

# DE NEONATALE HIELPRIK SCREENING

## MONITOR 2015



**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 zeldzame, meestal ernstige erfelijke aandoeningen bij pasgeborenen. Kinderen met deze aandoeningen hebben veel baat bij vroegtijdige interventies, zoals een geneesmiddel of een dieet. Hierdoor kan onherstelbare gezondheidsschade voorkomen worden.

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

## LEESWIJZER

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van **kinderen die geboren zijn in 2015 (peildatum maart 2016)**. De cijfers over de diagnostiek, veiligheid en detectie in deze monitor komen echter uit **2014** – een jaar eerder dan de overige cijfers uit deze monitor. Dit komt doordat het enige tijd duurt voordat deze gegevens voorhanden zijn.

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**.

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 de benodigde laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling') of indien een kind minder dan 48 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: analoog aan de herhaalde 1e hielprik.

## VERSCHIL MET VORIGE MONITORS

De afkappgrenzen voor de GAL-screening zijn gewijzigd. Per 1-7-2015 wordt de uitslag als afwijkend geclassificeerd indien  $GALT \leq 2,0$  U/dl bloed én  $TGAL \geq 1100$   $\mu\text{mol/l}$  bloed.

## OP WELKE ZIEKTES WORDT ER GESCREEND?

- Adrenogenitaal syndroom (**AGS**)
- Cystic fibrosis (**CF**)
- Congenitale hypothyreoïdie (**CH**)
- Sikkelcelziekte (**SZ**)
- Metabole Ziekten (**MZ**):
  - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**)<sup>1</sup>
  - Biotinidase deficiëntie (**BIO**)
  - Galactosemie (**GAL**)
  - Glutaar acidurie type I (**GA-I**)
  - HMG-CoA lyase deficiëntie (**HMG**)<sup>1</sup>
  - Homocystinurie (**HCY**)<sup>2</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 I (**TYR-I**)
  - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCAD**)
  - Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie (**OCTN2**)<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> De screening op HCY is per 1-4-2016 stopgezet.

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

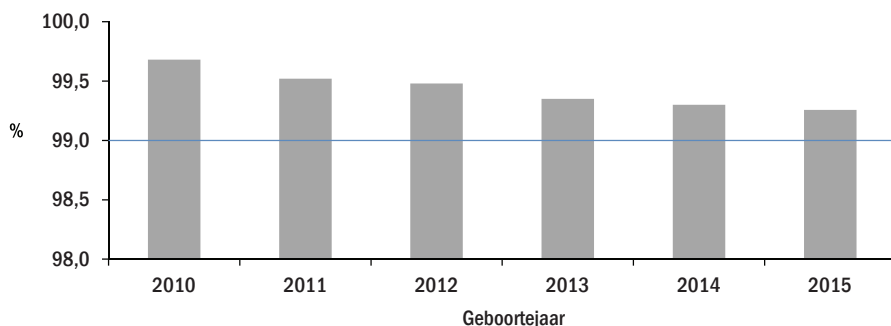
Meer informatie over deze ziektes is te vinden op de RIVM website:

