



Neonatale Hielprik Screening in Caribisch Nederland Monitor 2014, 2015 en 2016

De Neonatale Hielprik Screening in Caribisch Nederland

Het doel van de neonatale hielprik screening is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame, ernstige aangeboren ziektes bij pasgeborenen. Voor deze ziektes zijn vroegtijdige interventies, zoals geneesmiddel of een dieet, belangrijk voor de pasgeborene, omdat hiermee onherstelbare schade voorkomen of beperkt kan worden.

De Neonatale Hielprik Screening (NHS) is op 1 januari 2015 in Bonaire ingevoerd. De invoering in St. Eustatius en Saba volgden later dat jaar (oktober). In november 2014 vond er in Bonaire eerst een pilot plaats.

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).

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

Over de BES eilanden

Bonaire: Op Bonaire worden ca. 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 hielprik screening. 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 geschreven.

St. Eustatius: Op St. Eustatius worden circa 35 kinderen per jaar geboren. Op St. Eustatius wordt zowel Nederlands als Engels gesproken. De informatie over hielprik screening is daarom zowel in het Nederlands als in het Engels geschreven.

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

Saba: Op Saba worden circa 15 kinderen per jaar geboren. Op Saba wordt zowel Nederlands als Engels gesproken. De informatie over hielprik screening is daarom zowel in het Nederlands als in het Engels geschreven.

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

Omdat de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba elders plaatsvinden, heeft dit 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. Ook zijn bij de invoering van de NHS in 2015 op St. Eustatius en Saba nog kinderen geprikt die ouder zijn dan 6 maanden.

Leeswijzer

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van kinderen die geboren zijn op Bonaire, St. Eustatius en Saba in 2014 (alleen pilot Bonaire), 2015 en 2016.

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 filterpapier 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.



Op welke aandoeningen wordt er gescreend?

- Adrenogenitaal syndroom (AGS)
 - Cystic fibrosis (CF)
 - Congenitale hypothyreoïdie (CH)
 - Sikkelcelziekte (SZ)
 - Dragerschap SZ ³
 - Metabole Ziekten (MZ):
 - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)¹
 - Biotinidase deficiëntie (BIO)
 - Galactosemie (GAL)
 - Glutaar acidurie type I (GA-I)
 - HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG)¹
 - Homocystinurie (HCY)²
 - Isovaleriaan acidurie (IVA)
 - Maple syrup urine disease (MSUD)
 - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
 - Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD)¹
 - 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)³
- ¹Deze drie aandoeningen worden in de rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker.
²De screening op HCY is per 1-4-2016 stopgezet.
³Dragerschap SZ en OCTN2 deficiëntie behoren niet tot het screeningsprogramma; het zijn nevenbevindingen.

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

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: Tijdens de pilotstudie die in november en december 2014 op Bonaire plaatsvond zijn 39 kinderen geprikt. Dit komt overeen met ca. 19% van de levendgeborenen op Bonaire in dat jaar. Omdat de pilotstudie twee maanden duurde is de signaalwaarde voor deelname van 99% niet relevant.

In 2015 is het programma op Bonaire volledig uitgerold en zijn er 160 kinderen geprikt (ca. 99% deelname).

In 2016 was dit ca. 106% (186 kinderen geprikt).

In 2015 was er sprake van 1 bezwaar waardoor de hielpriek niet is uitgevoerd, in 2016 kwam dit 2 keer voor.

St. Eustatius: Op St. Eustatius is het programma sinds oktober 2015 gestart en zijn ook nog kinderen geprikt die maximaal 6 maanden oud waren. In 2015 zijn 20 kinderen geprikt. Omdat deze situatie afwijkt van het normale programma is signaalwaarde voor deelname van 99% in 2015 niet relevant voor St. Eustatius. In 2016 zijn 30 kinderen geprikt, hier is de signaalwaarde wel relevant.

