

# DE NEONATALE HIELPRIKSCREENING

## MONITOR 2017



**TNO** innovation  
for life

De Neonatale Hielprik Screening (NHS) is in 1974 in Nederland ingevoerd en wordt gecoördineerd door het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Het doel van de neonatale hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal ernstige, zeldzame aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen. Als deze vroeg worden ontdekt, kunnen bijvoorbeeld geneesmiddelen of een dieet onherstelbare gezondheidsschade voorkomen of beperken.

De landelijke monitor met kerncijfers van de NHS wordt jaarlijks uitgevoerd door TNO in opdracht van het RIVM-CvB. Zo is te zien of de NHS-programmaonderdelen goed functioneren en of er misschien maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren.

De partijen die betrokken zijn bij de hielprikscreening zijn in Figuur 1 weergegeven. De hielprik wordt afgenomen door een medewerker van de thuiszorg, de GGD of een verloskundig zorgverlener. Verblijft het kind in het ziekenhuis in de eerste week na de geboorte, dan wordt de hielprik door een ziekenhuismedewerker uitgevoerd.



**Figuur 1**  
Partijen betrokken bij de uitvoering van de hielprikscreening

## SAMENVATTING

- De resultaten van de meeste indicatoren vallen binnen de gestelde streef- of signaalwaarden en de meeste indicatoren liggen in lijn met de resultaten uit voorgaande jaren.
- De **deelnamegraad** voor de hielprikscreening was 99,2% in 2017 (n=169.883); er zijn 476 kinderen verwezen waarvan bij 181 de diagnose bevestigd is.
- De **streefwaarde voor tijdigheid** van de **eerste hielprik** is **niet gehaald**: 98,8% is binnen 168 uur gescreend, terwijl de streefwaarde 99,0% is. Ook in de jaren 2011-2016, met uitzondering van 2013, lag dit percentage onder de 99%. 38% van de hielprikken is in de aanbevolen periode van 72-96 uur na de geboorte uitgevoerd.
- Het totale screeningsprogramma heeft in 2017 een **detectiecijfer** van 1,07 per 1000 gescreende kinderen, een **positief voorspellende waarde** van 42%, een **sensitiviteit** van 99% en een **specificiteit** van 99,850%.
- Voor **BIO** zijn het aantal verwezen kinderen en het detectiecijfer opvallend hoog in 2017. Voor **CH** is het aantal verwezen kinderen sterk gestegen tot 2015, en in 2016 en 2017 weer sterk gedaald.
- De **sensitiviteit** van de screening voor CF is in 2017 94% (exclusief meconium ileus) en 96% (inclusief meconium ileus). Bij CH was de sensitiveit 99%. Hiermee wordt in 2017 niet voldaan aan de streefwaarde van 100%. Bij de overige ziekten wordt wel voldaan aan de streefwaarde van 100%.
- Voor alle aandoeningen wordt voldaan aan de streefwaarden die gesteld zijn aan de **specificiteit** van de betreffende screening.
- De streefwaarden voor **tijdigheid van de diagnostiek** zijn in 2017 niet gehaald bij AGS (81%), CH (85%), CF (85%) en MZ (74%).
- In 2017 is de streefwaarde van het percentage kinderen dat een **herhaalde eerste hielprik** moet krijgen overschreden bij CF (0,52%, streefwaarde  $\leq 0,50\%$ ). Bij CH is de streefwaarde bijna gehaald (0,503%, streefwaarde  $< 0,50\%$ ).
- Het percentage hielprikken met een **niet-conclusieve uitslag voor CH** was 0,21% in 2017. Dit is aanzienlijk lager dan in 2015 (0,82%) en 2016 (0,53%). De streefwaarde voor deze indicator ( $\leq 0,50\%$ ) is daarmee in 2017 ruimschoots gehaald.

- Het aantal ouders dat **bezwaar** maakt tegen het gebruik van het restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek is iets gestegen in 2017, namelijk 5,3%.
- De **screeningskosten** per kind (exclusief diagnostisch onderzoek) zijn in 2017 €94 en vertonen een stijgende trend sinds 2012, onder andere door indexering van de tarieven voor bloedafname en laboratoriumanalyses.

## AANBEVELINGEN

Nieuwe aanbeveling:

- Verbetering van de tijdigheid van de diagnostiek bij AGS, CH, CF en de metabole ziekten.