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



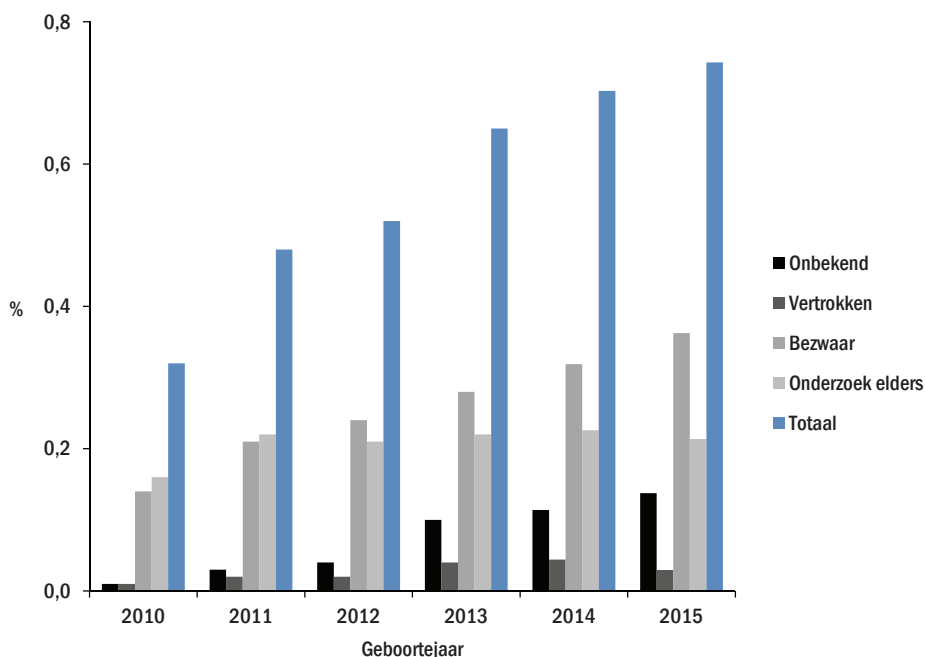
**DEELNAME**

In 2015 kwamen 172.405 kinderen in aanmerking voor een hielprik. In totaal zijn er 171.124 kinderen geprikt. De deelname aan de hielprikscreening in 2015 komt hiermee op 99,3% en ligt daarmee hoger dan de signaalwaarde van 99,0%. Figuur 2 geeft de trend in deelname weer sinds 2010.



**Figuur 2**  
Deelname aan de screening naar geboortjaar (2010-2015) (de blauwe lijn is de signaalwaarde; in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 98%)

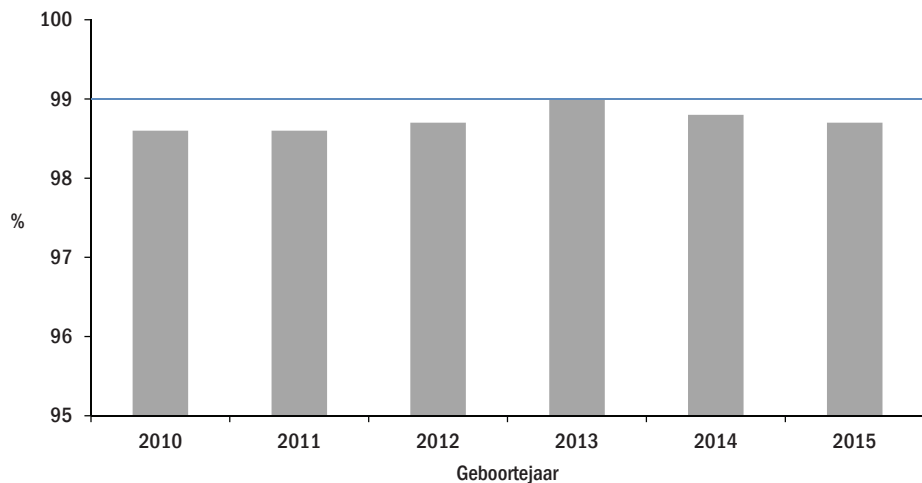
Sinds 2010 is er een afname in de deelname. Deze afname is waarschijnlijk het gevolg van het beter registreren door RIVM-DVP van kinderen zonder screeningsgegevens. Voorheen was er jaarlijks een groep van 800-1000 kinderen zonder screeningsgegevens, zonder dat de reden hiervoor was geregistreerd. Sinds 2008 is RIVM-DVP de redenen voor niet-deelname van deze kinderen beter gaan registreren. De groep zonder screeningsgegevens is daardoor teruggebracht van 5 promille in 2008 tot minder dan 1 promille (104 kinderen) in 2015. Er is vooral een toename in het aantal geregistreerde bezwaren van ouders voor de hielprik en het aantal kinderen waarvan de reden van niet-deelname onbekend is (Figuur 3).