Saba: Op Saba is het programma ook sinds oktober 2015 gestart en zijn ook nog kinderen geprikt die maximaal 6 maanden oud waren. 13 kinderen zijn geprikt in 2015. Omdat deze situatie afwijkt van het normale programma is signaalwaarde voor deelname van 99% in 2015 niet relevant voor Saba. In 2016 zijn ook 13 kinderen geprikt, hier is de signaalwaarde wel relevant.

Er zijn op St. Eustatius en op Saba geen bezwaren geweest tegen de screening.

In totaal hebben 193 kinderen in 2015 deelgenomen aan de NHS in Caribisch Nederland. In 2016 waren dit 229 kinderen.

Tabel 1. Schatting deelname hielpriek per eiland

	2014 (pilot Bonaire)			2015			2016			signaalwaarde
	geboren ¹	geprikt	deelname	doelgroep ²	geprikt	deelname	doelgroep ²	geprikt	deelname	
Bonaire	207	39	ca. 19%	161	160	99%	176	186	ca. 106% ³	>99%
St. Eustatius	-	-	-	20	20	100%	31	30	ca. 97%	
Saba	-	-	-	14	13	93%	13	13	ca. 100%	
totaal	207	39	ca. 19%	195	193	99%	220	229	ca. 104%	

¹Bron: CBS. Alle levendgeborenen.

²Bron: afdeling Burgerzaken Caribisch Nederland. Kinderen die overleden zijn voordat hielpriek afgenomen kon worden zijn niet meegerekend.

³Er is veel mobiliteit tussen de verschillende eilanden in Caribisch Nederland en het vasteland. Hierdoor zijn er meer kinderen geprikt 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 2014, 2015 en 2016 zijn op Bonaire 2 eerste hielprikken herhaald omdat er onvoldoende bloed was verzameld op het hielprikkaartje (Tabel 2). De streefwaarden voor deze indicator ($\leq 0,5\%$) is op Bonaire ieder jaar niet gehaald, het aantal herhaalde eerste hielprikken is echter erg klein.

Op St. Eustatius en Saba zijn geen eerste hielprikken herhaald. De streefwaarden zijn hier dus gehaald.

Over de periode 2014-2016 gaven zeven uitslagen van de eerste hielpriek aanleiding voor een tweede hielpriek door een niet conclusieve laboratoriumuitslag (CH 6 keer, AGS 1 keer). De streefwaarden voor tweede hielprikken (AGS $\leq 0,09\%$, CH $\leq 0,5\%$) zijn op Bonaire in 2015 en 2016 niet gehaald. Op St. Eustatius was dit alleen het geval in 2016 (1 tweede hielpriek voor een niet conclusieve uitslag CH).

Tabel 2. Herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken

	2014 (pilot Bonaire)		2015		2016	
	Herhaalde 1ehielpriek	2ehielpriek	Herhaalde 1e hielpriek	2ehielpriek	Herhaalde 1ehielpriek	2ehielpriek
Bonaire	2	0	2	4 (3xCH, 1x AGS)	2	2 (2xCH)
St. Eustatius	-	-	0	0	0	1 (1xCH)
Saba	-	-	0	0	0	0
totaal	5,1%	0%	1,0%	2,1%	0,9%	0,9%
Streefwaarde	$\leq 0,5\%$	$\leq 0,5\%$	$\leq 0,5\%$	$\leq 0,5\%$	$\leq 0,5\%$	$\leq 0,5\%$