Bestaande aanbevelingen die nog geldig zijn:

- Het handhaven of intensiveren van de acties om de **tijdigheid van de eerste hielprik** te verbeteren.
- Meer inzicht verkrijgen in de achtergronden van bezwaar **tegen de hielprik**.
- Het handhaven of intensiveren van de acties om het **hoge aantal herhaalde eerste hielprikken voor de screening op CH en CF** te verminderen voor zover de herhaling was vanwege onvoldoende bloed.
- Aandacht voor het over de jaren sterk **veranderende aantal verwijzingen bij CH**.
- Blijvende aandacht voor **tijdige en duidelijke registratie** van diagnostische gegevens.



## GEGEVENSBRONNEN

De screeningsgegevens in deze monitor zijn afkomstig uit het registratiesysteem Praeventis van het RIVM. De diagnostische gegevens zijn afkomstig uit het registratiesysteem NEORAH van de NVK (Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde) en het RIVM ([www.neorah.nl](http://www.neorah.nl)), met uitzondering van congenitale hyperthyreoïdie (CH). De CH-diagnostiekgegevens worden geregistreerd bij TNO. De gegevens met betrekking tot metabole ziekten (MZ) in NEORAH zijn ontleend aan de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases ([www.ddrmd.nl](http://www.ddrmd.nl)). Meldingen van het Nederlands Signaleringscentrum Kindergeneeskunde (NSCK) zijn gebruikt voor het opsporen van mogelijk gemiste kinderen. Deze monitor gaat over **kinderen die geboren zijn in 2017** (peildatum Praeventis: 16-3-2018, NEORAH: 03-07-2018<sup>1</sup>, TNO database: 11-09-2018).

## LEESWIJZER

Er wordt in deze monitor steeds onderscheid gemaakt tussen een 1e hielprik, een herhaalde 1e hielprik, een 2e hielprik en een herhaalde 2e hielprik:

- 1e hielprik: de eerste hielprik die wordt afgenomen;
- Herhaalde 1e hielprik: het opnieuw uitvoeren van de hielprik omdat er op de hielprikkaart te weinig bloed is verzameld om alle laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling') of omdat een kind minder dan 24 uur voor afname van de hielprik een bloedtransfusie kreeg. Na een bloedtransfusie met rode bloedcellen moet na 91 dagen de hielprik herhaald worden voor de test op hemoglobinopathie (HbP);
- 2e hielprik: indien er bij de 1e hielprik sprake is van een niet-conclusieve laboratoriumuitslag wordt een 2e hielprik verricht;
- Herhaalde 2e hielprik: hetzelfde als bij de herhaalde 1e hielprik.

In deze monitor wordt met behulp van kleuren (**groen** en **rood**) aangegeven of uitkomsten voldoen aan vooraf opgestelde signaal- of streefwaarden.

- Waarden die binnen de grenzen vallen worden weergegeven met **groen**.
- Wanneer een grens overschreden is, wordt dat aangegeven met **rood**. Indien mogelijk kan een verbeteractie in gang gezet worden om deze waarde weer binnen de signaal- of streefwaarden te laten vallen.
- Voor trends bestaan geen signaal- of streefwaarden. Trends die waakzaamheid vereisen worden aangeduid met **oranje**. Trends die stabiel zijn worden weergegeven met **groen**.

<sup>1</sup> Er is sprake van een andere peildatum voor AGS (3-9-2018), CF (20-9-2018) en HbP (11-9-2018).

### AANPASSINGEN T.O.V. VORIGE MONITORS

Vanaf 2017 behoren naast sikkelcelziekte ook HbH-ziekte en bèta-thalassemie major tot de doelgroepziekten van de screening. Deze laatste twee vormen van hemoglobinopathie (HbP) werden ook al voor 2017 verwezen, maar dan als nevenbevindingen.