**Figuur 3**  
Redenen van niet-deelname aan de screening naar geboortjaar (2010-2015)

### TIJDIGHEID HIELPRIK

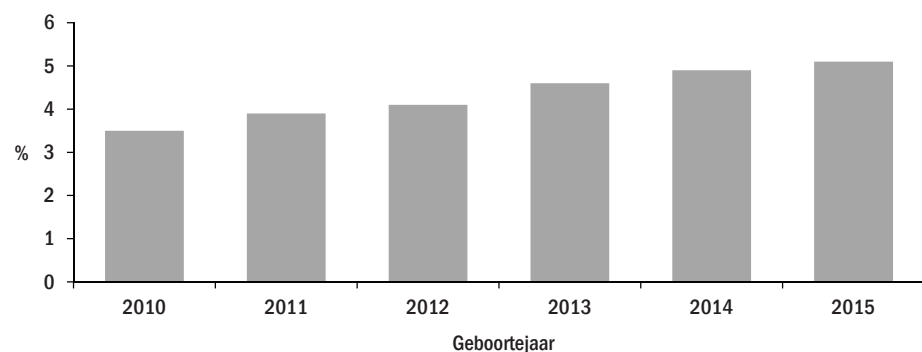
De hielprik wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De timing is hierbij cruciaal. Het percentage eerste hielprikken dat in 2015 is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is in 2015 98,7%. De streefwaarde van minimaal 99,0% is daarmee niet gehaald. Dit was ook in de jaren voor 2015 het geval, met uitzondering van 2013 (zie Figuur 4). Van de kinderen is 39% geprikt in de periode tussen 72 uur en 96 uur na de geboorte.



**Figuur 4**  
Tijdigheid van afname van de hielprik, exclusief kinderen die in het buitenland zijn geboren naar geboortejaar (2010-2015) (Let op: de Y-as begint bij 95%)

### BEZWAAR BEWAREN HIELPRIKMATERIAAL

In 2015 maakte 5,1% van de ouders bezwaar tegen het bewaren van het restant bloed voor geanonimiseerd wetenschappelijk onderzoek. Dit percentage toont een stijgende trend sinds 2010 (zie Figuur 5).



**Figuur 5**  
Bezwaar van ouders tegen het bewaren van restant bloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek naar geboortejaar (2010-2015)

## HERHAALDE EERSTE HIELPRIK

In 2015 moest een aantal van de eerste hielprikken worden herhaald, bijvoorbeeld omdat er onvoldoende bloed was verzameld op het hielprikkaartje. De streefwaarden zijn overschreden bij CH, SZ en BIO (tabel 1). In voorgaande jaren was dit niet het geval.

Tabel 1

Herhaalde eerste hielprik naar geboortjaar (2010-2015)

% Herhaalde 1e hielprikken	2010	2011	2012	2013	2014	2015	(aantal)	Streefwaarde
<b>AGS</b>	0,14	0,12	0,08	0,09	0,10	0,09	(162)	≤0,50
<b>CH</b>	0,39	0,36	0,29	0,29	0,38	0,56	(955)	≤0,50
<b>CF</b>	-	0,48	0,34	0,33	0,48	0,49	(835)	≤0,50
<b>SZ</b>	0,77	0,79	0,61	0,58	0,71	0,82	(1402)	≤0,80
<b>MZ</b>								
PKU:	0,34	0,23	0,11	0,11	0,14	0,14	(239)	≤0,50
3-MHM:	0,37	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	(346)	≤0,50
BIO:	0,50	0,47	0,31	0,29	0,42	0,51	(877)	≤0,50
GAL:	0,43	0,38	0,25	0,23	0,31	0,31	(536)	≤0,50
GA-I:	0,38	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	(346)	≤0,50
IVA:	0,37	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	(346)	≤0,50
MSUD:	0,34	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	(305)	≤0,50
MCAD:	0,37	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	(346)	≤0,50
TFP/LCHAD:	0,37	0,27	0,15	0,16	0,17	0,20	(346)	≤0,50
TYR-I:	0,34	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	(305)	≤0,50
VLCAD:	0,37	0,27	0,15	0,14	0,17	0,20	(346)	≤0,50
OCTN2:	0,34	0,23	0,11	0,11	0,14	0,18	(303)	≤0,50

## TWEEDE HIELPRIK

In 2015 gaf 0,079% van de AGS uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,090%) is daarmee in 2015 gehaald (tabel 2).

