



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

Waar staan we nu?

Herma Vermeulen,
afdelingshoofd
Pre- en Neonatale
Screeningsprogramma's



Belangen

(potentiële) belangenverstrengeling	Geen
Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven	Geen
<ul style="list-style-type: none">• Sponsoring of onderzoeksgeld• Honorarium of andere (financiële) vergoeding• Aandeelhouder• Andere relatie, namelijk ...	Geen

Eerste Landelijke Conferentie
Prenatale en Neonatale Screeningen
22 mei 2007

rivm

2009

rivm

Welkom!

Tweede landelijke conferentie
pre- en neonatale screeningen



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

WELKOM

PNS Conferentie 2015
De Impact van Innovatie

14 april 2015



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

WELKOM

Derde landelijke conferentie
pre- en neonatale screening

'Screenen & kiezen'

17 april 2012



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

WELKOM

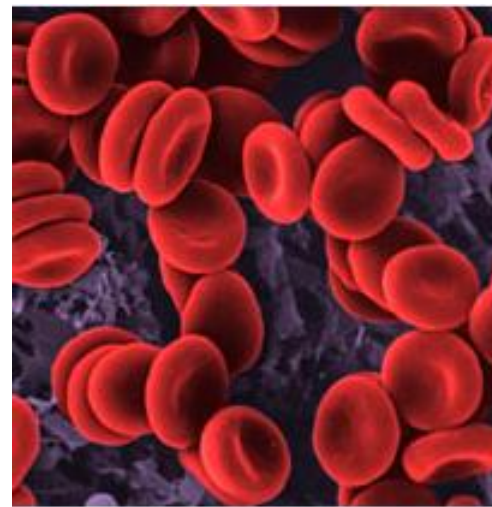
Grenzen (ver)leggen:
mogelijkheden en
dilemma's

Congres 2018
Pre- en Neonatale
Screeningsprogramma's

17 april 2018



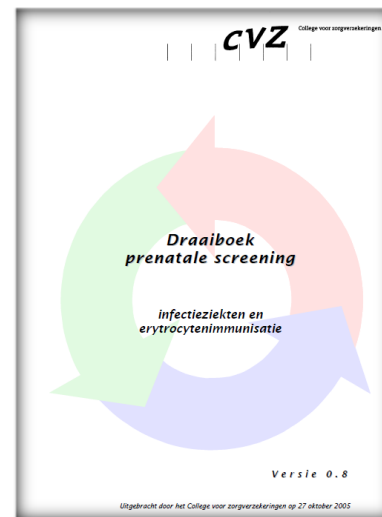
PRENATALE SCREENING INFECTIEZIEKTEN EN ERYTHROCYTEN- IMMUNISATIE (PSIE)





Terugblik -1

- 1998: Landelijke regie PPS programma - CVZ
 - Screening op IEA
 - antenatale toediening anti-D
- 2004: Screening op HIV
- 2006: Bevolkingsonderzoek PSIE – RIVM CvB
- 2008: Uitvoeringsorganisaties naar RIVM – RIVM DVP
Entadministraties/LVE -> RIVM Dienst Vaccinvoorziening en
Preventieprogramma's





Terugblik -2

- 2009: GR advies “Zwangerschapimmunisatie door rode bloedcellen”
- 2011: 2^e Screening op IEA bij Rhc-negatieve zwangeren
Foetale RhD typering bij RhD-negatieve zwangeren

thebmj Research ▾ Education ▾ News & Views ▾ Campaigns ▾ Archive

Research

Sensitivity of fetal *RHD* screening for safe guidance of targeted anti-D immunoglobulin prophylaxis: prospective cohort study of a nationwide programme in the Netherlands

BMJ 2016 ; 355 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.i5789> (Published 07 November 2016)

- 2013: Besluit vervallen
navelstrengbloedbepaling

ntvg Nederlandsche
Tijdschrift voor
Geneeskunde English Register

[Artikelen](#) [Academie](#) [Auteurs](#) [Banenbank](#) [Over NTVG](#) [Service](#) [Contact](#) Zoek

HOME · ARTIKELN · ONDERZOEK 54
BEREKEN

Foetale resus-D-typering toegevoegd aan prenatale screening op infectieziekten en erytrocytenimmunisatie

16-04-2015

C.P.B. (Kitty) van der Ploeg, Hoang J.H.B. Hirschberg, Masja de Haas en Frithjofna Abbink



Waar staan we nu in 2018?