### OP WELKE AANDOENINGEN WORDT ER GESCREEND?

- Adrenogenitaal syndroom (**AGS**)
- Cystic fibrosis (**CF**)
- Congenitale hypothyreoïdie (**CH**)
- Hemoglobinopathieën (**HbP**):
  - Sikkelcelziekte (**SZ**)
  - HbH-ziekte (**HbH**), een vorm van alfa-thalassemie
  - Bèta-thalassemie major (**btm**)
- Metabole Ziekten (**MZ**):
  - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**)<sup>1</sup>
  - Biotinidase deficiëntie (**BIO**)
  - Galactosemie (**GAL**)
  - Glutaar acidurie type 1 (**GA-1**)
  - HMG-CoA lyase deficiëntie (**HMG**)<sup>1</sup>
  - Isovaleriaan acidurie (**IVA**)
  - Maple syrup urine disease (**MSUD**)
  - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCAD**)
  - Multipele CoA carboxylase deficiëntie (**MCD**)<sup>1</sup>
  - Phenylketonurie (**PKU**)
  - Trifunctional Protein deficiëntie / Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (**TFP/LCHAD**)
  - Tyrosinemie type 1 (**TYR-1**)
  - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCAD**)
  - Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie (**OCTN2**)<sup>2</sup>

Meer informatie over deze ziektes is te vinden op de RIVM website:

<https://www.rivm.nl/Onderwerpen/H/Hielprik> en

[https://www.rivm.nl/Onderwerpen/H/Hielprik\\_voor\\_professionals](https://www.rivm.nl/Onderwerpen/H/Hielprik_voor_professionals)

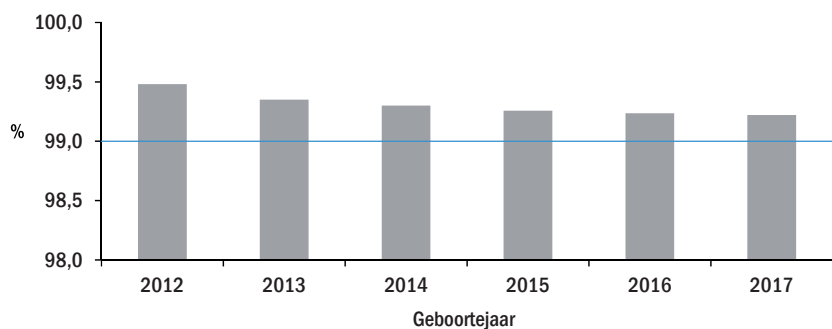


<sup>1</sup> Deze drie aandoeningen worden in de rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker.

<sup>2</sup> OCTN2-deficiëntie behoort niet tot het screeningsprogramma; het is een nevenbevinding.

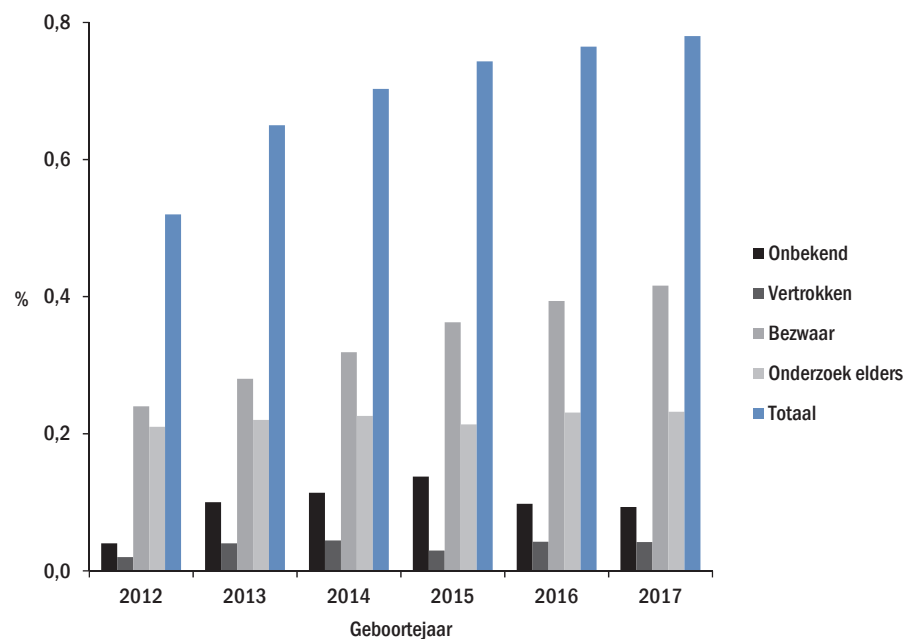
## DEELNAME

In 2017 kwamen 171.225 kinderen in aanmerking voor een hielprik. Bij 169.883 kinderen is een hielprik uitgevoerd. De deelname aan de hielprikscreening in 2017 komt hiermee op 99,2% en ligt daarmee hoger dan de signaalwaarde van 99,0% (figuur 2).