In 2015 gaf 0,82% van de CH uitslagen van de eerste hielprik aanleiding voor een tweede hielprik. Het percentage tweede hielprikken was in 2015 aanzienlijk hoger dan in voorgaande jaren. De streefwaarde voor deze indicator (≤0,50%) is daarmee niet behaald. De waarde voor deze indicator lag sinds 2010 alleen in 2011 onder de 0,50%.

Tabel 2

Tweede hielprikken naar geboortjaar (2010-2015)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	(aantal)	Streefwaarde
<b>AGS</b> % 2e hielprikken	0,103	0,100	0,083	0,096	0,070	0,079	(136)	≤0,09
<b>CH</b> % 2e hielprikken	0,52	0,47	0,53	0,55	0,74	0,82	(1400)	≤0,50

**VERWIJZINGEN**

In 2015 vonden in totaal 815 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hiepkuitslag (tabel 3). Dit leidt tot een totaal verwijzingscijfer van 0,48% van het aantal gescreende kinderen in 2015. Dit is hoger dan in voorgaande jaren en wordt voornamelijk veroorzaakt door een toename van het aantal verwijzingen bij de screening op CH.

**Tabel 3**

Verwijzingen naar geboortjaar (2010-2015)

% verwijzingen	2010	2011	2012	2013	2014	2015	(2015 aantal kinderen)	Trend	
<b>AGS</b>	0,022	0,017	0,014	0,024	0,014	0,015	(26)	stabiel	
<b>CH</b>	0,19	0,18	0,20	0,19	0,22	0,31	(529) <sup>1</sup>	2015 hoog	
<b>CF</b>	-	0,028	0,027	0,023	0,019	0,020	(35) <sup>3</sup>	afname	
<b>SZ<sup>2</sup></b>	0,051	0,034	0,042	0,041	0,040	0,027	(46)	2015 laag	
<b>MZ</b>	PKU	0,010	0,007	0,009	0,009	0,011	0,012	(20)	stabiel
	3-MHM	0,006	0,004	0,008	0,003	0,004	0,004	(6)	stabiel
	BIO	0,022	0,033	0,011	0,006	0,007	0,011	(18)	afname <sup>8</sup>
	GAL	0,041	0,044	0,029	0,032	0,035	0,041	(70)	stabiel
	GA-I	0,011	0,008	0,004	0,002	0,001	0,001	(2) <sup>4</sup>	afname <sup>9</sup>
	IVA	0,002	0,001	0,002	0,001	0,002	0,001	(2)	stabiel
	MSUD	0,010	0,007	0,003	0,005	0,005	0,007	(12) <sup>5</sup>	stabiel
	MCAD	0,013	0,014	0,014	0,013	0,012	0,011	(18)	stabiel
	TFP/LCHAD	0,002	0,008	0,003	0,001	0,001	0,001	(2)	stabiel
	TYR-I	0,002	0,001	0	0,001	0,001	0,002	(3)	stabiel
	VLCAD	0,002	0,002	0,002	0,009	0,003	0,011	(18) <sup>6</sup>	stabiel
	OCTN2 <sup>7</sup>	0,005	0,007	0,009	0,008	0,006	0,005	(8)	stabiel
	<b>Totaal verwijzingscijfer</b>	<b>0,39</b>	<b>0,40</b>	<b>0,38</b>	<b>0,37</b>	<b>0,38</b>	<b>0,48</b>	<b>815</b>	

<sup>1</sup> Inclusief een kind met een tweede hiepkrik  $\geq 60$  dagen na geboorte. TSH was niet afwijkend, maar criteria voor afname <60 dagen na geboorte zijn gehanteerd wat leidde tot de conclusie 'afwijkend'.

<sup>2</sup> Betreft zowel HPLC-patronen passend bij sikkelcelziekte, als andere HPLC-patronen

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

<sup>4</sup> Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat voor verwijzing is overleden (op dag 1 dag na geboorte)

<sup>5</sup> Exclusief een kind met afwijkende uitslag dat is overleden (datum onbekend) en niet is verwezen

<sup>6</sup> 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 overlijden aan in het lab.

