

## Protocol mogelijk gemist kind bij de hieprikscreening

Herziene definitieve versie, oktober 2018

*In dit protocol wordt beschreven welke acties ondernomen dienen te worden wanneer sprake lijkt te zijn van een kind met een aandoening dat mogelijk is gemist bij de hieprikscreening.*

### Doelgroep protocol

Het protocol mogelijk gemist kind is bedoeld voor betrokkenen bij de NHS, met name kinderartsen, ANS-voorzitters, medisch adviseurs van het RIVM, medewerkers van het referentielaboratorium en de screeningslaboratoria, de programmamanager NHS bij RIVM-CvB en de accountmanager NHS bij RIVM-DVP en de monitorende partij (momenteel TNO).

### Aanleiding en historie

Af en toe is er signaal van een kind met een aandoening waarop gescreend wordt met de neonatale hieprikscreening (NHS) dat niet opgespoord is met de NHS. Het is belangrijk om na te gaan of het kind daadwerkelijk gemist is met de hieprikscreening om er van te leren en zo nodig de NHS er op aan te passen. Omdat dergelijke signalen uit verschillende hoeken komen en gelukkig zeldzaam zijn, is dit protocol opgesteld met betrokkenen en in november 2015 vastgesteld in de PNHS (Programma-commissie NHS). Door dit protocol is helder welke stappen genomen moeten worden en door wie, wie waarover geïnformeerd moet worden en door wie, en hoe zorgvuldig om gegaan wordt met de privacy van het betrokken kind.

Medio 2018 is het gebruik van het protocol geëvalueerd door de ANSen (Adviescommissies neonatale hieprikscreening van de NVK), de medisch adviseurs van het RIVM en de WIKNHS (Werkgroep Informatiehuishouding en Kwaliteit NHS). Dit heeft tot een aantal kleine wijzigingen geleid.

### Termijn

Een signaal van een kind dat mogelijk is gemist met de hieprikscreening wordt per ommegaande opgepakt. De procedure wordt vervolgens z.s.m. afgerond waarbij het streven is om dit binnen 1 maand te doen.

### Start van de procedure

Een kinderarts diagnosticeert een aandoening bij een kind waarop via de NHS gescreend wordt en dat niet via de hieprikscreening aan het licht is gekomen.

De kinderarts meldt deze casus vervolgens anoniem aan de betreffende ANS voorzitter

Komt de melding binnen via de medisch adviseur van het betreffende RIVM- DVP-regiokantoor, dan meldt deze het kind bij de ANS voorzitter.

Registratie: de kinderarts meldt het kind ook aan het NSCK via de NVK site ([www.nvk.nl](http://www.nvk.nl)) die deze casus aan de ANS voorzitter meldt.

### Beoordeling van de melding

- a) De ANS voorzitter stelt de meldende kinderarts een aantal vragen.
- b) Op basis van de antwoorden beslist de ANS voorzitter (al dan niet na overleg binnen de ANS) of inderdaad sprake kan zijn van een mogelijk gemiste aandoening bij de hieprikscreening.
- c) Is dit niet het geval, dan meldt de ANS voorzitter dit terug aan de meldend kinderarts.

Registratie: de meldend kinderarts laat in het NSCK doorvoeren dat het geen gemiste hiepriksaandoening betreft. Hierna is geen verdere actie nodig.

### Vragen van toestemming in geval van een mogelijk gemiste hiepriksaandoening

De ANS voorzitter vraagt de meldende kinderarts om toestemming aan de ouders te vragen:

- om het kind met zijn/haar gegevens te mogen melden aan de medisch adviseur van het RIVM;

- om de gegevens van het kind te mogen registreren in Neorah wanneer het inderdaad een met de NHS gemist kind blijkt te zijn\*;
- en in geval van een metabole aandoening: om het kind te mogen registreren in de DDRMD.

\* Het RIVM-CvB heeft hiervoor een informatieblad over Neorah gemaakt voor ouders. Deze kan de ANS voorzitter direct aan de meldend kinderarts doorsturen.

➤ Wanneer geen toestemming wordt gegeven

Als de ouders geen toestemming geven voor melding aan de medisch adviseur van het RIVM (*Medisch adviseur van het betreffende regionale werkgebied*) en – in geval van een metabole aandoening - registratie in de DDRMD dan vraagt de kinderarts aan de ouders:

- of ze zich kunnen herinneren of de hielprik destijds is uitgevoerd;
- als de hielprik niet is uitgevoerd wordt gevraagd of:
  - de ouders hier destijds geen toestemming voor hebben gegeven,
  - de hielprik destijds aangeboden is,
  - de ouders met hun kind ten tijde van de hielprikscreening in het buitenland verbleven.

