

- de screener heeft minimaal een opleiding op verzorgend/medisch gebied op mbo-niveau succesvol afgerond, zoals de opleiding tot kraamverzorgende, doktersassistente of verzorgende individuele gezondheidszorg;
- de screener heeft een inwerkprogramma met goed gevolg afgerond;
- de screener is in het bezit van een geldige bekwaamheidsverklaring;
- de screener is aantoonbaar op de hoogte van relevante ontwikkelingen met betrekking tot de hieprikscreening en het draaiboek neonatale hieprikscreening van het RIVM, voor zover relevant voor de uitvoering van de taken;
- de screener neemt aantoonbaar deel aan de deskundigheidsbevorderende activiteiten, gericht op de hieprikscreening;
- de screener neemt deel aan supervisie of intervisie wanneer die wordt aangeboden.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

Voor zowel de screener in het ziekenhuis als de screener in de thuissituatie in Caribisch Nederland geldt dat zij:

- een opleiding op mbo-niveau (of gelijkwaardig) heeft afgerond;
- deelneemt aan supervisie/intervisie indien gebruikelijk.

5.2.2.1 *Afname hielprik*

Box 14: Kwaliteitseisen Screener rond praktijktoefening

- de screener kan de hielprik uitvoeren, volgens geldende landelijke standaarden, protocollen en werkinstructie (zie het instructieprotocol en de instructiefilm voor uitvoerders);
- de screener zorgt (binnen een ontvangen planning) voor een tijdige uitvoering van de hielprik;
- de screener is op de hoogte van de inhoud van de twee voorlichtingsfolders die de ouders hebben gekregen;
- de screener zorgt voor duidelijke en volledige informatie aan de ouder(s) met gebruikmaking van de landelijk ontwikkelde voorlichtingsmaterialen;
- de screener zorgt voor een duidelijke en volledige invulling van de hielprikkaart;
- van de screener wordt niet meer dan één procent van de hielprikkaarten geretourneerd om reden van onvolledige invulling;
- de screener zorgt ervoor dat de hielprikkaarten op de dag dat de hielprik is uitgevoerd vóór de laatste buslichting van die dag in de brievenbus van TNT zijn gedaan.

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

De kwaliteitseisen voor Caribisch Nederland zullen worden toegespitst op de lokale situatie en zullen worden vastgelegd in de nog op te stellen draaiboeken.

5.2.3 *Screeningslaboratorium*

Box 15: Kwaliteitseisen Screeningslaboratorium

- verrichten van het screeningsonderzoek conform de landelijke kwaliteitseisen zoals overeengekomen in de raamovereenkomst RIVM-RCP en screeningslaboratoria;
- adequate registratie en rapportage van de screeningsuitslagen, conform de meest recente notitie afkapgrenzen/beslissingscriteria neonatale screening;
- handelen conform de richtlijn SOP LIS/IEP P015.

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

Deze kwaliteitseisen gelden voor het screeningslaboratorium in Europees Nederland omdat lokaal geen analyse van bloedmonsters plaatsvindt.

5.2.4 *Communiceren uitslag en verwijzen*

Box 16: Kwaliteitseisen medisch adviseur

Eisen rond kennis, opleiding en vaardigheden

- medisch technische kennis van (de ontwikkeling van) de hielprikscreening;
- artsdiploma met de vervolgspecialisatie maatschappij en gezondheid (JGZ of AGZ) of een vergelijkbare specialisatie;
- is bevoegd tot opdrachtverlening van medisch voorbehouden handelingen (Wet BIG);
- tijdige herregistratie in het register sociale geneeskunde, arts maatschappij en gezondheid;
- ervaring met kwaliteitsbewaking en bevordering, onder andere GMP (Good Manufacturing Practice);
- kennis van de organisatorische regionale, landelijke en internationale uitvoering;
- actuele kennis van relevante wet- en regelgeving;
- actuele kennis van uitvoeringsrichtlijnen.

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

Eisen rond de praktijkuitvoering

- de medisch adviseur handelt conform geldende landelijke standaarden en protocollen;
- interpretatie van de testuitslagen vindt zo snel als mogelijk plaats nadat deze vanuit het screeningslaboratorium zijn ontvangen, en conform de vastgestelde landelijke interpretatieregels;
- verwijzing vindt plaats binnen de landelijk vastgestelde verwijstermijnen;
- informatieverstrekking aan huisarts en ouder vindt plaats binnen landelijk vastgestelde termijnen en met actueel voorlichtingsmateriaal;
- verricht medisch toezicht door medisch ondersteuning en sturing aan uitvoerende partijen en RCP-medewerkers;
- fungeert als medisch inhoudelijk contactpersoon voor huisartsen, (gespecialiseerde) kinderartsen, JGZ-organisaties, ziekenhuizen en screeningslaboratoria.

Eisen rond competenties

- sterke communicatieve vaardigheden met het oog op beargumenteren, beïnvloeden en het ontwikkelen en onderhouden van een netwerk;
- vaardigheden in het schrijven van adviezen, protocollen en onderwijsprogramma's.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

5.2.5

Diagnostiek en behandeling**Box 17: Kwaliteitseisen Professionals****Huisarts**

- handelen conform landelijk geldende standaarden en de richtlijnen van het NHG;
- handelen conform de landelijke protocollen hieprikscreening, zoals verwijstermijnen en checklisten.

(Gespecialiseerd) kinderarts

- handelen conform landelijk geldende standaarden en richtlijnen van de NVK.

Klinische geneticus

- handelen conform landelijke geldende standaarden en richtlijnen van de VKGN.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

Voor de huisarts in Caribisch Nederland geldt dat zal worden beschreven aan welke lokaal geldende standaarden en richtlijnen moet worden voldaan.

Voor de kinderarts in Caribisch Nederland geldt dat er moet worden gehandeld conform geldende richtlijnen en conform het protocol 'Follow-up kinderen afwijkende hieprikscreening Caribisch Nederland' dat in wording is.

Box 18: Kwaliteitseisen Ziekenhuis ten aanzien van NHS

- realiseren van de uitvoering van de screening conform de genoemde kwaliteitseisen voor de uitvoering van de hieprikscreening en zonodig afgestemd op het logistieke proces in het ziekenhuis;
- kwaliteitseisen voor de uitvoering van de hieprikscreening gericht op het logistieke proces in de ziekenhuizen zijn in ontwikkeling.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

Voor de ziekenhuizen in Caribisch Nederland geldt dat beschreven zal worden aan welke lokaal geldende standaarden en richtlijnen moet worden voldaan.

5.3 Overige kwaliteitseisen

Box 19: Kwaliteitseisen JGZ tav NHS

- Het plannen van de hielprikscreeningen volgens de landelijke standaard over tijdigheid.
- Het beschikbaar stellen van een inwerkprogramma aan nieuwe screeners met minimaal de volgende onderdelen:

Gegevens van het kind en het hielprikscreeningsnummer
 Kennis van de landelijke screeningsorganisatie
 Kennis van geldende draaiboeken, protocollen en richtlijnen
 Kennis van relevante voorlichtingsmaterialen
 Minimaal 5 keer de uitvoering van een hielprik observeren
 Minimaal 5 keer onder begeleiding een hielprik uitvoeren
 Minimaal 5 keer zelfstandig een hielprik uitvoeren
 Een toetsing van de communicatieve vaardigheden
 Het toetsen van de bekwaamheden van de screeners, tenminste 1x per 5 jaar (of zo nodig eerder)
 Beschikbaar stellen van deskundigheidsbevorderende activiteiten gericht op NHS
 Beschikbaar stellen van mogelijkheden tot intervisie of supervisie van screeners
 Beschikbaar stellen van landelijk ontwikkeld voorlichtings- en informatiemateriaal
 In de opleiding en (bij)scholing van de screeners zoveel mogelijk aandacht besteden aan de vereiste competenties van screeners
 Het registreren van de opdracht van het RIVM-RCP om de hielprikscreening uit te voeren, de NAW gegevens

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

Voor Caribisch Nederland geldt dat de rol van de JGZ-organisatie ten aanzien van opleiding en toetsing van screeners, beschikbaar stellen van materialen en registreren van hielprikopdrachten wordt uitgewerkt met een protocol gericht op de lokale situatie. Sommige kwaliteitseisen zijn niet uitvoerbaar op bijvoorbeeld Saba (minimale eis van vijf keer handelingen observeren etc.).

Box 20: Kwaliteitseisen RIVM-RCP / IOD

- Het uitvoeren van de neonatale hielprikscreening in de regio conform de inhoud van de dienstverleningsovereenkomst neonatale hielprikscreening tussen RIVM-CvB en RIVM-RCP/IOD.

Bron: Draaiboek neonatale hielprikscreening

5.4 Kwaliteitsborging

Bevolkingsonderzoek vereist een goede organisatie van de kwaliteitsborging, zodat kwalitatief verantwoorde en duurzame uitvoering van het bevolkingsonderzoek is gegarandeerd. In deze paragraaf worden de gehanteerde uitgangspunten bij kwaliteitsborging besproken.

5.4.1 *Uitgangspunten kwaliteitsborging*

Uitgangspunten bij kwaliteitsborging zijn:

- de verantwoordelijkheid voor kwaliteit en kwaliteitsborging ligt op verschillende niveaus;
- het bewaken van de kwaliteit is belangrijk voor het hele proces van uitnodiging tot behandeling.

5.4.1.1 *De verantwoordelijkheid voor kwaliteitsborging ligt op verschillende niveaus:*

a. De zorgverlener

De zorgverlener is verantwoordelijk voor de goede uitvoering van het bevolkingsonderzoek en/of de aansluitende zorg en houdt zich daarbij aan de vastgestelde richtlijnen en kwaliteitseisen. De zorgverlener of de organisatie waar de zorgverlener werkzaam is, dient een intern kwaliteitssysteem in te richten en te onderhouden. De zorgverlener is verantwoordelijk voor de eigen deskundigheidsbevordering en registratie.

b. Kwaliteitsborging door de referentiefunctie

Kwaliteitsborging van de kwaliteit van de laboratoriumonderzoeken vindt plaats door het referentielaboratorium RIVM-IDS. Ook ziet het referentielaboratorium erop toe dat het bloedonderzoek van de monsters uit Caribisch Nederland voldoende betrouwbaar kan worden uitgevoerd.

c. Kwaliteitsborging door screeningslaboratorium

Het RIVM-IDS-screeningslaboratorium ziet toe op een betrouwbare analyse van de bloedmonsters uit Caribisch Nederland.

d. Landelijke kwaliteitsborging uitvoering Europees en Caribisch Nederland

Op landelijk programmaniveau vindt door het CvB/de programmacommissie de kwaliteitsborging van het programma als geheel plaats. Door landelijke monitoring en evaluatie ontstaat inzicht in op welke punten aanpassing van kwaliteitsbeleid nodig is en in welke maatregelen moeten worden genomen om de effecten van het programma te verhogen. Daarnaast heeft IGZ een algemene toezichthoudende taak.

In het geval van de uitvoering van de hielprik in Caribisch Nederland, ligt de verantwoordelijkheid voor de kwaliteitsborging voor de uitvoering van de hielprik lokaal bij het desbetreffende bestuurscollege (voor wat betreft de taken vallend onder Publieke Gezondheid).

Het betreft de volgende onderdelen:

- kwaliteitsborging registratie pasgeborenen;
- uitvoering voorlichting via verloskundig hulpverlener;
- kwaliteitsborging uitvoering hielprik via JGZ, GGD of ziekenhuis;
- kwaliteitsborging verwijzing van een kind met een afwijkende hielprikuitslag.

Tijdens de jaarlijkse mini-EPI meeting zal worden teruggekoppeld over de stand van zaken en kwaliteitsborging van de uitvoering van de hielprikscreening door de EPI-managers en zullen risico's en verbeterpunten worden gesignaleerd. Deze resultaten zullen worden gevolgd en besproken in een werkgroep hielprikscreening in Caribisch Nederland.

5.4.1.2 *Het borgen van de kwaliteit van de gehele keten*

Het borgen van de kwaliteit geldt voor het hele proces van uitnodiging, screeningstest, diagnostiek, tot behandeling en surveillance. Dit betekent dat

voor alle onderdelen van het proces de kwaliteitseisen en risico's moeten worden beschreven, zodat een goed systeem van externe kwaliteitsbewaking, monitoring en evaluatie kan worden opgezet. Per onderdeel dient de wijze van kwaliteitsborging uitgevoerd en vastgelegd te worden.

5.4.2 *Kwaliteitsborging door uitvoeringsorganisatie RIVM-RCP/IOD*

De verantwoordelijkheid voor de regionale coördinatie van de hieprikscreening is belegd bij RIVM-RCP/IOD. Ten aanzien van de uitvoer van de hieprikscreening in Caribisch Nederland, zal het regiokantoor RIVM-RCP/IOD West een regionale coördinerende rol invullen.

De volgende taken vallen onder de regionale kwaliteitsborging door RCP:

- de verzending van hiepriksets en voorlichtingsmaterialen;
- de registratie van pasgeborenen;
- de registratie van de screeningsgegevens- en uitslagen;
- de verwijzing van een kind in het geval van een afwijkende hiepriksuitslag;
- de registratie van de uiteindelijke diagnose van het verwezen kind in NEORAH.

5.5 **Monitoren, evalueren en bevorderen van de kwaliteit gericht op het bevolkingsonderzoek NHS en de aansluitende zorg**

Monitoren en evalueren zijn een belangrijk onderdeel van het kwaliteitsbeleid, omdat beide aspecten bijdragen aan het continue proces de kwaliteit van de bevolkingsonderzoeken te verbeteren. Het stelt partijen in staat om de kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid te monitoren, toetsen en verbeteren. Het gaat om monitoring en evalueren op verschillende niveaus; individueel (jeugdgezondheidszorg of screeningslaboratorium), regionaal (uitvoeringsorganisatie) en landelijk (het programma).

In paragraaf 5.5.1 wordt een verdere toelichting gegeven op het monitoren en evalueren. Ook de aandachtspunten voor de monitoring en evaluatie van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland zijn beschreven. Deze aandachtspunten zijn benoemd in de verschillende werkgroepen en de programmacommissie.

De randvoorwaarden van goede (regionale en landelijke) monitoring en evaluatie zijn indicatoren en de gegevens die daarvoor geregistreerd en beschikbaar zijn. Om op een uniforme wijze te kunnen monitoren en evalueren, zijn voor de domeinen van het huidige bevolkingsonderzoek indicatoren ontwikkeld. Deze indicatoren zijn door het CvB in nauwe samenwerking met de partijen opgesteld. In paragraaf 5.5.2 worden de door de partijen gewenste indicatoren voor het voorgestelde bevolkingsonderzoek beschreven.

Naast het informeren van partijen over de resultaten verkregen met monitoren en evalueren, is het belangrijk deze zo snel mogelijk te gebruiken om ongewenste effecten bij te sturen en het bevolkingsonderzoek en de aansluitende zorg te verbeteren. In paragraaf 5.5.3 wordt de wijze waarop het CvB dit wil organiseren toegelicht.

5.5.1 *Monitoren en evalueren gericht op het bevolkingsonderzoek*

5.5.1.1 *Monitoren*

Monitoring is een periodieke activiteit gericht op het borgen en verbeteren van (de kwaliteit van) de uitvoeringsprocessen binnen het bevolkingsonderzoek en een goede aansluiting op de zorg. De uitvoeringsorganisaties spelen vanuit hun taken en verantwoordelijkheid een belangrijke rol bij de individuele en regionale monitoring van het bevolkingsonderzoek. Zij informeren hun contractpartners over de geleverde prestaties en gaan na of de geleverde prestaties overeenkomen met de gemaakte afspraken in de contracten. Het CvB is verantwoordelijk voor de landelijke monitoring van het bevolkingsonderzoek en de aansluitende zorg. Het CvB gebruikt de landelijke monitoring om de kwaliteit van het bevolkingsonderzoek te bewaken, knelpunten (in de keten) te signalering, bij te kunnen sturen, maar ook te verantwoorden naar VWS, inspectie, publiek en andere partners. Het CvB publiceert jaarlijks een rapport opgesteld door TNO-Kwaliteit van leven.

Uit de Werkgroep uitvoeringstoets, de Werkgroep Informatievoorziening & Kwaliteit en de programmacommissie zijn een aantal aandachtspunten naar voren gekomen die bij de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland belangrijk zijn om (gedurende de invoeringsfase) intensiever te monitoren.

De aandachtspunten zijn:

- betrouwbare registratie van de pasgeborenen in Caribisch Nederland;
- doorlooptijd verzending en transportcondities van de bloedmonsters naar het screeningslaboratorium in Bilthoven;
- tijdige terugkoppeling van een afwijkende uitslag of een uitslag dragerschap uit de hieprikscreening;
- tijdige bevestigingsdiagnostiek en inzet behandeling;
- follow-up van de behandeling;
- registratie van fout-negatieven om effectiviteit van de screening te monitoren.

5.5.1.2 *Evalueren*

Landelijke evaluatie is een minder frequente activiteit. Het spectrum van onderwerpen van evaluaties omvat zowel standaard onderdelen als meer variabele onderdelen. Belangrijke standaardonderdelen zijn de effectevaluatie, de evaluatie van de voorlichtingsproducten en een verdiepende analyse en interpretatie van de uitkomsten van de monitors over een tijdvak van meerdere jaren. Daarnaast kunnen additionele vragen worden beantwoord. Deze hebben hun oorsprong in de uitkomsten van eerdere landelijke monitors of evaluaties, signalen van de regionale monitors van de uitvoerders, contacten met de beroepsgroepen, vragen vanuit het CvB, het ministerie van VWS en vragen geïnduceerd door diverse (nieuwe) ontwikkelingen rondom het bevolkingsonderzoek. Deze evaluatievragen zijn minder standaard. De antwoorden kunnen zijn gebaseerd op de voor de monitoring geregistreerde gegevens, maar ook op gegevens die met relatief grote inspanning (bijvoorbeeld vragenlijsten of dossieronderzoek) worden verkregen. Landelijke evaluaties worden door een onafhankelijke partij uitgevoerd.

Bij de evaluatie van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland moet nog worden nagedacht over specifieke vragen in de voorbereidingsfase.

5.5.2 *Indicatoren*

Indicatoren zijn meetbare aspecten en worden gebruikt om het bevolkingsonderzoek op individueel, regionaal en landelijk niveau te kunnen monitoren en evalueren. De indicatoren zijn verdeeld over de hele keten, ook bij de overgang van het bevolkingsonderzoek naar zorg, om mogelijke knelpunten te kunnen signaleren. Voor het huidige bevolkingsonderzoek NHS is de set aan indicatoren opgesteld. Een uitgebreide beschrijving van de indicatoren staat op de RIVM-website. Partijen die een rol hebben bij de monitoring (individueel, regionaal of landelijk) en de evaluatie, waren betrokken bij het opstellen van de indicatorenset.

Tijdens de voorbereidingsfase zal worden bekeken of er voor Caribisch Nederland bepaalde indicatoren in de beginfase intensiever moeten worden gemonitord en of er aanvullende indicatoren nodig zijn.

5.5.3 *Optimaliseren en verbeteren*

Een goede kwaliteit van de hele keten, met extra aandacht voor de overgang van bevolkingsonderzoek naar zorg, is belangrijk. Door monitoring van indicatoren over het bevolkingsonderzoek NHS en de aansluitende zorg ontstaan signalen over mogelijke knelpunten. Evaluatieonderzoek kan inzicht verschaffen of en hoe groot deze knelpunten zijn en suggesties geven waarop aanpassing van kwaliteitsbeleid nodig is om de gewenste gezondheidswinst te behalen en ongewenste effecten te voorkomen. Daarnaast is het belangrijk te kijken hoe de keten kan worden verbeterd.

In de programmacommissie wordt het volgende besproken: de uitkomsten van de landelijke monitor, de samenwerking in de keten, de kritische overgang tussen bevolkingsonderzoek en zorg, mogelijke noodzakelijke aanpassingen en verbeteringen van de indicatoren en normering. Noodzakelijke aanpassingen en verbeteringen binnen het bevolkingsonderzoek NHS worden na advies van de programmacommissie door het CvB belegd bij de relevante partijen. Indien nodig past het CvB de kaders, indicatoren en normeringen aan. Aspecten die betrekking hebben op de zorg worden op advies van de programmacommissie geagendeerd bij de beroepsgroepen.

Dit geldt op termijn ook voor de situatie in Caribisch Nederland.

5.6 **Informatiehuishouding**

Het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS wordt ondersteund met een adequate informatiehuishouding. Informatiehuishouding is het geheel van voorzieningen (mensen, middelen en maatregelen) dat nodig is om gegevens te kunnen registreren, beheren, uit te wisselen en te verstrekken aan geautoriseerde personen en instanties. Een adequaat ingericht en professioneel gebruikte informatiehuishouding vormt het fundament van meerdere processen, zoals:

- de uitvoering van het primaire proces;
- de regionale kwaliteitsborging;
- landelijke monitor en landelijke evaluatie en/of maatschappelijke verantwoording van het programma.

Box 21: Privacy en registratie van gegevens

- De bescherming van persoonsgegevens zijn geborgd, daar de betrokken hulpverleners dienen te handelen conform de WGBO.
- De verloskundig hulpverlener dient in het patiëntendossier een aantekening te maken of de ouder al dan niet informatie over de neonatale hieprikscreening heeft ontvangen.
- In de folder 'Screeningen bij pasgeborenen' staat informatie over de veronderstelde toestemming voor deelname en de mogelijkheid van bezwaar op onderdelen.
- In de folder 'Screeningen bij pasgeborenen' staat informatie over het gebruik van gegevens voor de evaluatie van het programma en de mogelijkheden tot het maken van bezwaar.
- Indien de ouders toestemming geven voor deelname aan de neonatale hieprikscreening, maar wel bezwaar maken tegen de onderdelen: het ontvangen van dragerschapinformatie en het gebruik van gegevens ten behoeve van anoniem wetenschappelijk onderzoek, wordt dit vastgelegd in NEONAT en doorgegeven aan Praeventis van RIVM-RCP/IOD. In de logistiek van digitale gegevensdoorlevering moet hiermee rekening worden gehouden.
- Ouders kunnen bezwaar maken tegen opname van gegevens over de hieprikscreening. Hiervoor moeten zij na afronding van de hiepriks per brief een verzoek voor verwijdering van de gegevens uit de databestanden indienen. Daarbij moet een kopie van hun legitimatiebewijs worden toegevoegd.
- Voor verwijdering van de gegevens uit Praeventis moet een verzoek worden ingediend bij de medisch adviseur van het betreffende RIVM-RCP.
- Voor verwijdering van gegevens uit NEONAT geldt het volgende. Het screeningslaboratorium registreert alleen persoonsgegevens in NEONAT wanneer het een dubieuze of afwijkende uitslag betreft, of als er sprake is van onvoldoende bloed bij de uitvoering van de hiepriks. Indien van deze situatie sprake is, moet het verzoek tot verwijdering van de gegevens worden gericht aan het betreffende screeningslaboratorium.
- Voor de procedure over de wijze van handelen met de hieprikskaarten, zie draaiboek hieprikskaarten: verzameling, beheer, verzoek tot gebruik, vernietiging.
- In de landelijke gegevensset wordt vastgelegd wie welke gegevens vastlegt en mag gebruiken op persoonsniveau respectievelijk PET (privacy enhanced-technology)-niveau. Hieraan dient iedere bij de zorgverlening betrokken hulpverlener zich te houden. Deze privacy-afspraken zijn van toepassing op het moment dat een goed werkende ICT infrastructuur neonatale hieprikscreening is gerealiseerd.

Bron: Draaiboek neonatale hieprikscreening

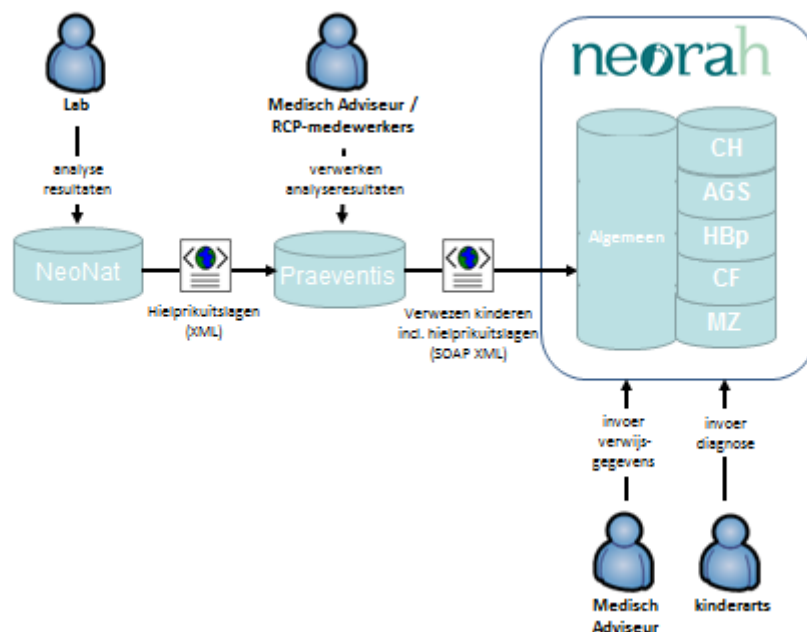
5.6.1 *Randvoorwaarden en uitgangspunten informatiehuishouding*

Voor een goede informatiehuishouding moeten gegevens bereikbaar, beschikbaar en betrouwbaar zijn. Dit betekent de volgende randvoorwaarden en uitgangspunten:

- elektronische gegevensoverdracht;
- eenmalige gegevensvastlegging in het bronsysteem;
- eenmalige vastlegging en meervoudig gebruik;
- uniforme definities en gegevensvastlegging (eenheid van taal) door alle uitvoerders en zorgverleners, bij voorkeur gestructureerd (protocol) en (internationaal) gecodeerd;
- aansluiting bij bestaande informatiestromen waar mogelijk;
- juridische aspecten (zoals privacy en toegang tot gegevens) moeten goed zijn geregeld (zie Box 21);
- beveiligingsaspecten moeten goed zijn geregeld.

5.6.2 Gegevens ten behoeve van het primaire proces

Op verschillende momenten in het primaire proces zijn gegevens nodig. In Figuur 6 staat de gegevensoverdracht tussen de betrokken partijen schematisch weergegeven. Daaronder staat per onderdeel van het primaire proces van het bevolkingsonderzoek aangegeven welke partij gegevens nodig heeft.



Figuur 6: IT-infrastructuur neonatale hieprikscreening in Europees Nederland

5.6.2.1 Europees Nederland Selectie en uitnodiging

Ouders doen aangifte van de geboorte van hun kind bij de afdeling Burgerzaken bij het gemeentehuis. Via de Gemeentelijke Basis Administratie wordt de geboorte-aangifte doorgestuurd aan het RIVM-RCP/IOD. Deze registreert het geboortebericht in het registratiesysteem Praeventis van RIVM-RCP/IOD. Naast de melding via het GBA is er ook een Administratief Geboortebericht (AGB) ontwikkeld dat door de verloskundige binnen 24 uur elektronisch naar Praeventis kan worden gestuurd. Ontvangst van het geboortebericht betekent de start tot het geven van opdracht aan de JGZ tot uitvoer van de hieprikscreening door de medisch adviseur van het RIVM-RCP/IOD.

Deze opdrachtverlening vindt nu nog per fax plaats. Maar ook hier wordt gewerkt aan het ontwikkelen van een elektronisch bericht tussen Praeventis en het Digitaal Dossier JGZ (DDJGZ) om de opdracht uitvoer hieprikscreening elektronisch te kunnen verzenden.

Screening

De JGZ ontvangt de opdracht tot uitvoer van de hieprikscreening. De screener die de hieprikscreening uitvoert, vult de hieprikscreeningkaart in met alle relevante persoons- en screeningsgegevens. De hieprikscreeningkaart wordt opgestuurd naar het screeningslaboratorium voor de bloedanalyse. Het screeningslaboratorium registreert alle gegevens in het registratiesysteem NEONAT. Deze gegevens worden met de uitslagen van het hieprikscreeningonderzoek elektronisch verzonden aan

Praeventis. RIVM-RCP/IOD monitort met Praeventis het proces van de screening. Indien nodig rappelleert RIVM-RCP/IOD aan de JGZ wanneer een kind niet of te laat is geprikt.

Communiceren uitslag en verwijzing

Op basis van de conclusies van de hieprikuitslagen vindt bij een afwijkende uitslag verwijzing plaats via de medisch adviseur van RIVM-RCP/IOD. Deze informeert de huisarts telefonisch en per brief. De huisarts neemt contact op met de ouders. De ouders ontvangen van RIVM-RCP/IOD ook een brief met het bericht dat een afwijkende uitslag is gevonden bij de hieprikscreening.

Diagnostiek en behandeling

Wanneer een kind voor het eerst is gezien door een kinderarts, registreert de kinderarts deze informatie in NEORAH, het digitale informatiesysteem onder verantwoordelijkheid van de NVK en het RIVM/CvB. TNO-KvL ontvangt ten behoeve van de door hen op te stellen jaarlijkse monitor neonatale hieprikscreening een geanonimiseerd bestand met de gegevens.

De registratie van mogelijke fout-negatieven uit de hieprikscreening vindt plaats door het Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde (NSCK) van de NVK. In de toekomst zal de rapportage van het NSCK worden toegevoegd aan NEORAH om een totaalbeeld te krijgen van de effectiviteit van de screening.

Langetermijn-follow-up

Onder de verantwoordelijkheid van de NVK wordt met financiering van het CvB gewerkt aan NEORAH fase 2. Het gaat hier om de registratie per aandoening van de indicatoren ten behoeve van een langetermijn-follow-up (LTFU) van het kind. Op dit moment is een dergelijke LTFU-set ontwikkeld voor SZ en AGS.

5.6.2.2

Caribisch Nederland

Selectie en uitnodiging

Ouders doen aangifte van de geboorte van hun kind bij Burgerzaken binnen de daarvoor gestelde termijn. Na de geboorteaangifte door de ouders, ontvangt het RIVM-regiokantoor West via het agentschap BPR de gegevens van het kind uit de PIVA-V (de lokale gemeentelijke basisadministratie). Voor een toelichting op de PIVA-V en Agentschap BPR: zie Box 22. Deze registratie is niet tijdig genoeg voor de opdrachtverstrekking voor uitvoering van de hieprikscreening; daarom zal worden gebruikgemaakt van lokaal bestaande registratiesystemen. Het betreft registratie die door de ziekenhuizen op Bonaire en Sint Maarten (voor Saba en Sint Eustatius) zelf wordt uitgevoerd of registratie door de verloskundig hulpverleners.

Screening

De uitvoerders (verschilt per eiland) ontvangen de opdracht tot uitvoer van de hieprikscreening. De screener die de hieprikscreening uitvoert, vult de hieprikscreeningskaart in met alle relevante persoons- en screeningsgegevens. De hieprikscreeningskaart wordt opgestuurd naar het screeningslaboratorium in Europees Nederland voor de bloedanalyse. Het screeningslaboratorium registreert alle gegevens in het registratiesysteem NEONAT. Deze gegevens worden met de uitslagen van de hieprikscreening elektronisch verzonden aan Praeventis. RIVM-RCP/IOD monitort met Praeventis het proces van de screening. Indien nodig rappelleert RIVM-RCP/IOD aan de uitvoerders in Caribisch Nederland wanneer een kind niet of te laat is geprikt.

Communiceren uitslag en verwijzing

Op basis van de conclusies van de hieprikuitslagen vindt bij een afwijkende uitslag verwijzing plaats via de medisch adviseur van RIVM-RCP/IOD. De medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor West neemt contact op (telefonisch of per mail) met de op elk van de drie eilanden aangewezen zorgverlener (huisarts of kinderarts), die weer contact opneemt met de ouders en die vervolgens zorg draagt voor een doorverwijzing naar een academisch centrum. De medisch adviseur informeert tevens de aangewezen kinderarts (counterpart) voor de betreffende ziekte in Europees Nederland. De ouders ontvangen van RIVM-RCP/IOD ook een brief met het bericht dat een afwijkende uitslag is gevonden bij de hieprikscreening. De brief wordt niet rechtstreeks naar de ouders gestuurd, maar er wordt voorgesteld de brief naar de kinderarts te sturen, zodat hij of zij deze brief kan overhandigen aan de ouders.

Indien mogelijk vindt bevestigingsdiagnostiek op het eiland zelf plaats.

Diagnostiek en behandeling

Voor Caribisch Nederland zal door de kinderartsen in Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per eiland én per aandoening een protocol worden opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen. Uitgezocht moet worden of deze behandeling (deels) op het eiland zelf kan plaatsvinden of wáár deze behandeling anders plaats moet vinden.

Wanneer een kind voor het eerst is gezien door een kinderarts, zorgt de medisch adviseur voor registratie van deze informatie in NEORAH, het digitale informatiesysteem onder verantwoordelijkheid van de NVK en het RIVM/CvB.

De registratie van mogelijke fout-negatieven uit de hieprikscreening vindt plaats door het Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde (NSCK) van de NVK. In de toekomst zal de rapportage van het NSCK worden toegevoegd aan NEORAH om een totaalbeeld te krijgen van de effectiviteit van de screening. Dit is waarschijnlijk alleen in uitzonderingsgevallen van toepassing op Caribisch Nederland.

Langetermijn-follow-up

Onder de verantwoordelijkheid van de NVK wordt met financiering door het CvB gewerkt aan NEORAH fase 2. Het gaat hier om een registratiesysteem per aandoening van de indicatoren ten behoeve van een langetermijn-follow-up (LTFU) van het kind. Op dit moment is een dergelijke LTFU-set ontwikkeld voor SZ en AGS.

Box 22: Wat is de PIVA-V?

In Caribisch Nederland wordt – naar het voorbeeld van de Gemeentelijke Basisadministratie Persoonsgegevens (GBA) in Nederland – een geautomatiseerde bevolkingsadministratie bijgehouden, waarbij van iedere ingeschrevene gegevens worden vastgelegd op een persoonslijst.

Dit systeem staat bekend als Persoonsinformatievoorziening Nederlandse Antillen en Aruba (PIVA). Sinds 10 oktober 2010 geldt voor Caribisch Nederland de verplichting om gegevens te verstrekken aan overheidsorganen buiten het openbaar lichaam.

Om de gegevensverstrekking uit de bevolkingsadministraties van Caribisch Nederland zo effectief en efficiënt mogelijk te laten verlopen, is een centraal bestand opgebouwd met een kopie van alle persoonslijsten die ook in de drie PIVA's van Caribisch Nederland aanwezig zijn. Deze zogenoemde 'PIVA-V' wordt beheerd door het Agentschap Basisadministratie Persoonsgegevens en Reisdocumenten (BPR).

PIVA-V staat voor PIVA-Verstrekkings. PIVA-V wordt geactualiseerd vanuit de PIVA-systemen van Caribisch Nederland. Elke werkdag worden daarvoor alle persoonslijsten uit de PIVA's van Caribisch Nederland opgehaald. Een online service zorgt voor de verstrekking vanuit PIVA-V aan gebruikers van de PIVA-V.

De PIVA's in Caribisch Nederland en PIVA-V

De bevolkingsadministraties van de openbare lichamen (PIVA's) vallen onder een eigen wet, de Wet basisadministraties persoonsgegevens BES. Deze wet bevat tevens de juridische basis voor een centrale verstrekkingenvoorziening (PIVA-V), waarvoor de minister van BZK verantwoordelijk is. Deze nieuwe voorziening verzorgt de systematische verstrekking van persoonsgegevens uit de basisadministraties van de drie openbare lichamen aan Nederlandse overheidsinstellingen en derden. Dit maakt het mogelijk dat ook overheidsinstellingen en derden in Europees Nederland, mits zij daartoe door de minister van BZK zijn geautoriseerd, de gegevens verstrekt kunnen krijgen die noodzakelijk zijn voor de uitvoering van hun taak.

Op het terrein van de privacybescherming geldt nu voor beide delen van Nederland een vergelijkbaar regime. Voor het Europese deel van Nederland is dat neergelegd in de Wet GBA, waarin enkele artikelen uit de Wet bescherming persoonsgegevens (Wbp) van overeenkomstige toepassing zijn verklaard. Voor Caribisch Nederland geldt de Wet basisadministraties persoonsgegevens BES, waarin enkele bepalingen uit de Wet bescherming persoonsgegevens BES van overeenkomstige toepassing zijn verklaard. Deze betreffen onder andere de Commissie toezicht bescherming persoonsgegevens BES die in het belang van de bescherming van de persoonlijke levenssfeer toeziet op de uitvoering van de Wet basisadministraties persoonsgegevens BES.

Bron: http://www.bprbzk.nl/GBA/PIVA_V

5.6.3***Gegevens ten behoeve kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie***

Voorwaarden voor kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie zijn een adequate informatiehuishouding, en een goede indicatorenset en minimale gegevensset. De indicatorenset is vastgesteld voor het huidige bevolkingsonderzoek, evenals de minimale gegevensset. Tijdens de voorbereidingsfase zal worden bekeken of er voor Caribisch Nederland specifieke indicatoren moeten worden opgesteld en of bepaalde indicatoren in de beginfase intensiever moeten worden gemonitord.

6 Communicatie en voorlichting

Door middel van communicatie en voorlichting⁶ worden (aanstaande) ouders op verschillende momenten in de keten van het bevolkingsonderzoek NHS en het eventuele vervolg in de zorg geïnformeerd. Verder is communicatie naar de betrokken professionals in de keten belangrijk. Zij moeten weten wat er ten aanzien van het bevolkingsonderzoek NHS van hen wordt verwacht en hoe zij (indien van toepassing) vragen van (aanstaande) ouders kunnen beantwoorden.

In paragraaf 6.1 zijn enkele uitgangspunten weergegeven die worden gehanteerd bij de verdere uitwerking van de communicatie en voorlichting rond het bevolkingsonderzoek NHS. Daarnaast zijn de belangrijkste doelgroepen van de communicatie beschreven. Paragraaf 6.2 beschrijft de communicatie en voorlichting aan de primaire doelgroep van het bevolkingsonderzoek. Daarbij wordt weergegeven welke communicatie plaatsvindt bij iedere activiteit van het primair proces. Daarnaast worden de belangrijkste aandachtspunten voor de communicatie in het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS op Caribisch Nederland beschreven en de partijen die betrokken zijn bij de ontwikkeling en actualisatie van de communicatiematerialen. Tot slot is in paragraaf 6.3 informatie opgenomen over de communicatie met (in)direct betrokken professionals.

6.1 Doelgroepen en uitgangspunten van communicatie

6.1.1 Doelgroepen communicatie

Bij het bevolkingsonderzoek zijn de drie belangrijkste doelgroepen voor communicatie:

- De primaire doelgroep voor communicatie zijn de (aanstaande) ouders van de pasgeborene die in aanmerking komt voor de hieprikscreening. Het CvB, de uitvoeringsorganisaties, de zorgverleners en de ambtenaren van de burgerlijke stand informeren de primaire doelgroep over het bevolkingsonderzoek NHS. Bij een eventuele overgang naar de zorg zijn ook andere partijen betrokken bij de communicatie, zoals huisartsen, kinderartsen en patiëntenverenigingen.
- De professionals en organisaties die in het kader van bevolkingsonderzoek NHS direct contact hebben met (aanstaande) ouders uit de primaire doelgroep. Medewerkers van de JGZ-organisaties en verloskundig zorgverleners (verloskundigen, gynaecologen en verloskundig actieve huisartsen) zijn een belangrijk aanspreekpunt voor (aanstaande) ouders bij bijvoorbeeld vragen.
- De professionals en organisaties die zijn betrokken bij de uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS. Dit zijn in elk geval de uitvoeringsorganisaties, screeningslaboratoria, verloskundig zorgverleners, huisartsen en kinderartsen (en hun medewerkers) die in het kader van het bevolkingsonderzoek NHS werkzaamheden verrichten.

⁶ Hierbij wordt communicatie gezien als tweerichtingsverkeer (het ontvangen en zenden van informatie). Onder voorlichting verstaan wij enkel het zenden van informatie. Voorlichting maakt daarmee onderdeel uit van communicatie.

6.1.2 *Uitgangspunten communicatie*

Door de verscheidenheid aan partijen die zijn betrokken bij de communicatie en voorlichting aan personen uit de primaire doelgroep, is het van belang dat (aanstaande) ouders zoveel mogelijk dezelfde eenduidige en heldere informatie ontvangen. De volgende uitgangspunten gelden hierbij:

- De overheid stelt (aanstaande) ouders in staat een geïnformeerde keuze te maken om de pasgeborene wel of niet te laten deelnemen aan het bevolkingsonderzoek NHS (door middel van 'informed consent').
- De overheid stelt (aanstaande) ouders in staat een geïnformeerde keuze te maken om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte (door middel van 'informed consent').
- Communicatie en voorlichting is een belangrijk onderdeel gedurende de hele keten van het bevolkingsonderzoek NHS en de aansluitende zorg. Partijen zijn gezamenlijk verantwoordelijk voor heldere en eenduidige voorlichting aan (aanstaande) ouders.
- Bij communicatie en voorlichting is het belangrijk een mix van middelen in te zetten, zodat zoveel mogelijk (aanstaande) ouders de informatie op een voor hen passende manier krijgen aangeboden.
- Het CvB ontwikkelt voorlichtingsmaterialen voor de doelgroep van het bevolkingsonderzoek NHS. Het CvB doet dit in samenwerking met partijen, waarbij wordt voldaan aan de eisen die zijn vastgelegd in het voorlichtingskader opgesteld door het CvB (Voorlichtingskader, RIVM/CvB, 2008). Belangrijkste uitgangspunten hierbij zijn dat de communicatie:
 - begrijpelijk en toegankelijk is (op de doelgroep afgestemd);
 - evenwichtig is (voor- en nadelen zijn benoemd);
 - actueel en relevant is (informatie over de juiste onderwerpen);
 - eerlijk is en zonder morele druk;
 - landelijk uniform en eenduidig is.
- De communicatiematerialen volgen de systematiek van de andere bevolkingsonderzoeken rondom zwangerschap onder regie van het RIVM. Dit houdt in dat de communicatie binnen de verschillende bevolkingsonderzoeken op een zo uniforme mogelijke wijze is ingericht.
- Informatie van de overheid aan het publiek wordt gelaagd aangeboden; in de folders en de landelijke uitslagbrieven (bij afwijkende uitslagen) staat de belangrijkste informatie. Verdiepende informatie is te vinden op de website. Daarnaast wordt de belangrijkste informatie op de website op verschillende manieren gepresenteerd (onder andere in illustraties en film). Informatie in verschillende materialen sluit uiteraard op elkaar aan.
- Het CvB is verantwoordelijk voor de inhoud van de landelijke communicatiematerialen voor publiek en professionals betreffende het bevolkingsonderzoek NHS. Deze wordt ontwikkeld in samenwerking met de commissie voorlichting en deskundigheidsbevordering en ter vaststelling voorgelegd aan de programmacommissie.
- De uitvoeringsorganisaties zijn verantwoordelijk voor de verspreiding van landelijke communicatiematerialen en de communicatie daarover.
- Landelijke communicatiematerialen van het bevolkingsonderzoek NHS worden jaarlijks gecontroleerd op actualiteit. Evaluatie van deze materialen vindt regelmatig plaats.
- Bij de ontwikkeling, actualisatie en evaluatie van de landelijke communicatiematerialen worden (aanstaande) ouders, uitvoeringsorganisaties, beroepsgroepen en andere relevante veldpartijen betrokken.

6.2 Communicatie met de primaire doelgroep van het bevolkingsonderzoek

6.2.1 Aandachtspunten in de communicatie in het bevolkingsonderzoek NHS

De voorlichting aan de ouders moet op een begrijpelijke manier een goed beeld geven van wat de screening inhoudt. Het betreft informatie over het proces en over de ziektes. Naast een goede voorlichting, is het verkrijgen van toestemming voor de screening, het 'informed consent', van belang. Ouders moeten voldoende tijd hebben om de informatie tot zich te nemen, om tijdig te kunnen beslissen of zij deel willen nemen aan de screening. Daarom vindt voorlichting voornamelijk plaats in de prenatale fase. De primaire verantwoordelijkheid voor deze voorlichting is om praktische redenen belegd bij de verloskundig hulpverlener.