**Figuur 2**  
Deelname aan de screening naar geboortejaar (2012-2017); in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 98%

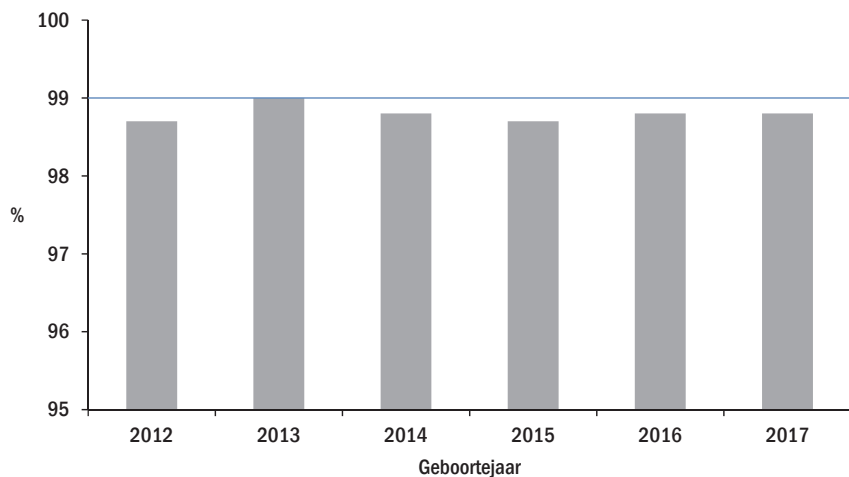
Vanaf 2012 is er een lichte daling van de deelname aan de NHS. De daling van 2012-2013 (0,13%) kan echter grotendeels verklaard worden door de verbeterde registratie van niet-deelnemers (voor 2013 werden veel niet-deelnemers nog geregistreerd als 'missing' en werden daarom niet meegenomen in de berekening). Vanaf 2013 tot 2017 was er een lichte afname van 99,4% naar 99,2% zichtbaar. In figuur 3 is te zien dat dit vooral komt doordat ouders vaker bezwaar maken om deel te nemen.



**Figuur 3**  
Redenen van niet-deelname aan de screening naar geboortejaar (2012-2017)

### TIJDIGHEID HIELPRIK

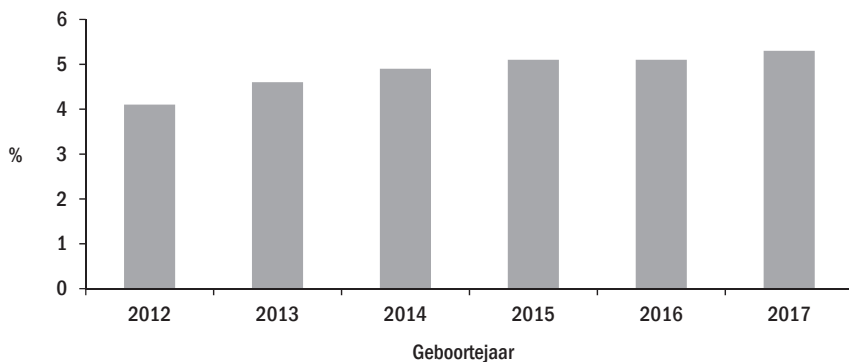
De hielprik wordt idealiter 72 tot 96 uur na de geboorte uitgevoerd door een screener, maar in ieder geval binnen 168 uur (7 dagen). Het percentage eerste hielprikken dat in 2017 is uitgevoerd binnen 168 uur na de geboorte is 98,8%. De streefwaarde van minimaal 99,0% is daarmee niet gehaald. Dit was ook in de jaren voor 2017 het geval, met uitzondering van 2013 (zie Figuur 4). Bij 38% van de kinderen is de hielprik uitgevoerd in de aanbevolen periode tussen 72 uur en 96 uur na de geboorte.



**Figuur 4**  
Tijdigheid van afname van de hielprik naar geboortejaar (2012-2017), exclusief kinderen die in het buitenland zijn geboren (de blauwe lijn is de signaalwaarde; in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 95%)

### BEZWAAR BEWAAREN HIELPRIKMATERIAAL

In 2017 maakte 5,3% van de ouders bezwaar tegen het bewaren van het restant bloed voor (geanonimiseerd) wetenschappelijk onderzoek. Dit percentage toont een stijgende trend van 4,1% in 2012 naar 5,3% in 2017 (figuur 5).



