



# Neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland

## Monitor over 2018

### De Neonatale hielprikscreening (NHS) in Caribisch Nederland

Het doel van de neonatale hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame, ernstige aangeboren ziektes bij pasgeborenen. Voor deze ziektes zijn vroegtijdige interventies, zoals medicatie of een dieet, belangrijk voor de pasgeborene, omdat hiermee onherstelbare schade voorkomen of beperkt kan worden. De neonatale hielprikscreening is op 1 januari 2015 op Bonaire ingevoerd en in oktober 2015 op St. Eustatius en Saba.

De verschillende GGD'en in Caribisch Nederland (van Bonaire, St. Eustatius en Saba) coördineren de NHS op de drie eilanden en werken nauw samen met verloskundigen, huisartsen en artsen uit ziekenhuizen. Ook wordt nauw samengewerkt met professionals op het eiland St. Maarten, omdat vrouwen uit Saba en St. Eustatius hier meestal bevallen. De regie van de NHS ligt bij het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). De Dienst Vaccinvoorziening en Preventie-programma's (DVP) van het RIVM zorgt voor een professionele uitvoering van de NHS.

Met de monitor is te zien of de NHS-programma-onderdelen goed functioneren in Caribisch Nederland en of er misschien maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren. De gegevens voor de monitor komen uit de dataregistratiesystemen Praeventis (screening) en Neorah (diagnostiek van verwezen kinderen).

### Over de deelnemende eilanden

**Bonaire:** Op Bonaire worden ongeveer 200 kinderen per jaar geboren. Alle zwangeren worden gecontroleerd door de verloskundigen op het eiland. Bijna alle kinderen worden geboren in het enige ziekenhuis op het eiland: Fundashon Mariadal. Thuisgeboorte komt sporadisch voor. Bij de meeste kinderen die geboren worden op Bonaire wordt de hielprik thuis afgenomen.

Bij gecompliceerde zwangerschappen op Bonaire worden de zwangere vrouwen overgevlogen naar Colombia. Dit gebeurt ook bij (of na) complexe bevallingen. De kinderen zijn gemiddeld ongeveer 1 maand na de geboorte weer terug op Bonaire. In Colombia is geen neonatale hielprikscreening. Bij de pasgeborenen die opgenomen zijn geweest in Colombia,



wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op Bonaire.

Op Bonaire wordt zowel Papiaments als Nederlands gesproken, daarom is de informatie over hielprik-screening zowel in het Nederlands als in het Papiaments beschikbaar.

**St. Eustatius:** St. Eustatius heeft ongeveer 35 geboorten per jaar. Op St. Eustatius wordt zowel Nederlands als Engels gesproken. De informatie over hielprikscreening is daarom zowel in het Nederlands als in het Engels beschikbaar.

Ongeveer de helft van de kinderen worden geboren in het ziekenhuis op het eiland St. Maarten. Op St. Maarten is echter geen neonatale hielprikscreening. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten, wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op St. Eustatius.

**Saba:** Saba heeft ongeveer 15 geboorten per jaar. Op Saba wordt zowel Nederlands als Engels gesproken. De informatie over hielprikscreening is daarom zowel in het Nederlands als in het Engels beschikbaar.

Voor Saba geldt dat bijna alle kinderen geboren worden in het ziekenhuis op St. Maarten. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten, wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op Saba.

Dat de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba vaak elders plaatsvinden, heeft gevolgen voor de tijdigheid waarmee de hielprik kan worden afgenomen. Kinderen zijn gemiddeld 1 week na de geboorte terug op St. Eustatius of Saba, waardoor de tijdigheid van de hielprikken (tussen 48 en 168 uur na de geboorte) vaak niet kan worden gehaald.

## Leeswijzer

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van pasgeborenen uit Bonaire, St. Eustatius en Saba in 2018.