Binnen de neonatale hieprikscreening zijn er drie voorlichtingsmomenten:

- bij het eerste consult in de zwangerschapsbegeleiding (schriftelijk);
- bij het bevallingsgesprek (mondeling en schriftelijk);
- bij de geboorteaangifte (alleen schriftelijk).

Het 'informed consent' (geïnformeerde toestemming) wordt gevraagd aan de ouders, omdat zij handelen namens en in het belang van de pasgeborene. Het betreft:

- het laten uitvoeren van de hieprikscreening bij hun kind en het ontvangen van de uitslag van het bloedonderzoek;
- het ontvangen van informatie over dragerschap van sikkelcelziekte;
- het gebruik van de hieprikskaart met restantbloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek.

De 'informed consent'-procedure bestaat uit twee delen. Het eerste, informerende deel vindt plaats bij de verloskundig hulpverlener tijdens het derde trimester van de zwangerschap. In deze periode vindt het 'bevallingsgesprek' plaats. In dat gesprek besteedt de verloskundig hulpverlener ook aandacht aan de hieprikscreening. De verloskundig hulpverlener reikt de landelijke folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' uit. Daarbij vertelt deze kort iets over de uitvoering van de hieprikscreening, het feit dat de screening bestaat uit onderzoek naar ernstige maar zeldzame ziektes en dat er dragerschap van sikkelcelziekte kan worden gevonden bij het kind. De verloskundig hulpverlener legt uit wat dragerschap inhoudt en dat de ouders kunnen besluiten bezwaar te maken tegen het ontvangen van dragerschapsinformatie. De verloskundig hulpverlener maakt een aantekening in het dossier dat de informatie over de hieprikscreening is gegeven en dat de folder is overhandigd aan de ouders.

Het tweede deel van de 'informed consent'-procedure vindt plaats bij de uitvoering van de hieprikscreening. De screener vraagt of de ouders zijn voorgelicht over de hieprikscreening en of de folder is ontvangen. Als de ouders aangeven de informatie niet te hebben ontvangen, reikt de screener de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' uit en licht screener de belangrijkste punten toe aan de ouders. Indien noodzakelijk verwijst de screener de ouders terug naar de verloskundig hulpverlener.

6.2.2 Communicatie met de (aanstaande) ouders in het primaire proces

Deze paragraaf gaat over communicatie en voorlichting binnen het bevolkingsonderzoek NHS met (aanstaande) ouders.

De beoogde doelen van de communicatie en voorlichting zijn:

- het vergroten van kennis van (aanstaande) ouders om hen in staat te stellen een geïnformeerde keuze te maken om de pasgeborene wel of niet te laten deelnemen aan het bevolkingsonderzoek NHS;
- het vergroten van kennis van (aanstaande) ouders om hen in staat te stellen een geïnformeerde keuze te maken om wel of niet te worden geïnformeerd over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte;
- (aanstaande) ouders indien nodig informeren over de vervolgstappen;
- zorgen voor goede informatie aan de (aanstaande) ouders bij overdracht van de screening naar de zorg.

Op verschillende momenten in het primaire proces van het bevolkingsonderzoek NHS is zorgvuldige communicatie met en het geven van voorlichting aan (aanstaande) ouders belangrijk.

Bij de volgende vier activiteiten binnen het eerder beschreven primair proces (zie hoofdstuk 3) is communicatie met (aanstaande) ouders belangrijk:

- selectie en uitnodiging;
- screening;
- communiceren van de uitslag en (eventueel) verwijzen;
- diagnostiek en behandeling.

Selectie en uitnodiging

De verloskundig hulpverlener reikt tijdens het eerste consult aan de zwangere de folder 'Zwanger!' uit, waarin algemene informatie staat over de neonatale hieprikscreening.

Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) zijn verantwoordelijk voor het geven van voorlichting over de neonatale hieprikscreening in het derde trimester van de zwangerschap. Zij maken daarbij gebruik van de landelijk ontwikkelde (voorlichtings)materialen, zoals de landelijke checklist 'Voorlichtingsgesprek voor verloskundigen' en de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening'.

De keuze om wel of niet te worden geïnformeerd over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent') wordt daarbij specifiek besproken.

Ook de ambtenaar van de afdeling Burgerzaken is verantwoordelijk voor het nogmaals overhandigen van de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' bij de aangifte van geboorte.

Landelijk beschikbare materialen zijn:

- de folder 'Zwanger!' die wordt uitgereikt bij het eerste contact met de verloskundig zorgverlener; deze bevat onder andere beknopte informatie over de neonatale hieprikscreening. De folder is in digitale vorm ook beschikbaar in het Engels (op de website);
- de folder 'Screeningen bij pasgeborenen. Hieprikscreening en Gehoorscreening' met uitgebreidere informatie over de neonatale hieprikscreening en de gehoorscreening. De folder is onder andere vertaald in het Engels, Spaans en Papiaments;
- de checklist 'Voorlichtingsgesprek voor verloskundigen' (in het Nederlands);
- de voorlichtingsfilm voor ouders over de neonatale hieprikscreening (in het Nederlands op de website).

Screening

De ouders zijn verantwoordelijk voor het geven van toestemming voor de uitvoering van de hielprikscreening en voor het besluit wel of geen informatie te ontvangen betreffende dragerschap van het kind op sikkelcelziekte ('informed consent').

De verloskundig zorgverleners/screeners zijn verantwoordelijk voor voldoende kennis en deskundigheid voor het geven van voorlichting en het beantwoorden van vragen die betrekking hebben op het bevolkingsonderzoek NHS, mogelijke uitslagen en (algemene) informatie over de neonatale hielprikscreening.

Landelijk beschikbare materialen zijn:

- instructie-dvd voor uitvoerders van de neonatale hielprikscreening;
- spiekboekje voor professionals met uitgebreide informatie over de aandoeningen waarop wordt gescreend (in het Nederlands).

Communiceren van de uitslag en verwijzing

De uitvoeringsorganisaties (medisch adviseurs) zijn verantwoordelijk voor het communiceren van de uitslag van het onderzoek aan de ouders. Zij dragen er zorg voor dat dit op een landelijk uniforme manier gebeurt.

Bij een goede uitslag krijgen de ouders geen bericht. Inmiddels wordt nagedacht over een manier om ouders óók bij een goede uitslag te informeren.

Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor contact op met de huisarts, die vervolgens zorg draagt voor een doorverwijzing naar een academisch centrum (behalve voor CH, deze kinderen worden ook verwezen naar de algemene ziekenhuizen). In dit centrum wordt een definitieve diagnose gesteld en wordt gestart met de behandeling.

Bij een afwijkende uitslag krijgen de ouders deze informatie ook per brief thuis gestuurd.

Landelijk beschikbare materialen zijn:

- diverse uitslagbrieven voor ouders en huisarts bij een afwijkende uitslag;
- informatieblad extra onderzoek voor ouders (vertalingen);
- ziektespecifieke folders voor ouders: dragerschap SZ;
- checklist afwijkende uitslag voor huisarts;
- informatiebladen ziektespecifieke aandoeningen voor ouders en professionals;
- klinische les op dvd voor behandelaars van de neonatale hielprikscreening;
- spiekboekje voor professionals met uitgebreide informatie over de aandoeningen waarop wordt gescreend.

6.2.3

Continue communicatie met (aanstaande) ouders

Naast de landelijke (deels) verplichte communicatiematerialen (zoals de folder hielprikscreening) die worden gebruikt tijdens de verschillende activiteiten in het primaire proces, zijn er andere communicatiematerialen beschikbaar die gedurende het gehele primaire proces beschikbaar zijn voor (aanstaande) ouders:

- een website voor publiek door RIVM-CvB. Op deze website staan informatie over het bevolkingsonderzoek, achtergrondinformatie, veelgestelde vragen en de antwoorden, etc.;

- websites van andere relevante partijen betrokken bij het bevolkingsonderzoek NHS: KNOV, Erfocentrum;
- websites patiëntenorganisaties;
- overige websites.

6.3 Communicatie met professionals en organisaties

Deze paragraaf gaat over de communicatie en voorlichting aan professionals en organisaties die direct of indirect zijn betrokken bij (de uitvoering van) het bevolkingsonderzoek. De doelen van communicatie met professionals zijn:

- zorgen dat professionals op de hoogte zijn van het bestaan en het doel van het bevolkingsonderzoek NHS en van wijzigingen in het bevolkingsonderzoek;
- zorgen dat professionals hun taken binnen het bevolkingsonderzoek NHS goed kunnen uitvoeren en hierover feedback ontvangen. Dit is noodzakelijk voor een goede kwaliteit van het bevolkingsonderzoek;
- zorgen dat professionals in staat zijn (aanstaande) ouders van heldere en eenduidige informatie te voorzien;
- zorgen dat professionals op de hoogte zijn van de keten van het bevolkingsonderzoek NHS en hun rol daarin;
- zorgen voor een goede aansluiting van het bevolkingsonderzoek NHS op de zorg.

Bij de communicatie richting professionals worden verschillende communicatiemiddelen ingezet:

- een website voor professionals (CvB) met informatie over het bevolkingsonderzoek, waaronder het draaiboek, informatiematerialen, toolkits, achtergrondinformatie, veelgestelde vragen en de antwoorden, kwaliteitseisen, bestelpagina folders etc.;
- de websites van de uitvoeringsorganisaties. Hierop is specifieke informatie te vinden over uitvoeringsaspecten van het bevolkingsonderzoek NHS en de contactgegevens van de RIVM-RCP/IOD regiokantoren;
- een gezamenlijke nieuwsbrief van de screeningen rondom de zwangerschap. Via digitale nieuwsbrieven worden professionals geïnformeerd over relevante ontwikkelingen in het bevolkingsonderzoek NHS;
- communicatiemiddelen van de uitvoeringsorganisaties richting betrokken professionals in de regio, zoals op verzoek presentaties geven tijdens voorlichtingsbijeenkomsten of scholingsavonden;
- de telefonische vraagbaak: telefonisch contact met de medisch adviseur van de uitvoeringsorganisatie waar professionals meer informatie kunnen inwinnen over het bevolkingsonderzoek, afwijkende uitslagen en vervolgpcedures en andere gerelateerde onderwerpen;
- de communicatiemiddelen van beroepsverenigingen en andere relevante veldpartijen. Hierbij gaat het onder andere om nieuwsbrieven en websites van partijen en congressen en symposia die door deze partijen worden georganiseerd.

Tot slot, in samenwerking met relevante partijen, zal door het RIVM-CvB een e-learningmodule voor screeners (en andere geïnteresseerden) worden ontwikkeld in 2013. Deze module is bedoeld ten behoeve van de deskundigheidsbevordering van de uitvoerders van de hieprikscreening. De e-learning kan echter ook worden gezien als een vorm van informatievoorziening aan professionals.

6.4 Communicatie met publiek en professionals in Caribisch Nederland

Ook in Caribisch Nederland is het gebruikelijk dat de huisarts, verloskundig zorgverlener of CB-arts voorlichting geeft aan de (aanstaande) ouders.

Bepaalde formele procedures in Europees Nederland zullen anders moeten worden ingericht in Caribisch Nederland. In Europees Nederland krijgen ouders bij een afwijkende uitslag deze informatie ook per brief thuisgestuurd. Dit is een schriftelijke bevestiging van iets wat ze al weten. Deze procedure lijkt om meerdere redenen niet geschikt voor Caribisch Nederland. Enerzijds omdat de post niet betrouwbaar is of omdat mensen niet over een postadres beschikken, anderzijds omdat mensen niet gewend zijn dit soort informatie op papier toegestuurd te krijgen en dit een extra 'schrikmoment' kan bewerkstelligen. Er wordt voorgesteld de brief naar de kinderarts te sturen, zodat hij of zij deze brief kan overhandigen aan de ouders.

Afwijkende procedures zullen worden verwerkt in de draaiboeken per eiland/gebied.

De bruikbaarheid van het huidige aanbod aan communicatiemiddelen ontwikkeld voor Europees Nederland is door de professionals in Caribisch Nederland bekeken. Er is hierbij zowel naar de inhoud van het materiaal gekeken als naar de beschikbare vertalingen waarin de materialen beschikbaar zijn. Op Bonaire wordt voornamelijk Papiaments en Nederlands gesproken. Sint Eustatius is voornamelijk Engelstalig en Saba is volledig Engelstalig. Op Sint Maarten wordt zowel Nederlands als Engels gesproken. Een overzicht van beschikbare materialen in Europees Nederland en van voorgestelde aanpassingen van bestaande materialen en nieuw te ontwikkelen materialen voor Caribisch Nederland, vindt u in Tabel 2.

Tabel 2 Beschikbare materialen voor deskundigheidsbevordering en voorlichting in Europees Nederland, voorgestelde aanpassingen en nieuw te ontwikkelen materialen voor Caribisch Nederland.

	Doelgroep	Taal ¹	Bruikbaarheid en benodigde aanpassingen
Bestaande materialen			
Folder 'Zwanger!'	Ouders	NL, UK	Niet bruikbaar
Algemene folder over Hielprik / Gehoorscreening	Ouders	NL, UK, P	Ja, aparte folder voor alleen NHS
Folder dragerschap SZ	Ouders	NL	Ja + vertalen
Informatieblad extra onderzoek	Ouders	NL, UK, P	Ja + vertalen
Informatiebladen ziektespecifieke aandoeningen	Ouders	NL	Ja + vertalen
Informatiefilm	Ouders	NL, UK ondertiteling	Ja + ondertitelen of voice-over P
Uitslagbrieven (Praeventis)	Ouders	NL	Aanpassen/ vertalen
Checklist voorlichtingsgesprek	VKH	NL	Ja + vertalen
Checklist uitvoering hielprikscreening	Screeners	NL	Ja + vertalen
Spiekboekje	VKH	NL	Ja + vertalen
Checklist afwijkende uitslag	HA	NL	Ja + vertalen
Instructiefilm	Screeners	NL, UK ondertiteling	Ja
Informatiefilm aandoeningen, kinderartsen	VKH	NL	Ja

Draaiboek	Professionals	NL	Korte versie per eiland/gebied
Websites	ProfessionalsOuders	NL (sv UK)	Ja voor NL-taligen, sv UK uitbreiden
Tekst hieprikaart	Professionals	NL	Vertaling nodig, zie onder
Nieuwe materialen			
E-learning module uitvoer hiepri	Professionals	NL	Ja voor NL-taligen
Toelichting in Engels & Spaans bij hieprikaart	Uitvoerders	UK en SP	
Radiospot	Ouders		
Voorlichtingsposters	Ouders		
¹ NL = Nederlands UK = Engels P = Papiaments SP = Spaans			

De Folder 'Zwanger!' is in het Nederlands en via de website in een Engelse vertaling te downloaden. De Folder 'Zwanger!' is echter niet van toepassing voor gebruik in Caribisch Nederland, omdat er veel informatie in staat alleen geldig voor Europees Nederland, bijvoorbeeld over de andere pre- en neonatale screeningen.

Aanpassen bestaande materialen:

- *Algemene folder*: de algemene folder 'Screening bij pasgeborenen. Neonatale hieprikscreening en neonatale gehoorscreening' bevat informatie over de beide screeningsprogramma's. Voor Caribisch Nederland moet er een folder worden gedrukt met alleen informatie over de neonatale hieprikscreening. De huidige folder is reeds vertaald in Engels, Frans, Spaans en Papiamento.
- *Instructiekaartje*: voor de uitvoering van de hiepri zal worden gebruikgemaakt van de hieprikaart voor Europees Nederland. Hier moet een instructiekaartje in het Engels en Spaans voor worden ontwikkeld.
- *Website*: de website www.rivm.nl/hiepri dient op belangrijke onderdelen vertaald te worden in het Engels.

Extra vertalingen van bestaande materialen:

- De folder '*Uw kind is drager van sikkcel*' moet worden vertaald in Papiamento en Engels.
- Het '*Spiekboekje*' met informatie over alle aandoeningen in de hieprikscreening moet worden vertaald in het Engels.
- De *voorlichtingsfilm* voor (aanstaande) ouders over de neonatale hieprikscreening is reeds beschikbaar met Engelse ondertiteling. Er moet een ondertiteling in Papiamento en Frans aan worden toegevoegd.
- De diverse *informatiebladen en checklisten* voor ouders en professionals moeten worden vertaald in in elk geval Papiamento en Engels.

Te ontwikkelen materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering:

Radiospot/campagne hieprikscreening

In Caribisch Nederland bestaat een sterke voorkeur voor mondelinge overdracht van informatie. Hierbij is de radio een belangrijk medium bij informatieoverdracht naar de bevolking. Voorafgaand aan de start van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland wil men met een

radiocampagne de start van de hieprikscreening onder de aandacht brengen en het doel van de screening toelichten. Het is van belang een dergelijke campagne in een aantal talen te ontwikkelen om de doelgroep goed te kunnen bereiken, namelijk in het Papiamentu, Engels en Frans.

Voorlichtingsposter neonatale hieprikscreening

Een gebruikelijke manier van overdracht van informatie onder andere betreffende de gezondheid, is via een voorlichtingsposter (veel beeld en weinig tekst). Deze posters worden opgehangen bij het Centrum Jeugd & Gezin, het consultatiebureau, de verloskundige, de GGD, en in het ziekenhuis. Een dergelijke poster is nog niet ontwikkeld. De te ontwikkelen poster zou beschikbaar moeten zijn in de talen Papiamentu, Engels en Frans.

Lokaal draaiboek

De rollen, taken en verantwoordelijkheden van de verschillende uitvoerders in de neonatale hieprikscreening dienen vastgelegd te worden in een lokaal draaiboek. Er zullen in elk geval twee versies worden gemaakt, voor de situatie Benedenwinds (Bonaire) en de situatie Bovenwinds (Sint Eustatius, Saba en Sint Maarten voor activiteiten door het ziekenhuis en voor laboratoriumactiviteiten).

7 Implementatie van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland

In dit hoofdstuk wordt beschreven op welke wijze de neonatale hieprikscreening kan worden ingevoerd in Caribisch Nederland en welke zaken moeten worden voorbereid voordat daadwerkelijk kan worden gestart. Voor er gestart wordt met de eventuele voorbereiding wordt een gedetailleerd plan van aanpak opgesteld met de activiteiten, taken en verantwoordelijkheden. Dan wordt duidelijk welke van de in dit hoofdstuk genoemde activiteiten door wie worden uitgevoerd. De in de voorafgaande hoofdstukken geformuleerde randvoorwaarden zijn als uitgangspunt genomen. Na een paragraaf over het besluit tot invoering (paragraaf 7.1) en een paragraaf met uitleg over de verschillende fasen om tot volledige uitvoering te komen (paragraaf 7.2), worden in de paragrafen 7.3, 7.4 en 7.5 relevante activiteiten voor de verschillende fasen besproken. Daarbij worden mogelijke risico's die een goede voorbereiding of invoering in de weg kunnen staan beschreven. Het hoofdstuk wordt afgesloten met een tijdpad op hoofdlijnen (paragraaf 7.6).

7.1 Besluit tot invoering

De minister van VWS neemt in 2013 een definitief besluit over de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland.

7.2 Te onderscheiden fasen

Uitgaande van een positief besluit tot invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland volgen drie fasen.

De voorbereidingsfase

Deze fase start wanneer de minister aan het CvB opdracht heeft verleend tot voorbereiding van het voorgestelde bevolkingsonderzoek. In de voorbereidingsfase worden alle processen ingericht en producten opgesteld die nodig zijn voor een kwalitatief goede uitvoering van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland (zie paragraaf 7.3).

Gefaseerde invoering

Voor de invoering adviseert het CvB een gefaseerde aanpak, waarbij wordt gestart met Bonaire waar het logistieke proces eenvoudiger is en de aanwezige zorgvoorzieningen uitgebreider. In een tweede fase zal worden gestart met de invoering op Saba en Sint Eustatius. Gezien de complexere situatie door de verwevenheid met Sint Maarten (nagenoeg alle zwangeren bevallen in het ziekenhuis van Sint Maarten en voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up is men ook afhankelijk van voorzieningen op Sint Maarten) heeft dit meer voorbereidingstijd nodig.

De gefaseerde invoering start met de uitvoering van de neonatale hieprikscreening op Bonaire en eindigt wanneer de neonatale hieprikscreening aan alle pasgeborenen van Caribisch Nederland wordt aangeboden, ook op Saba en Sint Eustatius (geheel of gedeeltelijk op Sint Maarten).

Fase 1: Bonaire

De invoering start op het moment dat de eerste aanstaande ouders worden voorgelicht.

Fase 2: Saba, Sint Eustatius (en Sint Maarten)

De invoering start op het moment dat de eerste aanstaande ouders worden voorgelicht.

Volledige uitvoering neonatale hieprikscreening

In deze fase is de neonatale hieprikscreening volledig geïmplementeerd in Caribisch Nederland.

7.3 Voorbereiden van de invoering

Op hoofdlijnen moeten in de voorbereidingsfase de volgende zaken worden uitgevoerd:

- inrichten implementatieteams en werkgroepen Europees en Caribisch Nederland;
- inrichten organisatie en uitvoering in Europees en Caribisch Nederland;
- inrichten financiering programma in Europees en Caribisch Nederland;
- inrichten communicatie en voorlichting voor Caribisch Nederland;
- inrichten kwaliteitsbeleid voor activiteiten in Caribisch Nederland;
- inrichten opleiding en deskundigheidsbevordering voor Caribisch Nederland;
- (her)inrichten monitoring, evaluatie en informatiehuishouding in Europees Nederland.

7.3.1 Inrichten implementatieteams in Europees en Caribisch Nederland

Het CvB coördineert de voorbereidingsfase van de implementatie van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland. Daarvoor wordt in Europees Nederland een RIVM-werkgroep implementatie neonatale hieprikscreening ingericht. Vanuit Caribisch Nederland wordt ook een werkgroep implementatie neonatale hieprikscreening ingericht ten behoeve van de daadwerkelijke invoering in Caribisch Nederland. Beide werkgroepen stellen – in afstemming met relevante partijen in Europees en Caribisch Nederland – een gedetailleerd plan van aanpak op voor de voorbereidingsfase en gefaseerde invoering, inclusief planning en financiering. Het plan bouwt voort op deze uitvoeringstoets. In reguliere conference calls worden de activiteiten doorgesproken en afgestemd. De werkgroepen richten subwerkgroepen in (per eiland of gebied) en zorgen dat relevante partijen betrokken bij de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland en de aansluitende zorg (voor zover aanwezig op de eilanden) tijdig starten met hun aandeel in de voorbereidingsfase en invoering. De werkgroepen coördineren de werkzaamheden van de subwerkgroepen (per eiland of gebied) en bewaken de onderlinge samenhang.

Het CvB wordt geïnformeerd over de voortgang en eventuele knelpunten. Het CvB kan desgewenst de PNHS advies vragen over gesignaleerde knelpunten. Het CvB informeert het ministerie van VWS over de voortgang en over gesignaleerde knelpunten.

7.3.2 Inrichten organisatie en uitvoering in Europees en Caribisch Nederland

In hoofdstuk 4 is de voorgestelde organisatiestructuur beschreven. In de voorbereidingsfase wordt een aantal zaken door diverse partijen en werkgroepen concreet uitgewerkt c.q. bewerkstelligd.

Het betreft onder andere:

1. Het aanpassen van bestaande wet- en regelgeving ten behoeve van de uitvoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland.
2. Het verder uitwerken van de taken en verantwoordelijkheden voor de uitvoering van de neonatale hieprikscreening per gebied/eiland.
3. Het bekijken van de noodzaak tot het opstellen van contracten tussen RIVM en verantwoordelijke partijen op de eilanden (GGD, JGZ, Ziekenhuizen en laboratoria) dan wel tussen lokale partijen onderling.
4. Het contracteren (en opstellen van contracten) van de lokale ziekenhuizen en laboratoria voor bevestigingsdiagnostiek.

7.3.3 *Inrichten financiering programma in Europees en Caribisch Nederland*

In hoofdstuk 8 wordt de voorgestelde financiering voor zowel activiteiten uitgevoerd in Caribisch Nederland als activiteiten ten behoeve van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland die in Nederland worden uitgevoerd beschreven. Voor het inrichten en aanpassen van de financiering van het programma worden in de voorbereidingsfase de volgende activiteiten uitgevoerd:

1. Het voorbereiden en vaststellen van de vergoeding voor de uitvoeringsorganisaties in Europees en Caribisch Nederland.
2. Het voorbereiden en vaststellen van de vergoeding voor de uitvoerders in Caribisch Nederland.
3. Het op- en vaststellen van een macrokader voor de financiering van het bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland.
4. Het aanpassen van bestaande wet- en regelgeving ten behoeve van de financiering van de uitvoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland.

7.3.4 *Inrichten communicatie en voorlichting voor Caribisch Nederland*

Ten aanzien van communicatie en voorlichting aan de doelgroep van het bevolkingsonderzoek NHS en de professionals in Caribisch Nederland wordt in de voorbereidingsfase een communicatieplan opgesteld. Hierin zal ook expliciet aandacht worden besteed aan de meest geschikte vorm van communicatie met het publiek, aangezien dit afwijkt van Europees Nederland (niet alleen schriftelijk voorlichtingsmateriaal).

7.3.5 *Aanpassen kwaliteitsbeleid voor activiteiten in Caribisch Nederland*

In hoofdstuk 5 is uitgewerkt welk kwaliteitsbeleid voor de invoering van het voorgestelde bevolkingsonderzoek moet worden opgesteld. In de voorbereidingsfase vindt verdere uitwerking plaats door diverse partijen en werkgroepen. Het betreft onder andere:

- draaiboek per eiland/gebied;
- uitwerking kwaliteitseisen.

7.3.6 *Inrichten opleiding en deskundigheidsbevordering voor Caribisch Nederland*

De professionals en organisaties die zijn betrokken bij de uitvoering van bevolkingsonderzoek zijn zelf verantwoordelijk voor voldoende scholing en deskundigheid. Professionals moeten goed op de hoogte zijn van de landelijke afspraken en kwaliteitseisen waarmee het bevolkingsonderzoek kwalitatief goed en landelijk uniform wordt uitgevoerd. Ook de benodigde kennis om vragen van (aanstaande) ouders te beantwoorden en hen te begeleiden is een belangrijk aandachtspunt. In het begin van de voorbereidingsfase wordt in samenwerking met één van de werkgroepen een plan van aanpak deskundigheidsbevordering

opgesteld. Er wordt zoveel mogelijk gebruikgemaakt van de bestaande bij- en nascholing in Europees Nederland, bijvoorbeeld van de in 2013 ontwikkelde geaccrediteerde e-learning module voor de neonatale hielprikscreening.

7.3.7 *(Her)inrichten monitoring en evaluatie in Europees Nederland*

Tijdens de voorbereidingsfase zal worden bekeken of er voor Caribisch Nederland specifieke indicatoren moeten worden opgesteld en of bepaalde indicatoren in de beginfase intensiever moeten worden gemonitord.

7.3.8 *Risico's in de voorbereidingsfase*

Het invoeren van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland is een omvangrijk project; niet qua aantallen die moeten worden gescreend, maar wel bijvoorbeeld wat betreft logistiek, lokale beschikbaarheid zorgverleners en het borgen van de kwaliteit. Naast het opzetten van de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland moet de organisatie van de screening die wordt uitgevoerd in Caribisch Nederland – voor het deel van de activiteiten dat in Nederland wordt uitgevoerd – anders worden ingericht.

In de voorbereidingsfase kunnen de volgende risico's voor de realisatie en de start van de uitvoering mogelijk optreden:

- *Onvoldoende beschikbaarheid/commitment van partijen*
Het aantal betrokken partijen in de voorbereidingsfase is groot. Medewerking van alle partijen is van groot belang voor een tijdige totstandkoming van de zaken die klaar moeten zijn voor de invoering. Prioritering in zorgverlening ter plaatse is noodzakelijk gezien de beperkte beschikbare capaciteit in de zorg.
- *Continuïteit bevolkingsonderzoek*
Er is duidelijk naar voren gekomen dat continuïteit en beschikbaarheid van professionals in het bijzonder aandacht vragen. Op alle eilanden is sprake van kleine teams, waarbij voor een groot aantal activiteiten beroep moet worden gedaan op deels steeds weer dezelfde mensen. Professionals afkomstig uit het buitenland werken ook vaak op kortlopende contracten. De verantwoordelijkheden moeten lokaal goed worden belegd teneinde de continuïteit en uniformiteit van de screening te waarborgen.
- *Aanwezigheid laboratoriumfaciliteiten voor bevestigingsdiagnostiek*
Eén van de uitgangspunten voor deze uitvoeringstoets is dat bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling – indien mogelijk – zoveel mogelijk op het eiland zelf plaatsvinden of in de regio. Voor Bonaire is dit met het opstellen van de follow-up protocollen al uitgezocht. Een belangrijk aandachtspunt hierbij is dat er momenteel onzekerheid bestaat over de blijvende beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en indien gebruik gemaakt wordt van laboratorium- en zorgvoorzieningen op Curaçao. Mits tijdigheid en kwaliteit gegarandeerd kunnen worden door instanties op Curaçao kan hiervan gebruik gemaakt worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland.
- *ICT aanpassingen en ontwikkelingen*
Beschikbaarheid sluitende registratie geboortes in Caribisch Nederland. Toegang PIVA-V gegevens nog regelen.

Het CvB zal VWS informeren over de voortgang van de voorbereidingsfase. In het plan van aanpak wordt aandacht besteed aan de risico's en hoe die zo goed mogelijk kunnen worden afgedekt. In de voorbereidingsfase kunnen onvoldoende afgedekte risico's tot uitstel van invoering leiden.

7.3.9 *Kosten van de voorbereidingsfase*

Voordat kan worden begonnen met de (gefaseerde) uitvoering in Caribisch Nederland, moeten activiteiten zoals hierboven beschreven, worden voorbereid, opgezet en uitgevoerd. Naast de projectstructuur, het organiseren van een goede organisatie, uitvoering en financiering van het programma binnen de door VWS te stellen randvoorwaarden, moeten bijvoorbeeld ook voorlichtingsproducten worden aangepast of nieuw gemaakt. Tevens is een investering nodig voor aanpassingen in bestaande informatiesystemen, zodat de uitvoering, monitoring en evaluatie kan plaatsvinden. Een kostenraming is opgenomen in Tabel 3. De beschreven kosten worden gemaakt door het CvB én andere partijen die het CvB contracteert voor het uitvoeren van additionele werkzaamheden ten behoeve van de invoering van de NHS in Caribisch Nederland. Dit is exclusief de regiekosten voor het CvB.

7.4 **Gefaseerde invoering**

7.4.1 *Aandachtspunten bij het gefaseerd invoeren*

Aandachtspunten in deze fase zijn:

- afstemming NL-CN, wegens fysieke afstand weinig zicht op knelpunten;
- communicatie;
- logistiek en transport;
- kwaliteitsborging, waaronder monitoren en evaluatie.

In de eerste jaren van uitvoering zal monitoring van een aantal indicatoren intensiever moeten plaatsvinden om indien nodig snel te kunnen bijsturen.

7.4.2 *Risico's tijdens de gefaseerde invoering*

Na de start van het bevolkingsonderzoek kunnen de volgende risico's optreden:

- logistiek loopt niet optimaal;
- negatieve beeldvorming in de media;
- eventueel gemiste kinderen (betrouwbaarheid registratie).

Tabel 3 Eenmalige kosten in de voorbereidingsfase (1) en bij gefaseerde invoering, beginnend met invoering NHS op Bonaire (2) en daarna invoering NHS op Saba en Sint Eustatius (3).

Werkzaamheden	Nadere toelichting	Voor- bereiding 2013/2014	(gefaseerde) Invoering 2014/2015	
<i>Jaren</i>		1 ^e	2 ^e	3 ^e
Inrichten projectstructuur	Programmacoördinatie, overleggen, werkgroepen, etc.	10.000	5.000	5.000
Inrichten organisatie en uitvoering	Wet- en Regelgeving	5.000	--	--
Inrichten financiering	Wet- en Regelgeving	5.000	--	--
Inrichten communicatie en voorlichting	Opstellen communicatieplan Aanpassen en/of ontwikkelen producten	35.000	15.000	15.000
Aanpassen kwaliteitsbeleid	Opstellen draaiboek per eiland of gebied incl. kwaliteitseisen voor activiteiten in Caribisch Nederland	25.000	15.000	15.000
Inrichten opleiding en deskundigheidsbevordering	Plan van aanpak en uitvoering deskundigheidsbevordering in Caribisch Nederland	25.000	25.000	25.000
(her)Inrichten monitoring, evaluatie	Aanpassen indicatoren en gegevensset	10.000	--	--
(her)Inrichten informatiehuishouding	Aanpassen bestaande informatie-systemen, zoals Praeventis/ Praemis, NEORAH, NEONAT, etc.	10.000	5.000	5.000
Werkbezoeken zowel door NL als CN		10.000	10.000	10.000
Deelname mini-EPI		5.000	5.000	5.000
Totaal per jaar		140.000	80.000	80.000
Totaal implementatiebudget 2013 - 2015		300.000		

7.5 Kennis en innovatiefunctie

Het is van belang dat de voorgestelde infrastructuur van het programma in Caribisch Nederland flexibel kan inspelen op toekomstige innovaties. Het CvB zal bij toekomstige adviesaanvragen bij de Gezondheidsraad ten behoeve van het bevolkingsonderzoek NHS aanbevelen dat er aparte aandacht wordt besteed aan de uitvoering in Caribisch Nederland.

7.6 Tijdpad

In paragraaf 7.3 zijn activiteiten beschreven die randvoorwaardelijk zijn voor een goede invoering van het voorgestelde bevolkingsonderzoek. De voorbereidingsfase eindigt ongeveer een jaar nadat het CvB de opdracht heeft gekregen. Na de voorbereidingsfase start de gefaseerde invoering. De duur is afhankelijk van de tijd die nodig is om te kunnen voldoen aan gestelde randvoorwaarden en de duur van het realiseren van activiteiten zoals beschreven in 7.3. Daarna is sprake van een definitieve uitvoering.

8 Kosten van uitvoering van het bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland

8.1 Inleiding

Dit hoofdstuk richt zich op de kosten van de uitvoering van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland. Het gaat om de structurele uitvoeringskosten. Deze bestaan uit de kosten voor een hielprikset, de uitvoer van de hielprik door de screener en de laboratoriumanalyse. De kosten die samenhangen met de eenmalige kosten die vooral tijdens de voorbereidingsfase 2013-2014 worden gemaakt, zijn in hoofdstuk 7 beschreven.

De gepresenteerde kosten hebben de status van een benadering. Bij het schatten van de uitvoeringskosten in het voorgestelde bevolkingsonderzoek is zoveel mogelijk gebruikgemaakt van de kosten van de uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Nederland. Voor sommige additionele of afwijkende activiteiten in Caribisch Nederland moet nog een tarief worden vastgesteld. De werkelijke kosten van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS worden pas na de voorbereidingsfase definitief vastgesteld.

De bekostiging van de neonatale hielprikscreening in Europees Nederland staat toegelicht in paragraaf 8.2. In paragraaf 8.3 wordt een overzicht gegeven van de te verwachten kosten voor de uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland. Alle kosten zijn daarbij gebaseerd op het prijspeil 2013 in Europees Nederland en de kosten zijn deels gebaseerd op schattingen. Paragraaf 8.4 sluit af met een meerjarenprognose van de kosten van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland.

8.2 Kosten van de uitvoering in Europees Nederland

De hielprik wordt betaald uit tarieven via de Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten. Bij de berekening van de tarieven is uitgegaan van 188.000 hielprikken en 185.000 geboortes. De uitvoeringskosten bestaan uit de kosten voor een hielprikset, de uitvoer van de hielprik door de screener en de laboratoriumanalyse. Het tarief van een hielprikset voor 2013 is € 1,94. Voor de uitvoer van de hielprik ontvangt de JGZ-organisatie per uitgevoerde hielprik € 18,10. De analyse in het laboratorium kost per bloedonderzoek € 44,30. De bekostiging vindt plaats via de zogenaamde p x q methodiek. Een vooraf vastgesteld tarief voor de verrichtingen per deelnemende pasgeborene (p van price), vermenigvuldigd met het aantal deelnemende pasgeborenen (q van quantity) bepaalt het bedrag dat wordt uitgekeerd door het AWBZ zorgkantoor.

De kosten voor registratie van gegevens, distributie van voorlichtingsmaterialen en regionale coördinatietaken maken onderdeel uit van de organisatiekosten RCP/IOD. De organisatiekosten RCP /IOD zijn geschat op ruim 2,6 miljoen euro. De organisatiekosten RCP/IOD zijn vast voor 2012 en zijn bepaald op basis van geschatte aantallen en geïndexeerde tarieven per jaar. De regietaak van het RIVM kost jaarlijks ruim 1,1 miljoen euro. Totaal gaat jaarlijks ruim 15,8 miljoen euro in het programma neonatale hielprikscreening om. Verwijzingen voor aanvullende diagnostiek en behandeling vallen onder de reguliere zorg en worden gefinancierd vanuit de Zorgverzekering.

8.3 Kosten van de uitvoering in Caribisch Nederland

Het ministerie van VWS is voornemens een aanspraak voor de hieprikscreening op te nemen in de Regeling Zorgaanspraken BES. Daaruit worden de structurele kosten ten behoeve van de uitvoer hieprikscreening gefinancierd. Ten behoeve van de implementatie van de screening (ontwikkeling voorlichtingsmaterialen, scholing en deskundigheidsbevordering professionals, benodigde aanpassingen registratiesystemen) reserveert VWS een apart implementatiebudget (zie hoofdstuk 7).

Het gaat met name om de volgende extra activiteiten bij de volgende professionals:

Screeningsproces – via aanspraak zorgaanspraken BES

1. aanschaf hiepriksset (enveloppe 'medisch urgent', prikker en hieprikskaart)
-> in tarief, per pasgeborene € 1,94;
2. voorlichting over de hiepriks door de verloskundig hulpverlener
-> geen apart tarief, de voorlichting is in Europees Nederland verdisconteerd in tariefbegeleiding zwangere van VKH;
3. uitvoer hiepriks door screener of verloskundige, verpleegkundige, ziekenhuismedewerker en registratie hieprikskaart
-> in tarief, per pasgeborene: € 18,10;
4. verzending/distributie hieprikskaarten en voorlichtingsmaterialen vanuit Europees Nederland naar CN
-> kosten nog te bepalen: middels tarief;
5. distributie lokaal
-> kosten nog te bepalen;
6. verzending hieprikskaart aan screeningslaboratorium RIVM/Bilthoven
-> in tarief, kosten nog te bepalen;
7. analyse van het bloedmonster door het lab
-> in tarief, per pasgeborene: € 44,30;
8. verwijzing van het kind bij afwijkende uitslag
-> door medisch adviseur RIVM, opgenomen in organisatiekosten RCP;

Diagnostiek en behandeling – via Zorgverzekering

9. bevestigingsdiagnostiek in laboratorium na afwijkende uitslag -> via zorgverzekering;
10. behandeling van het kind in geval van daadwerkelijke patiënt -> via zorgverzekering;

Deskundigheidsbevordering

11. deelname aan scholing voorlichting door verloskundig hulpverleners;
12. deelname aan scholing uitvoer hiepriks door screeners.

8.4 Prognose

Bij het schatten van de uitvoeringskosten (Tabel 4) voor het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS in Caribisch Nederland is uitgegaan van een aantal uitgangspunten:

- het primair proces en de organisatie zoals omschreven in hoofdstuk 3 en 4 is leidend;
- voor het aantal pasgeborenen wordt uitgegaan van de CBS cijfers per 1-1-2012;
- het deelnamepercentage is gebaseerd op het deelnamepercentage in Europees Nederland (nagenoeg 100%);

- het percentage herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken is hoger geschat dan gebruikelijk in Europees Nederland, namelijk op 10%. Door ongunstige transportcondities zal de hielprik naar verwachting iets vaker moeten worden herhaald;
- voor de prognose is uitgegaan van 1 juli 2014 als startdatum voor fase 1 (Bonaire) van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS;
- voor de prognose is uitgegaan van 1 januari 2015 als startdatum voor fase 2 (Saba en Sint Eustatius) van het voorgestelde bevolkingsonderzoek NHS;
- de bedragen zijn gebaseerd op de tarieven zoals vastgesteld voor 2013.

Voor de uitvoering van de neonatale hielprikscreening is het aantal geboortes per jaar van belang. Op Bonaire worden jaarlijks ongeveer 200 kinderen geboren, op Sint Eustatius rond de 35 en op Saba ongeveer 12-15, in totaal circa 250 geboortes per jaar.

Tabel 4 Prognose jaarlijkse kosten voor de uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland.

PROGNOSE JAARLIJKSE KOSTEN	Tarief in euro	2014 Fase 1 (# = 220)	2015 Fase 2 (# = 275)	2016 ev Jaarlijkse kosten
Kosten per pasgeborene conform kosten Europees Nederland				
Hiepriksset	1,94	426,8	533,5	533,5
Voorlichting	Verdisconteerd in tarief VKH in Europees NL			
Uitvoer door screener	18,10	3982	4977,5	4977,5
Analyse	44,30	9746	12182,5	12182,5
Verwijzing MA	Opgenomen in organisatiekosten			
Nader te bepalen kosten (geschatte bedragen opgenomen)				
Verzending NL → CN (bulk)	1	220	275	275
Verzending CN → NL (individueel)	10	2200	2750	2750
Distributie lokaal	1	220	275	275
Structurele kosten RCP / IOD				
Organisatiekosten	nvt	15.000*	18.750*	18.750*
Totaal	76,34	16794,4	20993,5	20993,5
*= Geschatte kosten, herberekening na implementatiefase				

9 Kernpunten en advies

9.1 Inleiding

In Europees Nederland worden nagenoeg alle pasgeborenen (circa 183.000) met de hielprik gescreend op achttien zeldzame – meestal erfelijke – aandoeningen: cystic fibrosis, sikkelcelziekte, adrenogenitaal syndroom, congenitale hypothyroïdie en dertien metabole ziekten. Jaarlijks worden er circa 200 pasgeborenen opgespoord met een hielprikaandoening en worden er ongeveer 800 pasgeborenen verwezen met een afwijkende hielprikuitslag. Daarnaast worden er zo'n 800 pasgeborenen opgespoord met dragerschap sikkelcelziekte (dragerschap is een nevenbevinding van de screening op sikkelcelziekte). De aandoeningen in de hielprik zijn niet te genezen, wel te behandelen. Door het tijdig inzetten van behandeling wordt ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind voorkomen of beperkt.

Sinds 2010 functioneren de eilanden Bonaire, Sint Eustatius en Saba, die samen Caribisch Nederland worden genoemd, als bijzondere gemeenten in Nederland. Dit betekent dat de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) verantwoordelijk is voor (de kwaliteit van) de volksgezondheid in het Caribische deel van Nederland. De verantwoordelijkheid voor de Publieke Gezondheid ligt bij het bestuur van de drie eilanden – vergelijkbaar met de verantwoordelijkheid van Nederlandse gemeenten – waarbij het ministerie van VWS wel een systeemverantwoordelijkheid heeft, en de toezegging is gedaan te ondersteunen bij de verdere ontwikkeling van de Publieke Gezondheid in Caribisch Nederland. Gezien de status van bijzondere Nederlandse Gemeente binnen het Koninkrijk der Nederlanden, kunnen de drie eilanden aanspraak maken op het aanbod van preventie en zorg zoals dat geldt binnen het Koninkrijk. Vanuit deze nieuwe situatie is vanuit de eilanden de vraag gekomen of de neonatale hielprikscreening kan worden ingevoerd op de drie eilanden.