Registratie:

- anonieme registratie van deze gegevens in de DDRMD (als het gaat om een metabole aandoening)
- anonieme registratie van deze gegevens in Neorah door de medisch adviseur

➤ Wanneer wel toestemming wordt gegeven

- a) Na toestemming van de ouders neemt de meldende kinderarts via de ANS voorzitter contact op met de medisch adviseur van het RIVM.

Registratie: in geval van een metabole aandoening: na toestemming van de ouders hiervoor wordt het kind met zijn/haar gegevens door een kinderarts metabole ziekten geregistreerd in de DDRMD.

**Onderzoeken van mogelijke oorzaken van de gemiste hielprikaandoening**

De medisch adviseur controleert in Praeventis de gegevens van het kind. Hierbij kan de medisch adviseur de volgende oorzaken van een gemiste aandoening op het spoor komen:

- 1) Er is geen hielprik afgenomen bij het kind. Oorzaken hiervoor kunnen zijn: a. de ouders gaven geen toestemming, b. het kind woonde bij de geboorte en kort daarna niet in Nederland, c. de hielprikscreening is destijds niet aangeboden.

In geval van de eerste twee oorzaken wordt de casus afgesloten.

Registratie: de medisch adviseur registreert de gegevens in Neorah. Als de hielprikscreening destijds niet is aangeboden → uitzoeken hoe dit komt (zie hierna);

- 2) Er is wel een hielprik afgenomen bij het kind, maar er zijn geen gegevens van het kind in Praeventis aanwezig → voor zover mogelijk uitzoeken wat er met het hielprikkaartje is gebeurd (zie hierna);
- 3) Het kind had bij de screeningstests geen afwijkende uitslagen; in dit geval kan sprake zijn van een fout negatieve screeningsuitslag, een fout-negatieve screeningsuitslag t.g.v. een al ingezette behandeling of een aandoening die later manifest is geworden (zie hierna).
- 4) Het kind had wel een afwijkende screeningsuitslag maar deze is onjuist verwerkt (zie hierna).

De medisch adviseur informeert in alle gevallen meteen de programmamanager en de accountmanager DVP. Hierbij worden geen NAW gegevens doorgegeven, ook geen initialen, wel een geboortedatum. De programmamanager informeert de programmacommissie.

Ad 1) Hielprikscreening is niet aangeboden

Als de hielprikscreening destijds niet is aangeboden, dan vraagt de programmamanager de medisch adviseur om contact op te nemen met de Jeugdgezondheidsorganisatie die de hielprikscreening had moeten aanbieden om uit te zoeken waarom dit niet gebeurd is.

De medisch adviseur informeert de programmamanager en de accountmanager over de uitkomsten hiervan. De programmamanager informeert de programmacommissie.

Registratie: de medisch adviseur registreert de gegevens in Neorah.

Ad 2-4) Hielprik uitgevoerd maar geen (afwijkende) uitslagen of correcte gegevens in Praeventis

Als de hielprik wel is uitgevoerd, maar de uitslagen in Praeventis zijn niet afwijkend, ze ontbreken, of ze zijn verkeerd verwerkt, dan informeert de medisch adviseur het referentielaboratorium van het RIVM. Het referentielaboratorium zorgt ervoor dat een heranalyse wordt uitgevoerd. Het laboratorium krijgt daarvoor alleen de setcode en het geboortjaar van het betreffende kind.

- a) De medisch adviseur informeert de programmamanager over de uitkomsten van de heranalyse. De programmamanager informeert de accountmanager DVP, de programmacommissie, de voorzitter van de betreffende ANS, het referentielaboratorium en de monitorende partij (momenteel TNO) over de uitkomsten van dit traject.
- b) De programmamanager organiseert – indien noodzakelijk - een bijeenkomst van een ad hoc commissie bestaande uit:
  - voorzitter betreffende ANS
  - medisch adviseur
  - afgevaardigde van het betreffende screeningslaboratorium
  - afgevaardigde van het referentielaboratorium
  - behandelend kinderarts
  - programmamanager
  - accountmanager hieprikscreening RIVM-DVP
  - monitorende partij (momenteel TNO)
- c) Het kind wordt anoniem besproken, d.w.z. zonder NAW gegevens, maar wel met een geboortedatum.
- d) Als met zekerheid kan worden geconcludeerd dat er geen sprake is van een aandoening die gemist is bij de hieprikscreening wordt de casus afgesloten.

Registratie: de medisch adviseur registreert de gegevens dan niet in Neorah.