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 het filtreerpapier van een hielpriksetje te weinig bloed is verzameld om alle laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling') of indien een kind minder dan 24 uur voor afname van de hielprik een bloedtransfusie kreeg;
- 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



## Op welke aandoeningen wordt er gescreend?

- **Adrenogenitaal syndroom (AGS)**
- **Cystic fibrosis (CF)**
- **Congenitale hypothyreoïdie (CH)**
- **Hemoglobinopathieën (HbP)<sup>1</sup>**
  - 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>2</sup>
  - Biotinidase deficiëntie (BIO)
  - Galactosemie (GAL)
  - Glutaar acidurie type I (GA-I)
  - HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG)<sup>2</sup>
  - Isovaleriaan acidurie (IVA)
  - Maple syrup urine disease (MSUD)
  - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
  - Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD)<sup>2</sup>
  - Phenylketonurie (PKU)
  - Trifunctional Protein deficiëntie/ Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (TFP/LCHAD)
  - Tyrosinemie type I (TYR-I)
  - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD)
  - Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie (OCTN2)<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Vanaf 2017 behoren naast sikkelcelziekte ook HbH-ziekte en bèta-thalassemie major tot de doelgroep ziekten van de screening. Deze laatste twee vormen van hemoglobinopathie (HbP) werden ook al voor 2017 verwezen, maar dan als nevenbevindingen.

<sup>2</sup>Deze drie aandoeningen worden in de rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker.

<sup>3</sup>OCTN2-deficiëntie behoort niet tot het screeningsprogramma; het is een nevenbevinding.

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

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

## Schatting deelname

Het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor de NHS op Bonaire, St. Eustatius en Saba, is niet precies bekend. Zoals eerder vermeld is er op de eilanden sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes. De deelnamegraad is in deze monitor daarom geschat (Tabel 1).

**Bonaire:** In 2018 kregen 220 kinderen uit Bonaire een eerste hielprik. Dit is exclusief een kind dat overleden is voordat de hielprik uitgevoerd kon worden. Het geboortecijfer volgens Burgerzaken voor Bonaire voor 2018 is lager (184 kinderen). Een deel van het verschil van 36 kinderen kan mogelijk verklaard worden omdat 19 van de 220 kinderen buiten Bonaire zijn geboren. In 2018 was er ook sprake van een ICT-storing waardoor geboorteberichten misschien niet aankwamen. De deelnamegraad komt hierdoor hoger uit dan 100% (circa 120%).

**St. Eustatius:** Op St. Eustatius is bij 37 kinderen een hielprik afgenomen in 2018. Dit komt overeen met alle 37 levendgeborenen in dat jaar. De deelnamegraad was hier 100%.

**Saba:** Op Saba is bij 14 van de 15 kinderen een hielprik afgenomen in 2018. De deelnamegraad was hier 93%. Eén kind heeft geen hielprik ontvangen, omdat er tijdelijk geen jeugdverpleegkundige was. Ouders zijn wel gevraagd om de hielprik te gaan halen, maar zij zijn niet geweest. Dit is in de wisseling tussen het vertrek van de ene jeugdverpleegkundige en de komst van de andere niet opgemerkt. Er is een verbetertraject ingezet om dit in de toekomst te voorkomen.

In totaal hebben 271 kinderen in 2018 deelgenomen aan de NHS in Caribisch Nederland. De deelnamegraad van alle drie de eilanden valt binnen de afgesproken signaalwaarde (>99%), al is deze op Bonaire niet goed te bepalen door onduidelijkheid rond het geboortecijfer.