Op verzoek van het ministerie van VWS heeft het Centrum voor Bevolkingsonderzoek(CvB) van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu deze uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland opgesteld. Doel van deze uitvoeringstoets is het in beeld brengen van de wijze waarop en de voorwaarden waaronder een succesvolle invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland mogelijk is. Op basis van de uitvoeringstoets neemt de minister van VWS een besluit over de invoering van neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland. De minister zal daarbij de adviezen van de bestuurscolleges van de eilanden meenemen.

9.2 Werkwijze

In september 2012 is het CvB gestart met de uitvoeringstoets door een werkbezoek af te leggen aan Caribisch Nederland.

Bij het opstellen van de uitvoeringstoets is een groot aantal partijen in Europees en Caribisch Nederland betrokken. Om betrokkenheid van relevante partijen te organiseren en om relevante kennis en expertise mee te kunnen nemen, is vervolgens een projectstructuur ingericht.

De uitgangspunten die vooraf door het CvB in afstemming met partijen zijn vastgesteld om richting te geven aan de uitvoeringstoets, betreffen het screenen

op dezelfde aandoeningen als in Europees Nederland, het gebruikmaken van de al bestaande infrastructuur in Europees Nederland en het bij voorkeur lokaal uitvoeren van bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling.

Vervolgens is gekeken of aan de voorwaarden gesteld door de Gezondheidsraad voor de uitvoering van de neonatale hieprikscreening ook in Caribisch Nederland kan worden voldaan. Hiervoor is onderzoek gedaan naar draagvlak, het vóórkomen van aandoeningen in het Caribisch gebied, betrouwbaarheid en tijdigheid verzending, de mogelijkheden voor bevestigingsdiagnostiek en behandeling ter plaatse, de bruikbaarheid van bestaande materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering, sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland en de vereiste aanpassingen in bestaande wet- en regelgeving.

Op basis van deze uitgangspunten en met behulp van de verzamelde informatie in het vooronderzoek is de voorliggende rapportage tot stand gekomen.

9.3 Resultaten vooronderzoek naar noodzakelijke voorwaarden

Draagvlak

Tijdens het werkbezoek en uit presentaties in diverse gremia is gebleken dat er breed draagvlak bestaat voor de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland onder professionals in zowel Caribisch als Europees Nederland.

Vóórkomen van aandoeningen

Het is niet mogelijk een gefundeerde schatting te maken van het vóórkomen van aandoeningen in Caribisch Nederland en of dit afwijkt van de situatie in Europees Nederland. Enerzijds omdat het zeldzame aandoeningen betreft en anderzijds omdat epidemiologische gegevens schaars zijn en het aantal inwoners gering. Uit de informatie verzameld uit de literatuur, informatie afkomstig van het screeningslaboratorium in Parijs (waar de analyse van hiepriksmonsters uit het Franse deel van Sint Maarten plaatsvindt) en uit informatie van professionals ter plaatse, lijkt het dat CH, PKU en CF op de eilanden minder frequent vóórkomen. Algemeen bekend is dat met name bloedaandoeningen als SZ, thalassemie en G6PD (niet in NL-pakket) ter plaatse vaker vóórkomen. Dit lijkt ook het geval te zijn voor galactosemie.

Tijdigheid en betrouwbaarheid verzending vanuit Cariben

Uit de voorlopige resultaten betreffende tijdigheid blijkt dat de hieprikskaarten – verzonden met de reguliere post – vanuit Bonaire 6 à 7 dagen onderweg zijn. Dit komt overeen met informatie afkomstig van het screeningslaboratorium in Parijs en met gegevens betreffende (incidentele) verzending vanuit Aruba en Curaçao. Analyse van de monsters kan dan binnen een periode van 9-10 dagen ná de geboorte plaatsvinden, mits de uitvoering van de hiepriks zo spoedig mogelijk (conform richtlijnen) plaatsvindt. Tijdige uitvoering van de hiepriks is geen enkel probleem omdat nagenoeg alle zwangeren in het ziekenhuis bevallen en goed in beeld zijn bij de zorgverleners. Betrouwbare analyse van de hieprikskaarten is ook mogelijk. Uit de resultaten betreffende betrouwbaarheid blijkt dat bij een verzendduur van 7 dagen de concentraties van de verschillende biomarkers nog redelijk onveranderd zijn.

Voor een optimale gezondheidswinst dient de uitvoering van de hiepriks in Caribisch Nederland wel zo vroeg mogelijk te worden ingezet om aan de vastgestelde streefcijfers betreffende tijdsduur tussen geboorte en eerste

diagnostiek te kunnen voldoen. Dit geldt alleen bij afwijkende uitslagen en met name voor metabole ziekten, AGS en ernstige vormen van CH.

Het is van belang na te gaan of optimalisatie van de transportketen mogelijk is. Als de verzendduur kan worden teruggebracht naar circa 5 dagen, kan de hielprik ook in Caribisch Nederland standaard worden afgenomen conform richtlijnen opgesteld voor Europees Nederland (vanaf 72 uur). Vervroegde afname ná 48 uur wordt in Europees Nederland niet afgekeurd, maar heeft laboratoriumtechnisch niet de voorkeur wegens een verhoogde kans op fout-negatieve of fout-positieve uitslagen. Er moet voor Caribisch Nederland worden gezocht naar de juiste balans in vóór- en nadelen tussen adviseren voor het 'vervroegd' afnemen vanaf 48 uur in verband met de (langere) verzendduur en daarmee tijdigheid eerste diagnostiek, én de optimale condities voor de laboratoriumanalyse waarbij afname vanaf 72 uur wordt geadviseerd.

Voor Saba en Sint Eustatius kan er nog een extra reden zijn voor vervroegde afname van de hielprik. Indien bekend is dat de pasgeborene rond 72 uur na de bevalling niet meer in de kliniek in Sint Maarten verblijft, heeft vervroegde afname ná 48 uur de voorkeur.

Bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling in Caribisch Nederland
Eén van de uitgangspunten voor deze uitvoeringstoets is dat bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling zoveel mogelijk op het eiland zelf plaatsvinden of in de regio.

Voor Bonaire is door de kinderartsen in Europees Nederland – in overleg met de kinderartsen in Caribisch Nederland – per aandoening een protocol opgesteld voor de diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen.

Voorlopige analyse van de beschikbare laboratoriumdiagnostiek en beschikbare zorg op Bonaire wijst uit dat vrijwel alle bevestigingsdiagnostiek op het eiland zelf kan plaatsvinden, of op Curaçao, en de (start van de) behandeling ook. Behandeling kan in de meeste gevallen op afstand worden afgestemd met collegae van het AMC, UMCG, CF-centrum of metabool centrum. Uitzonderingen zijn er voor AGS (geviriliseerd meisje moet naar Nederland in verband met afwezigheid kinderchirurg en kinderuroloog), CF en enkele metabole aandoeningen. Bij CF wordt voorgesteld de zweetest via het ziekenhuis in Curaçao in te richten en bij niet-klassieke vormen van CF het kind lokaal te volgen. Bij klassieke vormen van CF moet definitieve diagnostiek en de inzet van behandeling in Nederland (UMCG of AMC) plaatsvinden.

Belangrijk hierbij op te merken is dat er momenteel onzekerheid bestaat over de blijvende beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up indien gebruik gemaakt wordt van laboratorium- en zorgvoorzieningen op Curaçao. Mits tijdigheid en kwaliteit gegarandeerd kunnen worden door instanties op Curaçao kan hiervan gebruik gemaakt worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. De mogelijkheden voor follow-up in Colombia moeten nog nader worden uit gezocht ivm mogelijk contractuele verplichtingen van het zorgkantoor Bonaire. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

De protocollen voor Saba, Sint Eustatius (en Sint Maarten) zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire. Beschikbaarheid en tijdigheid van de bevestigingsdiagnostiek en follow-up ter plaatse moet nog nader worden uitgezocht. Ook hier geldt dat mits tijdigheid en kwaliteit gegarandeerd kunnen worden door instanties op Sint Maarten hiervan gebruik gemaakt kan worden. Als alternatief voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up kan gebruik gemaakt worden van voorzieningen in Europees Nederland. Voor de mogelijkheden in Colombia gelden dezelfde ernstige bedenkingen als eerder opgemerkt voor Bonaire.

Het is van belang dat het verwijlsbeleid bij afwijkende uitslagen vóóraf is vastgelegd. In de voorbereidingsfase zal door relevante partijen (ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland) en de betrokken beroepsgroepen overeenstemming moeten zijn bereikt over de te leveren zorg (of zorginkoop) die noodzakelijk is bij een afwijkende uitslag. Gezien de urgentie die is geboden bij een afwijkende uitslag en de benodigde expertise moet vóóraf zijn vastgelegd wáár de patiënt naartoe wordt verwezen indien dat niet in de regio zelf is (Nederland of Colombia).

Bruikbaarheid materialen voor voorlichting en deskundigheidsbevordering

Voor de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland zal aanpassing van (een deel van de) bestaande materialen noodzakelijk zijn en zal een aantal nieuwe voorlichtingsmaterialen (radiospot, posters) moeten worden ontwikkeld.

Sluitende registratie van geboortes in Caribisch Nederland

In Caribisch Nederland wordt – naar het voorbeeld van de Gemeentelijke Basisadministratie Persoonsgegevens (GBA) in Nederland – een geautomatiseerde bevolkingsadministratie bijgehouden, waarbij van iedere ingeschrevene gegevens worden vastgelegd op een persoonslijst (PIVA-V). Dit systeem blijkt nog niet op alle eilanden (goed) te functioneren en is ook niet tijdig genoeg voor de opdrachtverlening voor de uitvoering van de hieprikscreening. Deze registratie zal wel worden gebruikt voor kwaliteitsbewaking en monitorings- en evaluatiedoeleinden.

Op de eilanden Bonaire, Saba en Sint Eustatius is echter de gehele doelgroep (zwangeren) in beeld bij de aanwezige verloskundig zorgverleners. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op het eiland zelf (Bonaire) of op het naburige eiland Sint Maarten (voor zwangeren uit Saba en Sint Eustatius). Bij gecompliceerde zwangerschappen worden de zwangeren overgevlogen naar Colombia of Guadeloupe. Voor de opdrachtverstrekking zal worden gebruikgemaakt van lokaal bestaande registratiesystemen. Dit betreft registratie die door de ziekenhuizen op Bonaire en Sint Maarten (voor Saba en Sint Eustatius) zelf wordt uitgevoerd of registratie door de verloskundig hulpverleners.

Benodigde wet- en regelgeving

In Europees Nederland worden de structurele uitvoeringskosten voor de neonatale hieprikscreening gefinancierd uit AWBZ. Omdat de BES-eilanden staatsrechtelijk een bijzondere positie innemen, is de AWBZ daar niet van toepassing. Voor Caribisch Nederland geldt het Besluit zorgverzekering BES en de Regeling aanspraken zorgverzekering BES als pendant van de ZvW en de AWBZ voor Europees Nederland.

Voor invoer van de hieprikscreening in Caribisch Nederland is het noodzakelijk een aanspraak voor de hieprikscreening op te nemen in de Regeling Zorgaanspraken BES. Daaruit worden de structurele kosten ten behoeve van de uitvoer hieprikscreening gefinancierd. De kosten voor diagnostiek en follow-up bij een afwijkende uitslag uit de hieprikscreening en bij een uitslag dragerschap worden vergoed onder het Besluit Zorgverzekering BES.

9.4 Inrichting neonatale hieprikscreening Caribisch Nederland

Primair proces

Bij het voorgestelde bevolkingsonderzoek in Caribisch Nederland krijgen alle baby's in de eerste dagen na de geboorte een hieprikscreening aangeboden net zoals bij de neonatale hieprikscreening in Europees Nederland. Hierbij wordt er vanuit gegaan dat gebruik gemaakt wordt van hetzelfde pakket aandoeningen waarop gescreend wordt in Europees Nederland, dat er gebruik gemaakt wordt van de reeds bestaande Europees Nederlandse infrastructuur en dat bevestigingsdiagnostiek, follow-up en behandeling zoveel mogelijk op het eiland of in de regio plaatsvinden. Bij de inrichting van het primaire proces op de eilanden wordt in eerste instantie zoveel mogelijk aangesloten bij al bestaande vormen van publieke en curatieve zorg en beschikbare uitvoeringspartners. Zodra de hieprikschermen echter vanuit de eilanden in Europees Nederland zijn gearriveerd zal het proces nagenoeg hetzelfde verlopen als voor de neonatale hieprikscreening in Nederland. Alle hieprikschermen uit Caribisch Nederland zullen goed te identificeren moeten zijn en worden centraal geanalyseerd door het screeningslaboratorium van het RIVM. De verwerking van de gegevens, het communiceren van de uitslag en de eventuele verwijzing zullen centraal door (de medisch adviseur van) het RIVM regiokantoor West worden uitgevoerd.

Voor de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland is op hoofdlijnen de gewenste situatie per eiland beschreven. De situatie is óók voor Sint Maarten beschreven, omdat bijna alle geboortes van Saba en Sint Eustatius in het ziekenhuis van Sint Maarten plaatsvinden. Voor die delen van het primaire proces die volledig identiek zijn aan het proces in Nederland wordt verwezen naar het draaiboek. In de voorbereidingsfase zal het primaire proces gedetailleerd worden uitgewerkt in een draaiboek per eiland/gebied.

Taakverdeling

Op hoofdlijnen wordt de volgende taakverdeling voorgesteld voor de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland:

- opdrachtverlening en financiering van de screening door het ministerie van VWS – vanuit haar systeemverantwoordelijkheid voor de Publieke Gezondheid in Caribisch Nederland – en lokaal door de bestuurscolleges op elk van de drie eilanden;
- centrale regie op het bevolkingsonderzoek NHS door RIVM-CvB;
- adviseren door vertegenwoordigers van betrokken partijen via de programmacommissie NHS en door vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland;
- vertegenwoordigen van de belangen van burgers en patiënten via patiënten-/consumentenorganisaties in Europees Nederland en door vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland;
- regionale coördinatie van uitvoering en kwaliteitsborging door het RIVM-RCP/IOD-regiokantoor West;
- uitvoering screening door professionals aanwezig op elk van de drie eilanden;

- uitvoering van activiteiten in de zorg door professionals aanwezig op elk van de drie eilanden. Dit betreft met name de huisartsen en de kinderartsen (alleen op Bonaire en Sint Maarten) in samenspraak met collega's in Europees Nederland;
- bloedanalyse en kwaliteitsborging van de analyse van het hielprikbloed van pasgeborenen uit Caribisch Nederland door het RIVM-laboratorium.

Kwaliteitsborging, monitoring en evaluatie

In het voor Europees Nederland opgestelde draaiboek is de gewenste uitvoering van de hielprikscreening beschreven. Het is een richtinggevend kwaliteitsinstrument. Het is bedoeld om alle betrokken zorgverleners duidelijk te maken wie, welke taak en rol heeft binnen de keten van bevolkingsonderzoek en aansluitende zorg. Het bevordert een landelijk uniforme uitvoering.

In de voorbereidingsfase zal een draaiboek per eiland/gebied worden opgesteld, inclusief de kwaliteitseisen voor Caribisch Nederland. De voorgestelde kwaliteitsborging zal in de draaiboeken gedetailleerder worden uitgewerkt, zodat een goed systeem van externe kwaliteitsbewaking, monitoring en evaluatie kan worden opgezet.

Communicatie

In afstemming met professionals uit Caribisch Nederland zal in de voorbereidingsfase een plan van aanpak deskundigheidsbevordering worden opgesteld, teneinde een goede communicatie binnen en rond het bevolkingsonderzoek aldaar in te richten. Speciale aandacht is daarbij nodig voor goede voorlichting over de neonatale hielprikscreening die aansluit bij de doelgroep in Caribisch Nederland en de inrichting van het 'informed consent'.

9.5 Implementatie en financiën

Na een positief besluit tot invoering (en daarop volgende opdrachtverlening aan RIVM/CvB) door de minister van VWS kunnen drie fasen worden onderscheiden, namelijk voorbereiding invoering, gefaseerde invoering startend met Bonaire, en volledige uitvoering van het bevolkingsonderzoek als de neonatale hielprikscreening ook is ingevoerd op Saba en Sint Eustatius. Voor de voorbereiding van de invoering is minimaal 1 jaar nodig.

Bij de voorgestelde gefaseerde invoering wordt gestart met Bonaire omdat het logistieke proces eenvoudiger is en de aanwezige zorgvoorzieningen ter plaatse uitgebreider. In een tweede fase zal worden gestart met de invoering op Saba en Sint Eustatius. Gezien de complexere situatie door de verwevenheid met Sint Maarten (nagenoeg alle zwangeren bevallen in het ziekenhuis van Sint Maarten en voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up is men ook afhankelijk van voorzieningen op Sint Maarten) heeft dit meer voorbereidingstijd nodig.

Factoren die van groot belang zijn voor een succesvolle invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland zijn: prioritering van beschikbare zorg en commitment voor de uitvoering van de neonatale hielprikscreening (gezien het beperkt aantal zorgverleners en de hoge werkdruk), het goed kunnen beleggen van lokale taken en verantwoordelijkheden om daarmee de continuïteit en uniformiteit van de screening te waarborgen, de (blijvende) beschikbaarheid en tijdigheid van bevestigings-diagnostiek en follow-up van lokale laboratorium- en zorgvoorzieningen op Curaçao en Sint Maarten.

Mogelijke risico's in de voorbereidingsfase en tijdens de gefaseerde invoering betreffen logistiek en transport, negatieve beeldvorming in de media en eventueel gemiste kinderen (betrouwbaarheid registratie).

Er is een prognose van kosten van invoering en uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland opgesteld. De eenmalige kosten voor implementatie van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland worden geschat op circa € 3 ton over de periode 2013-2015. De jaarlijkse kosten voor uitvoering zoals nú opgenomen in de tarieven in Europees Nederland, worden geschat op circa € 40.000 voor lokale uitvoering en organisatiekosten. Dit is exclusief regiekosten door RIVM-CvB.

9.6 Advies

Deze uitvoeringstoets laat zien dat de invoering en uitvoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland mogelijk is. Als men uitgaat van hetzelfde pakket aandoeningen waarop wordt gescreend in Europees Nederland en er wordt gebruikgemaakt van de reeds bestaande infrastructuur in Europees Nederland van uitvoeringsorganisaties en laboratoria, en van de aanwezige expertise bij diverse beroepsgroepen, organisaties en professionals, kan voldaan worden aan de voorwaarden gesteld door de Gezondheidsraad betreffende de ziektes waarop wordt gescreend. De uitkomsten van het vooronderzoek hebben laten zien dat ook aan de overige voorwaarden betreffende de (tijdigheid en betrouwbaarheid van de) uitvoering, kwaliteitsbewaking en toegankelijkheid van behandeling en begeleiding kan worden voldaan. Er bestaat breed draagvlak onder professionals voor de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland.

Na volledige invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland zullen jaarlijks circa 250 pasgeborenen extra worden gescreend naast de circa 183.000 pasgeborenen in Europees Nederland. Hiermee wordt – tegen relatief geringe kosten – ook aan de pasgeborenen in Caribisch Nederland de mogelijkheid geboden ziektes op te sporen waarbij het tijdig inzetten van behandeling ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van het kind kan voorkómen of beperken.

Het CvB adviseert de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland in te richten volgens de taken en verantwoordelijkheden zoals beschreven in dit rapport. Voor de invoering adviseert het CvB een gefaseerde aanpak, waarbij wordt gestart met Bonaire waar het logistieke proces eenvoudiger is en de aanwezige zorgvoorzieningen uitgebreider. Mits tijdigheid en kwaliteit kunnen worden gegarandeerd kan voor bevestigingsdiagnostiek en follow-up eventueel worden gebruikgemaakt van voorzieningen op Curaçao. Beschikbare alternatieven hiervoor zijn Europees Nederland en eventueel Colombia. De mogelijkheden voor follow-up in Colombia moeten nader worden uitgezocht in verband met mogelijk contractuele verplichtingen van het zorgkantoor Bonaire. Follow-up in Colombia wordt echter door de kinderartsen in Europees Nederland niet ondersteund en wordt afgeraden. Het betreft immers zeldzame aandoeningen waarop in Colombia niet wordt gescreend en waarover geen expertise is opgebouwd.

In een tweede fase zal worden gestart met de invoering op Saba en Sint Eustatius. Gezien de complexere situatie door de verwevenheid met Sint Maarten (nagenoeg alle zwangeren bevallen in het ziekenhuis van Sint Maarten

en voor bevestigings-diagnostiek en follow-up is men ook afhankelijk van voorzieningen op Sint Maarten) heeft dit meer voorbereidingstijd nodig. De protocollen voor diagnostiek en behandeling van verwezen kinderen voor Saba, Sint Eustatius (en Sint Maarten) zullen zoveel mogelijk aansluiten op de protocollen zoals ontwikkeld voor Bonaire.

Een goede voorbereiding van de invoering van dit bevolkingsonderzoek is noodzakelijk om de kwaliteit van, én de deskundigheid noodzakelijk voor, de uitvoering van het bevolkingsonderzoek, de nadere diagnostiek en de zorg te kunnen garanderen.

Vanaf de start van het bevolkingsonderzoek zijn monitoring van de kwaliteit en continuïteit van het bevolkingsonderzoek en de aansluitende zorg van belang, om daarmee maximale gezondheidswinst te kunnen behalen.

Als randvoorwaarden voor invoering zijn de volgende punten essentieel:

- De in dit rapport genoemde activiteiten ter voorbereiding op de invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland moeten worden afgerond voordat kan worden gestart met de invoering.
- Na de beslissing tot invoering en de daarop volgende opdrachtverlening aan het RIVM-CvB is een voorbereidingsperiode van minimaal 1 jaar nodig om de activiteiten te kunnen uitvoeren en afronden.
- Van de bestuurscolleges in Caribisch Nederland wordt verwacht dat zij de implementatie van de neonatale hieprikscreening in hun gemeente ondersteunen (hieraan is reeds voldaan zie bijlage 14, 15 en 16) en dat zij prioritering in zorgverlening ter plaatse vastleggen in het beleid (gezien de beperkt beschikbare capaciteit). Voldoende capaciteit in de zorg is noodzakelijk om continuïteit en kwaliteit van de screening te waarborgen. Het aantal betrokken partijen in de voorbereidingsfase is groot en zorgverleners in Caribisch Nederland hebben te maken met een hoge werkdruk.
- Van de betrokken lokale beroepsgroepen wordt verwacht dat zij de voorgestelde noodzakelijke maatregelen treffen ten aanzien van registratie, uitvoer hieprikscreening, logistiek verzending, aansluiting op de zorg, voorlichting en deskundigheidsbevordering om een goede en tijdige invoer mogelijk te maken.
- Voor invoering van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland zijn wijzigingen in de bestaande wet- en regelgeving noodzakelijk.
- Van het ministerie van VWS, het Zorgkantoor in Caribisch Nederland en de betrokken beroepsgroepen wordt verwacht dat er vóór het starten met de invoering overeenstemming is bereikt over de te leveren zorg (of zorginkoop) die noodzakelijk is bij een afwijkende uitslag. Gezien de urgentie die is geboden bij een afwijkende uitslag en de noodzakelijke expertise, moet vooraf zijn vastgelegd wáár de patiënt naartoe wordt verwezen als dat niet in de regio zelf is (Nederland of Colombia).
- Het CvB moet in afstemming met professionals uit Caribisch Nederland een goede communicatie binnen en rond het bevolkingsonderzoek inrichten. Speciale aandacht is nodig voor goede voorlichting over de neonatale hieprikscreening die aansluit bij de doelgroep in Caribisch Nederland en de inrichting van het 'informed consent'.
- Een succesvolle invoer van de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland is mede afhankelijk van het draagvlak en de mogelijkheden om samenwerkingsafspraken te maken en/of contracten af te sluiten met betrokken zorginstellingen, laboratoria en professionals op Sint Maarten (in mindere mate geldt dit ook voor Curaçao).

Het belangrijkste effect van de invoering van de neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland is het – op verzoek van eilanden zelf – kunnen bieden van vergelijkbare preventieve zorg aan de pasgeborenen. Een bijkomend effect dat door partijen zelf wordt aangegeven, is dat het opzetten van de logistiek ten behoeve van hielprikscreening kan ondersteunen bij het verder versterken van de benodigde infrastructuur voor OGZ- en JGZ-taken.

Dankwoord

De totstandkoming van dit rapport was een uitdagend en verrassend traject. Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM heeft veel ervaring op het gebied van vernieuwing in een screeningsprogramma. Het onderzoeken van de mogelijkheden van een geografische uitbreiding van een screeningsprogramma richting de overzeese gebiedsdelen bracht nieuwe vragen met zich mee.

We zijn erg blij met de intensieve samenwerking die we hebben gehad met de contactpersonen uit Caribisch Nederland en Sint Maarten en de leden van de werkgroep uitvoeringstoets hielprik Caribisch Nederland binnen het RIVM. De maandelijkse conference calls met de beide groepen zorgden voor een goed overzicht van de lokale situatie op de eilanden. Het is door de frequente contacten ook daadwerkelijk een gezamenlijk rapport geworden. Joey van Slobbe van GGD Bonaire, Sharda Baboe van GGD Statia, Gina Boorsma van Saba Healthcare en Josien van Wijk van Youth Healthcare Sint Maarten, dank jullie wel voor jullie grote betrokkenheid!

Het referentielaboratorium, te weten Peter Schielen en Marelle Bouva, heeft essentiële informatie verzameld in haar vooronderzoek naar gegevens vanuit het Franse screeningsprogramma in het Caribisch gebied. Ook het pilotonderzoek met verzendingen van hielprikkaartjes vanuit Caribisch Nederland naar het screeningslaboratorium in Bilthoven heeft belangrijke informatie opgeleverd.

Gert Weijman gebruikte zijn kennis en ervaring als medisch adviseur in het Caribisch gebied om dit project tot een goed einde te kunnen brengen. Dit geldt ook voor Fiona van der Klis, die als RIVM projectleider van het Rijksvaccinatieprogramma in Caribisch Nederland ook haar kennis en ervaring deelde ten behoeve van dit onderzoek naar een mogelijke implementatie van de hielprikscreening aldaar.

Tijdens ons werkbezoek aan Caribisch Nederland zorgde Hans Derks vanuit GGD Den Haag voor een nuttige introductie ter plekke wat maakte dat we meteen een goede start konden maken. Ook de werksessie met lokale professionals op Bonaire was voor ons heel waardevol.

Maaïke Prins van het Ministerie van VWS willen we bedanken voor het gegeven vertrouwen bij deze opdracht en betrokkenheid en standvastigheid gedurende dit project.

De voorzitters van de Adviescommissies neonatale hielprikscreening van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde bedanken we voor hun advies ten aanzien van de diagnostiek en behandeling van kinderen die met een afwijkende screeningsuitslag zouden worden verwezen. De programma-commissie neonatale hielprikscreening en de werkgroep informatievoorziening en kwaliteit hebben geadviseerd op de concept versie van dit rapport.

Alle andere collega's van het RIVM willen wij bedanken voor het meedenken, meelesen en becommentariëren van eerdere concepten van dit rapport. Van hen willen we in het bijzonder Barbara Hoebee en Herma Vermeulen noemen, die gedurende het hele project nauw betrokken zijn geweest.

Ten slotte, onze speciale dank aan Ineke Swart, die het hele traject onvermoeibaar en altijd enthousiast ondersteund heeft.

Eugenie Dekkers, projectleider
Frithjofna Abbink, penvoerder

Afkortingen

Lijst met algemene afkortingen en begrippen

Actiz	Organisatie van zorgondernemers
Afwijkende uitslag	Er is sprake van een sterk afwijkende laboratoriumbevinding, die direct aanleiding geeft tot verwijzing
AWBZ	Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten
BES	Bonaire, Sint Eustatius en Saba
BPR	Agentschap Basisadministratie Persoonsgegevens en Reisdocumenten
BZK	Buitenlandse Zaken
CAS	Curaçao, Aruba en Sint Maarten
CN	Caribisch Nederland
Dragerschapuitslag	Er is sprake van een uitslag dragerschap, die aanleiding geeft tot verwijzing naar de huisarts
Dubieuze uitslag	Er is sprake van een licht afwijkende laboratoriumbevinding en daarom wordt een tweede hielprik aangevraagd
Fout-negatief	Een kind dat wel een ziekte heeft, maar dat op grond van de screeningsuitslagen niet voor verwijzing in aanmerking komt
Fout-positief	Een kind dat geen ziekte heeft, maar dat op grond van de screeningsuitslagen wel voor verwijzing in aanmerking komt
GBA	Gemeentelijke Basisadministratie
GR	Gezondheidsraad
Herhaalde eerste hielprik	Indien er sprake is van 'onvoldoende vulling' moet de hielprik worden herhaald. Om verwarring met de term 'tweede hielprik' te voorkomen, wordt gesproken van een herhaalde eerste hielprik
HPCL	High Pressure Liquid Chromatography
IGZ	Inspectie voor de Gezondheidszorg
Informed consent	Geïnformeerde toestemming

JGZ	Jeugdgezondheidszorg
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
Negatieve uitslag	Er is geen verdere actie nodig
NCFS	Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting
NHG	Nederlandse Huisartsen Genootschap
NHS	Neonatale hielprikscreening
NSCK	Nederlands SignaleringsCentrum Kindergeneeskunde
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
Onvoldoende vulling	Van onvoldoende vulling is sprake indien als op het filtreerpapier van een hielprikset te weinig of onbetrouwbaar bloed is verzameld
PIVA-V	Persoonsinformatievoorziening Nederlandse Antillen en Aruba, GBA CN
PNHS	Programmacommissie neonatale hielprikscreening
Prematuur voor NHS	Een kind dat te vroeg is geboren is (zwangerschapsduur van 36 weken of eerder) en dat een te laag geboortegewicht (2500 gram of lager) heeft.
RCN	Rijksdienst Caribisch Nederland
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
RIVM-CIb	Centrum voor Infectieziektebestrijding van het RIVM
RIVM-CvB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM
RIVM-IDS	Laboratorium voor Infectieziekten, Diagnostiek en Screening van het RIVM
RIVM-RCP/IOD	Regionale Coördinatie Programma's van het RIVM
Screeener	Degene die de hielprik uitvoert.
Screeningslaboratorium	Laboratorium dat het screeningsonderzoek uitvoert.
Setnummer	Uniek nummer dat voorkomt op beide delen van het hielprikset.

a Terme	Geboorte na een zwangerschapsduur van minimaal 36 weken en 1 dag ($\geq 36+1$)
THP	Tweede hielprik
Tijdigheid	De hielprik dient zo spoedig mogelijk na 72 uur na de geboorte te worden afgenomen en uiterlijk binnen 168 uur.
TNO KvL	TNO Kwaliteit van Leven
Tweede hielprik	Indien bij de eerste hielprik sprake is van een dubieuze uitslag wordt een tweede hielprik verricht.
Verloskundig hulpverlener	Hieronder wordt verstaan verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen, gynaecologen.
Vervolgonderzoek	Vervolgonderzoek bestaat uit een tweede hielprik of uit verwijzing naar een (gespecialiseerde) kinderarts.
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VKH	Verloskundig Hulpverlener
VKS	Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten
VSOP	Alliantie voor erfelijkheidsvraagstukken
VVAH	Vereniging van Verloskundig Actieve Huisartsen
VWS	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
WBO	Wet op het bevolkingsonderzoek
WBP	Wet bescherming persoonsgegevens
Wet BIG	Wet Beroepen in de Individuele Gezondheidszorg
WGBO	Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst
WK CZ	Wet klachtrecht cliënten zorgsector
ZN	Zorgverzekeraars Nederland
ZonMw	Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek en zorginnovatie

Lijst met afkortingen van ziektes

3-MCC	3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie
AGS	Adrenogenitaal syndroom
Alpha-thalassemie	Een over het algemeen mild verlopende thalassemie
Beta-thalassemie major	Ernstigste vorm van thalassemie
BIO	Biotinidase deficiëntie
C0-DEF	Carnitine deficiëntie
CF	Cystic Fibrosis
CH	Congenitale hypothyreoïdie
GA-I	Glutaaracidurie type 1
GAL	Galactosemie
HCY	Homocystinurie
HMG	HMG-CoAlyase deficiëntie
IVA	Isovaleriaan acidurie
LCHADD	Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie
MCD	Multipele CoA carboxylase deficiëntie
MCADD	Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie
MSUD	Maple syrup urine disease
PKU	Phenylketonurie
SZ	Sikkelcelziekte
Thalassemie	Een ziekte veroorzaakt door afwijkend hemoglobine
TYR-I	Tyrosinemie type I
VLCADD	Very long chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie

Bijlagen

Bijlage 1 :	Lijst met aandoeningen waarop wordt gescreend
Bijlage 2 :	Opdrachtbrief
Bijlage 3 :	Geraadpleegde organisaties en contactpersonen
Bijlage 4 :	Betrokken partijen
Bijlage 5 :	Projectstructuur
Bijlage 6 :	Criteria Wilson en Jungner
Bijlage 7 :	Beschikbare gegevens over de aandoeningen waarop wordt gescreend
Bijlage 8 :	Resultaten pilotonderzoek verzending hielprikkaarten uit Bonaire
Bijlage 9 :	Follow-up protocollen voor Bonaire voor CF
Bijlage 10 :	Follow-up protocollen voor Bonaire voor AGS/CH
Bijlage 11 :	Follow-up protocollen voor Bonaire voor metabole ziekten
Bijlage 12 :	Follow-up protocollen voor Bonaire voor SZC (inclusief dragerschap SCZ, α en β thalassemie)
Bijlage 13 :	Brief Sint Maarten
Bijlage 14 :	Brief Bonaire
Bijlage 15 :	Brief Sint Eustatius
Bijlage 16 :	Brief Saba

Bijlage 1: Lijst met aandoeningen waarop wordt gescreend

De volgende aandoeningen zitten vanaf 1 mei 2011 in het screeningsprogramma:

De schildklieraandoening:

- **Congenitale hypothyreoïdie (CH):** groep van aandoeningen, waarbij de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T4) maakt. CH is meestal blijvend en meestal niet erfelijk. Gebrek aan T4 op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Behandeling: levenslang dagelijks tabletten met thyroxine. Prevalentie: ongeveer 70-90 kinderen per jaar.

De bijnieraandoening:

- **Adrenogenitaal syndroom (AGS):** erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijnieren, met als gevolg water- en zouthuishoudingsproblemen. Behandeling: levenslang innemen van cortisol preparaten en andere aanvullende medicijnen. Prevalentie: ongeveer 15 – 20 kinderen per jaar.

De stofwisselingsaandoeningen:

- **Biotinidase deficiëntie (BOI):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine (vitamine H) wordt gemaakt met als gevolg huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen. Behandeling: levenslang met vitamine H. Prevalentie: ongeveer 2 kinderen per jaar.
- **Galactosemie (GAL):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van melksuiker, lactose) onvoldoende wordt afgebroken. Lactose zit in moedermelk en in veel voedingsproducten voor zuigelingen. Leidt tot ernstige geelzucht, infectie, oogziekte staar en overlijden. Behandeling: levenslang streng galactosebeperkt dieet. Prevalentie: ongeveer zes kinderen per jaar.
- **Glutaar acidurie type I (GA-I):** erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Kan leiden tot hersen-beschadiging. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat' en medicijnen. Prevalentie: ongeveer één kindje per jaar.
- **HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en een tekort aan energie ontstaat. Kan leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten. Prevalentie: in Nederland onbekend.
- **Tijdelijk opgeschort: Homocystinurie (HCY):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van het aminozuur homocysteïne verstoord is. Leidt tot oogafwijkingen, schade aan bloedvaten, trombose, longemboliën en ernstige ontwikkelingsachterstand. Behandeling: levenslange toediening van medicijnen, waaronder vitamine B6 en betaïne en/of eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat'. Prevalentie: ongeveer één tot twee kinderen per jaar.
- **Isovaleriaan acidurie (IVA):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Leidt tot overgeven,

bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstanden en overlijden.

Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet, 'aminozurenpreparaat' en medicijnen. Prevalentie: ongeveer drie kinderen per jaar.

- **Maple syrup urine disease (MSUD):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden. Behandeling: levenslang eiwitarm dieet en een 'aminozurenpreparaat'. Prevalentie: ongeveer één kindje per jaar.
- **Phenylketonurie (PKU):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine niet wordt afgebroken. Leidt tot ernstige ontwikkelingsachterstand. Behandeling: levenslang streng eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat'. Prevalentie: ongeveer 10 tot 15 kinderen per jaar.
- **3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC):** Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstanden en bewustzijnsverlies. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet, aangevuld met voedingssupplementen. Prevalentie: in Nederland onbekend.
- **Tyrosinemie type 1 (TYR-I):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine niet goed wordt afgebroken. Kan leiden tot falen van lever, nierproblemen, zenuwaandoeningen en leverkanker, overlijden. Prevalentie: Ongeveer twee kinderen per jaar.
- **Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen en kaalheid. Behandeling: levenslange toediening van vitamine H, soms aangevuld met (licht) eiwitbeperkt dieet. Prevalentie: in Nederland onbekend.
- **Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Problemen ontstaan bij enige tijd niets of weinig eten. Kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies, en ook tot spier- en hartspierproblemen. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, strak voedingsschema, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten. Prevalentie: in Nederland onbekend.
- **Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD):** erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten. Het kind wordt slap, suf en kan bewustzijn verliezen. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten. Prevalentie: ongeveer 15 tot 17 kinderen per jaar.
- **Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD):** erfelijke stofwisselings-ziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Problemen ontstaan bij enige tijd niets of weinig eten. Kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies als ook spier- en hartspierproblemen. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt. Prevalentie: in Nederland onbekend.

De bloedaandoeningen:

- **Sikkelcelziekte (SZ):** erfelijke afwijking aan hemoglobine; bij een lage zuurstofspanning leidt dit tot vormafwijkingen aan rode bloedcellen, waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken. Gevolg is hevige botpijn

en infarctering van organen (hersenen- en longinfarct) en verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt. Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede. Behandeling: pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica. Soms zijn bloedtransfusies nodig. Prevalentie: ongeveer 30 kinderen per jaar.

- **Thalassemie:** erfelijke afwijking van hemoglobine waardoor bloedarmoede ontstaat. Er zijn verschillende soorten en ook de ernst van de aandoening kan sterk variëren. Door de screening op sikkelcelziekte worden ook kinderen met thalassemie ontdekt. Behandeling: het geven van foliumzuur en bloedtransfusies. Prevalentie: ernstige beta thalassemie: gemiddeld 3 kinderen per jaar, ernstige alfa thalassemie: gemiddeld 2 kinderen per jaar.

In het geval van sikkelcelziekte worden ouders (indien zij dit wensen) geïnformeerd of het kind drager (maar niet aangedaan) is van de ziekte.

Longaandoening:

- **Cystic Fibrosis (CF of taaislijmziekte):** erfelijke aandoening waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt gemaakt dan normaal. Prevalentie: ongeveer 36 kinderen per jaar.

Bijlage 2: Opdracht uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland



Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Aan de Directeur-Generaal van het
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
de heer prof. dr. A.N. van der Zande
Postbus 1
3720 BA Bilthoven

RIVM 349/12 DG

10 JUL 2012

CC. *Boel cochinho*
Lees Mann
Fiona La Klis

Datum - 9 JUL 2012
Betreft aanvullende opdracht uitvoeringstoets hieprikscreening
Caribisch Nederland

**Directie Publieke
Gezondheid**
Openbare Gezondheidszorg

Bezoekadres:
Parnassusplein 5
2511 VX Den Haag
T 070 340 79 11
F 070 340 78 34
www.rijksoverheid.nl

Inlichtingen bij
drs. M.S. Prins
senior beleidsmedewerker
T 070-3407339
m.prins@minvws.nl

Kenmerk
PG/OGZ/3121368

Bijlage(n)

Correspondentie uitsluitend
richten aan het retouradres
met vermelding van de datum
en het kenmerk van deze
brief.

Geachte heer Van der Zande,

De door u ingediende offerte d.d. 30 mei 2012, inzake 'Plan van aanpak uitvoeringstoets hieprikscreening op Caribisch Nederland', is door mij beoordeeld.

Met de in de offerte beschreven werkzaamheden en de hiervoor opgenomen vergoedingen ga ik akkoord. Als gevolg hiervan verstrek ik u de opdracht om de werkzaamheden, zoals beschreven in uw offerte, uit te voeren. De totale vergoeding die ik u hiervoor in het vooruitzicht stel bedraagt € 45.004 (zegge vijfenveertigduizend en vier euro), verdeeld over 2012 (€ 35.004) en 2013 (€ 10.000). Dit bedrag zal aanvullend worden toegevoegd aan het budget van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB).

De opdracht eindigt op 1 april 2013. Ik verwacht dan, zoals afgesproken met het CvB, de uitvoeringstoets hieprikscreening Caribisch Nederland opgeleverd te krijgen.

Ik verzoek u conform de afspraken opdrachtgever-opdrachtnemer over de voortgang van deze opdracht te rapporteren in de eerstvolgende voortgangsrapportage over de programma's. Ook de overige afspraken opdrachtgever-opdrachtnemer zijn van toepassing.

Uw contactpersoon voor deze opdracht is Maaïke Prins (m.prins@minvws.nl, tel. 070-340 7339).