**Figuur 5**  
Bezwaar van ouders tegen het bewaren van restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek naar geboortejaar (2012-2017)

## HERHAALDE EERSTE HIELPRIK

In 2017 moest een aantal van de eerste hielprikken worden herhaald, bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed was verzameld op de hielprikkaart. De streefwaarden zijn overschreden bij CH en CF (tabel 1), maar de overschrijding is wel kleiner dan in 2016.

Tabel 1

Herhaalde eerste hielprik naar geboortjaar (2012-2017)

% herhaalde 1e hielprikken	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Aantal in 2017	Streefwaarde
<b>AGS</b>	0,08	0,09	0,10	0,09	0,10	0,09	(145)	≤0,50
<b>CH</b>	0,29	0,29	0,38	0,56	0,55	0,503	(855)	≤0,50
<b>CF</b>	0,34	0,33	0,48	0,58	0,61	0,52	(876)	≤0,50
<b>HbP</b>	0,61	0,58	0,71	0,82	0,82	0,70	(1187)	≤0,80
<b>MZ</b>								
PKU	0,11	0,11	0,14	0,14	0,18	0,17	(285)	≤0,50
3-MHM	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	0,20	(339)	≤0,50
BIO	0,31	0,29	0,42	0,51	0,54	0,46	(779)	≤0,50
GAL	0,25	0,23	0,31	0,31	0,27	0,23	(384)	≤0,50
GA-1	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	0,20	(339)	≤0,50
IVA	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	0,20	(339)	≤0,50
MSUD	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	0,17	(284)	≤0,50
MCAD	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	0,20	(339)	≤0,50
TFP/LCHAD	0,15	0,16	0,17	0,20	0,22	0,20	(339)	≤0,50
TYR-1	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	0,17	(284)	≤0,50
VLCAD	0,15	0,14	0,17	0,20	0,22	0,20	(334)	≤0,50
OCTN2	0,11	0,11	0,14	0,18	0,18	0,17	(283)	≤0,50

## TWEEDE HIELPRIK

In 2017 gaf 0,065% van de AGS-uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,090%) is daarmee gehaald (tabel 2).

In 2017 gaf 0,21% van de CH-uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,50%) is nu voor het eerst sinds 2011 behaald.

Tabel 2

Tweede hielprikken naar geboortjaar (2012-2017)

	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Aantal in 2017	Streefwaarde
<b>AGS</b> % 2e hielprikken	0,083	0,096	0,070	0,079	0,078	0,065	(110)	≤0,09
<b>CH</b> % 2e hielprikken	0,53	0,55	0,74	0,82	0,53	0,21	(351)	≤0,50

## VERWIJSCIJFER

In 2017 vonden in totaal 491 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hielprikuitslag (tabel 3). Dit leidt tot een totaal verwijscijfer van 0,29% van het aantal gescreende kinderen in 2017. Dit is lager dan in 2016 en de jaren daarvoor.

Het verwijscijfer voor BIO is in 2017 hoog in vergelijking met vorige jaren. Bij CH is er sprake van een sterke daling in het aantal verwijzingen.

Tabel 3

Verwijzingen naar geboortjaar (2012-2017)

% verwijzingen	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Aantal in 2017	Trend	
<b>AGS</b>	0,014	0,024	0,014	0,015	0,015	0,016	(27) <sup>1</sup>	stabiel	
<b>CH</b>	0,20	0,19	0,22	0,31 <sup>2</sup>	0,21	0,13	(229)	fluctueert	
<b>CF</b>	0,027	0,023	0,019	0,020 <sup>3</sup>	0,026 <sup>4</sup>	0,016	(28)	fluctueert	
<b>HbP</b>	0,042	0,041	0,040	0,027	0,035	0,024	(40)	stabiel	
	SZ <sup>5</sup>					0,015	(25)		
	HbH <sup>5</sup>					0,005	(8)		
	bTM <sup>5</sup>					0,004	(7)		
<b>MZ</b>	PKU	0,009	0,009	0,011	0,012	0,012	0,008 <sup>6</sup>	(13)	stabiel
	3-MHM	0,008	0,003	0,004	0,004	0,003	0,005	(9)	stabiel
	BIO	0,011	0,006	0,007	0,011	0,010	0,018 <sup>7</sup>	(30)	2017 hoog
	GAL	0,029	0,032	0,035	0,041	0,019	0,021	(35)	afname <sup>8</sup>
	GA-1	0,004	0,002	0,001	0,001 <sup>9</sup>	0,001	0,001	(1)	stabiel
	IVA	0,002	0,001	0,002	0,001	0,004	0,002	(4)	stabiel
	MSUD	0,003	0,005	0,005	0,007 <sup>10</sup>	0,012	0,010	(17)	stabiel
	MCAD	0,014	0,013	0,012	0,011	0,012	0,011	(19)	stabiel
	TFP/LCHAD	0,003	0,001	0,001	0,001	0	0,001	(2)	stabiel
	TYR-1	0	0,001	0,001	0,002	0,002	0,002	(4)	stabiel
	VLCAD	0,002	0,009	0,003	0,011 <sup>11</sup>	0,005	0,011	(18)	fluctueert
	OCTN2 <sup>12</sup>	0,009	0,008	0,006	0,005	0,012	0,009	(15)	fluctueert
<b>Totaal verwijscijfer</b>	<b>0,38</b>	<b>0,37</b>	<b>0,38</b>	<b>0,48</b>	<b>0,37</b>	<b>0,29</b>	<b>(491)</b>		