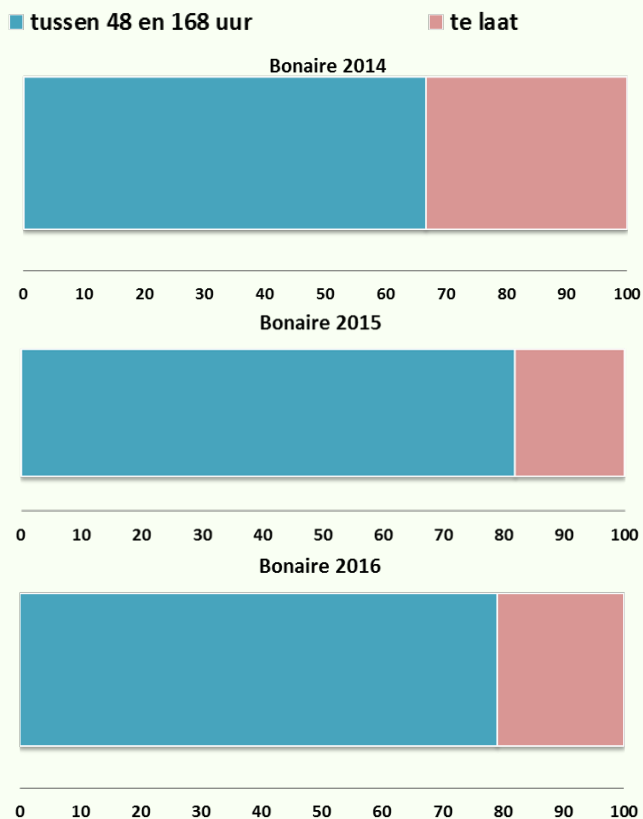
Tijdigheid hielprikken

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 ook eerder is 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

Bonaire

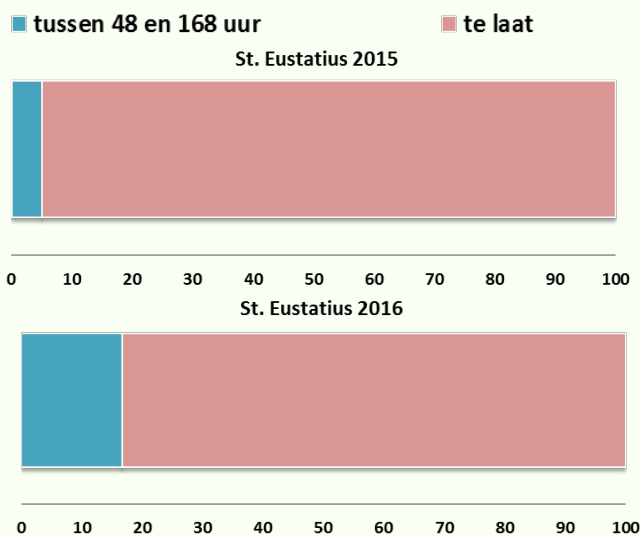
Het percentage eerste hielprikken dat op Bonaire in 2014 (pilot) is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 66,7% (Figuur 1). In 2015 en 2016 is de tijdigheid verbeterd ten opzichte van het pilotjaar. In 2015 is 81,9% van de kinderen binnen zeven dagen geprikt. In 2016 was dit percentage 79%. De streefwaarde van minimaal 99% is daarmee in alle jaren niet gehaald.



Figuur 1: Tijdigheid hielprikken Bonaire 2014-2016

St. Eustatius

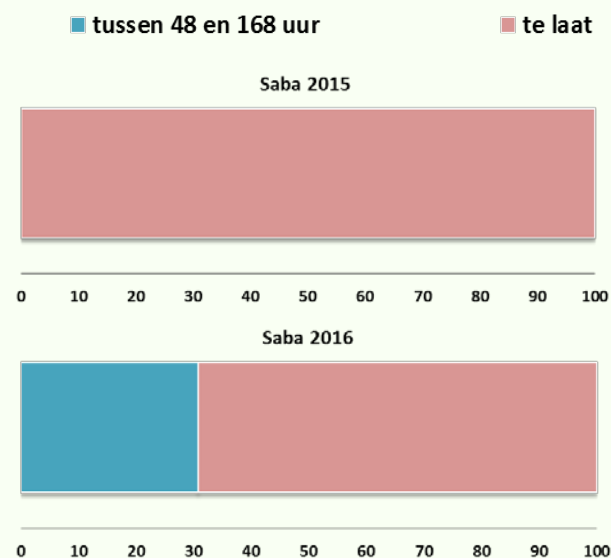
In 2015 is op St. Eustatius één van de 20 eerste hielprikken uitgevoerd binnen 168 uur na de geboorte (5%). In 2016 is de tijdigheid verbeterd ten opzichte van het eerste jaar. In 2016 is 16,7% van de 30 kinderen binnen zeven dagen geprikt (Figuur 2). De streefwaarde van minimaal 99% is in beide jaren echter niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.