Tabel 1. Schatting deelname hielprikscreening per eiland (signaalwaarde >99%)

	2015			2016			2017			2018		
	Doelgroep <sup>1</sup>	hielprik <sup>2</sup>	deelname	doelgroep <sup>1</sup>	hielprik <sup>2</sup>	deelname	doelgroep <sup>1</sup>	hielprik <sup>2</sup>	deelname	doelgroep <sup>1</sup>	hielprik <sup>2</sup>	deelname
Bonaire	161	160	99%	176	186	ca. 106% <sup>3</sup>	207	205	99%	184	220	Ca. 120% <sup>3</sup>
St.Eustatius	20	20	100%	31	30	ca. 97%	27	27	100%	37	37	100%
Saba	14	13	93%	13	13	ca. 100%	19	19	100%	15	14	93%
Totaal	195	193	99%	220	229	ca. 104% <sup>3</sup>	253	251	99%	236	271	Ca. 115% <sup>3</sup>

<sup>1</sup>Bron: afdeling Burgerzaken Caribisch Nederland. Kinderen die overleden zijn voordat hielprik afgenomen kon worden zijn niet meegerekend.

<sup>2</sup>Hielprik afgenomen volgens registratie in Praeventis

<sup>3</sup>Er is veel mobiliteit tussen de verschillende eilanden in Caribisch Nederland en Europees Nederland. Hierdoor is er soms bij meer kinderen een hielprik afgenomen dan er zijn ingeschreven in het geboorteregister. Deze kinderen zijn vervolgens vaak weer naar een ander eiland of continent verhuisd.

## Herhaalde 1e en 2e hielprikken

In 2018 zijn er op Bonaire vier herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd, waarvan drie vanwege een bloedtransfusie en één vanwege onvoldoende vulling (tabel 2). Twee kinderen hebben tweemaal een 'eerste hielprik' gekregen (de uitslag van deze hielprikken was negatief, niet in tabel). Bij vier kinderen is het screeningsprogramma op een andere manier afgerond. Zij hadden bij hun eerste hielprik een niet-conclusieve uitslag op CH, waardoor een tweede hielprik nodig was. Om tijd te besparen is er in plaats van een tweede hielprik direct diagnostisch onderzoek uitgevoerd op Bonaire.

Op St. Eustatius is er één herhaalde hielprik uitgevoerd vanwege onvoldoende vulling.

Op Saba zijn geen herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd. De uitslag van één eerste hielprik gaf aanleiding voor een tweede hielprik door een niet-conclusieve laboratoriumuitslag voor CH. De tweede hielprik is in St. Eustatius uitgevoerd, maar wordt bij Saba gerekend.

De streefwaarden voor herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken zijn beide <0,5%. Het percentage herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken bedraagt respectievelijk 1,8% en 0,4% in 2018. Het percentage tweede hielprikken voldoet wel en het percentage herhaalde eerste hielprikken voldoet niet aan de streefwaarde in 2018.

Tabel 2. Herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken

	2015		2016		2017		2018	
	Herhaalde 1e hielprik	2e hielprik	Herhaalde 1e hielprik	2e hielprik	Herhaalde 1e hielprik	2e hielprik	Herhaalde 1e hielprik	2e hielprik
Bonaire	2	4 (3xCH, 1xAGS)	2	2 (2xCH)	2	0	4	0
St. Eustatius	0	0	0	1 (1xCH)	0	2 (1xAGS, 1xCH)	1	0
Saba	0	0	0	0	4	0	0	1 (1xCH)
Totaal	2	4	2	3	6	2	5	1
%	1,0%	2,1%	0,9%	0,9%	2,4%	0,9%	1,8%	0,4%
Streefwaarde	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%

## Tijdigheid hielprikken

De hielprik wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De timing is hierbij cruciaal. De eerste hielprik dient in Caribisch Nederland tussen 48 en 168 uur na de geboorte afgenomen te worden.

Zoals eerder aangegeven vinden de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba vaak plaats op St. Maarten. Hierdoor kunnen op deze eilanden veel hielprikken niet tijdig worden afgenomen.

<sup>1</sup>In Europees Nederland geldt een andere minimumtijd (z.s.m. na 72 uur, of na 96 uur als de NHS in combinatie met de gehoorscreening wordt gedaan.

