



# Neonatale Hielprik Screening in Caribisch Nederland Monitor 2017

## 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).

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) en de Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM zorgt voor een professionele uitvoering van de NHS.

Met de monitor 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 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 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 ongeveer 25 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 ongeveer 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.

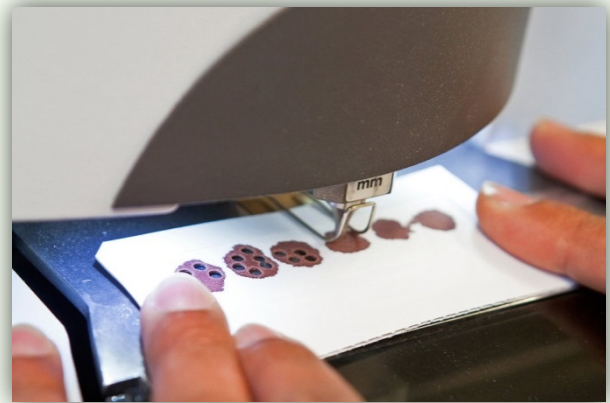
Omdat de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba elders plaatsvinden, heeft dit gevolgen voor de tijdigheid waarmee de hielprik kan worden afgenomen. Kinderen zijn gemiddeld 1 week na de geboorte terug op St. Eustatius of Saba, waardoor de tijdigheid van de hielprikken (tussen 48 en 168 uur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

## Leeswijzer

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van kinderen die geboren zijn op Bonaire, St. Eustatius en Saba in 2017.

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)**
- **Alfa-thalassemie**
- **Bèta-thalassemie**
- **Cystic fibrosis (CF)**
- **Congenitale hypothyreoïdie (CH)**
- **Sikkelcelziekte (SZ)**
  - Dragerschap SZ<sup>2</sup>
- **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>
  - 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> Dragerschap 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](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 2017 zijn er op Bonaire 205 kinderen geprikt. Dit komt overeen met 99,5% van de levendgeborenen op Bonaire in dat jaar (deelnamegraad). In 2017 was er sprake van 2 bezwaren waardoor de hielpriek niet is uitgevoerd.

**St. Eustatius:** Op St. Eustatius zijn er 27 kinderen geprikt in 2017. Dit komt overeen met alle levendgeborenen in dat jaar. De deelnamegraad was hier 100%..

**Saba:** Op Saba zijn er 19 kinderen geprikt in 2017. De deelnamegraad was hier 100%.

In totaal hebben 251 kinderen in 2017 deelgenomen aan de NHS in Caribisch Nederland. De deelnamegraad van alle drie de eilanden bij elkaar is 99,2% en valt binnen de afgesproken signaalwaarde (>99%).

Tabel 1. Schatting deelname hielpriek per eiland

	2015			2016			2017			signaalwaarde
	doelgroep <sup>1</sup>	geprikt	deelname	doelgroep <sup>1</sup>	geprikt	deelname	doelgroep <sup>1</sup>	geprikt	deelname	
Bonaire	161	160	99%	176	186	ca. 106% <sup>2</sup>	207	205	99,0%	>99%
St. Eustatius	20	20	100%	31	30	ca. 97%	27	27	100%	
Saba	14	13	93%	13	13	ca. 100%	19	19	100%	
<b>totaal</b>	<b>195</b>	<b>193</b>	<b>99%</b>	<b>220</b>	<b>229</b>	<b>ca. 104%<sup>2</sup></b>	<b>253</b>	<b>251</b>	<b>99,2%</b>	

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

<sup>2</sup>Er is veel mobiliteit tussen de verschillende eilanden in Caribisch Nederland en Europees Nederland. Hierdoor zijn er soms 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 hielprieken

In 2017 zijn op Bonaire 2 eerste hielprieken herhaald in verband met een bloedtransfusie (Tabel 2). De streefwaarden voor deze indicator ( $\leq 0,5\%$ ) is op Bonaire ieder jaar niet gehaald, het aantal herhaalde eerste hielprieken is echter erg klein.

Op St. Eustatius zijn geen eerste hielprieken herhaald. De streefwaarde zijn hier dus gehaald.

Op Saba zijn 4 hielprieken herhaald. Door de orkaan Irma zijn twee hielprieksetjes te lang onderweg geweest en daardoor onbetrouwbaar.

Deze golden derhalve als 'onvoldoende materiaal'. Bij een derde kind was echt sprake van 'onvoldoende materiaal'. Ook was één kind te vroeg geprikt. De streefwaarden voor deze indicator ( $\leq 0,5\%$ ) is niet gehaald op Saba.