Hoogachtend,
de Directeur-Generaal Volksgezondheid,



6-7 p. bvg

drs. P.H.A.M. Huijts

Bijlage 3: Geraadpleegde organisaties en contactpersonen

Conference call werkgroep	Naam lid	Functie
RIVM-CvB	Mw. E.H.B.M. Dekkers	Programmacoördinator NHS, Voorzitter en Secretaris
RIVM-CvB	Mw. F. Abbink	Programmacoördinator PSIE
RIVM-RCP Zuid-West	Dhr. J.G. Weijman	Medisch adviseur RCP
RIVM-IDS	Dhr. P. Schielen	Hoofd referentie laboratorium
GGD Bonaire	Dhr. J. Van Slobbe	Beleidsadviseur Infectieziektenbestrijding
Saba Healthcare Foundation	Mw. G. Boorsma	Huisarts/Verantwoordelijke JGZ
Saba Healthcare Foundation	Mw. J. Blaauboer	Huisarts/MD SHCF
GGD Sint Eustatius/ Sint Eustatius Healthcare Foundation	Mw. S. Baboe-Kalpoë	Huisarts
Youth Healt Care, CPS sectie Sint Maarten	Mw. J. Van Wijk	Jeugdarts KNMG
RIVM werkgroep	Naam lid	Functie
RIVM-CvB	Mw. E.H.B.M. Dekkers	Programmacoördinator NHS, Voorzitter
RIVM-CvB	Mw. F. Abbink	Programmacoördinator PSIE
RICM-RCP/IOD	Dhr. P.A.A.M. de Hoogh	Senior Beleidsadviseur RVP
RIVM-RCP/IOD	Mw. M. Jansen	Beleidsmedewerker
RIVM-IDS	Mw. F. van der Klis	Projectleider
RIVM-RCP/IOD	Dhr. A. Musters	Informatiemanager
RIVM-IDS	Dhr. P. Schielen	Hoofd referentie laboratorium
RIVM-RCP Zuid-West	Dhr. J.G. van der Voorn	Regiomanager RCP
RIVM-RCP Zuid-West	Dhr. J.G. Weijman	Medisch adviseur RCP
Contacten Caribisch Nederland	Naam	Functie
(Werkbezoek) Bonaire		
GGD Bonaire, afdeling PG	Dhr. J. Van Slobbe	Beleidsadviseur Infectieziektenbestrijding
GGD Bonaire, Afdeling PG	Mw. A. Jansen	Hoofd afdeling PG
Laboratorium Fundashion Mariadal	Dhr. R. Leblanc	Hoofd, Klinisch chemicus
Openbaar Lichaam	Mw. S. Serfilia	Gedeputeerde
Directie Samenleving en Zorg	Mw. R. Hoes	Directeur
Fundashion Mariadal	Dhr. Frans	Voorzitter Raad van Bestuur
Fundashion Mariadal	Mw. H. van Laerhoven	Kinderarts
Fundashion Mariadal	Mw. M. Rovekamp	Kinderarts
BONLAB	Dhr. Dortalina	Directeur
Centrum Jeugd en Gezin, CB	Mw. S. Pourier	CB arts
Centrum Jeugd en Gezin, CB	Mw. C. Leonora	Coördinator CB
Fundashion Mariadal	Mw. L. Lont	Klinisch verloskundige
--	Mw. M. Godjoepowirio	Verloskundige

Saba		
Saba Healthcare Foundation	Mw. G. Boorsma	Huisarts/Verantwoordelijke JGZ
Saba Healthcare Foundation	Mw. J. Blaauboer	Huisarts/MD SHCF
Sint Eustatius		
GGD Sint Eustatius/ Sint Eustatius Healthcare Foundation	Mw. S. Baboe-Kalpoe	Huisarts
GGD Sint Eustatius/ Sint Eustatius Healthcare Foundation	Mw. C. Jack Roosberg	Hoofd OGZ, Directeur Maatschappij en Welzijn
Sint Maarten		
Youth Healt Care, CPS sectie Sint Maarten	Mw. J. Van Wijk	Jeugdarts KNMG
SXM Sint Maarten	Dhr. P. Offringa	Kinderarts
SLS Sint Maarten	Dhr. Ponce Ceasar	Medisch Microbioloog
SLS Sint Maarten	Dhr. H. Booi	Directeur
Aruba		
JGZ	Dhr. J. Hubert	JGZ arts
Curacao		
Ministerie GMN	Mw. H. Hooikaas	Jeugdarts
GGD	Dhr. I. Gerstenbluth	epidemioloog
Sint Elisabeth Hospitaal	Dhr. M. Manshande	Chef de Clinique, kinderarts
Programmacommissie NHS	Naam lid	Functie
VUmc	Mw. M.C. Cornel	Voorzitter programmacommissie
RIVM-CvB	Mw. E.H.B.M. Dekkers	Programmacoördinator NHS, Secretaris
RIVM-IDS	Dhr. P. Schielen	Hoofd referentie laboratorium
RIVM-RCP/IOD	Mw. M. Jansen	Beleidsmedewerker
VKS	Mw. H. Meutgeert	Directeur
TNO-KvL	Dhr. P.H. Verkerk	Sectorhoofd
VSOP	Dhr. C. Oosterwijk	Directeur
UMCG	Dhr. F.J. van Spronsen	Kinderarts
Actiz	Mw. I. Steinbuch	Adviseur jeugd
UMCU	Mw. M.G.M. de Sain – van der Velden	Klinisch Biochemisch geneticus
UMCU	Mw. G. Visser	Kinderarts
NCJ	Mw. B. Carmiggelt	Adviseur
AMC	Mw. M. Peters	Kinderarts
RICM-CvB	Mw. H. Vermeulen	Senior programma medewerker
--	Mw. J.E. Dankert – Roelse	Kinderarts
UMCU	Mw. L. Christiaens	Gynaecoloog
AMC	Dhr. A.S.P van Trotsenburg	Kinderarts
UMCN	Mw. H. Claahsen – van der Grinten	Kinderarts
VUMC	Dhr. H.J. Blom	Biochemicus
VKGN	Dhr. F. Petrij	Klinisch Chemicus

RIVM-CvB	Mw. A. Meuwese – Jongejeugd	Programmacoördinator Gehoorscreening
RIVM-LCI	Mw. M.J.W. Oey	Medisch adviseur
RIVM-LCI	Mw. Y.H.H.M. Wijnands	Medisch adviseur
KNOV	Dhr. P.E. Buisman	Hoofd team belangenbehartiging
RIVM-CvB	Dhr. A.J.J. Lock	Medisch adviseur
RIVM-CvB	Dhr. J.A. van Delden	Financieel adviseur
RIVM-CvB	Mw. L. Grievink	Adviseur
Ministerie VWS	Mw. M.S. Prins	Senior beleidsmedewerker
IGZ	Mw. E. van Eijk	Inspecteur
KNOV	Mw. A. Wils	Beleidsmedewerker
Werkgroep kwaliteit	Naam lid	Functie
VUmc	Mw. M.C. Cornel	Voorzitter
RIVM-CvB	Mw. E.H.B.M. Dekkers	Programmacoördinator NHS, Secretaris
RIVM-CvB	Mw. H. Vermeulen	Senior programma medewerker
AMC/UvA	Mw. A.M Bosch	Kinderarts metabole ziekten
NCJ	Mw. B. Carmiggelt	adviseur
UMCN	Mw. H. Claahsen-van der Grindten	Kinderarts endocrinoloog
--	Mw. J.E. Dankert	Kinderlongarts
RIVM-RCP/IOD	Mw. M. Jansen	Accountmanager hielprik
RIVM-LCI	Mw. M.J.W. Oey	Medisch adviseur
VSOP	Dhr. C. Oosterwijk	Directeur
AMC	Mw. M. Peters	Kinderarts hematoloog
RIVM-IDS	Dhr. P. Schielen	Hoofd Referentielaboratorium
UMCG	Dhr. F.J. van Spronsen	Kinderarts metabole ziekten
Actiz	Mw. I. Steinbuch	Adviseur Jeugd
AMC	Dhr. A.S.P. van Trotsenburg	Kinderarts endocrinoloog
TNO-KvL	Dhr. P. Verkerk	Epidemioloog
UMCU	Mw. G. Visser	Kinderarts metabole ziekten
RIVM-LCI	Mw. Y. Wijnands	Medisch adviseur

Bijlage 4: Betrokken partijen

Bij het opstellen van de uitvoeringstoets zijn de volgende partijen betrokken:

Vanuit Europees Nederland:

Actiz	Organisatie van zorgondernemers
Erfocentrum	Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie
GGD Den Haag	Gemeentelijke Gezondheidsdienst Den Haag
RIVM/LCI	RIVM, afdeling Landelijke Coördinatie Infectieziektenbestrijding
RIVM/IDS	RIVM, centrum Infectieziekten Diagnostiek en Screening (voorheen LIS)
RIVM-RCP/IOD	RIVM, Regionale Coördinatie Programma's
KNOV	Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde : Adviescommissie NHS sikkelcelziekte Adviescommissie NHS metabole ziekten Adviescommissie NHS cystic fibrosis Adviescommissie NHS adrenogenitaal syndroom /congenitale hypothyreoïdie
NVOG	Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie
TNO (Leiden)	Instituut voor Toegepast Natuurwetenschappelijk Onderzoek
VVAH	Vereniging voor Verloskundig Actieve Huisartsen Nederland
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VKS	Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder en Patientenorganisaties voor zeldzame en genetische aandoeningen
VUMC	Universitair Medisch Centrum Vrije Universiteit, afdeling community genetics

Vanuit Caribisch Nederland:

Bonaire:	GGD Bonaire Bestuur Bonaire ziekenhuis Fundashion Mariadal Afdeling Kindergeneeskunde ziekenhuis Fundashion Mariadal Laboratorium Bonaire Fundashion Mariadal Centrum Jeugd & Gezin (+consultatieburo) Afdeling Burgerzaken Zorgkantoor
St. Eustatius:	GGD Sint Eustatius Queen Beatrix Medical Center (QBMC) inclusief laboratorium Afdeling Burgerzaken
Saba:	Saba Healthcare Foundation Laboratorium
St. Maarten:	Afdeling kindergeneeskunde, ziekenhuis Sint Maarten CPS-sectie Youth Healthcare Afdeling Burgerzaken

Bijlage 5: Projectstructuur

De betrokkenheid van partijen is vormgegeven door het inrichten van een RIVM werkgroep Uitvoeringstoets Caribisch Nederland naast de al bestaande programmastructuur (zie schema) in Europees Nederland. Verder heeft regulier overleg plaatsgevonden met contactpersonen uit het Caribisch gebied door middel van conference calls.

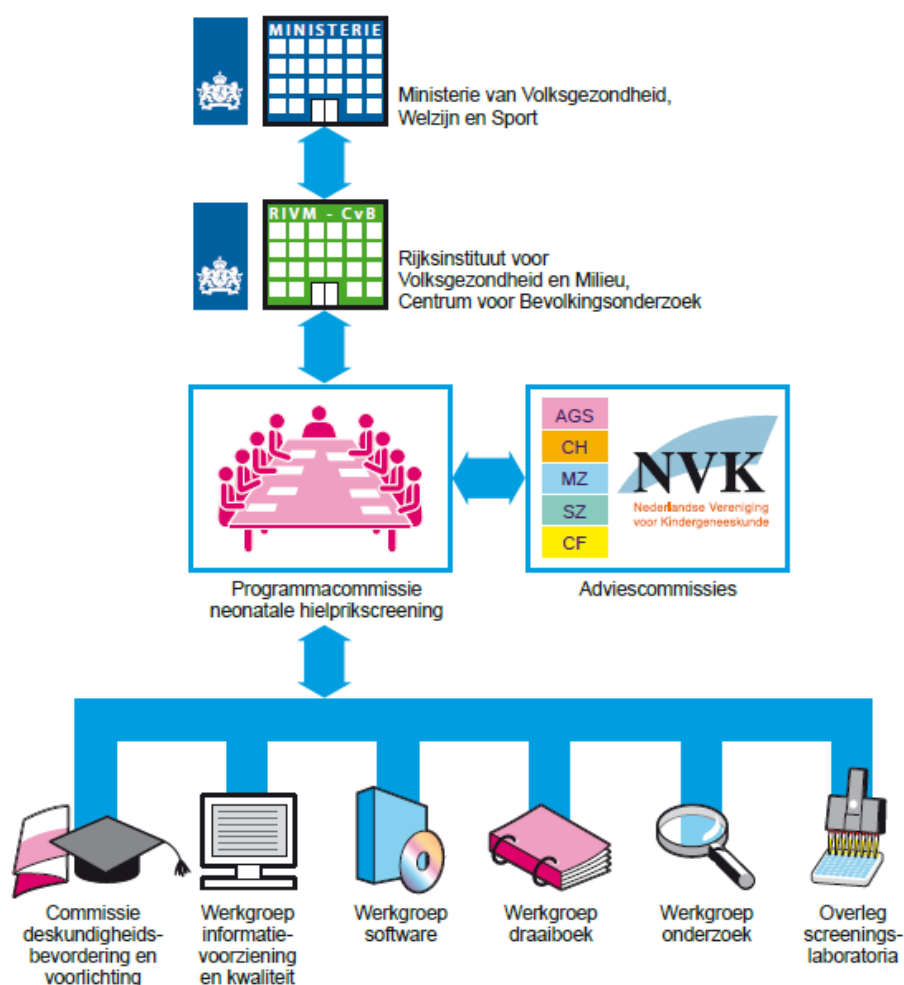
- *RIVM Werkgroep uitvoeringstoets NHS Caribisch Nederland*
De RIVM werkgroep is sinds september 2012 maandelijks bijeen geweest om de verschillende onderdelen van de uitvoeringstoets te bespreken o.a. het primaire proces van het voorgestelde bevolkingsonderzoek in Caribisch Nederland en de financiering.
- *Regulier overleg vertegenwoordigers uit Caribisch Nederland*
Onder voorzitterschap van CvB hebben er maandelijks conference calls plaatsgevonden met de contactpersonen uit Caribisch Nederland en Sint Maarten en een afvaardiging van de RIVM Werkgroep uitvoeringstoets. Tijdens deze conference calls is er gesproken over het primaire proces en de financiering van het voorgestelde bevolkingsonderzoek in Caribisch Nederland. Daarnaast is de lokale organisatie van het bevolkingsonderzoek bediscussieerd. Van de conference calls zijn verslagen gemaakt welke zijn vastgesteld en verspreid onder de deelnemers.

Reeds bestaande commissies en werkgroepen in Nederland zijn in de periode van september 2012 tot en met april 2013 regelmatig bij elkaar gekomen. Het betreft de volgende werkgroepen:

- *Werkgroep informatievoorziening en kwaliteit NHS (WIKNHS)*
In deze werkgroep zijn de kwaliteitseisen van het voorgestelde bevolkingsonderzoek besproken voor zoverre hierin aanpassingen gedaan moeten worden voor Caribisch Nederland. Ook het vorm te geven kwaliteitsbeleid, monitoring en evaluatie zijn aan bod gekomen.
- *Commissie deskundigheidsbevordering NHS (CDNHS)*
De CDNHS is betrokken geweest bij het aanpassen van bestaande communicatiemiddelen voor Europees Nederland en het opstellen van de belangrijkste communicatieboodschappen aan de doelgroep van het voorgestelde bevolkingsonderzoek en de betrokken professionals in Caribisch Nederland.
- *Programmacommissie neonatale hieprikscreening (PNHS)*
De bestaande programmacommissie neonatale hieprikscreening adviseert het CvB over de huidige uitvoering van het bevolkingsonderzoek en signaleert aspecten aangaande de kwaliteit van aansluitende zorg. Tijdens de uitvoeringstoets heeft de programmacommissie, op basis van de ingebrachte hoofdstukken en de adviezen van de werkgroepen, het CvB geadviseerd. Het CvB heeft dit advies meegewogen bij het definitief opstellen van de hoofdstukken van de uitvoeringstoets.

- Adviescommissie neonatale hieprikscreening/NVK**
 Het bestuur van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) heeft de volgende adviescommissies voor de neonatale hieprikscreening ingesteld: Adviescommissie CH, Adviescommissie AGS, Adviescommissie Metabole Ziekten (MZ), Adviescommissie Sikkelcelziekte (SIKK) en Adviescommissie Cystic Fibrosis (CF). Deze commissies adviseren ook de Programmacommissie, en zijn verantwoordelijk voor het opstellen van de richtlijnen voor de diagnostiek en behandeling.

PROGRAMMASTRUCTUUR NEONATALE HIEPRIKSCREENING



Figuur 7: Bestaande programmastructuur NHS in Nederland

De uitgangspunten van de uitvoeringstoets zijn gepresenteerd in de programmacommissie NHS van 22 november 2012. Op basis van informatie en voorstellen uit de werkgroepen en de conference calls is de uitvoeringstoets opgesteld door het CvB. Na advies door de Werkgroep Informatievoorziening & Kwaliteit en de Commissie Deskundigheidsbevordering en Voorlichting, is de concept uitvoeringstoets besproken in de programmacommissie NHS.

De leden van de programmacommissie nemen deel op persoonlijke titel. De leden van de werkgroepen nemen deel namens hun achterban.

Bijlage 6: Criteria Wilson en Jungner

Criteria van Wilson en Jungner

Voor het zinvol zijn van screening is het noodzakelijk dat er aan de Criteria van Wilson en Jungner wordt voldaan.

De tien voorwaarden van Wilson en Jungner:

Voorwaarden ten aanzien van ziekte

- 1 De ziekte in kwestie vormt een belangrijk gezondheidsprobleem
- 2 Het natuurlijk beloop van de ziekte is bekend
- 3 Er bestaat een algemeen aanvaarde behandelwijze
- 4 Er is sprake van een herkenbare presymptomatische fase, die zich effectiever laat beïnvloeden dan de symptomatische fase van de ziekte
- 5 Voorzieningen voor het stellen van de diagnose en voor de behandeling zijn aanwezig

Voorwaarden ten aanzien van de screeningsprocedure

- 6 De voor de screening gebruikte methode is effectief
- 7 De procedure is acceptabel voor de te screenen populatie
- 8 Het is duidelijk wie behandeld moet worden
- 9 De procedure is efficiënt gezien de te maken kosten
- 10 De aangeboden voorziening is structureel

Referentie: Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Public Health Papers nr 34. Geneva: WHO, 1968.

Bijlage 7: Gegevens over het vóórkomen van aandoeningen waarop wordt gescreend

Aandoening	prevalentie NL ¹	prevalentie CN en omgeving	Bonaire ⁸
Schildklieraandoeningen			
CH	1/3.200	1/15.000 ² - 1/2.500 ³ - 1-5/10.000 ⁵ 1/13.000 ⁶ - 1/14.000 ⁷	0
Bijnieraandoeningen			
AGS	1/12.000	1/15.000 ² 1/8.000 ⁶ - 1/10.000 ⁷	--
Metabole ziekten			
PKU	1/18.000	1/50.000 ² - 1/35.000 ⁴ - 1/100.000 ⁵ 1/19.000 ⁶ - 1/36.000 ⁷	0
BIOT	1/80.000-129.000		
GAL	1/33.000-50.000	1/11.000 ⁵	
GA-1	1/30.000-100.000		
IVA	1/62.000-65.000		
MSUD	1/185.000-200.000		
MCADD	1/14.000		
LCHADD	1/250.000		
VLCADD	1/250.000		
TYR-1	1/120.000-250.000		
HMG	--		
MCD	--		
3-MCC	--		
Bloedaandoeningen			
HbP	1/1.000 *	1/300 ²	
- SZ		1/300 ⁶ - 1/300 ⁷	1/200
- Thalassemie			
Longaandoeningen			
CF	1 in 3.600	1/6.500 ²	
* niet westerse populatie Bronnen : ¹ Gezondheidsraad. Neonatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2005/11 ¹ Gastcollege van Maldegem 28 juni 2007 ² Dr. Jean-Louis Perignon, Biomedisch laboratorium Institut Pasteur, Parijs ³ Marcela Vela-Amieva, et al., Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. salud pública de méxico / vol.46, no.2, marzo-abril de 2004 ⁴ Salete do Rocio Cavassin Brandalízea, Dina Czeresniab. Evaluation of the program for prevention and health promotion in phenylketonuria patients in Brazil. Rev Saude Publica 2004; 38(2) ⁵ Data Dr. I Gertsenbluth, Epidemiology and Research Unit Curaçao, literature search for prevalence among black population ⁶ Dr. Izzy Gerstenbluth : data Martinique ⁷ Dr. Izzy Gerstenbluth : data Guadeloupe ⁸ Resultaten van ruim 1 jaar screenen op CH, PKU, SZ. Voor G6PD werden circa 5 kinderen in dat jaar gevonden, dit betekent 1/40.			

Bijlage 8: Resultaten pilotonderzoek verzending hielprikkaarten uit Bonaire

Introductie

Uit de literatuur is bekend dat transporttijd en warmte en vochtigheid tijdens transport invloed kunnen hebben op diverse screeningsmarkers van het Nederlandse hielprikprogramma.¹ Voor de uitvoeringstoets “hielprik in Caribisch Nederland (CN)” is de verwachting dat de transporttijd langer en de luchtvochtigheid en temperatuur hoger zijn dan in continentaal Nederland. Daarom is in deze korte pilotstudie met de verzending van hielprikmateriaal van Bonaire naar Nederland zoveel mogelijk informatie verkregen over de praktische mogelijkheden, doorlooptijden, betrouwbaarheid en traceerbaarheid van het hielprikmateriaal. Omdat verzending per koerier op voorhand te prijzig was om daadwerkelijk tijdens reguliere screening vanaf CN te gebruiken is deze optie in dit pilot-onderzoek niet onderzocht. Zowel verzending naar het antwoordnummer van de hielprikscreening als naar het postbusnummer is beoordeeld.

Materiaal

Voor deze studie werd materiaal van het 2nd ISNS kwaliteitsprogramma gebruikt. Dat materiaal bestaat uit filterpapierkaarten met 2 keer 6 bloedvlekken met verschillende (bekende) concentraties van 17 hydroxy-progesteron (OHP), Thyroid-stimulerend hormoon (TSH), fenylalanine (Phe), thyroid binding globulin (TBG) en galactose. In de reguliere bruine “hielprik” enveloppen werden 2 zakjes met elk één vlek concentratie 5 en één vlek concentratie 6 verpakt. Slechts in één van deze zakjes zit een droogzakje (silica-gel). Op de envelop is een sticker geplakt waarop genoteerd kan worden wanneer de envelop op Bonaire uit de vriezer is gehaald, wanneer de envelop ter verzending is aangeboden en wanneer de envelop in Nederland op het lab is gearriveerd (zie figuur 1).

De 40 enveloppen werden op droogijs van Nederland naar Bonaire gestuurd. Verder worden de enveloppen bij -20°C bewaard voordat de envelop retour naar Nederland wordt gestuurd.

Methode

Tussen 18 februari en 11 april 2013 werd op werkdagen één envelop met de reguliere post naar Nederland verzonden. Voordat de envelop aan de post wordt aangeboden wordt een scan van de envelop naar Nederland gemaild. De enveloppen 1 t/m 10 worden gedurende de eerste weken verstuurd. Deze enveloppen zijn geadresseerd aan het postbusadres. Verzending van de enveloppen 11 t/m 40 starten gelijktijdig, maar deze enveloppen zijn geadresseerd aan het antwoordnummer van de hielprikscreening. Bij aankomst in Nederland werden de enveloppen bij -20 graden opgeslagen. Nadat alle kaarten in Nederland waren aangekomen werden de analyses in één run geanalyseerd (om inter-assay variatie uit te sluiten). Als controle werden kaarten geanalyseerd van het 2nd ISNS kwaliteitsprogramma, die gedurende het experiment opgeslagen waren bij -20 graden bij het RIVM.

Beoordeeld werden de transporttijd, en de concentraties van OHP, TSH, Phe, GALT enzym en totaal galactose (TGAL), C0 en C2, biotinidase (BIOT), immunoreactieve trypsinogen (IRT), pancreatic-associated protein (PAP) uitgedrukt als percentage van de concentraties in de controlemonsters. Voor de TBG metingen zijn geen controle-concentraties bepaald maar zijn de TBG concentraties met en zonder droogzout met elkaar vergeleken. Tot slot zijn de hemoglobine-patronen in de bloedvlekken bepaald.

Resultaten

Reistijd

De verzendingen naar het antwoordnummer en het postbusnummer kwamen meestal op dezelfde dag binnen. De zendingen naar het antwoordnummer waren echter 's ochtends beschikbaar voor analyse, die naar het postbusnummer pas later op de dag. Wanneer een envelop op maandag verzonden werd was de envelop gemiddeld 7 dagen onderweg. Bij verzending op vrijdag was dit gemiddeld 9 dagen. Bij verzending op de overige werkdagen was de gemiddelde reistijd 6 dagen (zie figuur 2). Er was afgesproken dat er dagelijks een envelop verstuurd zou worden en dat in alle gevallen voor verzending een scan via de email opgestuurd zou worden. Tijdens de vakantie van de contactpersoon is dit niet gebeurd.

De vergelijking van de concentraties van de verschillende biomarkers, in relatie tot transporttijd en vervoer met droogzout, staan weergegeven in figuur 3 t/m 15.

De resultaten van de TBG bepaling (figuur 3) laten zien dat er geen verschil is tussen transport met en zonder droogzout. De verhouding van TBG concentraties mét en zonder droogzout ligt tussen de 0.8 en 1.2.

Resultaten van de meting van de andere aminozuren dan Phe (figuur 9) en andere acylcarnitines dan C0 (figuur 10) en C2 (figuur 11) zijn hier niet weergegeven. Die resultaten waren vergelijkbaar met die voor Phe, C0 en C2.

Voor bijna alle markers geldt dat de recovery (dus; de concentratie) van de biomarkers afneemt bij een langere transporttijd (alleen voor OHP, IRT en PAP is er geen groot verschil). Voor een aantal biomarkers is dat effect minder groot indien er droogzout gebruikt wordt.

Bij de hemoglobinepatronen is de totale oppervlakte van de pieken lager en het percentage van de FAST piek hoger (figuur 6 en 7-beide een maat voor degradatie van hemoglobine) wanneer er geen droogzout wordt gebruikt. Bij GALT (figuur 4) en TGAL (figuur 5) neemt de recovery sterker af bij een langere reistijd wanneer er geen droogzout werd.

Discussie

Reistijd

Voor GALT en TGAL en de hemoglobinepathie-gerelateerde biomarkers zijn gevoelig voor ongunstige transport-omstandigheden (langer transporttijd, hoge luchtvochtigheid en temperatuur). Daarom is het belangrijk dat de verzendtijd zo kort mogelijk is. Om de kwaliteit zo optimaal mogelijk te houden wordt verzending op vrijdag afgeraden. Het is dan beter om de hielprik eerder af te nemen (rekening houdend met de toegestane termijnen) en op donderdag te verzenden, de hielprik later af te nemen en op maandag te verzenden of de hielprik wel op dezelfde dag af te nemen, maar gekoeld te bewaren en pas op maandag te verzenden. Omdat er ook relatief korte transporttijden waargenomen zijn (3-5 dagen) wordt geadviseerd nader onderzoek te doen naar volledige optimalisatie van de transportketen waarbij alle bronnen van vertraging geïdentificeerd dienen te worden.

Traceerbaarheid

Tijdens de vakantie van de contactpersoon is de dagelijkse verzending en het per email opsturen van een scan van de enveloppe niet gebeurd. Daardoor duurde de studie langer. Wanneer er gestart wordt met de screening moet bij de personen die het materiaal verzenden, duidelijk zijn dat ook de email belangrijk is en dat elke dag later versturen voor het kind cruciaal kan zijn. De datum waarop de hielprik verstuurd wordt geldt als nulpunt voor de opvolging van een ontbrekend monster. Wanneer de hielprik na een bepaalde periode nog niet op het lab is ontvangen moet er een herhaalde eerste hielprik aangevraagd worden om het proces niet te veel te vertragen.

Kwaliteit van het monstermateriaal na verzending

Resultaten van dit pilotonderzoek laten zien dat bij een transporttijd tot ongeveer 7 dagen de concentraties van de verschillende biomarkers nog redelijk onveranderd zijn. Voor sommige parameters geldt echter dat zij zeer kwetsbaar zijn bij ongunstige transportomstandigheden.

Adam et al¹ melden in 2011 grote invloed van verhoogde temperatuur en verhoogde/verlaagde luchtvochtigheid. Zo zagen zij 10 keer hogere degradatie van T4 bij een hoge luchtvochtigheid dan bij een lage luchtvochtigheid. Succinylaceton, gebruikt bij de screening op Tyrosinemie type I, is stabiel bij een lage luchtvochtigheid, maar bij hoge luchtvochtigheid gedurende 3 dagen werd nog maar 60% van de originele SA concentratie teruggevonden. Bij veroudering van het hielprikmateriaal degraderen GALT en hemoglobine. Ook in dit pilotonderzoek is waargenomen dat de activiteit van GALT afneemt, naarmate het materiaal ouder is. Hoge vochtigheid versnelt dit procesvervoer, in aanwezigheid van droogzout remt deze versnelde degradatie.

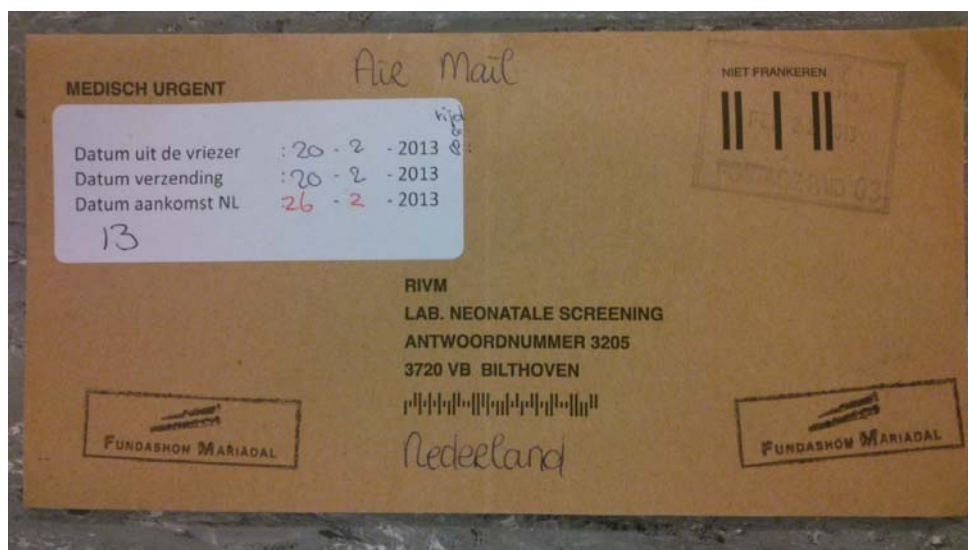
Conclusie

Als het hielprikprogramma ook in Caribisch Nederland geïntroduceerd wordt kan de hielprik met de reguliere post verzonden worden. Om de kwaliteit van het hielprikmateriaal zo optimaal mogelijk te houden zijn een aantal adviezen:

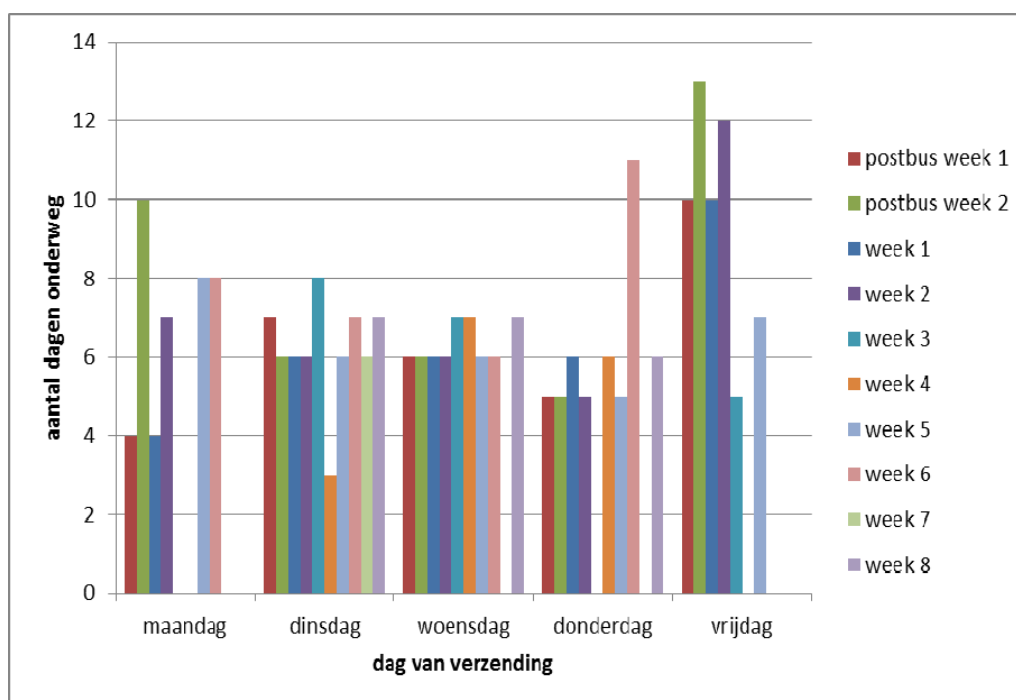
- Voeg een zakje droogzout toe bij de hielprikkaart.
- Verpak de hielprikkaart of de gehele envelop in een waterdichte verpakking (zoals een sealbag).
- Verstuur de hielprik niet op vrijdag.
- Verstuur de hielprik zo snel mogelijk na afname en bewaar het materiaal eventueel in de tussentijd bij maximaal 4°C.
- Verzorg een registratie/aanmelding van versturing van het materiaal zodat op tijd een herhaalde hielprik afgenomen kan worden wanneer er vertraging in de verzending optreedt.
- Besteed aandacht aan een verdere optimalisatie van de transportketen.

Literatuur

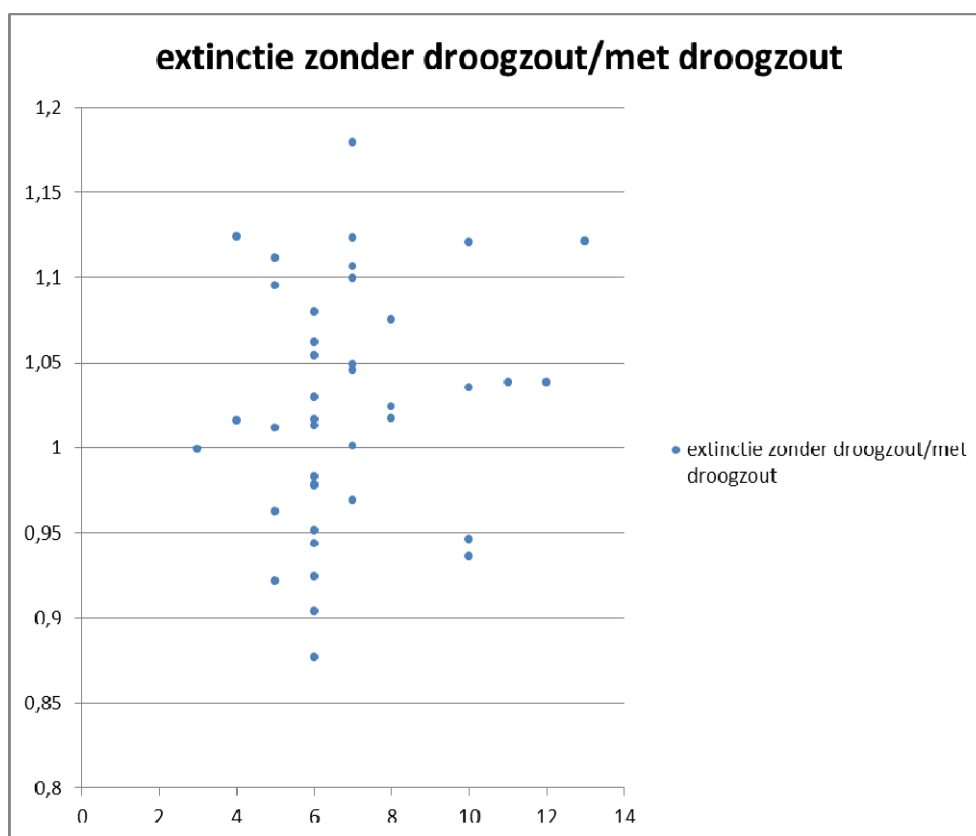
¹Adam BW, Hall EM, Sternberg M, Lim TH, Flores SR, O'Brien S, et al. The stability of markers in dried-blood spots for recommended newborn screening disorders in the United States. Clin Biochem 2011; 44: 1445-50.



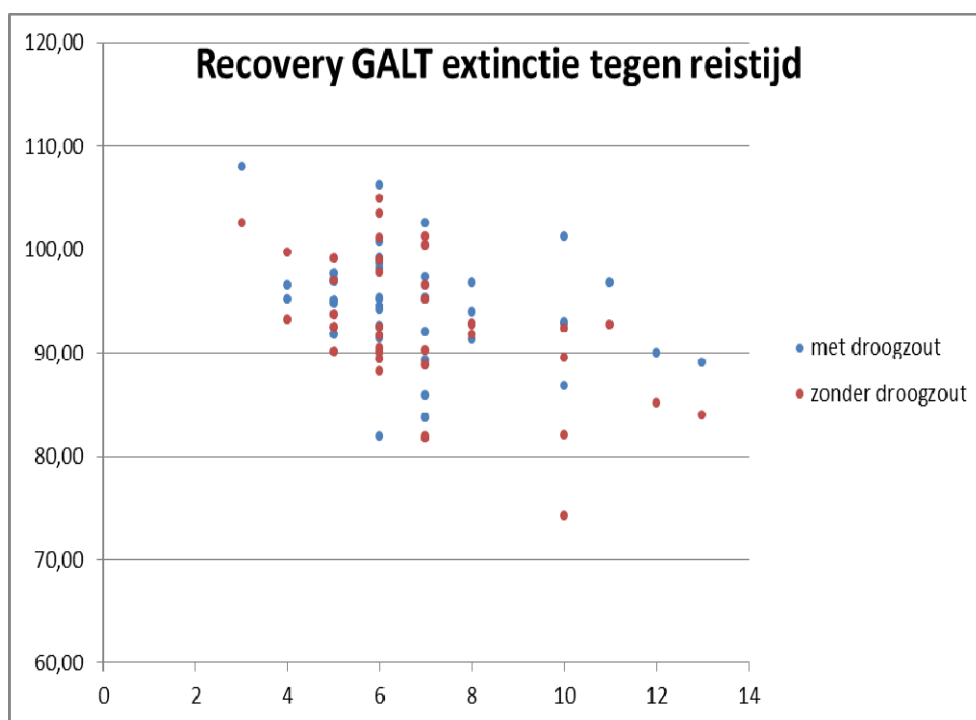
Figuur 1. De geprepareerde envelop



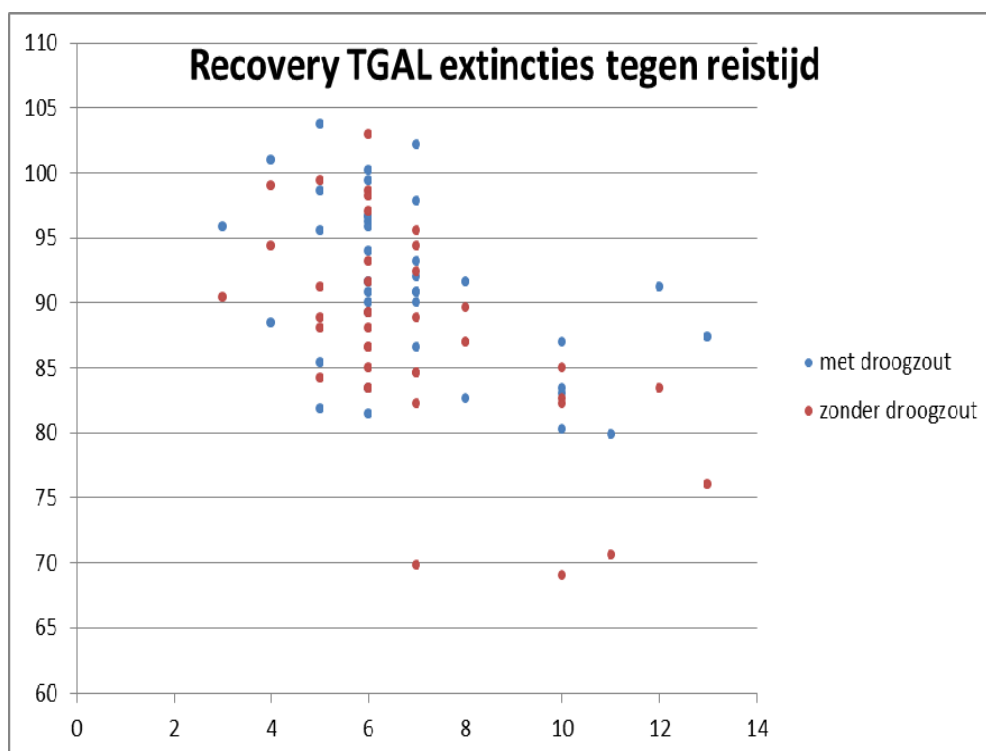
Figuur 2. De reistijden uitgezet tegen de dag van verzending



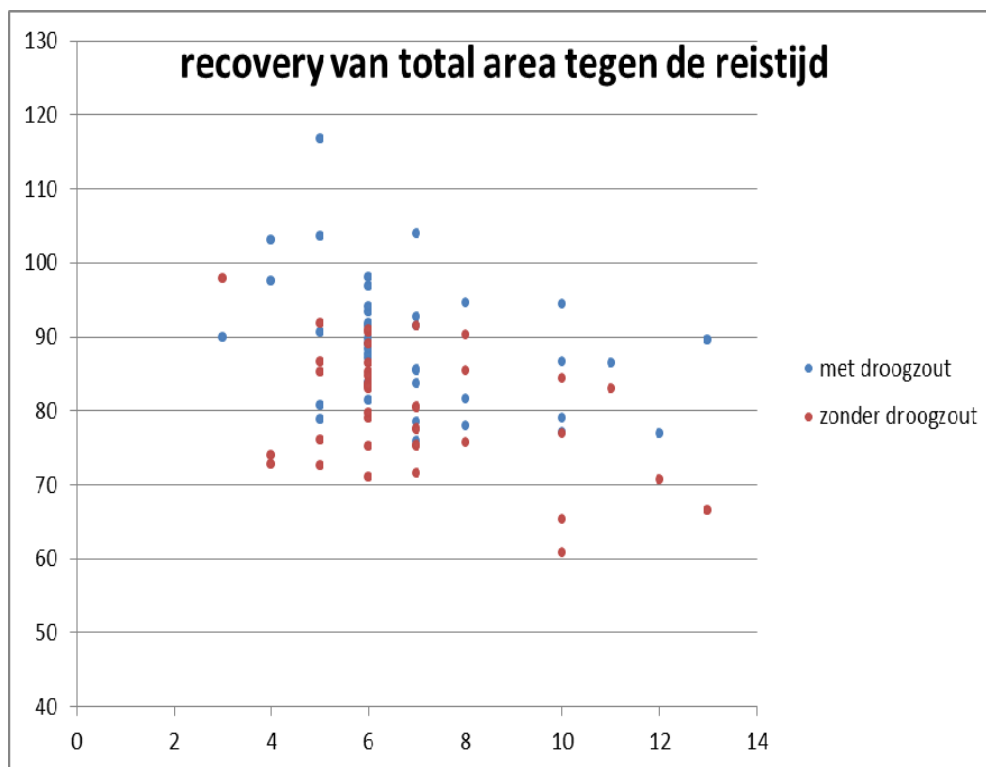
Figuur 3. Vergelijking TBG met vs zonder droogzout



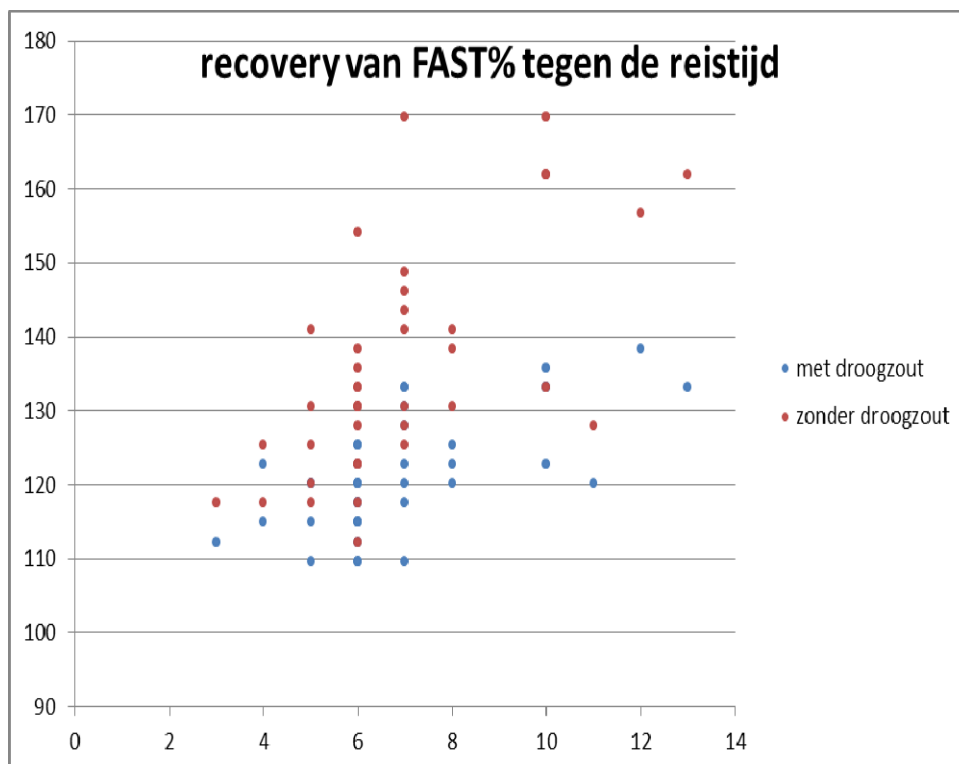
Figuur 4. Recovery GALT extincties tegen de reistijd.