- e) Gaat het om een mogelijke fout in het proces, dan moet een MIC (Melding Incidenten Cliënten)melding worden gedaan en een melding bij de IGZ worden overwogen (art. 4a Kwaliteitswet zorginstellingen). VWS wordt hier zo nodig over geïnformeerd. De ad hoc commissie beslist welke vervolgstappen genomen dienen te worden. De communicatie verloopt via de programmamanager. Na afronding van dit plan van aanpak wordt de casus afgesloten. De casus wordt door de programmamanager gemeld aan de ANS voorzitter en vervolgens gemeld in de programmacommissie.

Registratie: de medisch adviseur registreert de gegevens in Neorah.

- f) Gaat het om een gemiste aandoening (fout negatieve hieprikscreeningsuitslag\*), dan beslist de ad hoc commissie welke vervolgstappen genomen dienen te worden. De communicatie verloopt via de programmamanager. Na afronding van dit plan van aanpak wordt de casus afgesloten. De casus wordt door de programmamanager gemeld in de programmacommissie.

Registratie: de medisch adviseur registreert de gegevens in Neorah.

*\*het is belangrijk om te checken of het daadwerkelijk om een aandoening gaat waar de hieprikscreening op het moment van de hielprik op gericht was.*

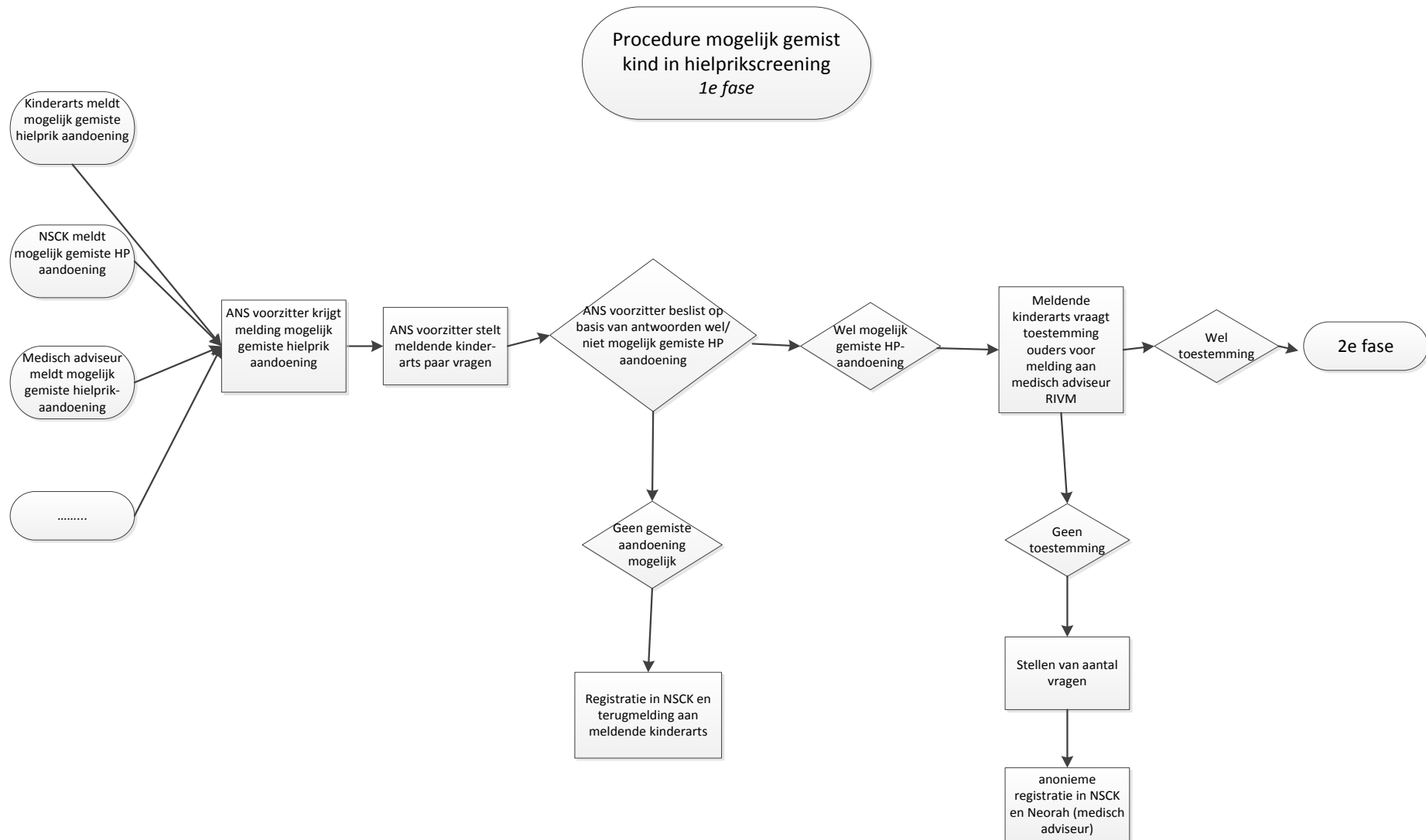
**Na afloop procedure: terugkoppeling aan meldend kinderarts**