In 2017 gaven twee uitslagen van de eerste hielpriek aanleiding voor een tweede hielpriek door een niet-conclusieve laboratoriumuitslag (CH 1 keer, AGS 1 keer). De streefwaarden voor tweede hielprieken (AGS  $\leq 0,09\%$ , CH  $\leq 0,5\%$ ) zijn op St. Eustatius niet gehaald. Het aantal tweede hielprieken is echter erg klein.

Tabel 2. Herhaalde eerste hielprieken en tweede hielprieken

	2015		2016		2017	
	Herhaalde 1e hielpriek	2e hielpriek	Herhaalde 1e hielpriek	2e hielpriek	Herhaalde 1e hielpriek	2e hielpriek
Bonaire	2	4 (3xCH, 1xAGS)	2	2 (2xCH)	2	0
St. Eustatius	0	0	0	1 (1xCH)	0	2 (1xAGS, 1xCH)
Saba	0	0	0	0	4	0
<b>totaal</b>	<b>1,0%</b>	<b>2,1%</b>	<b>0,9%</b>	<b>0,9%</b>	<b>2,4%</b>	<b>0,9%</b>
<b>Streefwaarde</b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>	<b><math>\leq 0,5\%</math></b>

## Tijdigheid hielprikken

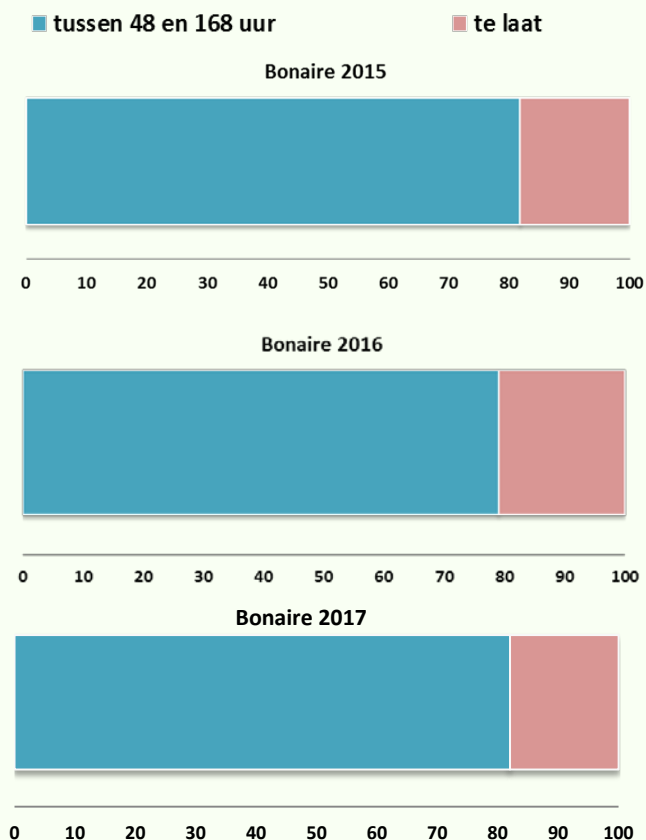
De hielpriek wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De timing is hierbij cruciaal. De eerste hielpriek dient in Caribisch Nederland tussen 48 en 168 uur na de geboorte afgenomen te worden<sup>1</sup>.

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.

<sup>1</sup> In Europees Nederland geldt een andere regel (z.s.m. binnen 72 of 96 uur) omdat de NHS vaak in combinatie met de gehoorscreening wordt gedaan

### Bonaire

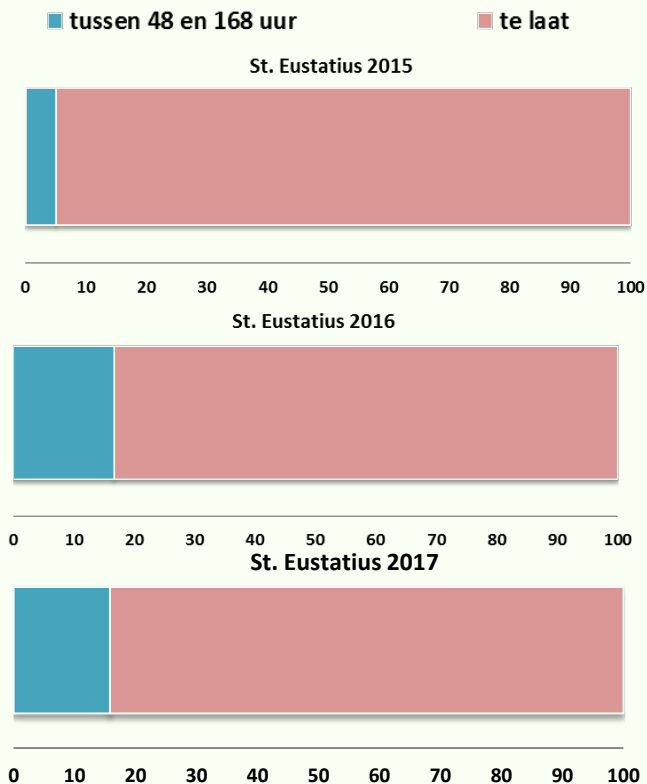
Het percentage eerste hielprikken dat op Bonaire in 2017 is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 82% (Figuur 1). In 2015 is 81,9% van de kinderen binnen zeven dagen geprikt. In 2016 was dit percentage 79%. De streefwaarde van minimaal 99% is daarmee in alle jaren niet gehaald. Dit komt doordat kinderen relatief vaak elders worden geboren (in 2017 waren dit er 9).