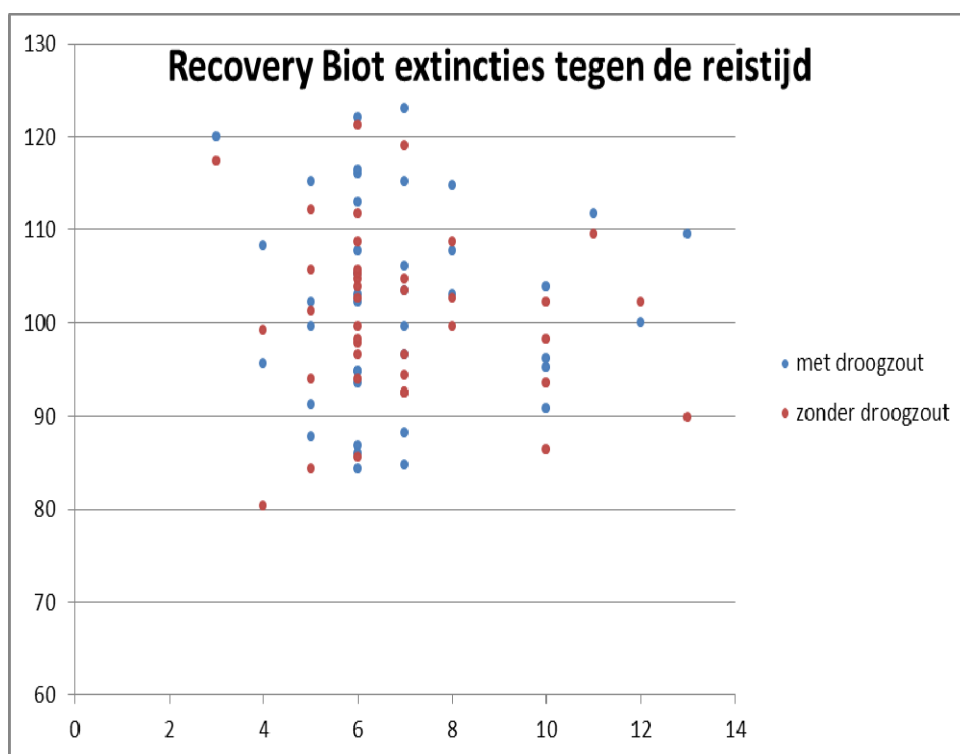
Figuur 5. Recovery TGAL extincties tegen de reistijd



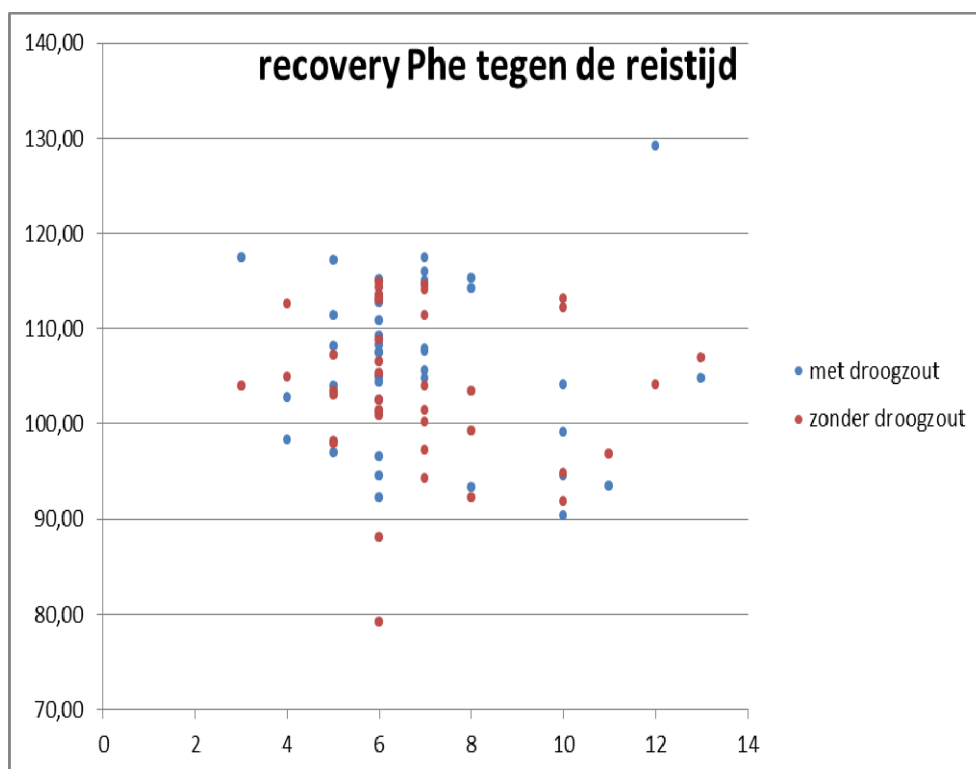
Figuur 6. Recovery SZ Total Area tegen de reistijd



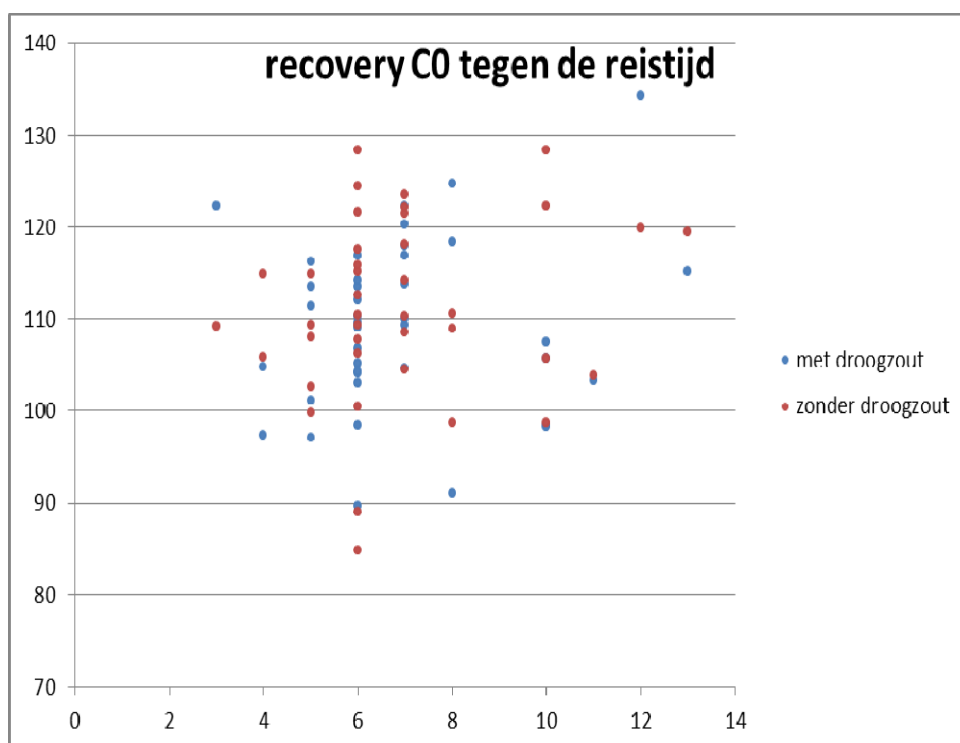
Figuur 7. Recovery SZ FAST% tegen de reistijd



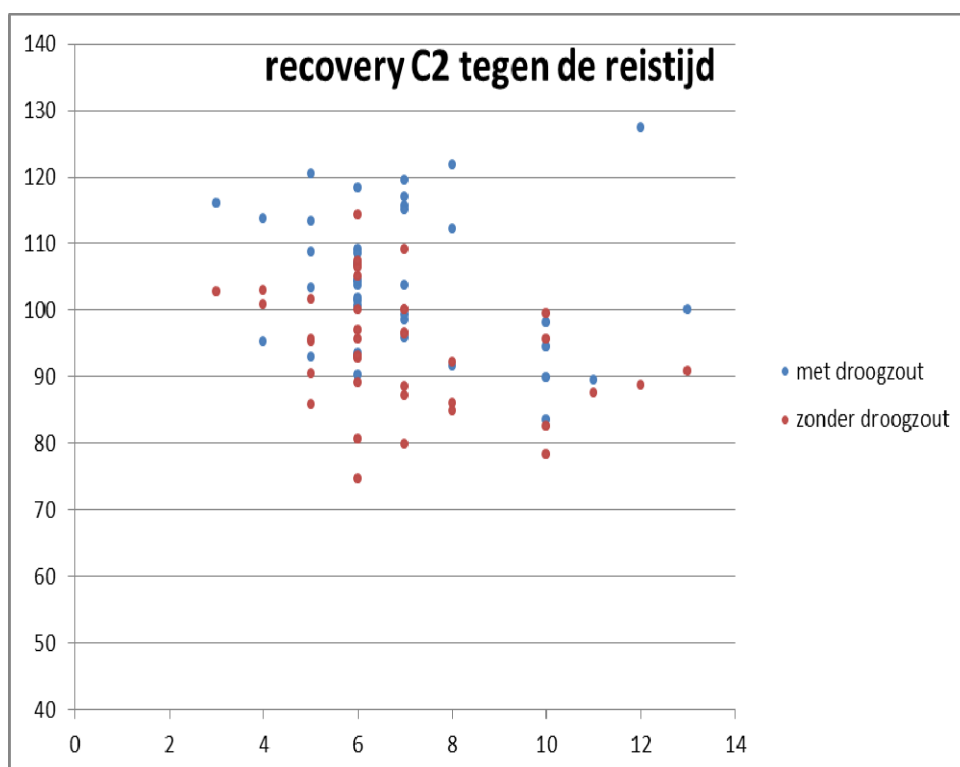
Figuur 8. Recovery Biot extinctions tegen de reistijd



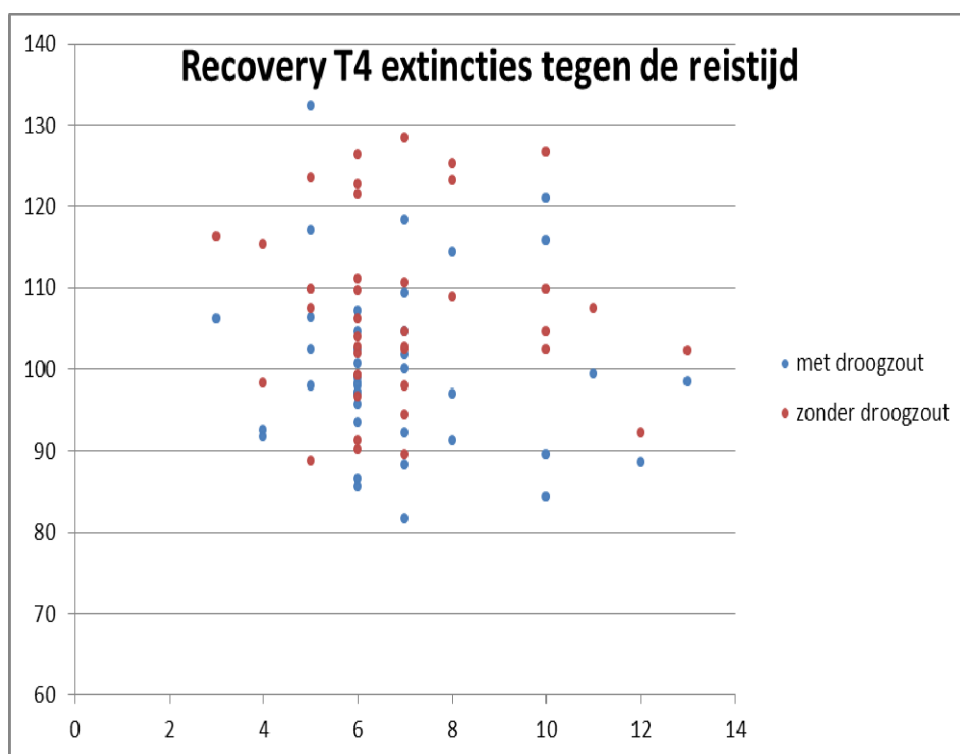
Figuur 9. Recovery Phe tegen de reistijd



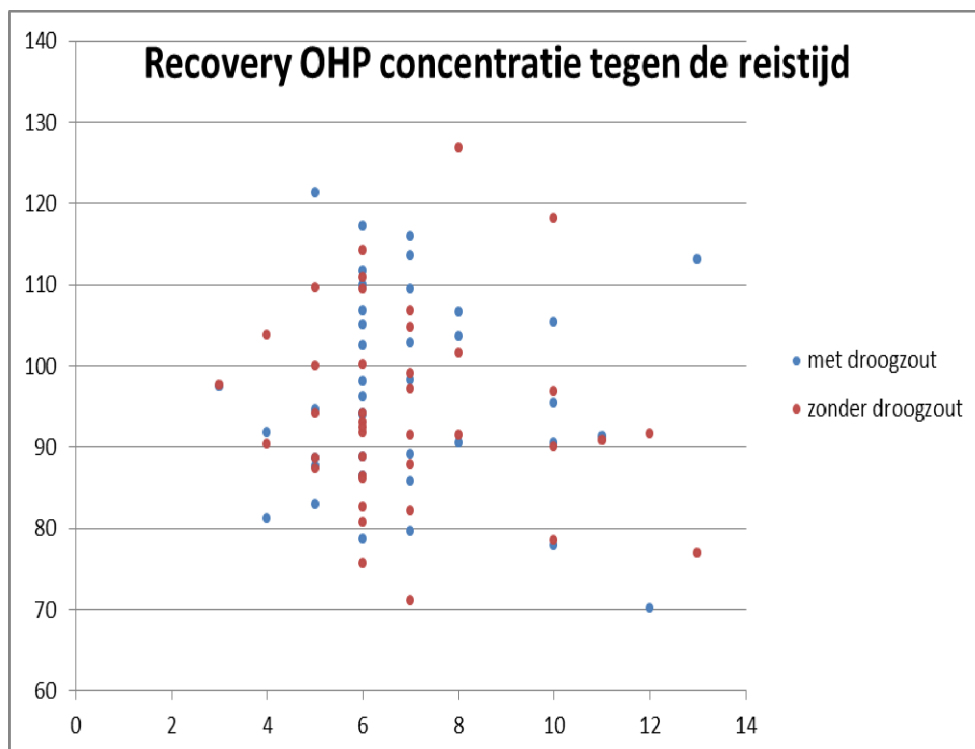
Figuur 10. Recovery C0 tegen de reistijd



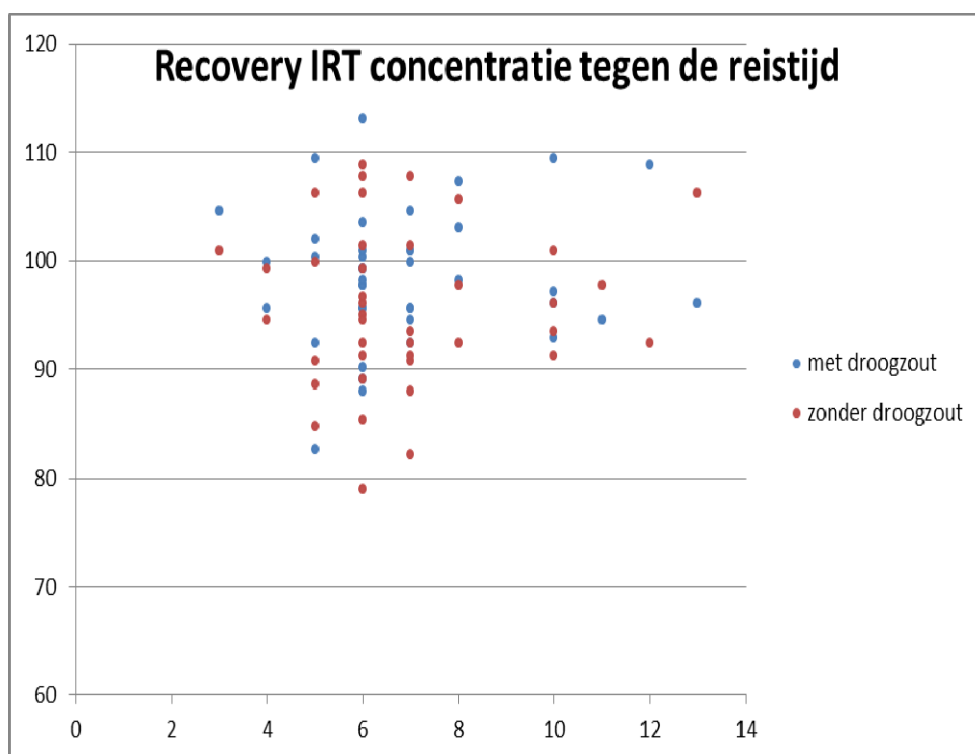
Figuur 11. Recovery C2 tegen de reistijd



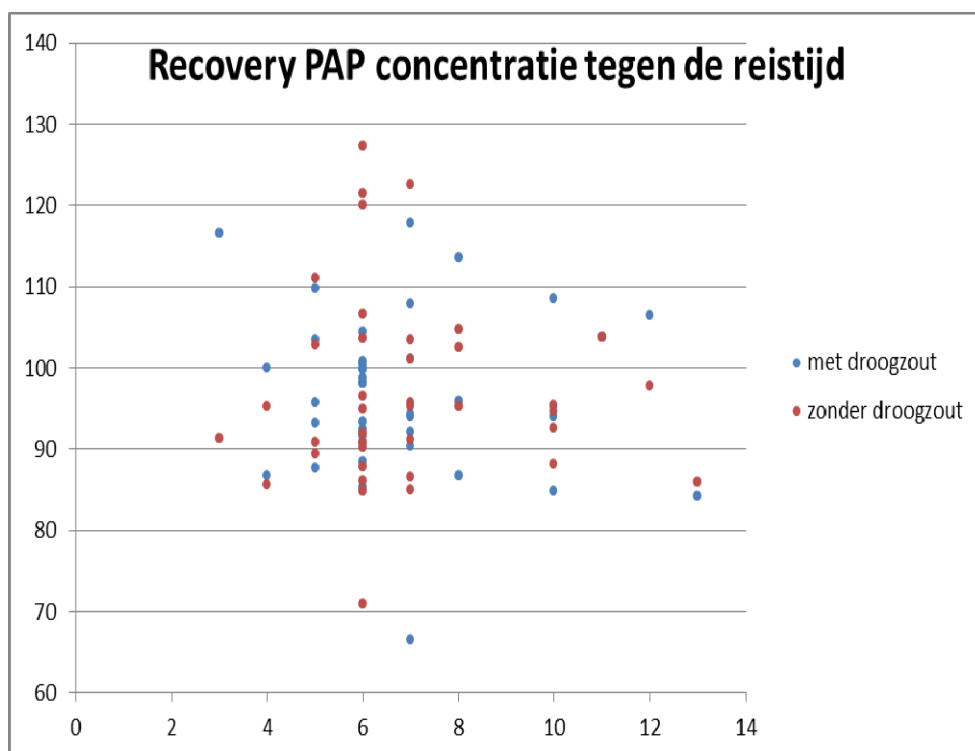
Figuur 12. Recovery T4 extincties tegen de reistijd



Figuur 13. Recovery OHP tegen de reistijd



Figuur 14. Recovery IRT tegen de reistijd



Figuur 15. Recovery PAP tegen de reistijd

Bijlage 9: Follow-up protocollen voor Bonaire voor CF

Follow-up Hielprikscreening op CF in Caribisch Nederland dd 20-06-2013

Voorstel Follow-up Hielprikscreening CF Caribisch Nederland

1. Waar vindt bevestigingsdiagnostiek plaats wanneer de uitslag van de hielprikscreening afwijkend is?

Allereerst moet beschreven worden hoe de verwijzing naar het ziekenhuis gaat. In Nederland neemt de medisch adviseur contact op met de huisarts van de baby en bepaalt dan samen met deze naar welk CF-centrum de baby verwezen wordt. In het Caribisch gebied kan dit op dezelfde wijze: de medisch adviseur neemt contact op met de lokale huisarts en de kinderarts op Bonaire of St. Maarten. Met de kinderarts wordt een afspraak gemaakt om de zweetest binnen 48 uur bij de baby met de afwijkende hielprik voor CF uit te voeren, daarna licht de huisarts de ouders in over de afwijkende hielprikscreening voor CF en wat er nu moet gebeuren.

Bij een afwijkende hielprik voor CF is er ofwel sprake van de vondst van twee mutaties in het *CFTR*-gen die zeker aanleiding geven tot ziekte (er is zeer waarschijnlijk sprake van klassieke CF), of waarvan het klinisch effect van één of van beide mutaties onzeker is (er is waarschijnlijk sprake van niet-klassieke CF, maar klassieke CF is ook mogelijk); of er is sprake van één pathogene mutatie.

In de eerste twee genoemde situaties is er *waarschijnlijk* sprake van CF. Ter bevestiging van de diagnose, of om meer zekerheid te krijgen om welke vorm van CF het gaat, is het nodig om bevestigingsdiagnostiek te doen.

In de laatst genoemde situatie, er is één pathogene mutatie gevonden, is er *mogelijk* sprake van CF. Er is dan nadere diagnostiek nodig om de diagnose CF uit te sluiten- het kind is dan een gezonde drager- of om de diagnose CF te bevestigen.

De klassieke bevestigingsdiagnostiek volgens de internationale standaard is een zweetest waarbij zweet wordt verzameld dat naar het laboratorium wordt gestuurd voor een kwantitatieve analyse van de Na^+ en Cl^- concentraties in het zweet. Deze test is zowel voor de analist, die het zweet bij de baby moet verzamelen als voor het laboratorium, dat de analyse moet verrichten niet gemakkelijk. Daarom wordt aanbevolen om deze test alleen uit te voeren in ziekenhuizen die de test tenminste 50 maal per jaar verrichten (1,2).

In het Caribisch gebied is er waarschijnlijk geen enkel ziekenhuis dat aan deze eisen kan voldoen. Het is daarom het beste om te volstaan met een zweetest die meestal wordt beschouwd als een screeningtest, de Nanoduct® (3). Hierbij wordt geen kwantitatieve analyse van het zweet wordt verricht maar een kwalitatieve. Als de hielprikscreening op CF wordt ingevoerd moeten de ziekenhuizen die kinderen met een afwijkende hielprik voor CF opvangen (de ziekenhuizen op Bonaire en op St Maarten) de mogelijkheid hebben om een zweetest te verrichten met een Nanoduct®. Als deze test een afwijkende of dubieuze uitslag geeft, dan is snelle verwijzing naar een gespecialiseerd CF centrum noodzakelijk, want dan bestaat er een grote kans dat de baby een

Follow-up Hielprikscreening op CF in Caribisch Nederland dd 20-06-2013

klassieke CF heeft. Bij dit bezoek zal de diagnose CF met een klassieke zweetest moeten worden bevestigd en zal de eerste verdere diagnostiek worden verricht en behandeling worden ingesteld.

Bij een normale uitslag van de zweetest is er ofwel sprake van een niet-klassieke CF of van een gezonde drager; bij niet-klassieke CF (2 mutaties in het *CFTR*-gen) is follow-up wel noodzakelijk maar heeft minder haast. Als de hielprikscreening afwijkend was omdat er één (ernstige) mutatie was gevonden, dan is het kind gezond, de screeningtest was dan fout-positief, en er hoeft geen follow-up meer plaats te vinden. In beide gevallen is erfelijkheidsadvisering noodzakelijk, zie onder 2.

2. Protocol voor begeleiding van ouders bij fout-positieve uitslag

Bij CF is er sprake van een fout-positieve uitslag als er geen klassieke CF wordt vastgesteld, dat wil zeggen de zweetest is niet afwijkend ondanks de afwijkende hielprikscreening.

Er zijn twee mogelijke scenario's.

1. Er zijn twee mutaties gevonden bij de screening: dan is er meestal ook sprake van een of twee mutaties in het *CFTR*-gen met een onzekere klinische betekenis. Er is dan sprake van niet klassieke CF. De kinderarts moet in deze gevallen aan de ouders uitleggen dat er geen sprake is van (klassieke) CF, en dat het onzeker is of er ooit symptomen zullen optreden. Als één van de gevonden mutaties een ernstige CF-mutatie is, dan is het kind drager. Dit betekent dat erfelijkheidsadvisering moet plaats vinden en de ouders aanbevolen moet worden zich op dragerschap te laten testen. In Nederland geldt de aanbeveling deze baby's het eerste levensjaar goed te vervolgen, en indien de baby zich normaal ontwikkelt vervolgens eenmaal per jaar een follow-up onderzoek te doen. Het is nog onduidelijk hoe lang de follow-up moet zijn van deze kinderen (protocol in de maak door ANS-CF commissie).
2. Er is één ernstige mutatie gevonden bij de screening: dan is het kind een gezonde drager. Verdere follow-up is niet noodzakelijk, maar wel moet erfelijkheidsadvisering plaats vinden en de ouders aanbevolen om zich op dragerschap te laten testen.

3. Kan vervolgbehandeling en zorg lokaal worden ingericht en opgevangen?

Als de diagnose klassieke CF vaststaat behoren voor een verantwoorde zorg de Nederlandse richtlijnen voor vervolgbehandeling en zorg te worden toegepast. In Nederland betekent dit een eerste bezoek aan een CF-centrum om de diagnose met een klassieke zweetest (1,2) te bevestigen en om behandeling in te stellen. Vervolgens is bezoek aan een CF-centrum eenmaal in de 3 maanden in het eerste levensjaar nodig, en als het goed gaat met het kind vervolgens eenmaal per half jaar. De zorg in de tussenliggende periode mag alleen uitgevoerd worden door een zogenaamd shared care CF centrum; dat wil zeggen door een algemeen ziekenhuis dat de beschikking heeft over een multidisciplinair team bestaande uit een kinderlongarts, kinderlongverpleegkundige, fysiotherapeut en diëtist, dat jaarlijks tenminste 20 kinderen met CF behandelt (4).

Follow-up Hielprikscreening op CF in Caribisch Nederland dd 20-06-2013

In het Caribisch gebied is deze zorg momenteel niet haalbaar. Dit houdt in, dat zodra een kind met CF door de screening wordt gevonden in het Caribisch gebied er verantwoorde vervolgbehandeling en zorg in het Caribisch gebied moet worden georganiseerd. In Nederland kunnen ouders die met hun kind bij een shared care CF centrum onder behandeling zijn alsnog beslissen om naar het CF-centrum te gaan bij een tussentijdse verslechtering (dat betekent een autorit van maximaal 2 uur), in het Caribisch gebied zijn ouders en kind aangewezen op het lokale ziekenhuis. Standaard scholing van tevoren of bij implementatie van de screening is echter niet efficiënt. Na implementatie van de hielprikscreening zou het immers jaren kunnen duren voordat een kind met CF wordt ontdekt en de eerder opgedane kennis is dan verouderd of vergeten.

Pas op het moment dat er een kind met CF door de hielprikscreening wordt ontdekt is scholing nodig van de bij de behandeling betrokken artsen en paramedici, en moet een goede begeleiding vanuit een Nederlands CF-centrum worden ingericht. De begeleiding kan deels plaatsvinden door middel van skype of soortgelijke technologische verbindingen, waarbij de kinderarts in het Caribisch gebied kan participeren in het reguliere CF-overleg in het CF-centrum waarmee hij samenwerkt. Door welk centrum, en hoe de scholing en begeleiding moet plaatsvinden moet echter reeds voorafgaande aan de introductie van de screening worden vastgesteld.

4. Naar welk academisch centrum wordt een kind verwezen wanneer gespecialiseerde behandeling noodzakelijk is?

Het UMCG in Groningen heeft voor kinderen met aangeboren longaandoeningen een luchtbrug met de Antillen. Ook zijn er nog steeds AIOS Kindergeneeskunde uit het UMCG die een stage algemene kindergeneeskunde op Curacao doen. Anderzijds heeft Henriette van Laarhoven, kinderarts op Bonaire, de beste contacten met het Emma kinderziekenhuis AMC. De keuze zou dus ofwel het UMCG of het AMC moeten zijn. Na een afwijkende hielprik en een afwijkende zweettest is het belangrijk dat een eerste bezoek voor het doen van de definitieve diagnostiek en het instellen van behandeling aan één van deze CF centra plaats vindt. Hoewel thans wordt samengewerkt met een academische kinderafdeling in Colombia heeft dit niet de voorkeur, omdat in Colombia nog helemaal geen ervaring is met screening van pasgeborenen op CF. Dit kan tot een niet optimale behandeling en follow-up leiden.

5. Wat zijn dan de consequenties voor het gezin van het kind?

In het UMCG is het mogelijk dat een (korte) opname van het kind wordt geregeld, de ouders kunnen zoals gebruikelijk inroemen. Zij kunnen ook in het Ronald McDonald huis in Groningen terecht.

6. Wat is nodig aan scholing en kennisoverdracht aan huisartsen en algemeen kinderartsen voorafgaand aan de start van de screening?

Follow-up Hieprikscreening op CF in Caribisch Nederland dd 20-06-2013

Voorafgaand aan de screening is vooral algemene kennis van zowel huisartsen als kinderartsen gewenst over de aandoeningen, die in de screening worden aangeboden en de prevalentie van deze aandoeningen. Voor wat betreft CF: welke acties ondernomen worden als een afwijkende hieprikscreening voor CF wordt gevonden, de erfelijkheid van CF, het onderscheid tussen klassieke en niet klassieke CF, de kans op dragerschap en de consequenties van het vinden van dragerschap voor het kind, de ouders en de eventuele broers en zussen. Daarnaast informatie over hoe en wanneer aanvullende diagnostiek die moet worden verricht, in geval van CF de zweettest, de te verwachten uitslagen van de zweettest en hoe deze te interpreteren. Tenslotte enige basiskennis van CF, de huidige behandelingsmogelijkheden en prognose, zodat het mogelijk is ouders goede algemene voorlichting te geven bij een afwijkende hieprikscreening voor CF.

Zoals onder 3 is opgemerkt, is verdere scholing over de follow-up en vervolgbehandeling weinig zinvol en dient deze pas plaats te vinden wanneer een kind met CF daadwerkelijk in het Caribisch gebied gevolgd en behandeld moet worden. Ook ad hoc overleg met en instructie door het CF centrum, waarmee de kinderarts in het Caribisch gebied samenwerkt bijvoorbeeld via Skype moet dan mogelijk zijn.

7. Wat is nodig aan extra expertise op de eilanden na implementatie screening (incidenteel genetisch consulent? metabool consulent?)

Ten aanzien van de genetische counseling : het is goed mogelijk is om een (huis)arts of kinderarts aldaar goed bij te scholen in de specifieke aspecten relevant voor de genetische counseling van CF, klassiek en niet-klassiek, en dragerschap. Zeker als iemand zeer gemotiveerd is.

Het moet dan mogelijk zijn dat aldaar werkzame artsen deze specifieke zorg ter plaatse aanbieden. Enkele betrokken professionals kunnen specifieke nascholing ontvangen over algemene aspecten van de erfelijkheid (feitelijk alleen recessieve aandoeningen) en specifieke genetische aspecten van de diverse aandoeningen die voor de counseling relevant zijn. Dit borgt de continuïteit beter dan wanneer iemand vanuit Nederland een keer per zoveel maanden naar het Caribisch gebied af zou reizen. De arts aldaar die dit aspect van de zorg op zich neemt, zou via email / skype kunnen overleggen met een klinisch geneticus in Nederland (stambomen overleggen, info opvragen over specifieke mutaties etc.).

Van te voren moet tevens worden vastgesteld hoe om te gaan met familieleden die zich willen laten testen op dragerschap. Kan dit in de laboratoria van de ziekenhuizen in het Caribisch gebied? Zo niet, dan moet vastgesteld worden of de bloedmonsters naar de Nederlandse klinisch genetische centra gestuurd moeten worden of dat deze bepalingen elders worden verricht.

Referenties

1. LeGrys VA, Yankaskas JR, Quittell LM, Marshall BC, Mogayzel PJ Jr. Diagnostic sweat testing: the Cystic Fibrosis Foundation Guidelines. J Pediatr 2007; 151: 85-9.

Follow-up Hieprikscreening op CF in Caribisch Nederland dd 20-06-2013

2. Farrell PM, Rosenstein BJ, White TB, Accurso FJ, Castellani C, Cutting GR, Durie PR, et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. *J Pediatr* 2008;153: S4-S14.
3. Barben J, Ammann RA, Metlagel A, Schoeni MH. Conductivity determined by a new sweat analyzer compared with chloride concentrations for the diagnosis of cystic fibrosis. *J Pediatr* 2005;146: 183-8.
4. Standpunt Sectie Kinderlongziekten (SKL) van de NVK betreffende de organisatie van de zorg voor kinderen met CF in Nederland, geaccordeerd in de SKL vergadering van 7 oktober 2011.

Bijlage 10 Follow-up protocollen voor Bonaire voor AGS/CH

Neonatale screening CN Claahsen 22-2-2013

Bevestigingsdiagnostiek en follow-up voor kinderen met positieve hielprik voor het endocriene ziekten (AGS en CH) in Caribisch Nederland in het kader van de uitvoeringstoets hielprik in Caribisch Nederland

Dr. H.L. Claahsen – van der Grinten, kinderarts –endocrinoloog, UMC St Radboud
Dr. P. van Trotsenberg, kinderarts – endocrinoloog, AMC Amsterdam

Doel

Inzicht krijgen in mogelijkheden voor diagnostiek en behandeling voor kinderen met een afwijkende uitslag/uitslag dragerschap en de consequenties voor het kind en gezinsleden.

Achtergrondinformatie (Bron E. Dekkers)

Het RIVM/CvB ontving een aanvraag van Bonaire om te starten met de neonatale screening. Een overleg met VWS leidde tot een opdracht aan het RIVM voor een uitvoeringstoets. De voorzitters van de adviescommissies neonatale screening zijn beaarderd om de mogelijkheden voor implementatie van de neonatale screening te toetsen.

Actuele situatie: Bonaire screent nu op SCD (1, homozygoot), CHT (0), PKU (0), *G6PD* (5). Prematuren en complexe geboortes worden verwezen naar Columbia. St. Eustatius en Saba hebben geen neonatale screening (geboortes vinden plaats op St. Maarten)

Plaats	inwonertal	geboortes p/j
Bonaire 288 km ²	15.414	200
St Eustatius 21 km ²	2.000	35
Saba 13 km ²	2.000	12

Het geschat aantal positieve AGS screening in CN gebaseerd op ca. 250 geboortes per jaar bij vergelijkbare prevalentie als in NL (ca. 40 positieve AGS screenings per jaar bij 180.000 geboortes per jaar) is < 1 positieve screening per jaar (0,05 per jaar)

Het geschat aantal positieve CH screening in CN gebaseerd op 250 geboorte per jaar bij vergelijkbare prevalentie als in NL (ca. 350 positieve CH screenings per jaar bij 180.000 geboortes per jaar) < 1 positieve screening per jaar (0,5 per jaar)

Draaiboek hielprikscreening AGS/CH in CN

A. Organisatie hielprik

- I. Hielprik zo snel mogelijk 72 uur na de geboorte
- II. Gevuld hielprikkaartje naar screeningslaboratorium RIVM/LIS Bilthoven
- III. Registratie/rappel uitslagen in Praeventis: RCP/Midwest
- IV. Verwijzing afwijkende uitslag via medisch adviseur RIVM

De hele procedure 1 t/m4 is idealiter binnen 7 dagen postpartum afgerond.

B. Beleid bij positieve AGS screening

1. Afwijkende AGS uitslag wordt direct gemeld aan:

- a. Huisarts van het kind?
- b. Henriette van Laerhoven, algemeen kinderarts in Fundashon Mariadal, het ziekenhuis op Bonaire, vanuit AMC/UvA. h.vanlaerhoven@amc.uva.nl.
- c. UMC St Radboud (zie voor contactgegevens bijlage 1)

Neonatale screening CN Claahsen 22-2-2013

De medische adviseur RIVM stuurt de betreffende kinderendocrinoloog de persoonsgegevens en screeningsuitslagen van het kind (17 OHP in nmol/L), in combinatie met zwangerschapsduur of geboortegewicht). Het is aan te bevelen om registratie ook via NEORAH te laten plaats vinden.

2. Verwijzing:

De huisarts/kinderarts zorgt voor directe verwijzing naar het ziekenhuis Bonaire. 24 uren bereikbaarheid?

3. Bevestigingsdiagnostiek bij positieve AGS screening3.1. ALTERNATIEF 1 Locale diagnostiek conform NL richtlijnen (hoofdstuk 4 werkboek AGS)Anamnese

- Zwangerschapsduur/Geboortegewicht
- Perinatale problemen
- Klinische verschijnselen: Spugen, Slecht drinken, Gewichtsbeloop
- Uitslag AGS screening

Familieanamnese:

- AGS in de familie
- Fertiliteit moeder
- Virilisatie moeder tijdens de zwangerschap

Lichamelijk onderzoek

- | | |
|---------------------|---------------------|
| - Algehele conditie | - Palpabele gonaden |
| - Gewicht | - Prader stadium |
| - Lengte | - Beharing |
| - Hoofdomtrek | |
| - Polsfrequentie | |
| - Bloeddruk | |
| - Hyperpigmentatie | |

Aanvullend onderzoek:

- Bloed: Na, K, bloedgas, glucose, renine,
- Urine portie: Na

Sterke verdenking op AGS bij een of meer van de onderstaande criteria:

- Gewichtsverlies/dehydratie/spugen/slecht drinken
- Meisje met tekenen van virilisatie
- Positieve familieanamnese
- Jongens zonder ingedaalde testes
- Sterk verhoogde 17OHP waarde in hielprik (> 300).
- Verlaagde natrium in het bloed/ Verhoogd Na in de urine

Indien geen mogelijkheden voor steroidmeting lokaal:

3.2. ALTERNATIEF 2 Centrale diagnostiek in NL (pilot in werking)

Hielprikkaartjes opsturen naar UMC St Radboud voor biochemische testen naar AMC. Uitslag binnen 2 weken.

Voordelen:

- ✓ Sneller definitieve diagnostiek
- ✓ Steroidmetingen voor AGS vaak onbetrouwbaar indien niet in gespecialiseerd laboratorium
- ✓ Geen extra bloedafname bij het kind en transport naar Nederland
- ✓ Goedkoper

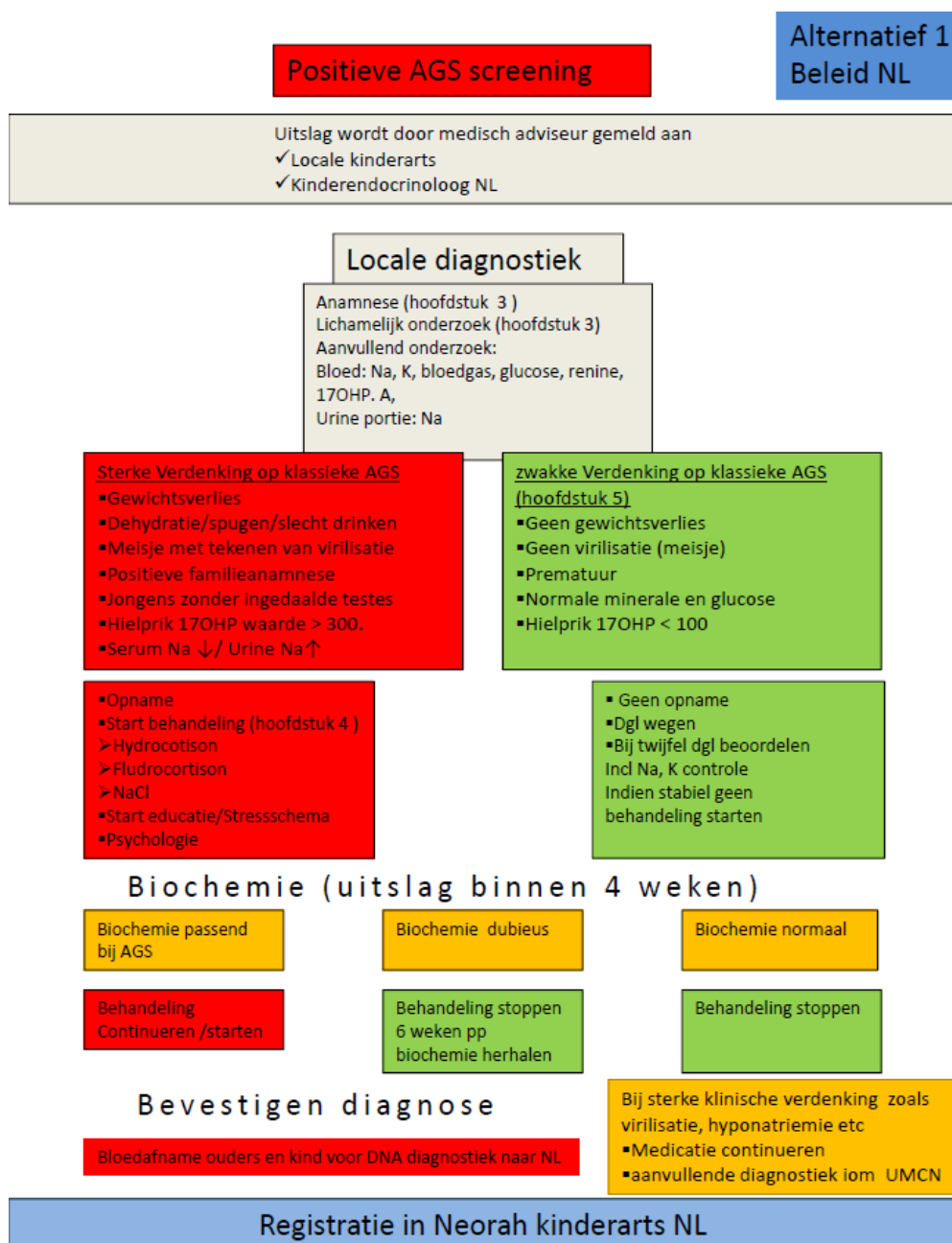
Neonatale screening CN Claahsen 22-2-2013