<sup>1</sup> AGS: exclusief 1 kind dat onterecht geregistreerd was bij bezwaar=overleden, maar wel een afwijkende uitslag had. En exclusief 1 kind dat onterecht verwezen was door een registratiefout.

<sup>2</sup> CH: inclusief een kind met een tweede hielprik  $\geq 60$  dagen na geboorte. TSH was niet afwijkend, maar criteria voor afname <60 dagen na geboorte zijn gehanteerd wat leidde tot de conclusie 'afwijkend'.

<sup>3</sup> CF: exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (op dag 3 na geboorte)

<sup>4</sup> CF: mogelijk a.g.v. wijziging afkapgrenzen voor CF per 1-7-2016.

<sup>5</sup> HbP: t/m 2016: Betreft zowel HPLC-patronen passend bij sikkelcelziekte, als andere HPLC-patronen, passend bij alfa-thalassemie en bèta-thalassemie. Vanaf 1-1-2017 behoren naast sikkelcelziekte ook HbH-ziekte en bèta-thalassemie major tot de doelgroepen van de screening. Deze worden vanaf 2017 apart van elkaar gerapporteerd.

<sup>6</sup> PKU: exclusief een kind dat uiteindelijk niet verwezen is, omdat hij/zij kort na afname hielprik overleden is.

<sup>7</sup> BIO: exclusief een kind dat uiteindelijk niet verwezen is, omdat hij/zij kort na afname hielprik overleden is.

<sup>8</sup> GAL: mogelijk a.g.v. wijziging afkapgrenzen voor GAL per 1-7-2015.

<sup>9</sup> GA-1: exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (op dag 1 dag na geboorte).

<sup>10</sup> MSUD: exclusief een kind met afwijkende uitslag dat is overleden (datum onbekend) en niet is verwezen.

<sup>11</sup> VLCAD: wel enige fluctuatie vd uitslagen. Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (3,5 week na geboorte). EH was niet classificeerbaar, HH kwam drie dagen voor overliden aan in het lab.

<sup>12</sup> OCTN2: behoort niet tot het screeningsprogramma, maar wordt voor totaal verwijscijfer wel meegerekend.



## UITKOMSTEN DIAGNOSTIEK

In 2017 zijn in totaal 476 kinderen verwezen voor een aandoening uit het screeningsprogramma, waarvan bij 181 (38%) een van de aandoeningen is gevonden waarop gescreend wordt (tabel 4). Voor 40 kinderen is de diagnose (nog) onbekend.

Kinderen met (een verwijzing voor) OCTN2-deficiëntie (n=15) zijn geëxcludeerd, omdat deze aandoening in 2017 geen doelziekte van het programma is, maar als nevenbevinding gerapporteerd wordt.

Er zijn twee kinderen uit 2017 met een fout-negatieve uitslag ontdekt: 1 met CF en 1 met CH. Deze kinderen hadden geen afwijkende screeningsuitslag.