- PSIE al 20 jaar onder landelijke regie
- Verankering in Wet Publieke Gezondheid, vanaf 1 januari 2018
- Screening op infectieziekten langs meetlat WHO in 2017
 - NL voldoet aan criteria voor HIV en HepB (syf extra info nodig)
 - Weinig infecties bij pasgeborenen
- 2017: Start HIP-studie





2018 en verder

Uitkomsten landelijke HIP-studie

→ Doel: ontbrekende kennis verzamelen over FNAIT
(Foetale en Neonatale Alloimmuun Trombocytopenie)

Timing van de screening in week 27 vervroegen?

→ Ervaring UK volgen: vroeg in zwangerschap versus 3e trimester

Research study
on platelet
antibodies
in pregnancy



HIP STUDY
HPA-screening in Pregnancy





PRENATALE SCREENING OP DOWN-, EDWARDS- EN PATAUSYNDROOM EN HET STRUCTUREEL ECHO- SCOPISCH ONDERZOEK

The screenshot shows a website with a blue header containing navigation links: 'Home', 'Screening op down-, edwards- en patausyndroom 20 wekenecho', and 'Meer informatie'. The main content area features a blue box with white text. The text asks 'Wilt u uw ongeboren kind laten onderzoeken?' and provides information about prenatal screening, including the types of tests and the voluntary nature of the procedure. The background of the page shows a person's hands holding a baby.

Home Screening op down-, edwards- en patausyndroom 20 wekenecho Meer informatie

Wilt u uw ongeboren kind laten onderzoeken?

U kunt uw ongeboren kind laten onderzoeken op een aantal afwijkingen. Dit onderzoek heet prenatale screening.

Er zijn twee onderzoeken: screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho. Deze onderzoeken zijn niet verplicht. U beslist zelf of u ze wilt.



Terugblik - 1

- 2007: Coördinatiefunctie bij RIVM
 - screening op downsyndroom en 20-wekenecho
 - landelijke programmastructuur
- 2010: GR advies
 - “Wet Bevolkingsonderzoek: prenatale screening op trisomie 13 en 18”
- 2010: Uitbreiding naar informatie over trisomie 13-18





Terugblik - 2

- 2014: Start TRIDENT 1,
 - NIPT als vervolgonderzoek
- 2017: Start TRIDENT 2,
 - NIPT als eerste screeningstest
- 2016: GR advies “Prenatale screening”
- 2016: Start bestuurlijke vernieuwing programma-inrichting
- Doorlopend: Kwaliteitsverbetering 20-wekenecho



Meer over NIPT

HOME

DE STUDIES: TRIDENT-1 EN TRIDENT-2

MEEDOEN AAN DE STUDIES

NIPT BETALEN

VEELGESTELDE VRAGEN

BLOEDAFNAME LOCATIES

CONTACT



Waar staan we nu in 2018?

- Jaar na invoering TRIDENT-2
 - Hoge tijdsdruk
 - Grote inzet betrokkenen
 - Zorgvuldige afstemming en verdeling verantwoordelijkheden
- Nu prille cijfers:
 - 35% - 40% kiest voor NIPT
 - 3% kiest voor combinatie-test
 - > aantal laboratoria van 7 naar 1





2018 en verder

- In 2020 *eerste resultaten* verwacht TRIDENT-2
- Onderzoek doelgroep: ervaring voorlichtingsmateriaal
- Bestuurlijke vernieuwing van Regionale Centra:
 - Stichtingen Raad van Toezicht model
- *Verwacht besluit VWS over*
 - NIPT als eerste test
 - 20-wekenecho naar 18-wekenecho, 13 wekenecho





DE NEONATALE HIELPRIKSCREENING





Terugblik - 1

- 2007: Van 3 naar 17 aandoeningen
- 2011: Toevoeging Cystic Fibrosis
- 2015: Start in Caribisch Nederland
- 2015: GR advies "Neonatale hielprikscreening: nieuwe aanbevelingen"





Terugblik - 2

- 2017: 2 vormen van ernstige, erfelijke bloedarmoede toegevoegd
- 2017: Uitvoeringstoets uitbreiding
- 2017: Besluit VWS gefaseerde uitbreiding hielprikscreening met 12 aandoeningen
- Verankering in Wet Publieke Gezondheid, vanaf 1 januari 2018





Waar staan we nu in 2018?