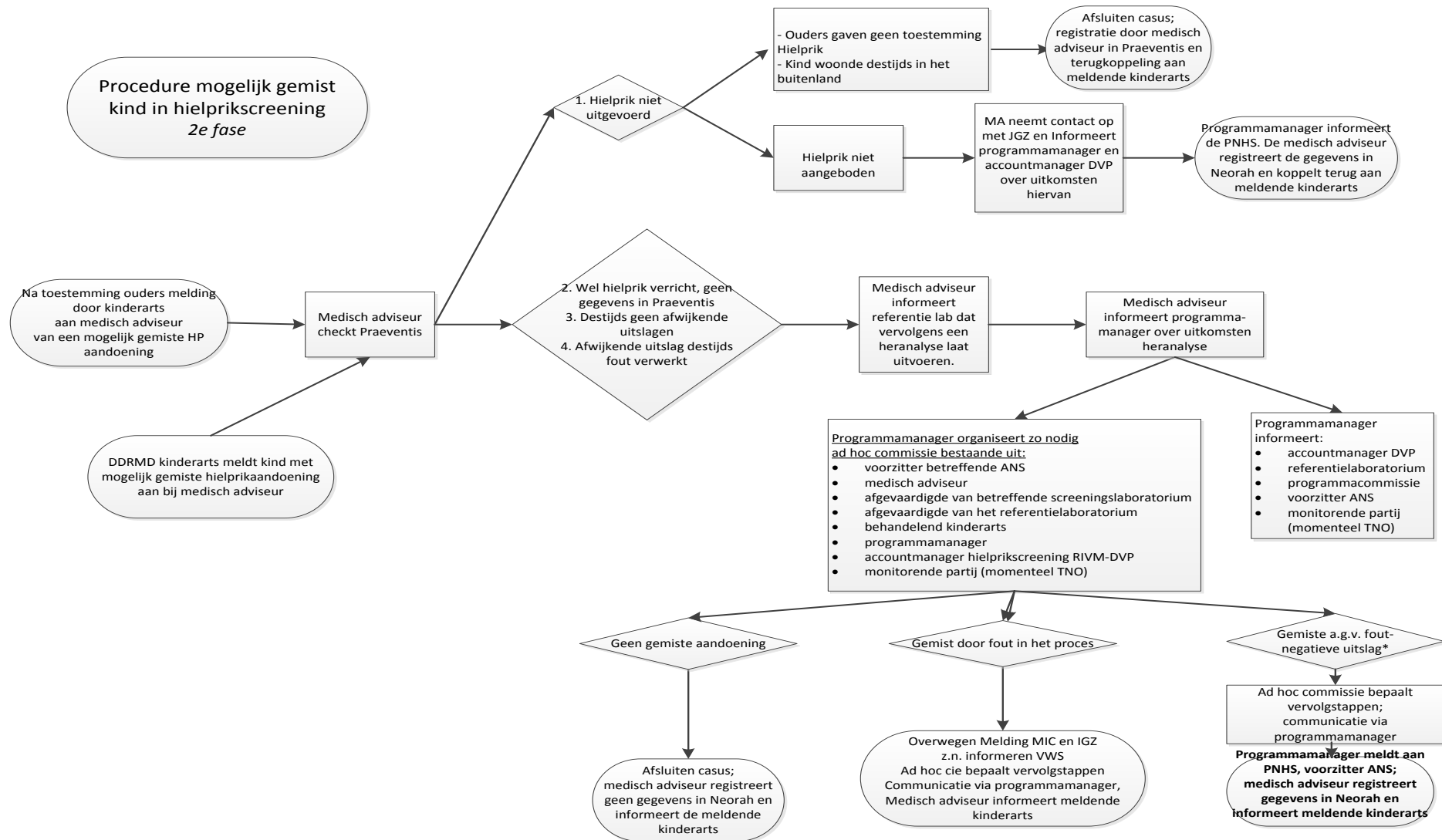
Na afloop van de procedure informeert de medisch adviseur de meldend kinderarts over de conclusie van de procedure.

**Afspraken rond privacy**

In dit proces zijn de persoonsgegevens van het kind uitsluitend bekend bij de meldende kinderarts en de medisch adviseur van het RIVM .

Alle andere betrokkenen in dit proces – met uitzondering van het NSCK - beschikken alleen over een geboortedatum van het kind.





\*Kind heeft aandoening, maar uitslag bloedonderzoek was negatief.