Figuur 2: Tijdigheid hielprikken St. Eustatius 2015-2016

Saba

In 2015 is op Saba geen van de 10 eerste hielprikken uitgevoerd binnen 168 uur na de geboorte. In 2016 is 30,8% van de 13 kinderen binnen zeven dagen geprikt. Ook op Saba is de streefwaarde van minimaal 99% in beide jaren niet gehaald (Figuur 3). Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.



Figuur 3: Tijdigheid hielprikken Saba 2015-2016

Tijdigheid herhaalde eerste en tweede hielprikken

Op Bonaire zijn in 2014 t/m 2016 zes herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd. Deze herhaalde eerste hielprikken werden gemiddeld na 12,8 dagen verricht. In dezelfde periode zijn ook 6 tweede hielprikken uitgevoerd. Deze werden na gemiddeld 23,2 dagen verricht.

Op St. Eustatius is in 2016 één tweede hielprik uitgevoerd, 27 dagen na de geboorte van het kind.

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 verstuurd, maar er zijn slechts 6 vluchten per week.

In Tabel 3 is te zien dat op Bonaire de gemiddelde duur tussen het afnemen van de hielprik en ontvangst van de hielprikkaart in het laboratorium 7,8 dagen is. De pilotfase in Bonaire is niet meegerekend in deze tabel. Op St. Eustatius is dit gemiddeld 8,2 dagen en op Saba is dit gemiddeld 6,9 dagen.

Verwijzingen

In de periode 2014-2016 vonden in totaal 4 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hielprikuitslag (Tabel 4). In totaal zijn 3 kinderen verwezen met verdenking op SZ. Eén kind is verwezen met verdenking op VLCAD.

Omdat de bevolkingsopbouw op de eilanden geheel anders is dan in Europees Nederland, was vanaf de start te verwachten dat er vooral meer verwijzingen zouden zijn voor SZ en meer SZ-dragerschap gevonden zou worden.

Tabel 3. Tijdigheid ontvangst hielprikkaarten op lab

	2015 -2016					
	Aantal dagen			% ontvangst binnen		
	Min.	Max.	Gem.	<5d	<10d	<15d
Bonaire	2	39	7,8	17,5%	74,7%	92,7%
St. Eustatius	4	14	8,2	3,2%	74,2%	100%
Saba	4	10	6,9	23,1%	92,3%	100%

De hielprikkaarten van St. Eustatius en Saba zijn allemaal binnen 15 dagen ontvangen. Bonaire vertoont wat meer spreiding in het percentage ontvangst binnen 5, 10 of 15 dagen.

Deze erfelijke ziekte is namelijk terug te voeren op de Afrikaanse afkomst van een groot deel van de bevolking. Dit is dan ook de reden voor het hogere verwijzingscijfer voor SZ op de eilanden. Door het kleine aantal deelnemers zijn de verwijzingscijfers (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 4. Verwijzingen

ziekte		2014 aantal	verwijzingscijfer (/1000)	2015 aantal	verwijzingscijfer (/1000)	2016 aantal	verwijzingscijfer (/1000)	Trend
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	
	SZ	0	0	1	6,3	1	5,4	
	MZ VLCAD	1	25,6	0	0	0	0	
	Overig MZ	0	0	0	0	0	0	
	Totaal Bonaire	1	25,6	1	6,3	1	5,4	
St. Eustatius	AGS	-	-	0	0	0	0	
	CH	-	-	0	0	0	0	
	CF	-	-	0	0	0	0	
	SZ	-	-	0	0	1	33,3	
	MZ	-	-	0	0	0	0	
	Totaal St. Eustatius	-	-	0	0	1	33,3	
Saba	AGS	-	-	0	0	0	0	
	CH	-	-	0	0	0	0	
	CF	-	-	0	0	0	0	
	SZ	-	-	0	0	0	0	
	MZ	-	-	0	0	0	0	
	Totaal Saba	-	-	0	0	0	0	
Totaal	1	25,6	1	5,2	2	8,7	-	