**Tabel 4**  
Uitkomst diagnostiek bij kinderen geboren in 2017<sup>1</sup>

2017	Verwezen	Diagnose bevestigd (terecht verwezen)	Geen doelgroepziekte (onterecht verwezen)	(Nog) onbekend	Fout negatief (onterecht niet verwezen)	Gemist
<b>AGS</b>	27	12	12 <sup>2</sup>	3	0	0
<b>CH</b>	229	70	139	20 <sup>3</sup>	1	0
<b>CF<sup>4</sup></b>	28	23 <sup>4</sup>	4	1	1	0
<b>HbP<sup>5</sup></b>	SZ	25	17	1 <sup>6</sup>	7	0
	HbH	8	3	2	3	0
	bTM	7	4 <sup>7</sup>	1 <sup>8</sup>	2	0
<b>MZ</b>	PKU	13	12	0	1	0
	3-MHM	9	3	4	2	0
	BIO	30	9	21	0	0
	GAL	35	0	35	0	0
	GA-1	1	0	1	0	0
	IVA	4	3	1	0	0
	MSUD	17	0	17	0	0
	MCAD	19	18	1	0	0
	TFP/LCHAD	2	1	1	0	0
	TYR-1	4	2	2	0	0
VLCAD	18	4	13	1	0	
<b>Totaal</b>	<b>476</b>	<b>181</b>	<b>255</b>	<b>40</b>	<b>2</b>	<b>0</b>

<sup>1</sup> In deze tabel zijn verwijzingen voor OCTN2-deficiëntie (n=15, allen negatief) niet opgenomen. Sinds 2017 zijn HbH-ziekte en bèta-thalassemie major geen nevenbevindingen meer en daarom ook opgenomen in de tabel.

<sup>2</sup> AGS: Waarvan vier kinderen met een klassieke niet-zoutverliezende vorm van AGS, waarbij verwijzing wel nuttig was. Acht kinderen hebben geen AGS.

<sup>3</sup> CH: Waarvan bij 7 nog geen conclusie mogelijk, bij 13 nog geen conclusie ontvangen (inclusief 4 overleden kinderen)

<sup>4</sup> CF: Inclusief 6 kinderen met een meconium ileus.

<sup>5</sup> Sinds 1-1-2017 is de screening uitgebreid met HbH-ziekte en bèta-thalassemie major.

<sup>6</sup> SZ: Drager van milde alpha-thalassemie.

<sup>7</sup> bTM: waarvan 2 een bevestigde bTM hebben (bèta-0/bèta-0), maar bij 2 andere kinderen niet zeker is of het om bèta-thalassemie major gaat of om een mildere variant van bèta-thalassemie.

<sup>8</sup> bTM: dit kind heeft een milde vorm van bèta-thalassemie (HBEE) en behoort niet tot de doelgroep van de screening.



**DETECTIECIJFER EN VALIDITEIT**

Tabel 5 geeft de detectiecijfers (per 1000 gescreenden), de positief voorspellende waarde (PVW), de sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) van het programma, gebaseerd op de cijfers uit 2017.

De detectiecijfers zijn voor de meeste aandoeningen vergelijkbaar met die in voorgaande jaren (sinds 2012 stabiel). De detectiecijfers voor AGS en BIO zijn in 2017 hoger dan in voorgaande jaren. Bij BIO was er voorgaande jaren een geleidelijke afname doordat de criteria voor het stellen van de diagnose aangescherpt waren. In 2017 is er een grote stijging: in plaats van 1 kind in 2016 zijn er nu 9 kinderen met BIO ontdekt. De reden hiervoor is onbekend. Het detectiecijfer voor SZ is tussen 2012 en 2017 afgenomen.

De streefwaarden voor de PVW van AGS (>15%), CH (>15%), SZ (>90%), PKU (>75%) en MCAD (>60%) zijn gehaald.

De streefwaarden voor sensitiviteit zijn voor alle aandoeningen 100%. In 2017 is voor CH en CF de streefwaarde niet gehaald. Voor alle andere aandoeningen is de streefwaarde wel gehaald.

De streefwaarden voor de specificiteit zijn in 2017 voor alle ziekten gehaald.