<sup>7</sup> Behoort niet tot het screeningsprogramma, maar wordt voor totaal verwijzingscijfer wel meegerekend

<sup>8</sup> Als gevolg van bijstelling van de verwijscriteria

<sup>9</sup> Mogelijk agv wijziging afkapgrens voor C5DC (GA-I) van 0,1  $\mu\text{mol/l}$  naar 0,70  $\mu\text{mol/l}$  i.v.m. de overgang op een andere interne standaard

### UITKOMSTEN DIAGNOSTIEK (2014 – UPDATE VAN MONITOR 2014)

In 2014 zijn in totaal 671 kinderen verwezen (incl. verwijzingen voor OCTN2-deficientie en voor HPLC-patronen anders dan passend bij sikkelcelziekte). Van de 671 verwezen kinderen is bij 192 een ziekte gevonden waarop gescreend wordt (tabel 4). Het kind met OCTN2-deficientie is hierbij geëxcludeerd, omdat deze aandoening in 2014 niet tot het programma behoort. In 2014 zijn in totaal 175.323 kinderen gescreend. De diagnostische gegevens uit tabel 4 zijn afkomstig uit Praeventis en NEORAH ([www.neorah.nl](http://www.neorah.nl)) met uitzondering van CH. De CH gegevens zijn geregistreerd bij TNO. De gegevens met betrekking tot MZ in NEORAH zijn ontleend aan de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases ([www.ddrmd.nl](http://www.ddrmd.nl)).

In 2014 zijn er vijf kinderen met een fout-negatieve uitslag. Deze kinderen hadden geen afwijkende screeningsuitslag, maar bleken later wel een ziekte uit het screeningsprogramma te hebben. Ook is er in 2014 een kind drie dagen na de geboorte overleden (wiegendood). Er was nog geen hielprik afgenomen. In een huidbiopt werd later MCAD vastgesteld. Dit kind is meegeteld als een 'gemist kind'.

**Tabel 4**  
Uitkomst diagnostiek bij kinderen geboren in 2014

2014	Verwezen	Diagnose bevestigd	Negatief	(Nog) onbekend	Fout negatief	Gemist
<b>AGS</b>	22	6	13	3	0	0
<b>CH</b>	387	78	293	16	1	0
<b>CF</b>	34 <sup>2</sup>	15 <sup>2</sup>	18	1	3	0
<b>SZ<sup>1</sup></b>	35	34	0	1	0	0
<b>MZ</b>	PKU:	19	16	3	0	0
	3-MHM:	7	5	2	0	0
	BIO:	12	7	5	0	0
	GAL:	62	2	60	0	0
	GA-I:	2	0	2	0	0
	IVA:	4	2	2	0	0
	MSUD:	9	1	7	1	0
	MCAD:	21	21	0	0	0
	TFP/LCHAD:	1	1	0	0	0
	TYR-I:	2	0	2	0	0
	VLCAD:	7	4	3	0	1
	OCTN2:	11	1	9	1	0
		<b>635<sup>1,3</sup></b>	<b>193<sup>3</sup></b>	<b>419<sup>3</sup></b>	<b>23<sup>3</sup></b>	<b>5</b>

<sup>1</sup> Gebaseerd op verwijzingen met HPLC-patroon passend bij sikkelcelziekte, exclusief 36 kinderen verwezen met andere HPLC-patronen

<sup>2</sup> Inclusief 3 kinderen met een meconium ileus

<sup>3</sup> Inclusief kinderen met OCTN2-deficientie

### TIJDIGHEID DIAGNOSTIEK (2014)

De tijdigheid van diagnostiek is gedefinieerd als het percentage direct verwezen kinderen met (verdenking op) een ziekte, waarbij het eerste diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken streeftijd plaatsvond. Voor SZ en MZ zijn de streefwaarden in 2014 niet gehaald, voor AGS, CH en CF wel (tabel 5).