Dragerschap SZ*	2014	2015	2016
Bonaire	2	3	5
St. Eustatius	-	1	3
Saba	-	0	1
Totaal	2	4	9

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

Uitkomsten diagnostiek

In de 2015 en 2016 zijn in totaal drie kinderen met (bevestigde) sikkelcelziekte opgespoord. Twee kinderen zijn geboren op Bonaire en één kind op St. Eustatius.

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

Tabel 5. Uitkomsten diagnostiek

ziekte		2014 verwezen	bevestigd	2015 verwezen	bevestigd	2016 verwezen	bevestigd
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0
	SZ ²	0	0	1	1	1	1
	MZ VLCAD	1	0	0	0	0	0
	Overig MZ	0	0	0	0	0	0
	Totaal Bonaire	1	0	1	1	1	1
St. Eustatius	AGS	-	-	0	0	0	0
	CH	-	-	0	0	0	0
	CF	-	-	0	0	0	0
	SZ ²	-	-	0	0	1	1
	MZ	-	-	0	0	0	0
	Totaal St. Eustatius	-	-	0	0	1	1
Saba	AGS	-	-	0	0	0	0
	CH	-	-	0	0	0	0
	CF	-	-	0	0	0	0
	SZ ²	-	-	0	0	0	0
	MZ	-	-	0	0	0	0
Totaal Saba	-	-	0	0	0	0	
Totaal	1	0	1	1	2	2	

Conclusies

Kerncijfers over deelname en tijdigheid laten verbeteringen zien in de tijd op alle eilanden.

- In 2015 zijn er op Bonaire, St. Eustatius en Saba 193 kinderen geprikt. In 2016 was dit aantal 229.
- 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 is over het algemeen hoog, ca. 100%.
- Er zijn in de periode 2014-2016 relatief vaak herhaalde eerste en tweede hielprikken uitgevoerd (5,1 \leq 0,9%). Dit werd verwacht, gezien de opstartfase en de verschillen in verzendduur, temperatuur en populatie in vergelijking met Europees Nederland. De streefwaarden voor het aantal herhaalde 1e hielprikken en 2e hielprikken (<math>< 0,5\%</math>) zijn daarmee nog niet gehaald in Caribisch Nederland.
- Het aantal kinderen dat tijdig is gescreend (tussen 48 en 168 uur na de geboorte) is op alle eilanden toegenomen in de periode 2014-2016. Op Bonaire is 79% van de kinderen tijdig geprikt in 2016 (67% in pilotjaar 2014). Op St. Eustatius is dit percentage 17% (5% in 2015) en op Saba 31% (0% in 2015). De streefwaarde die geldt voor Europees Nederland (99,0% tijdig) wordt nog niet gehaald.
- Veel zwangere vrouwen van St. Eustatius en Saba bevallen op St. Maarten. Deze kinderen kunnen bij terugkomst pas worden geprikt waardoor de tijdigheid van de hielprikken niet kan worden gehaald.
- De verzending per vliegtuig van de hielprikkaarten zorgt ervoor dat de ontvangst van de kaarten op het lab 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 7,8 dagen voor Bonaire. Voor St. Eustatius is dit gemiddeld 8,2 dagen, voor Saba 6,9 dagen.
- In totaal zijn 4 kinderen verwezen in de periode 2014-2016 i.v.m. een afwijkende hielprik, waarvan 3 met verdenking op SZ.
- In totaal is bij 3 kinderen de diagnose Sikkelcelziekte (SZ) bevestigd (2 op Bonaire, 1 op St. Eustatius).