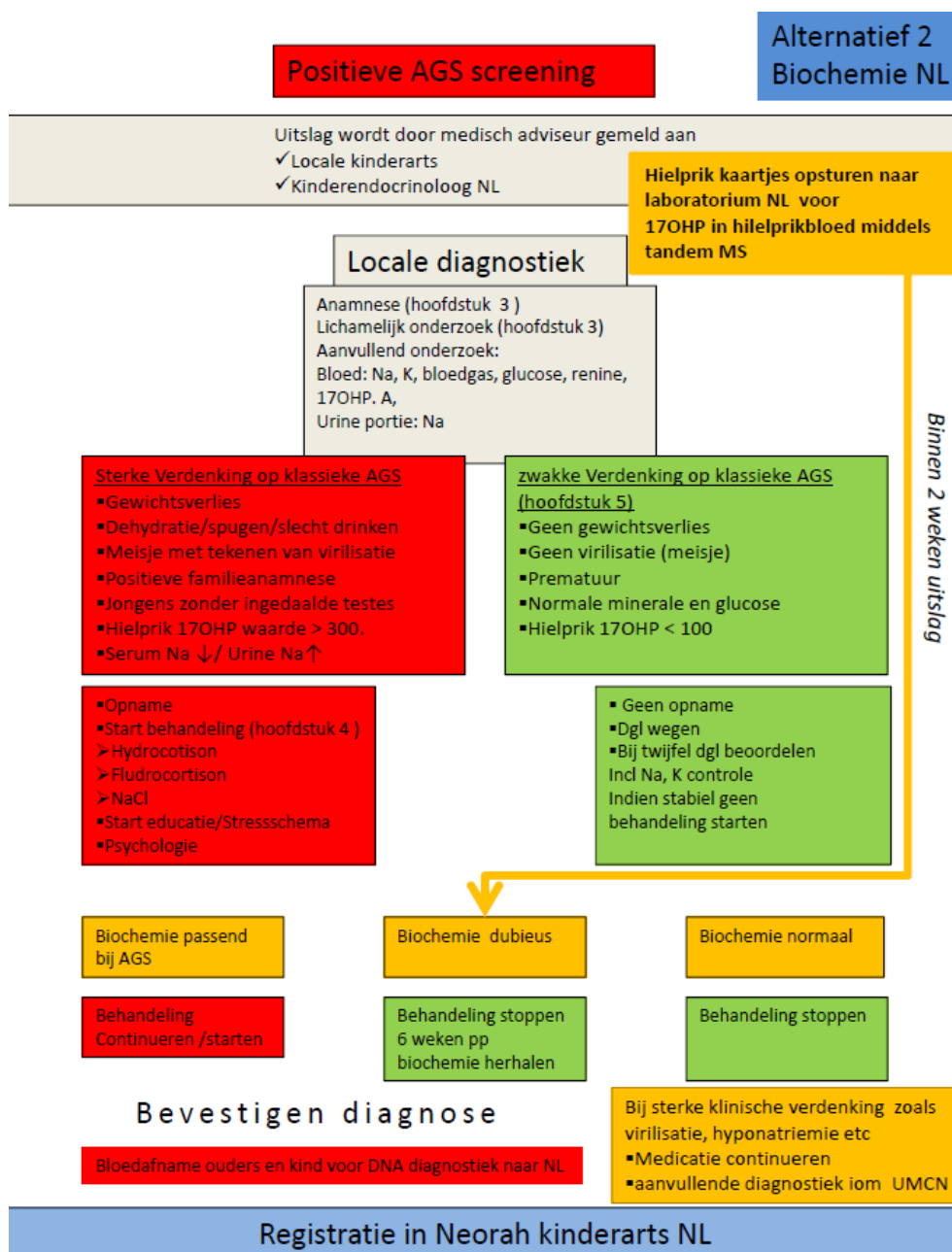
Referenties

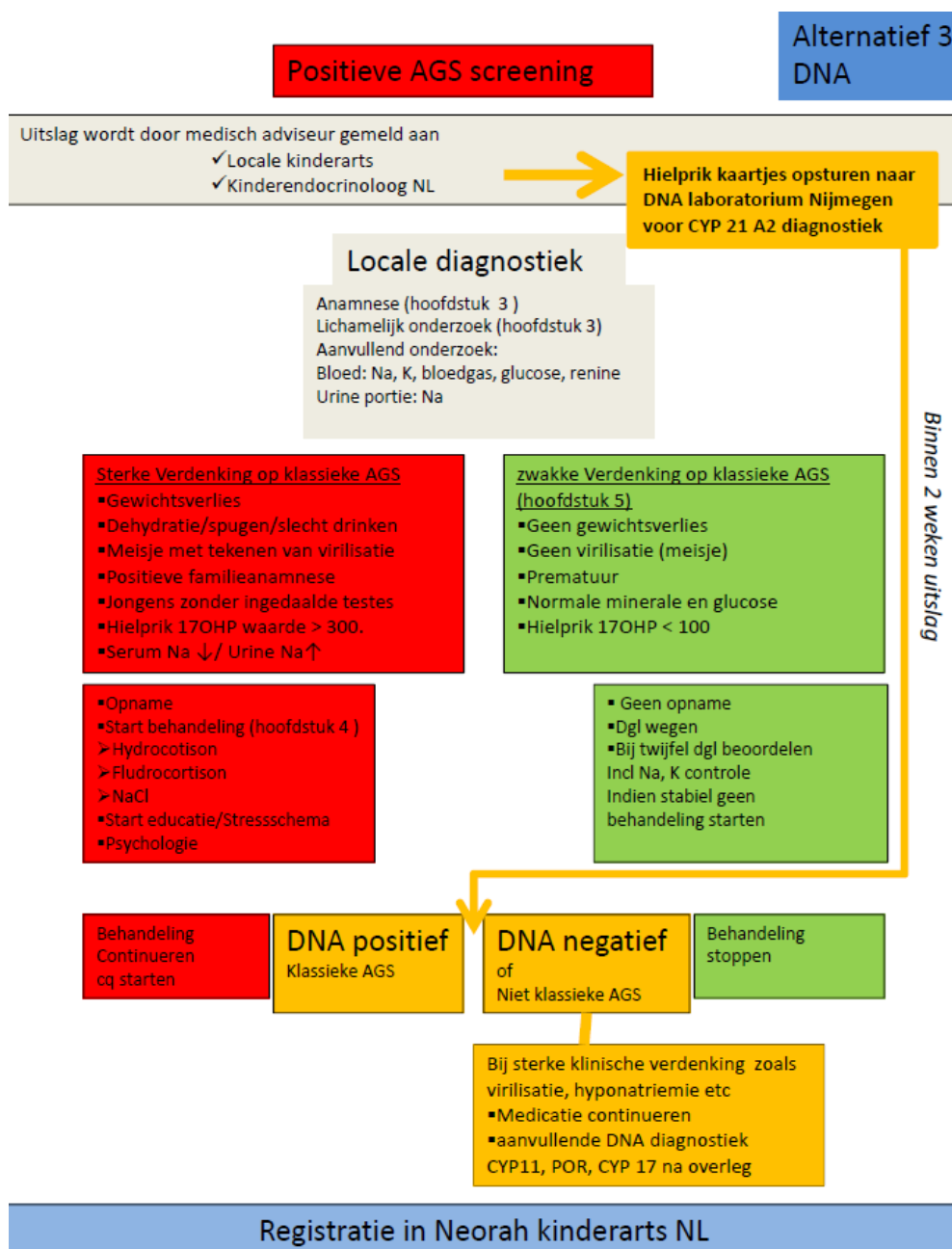
Speiser PW et al. 2010 Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 95:4133-60

Kösel S, Burggraf S, Fingerhut R, Dörr HG, Roscher AA, Olgemöller B 2005 Rapid second-tier molecular genetic analysis for congenital adrenal hyperplasia attributable to steroid 21-hydroxylase deficiency. *Clin Chem* 51:298–304

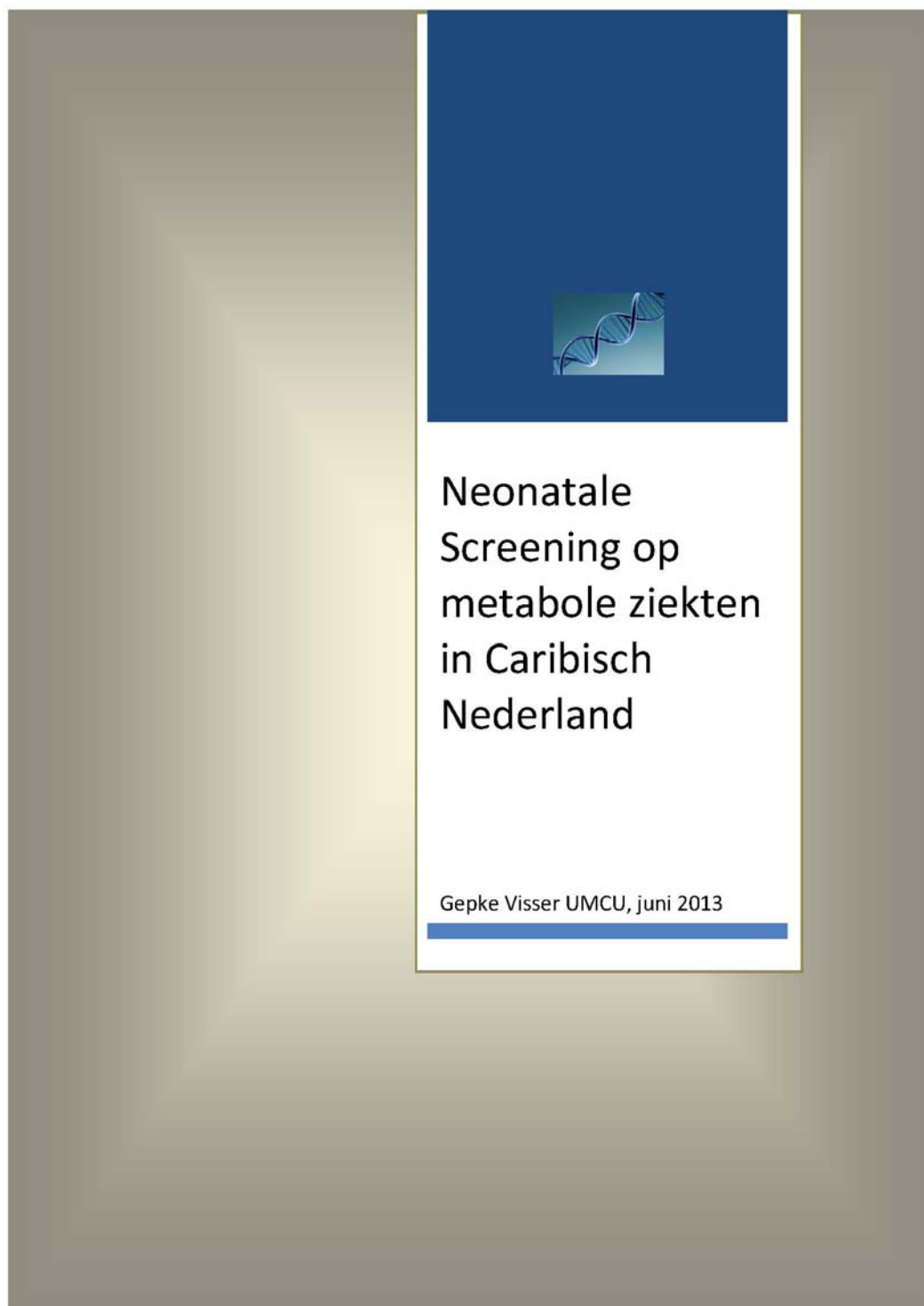
Nordenström A, Thilén A, Hagenfeldt L, Larsson A, Wedell A 1999 Genotyping is a valuable diagnostic complement to neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 84:1505–1509







Bijlage 11: Follow-up protocollen voor Bonaire voor Metabole Ziekten



Inleiding

Naar aanleiding van het verzoek van Eugenie Dekkers Programmacoördinator neonatale hielprikscreening van het RIVM, Centrum voor Bevolkingsonderzoek, om een protocol op hoofdlijnen te ontwikkelen voor de follow up van kinderen uit Caribisch Nederland verwezen met een hielprikuitslag passend bij een metabole ziekten, heb ik bijgaand concept protocol geschreven. Daarbij waren de afgesproken uitgangspunten:

1. Nederlands pakket met dezelfde aandoeningen en afkapwaarden
2. Zoveel mogelijk gebruikmaken van huidige logistiek en infrastructuur

Voor de informatie over de gegevens van de Nederlands hielprikscreening op metabole ziekten heb ik gebruik gemaakt van de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases (www.ddrmd.nl). De DDRMD is een samenwerkingsverband van alle metabole klinische centra in Nederland. Monique de Sain-van der Velden, laboratoriumspecialist klinische genetica bij de afdeling Medische Genetica van het UMCU, en vertegenwoordigster van de landelijke laboratoriumspecialisten klinische genetica lid in de adviescommissie Neonatale Screening voor metabole ziekten, wil ik graag bedanken voor het kritisch doorlezen van dit concept protocol.

Voor de gegevens over Caribisch Nederland heb ik informatie gekregen van de kinderarts op Bonaire van het Fundashon Mariadal, Henriëtte van Laerhoven. Ze heeft me uitgebreid rondgeleid in het ziekenhuis en me aan diverse mensen die aan de keten van zorg van de hielprikscreening deelnemen geïntroduceerd. Daarnaast heeft zij, en ook Pieter Offringa, kinderarts op St Maarten me per telefoon en per mail steeds geduldig aanvullende informatie verstrekt op al mijn vragen. Graag wil ik hun beide ook bedanken voor hun hulp.

Gepke Visser, hoofd afdeling metabole ziekten
Wilhelmina Kinderziekenhuis
UMCU
Gvisser4@umcutrecht.nl

Neonatale screening op metabole ziekten

Op 1 januari 2007 werd het landelijke neonatale hielprik screeningsprogramma in Nederland uitgebreid van 1 naar 14 stofwisselingsziekten. Het gaat hierbij om aandoeningen waarbij ernstige gezondheidsschade te voorkomen is en waarvoor een goede testmethode beschikbaar is. *"Het gaat weliswaar om relatief kleine aantallen kinderen waarbij een aandoening wordt gevonden, maar de gezondheidswinst is hoog: het aantal extra gezonde levensjaren is groot en de kwaliteit van leven verbetert sterk"* aldus het rapport van de Gezondheidsraad in 2005 (www.gezondheidsraad.nl/nl/adviezen/neonatale-screening).

Uit de resultaten betreffende de uitkomsten van de neonatale screening op metabole ziekten in Nederland sinds de uitbreiding van het screeningspakket in 2007, blijkt dat het inderdaad om zeldzame aandoeningen gaat.

Gemiddeld vinden in Nederland 180.000 geboortes per jaar plaats en wordt 99,8 – 99,9 % van die pasgeborenen gescreend via een hielprik. Van de 900.000 kinderen die geboren werden in de periode 2007 tot en met 2011 werd bij 385 een metabole aandoening vastgesteld (tabel 1).

Tabel 1 Aantal hielprikverwijzingen in verband met afwijkende hielprikuitslag passend bij een metabole ziekte in Nederland vanaf 2007 tot en met 2011.

Verwijzingen	5 jr (2007-2011)	2007	2008	2009	2010	2011
N= afw. hielprik	1411	448	264	222	231	246
Positief	385	82	80	90	62	71
Fout positief	991	361 (220 gal)	182	113	166	169
Anders	14	6	1	4	2	1
Fout negatief	7	2	1	2	1	1

Positief: Metabole ziekte waarop gescreend werd is met aanvullend onderzoek bevestigd, *fout positief*: metabole ziekte passend bij de afwijkende screeningsuitslag uitgesloten, *Anders*: metabole aandoening maar andere dan waar voor gescreend werd of kind overleden diagnose onwaarschijnlijk maar kon niet worden onderzocht, *Fout negatief*: uitslag hielprik niet afwijkend maar diagnose metabole ziekte later op symptomen wel gesteld.

Het aantal gediagnosticeerde patiënten met een metabole aandoening is hoger dan op historische gegevens werd verwacht. Dit wordt met name veroorzaakt door het grote aantal patiënten met een zeer milde biotinidase deficiëntie. (tabel 2) Recent is de screening op biotinidase deficiëntie aangepast en daardoor zal naar verwachting het aantal gediagnosticeerde patiënten met een biotinidase deficiëntie dalen. Echter gezien de verwachting dat op relatief korte termijn een aantal metabole ziekten aan de hielprik screening zullen worden toegevoegd (waaronder propionacidemie en methylmalonacidemie) is een overall incidentie van alle metabole aandoeningen opgeteld rond de 1:2300 en worden gemiddeld 1:650 kinderen verwezen op verdenking van een metabole ziekte.

In tabel 2 wordt een overzicht gegeven van het aantal kinderen wat gediagnosticeerd is per metabole ziekte sinds 2007. Daarbij valt op dat incidentie per metabole ziekte in Nederland onderling sterk verschillen.

Tabel 2 Incidentie van de metabole ziekten waarop gescreend wordt in Nederland berekend op gegevens van de periode 2007-2011 (900.000 geboorten)

Aandoening	positief	fout negatief	oorzaak	gevolg	incidentie
MCAD	122	2	overleden voor screening	pm prenataal screenen	1 : 7300
Biotinidase	118				1 : 7500
PKU	100				1 : 9000
Galactosemie	18				1 : 50.000
3 MCC	21				1 : 43.000
VLCAD	8	1 (6)		screening aangepast	1 : 112.500 (1 : 64.000)*
Isovaleriaanacidemie	11				1 : 82.000
Tyrosinemie type 1	4	1	logistieke fout	logistiek aangepast	1 : 225.000
Glutaaricacidurie I	7				1 : 130.000
MTP/ LCHAD	8	2		aangepast	1 : 112.500
MSUD	2				1 : 450.000
HMG-CoA lyase	1				1 : 900.000
(Homocystinurie)	0	1	methode specifiek	screening gestaakt	(1 : 150.000)**
Holocarboxylase	0				< 1 : 1.000.000
OCTN2	14				1 : 64.000

*VLCAD op grond van recente onderzoeksgegevens zijn er nog 5 patiënten geïdentificeerd

**homocystinurie incidentie op grond van historische data uit de DDRMD

Informatie over incidentie en prevalentie van de gescreende metabole aandoeningen in Caribisch Nederland is niet bekend. Er heeft nu een jaar screening op PKU plaats gevonden op Bonaire en tot nu toe zijn geen patiënten gediagnosticeerd. De incidentie van PKU op het Franse deel van St Maarten; St. Martin waar het Franse neonatale screeningspakket wordt verricht, is 1:55.000.

Gezien het uiterst geringe aantal bevallingen in Caribisch Nederland (tabel 3) en de zeldzaamheid van de metabole aandoeningen, lijkt de a priori kans op kinderen met metabole ziekten klein. Wel blijft onverminderd staan dat de te verwachten gezondheidswinst groot is.

Tabel 3 Inwoner aantal en geboortes per jaar in Caribisch Nederland

	<i>Oppervlakte</i>	<i>Inwonertal</i>	<i>Geboortes p/j</i>
Bonaire	288 km ²	15 414	200
St. Eustatius	21 km ²	2000	35
Saba	13 km ²	2000	12

Procedure bij afwijkende hieprikscreeningsuitslag passend bij metabole ziekte

Voor bevestiging cq uitsluiten van alle metabole aandoeningen is altijd aanvullende diagnostiek in een hooggespecialiseerd centrum noodzakelijk. Het betreft complexe diagnostiek die aan strenge kwaliteitseisen moet voldoen. In Nederland wordt de aanvullende diagnostiek altijd verricht in een gecertificeerd academisch metabool centrum. Een alternatief in de Caribische regio kan wellicht een gespecialiseerd centrum in Miami zijn.

Als een afwijkende uitslag gevonden wordt die passend is bij een stofwisselingsziekte, dan neemt volgens het draaiboek hieprikscreening, in Nederland de medische adviseur van het RIVM regiokantoor contact op met de huisarts van de betreffende zuigeling, en met één van de universitaire metabole centra. De huisarts en de kinderarts voor metabole ziekten overleggen daarna over het beleid. Op basis van de gevonden afwijking en de klinische conditie van het kind wordt het kind direct of tenminste binnen 24 uur gezien voor aanvullend onderzoek.

Het is aan te bevelen om voor Caribisch Nederland deze procedure iets aan te passen. Voorgesteld wordt om 1 metabool centrum in Nederland aan te wijzen dat verantwoordelijk wordt voor de logistiek van de initiële diagnostiek en behandeling van kinderen met een afwijkende hieprikscreening passend bij een eventuele metabole aandoening in Caribisch Nederland. Na bekend worden van een afwijkende hiepriksuitslag passend bij een metabole ziekte, zou de medisch adviseur van het RIVM regiokantoor de afwijkende uitslag zowel door moeten geven aan de metabole arts van dat centrum, als aan de betreffende kinderarts in Caribisch Nederland. De kinderarts in Caribisch Nederland kan dan voor verder overleg contact opnemen met die metabole arts over de logistiek van de diagnostiek en eventueel in te stellen therapie. In de meeste gevallen zal dit betekenen dat zo spoedig mogelijk bloed en urine voor aanvullende diagnostiek naar Nederland wordt gezonden en kan het betrokken gezin in Caribisch Nederland blijven.

De meeste, maar niet alle, bevallingen van St Eustatius en Saba vinden plaats op St Maarten. Het is niet zeker waar de geboren kinderen zullen zijn op het moment dat de screeningsuitslag bekend wordt. Deze uitslag zal gemiddeld 4 tot 10 dagen na de geboorte bekend zijn. In de stroomschema's voor de follow-up na bekend worden van een afwijkende screeningsuitslag voor een specifieke metabole aandoening ben ik er vanuit gegaan dat de kinderarts op St Maarten de regie zal krijgen voor de Bovenwindse eilanden, daar zieke kinderen uit de regio altijd in het ziekenhuis op St Maarten opgenomen zullen zijn. Op Saba en St Eustatius zal echter ook een lokale medische coördinator

(huisarts) moeten zijn die kan overleggen met de metabole kinderarts in Nederland over het te volgen beleid.

St Maarten behoort weliswaar niet tot Caribisch Nederland maar het lijkt om bovengenoemde redenen praktisch om St Maarten wel te betrekken in het opzetten van de neonatale hielprikscreening en die eventueel ook uit te breiden tot St Maarten (550 bevallingen per jaar). Het overheids laboratorium op St Maarten (St.Maarten Laboratory Services (Directeur: Drs. Hose Booi, Biochemicus)) heeft een vestiging in ziekenhuis op St Maarten, prikposten op het eiland en doet ook service op Saba en St Eustatius.

De benodigde af te nemen en te verzenden bloed samples (heparinebloed, EDTA bloed,) en urine samples voor aanvullende diagnostiek naar metabole ziekten, kunnen goed verzorgd worden zowel door het laboratorium van het ziekenhuis op Bonaire als de St Maarten Laboratory Service.

Kliniek en behandeling van de metabole aandoeningen waarop gescreend wordt

De klinische symptomen van de metabole aandoeningen waarop neonataal gescreend wordt en hun behandeling variëren sterk. Wel kan worden gesteld dat in de meeste gevallen patiënten met een ernstige vorm van een aandoening al symptomatisch zullen zijn op moment dat de uitslag van het screeningsresultaat bekend wordt en in een ziekenhuis zullen liggen. Bij kinderen met een dergelijke ernstige klinische presentatie, zal indien dit nog mogelijk is spoed overplaatsing naar een academisch centrum nodig zijn. In Nederland betrof dit tot nu toe een uiterst klein deel van alle patiënten. De verwachting is dat bij de meeste aandoeningen de diagnostiek en initiële behandeling lokaal kan worden opgestart en dat eventueel zo nodig jaarlijkse controles in Nederland kunnen plaats vinden; en of dat een consulent de patiënten ook lokaal ziet. De kinderen met een dergelijk ernstige klinische presentatie zullen het moment van bekend worden van de uitslag naar alle waarschijnlijk niet meer op Bonaire zijn maar zijn overgeplaats naar een neonatologisch unit in Curaçao of Colombia zijn. Ook premature partussen voor de zwangerschapstermijn van 35 weken vinden standaard niet op Bonaire plaats maar in Curaçao of Colombia. Daar Curaçao (2000 geboortes per jaar) niet bij Caribisch Nederland hoort is de screeningprocedure vooralsnog hiervoor niet mee genomen. Gezien de logistiek met name ook van de opvang van zieke kinderen is samenwerking echter noodzakelijk.

Bij de meeste aandoeningen vormt het dieet een cruciaal onderdeel van de behandeling. Mochten er meerdere patiënten met een metabole aandoening gevonden door neonatale screening in Caribisch Nederland, dan is het aan te raden een gespecialiseerde diëtist in de regio aan te stellen. In afwachting van meer duidelijkheid over incidentie en prevalentie van de metabole aandoeningen in Caribisch Nederland, wordt voorgesteld de gespecialiseerde diëtist van het metabole centrum wat verantwoordelijk is voor de initiële diagnostiek en behandeling, te betrekken bij het opstarten van de behandeling waar nodig.

Voor veel aandoeningen zijn voor de behandeling specifieke dieetproducten noodzakelijk. Deze dieetproducten zijn kostbaar en hebben over het algemeen slechts een korte houdduur. Gezien de zeldzaamheid van de meeste aandoeningen lijkt het niet zinvol deze op voorraad te hebben in Caribisch Nederland, maar kan worden volstaan met voorraad in het verantwoordelijke metabole centrum in Nederland. Wel is aan te raden een aantal basis dieetproducten en medicatie lokaal op voorraad te houden waarmee behandeling zo nodig direct kan worden gestart.

Ziekte en overlijden vóórdat de hielprik is verricht

Sommige van de metabole ziekten in het screeningspakket kunnen al snel na de geboorte leiden tot levensbedreigende symptomen. Het blijft belangrijk om ook aandoeningen waarop gescreend wordt, op te nemen in de differentiaaldiagnose van kinderen die ziek worden voordat de hielprik is verricht of voor de uitslag bekend is.

De meest voorkomende klinische presentaties waren in Nederland tot nu toe symptomen passend bij hypoglycemie en sepsisachtige beelden. De eerste behandeling hiervoor: intraveneuze toediening van glucose en antibiotica, zijn zowel op Bonaire als St Maarten in het ziekenhuis goed mogelijk.

Voor de initiële diagnostiek is het noodzakelijk dat in beide ziekenhuizen de mogelijkheid bestaat met spoed glucose, bloedgas, lactaat, bloedbeeld met differentiatie, CRP, ASAT, ALAT, CK, ureum, creatinine bepaald kan worden. Dit is inderdaad nu al mogelijk. Bepaling van ammoniak kan waarschijnlijk wel worden uitgevoerd maar niet op Bonaire en St Maarten. Mocht de incidentie van het aantal metabole ziekten waarvoor dit noodzakelijk kan zijn hoog zijn, dan is dan aan te bevelen deze bepaling ook lokaal mogelijk te maken. Vooralsnog hoeft dit niet.

Zoals te zien is in tabel 2 zijn in Nederland twee kinderen in de periode tussen 2007 en 2012 overleden aan de gevolgen van MCAD deficiëntie voordat screening kon plaats vinden. Het is derhalve aan te bevelen om voorlopig bij kinderen die op de BES eilanden overlijden voor de leeftijd van 72 uur, standaard wel materiaal af te nemen voor metabole diagnostiek. Hiermee kan meer zicht worden verkregen op de prevalentie van de te screenen metabole ziekten.

Ziekte bij moeder als oorzaak van afwijkende screeningsresultaat

Er zijn verschillende metabole ziekten waarbij een afwijkend screeningsresultaat veroorzaakt kan worden door het feit dat de moeder van het betreffende kind de ziekte heeft. Vaak is de moeder op dat moment nog asymptomatisch. Het gaat om primaire carnitine deficiëntie (= Organic Cation Transporter deficiëntie (OCTN2)); Medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD); 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC) en recent ook Glutaaracidurie type 1 (GA-1). Bij OCTN2 en 3-MCC komt dit relatief voor, vandaar dat bij een afwijkend screeningsresultaat passend bij deze aandoeningen geadviseerd wordt om direct bij zowel kind als ook moeder af te nemen voor aanvullende diagnostiek.

Ziekte bij broertjes of zusjes

De metabole ziekten waar met neonatale hielprikscreening naar wordt gezocht, zijn allen autosomaal recessief overervende aandoeningen. Dat betekent dat indien een kind in een gezin wordt gediagnosticeerd met een van deze metabole ziekten, een broertje of zusje van dezelfde ouders een kans van 1 op 4 heeft om ook deze aandoening te hebben. Aangezien het om goed behandelbare aandoeningen gaat en kinderen nog presymptomatisch kunnen zijn, wordt in Nederland standaard als een kind in een gezin gediagnosticeerd wordt met een metabole ziekte, na bevestiging van de diagnose ook onderzocht of andere kinderen in het gezin de aandoening hebben. In de stroomschema's per ziekte is dit voor Caribisch Nederland overgenomen.

Beleid per metabole aandoening

- ***Biotinidase deficiëntie (BIO)***

Symptomen tot nu toe in Nederland nooit acute presentaties in de eerste twee levensweken. Klachten huidafwijkingen, haarverlies, vertraagde ontwikkeling, acidose.

Behandeling Kan lokaal worden uitgevoerd. Therapie: levenslang Biotine medicatie per os.

Cave medicatie fouten: Liem T.B.; Prinsen B.H.; Debertrand C.M.; Visser G.: Behandeling van biotinidasedeficiëntie vergt juiste aflevering van biotine. *Pharmaceutisch Weekblad, Wetenschappelijk Platform: 2:46-48, 2008.*

Follow-up geen follow-up per se in Nederland nodig, kan ook met jaarlijkse follow-up door metabole consulent lokaal.

- **Galactosemie (GAL)**

Symptomen kinderen met een ernstige deficiëntie presenteren zich vaak al in de eerste 48 uur na de partus met icterus en sepsisachtige verschijnselen. Bij mildere presentatie kan er sprake zijn van uitsluitend icterus.

Behandeling Kan lokaal worden uitgevoerd: Levenslang streng lactose beperkt dieet.

Follow-up met name begeleiding dieet. Op geleide van "Zorgpad Galactosemie" incidenteel controle eens per jaar / paar jaar controle in Nederland voor aanvullende diagnostiek.

- **Glutaaracidurie type 1 (GA-1)**

Symptomen ernstig aangedane kinderen zullen zich al presenteren in de eerste 48 uur na de partus met een sepsisachtig beeld met name acidose. De meeste kinderen in Nederland waren bij presentatie asymptomatisch. Bij infecties later in het leven echter alsnog ontsporing optreden met ernstige psychomotore retardatie met dystonie tot gevolg.

Behandeling Complexe dieet therapie. Intensiviteit van behandeling is afhankelijk van ernst van defect. Bij ernstige deficiënties is overplaatsing naar een academisch centrum aan te raden voor opstarten van therapie. Na stabilisering kan patiënt met behandeladvies naar huis.

Follow-up jaarlijkse evaluatie in Nederland . Intensieve begeleiding nodig ook door diëtist.

- **HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)**

Symptomen Zeldzame aandoening. Kinderen met een ernstige, maar soms ook met een milde deficiëntie kunnen zich al in de eerste 48 uur na de partus presenteren met een sepsisachtig beeld en hypoglycemie.

Behandeling Dieet advies ten aanzien van maximale voedingspauzes en beleid bij ziekte. Zo nodig intraveneus glucose.

Follow-up geen follow-up per se in Nederland nodig, kan met jaarlijkse follow-up door metabole consulent lokaal.

- **Holocarboxylase synthase (HCS) deficiëntie**

Symptomen Tot nu toe is nog geen patiënt met deze aandoening gediagnosticeerd in Nederland. De verwachting is dat een ernstige deficiëntie mogelijk kan lijden tot vroege symptomen door hypoglycemie en acidose.

Behandeling oraal Biotine en eventueel eiwitbeperkt dieet.

Follow-up is niet bekend zal afhangen van klinische presentatie van de patiënt.

- **Isovaleriaan-acidurie (IVA)**

Symptomen Tot nu toe zijn in Nederland via hielprik screening uitsluitend patiënten met een milde enzym deficiëntie gevonden. Zij waren allen asymptomatisch op het moment van diagnose. Bij ernstige deficiënties kan een patiënt zich al presenteren in de eerste levensdagen met acidose, hypoglycemie, verhoogd lactaat en soms verhoogd ammoniak. Metabole ontsporing kan worden geluxeerd door infecties.

Behandeling Dieetbehandeling en medicatie. Intensiviteit is afhankelijk van ernst van defect. Bij ernstige deficiënties is overplaatsing naar een academisch centrum aan te raden voor opstarten van therapie. Na stabilisering kan patiënt met behandeladvies naar huis.

Follow-up jaarlijkse evaluatie in Nederland . Intensieve begeleiding nodig ook door diëtist.

- **Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiëntie**

Symptomen kinderen met een ernstige, maar soms ook met een milde enzym deficiëntie kunnen zich al in de eerste 48 uur na de partus presenteren met een sepsisachtig beeld en hypoglycemie en soms ernstige cardiomyopathie. De meeste kinderen zijn op echter op moment van diagnose asymptomatisch.

Behandeling Bij milde enzym deficiënties kan vaak worden volstaan met een dieet advies ten aanzien van voedingspauzes en adviezen bij ziekte. Bij ernstige deficiënties is complex dieet noodzakelijk met LCT beperking, eventueel MCT verrijking en extra koolhydraten. Zo nodig intraveneus glucose. Afhankelijk van kliniek en intensiviteit van de behandeling overplaatsing naar Nederland overwegen voor opstarten van therapie.

Follow-up Jaarlijks controle in metabool centrum in Nederland voor aanvullende diagnostiek.

- **Maple syrup urine disease (MSUD)**

Symptomen Sinds introductie van de screening zijn twee kinderen gediagnosticeerd met MSUD van wie er een al ernstig symptomatisch was voor de uitslag van de hielprikscreening bekend was.

Symptomen zijn verminderde bewustzijn, uiteindelijk convulsies. Kunnen initieel alkalose hebben, hoog ammoniak en laag normaal glucose. Latere fase acidose en hoog lactaat.

Behandeling Intensieve dieet therapie en medicatie. Frequentie controle in eerste levensjaren nodig. Overweeg overplaatsing zeker bij vroege presentatie voor instellen therapie. Bij acute ontsporing intensieve zorg met eventueel dialyse. Houdt levenslang risico op ontsporing.

Follow-up jaarlijkse evaluatie in metabool centrum in Nederland . Intensieve begeleiding nodig ook door diëtist.

- **Medium-chain acyl CoA dehydrogenase (MCAD) deficiëntie**

Symptomen Kinderen met een ernstige maar soms ook milde deficiëntie presenteren kunnen zich al in de eerste 48 uur na de partus presenteren met een sepsisachtig beeld en hypoglycemie. De meeste kinderen zijn op echter op moment van diagnose asymptomatisch.

Behandeling Dieet advies ten aanzien van maximale voedingspauzes en bij ziekte. Zo nodig intraveneus glucose

Follow-up geen follow-up per se in Nederland nodig, kan met follow-up door metabole consulent lokaal.

- **3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)**

Symptomen Alle kinderen in Nederland tot nu toe waren asymptomatisch op moment van diagnose. In literatuur wordt ernstige metabole ontregeling beschreven met acidose en hypoglycemie

Behandeling Op dit moment loopt onderzoek naar de optimale behandelstrategie.

Follow-up Zo lang optimale therapie onbekend is, jaarlijks controle in metabool centrum in Nederland voor aanvullende diagnostiek en bijstellen therapie.

- **Phenylketonurie (PKU)**

Symptomen Onbehandeld leidt deze aandoening tot ernstige psychomotorische retardatie. In de eerste levensweken zijn geen afwijkingen waarneembaar.

Behandeling Is deels afhankelijk van gevonden laboratorium phe waarde. Vaak direct start met eiwitvrij dieet, gevolgd door aanvulling met aminozuur mengsel. Is theoretisch lokaal helemaal uitvoerbaar met veel instructie. Waarschijnlijk in praktijk effectiever om snel tijdelijke overplaatsing naar Nederland te realiseren, gezien initieel intensieve laboratorium phe controle en benodigde dieet en prik instructie voor ouders.

Op dit moment wordt een patiënt die van Nederland recent verhuisd is naar Bonaire behandeld via Nederland. Hielprikkaartjes worden opgestuurd per post en uitslag wordt doorgegeven via www.mijnpku.nl.

Follow-up Geen follow-up per se in Nederland nodig, kan met follow-up door metabole consulent lokaal met name ook gespecialiseerde diëtist nodig.

- **Tyrosinemie type 1 (TYR-1)**

Symptomen Geen symptomen in de eerste levensweken. Onbehandeld ernstige levensfunctiestoornissen, ascites, failure to thrive, rachitis

Behandeling NTBC en dieet. Zeldzame aandoening met risico op levercarcinoom bij onvoldoende behandeling. Advies na diagnose overplaatsing naar Nederland voor instellen op dieet en medicatie daarna retour huis.

Follow-up Jaarlijks controle in metabool centrum in Nederland voor aanvullende diagnostiek.

- **Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)**

Symptomen kinderen met een ernstige maar soms ook milde deficiëntie presenteren kunnen zich al in de eerste 48 uur na de partus presenteren met een sepsisachtig beeld en hypoglycemie en soms ernstige cardiomyopathie. De meeste kinderen zijn op echter op moment van diagnose asymptomatisch.

Behandeling Bij milde enzym deficiënties kan vaak worden volstaan met een dieet advies ten aanzien van voedingspauzes en adviezen bij ziekte. Bij ernstige deficiënties is complex dieet noodzakelijk met LCT beperking, eventueel MCT verrijking en extra koolhydraten. Zo nodig intraveneus glucose. Afhankelijk van kliniek overplaatsing naar Nederland overwegen.

Follow-up Jaarlijks controle in metabool centrum in Nederland voor aanvullende diagnostiek

- **Organic Cation Transporter deficiëntie (OCTN2)**

Symptomen kinderen met een ernstige maar soms ook milde deficiëntie presenteren kunnen zich al in de eerste 48 uur na de partus presenteren met een sepsisachtig beeld en hypoglycemie. De meeste kinderen zijn op echter op moment van diagnose asymptomatisch.

Behandeling Carnitine per os levenslang. Bij ziekte met braken eventueel carnitine intraveneus.

Follow-up Geen follow-up per se in Nederland nodig, kan met follow-up door metabole consulent lokaal.

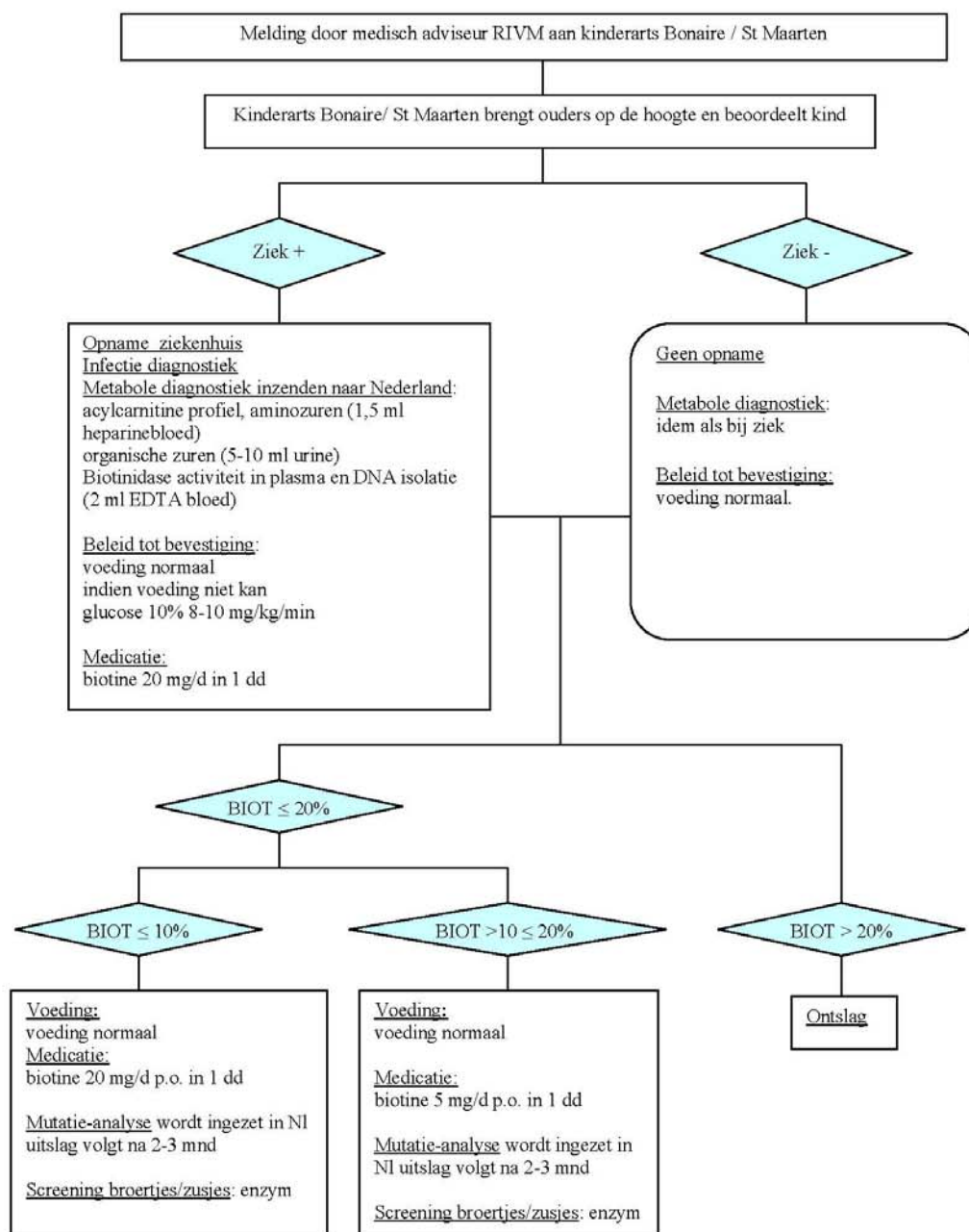
Conclusies en aanbevelingen

- Geen gegevens over incidentie en prevalentie van de metabole aandoeningen in Caribisch Nederland bekend. Op grond van de ervaringen tot nu toe in Nederland kan worden aangenomen dat het om uiterst zeldzame aandoeningen gaat.
- Het is aan te bevelen om 1 metabool centrum verantwoordelijk te maken voor de initiële diagnostiek en behandeling van patiënten die worden verwezen met een screeningsresultaat passend bij een metabole ziekte.
- Bij een afwijkende hielprikuitslag passend bij een metabole ziekte is aan te bevelen dat de medisch adviseur van het regiokantoor van het RIVM de afwijkende uitslag zowel doorgeeft aan de dienstdoende metabole arts van bovengenoemd centrum, en aan de betreffende kinderarts/ medisch coördinator in Caribisch Nederland. De kinderarts/ medisch coördinator in Caribisch Nederland, kan dan voor verder overleg contact opnemen met die metabole arts over de logistiek van de diagnostiek en eventueel in te stellen therapie.
- In de meeste gevallen zal na een afwijkend screeningsresultaat passend bij een metabole ziekte zo spoedig mogelijk bloed en urine van kind en soms ook van moeder voor aanvullende diagnostiek naar Nederland worden gezonden en kan het betrokken gezin in Caribisch Nederland blijven. Per metabole aandoening verschilt het beleid sterk, maar ook per ziekte kan het beleid wisselen afhankelijk van de mate van ernst van de betreffende enzymdeficiëntie.
- Mocht een patiënt (tijdelijk) worden overgeplaatst naar Nederland, dan kan dat of naar het centrum waar de meeste ervaring bestaat met een specifieke diagnose, of naar het centrum van keuze van ouders.

NB in de volgende richtlijnen kan overal waar staat "Metabole diagnostiek inzenden naar Nederland" dit ook vervangen worden door "Metabole diagnostiek inzenden naar een gekwalificeerd laboratorium in de regio bijvoorbeeld in Miami". En tevens waar staat "overweeg overplaatsing naar NI" kan dit vervangen worden door "overweeg overplaatsing naar een metabool centrum in de regio".