**Tabel 5**  
Tijdigheid diagnostiek bij kinderen geboren in 2014

	% op tijd	Streefwaarde
<b>AGS</b>	100	≥90% <15 dagen
<b>CH</b>	91	≥90% <15 dagen
<b>CF</b> excl. MI	92	≥90% <30 dagen
incl. MI	93*	≥90% <30 dagen
<b>SZ</b>	86	≥90% <12 weken^
<b>MZ</b>	89	≥90% <10 dagen

\* Gecorrigeerd t.o.v. evaluatierapport 2014 (86%) i.v.m. een typefout in NEORAH

^ 28% van de kinderen werd gezien <28 dagen na geboorte



## DETECTIECIJFERS (2014)

Tabel 6 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 2014.

De detectiecijfers zijn in vergelijking met voorgaande jaren (sinds 2010) in de meeste gevallen vergelijkbaar (stabiel). Voor de ziektes PKU en VLCAD ligt het detectiecijfer in 2014 wat hoger dan in voorgaande jaren. Het detectiecijfer voor BIO ligt de laatste drie jaar juist lager dan de jaren daarvoor. Bij BIO heeft dit te maken met het feit dat de kinderartsen de criteria voor het stellen van de ziekte aangescherpt hebben.

De PVW streefwaarden voor AGS (>15%), CH (>15%), SZ (>90%), PKU (>75%) en MCAD (>60%) zijn gehaald. De PVW streefwaarde voor CF (>65%) is niet gehaald.

De streefwaarden voor sensitiviteit zijn voor alle ziektes 100%. In 2014 is voor de ziektes CH, CF en VLCAD deze streefwaarde niet gehaald.

De streefwaarden voor de specificiteit zijn niet gehaald bij CH (streefwaarde >99,84%) en bij GAL (streefwaarde >99,97%).

**Tabel 6**  
Detectiecijfer, positief voorspellende waarde (PVW), sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) bij kinderen geboren in 2014

2014	Detectiecijfer (per 1000)	Trend detectiecijfer	PVW (%)	Sens (%)	Spec (%)
<b>AGS</b>	0,034	stabiel	32	100	99,993
<b>CH</b>	0,445 <sup>^</sup>	stabiel	21	99	99,833 <sup>^</sup>
<b>CF excl. MI</b>	0,068	stabiel	40	80	99,990
incl. MI	0,086 <sup>^</sup>	n.v.t.	45 <sup>^</sup>	83 <sup>^</sup>	99,990
<b>SZ*</b>	0,194 <sup>^</sup>	stabiel	100	100	100
<b>MZ</b>					
PKU:	0,091	toename	84	100	99,998
3-MHM:	0,029	stabiel		100	99,999
BIO:	0,040	afname		100	99,997
GAL:	0,011	stabiel		100	99,966
GA-I:	0	stabiel		100	99,999
IVA:	0,011	stabiel		100	99,999
MSUD:	0,006	stabiel		100	99,996
MCAD:	0,120	stabiel	100	100	100
TFP/LCHAD:	0,006			100	100
TYR-I:	0	stabiel		100	99,999
VLCAD:	0,023	toename		80	99,998
<b>Totaal#</b>	<b>1,095</b>		<b>32</b>	<b>97</b>	<b>99,767</b>

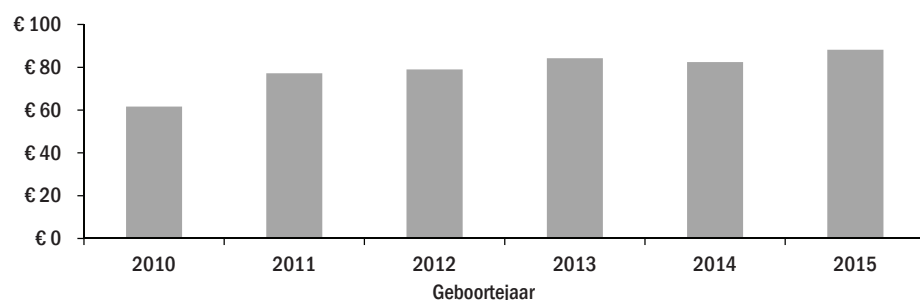
\* Gebaseerd op verwijzingen met HPLC-patroon passend bij sikkelcelziekte

<sup>^</sup> Gewijzigd t.o.v. evaluatierapport 2014 door aanvullingen in NEORAH of de TNO-database

# Inclusief kinderen met CF met meconium ileus en inclusief alle MZ, exclusief HPLC-patronen anders dan passend bij SZ en exclusief OCTN2.