### Bonaire

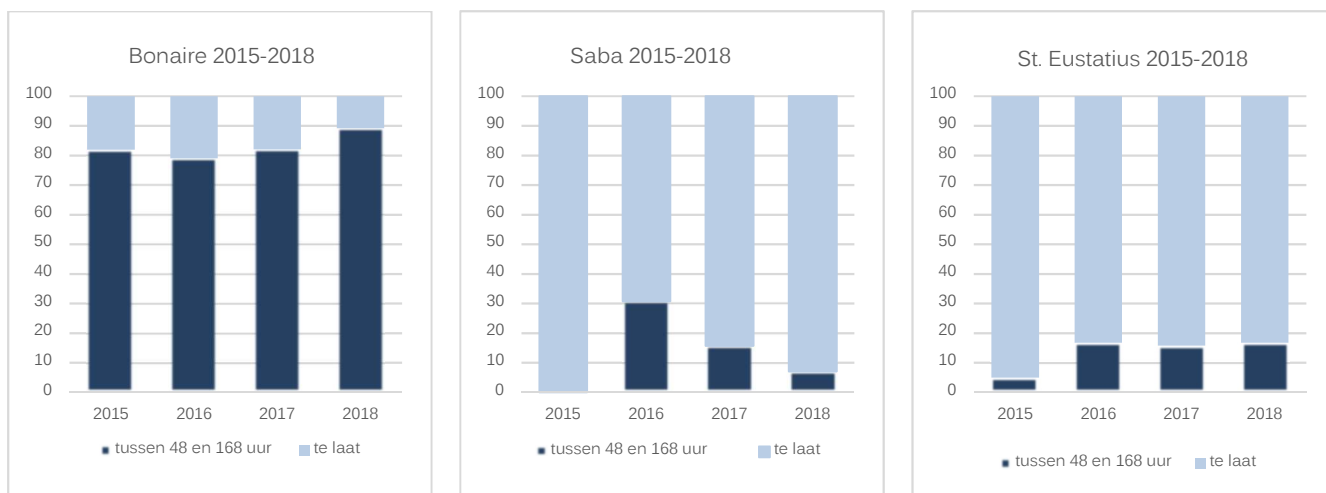
Het percentage eerste hielprikken dat op Bonaire in 2018 is uitgevoerd tussen 48 en 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 89% (Figuur 1). Dit is hoger dan eerdere jaren (2017 82%, 2016 79%). De streefwaarde van minimaal 99% is daarmee in alle jaren niet gehaald. Dit komt doordat kinderen relatief vaak elders worden geboren (in 2018 waren dit er minimaal 19).

### St. Eustatius

In 2018 is 17% van de eerste hielprikken tussen 48 en 168 uur (zeven dagen) uitgevoerd (Figuur 1). In 2017 was dit 16%. De streefwaarde van minimaal 99% is de afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.

### Saba

In 2018 is op Saba 7% van de eerste hielprikken uitgevoerd tussen 48 en 168 uur (zeven dagen) na de geboorte. Dit is minder dan in 2016 (31%) en 2017 (16%) (Figuur 1). Ook op Saba is de streefwaarde van minimaal 99% in afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.



Figuur 1: Tijdigheid hielprikken per eiland 2015-2018

### Tijdigheid herhaalde eerste en tweede hielprikken

Op Bonaire zijn in 2018 vier herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd, waarvan drie vanwege bloedtransfusies met rode bloedcellen. Deze drie herhaalde eerste hielprikken werden 100, 125 en 129 dagen na geboorte verricht. Na een bloedtransfusie met rode bloedcellen moet minimaal 90 dagen gewacht worden met het herhalen van de eerste hielprik. De andere herhaalde eerste hielprik is uitgevoerd vanwege onvoldoende bloed of onbetrouwbaar materiaal. Deze werd 17 dagen na geboorte verricht.

Op St. Eustatius is in 2018 één herhaalde eerste hielprik uitgevoerd vanwege onvoldoende bloed. Deze is na 111 dagen verricht. Deze vertraging is opgelopen omdat het kind enkele maanden in het ziekenhuis in Colombia heeft gelegen. Pas na terugkomst kon de hielprik worden uitgevoerd.