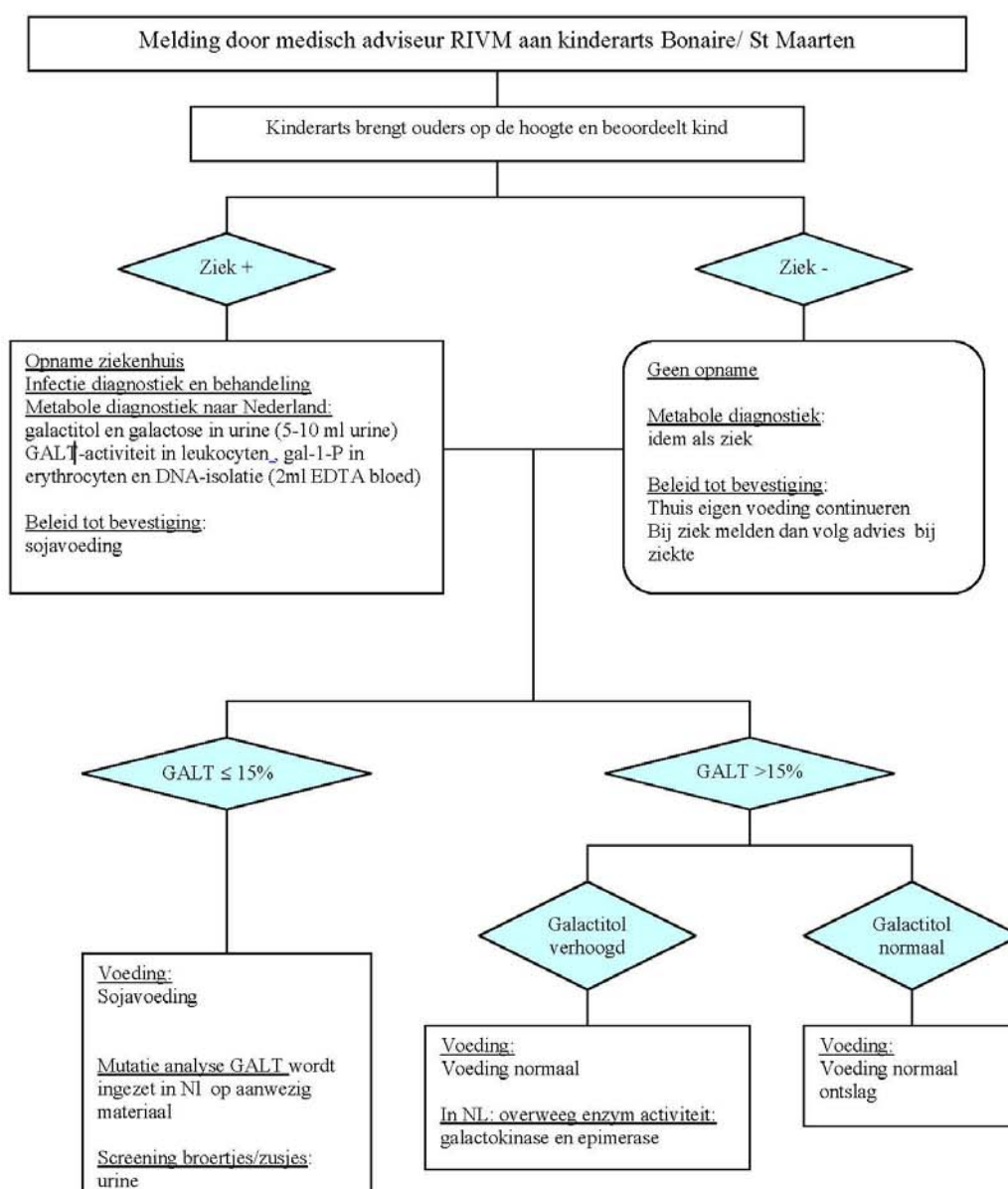
Richtlijn positieve hielprikscreening Biotinidase deficiëntie

Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen

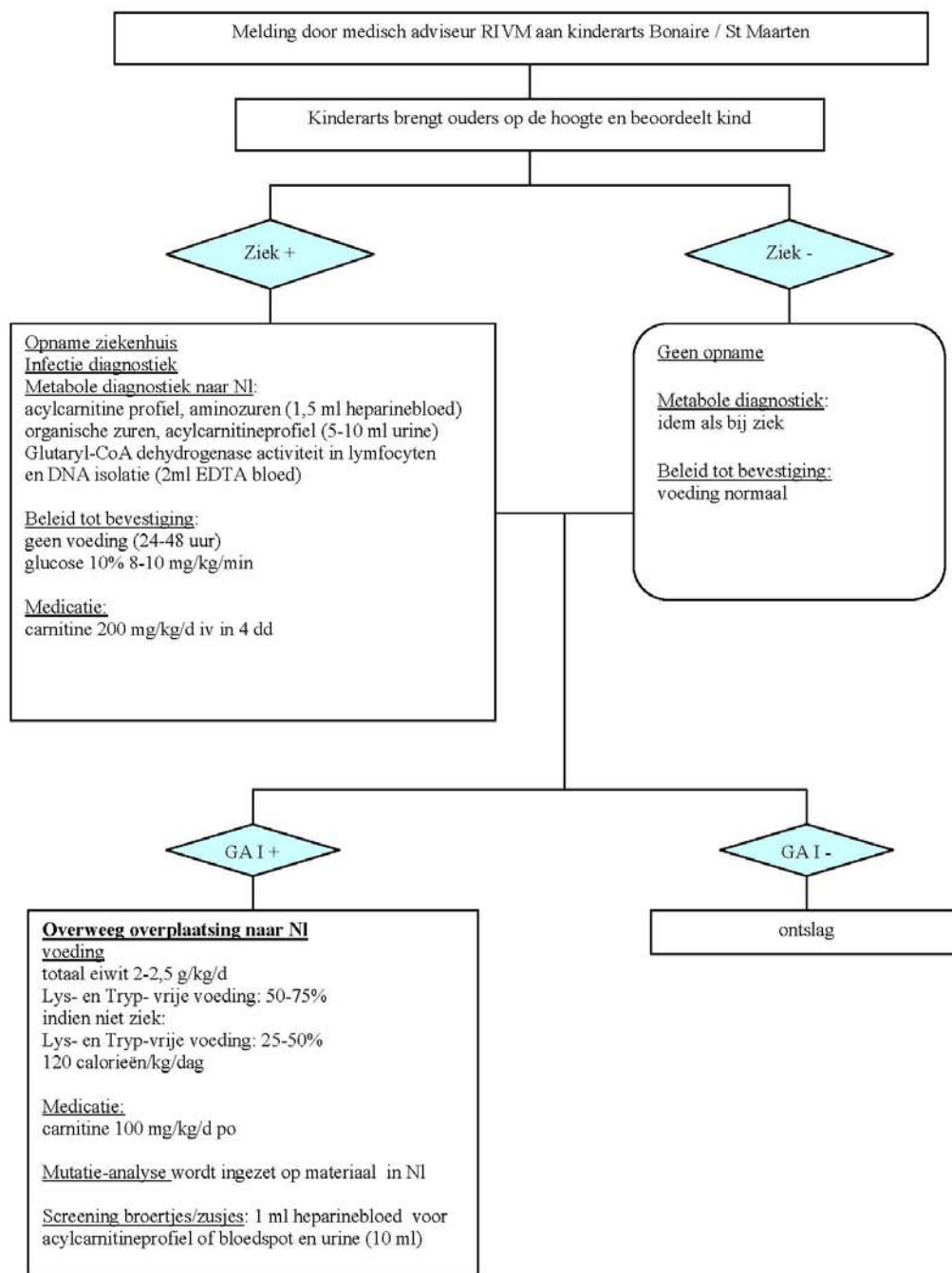


Richtlijn positieve hieprikscreening Galactosemie

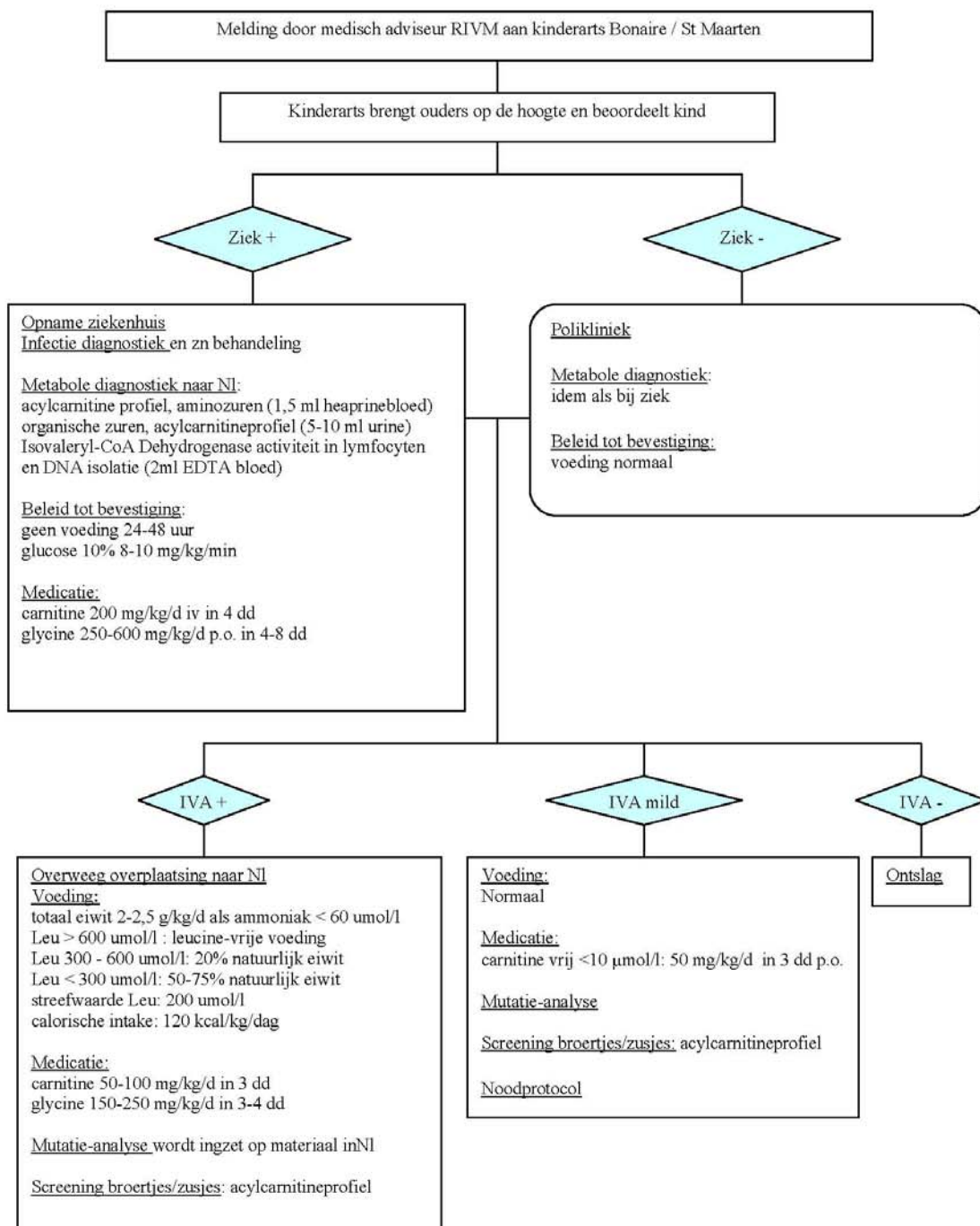
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.



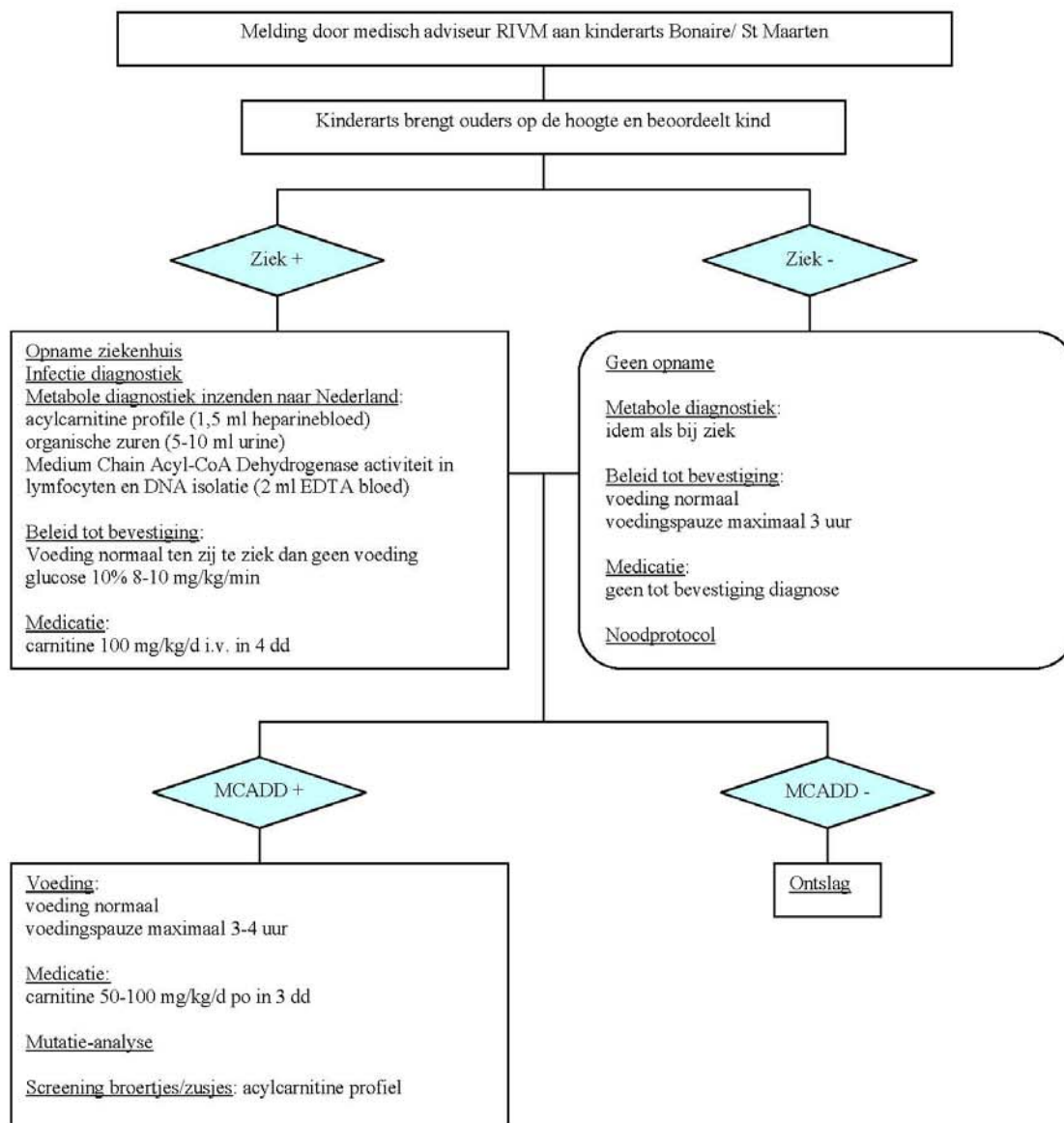
**Richtlijn positieve hieprikscreening Glutaaracidurie I.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



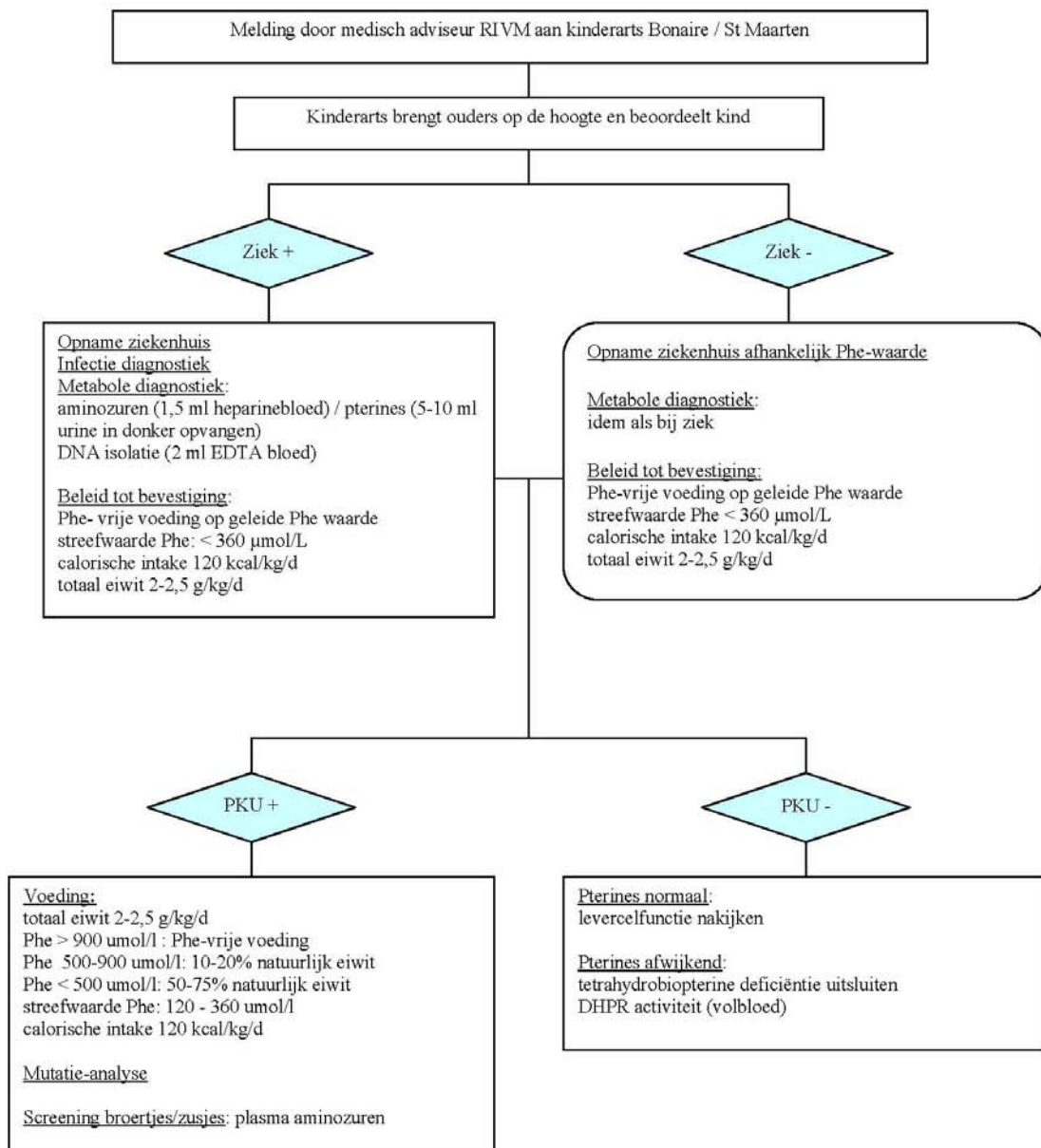
**Richtlijn positieve hielprikscreening Isovaleriaanacidurie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



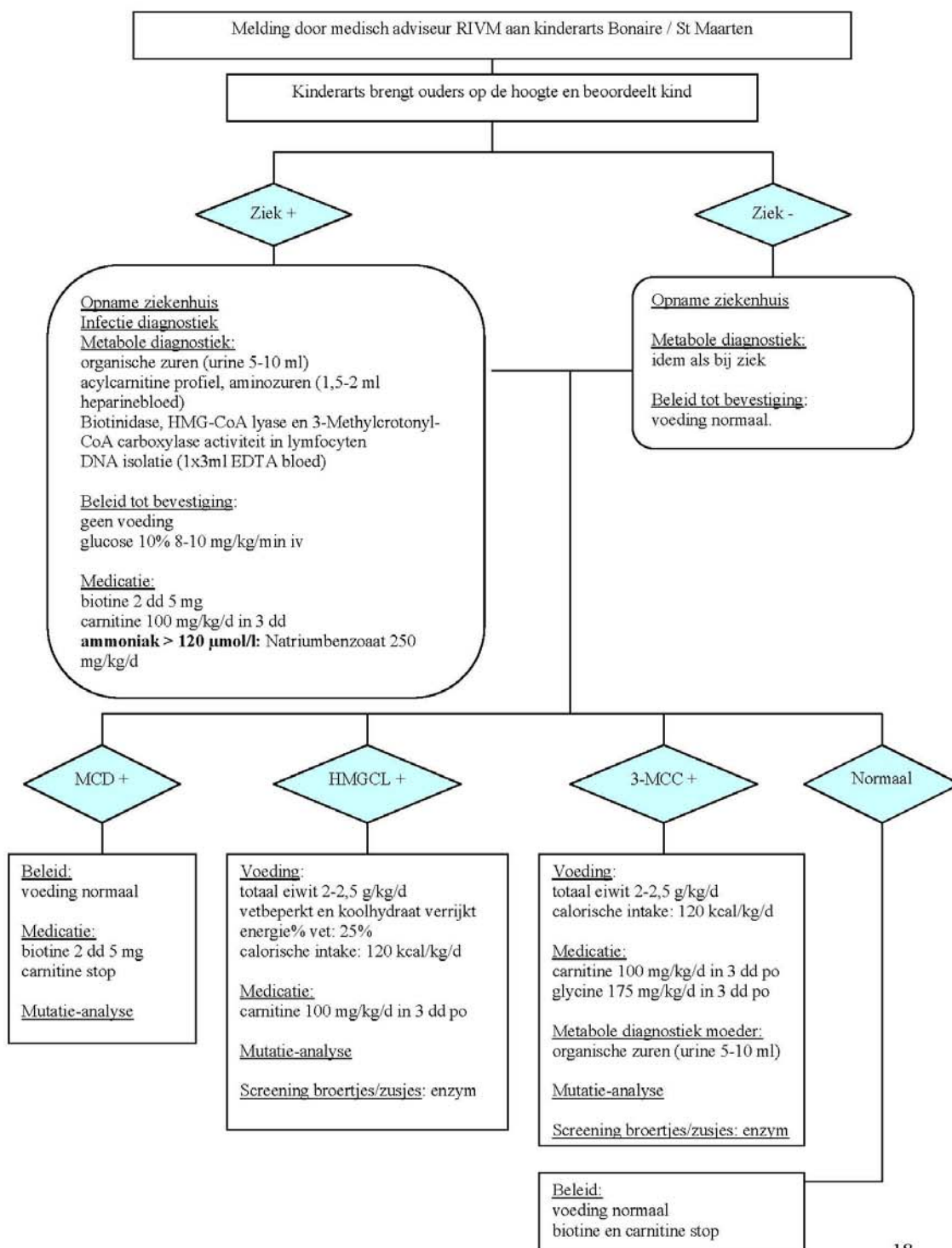
Richtlijn positieve hieprikscreening MCAD (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase) deficiëntie



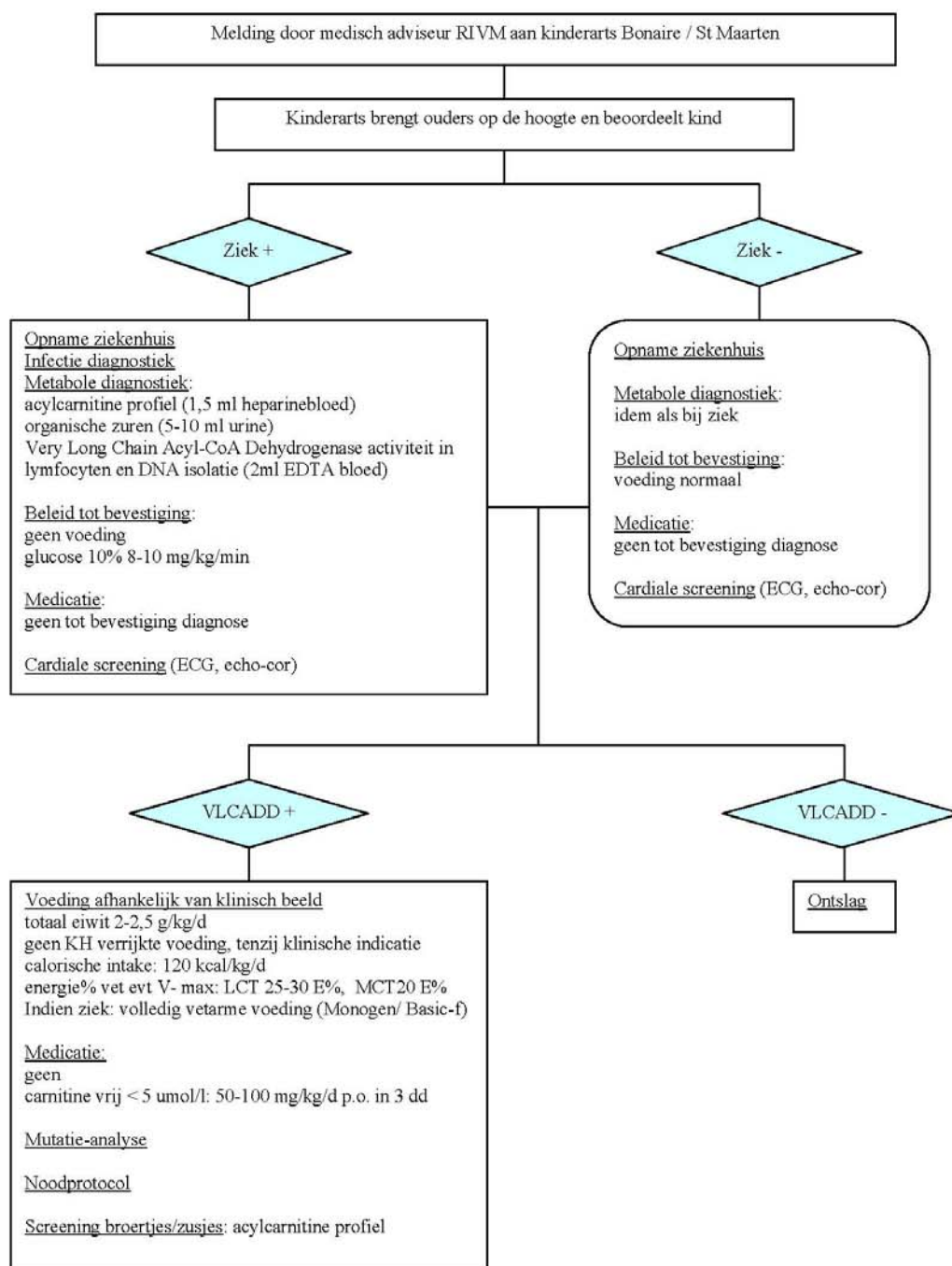
Richtlijn positieve hielprikscreening Phenylketonurie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.



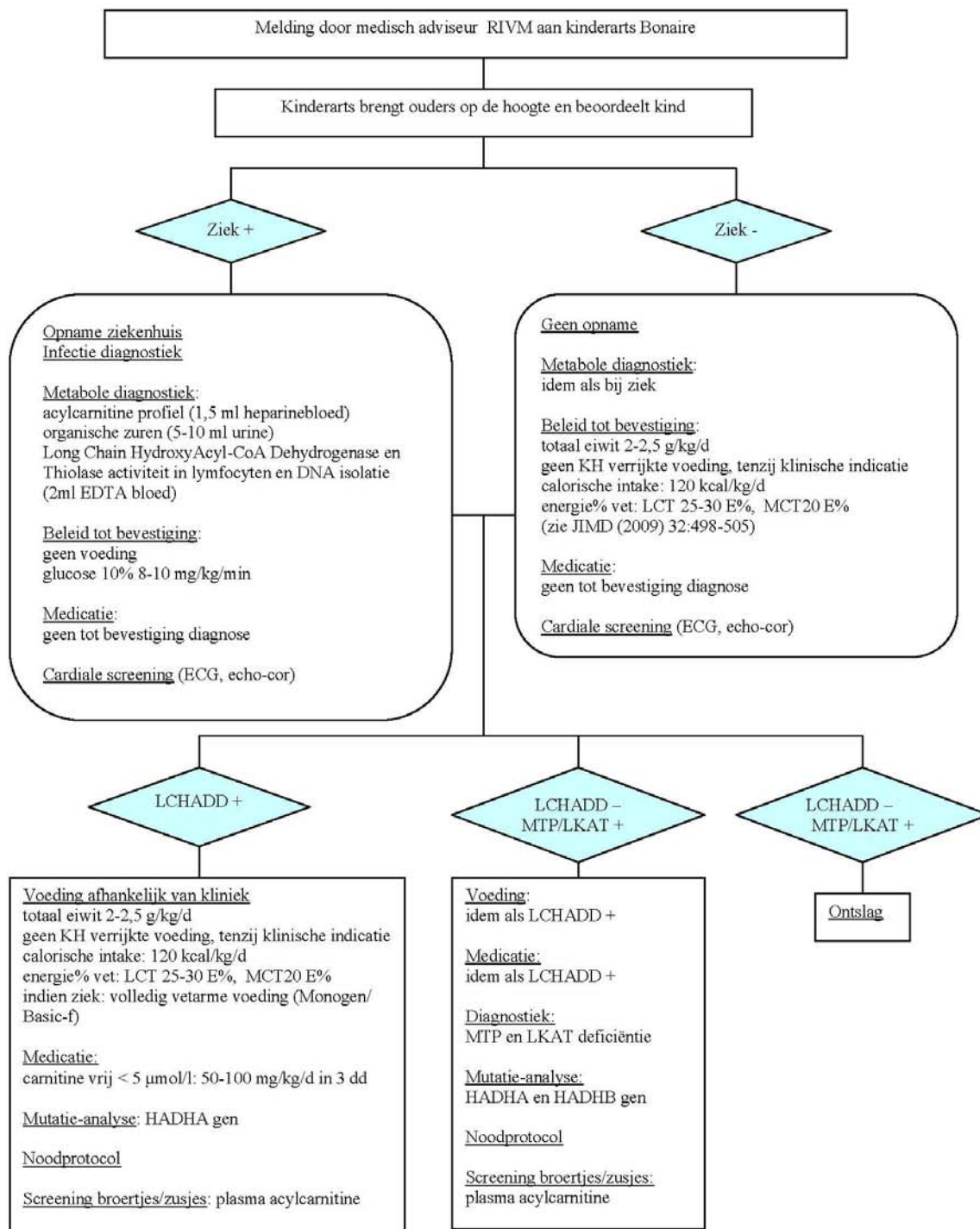
Richtlijn Multiple CoA Carboxylase, HMG-CoA lyase en 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.



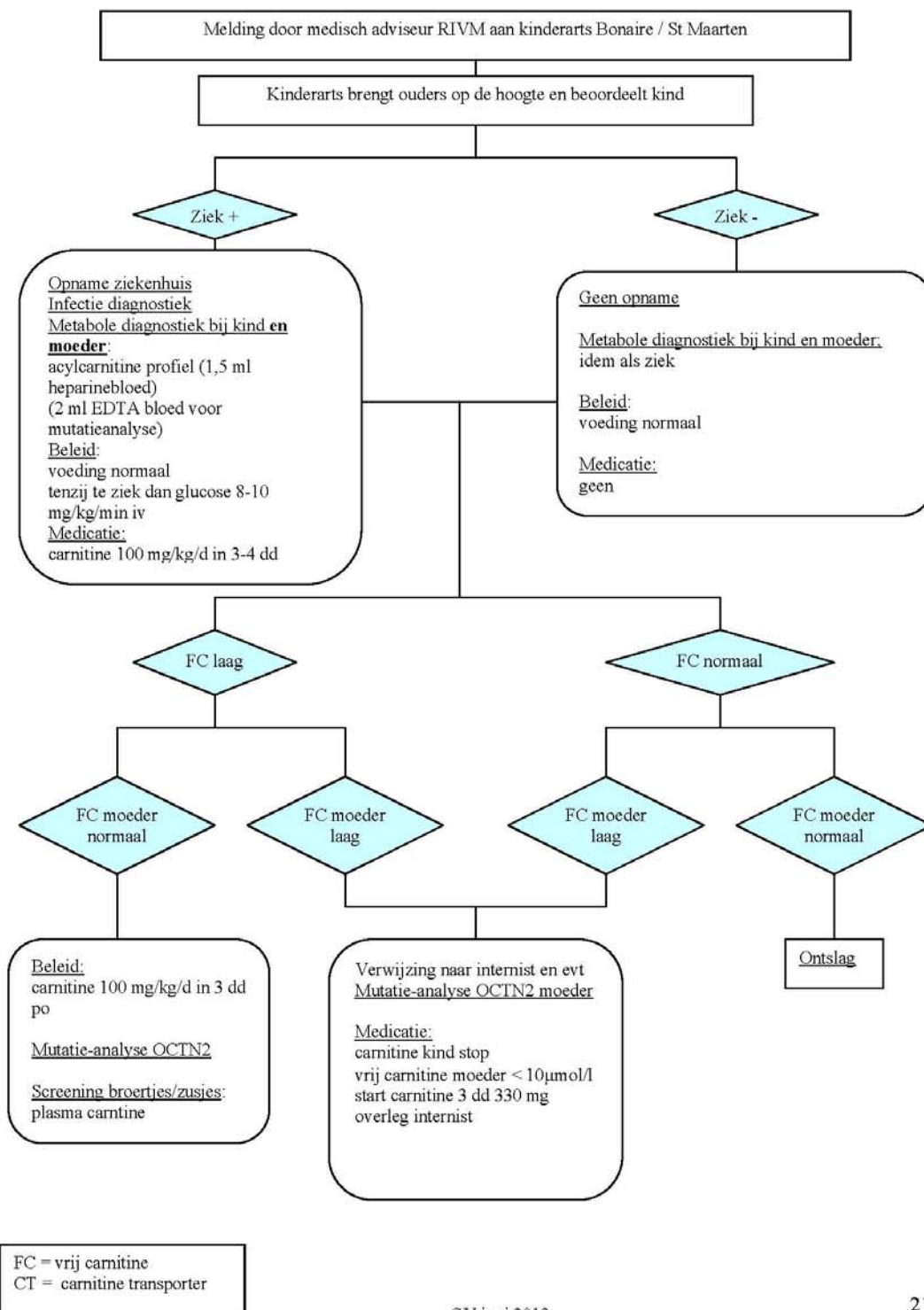
**Richtlijn positieve hieprikscreening Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



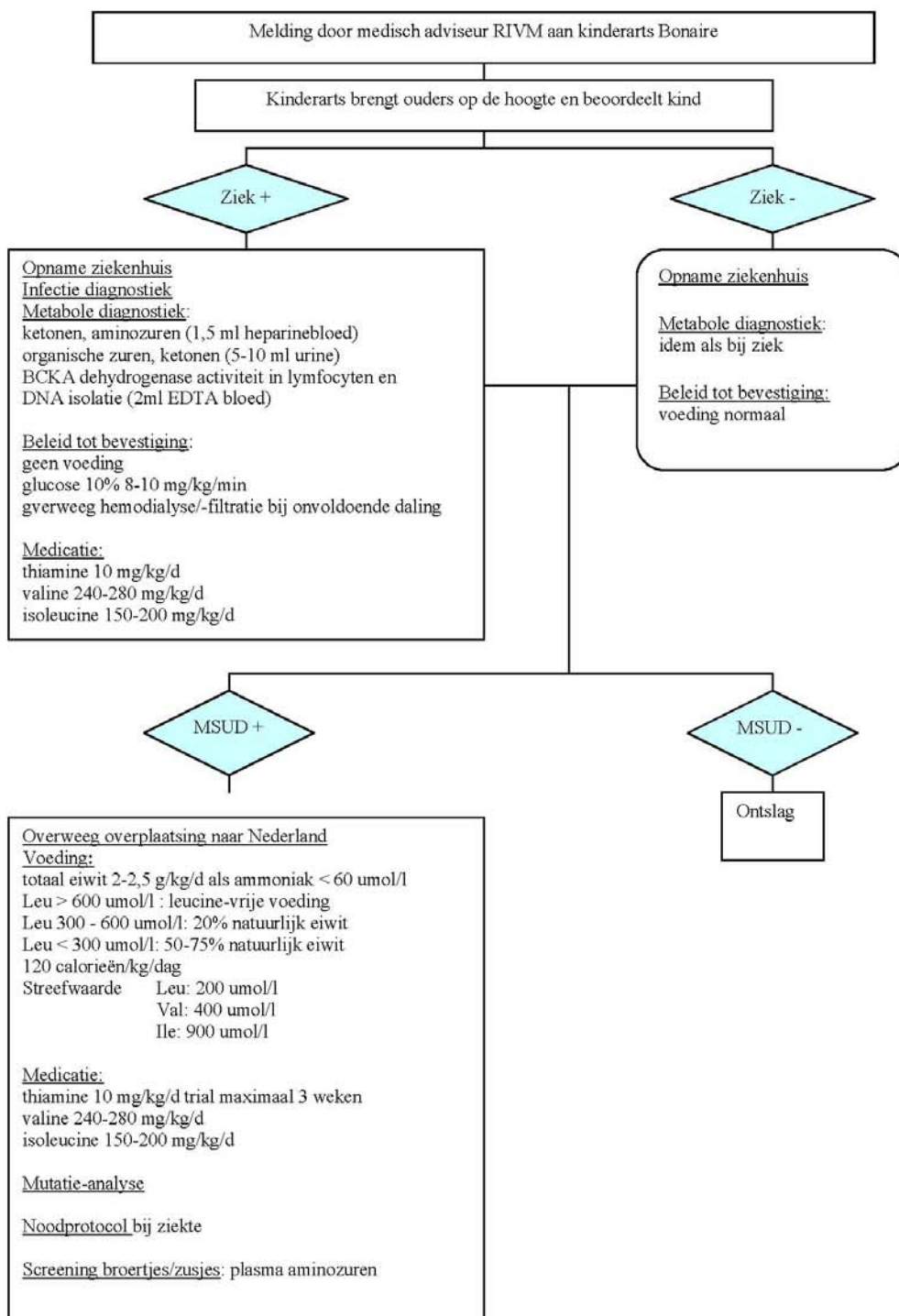
**Richtlijn positieve hieprikscreening Long Chain Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



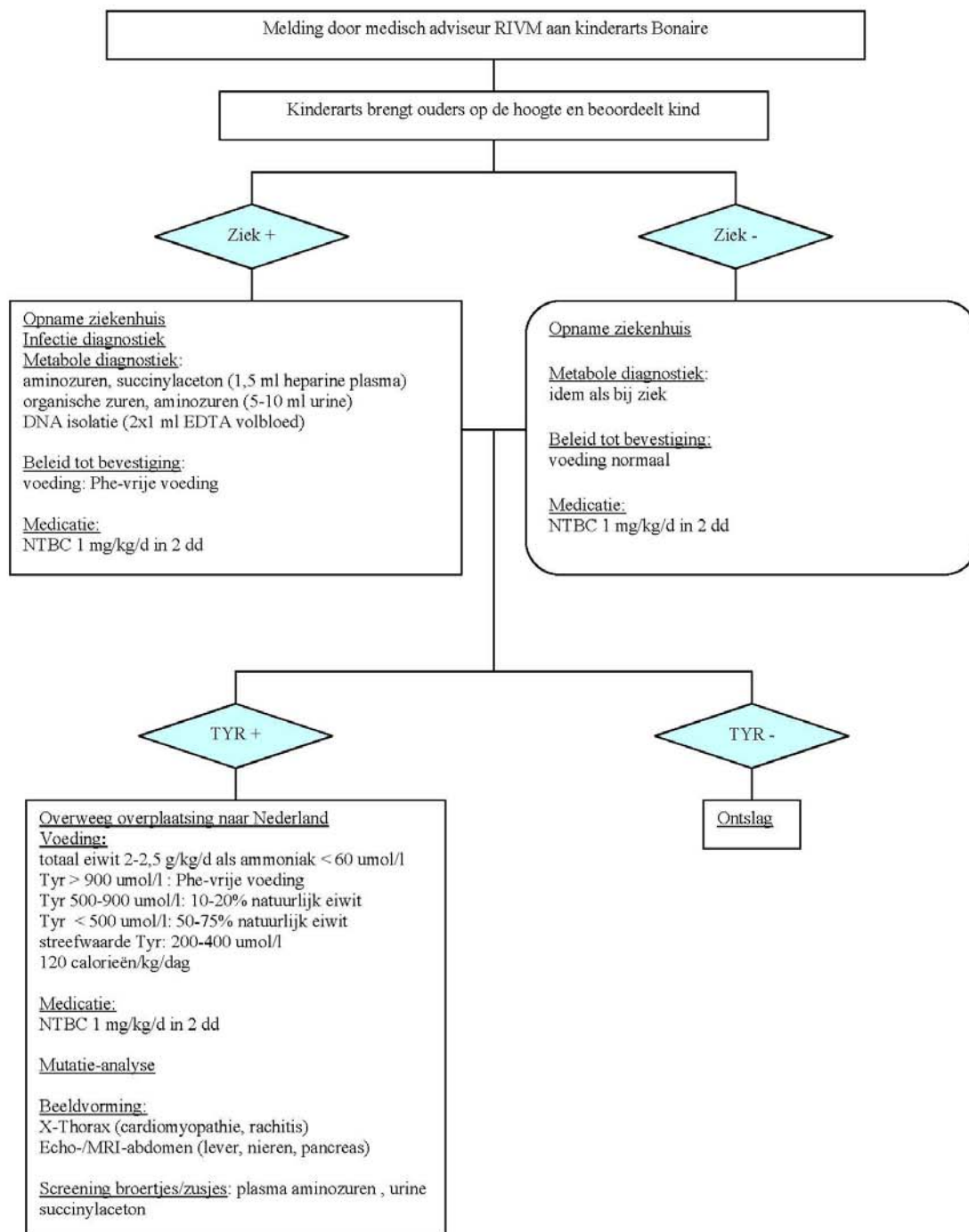
Richtlijn Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2)
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen



**Richtlijn positieve hielprikscreening Maple Syrup Urine Disease.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



**Richtlijn positieve hielprikscreening Tyrosinemie.
Alleen bedoeld voor intern gebruik BES ziekenhuizen.**



Bijlage 12 Follow-up protocollen voor Bonaire voor SCZ (inclusief dragerschap SCZ, α en β thalassemie)

Diagnostiek behandelplan en follow up SIKKELCELZIEKTE via neonatale screening

Achtergrond:

Het hemoglobine bij gezonde neonaten bestaat voor 40-80% uit HbF (2 α ketens en 2 γ ketens) en 20-60% uit HbA1 (2 α en 2 β ketens). De aanmaak van β ketens wordt door 2 genen op chromosoom 11 gereguleerd. In de eerste maanden na de geboorte daalt het HbF gehalte en komt HbA1 volledig tot expressie.

De oorzaak van sikkelcelziekte (SCZ) is een afwijking in de structuur van de β keten waardoor in de rode bloedcel hemoglobine ketens aan elkaar gaan plakken. Hierdoor ontstaat een abnormale vorm van de rode bloedcel (sikkelcel) en een neiging tot aggregatie en afsluiting van bloedvaten met tevens een verhoogde afbraak van deze sikkelcellen.

De oorzaak van deze afwijking is een puntmutatie in het gen van de β keten.

SCZ is een autosomaal recessief overervende aandoening. Dit wil zeggen dat meestal beide ouders drager zijn van de ziekte, wanneer zij een kind hebben met SCZ. Ook kan het voorkomen dat een van de ouders zelf een vorm van SCZ (bijv. HbSC) heeft.

Dragers van SCZ weten dit vaak niet van zichzelf omdat dragerschap meestal geen klachten geeft.

Bij een kind met homozygote SCZ (HbSS) zijn beide ouders drager van een HbS mutatie in het β -globine gen (beiden HbAS).

Bij samengestelde vormen van SCZ is meestal een ouder drager van een HbS mutatie (HbAS) en de andere ouder drager van een andere mutatie in het β -globine gen (bv HbAC, HbA β thalassemie, HbAE).

Het kind heeft dan respectievelijk HbSC of HbS/ β thalassemie of HbSE.

Mogelijke uitslagen neonatale screening verdacht voor sikkelcelziekte:

Screening voor sikkelcelziekte is mogelijk door onderzoek te verrichten naar de aanwezigheid van abnormale hemoglobine vormen in het bloed door HPLC (High Performance Liquid Chromatography) of IEF (Iso-electric Focussing) en eventueel door hemoglobine-electroforese.

Bij de hieprikscreening wordt in Nederland de HPLC methode toegepast. Hiermee worden ook dragers van SCZ (HbAS) vastgesteld.

Vals-positieve uitslagen:

Er zijn in de eerste 5 jaar van de hieprikscreening in Nederland (die op 1-1-2007 is gestart) geen vals-positieve uitslagen gevonden. (het kan echter wel zijn dat door de uitslagen van het hemoglobineopathie onderzoek bij ouders blijkt dat vader niet de biologische vader is)

De volgende piekpatronen zijn verdacht voor sikkelcelziekte (zie hieronder tabel 3):

FS: Het kind kan een homozygote vorm hebben van SCZ of een samengestelde vorm van SCZ en β -thalassemie (HbS/ β^0 thalassemie). Het fenotype van deze twee vormen van sikkelcelziekte is min of meer gelijk.

FSa: Behalve HbF en HbS, wordt een zeer kleine piek HbA gezien. Dit beeld is passend bij een een samengestelde vorm van sikkelcelziekte en β^+ thalassemie (HbS/ β^+ thalassemie). Het fenotype van deze vorm van SCZ is iets milder dan HbSS.

FSC: Behalve HbF en HbS wordt ook HbC gezien. De waarschijnlijkheidsdiagnose is een samengestelde vorm van SCZ en HbC. Het fenotype van deze vorm van SCZ is milder dan HbSS.

Het klinische beeld:

Bij SCZ is er sprake van twee belangrijke mechanismen die tot orgaan dysfunctie en mogelijke ischemische schade van organen kunnen leiden.