Figuur 1: Tijdigheid hielprikken Bonaire 2015-2017

### St. Eustatius

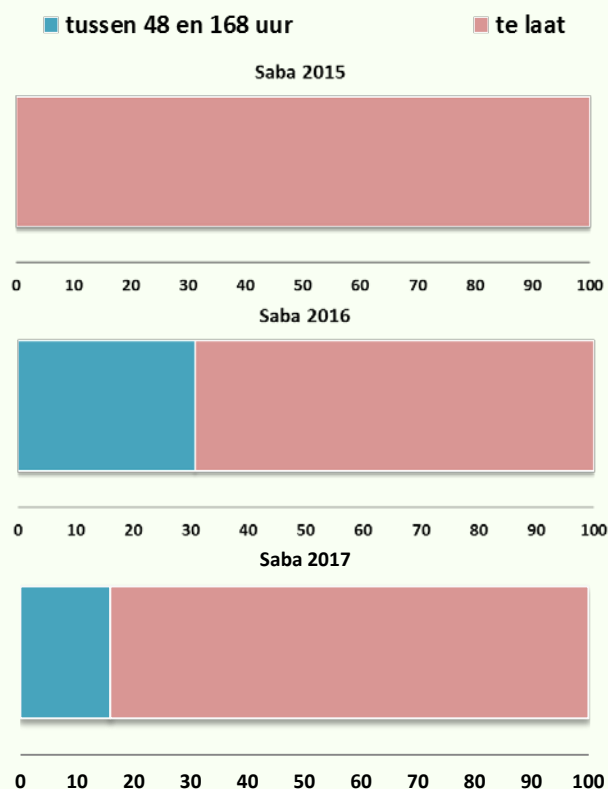
In 2017 is 15,8% van de 27 eerste hielprikken binnen zeven dagen geprikt (Figuur 2). De streefwaarde van minimaal 99% is de afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.



Figuur 2: Tijdigheid hielprikken St. Eustatius 2015-2017

### Saba

In 2017 is op Saba 15,8% van de eerste hielprikken uitgevoerd binnen 168 uur na de geboorte. In 2016 was dit 30,8%. 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 2015-2017

### Tijdigheid herhaalde eerste en tweede hielprikken

Op Bonaire zijn in 2017 twee herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd in verband met bloedtransfusies. De herhaalde eerste hielprikken werden gemiddeld na 102,5 dagen verricht. Bij bloedtransfusies moest minimaal 3 maanden gewacht worden met het herhalen van de eerste hielprik. In 2017 zijn op Bonaire geen tweede hielprikken uitgevoerd.

Op St. Eustatius zijn in 2017 geen herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd maar wel 2 tweede hielprikken. Deze tweede hielprikken zijn gemiddeld na 58,5 dagen verricht. Bij één van deze hielprikken is vertraging opgelopen door de orkaan en één kind is opgenomen geweest in een ziekenhuis in Colombia.

Op Saba zijn in 2017 vier herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd, deze zijn gemiddeld na 50,25 dagen verricht. Bij twee van deze herhaalde hielprikken is vertraging opgelopen door de orkaan.

### 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 een beperkt aantal vluchten per week.

In Tabel 3a en 3b is te zien dat op Bonaire in 2017 de gemiddelde duur tussen het afnemen van de hielprik en ontvangst van de hielprikkaart in het laboratorium 7,1 dagen is. De tijdigheid is hier verbeterd. Op St. Eustatius en op Saba is de tijdigheid juist verslechterd in 2017 ten opzichte van de periode 2015 t/m 2016.