Op Saba was er één tweede hielprik in 2018. Deze is eigenlijk op St. Eustatius uitgevoerd, maar omdat de eerste hielprik in Saba was afgenomen, wordt deze bij Saba gerekend. De tijd tussen geboorte en de afname van de tweede hielprik bedroeg 56 dagen.

### Tijdigheid ontvangst lab

De tijdigheid van de ontvangst van hielprikkaarten in het laboratorium in Europees Nederland heeft veel te maken met de verzendduur van de hielprikkaarten. De kaarten moeten per vliegtuig naar het RIVM worden vervoerd, maar er zijn slechts een beperkt aantal vluchten per week. Op Bonaire wordt vanaf maart 2018 één vlucht per week gebruikt voor de verzending van de hielprikkaarten.

In Tabel 3 is te zien dat op Bonaire in 2018 de gemiddelde duur tussen het afnemen van de hielprik en ontvangst van de hielprikkaart in het laboratorium is verbeterd: het is afgenomen ten opzichte van 2015-2017. Op Saba en St. Eustatius was deze gemiddelde duur in 2018 korter dan in 2017 maar langer dan in 2015 en 2016.

Tabel 3 Tijdigheid ontvangst hielprikkaarten op laboratorium 2015-2018

	Jaar	Aantal dagen		% ontvangst binnen		
		Min.-max.	Gem.	<5d	<10d	<15d
Bonaire	2015-2016	2-39	7,8	18%	75%	93%
	2017	2-33	7,1	24%	82%	96%
	2018	1-27	6,6	29%	82%	97%
St. Eustatius	2015-2016	4-14	8,2	3%	74%	100%
	2017	6-21	10,3	0%	58%	82%
	2018	6-12	8,9	0%	66%	100%
Saba	2015-2016	4-10	6,9	23%	92%	100%
	2017	7-43	11,2	0%	57%	91%
	2018	6-13	9,2	0%	61%	100%

## Verwijzingen

In 2018 vond er in totaal één verwijzing plaats naar aanleiding van de hieprikuitslag (Tabel 4a). Het kind is verwezen met verdenking op HbH-ziekte (vorm van alfa-thalassemie). Het percentage gevonden sikkelcel (SZ)-dragers (HbS) is in de afgelopen jaren gestegen van 2% in 2015 naar 7% in 2018 (tabel 4b).

Omdat de bevolkingsopbouw op de eilanden anders is dan in Europees Nederland, was vanaf de start te verwachten dat er vooral meer verwijzingen zouden zijn voor hemoglobinoopathieën en meer SZ-dragerschap gevonden zou worden. Deze erfelijke ziekten zijn namelijk terug te voeren op de Afrikaanse afkomst van een groot deel van de bevolking. Door het kleine aantal deelnemers zijn de verwijscijfers (per 1000 deelnemers) op de drie eilanden niet vergelijkbaar met Europees Nederland. Een mogelijke trend is door de kleine aantallen ook nog niet zichtbaar.

Tabel 4a. Verwijzingen

Ziekte	2015 aantal	Verwijscijfer (/1000)	2016 aantal	Verwijscijfer (/1000)	2017 aantal	Verwijscijfer (/1000)	2018 aantal	Verwijscijfer (/1000)	
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	SZ	1	6,3	1	5,4	0	0	0	
	HbP* HbH	-	-	-	-	2	9,75	0	0
	bTM	-	-	-	-	0	0	0	0
	MZ# VLCAD	0	0	0	0	0	0	0	
	<b>Totaal Bonaire</b>	<b>1</b>	<b>6,3</b>	<b>1</b>	<b>5,4</b>	<b>2</b>	<b>9,75</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	1	37,0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	SZ	0	0	1	33,3	0	0	0	
	HbP* HbH	-	-	-	-	0	0	1	27,0
	bTM	-	-	-	-	0	0	0	0
	MZ	0	0	0	0	0	0	0	0
<b>Totaal St. Eustatius</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>33,3</b>	<b>1</b>	<b>37,0</b>	<b>1</b>	<b>27,0</b>	
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	HbP*	0	0	0	0	0	0	0	
	MZ	0	0	0	0	0	0	0	
<b>Totaal Saba</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	
<b>Totaal</b>	<b>1</b>	<b>5,2</b>	<b>2</b>	<b>8,7</b>	<b>3</b>	<b>11,9</b>	<b>1</b>	<b>3,7</b>	