Ten eerste neigen sikkelcellen tot het afsluiten van bloedvaten (vaso-occlusieve sikkelcelcrisis) met name wanneer er sprake is van luxerende factoren zoals koorts, infectie, pijn, koude, dehydratie, verblijf op grote hoogte, vermoeidheid en/of stress. Ten tweede is de levensduur van de sikkelcel verkort ten opzichte van de normale rode bloedcel door de afwijkende structuur van het hemoglobine. Hierdoor is bij de patiënt sprake van een chronische hemolytische anemie met bijkomende symptomatologie en complicaties, zoals ernstige bloedarmoede, galstenen door hyperbilirubinemie en mogelijk hartfalen. Van infectieologisch belang is de schade aan de milt door vaso-occlusie. Dit proces verloopt ongemerkt en treedt reeds in de loop van het eerste levensjaar op. Door deze slechte tot niet-functionerende milt zijn deze patiënten bijzonder gevoelig voor infecties met gekapselde bacteriën (pneumokokken, Hib en meningokokken) die aanleiding kunnen zijn

tot sepsis/meningitis en overlijden. Om deze reden worden de kinderen vanaf de leeftijd van 4 maanden beschermd met orale penicilline profylaxe. Ernstige complicaties zoals longenlijden, herseninfecties of botnecrose treden regelmatig op bij patiënten met SCZ.

Wat zijn de (be)handelingsopties?

De preventieve behandeling van patiënten met SCZ bestaat uit:

- Infectie preventie door antibiotica (penicilline) profylaxe, extra vaccinaties (bv. 23-valente pneumokokkenvaccin, influenza) en dagelijks foliumzuur. (zie follow up schema)
- Uitgebreide voorlichting over de ziekte, de erfelijkheid, de in te stellen maatregelen bij ziekte, koorts of een sikkcelcrisis is van groot belang.

Deze preventieve maatregelen hebben al geleid tot een significante daling in morbiditeit en mortaliteit van de ziekte.

Bij frequente crises kan de kinderarts (hematoloog) hydroxy-ureum voorschrijven of een chronisch bloedtransfusieschema instellen.

De behandeling van een kind met SCZ kan lokaal plaatsvinden mits onderstaand follow up schema mogelijk is.

Voor informatie over follow up en behandeling kan de kinderarts uit het Caribische gebied contact opnemen met:

Dr. M. Peters, kinderarts-hematoloog, email m.peters@amc.uva.nl, met een c.c. naar secc.khi@amc.uva.nl

Emma Kinderziekenhuis AMC, H-7-222

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam

Tot op heden is stamceltransplantatie de enige behandeling die tot genezing kan leiden. Hiervoor is een geschikte donor nodig. Dit kan een gezond HLA identiek broertje of zusje zijn. Anders wordt een donor gezocht in een wereldwijd donorbestand.

In Nederland vindt stamceltransplantatie voor hemoglobinopathie in het LUMC, Leiden plaats.

Voor verdere informatie kan contact opgenomen worden met:

Dr F. Smiers, Kinderarts-hemato-oncoloog email: f.j.smiers@lumc.nl

en

Mevr. C. de Jong, email: C.M.H.Ropes-de_Jong@lumc.nl, SCT coördinator

Willem Alexander Kinderziekenhuis

LUMC, Kindergeneeskunde J6-218

Albinusdreef 2, 2333 ZA Leiden

Follow up schema van kinderen met sikkcelziekte (zie schema Tabel 1)

Let wel: Dit schema geldt niet voor kinderen die drager zijn van sikkcelziekte

1^{ste} consult (2-4 weken):

Kind: lengte en gewicht.
Kinderen hebben in de neonatale periode nog geen klachten van hemolytische anemie
Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), Hb typering ter bevestiging neonatale screening, (het bloed kan opgestuurd worden naar het laboratorium in Curaçao)

Moeder: Geboorte datum, land van herkomst
Lab onderzoek: Hb, MCV, Hb typering,

Vader: Indien bekend: Geboorte datum, land van herkomst
Lab onderzoek bij vader: Hb, MCV, Hb typering

Sib (s) die geboren zijn voor start hielprikscreening:
Geboorte datum. Land geboorte:
Lab onderzoek: Hb, MCV, Hb typering

Diagnose gesprek: Uitgebreide voorlichting ouders, waar bij in het eerste gesprek de nadruk gelegd wordt op het voorkomen van levensbedreigende infecties door profylactische dosering antibioticum

4 mnd: Kind: 1. Noteren van klinische complicaties van afgelopen poli tot heden (zie

definities)

2. Lengte en gewicht

3. Instructie ouders geven om bleekheid te herkennen

Start orale penicilline profylaxe volgens schema.

Bij non compliance kan evt. penicilline 1x maand intramusculair toegediend worden

Informatie over uitslag ouder(s).

Indien alleen moeder getest is en zij is drager van sikkelcelziekte, dan informatie over dragerschap aan moeder doorgegeven.

Indien beide ouders drager zijn van een vorm van hemoglobinopatie (bijv. beide ouders HbAS) en zij hebben kinderwens dan counseling door kinderarts of bij klinisch geneticus aanbieden ivm risico op een volgend aangedaan kind (=25%) en mogelijkheden om geen aangedaan kind te krijgen bespreken (o.a. Prenatale Diagnostiek, adoptie, afzien van een volgend kind, andere partner die geen hemoglobinopathie heeft.

Als ondersteuning kan de voorlichtingsfolder: *Informatie over erfelijkheid naar Sikkelcelziekte* aan ouders overhandigd worden (zie bijgesloten PDF).

6 mnd:	Kind:	zie bij 4 maanden 1,2 en 3 Lab. onderzoek zie schema. Tevens uitgebreide bloedgroeyptypering (ivm toekomstige transfusies) en G6PD (indien nog niet eerder getest)
12 mnd:	Kind:	zie bij 4 maanden 1,2 en 3. Lab. onderzoek: zie schema Start Foliumzuur
2 jaar	Kind:	zie bij 4 maanden 1,2 en 3. Lab. onderzoek: zie schema Controle stroomsnelheden van de cerebrale vaten middels Transcraniële Echo Doppler (TCED). Indien niet beschikbaar, dan MRI/MRA vanaf leeftijd van 4 jaar (alleen indien het zonder sedatie mogelijk is, anders uitstellen) en iedere 2 jaar herhalen.
Volledige check up (inclusief TCED) door een kinderhematoloog in een Sikkelcelexpertise centrum in Nederland minimaal 1 keer per jaar. Indien geïndiceerd kunnen ouders verwezen worden naar klinisch geneticus voor counseling. De kinderhematoloog in Nederland zorgt ervoor dat gegevens toegevoegd worden in Neorah database. Dien eerste Pneumovax toe en noteer datum in vaccinatie boekje. Eerst volgende Pneumovax na 3 jaar herhalen, daarna à 5 jaar herhalen		
3 jaar	Kind:	zie bij 4 maanden 1,2 en 3. Lab. onderzoek: zie schema Controle stroomsnelheden van de cerebrale vaten middels TCED. Indien niet beschikbaar, dan MRI/MRA vanaf leeftijd van 4 jaar (alleen indien het zonder sedatie mogelijk is, anders uitstellen) en iedere 2 jaar herhalen.
Volledige check up (inclusief TCED) door een kinderhematoloog in een Sikkelcelexpertise centrum in Nederland minimaal 1 x jaar. De kinderhematoloog in Nederland zorgt ervoor dat gegevens toegevoegd worden in Neorah database.		
Jaarlijks	Kind:	zie bij 4 maanden 1,2 en 3. Lab. onderzoek: zie schema (vanaf 4 jaar inclusief urine onderzoek) Controle stroomsnelheden van de cerebrale vaten middels TCED Indien niet beschikbaar, dan MRI/MRA vanaf leeftijd van 4 jaar (alleen indien het zonder sedatie mogelijk is, anders uitstellen) en iedere 2 jaar herhalen

Volledige check up (inclusief TCED) door een kinderhematoloog in een Sikkelcelexpertise centrum in Nederland minimaal 1 x jaar. De kinderhematoloog in Nederland zorgt ervoor dat gegevens toegevoegd worden in Neorah database.

Tevens:

6 en 12 jaar

Kind:

Neuropsychologisch onderzoek om achteruitgang van cognitieve functies tgv silent infarctions aan te tonen in een Sikkelcelexpertise centrum in Nederland

15 jaar

Kind:

Echo abdomen (vraagstelling: galstenen?)
Echo Cor: (vraagstelling: linker ventrikel fractie?), ECG en X thorax (grootte cor) te verrichten in een Sikkelcelexpertise centrum in Nederland

Alleen bij HbSC

Vanaf 15 jaar Kind:

Oogheelkundig onderzoek ivm retinopathie (jaarlijks)

Definities klinische complicaties (te gebruiken voor invoer in Neorah, lange termijn database)

1. **Dactylitis:** Pijn aan hand(en) en/of voet(en) gepaard gaan met zwelling en langer dan 2 uur aanhoudend bij kinderen tot 4 jaar, waarvoor minimaal 24 uur pijnstilling noodzakelijk was.
2. **Pijnlijke vaso-occlusieve crise:** pijn in armen, benen, rug, buik, borstbeen of schedel, al dan niet gepaard gaande met weke delen zwelling, die tenminste 2 uur aanhoudt waarbij, naar inzicht van de kinderarts, de oorzaak toegeschreven wordt aan sikkelcelziekte en waarvoor minimaal 24 uur pijnstilling noodzakelijk was.
3. **Acute chest syndroom:** De aanwezigheid van een nieuw long infiltraat op de thoraxfoto en/of een defect op de spiraal CT scan, in combinatie met acute respiratoire ziekte, waarvoor extra zuurstof toediening noodzakelijk was.
4. **Acute aplastische crise:** Daling van het hemoglobine gehalte met >2 mmol/l met sterke daling van het reticulocytenaantal, in vergelijking met eerdere waarden in stabiele situatie.
5. **Acute hemolytische crise:** Daling van het hemoglobine gehalte met >2 mmol/l met een sterke stijging van het reticulocytenaantal en LDH, in vergelijking met eerdere waarden in stabiele situatie.
6. **Acute milt sequestratie:** Acute vergroting van de milt met acute daling van het hemoglobine gehalte met >2 mmol/l ten opzichte van eerdere waarden in stabiele situatie.
7. **Acute lever sequestratie:** Acute vergroting van de lever met acute daling van het hemoglobine gehalte met >2 mmol/l vergeleken met eerdere waarden in stabiele situatie.
8. **CVA (Symptomatisch cerebraal infarct):** Acute onderbreking van de cerebrale bloedstroom, bevestigd door middel van CT/CTA scan en/of MRI/MRA, met focale neurologische afwijkingen > 24 uur bestaand (symptomatisch infarct).
9. **Silent infarct:** Klein infarct, (meestal in de witte stof) op de MRI zichtbaar, zonder klinische verschijnselen, behoudens leer-, concentratie- en gedragsproblemen.
10. **Cerebrale vasculopathie:** Stenose of occlusie van één van de vaten van de cirkel van Willis bevestigd door middel van MRA.
11. **Haemorrhagisch infarct:** Een bloeding in een door ischemie beschadigd deel van de hersenen.
12. **Meningitis:** Koorts en meningeale prikkeling met verhoogd leukocyten aantal en eiwitgehalte in de liquor en/of een positief liquor onderzoek voor een bacteriële of virale verwekker.
13. **Sepsis:** Circulatoire en al dan niet tevens respiratoire en/of cerebrale instabiliteit tgv een bacteriële of virale verwekker, aangetoond in het bloed.
14. **Osteomyelitis:** een ontsteking van het bot, bevestigd met ofwel uitsluitend beeldvorming, ofwel tevens positieve kweken van bloed en/of aspiraat.
15. **Pneumonie:** Infiltratieve afwijkingen (klinisch of radiologisch) met respiratoire klachten, zonder extra zuurstof behoefte (indien wel: zie acute chest syndroom).
16. **Avasculaire bot necrose van de heup of schouder:** Chronische pijn in het betrokken gewricht met passende osteonecrotische afwijkingen bij Röntgen of MRI onderzoek.
17. **Enuresis nocturna:** Bedplassen bij kinderen >6 jaar, tenminste 2 maal per maand.
18. **Priapisme:** Persisterende, pijnlijke, erectie van de penis, veroorzaakt door een toename van arteriële flow (high flow) dan wel door een obstructie van de veneuze uitstroom van bloed uit de zwellichamen van de penis (low flow; vaker bij sikkelcelziekte), waarvoor acute behandeling in een ziekenhuis noodzakelijk is.
19. **Retinopathie:** voor SCZ specifieke ischemische schade aan de retina gediagnosticeerd door middel van oogheelkundig onderzoek.
20. **Symptomatisch galsteenlijden:** Pijnklachten van de rechterbovenbuik in combinatie met bewezen galstenen en al dan niet verwijde galwegen, gediagnosticeerd door middel van echografisch of ander beeldvormend onderzoek.
21. **Ulcus cruris:** Slecht genezend huid defect (>1 maand bestaand) tot in de subcutis van het onderbeen.

Diagnostiek, behandelplan en follow up DRAGERSCHAP SIKKELCELZIEKTE via neonatale screening

Achtergrond:

Dragerschap Sikkelcelziekte (HbAS) gaat niet gepaard met ziekteverschijnselen die gezien worden bij patiënten met sikkelcelziekte. Ongeveer 10-15% van de bevolking in het Caribische gebied is drager van sikkelcelziekte.

Waarom rapportage van dragerschap?

Heel belangrijk is dat aan de ouders verteld wordt dat het kind drager is van sikkelcelziekte, maar niet de ziekte zelf heeft en het ook nooit zal krijgen. Een kind dat drager is van SCZ is verder gezond.

De volgende piekpatronen zijn verdacht voor dragerschap sikkelcelziekte:

FAS: Behalve HbF wordt in min of meer gelijke verdeling HbS en HbA gezien. Dit beeld past bij dragerschap sikkelcelziekte en wordt gerapporteerd aan de huisartsen (waarschijnlijk in het Caribische gebied aan de kinderartsen).

Vals- positieve uitslagen:

Er zijn in de eerste 5 jaar van de hielprikscreening geen vals-positieve uitslagen gevonden. (het kan echter wel zijn dat door de uitslagen van het hemoglobinoopathie onderzoek bij vader en moeder blijkt dat vader niet de biologische vader is.

De reden van rapportage is dat ouders een geïnformeerde keuze kunnen maken bij een volgende zwangerschap.

Indien beide ouders drager zijn van SCZ bestaat de kans van 1: 4 (25%) op een volgend kind met sikkelcelziekte.

Het is belangrijk dat bij iedere vrouw onderzoek gedaan wordt naar mogelijke (dragerschap) van hemoglobinoopathie.

Dit onderzoek dient bij voorkeur voor de graviditeit gebeuren, anders zo vroeg mogelijk tijdens de zwangerschap.

De uitslag moet in begrijpelijke termen en taal aan de vrouw en haar partner meegedeeld worden.

Er is voor gekozen om ook dragerschap van SCZ te rapporteren, aangezien deze uitslag belangrijk is voor de reproductieve keuze van het echtpaar.

Indien uit de hielprikscreening bekend wordt dat het kind drager is, is 1 van de ouders of zijn beide ouders eveneens drager.

Het is dus uitermate belangrijk om beide ouders te testen op hemoglobinoopathie en risicokoppels door te verwijzen naar de kinderarts of een klinisch geneticus.

De keuze bij kindervens kan dan zijn:

1. Het risico nemen
2. Prenatale diagnostiek en zwangerschapsonderbreking indien het een aangedaan kind is.
3. Adoptie
4. Afzien van kinderen
5. Andere partner, die geen drager is van een hemoglobinoopathie

De begeleiding van een kind die drager is van SCZ kan lokaal plaatsvinden.

Voor informatie kan de kinderarts uit het Caribisch gebied contact opnemen met:

M.Peters, kinderarts-hematoloog, email m.peters@amc.uva.nl, met c.c. naar secre.khi@amc.uva.nl

Emma Kinderziekenhuis AMC, H-7-222

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam

1^{ste} consult (2-4 weken):

Kind:	Lengte en gewicht. Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), Hb typering ter Bevestiging van de neonatale screening (dit onderzoek kan verricht worden in het laboratorium in Curaçao)
Moeder:	Geboorte datum, land van herkomst

	Lab onderzoek: Hb, MCV, Hb typering
Vader:	Indien bekend: Geboorte datum, land van herkomst Lab. onderzoek bij vader: Hb, MCV, Hb typering
Sib (s) die geboren zijn vóór start hielprikscreening:	Geboorte datum, land geboorte/herkomst Lab onderzoek: Hb, MCV, Hb typering (evt DNA onderzoek α thalassemie).
Diagnose gesprek:	Indien kind inderdaad drager is: Uitleggen dat het kind geen sikkelcelziekte heeft en ook nooit klachten van SCZ zal krijgen. Indien alleen moeder getest is en vader niet en moeder is geen drager van SCZ óf indien 1 van de ouders drager is en de andere ouder geen hemoglobinopathie heeft: Uitleggen dat zij samen <i>geen</i> risico hebben op een kind met SCZ. Indien alleen moeder getest is en zij is drager van sikkelcelziekte, dan informatie over dragerschap aan moeder doorgegeven. Indien beide ouders drager zijn van een vorm van hemoglobinopathie (bijv. beide ouders HbAS) en zij hebben kinderwens dan counseling door kinderarts of bij klinisch geneticus aanbieden ivm risico op een volgend aangedaan kind (=25%) en mogelijkheden om geen aangedaan kind te krijgen bespreken (o.a. Prenatale Diagnostiek, adoptie, afzien van een volgend kind, andere partner die geen hemoglobinopathie heeft. Als ondersteuning kan de voorlichtingsfolder: <i>Informatie over erfelijkheid naar Sikkelcelziekte</i> aan ouders overhandigd worden (zie bijgesloten PDF).

Diagnostiek behandelplan en follow up HbH (α thalassemia, met 3 deleties) via neonatale screening

Achtergrond:

De test die gebruikt wordt voor neonatale screening sikkelcelziekte is de HPLC test waardoor ook ernstige vormen van α thalassemie gediagnosticeerd kunnen worden. De α ketens worden door 4 genen gereguleerd (chromosoom 16).

De eerste piek van de HPLC is de FAST piek. Deze piek bevat ondermeer hemoglobine bestaande uit 4 γ ketens. Dus hoe hoger de piek van deze FAST piek des te groter is de kans dat het een ernstige vorm van α thalassemia betreft. Helaas is er niet een duidelijk afkapping voor HbH ziekte. Vooral nog is er voor gekomen om pasgeborenen met een FAST piek van $\geq 16\%$ naar de kinderarts (-hematoloog) te verwijzen ivm verdenking HbH ziekte (3 deleties).

Bij een HbH ziekte is direct na de geboorte een matige tot ernstige microcytaire anemie, waarbij sommige kinderen ook transfusie afhankelijk zijn, of een zeer laag Hb- gehalte krijgen tijdens een virale infectie.

Vals-positieve uitslagen:

Het aantal kinderen dat in Nederland verwezen wordt bedraagt ongeveer 20 per jaar, waarbij slechts er 1 of 2 per jaar de diagnose HbH ziekte gesteld wordt. De overige kinderen uit de hielprikscreening hebben andere vormen van dragerschap α thalassemie waarbij de meeste vormen een lichte tot matige anemie hebben, waarvoor geen follow up en/of behandeling noodzakelijk is.

Alle ouders van kinderen verdacht op α thalassemie worden verwezen naar de kinderarts voor advies en DNA diagnostiek naar α thalassemie en tevens Hb typering voor evt dragerschap van overige hemoglobinopathie (bijv dragerschap Sikkelcelziekte) bij de ouders.

Het is belangrijk om ouders op te sporen die beiden $-\alpha/\alpha$ deletie hebben en die dus at risk zijn op een volgend kind met Hydrops foetalis ($-\alpha/-\alpha$); de zeer ernstige en meestal lethale vorm van α thalassemie.

Mogelijke uitslagen neonatale screening verdacht voor α thalassemie:

Code FAB: Dit wil zeggen FAST piek $>22,5\%$, dus kans op een HbH ziekte.

Tabel 2 bevat een overzicht van de verschillende vormen van α thalassemie.

De behandeling van een kind HbH ziekte of een andere vorm van α thalassemie kan lokaal plaatsvinden. Voor informatie over follow up en behandeling kan de kinderarts uit het Caribisch gebied contact opnemen met:

M. Peters, kinderarts-hematoloog, email m.peters@amc.uva.nl, met een c.c. naar secre.khi@amc.uva.nl
Emma Kinderziekenhuis AMC, H-7-222
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

Follow up schema van kinderen met α thalassemie:

1^{ste} consult (2-4 weken):

Kind:	Klinisch beeld in de neonatale periode (mn icterus, bleekheid, hepatosplenomegalie), lengte en gewicht Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH en bilirubine, Hb typering DNA onderzoek α thalassemie* Let wel: Kinderen < 2 weken hebben andere normaal waarde voor de MCV! Indien microcytaire anemie: start foliumzuur is te overwegen
Moeder:	geboorte datum, land van herkomst Lab. onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering, DNA onderzoek α thalassemie*.
Vader:	geboorte datum, land van herkomst Lab. onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering DNA onderzoek α thalassemie*.
Sibs geboren vóór start hielprikscreening:	Geboorte datum. Land geboorte: Lab. onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering, DNA onderzoek α thalassemie*.

*DNA onderzoek α thalassemie (hiervoor EDTA bloed opsturen per courier naar Hb typeringslaboratorium LAKC, B-1, AMC Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam, met als vraagstelling: DNA onderzoek α thalassemie).

Indien beide ouders drager zijn van α thalassemie of een andere vorm van hemoglobinopathie (bijv beide ouders tevens HbAS), dan counseling bij kinderarts of een klinische geneticus aanbieden ivm risico op een volgend aangedaan kind.

Voor het verrichten van bovenstaand DNA onderzoek bij kind en ouders en counseling van de ouders kan ook eenmalig een gecombineerde afspraak gemaakt worden bij een kinderarts-hematoloog en klinisch geneticus in een academisch ziekenhuis in Nederland met ruime ervaring in hemoglobinopathie.

Indien bij de neonaat (of bij oudere sibs) een vorm van α thalassemie bevestigd/ aangetoond wordt, schrijf dan in de brief aan de huisarts dat deze vorm gepaard kan gaan met een microcytaire anemie en dat ijzer suppletie alleen noodzakelijk is bij bewezen ijzerdeficiëntie.

Vervolg onderzoek bij het kind bij de kinderarts is alleen noodzakelijk indien het HbH ziekte betreft:

4 mnd:	Kind: gewicht	Klinisch beeld (mn icterus, bleekheid, hepato-splenomegalie), lengte en Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH. Tevens uitgebreide bloedgroeyptypering (ivm toekomstige transfusies) en indien nog niet getest: G6PD. Voorlichtingsfolder aan ouders meegeven Instructie ouders geven om bleekheid te herkennen
6 -8 mnd:	Kind:	Klinisch beeld (mn icterus, bleekheid, hepatosplenomegalie), lengte en gewicht Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH en evt bilirubine.
12 mnd:	Kind:	Klinisch beeld (mn icterus, bleekheid, hepatosplenomegalie), lengte en gewicht Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH en bilirubine.

Bij een hemolytische anemie is het aanbevelenswaardig om, ter preventie van foliumzuur deficiëntie, te starten met foliumzuur suppletie in onderstaande dosering:

Foliumzuur:	< 1 jr: 0.5 mg 3x wk
	1- 5 jr: 0.5 mg/dg
	> 6 jr: 2.5 mg 3x wk

Diagnostiek behandelplan en follow up β THALASSEMIA via neonatale screening

Achtergrond:

De test die gebruikt wordt voor neonatale screening sikkelcelziekte is de HPLC test waardoor ook ernstige vormen van β thalassemie gediagnosticeerd kunnen worden.

Het hemoglobine bij gezonde neonaten bestaat uit 40-80% uit HbF (2 alfa ketens en 2 gamma ketens) en 20-60% uit HbA1 (2 α en 2 β ketens).

De variatie in percentage HbF wordt ondermeer afhankelijk van de mate van prematuriteit en de afname tijd na de geboorte. In de eerste maanden na de geboorte daalt het HbF gehalte en komt HbA1 volledig tot expressie. Bij gezonde volwassen personen is het HbF % < 3,5%.

De β ketens worden door 2 genen gereguleerd (chromosoom 11).

Bij patiënten met **β thalassemia major** is er een volledige of sterke reductie van de β ketens. Het hemoglobinopathie onderzoek toont een sterk verhoogd HbF, ook na enkele maanden.

Door overmaat aan α globine ontstaat er een neerslag van vrije α ketens in de ery's met hemolyse en ineffektieve erythropoïese tot gevolg.

Neonaten met een Hb F > 97.5% in de hielprikscreening worden naar de kinderarts-hematoloog verwezen ivm verdenking en β thalassemia major.

Kinderen met een Hb F > 97.5% in de hielprikscreening hebben bijna allen een zeer ernstige vorm van β thalassemia major, worden bijna allen < 1^{ste} jaar transfusie afhankelijk en bestaat er een indicatie voor stamceltransplantatie indien er een geschikte donor beschikbaar is.

Let wel!

Kinderen met dragerschap van β thalassemia en sommige vormen van β thalassemia intermedia worden niet met de neonatale screening gediagnosticeerd, aangezien er technisch geen onderscheid gemaakt worden tussen het HPLC patroon van deze patiënten en een gezonde persoon.

Dus indien een kind een microcytair bloedbeeld/ anemie ontwikkeld en er is geen sprake van ijzerdeficiëntie, dan is verder onderzoek naar α - of β thalassemia geïndiceerd.

Mogelijke uitslagen neonatale screening verdacht voor β thalassemie (zie hieronder tabel 3):

Code F: HbF gehalte > 97,5% passend bij β thalassemia major

Code FE: Zowel HbE als HbF, klinisch beeld is gelijk aan β thalassemia major of intermedia

Het klinische beeld van β thalassemia major:

Direct postpartum is het Hb gehalte normaal.

Ernstige bleekheid ontstaat vanaf de 3^{de} levensmaand op het moment dat bij gezonden neonaten β ketens (dus HbA1) aangemaakt wordt.

Het bloedbeeld toont een ernstige, hypochrome, microcytaire, hemolytische anemie

Overige klinische verschijnselen zijn (indien geen transfusie toegediend wordt)

Groeiretardatie/gebrek aan eetlust

Hepato-splenomegalie

Icterus/galstenen

Secundaire hemochromatose tgv bloedtransfusies en tgv verhoogde ijzerresorptie vanuit de darm (ijzerstapeling)

Skeletdeformatie (m.n. schedel: overgroei maxilla, frontal bossing).

Decompensatio cordis

De levensverwachting:

Zonder behandeling: 10- 15 jaar

Met chronisch transfusieschema, maar zonder ontijzering: 20 – 30 jaar.

Met chronisch transfusieschema, met ontijzering: 30 – 50 jaar.

Behandeling:

1. Bloedtransfusie

De behandeling bestaat uit een chronisch bloedtransfusieschema, waarbij gestart wordt indien voor de eerste keer het Hb gehalte < 4 mmol/L is gedaald.

Het doel van het chronisch bloedtransfusie schema is om het Hb > 6.0 mmol/l te houden.

Iha kan dit bereikt worden door een bloedtransfusie te geven in een frequentie van 1x/ 2 à 3 weken, in een dosering van 15 ml/kg (goed getypeerd bloed toe te

2. Foliumzuur

Bij een hemolytische anemie is het aanbevelenswaardig om, ter preventie van foliumzuur deficiëntie, te starten met foliumzuur suppletie in onderstaande dosering:

Dosering: < 1 jr: 0.5 mg 3x wk
1- 5 jr: 0.5 mg/dg
> 6 jr: 2.5 mg 3x wk

3. Chelatie therapie

Indien het ferritine > 1000 is (iha na 8-12 transfusies), dan is het geïndiceerd om te starten met ontijzering

1^{ste} keuze: Defereoxamine (Desferal®): 25 – 50 mg/kg/dg in 8 – 12 uur s.c., 5 à 7 dgn /week in combinatie met vit. C:10 mg/kg/dg

2^{de} keuze: Deferasirox (Exjade®): 20 mg/kg/d in 1 dosis oraal

3^{de} keuze: Deferipron (Ferriprox®): 75 mg/kg/d in 3 doses oraal

De behandeling van een kind met β thalassemie kan lokaal plaatsvinden mits de behandeling met een chronisch bloedtransfusie mogelijk is.

Voor het verrichten van DNA onderzoek bij kind en ouders en counseling van de ouders kan eenmalig een gecombineerde afspraak gemaakt worden bij een kinderarts-hematoloog en klinisch geneticus in een academisch ziekenhuis in Nederland met ruime ervaring in behandeling van ernstige hemoglobinopathie.

Daarna is het van belang dat het kind minimaal 1 keer per jaar gezien wordt door een kinderarts-hematoloog met ruime ervaring in de behandeling van ernstige hemoglobinopathie.

Voor informatie over follow up en behandeling kan de kinderarts uit het Caribische gebied contact opnemen met:

Dr. M. Peters, kinderarts-hematoloog, email m.peters@amc.uva.nl, met een c.c. naar secre.khi@amc.uva.nl
Emma Kinderziekenhuis AMC, H-7-222
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

Genezing is alleen mogelijk middels **stamceltransplantatie**, waarbij gebruikt gemaakt wordt met HLA-identieke familie donor of HLA-identieke unrelated donor.

In Nederland vindt de stamceltransplantaties voor hemoglobinopathie voornamelijk plaats in het LUMC

Dr F. Smiers, email: f.j.smiers@lumc.nl

en

Mevr. C. de Jong, email : C.M.H.Ropes-de_Jong@lumc.nl, SCT coördinator

Willem Alexander Kinderziekenhuis

LUMC, Kindergeneeskunde J6-218

Albinusdreef 2, 2333 ZA Leiden

Follow up schema van kinderen met β thalassemia major:

1^{ste} consult (2-4 weken):

Kind:	Klinisch beeld (mn icterus, bleekheid, hepatosplenomegalie), lengte en gewicht Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH en bilirubine, Hbtypering ter bevestiging neonatale screening, (het bloed kan opgestuurd worden naar het laboratorium in Curaçao)
Moeder:	Geboorte datum, land van herkomst Lab onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering
Vader:	Indien bekend: Geboorte datum, land van herkomst Lab onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering

	Sib (s) die geboren zijn vóór start hielprikscreening:	geslacht, geboorte datum. Land geboorte: Lab onderzoek: Hb, MCV, Hbtypering
3 a 4 mnd:	Kind:	Klinisch beeld (mn icterus, bleekheid), lengte en gewicht Lab. onderzoek: Bloedbeeld (Hb, MCV, reticulocyten), LDH en bilirubine, uitgebreide bloedgroeytyping en indien nog niet getest; G6PD
	Ouders:	Informatie over erfelijkheid en recidief kans. Indien beide ouders drager zijn van β thalassemia heeft het volgende kind van deze ouders een kans van 1: 4 (25%) om eveneens aangedaan te zijn. Deze informatie kan gegeven worden door de kinderarts van het Caribisch gebied of evt (indien beschikbaar) door een klinisch geneticus. Als ondersteuning kan de voorlichtingsfolder: <i>Informatie over erfelijkheid naar beta thalassemie</i> aan ouders overhandigd worden (zie bijgesloten PDF). Instructie aan ouders geven om bleekheid te herkennen (kleur handpalmen, lippen en toenemend sufheid).
Na 4 maanden:		Controle van bloedbeeld en behandeling afhankelijk van de ernst van het klinisch beeld.

Tabel 1: Follow up schema van kinderen met Sikkcelziekte

	1 ^{ste} consult	4 mnd	6 mnd	9 mnd	12 mnd	2 jr	3 jr	4 jr	5 jr	6 jr	7 jr	8 jr	9 jr	10 jr	11 jr	12 jr	13 jr	14 jr	15 jr	16 jr	17 jr	18 jr
Voorlichting folder	X Ouder											X				X						
Bloedbeeld, retis Hb typing	X X		X		X	X X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Uitgebr bloedgrptypering			X																			
Parvo B19 ¹									X					X					X			
LDH, bili, kreat. Fol. zuur, Vit B12 Ferritine, IJzerverz ² G6PD ³	X X X				X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X X	X	X	X X	X X	X X	X
Urine ⁴							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Gewicht, lengte RR en O ₂ sat	X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Klin. complicaties	X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X									
TCD ⁴ (niet bij HbSC) Echo abdomen X thorax Echo cor en ECG						X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Alleen HbSC: oogheelkundig onderzoek ICC (neuro) - psycholoog										X						X			X	X	X	X
Behandeling																						
<i>Penicilline</i> < 1 jr: 15 mg/kg in 2x 1-5 jr: 2 dd 125 mg >5 jr: 2 dd 250 mg <i>Foliumzuur</i> <1 jr: 0.5 mg 3xwk 1- 5 jr: 0.5 mg/dg >6 jr: 2.5 mg 3xwk		Start	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	Alleen bij koorts					
Pneumovax (dd/mm/jjjj)						X			X					X			X	X	X	X	X	X

¹ Parvo B19: afhankelijk van serologische status wordt al dan niet Parvo B19- veilige bloedproducten toegediend.² Laboratoriumonderzoek verder op indicatie³ Urine Ochtend portie: sediment, osmol, Na/K, kreat, microalb, alb/kreat⁴ Indien beschikbaar: TCD: vanaf de leeftijd van 2 t/m 9 jaar elke 6 maanden en van 10 – 18 jaar 1x/jaar. Indien verhoogde stroomsnelheden: MRI/MRA
Indien TCD niet beschikbaar, vanaf de leeftijd van ongeveer 4 jaar MRI/MRA en iedere 2 jaar herhalen (alleen indien sedatie niet noodzakelijk is)

13

Tabel 2: Verschillende vormen α thalassemie

Genotype	Klinisch beeld	Phenotype
$\alpha\alpha/\alpha\alpha$	Gezond	
$-\alpha^1/\alpha\alpha$	Microcytair bloedbeeld met geen of lichte anemie	Silent carrier
$-\alpha^1/\alpha^1-\alpha$ $-\alpha^1/\alpha^1\alpha^T$	Microcytair bloedbeeld met geen of lichte anemie	α trait (trans)
$--SEA/\alpha\alpha$ $--\alpha^0/\alpha\alpha$ $--/\alpha\alpha$	Microcytair bloedbeeld met geen of lichte anemie	α trait (cis)
$--SEA/-\alpha^1\alpha$ $--/\alpha\alpha^T$	Microcytair anemie, met ernstige hemolyse tijdens infecties	HbH disease

14

Tabel 3 Verschillende soorten hemoglobinopathie patronen

(afkomstig uit Draaiboek Neonatale screening 2013):
 Voor de verschillende patronen aangegeven wat de bijbehorende actie is.

HPLC- patroon	Fenotype voor kinderarts	Classificatie	Patroon passend bij
FS	HbS/S of HbS/ β -thal	afwijkend	Sikkelcelziekte
FSa	HbS/ β ⁺ -thal	afwijkend	Sikkelcelziekte
FSC	HbS/C	afwijkend	Sikkelcelziekte
FSD	HbS/DPunjab	afwijkend	Sikkelcelziekte
FSCa	HbS/C	afwijkend	Sikkelcelziekte
FSE	HbS/E	afwijkend	Sikkelcelziekte
F	β -thal/ β -thal	afwijkend	β -thalassemie major
FE	β -thal/HbE of HbE/E	afwijkend	β -thalassemie major of intermedia
FEa	β ⁺ -thal/HbE	afwijkend	β -thalassemie intermedia
FAB	HbBart: α ⁻ -thal/ α ⁺ -thal		HbH ziekte
FACB	α ⁻ -thal/ α ⁺ -thal + drager HbC	afwijkend	HbH ziekte + drager HbC
FADB	α ⁻ -thal/ α ⁺ -thal + drager HbD	afwijkend	HbH ziekte + drager HbD
FAEB	α ⁻ -thal/ α ⁺ -thal + drager HbE	afwijkend	HbH ziekte + drager HbE
FASB	α ⁻ -thal/ α ⁺ -thal + drager HbS	afwijkend	HbH ziekte + drager HbS
FX o		afwijkend	Hemoglobinopathie nog nader te specificeren
FAS	HbAS	afwijkend	Dragerschap sikkelcelziekte
AF			
FA en overige patronen		negatief	

Bijlage 13: Brief Sint Maarten

Gelieve bij beantwoording datum en nummer te vermelden en in elke brief slechts ÉÉN onderwerp



ST. MAARTEN

17 APR. 2013
JBV

Aan
De Minister van Volksgezondheid, Welzijn
en Sport
H.E. Mevrouw E. I. Schippers
Ministerie van VWS
Postbus 20350
2500 EJ Den Haag, Nederland

Uw nummer: Uw brief van: Ons nummer: *SSOS/13* Afd: COLPR

Philipsburg, MAR 28 2013

Bijlagen:

Betreft: Logistieke ondersteuning bij de introductie van de hielprik op Sint Maarten

Geachte Collega ,

Middels dit schrijven vraag ik uw speciale aandacht voor het volgende :

Op Sint Maarten zijn wij momenteel bezig met de uitvoeringstoets ten aanzien van de introductie van de hielprik.

In verband hiermede benader ik u met het verzoek voor ondersteuning vanuit uw ministerie en het RIVM.

De ondersteuning waarop geanticipeerd wordt zal onder andere bestaan uit begeleiding van het RIVM bij de beschrijving van het primaire proces en bij de voorbereiding van de uitvoering in de vorm van training van de screeners, analyse van de hielprikkaartjes door het Nederlandse laboratorium, beoordeling van de uitslagen en terugkoppeling van deze uitslagen en het te voeren beleid van de artsen / de zorgverleners op ons eiland.

Ter onderbouwing van bovenstaand verzoek het volgende. Op Sint Maarten worden jaarlijks ongeveer 550 kinderen geboren. Daarnaast wordt ook een deel van de kinderen van Saba en Sint Eustatius op Sint Maarten geboren. Voor Saba, Sint Eustatius en Bonaire voert het RIVM op dit moment in opdracht van uw ministerie een uitvoeringstoets uit voor de introductie van de hielprik aldaar. Mocht er worden

Bestuurskantoor • Clem Labega Square • Sint Maarten
Phone: (599) 542-2233 / 542-2535 • Fax: (599) 542-4884 •

besloten tot invoering van de hielprik op deze eilanden over te gaan, dan zal bij een deel van deze kinderen de hielprik op Sint Maarten moeten geschieden.

Ook de verzending van de hielprikkaartjes afgenomen op Saba en Sint Eustatius zal waarschijnlijk via Sint Maarten verlopen, gezien de dagelijkse vluchten van Sint Maarten naar Nederland.

Gezien het urgente en noodzakelijke aspect van deze voornemens spreek ik de hoop uit dat dit verzoek positief benadert zal worden en ons zodoende in staat zal stellen ook in deze een vruchtbare samenwerking aan te gaan met Caraïbisch Nederland.

In afwachting op een spoedig antwoord uwerzijds verblijf ik,

Hoogachtend,



Mr. V. H. C. de Weever

Minister of Public Health Social Development and Labour

Bijlage 14: Brief Bonaire



Aan: Mw. Eugenie Dekkers
Programma coördinator
Neonatale hieprikscreening
Centrum Bevolkingsonderzoek
RIVM
Eugenie.dekkers@rivm.nl

Uw brief/kenmerk:

Ons nr. 2013006363

Onderwerp: Notitie aan bestuurscolleges betreffende Uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland

Kralendijk, JUN 18 2013

Geachte Mw. Dekkers,

In het document "Notitie aan bestuurscolleges betreffende Uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland" verzoekt u het bestuurscollege van het openbaar lichaam Bonaire advies uit te brengen in zake de "Uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland" die tot stand is gekomen in nauwe samenwerking met de afdeling Publieke Gezondheidszorg vallend onder de Directie Samenleving en Zorg. Ons college wil u graag te kennen geven kennis te hebben genomen van de uitvoeringstoets neonatale hieprikscreening die op 30 april 2013 aan de minister van VWS is aangeboden door het RIVM CvB. Indien de minister besluit de neonatale hieprikscreening in Caribisch Nederland in te voeren gaan wij akkoord met de onderstaande punten:

- Het ondersteunen van de voorbereiding, implementatie en uitvoering van de neonatale hieprikscreening door de Afdeling Publieke Gezondheidszorg in samenwerking met het RIVM met dien verstande dat hier geen financiële consequenties aan zijn verbonden voor het Openbaar Lichaam Bonaire.
- Het advies aan de Minister om de neonatale hieprikscreening gefaseerd in te voeren, te starten met Bonaire, een jaar na besluitvorming door de Minister.

Wij achten jeugdgezondheidszorg, in dit geval in het bijzonder ziekte preventie- en zorg aan pasgeboren, als zijnde zeer belangrijk en ondersteunen derhalve de invoer van de neonatale hieprikscreening op Bonaire.

Hopende U hiermee voldoende ingelicht te hebben,

Hoogachtend,

Het bestuurscollege van het openbaar lichaam Bonaire,
de gezaghebber, de eilandsecretaris,

Bijlagen:
Cc:

Verzoeken bij beantwoording van deze brief datum, nummer en onderwerp te vermelden.

Postadres: Plaza Reina Wilhelmina 1, Kralendijk, Bonaire, N.A. Telefoon: (599-7) 5330. Telefax: (599-7) 8416

Bijlage 15: Brief Sint Eustatius



HET BESTUURSCOLLEGE VAN HET OPENBAAR LICHAAM SINT EUSTATIUS

BESLUIT VAN 26 juni 2013 NO. 01 "op stuk"

Betreft : Invoering Neonatale hiehprik screening

Gezien : Het advies Directie Maatschappij en Welzijn,

Overwegende : Dat goede preventie en zorg voor de pasgeborenen in St. Eustatius belangrijk is

Gelet op : Ondersteuning vanuit RIVM en VWS

HEEFT BESLOTEN

in haar vergadering bijeen op 26 juni 2013,

1. Instemmen met het invoering Neonatal Hiehprik Screening
2. Beschikbaar stellen van de benodigde capaciteit bij zorgprofessionals ten behoeve van een goede voorbereiding en implementatie van de hiehprikscreening.

Namens deze,

De Gezaghebber,



De Eilandsecretaris, *wmd.*

Bijlage 16: Brief Saba



Bestuurscollege van het Openbaar Lichaam Saba

Power St. 1, The Bottom, Saba Caribisch Nederland
Tel: (599) 416-3311/3312/3313 Fax: (599) 416-3274

Aan Eugenie Dekkers
Programmacoördinator neonatal hielprikscreening
RIVM
Centrum Bevolkingsonderzoek
Utrecht
Nederland
Email: Eugenie.dekkers@rivm.nl

Uw schrijven: Datum: Ons nummer: **576/2013**

Onderwerp: Uitvoeringstoets neonatale hielprikscreening in Caraïbisch Nederland

Saba, 17 mei 2013

Bijlage(n): geen

Geachte Mevrouw Dekkers,

Uw schrijven getiteld "Overleg over gezondheidszorg van VWS met de bestuurscolleges in Caraïbisch Nederland, Sint Maarten, 18 & 19 april 2013" is in goede orde ontvangen op 6 mei 2013, ingeboekt onder boekingsnummer 818/2013 en behandeld in de Collegevergadering op 7 mei 2013.

Gebaseerd op de genoemde vergadering kunnen wij u het volgende mededelen;

Het Bestuurscollege adviseert positief op de navolgende punten;

1. Beschikbaar stellen van de benodigde capaciteit bij zorgprofessionals ten behoeve van een goede voorbereiding en implementatie van de hielprikscreening.
2. De hielprikscreening gefaseerd in te voeren.

Hopende U hiermede voldoende ingelicht te hebben,

Hoogachtend,

Eilandsecretaris,

Drs. M. van der Velde



Gezaghebber

J.G.A. Johnson, M. Ed

c.c. BC leden, Hoofd GGD (Dr. Koot), Dr. G. Boersma (gina.boersma@sabahealthcare.org)
Archief

Pagina 1 of 1

Gelieve bij beantwoording datum en nummer te vermelden en in elke brief slechts **EEN** onderwerp te behandelen

.....

E. Dekkers | F. Abbink

.....

RIVM rapport 120007001/2013

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

juli 2013