Tabel 4a. Verwijzingen

ziekte		2015	verwijscijfer	2016	verwijscijfer	2017	verwijscijfer	Trend
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	
	SZ	1	6,3	1	5,4	0	0	
	HbP*	-	-	-	-	2	9,75	
	bTM	-	-	-	-	0	0	
	MZ	1	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>	-
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	1	37,0	
	CF	0	0	0	0	0	0	
	SZ	0	0	1	33,3	0	0	
	HbP*	-	-	-	-	0	0	
	bTM	-	-	-	-	0	0	
	MZ	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>	-
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0	
	CH	0	0	0	0	0	0	
	CF	0	0	0	0	0	0	
	HbP*	0	0	0	0	0	0	
	MZ	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>Totaal</b>		<b>1</b>	<b>5,2</b>	<b>2</b>	<b>8,7</b>	<b>3</b>	<b>11,9</b>	-

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

Tabel 3a. Tijdigheid ontvangst hielprikkaarten op lab 2015-2016

	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%

Tabel 3b. Tijdigheid ontvangst hielprikkaarten op lab in 2017.

	2017					
	Aantal dagen			% ontvangst binnen		
	Min.	Max.	Gem.	<5d	<10d	<15d
Bonaire	2	33	7,1	24,2%	82,1%	95,7%
St. Eustatius	6	21	10,3	0%	65,5%	82,2%
Saba	7	43	11,2	0%	60,9%	91,3%

### Verwijzingen

In 2017 vonden in totaal 3 verwijzingen plaats naar aanleiding van de hielprikuitslag (Tabel 4). In totaal zijn 2 kinderen verwezen met verdenking op HbH (alfa-thalassemie). Eén kind is verwezen met verdenking op CH. Daarnaast zijn er 16 SZ-dragers gevonden (tabel 4b). 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. Deze erfelijke ziekte is 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 4b. Dragerschap SZ

Dragerschap SZ*	2015	2016	2017
Bonaire	3	5	8
St. Eustatius	1	3	5
Saba	0	1	3
<b>Totaal</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>16</b>

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

## Uitkomsten diagnostiek

In 2017 zijn in totaal twee kinderen met (bevestigde) HbH ziekte (alfa-thalassemie) opgespoord. Beide kinderen zijn geboren op Bonaire.

Het kind van St. Eustatius dat verwezen was voor CH bleek de ziekte niet te hebben. Door de kleine aantallen is het nog niet relevant om testkarakteristieken weer te geven in deze monitor.

Tabel 5. Uitkomsten diagnostiek

ziekte		2015	bevestigd	2016	bevestigd	2017	bevestigd
Bonaire	AGS	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0
	SZ	1	1	1	1	0	0
	HbP* HbH					2	2
	bTM					0	0
	MZ VLCAD	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>2</b>
St. Eustatius	AGS	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	1	0
	CF	0	0	0	0	0	0
	SZ	0	0	1	1	0	0
	HbP HbH					0	0
	bTM					0	0
	MZ	0	0	0	0	0	0
	<b>Totaal St. Eustatius</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
Saba	AGS	0	0	0	0	0	0
	CH	0	0	0	0	0	0
	CF	0	0	0	0	0	0
	HbP	0	0	0	0	0	0
	MZ	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>Totaal</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	

## Conclusies

De hielprikscreening in Caribisch Nederland verloopt naar verwachting.

- In 2017 zijn er op Bonaire, St. Eustatius en Saba 251 kinderen geprikt.
- 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. 99,2%.
- Er zijn in 2017 relatief vaak herhaalde eerste en tweede hielprikken uitgevoerd (2,4 > 0,9%). Dit werd verwacht gezien de orkaan Irma, de verschillen in verzendduur, temperatuur en populatie in vergelijking met Europees Nederland. De streefwaarden voor het aantal herhaalde 1e hielprikken en 2e hielprikken (<0,5%) 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 Saba iets verslechterd en op de andere eilanden ongeveer gelijk gebleven. Op Bonaire is 82% van de kinderen tijdig geprikt, op St. Eustatius en Saba is dit 15,8%.
- 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 hiepriek en ontvangst van de hiepriekkaart in het lab is in 2017 verbeterd voor Bonaire (7,1 dagen), maar verslechterd voor St. Eustatius (10,3dagen) en Saba (11,2 dagen).

- In totaal zijn 3 kinderen verwezen in 2017 i.v.m. een afwijkende hiepriek, waarvan 2 met verdenking op HbH (alfa-thalassemie) en 1 met verdenking op CH.
- In totaal is bij 2 kinderen de diagnose HbH (alfa-thalassemie) bevestigd (2 op Bonaire).