\* Vanaf 1-1-2017 behoren naast sikkelcelziekte ook HbH-ziekte en beta-thalassemie major tot de doelziekten van de screening

# Tijdens een pilotonderzoek op Bonaire in 2014, dus nog voor de officiële invoerdatum van de hieprikscreening, is nog een kind verwezen vanwege verdenking op de metabole ziekte VLCAD. Deze aandoening is niet bevestigd.

Tabel 4b. Dragerschap SZ\*

	2015	2016	2017	2018
Bonaire	3 / 160 = 2%	5 / 186 = 3%	8 / 205 = 4%	12 / 220 = 5%
St. Eustatius	1 / 20 = 5%	3 / 30 = 10%	5 / 27 = 19%	5 / 37 = 14%
Saba	0 / 13 = 0%	1 / 13 = 8%	3 / 19 = 16%	1 / 14 = 7%
<b>Totaal</b>	<b>4 / 193 = 2%</b>	<b>9 / 229 = 4%</b>	<b>16 / 251 = 6%</b>	<b>18 / 271 = 7%</b>

\*Dragerschap SZ is een nevenbevinding en geen onderdeel van de NHS en is daarom niet meegenomen in de berekening van het verwijscijfer

## Uitkomsten diagnostiek

In 2018 is in totaal één kind met alfa-thalassemie opgespoord. De uitslag van het DNA-onderzoek is echter onbekend, waardoor de diagnose HbH-ziekte nog niet bevestigd kan worden.

Door de kleine aantallen is het nog niet relevant om testkarakteristieken weer te geven in deze monitor.

Tabel 5. Uitkomsten diagnostiek

Ziekte	2015		2016		2017		2018		
	Verwezen	Bevestigd	Verwezen	Bevestigd	Verwezen	Bevestigd	Verwezen	Bevestigd	
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	SZ	1	1	1	1	0	0	0	
	HbP* HbH					2	0 of 1 <sup>1</sup>	0	0
	bTM					0	0	0	0
	MZ VLCAD	0	0	0	0	0	0	0	0
	<b>Totaal Bonaire</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0 of 1<sup>1</sup></b>	<b>0</b>	<b>0</b>
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	1	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	SZ	0	0	1	1	0	0	0	
	HbP HbH					0	0	1	0 of 1 <sup>2</sup>
	bTM					0	0	0	0
	MZ	0	0	0	0	0	0	0	0
	<b>Totaal St.</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	0	
	HbP	0	0	0	0	0	0	0	
	MZ	0	0	0	0	0	0	0	
	<b>Totaal Saba</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>Totaal</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0 of 1</b>	<b>1</b>	<b>0 of 1</b>	

<sup>1</sup> Deze aantallen zijn in 2018 gewijzigd. In 2017 waren er twee kinderen ingedeeld met HbH-ziekte, maar na nadere inspectie bleek één kind op basis van het DNA-onderzoek toch geen HbH-ziekte te hebben. Bij het andere kind is de uitslag van het DNA-onderzoek onbekend, waardoor de diagnose niet bevestigd kan worden.

<sup>2</sup> Doordat de uitslag van het DNA-onderzoek ontbreekt kan er niet bevestigd worden of het kind HbH-ziekte heeft.