- Groot vertrouwen ouders in hielprikscreening
- Nu nog 12 extra aandoeningen toevoegen
- Tussen 2018 en 2022: in Nederland en Caribisch Nederland
- Uitbreiding faseren + aanvullend onderzoek voor elke aandoening
 - Organic cation transporter 2 (OCTN 2)
 - Methylmalonic acidemia (MA)
 - Propionic acidemia (PA)
 - Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency (CACT)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 1 (CPT1)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2 (CPT2)
 - Methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiency; ketothiolase deficiency (BKT)
 - Galactokinase deficiency (GALK)
 - Guanidinoacetate methyltransferase deficiency (GAMT)
 - Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I)
 - Severe combined immune deficiency (SCID)
 - X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)



2018 en verder

Eerste aanvullend onderzoek net gestart, april:
regionale pilotstudie in Gelderland,
Utrecht en Zuid-Holland, onderzoek screenen op
SCID (zeldzame ernstige ziekte van afweersysteem)
SONNET studie

Stapsgewijze uitbreiding gedurende 5 jaar

Optimalisatie huidig programma





DE NEONATALE GEHOORSCREENING







Terugblik - 1

- 2008: Regiefunctie naar CvB
- Doorlopend: optimalisatie van processen
 - digitale gegevens uitwisseling
 - ketensamenwerking,
o.a. met audiologische centra
 - jaarlijkse bijeenkomsten regiocoördinatoren
 - jaarlijkse monitors en evaluaties

MONITOR OVER 2016

NEONATALE GEHOORSCREENING DOOR DE JEUGDGEZONDHEIDSZORG

KITTY VAN DER FLOEG, MIRJAM POT EN PAUL VERKERK
NOVEMBER 2017

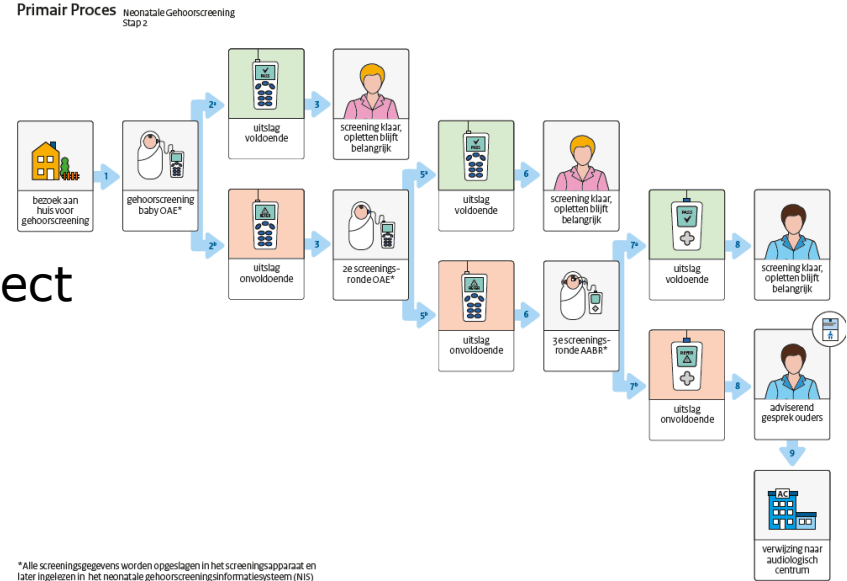


TNO innovation
for life



Terugblik - 2

- Laatste jaren veel verbeteringen in tijdpad > screenings- en diagnostisch traject



- 2016: Evaluatie onderzoek



Waar staan we nu in 2018?

Doel: slechthorendheid al in eerste levensmaanden opsporen en binnen vier maanden na geboorte starten met interventie

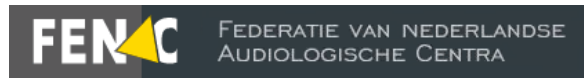
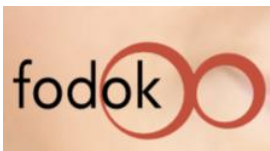


Evaluatieonderzoek o.a.:

- lukt het op tijd te starten met hoortoestellen en gezinsbegeleiding?
 - Ja: *bij alle kinderen met (zeer) ernstig gehoorverlies*
 - Soms vertraging *bij kinderen met iets lichter gehoorverlies*
 - onder andere door twijfel bij ouders over ernst gehoorverlies en nut snelle interventie



2018 en verder



Aanbeveling:

ontwikkeling ervaringsgericht voorlichtingsmateriaal voor m.n. ouders van kinderen met matig gehoorverlies

Extra accent op:

- ervaren van de impact van zo'n gehoorverlies
- wat zijn mogelijke gevolgen voor ontwikkeling kind?
- wat betekent het hebben van een kind met gehoorverlies?

Verdere optimalisatie gegevens uitwisseling







NOG EEN INSPIRERENDE MIDDAG