**Tabel 5**

 Detectiecijfer, positief voorspellende waarde (PVW), sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) bij kinderen geboren in 2017<sup>1,2</sup>

2017	Detectiecijfer (per 1000)	Trend detectiecijfer 2012-2017 <sup>3</sup>	PVW <sup>4</sup> (%)	Sens (%)	Spec (%)
<b>AGS</b>	0,071	2017 Hoog	50	100	99,993
<b>CH</b>	0,412	stabiel	33	99	99,918
<b>CF excl. MI</b>	0,100	stabiel	81	94	99,998
incl. MI <sup>5</sup>	0,135	stabiel	85	96	99,998
<b>HbP</b>					
SZ	0,10	afname	94	100	99,999
HbH	0,018	-		100	99,999
bTM	0,024	-		100	99,999
<b>MZ</b>					
PKU	0,071	stabiel	100	100	100
3-MHM	0,018	stabiel		100	99,998
BIO	0,053	2017 hoog		100	99,988
GAL	0	stabiel		-	99,979
GA-1	0	stabiel		-	99,999
IVA	0,018	stabiel		100	99,999
MSUD	0	stabiel		-	99,999
MCAD	0,106	stabiel	95	100	99,999
TFP/LCHAD	0,006	stabiel		100	99,999
TYR-1	0,012	Stabiel		100	99,999
VLCAD	0,024	stabiel		100	99,992
<b>Totaal<sup>4</sup></b>	<b>1,066</b>		<b>42</b>	<b>99</b>	<b>99,850</b>

<sup>1</sup> In het evaluatierapport zijn de PVW, Sens en Spec over meerdere jaren berekend. In één jaar worden er bij sommige aandoeningen slechts kleine aantallen kinderen per jaar gevonden. Voor deze aandoeningen geeft een berekening over meerdere jaren een meer stabiele uitkomst.

<sup>2</sup> In deze tabel is de nevenbevinding OCTN2 niet opgenomen.

<sup>3</sup> Data niet weergegeven.

<sup>4</sup> Bij HbH, bTM en veel van de MZ worden slechts enkele kinderen per jaar verwezen. Er zijn daarom geen streefwaarden voor de PVW. Vanwege de kleine aantallen worden de PVW weggelaten.

<sup>5</sup> Inclusief kinderen met CF met meconium ileus.

### TIJDIGHEID DIAGNOSTIEK

De tijdigheid van diagnostiek wordt vanaf 2017 berekend uitgaande van alle verwezen kinderen. Tot en met 2016 werden voor AGS, CH en CF alleen kinderen met de betreffende aandoening in de berekening meegenomen.

Voor de aandoeningen AGS, CH, CF en MZ zijn de streefwaarden in 2017 niet gehaald (tabel 6).

**Tabel 6**  
Leeftijd eerste diagnostisch onderzoek bij kinderen geboren in 2017<sup>1</sup>

	% < streefwaarde	Streefwaarde
<b>AGS</b>	81	≥90% < 15 dagen
<b>CH</b>	85	≥90% < 15 dagen
<b>CF alle verwijzingen</b>	85	≥90% < 30 dagen
excl. MI <sup>2</sup>	86	≥90% < 30 dagen
<b>HbP<sup>3</sup></b>	97	≥90% < 12 weken <sup>4</sup>
<b>MZ<sup>5</sup></b>	74	≥90% < 10 dagen

<sup>1</sup> Berekend over alle verwezen kinderen.

<sup>2</sup> Berekend over alle voor CF verwezen kinderen exclusief kinderen met meconium ileus.

<sup>3</sup> Alle kinderen verwezen voor HPLC-patronen passend bij sikkelcelziekte, HbH-ziekte en bèta-thalassemie.

<sup>4</sup> 38% van de kinderen werd gezien < 28 dagen na geboorte.

<sup>5</sup> Exclusief OCTN2-deficiëntie.

### KOSTEN

De kosten van het screeningsprogramma (exclusief diagnostiek) waren in 2017 ongeveer 16,2 miljoen euro (Bron: Eindafrekening NHS, RIVM-CvB). Daarmee zijn de kosten per gescreend kind circa 94 euro. Sinds 2012 zijn de kosten per gescreend kind gestegen met gemiddeld 3,5% per jaar. Deze stijging komt onder andere door indexering van de tarieven voor bloedafname, de hielprikset en laboratoriumanalyses.



**Figuur 6**  
Kosten van het screeningsprogramma per gescreend kind naar geboortejaar (2012-2017)

> December 2018

**AUTEURS**

Kitty van der Ploeg  
Sophie Wins  
Riëtte Olthof  
Iris Eekhout  
Paul H. Verkerk

**PROJECTNUMMER**

060.32378

**RAPPORTNUMMER**

TNO 2018 R11355

**OPDRACHTGEVER**

RIVM

**TNO.NL**

**EARTH, LIFE & SOCIAL SCIENCES**

Schipholweg 77-89  
2316 ZL Leiden

Postbus 3005  
2301 DA Leiden

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

T +31 88 866 90 00