## Conclusies

### De hielprikscreening in Caribisch Nederland verloopt naar verwachting.

- In 2018 is op Bonaire, St. Eustatius en Saba bij 271 kinderen een hielprik afgenomen.
- De deelnamegraad voor de hielprikscreening in Caribisch Nederland is geschat in deze monitor. Op de eilanden is namelijk sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes. De deelnamegraad komt hoger uit dan 100%, omdat er bij meer kinderen een hielprik is afgenomen dan er in het geboorteregister geregistreerd zijn. Bij één kind op Saba is geen hielprik afgenomen, vanwege een combinatie van factoren (zie 'Deelname'). Er is een verbetertraject ingezet om dit in de toekomst te voorkomen.
- Het percentage herhaalde eerste en tweede hielprikken was 1,9% en 0,4% in 2018 (aantal kinderen: 5 en 1). Een hoger percentage dan in Europees Nederland was voorzien vanwege de verschillen in verzendduur, temperatuur en populatie in vergelijking met Europees Nederland, en in 2017 kwam daar ook de orkaan Irma nog bij. In 2018 is de streefwaarde voor het percentage herhaalde 1e hielprikken



niet behaald (<0,5%), maar de streefwaarde voor 2e hielprikken wel (<0,5%). Vanwege de kleine aantallen geboorten is het lastig om de percentages te interpreteren, en is het vooral belangrijk dat het aantal laag is.

- Het percentage kinderen waarbij de hielprik tijdig is afgenomen (tussen 48 en 168 uur na de geboorte) is op Saba lager en op de andere eilanden hoger dan in 2017. Op Bonaire is bij 89% van de kinderen de hielprik tijdig afgenomen, op St. Eustatius bij 17% en op Saba bij 7%. Veel zwangere vrouwen van St. Eustatius en Saba bevallen op St. Maarten. Deze kinderen kunnen bij terugkomst pas worden geprikt waardoor de hielprikken daar niet tijdig kunnen worden uitgevoerd.
- De verzending per vliegtuig van de hielprikkaarten zorgt ervoor dat de ontvangst van de kaarten op het laboratorium in Nederland relatief lang op zich laat wachten. Er gaan maar enkele vluchten per week naar Europees Nederland. De gemiddelde duur tussen het afnemen van de hielprik en ontvangst van de hielprikkaart in het lab is in 2018 verbeterd t.o.v. eerdere jaren voor Bonaire (6,6 dagen), en t.o.v. vorig jaar voor St. Eustatius (8,9 dagen) en Saba (9,2 dagen).
- In totaal is één kind van St. Eustatius verwezen in 2018 in verband met een afwijkende hielprikuitslag, met verdenking op HbH-ziekte (een vorm van alfa-thalassemie). De diagnose HbH-ziekte kan echter nog niet bevestigd worden, omdat de uitslag van het DNA-onderzoek ontbreekt.
- In deze monitor is het aantal kinderen uit 2017 met bevestigde HbH-ziekte aangepast van 2 naar 0 of 1. Eén kind bleek op basis van het DNA-onderzoek toch geen HbH-ziekte te hebben en bij het andere kind is de uitslag van het DNA-onderzoek onbekend waardoor de diagnose niet met zekerheid gesteld kan worden.
- Omdat voor het vaststellen van HbH-ziekte de uitslag van het DNA-onderzoek bekend moet zijn, bevelen we aan na te gaan hoe dit vastgesteld kan worden na verwijzing op verdenking van deze ziekte. Bij de drie kinderen geboren in 2017 en 2018 waarvan de uitslag van het DNA-onderzoek niet bekend is, wordt onderzocht of DNA-analyse uitgevoerd kan worden van het restant hielprikbloed zodat alsnog bevestigd kan worden of er sprake is van HbH-ziekte.

December 2019

**AUTEURS**

Sophie Wins  
Paul H. Verkerk  
Kitty van der Ploeg

Projectnummer : 060.37671  
Rapportnummer: TNO 2019 R11522  
Opdrachtgever: RIVM

**TNO.nl**

EARTH, LIFE & SOCIAL SCIENCES  
Schipholweg 77-89  
2316 ZL Leiden  
Postbus 3005  
2301 DA Leiden  
www.tno.nl  
T +31 88 866 90 00