## KOSTEN

De kosten van het screeningsprogramma (exclusief diagnostiek) waren in 2015 ongeveer 15 miljoen euro (Bron: Macro kader RIVM-CvB). Daarmee zijn de kosten per gescreend kind 88 euro. Sinds 2010 zijn de kosten per gescreend kind ieder jaar gestegen.



**Figuur 6**  
Kosten van het screeningsprogramma per gescreend kind naar geboortjaar (2010-2015)

## 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 screeningsjaren.
- De **deelnamegraad** voor de hielprikscreening was 99,3% in 2015.
- De **streefwaarde voor tijdigheid** van de **eerste hielprik** is **niet gehaald**: 98,7% is binnen 168 uur gescreend, terwijl de streefwaarde 99,0% is. Ook in de jaren 2010-2014, met uitzondering van 2013, lag dit percentage onder de 99%.
- De stijgende trend in het aantal ouders dat **bezwaar** maakt tegen het gebruik van het restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek zet zich voort. In 2015 maakte 5,1% van de ouders bezwaar.
- In 2015 zijn de streefwaarden ten aanzien van het percentage kinderen dat een **herhaalde eerste hielprik** mag krijgen overschreden bij CH (0,56%, streefwaarde < 0,50%), SZ (0,82%, streefwaarde < 0,8%) en BIO (0,51%, streefwaarde < 0,50%).
- Het percentage setjes met een **niet-conclusieve uitslag voor CH** was 0,82% in 2015. Daarmee is de streefwaarde voor de indicator tweede hielprik voor CH ( $\leq 0,50\%$ ) ook in 2015 **niet gehaald**. Het percentage setjes met een niet-conclusieve uitslag toont sinds 2010 een stijgende trend.
- Het **verwijscijfer voor CH** was 0,48%, in 2015 wat opmerkelijk veel hoger is dan in voorgaande jaren.
- Het **verwijscijfer voor CF** toont een dalende trend sinds de invoering in 2011. Dit ondanks het feit dat sinds april 2013 ook dragers van één CF-mutatie worden verwezen naar een kinderarts.
- Het **verwijscijfer voor SZ** was in 2015 opvallend lager in vergelijking met voorgaande jaren.
- De **tijdigheid van de diagnostiek van SZ en MZ** voldeed in 2014 niet aan de gestelde streefwaarde.
- De **sensitiviteit** van de test voor CH, CF en VCLAD voldoen in 2014 niet aan de streefwaarde van 100%, door een aantal fout-negatieve uitkomsten.
- De **specificiteit** van de test voor CH en GAL voldoen in 2014 niet aan de streefwaarden.
- Het totale screeningsprogramma heeft een **detectiecijfer** van 1,095 per 1000 gescreende kinderen, een **positief voorspellende waarde** van 32%, een **sensitiviteit** van 97% en een **specificiteit** van 99,767%.
- De **screeningskosten** per kind (exclusief diagnostisch onderzoek) waren in 2015 €88 en vertonen een stijgende trend sinds 2010.



## AANBEVELINGEN

- Extra aandacht voor de **tijdigheid van de eerste hielprik**.
- Extra aandacht voor het **hoge aantal herhaalde eerste hielprikken voor de screening op CH, SZ en BIO**.
- Extra aandacht voor het **hoge aantal tweede hielprikken voor de screening op CH**.
- Extra aandacht voor de **gestage stijging van het verwijscijfer voor CH** ondanks de aanpassing van de afkapwaarde.
- Extra aandacht voor het **lage verwijscijfer voor SZ in 2015**.
- Extra aandacht voor de **tijdigheid van diagnostiek van SZ en MZ**.

> November 2016

**AUTEURS**

Yvonne Schönbeck  
Paul H. Verkerk

**PROJECTNUMMER**

060.07794/01.01

**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