



Indicatorenset Neonatale Hieprikscreening

Leeswijzer

De indicatorenset is ontwikkeld om de kwaliteitsborging van het programma neonatale hieprikscreening uniform vorm te geven. De indicatoren kunnen worden gebruikt om de screening op te monitoren en om de screening landelijk te evalueren. De indicatorenset sluit aan bij de kwaliteitseisen en afspraken die al voor het programma zijn vastgesteld.

Kwaliteitsborging

Kwaliteitsborging van de screening gebeurt op allerlei (aggregatie)niveaus. Er zijn kwaliteitseisen vastgesteld in het draaiboek Neonatale Hieprikscreening voor alle ketenpartners. Daarnaast heeft de Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM een gecertificeerd kwaliteitssysteem voor hun eigen activiteiten binnen de neonatale hieprikscreening. Als onderdeel van de kwaliteitsborging is het referentielaboratorium bij RIVM-GZB-BSI verantwoordelijk voor de kwaliteitsbewaking van de screeningslaboratoria. Jaarlijks voert TNO een landelijke korte monitor uitgebreide professionalsmonitor uit in opdracht van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM. De resultaten van de korte monitor en de professionalsmonitor worden gepubliceerd en besproken met de relevante partijen (Werkgroep informatiehuishouding en kwaliteit- WIKNHS en Programmacommissie- PNHS) en VWS. Het CvB is hiervoor verantwoordelijk.

Totstandkoming indicatoren

De indicatoren zijn ontwikkeld in samenwerking met de WIKNHS en PNHS. Bij het opstellen van de indicatoren waren de kwaliteitseisen van de screening, het draaiboek Neonatale Hieprikscreening, de indicatoren ontwikkeld door TNO uit 2011, de algemene CvB-indicatoren voor de landelijke screeningsprogramma's en de indicatorenmatrix (zie pag. 5) van het CvB leidend. De uitgangspunten voor de programma's (screeningen en bevolkingsonderzoeken) van het CvB zijn:

- Landelijk uniforme uitvoering
- Aansluiting op publieke waarden: kwaliteit, bereikbaarheid en betaalbaarheid
- Aansluiting op de zorg

De beschrijving van de indicatoren volgt de zogenaamde European Community Health Indicators (ECHI)-systematiek waarin o.a. definitie, rationale, berekeningswijze, relevante dimensie of subgroep, gegevensbron en -beschikbaarheid van de indicator zijn opgenomen.

Beschrijving van indicatoren

Bij de indicatornaam is tussen haakjes een code opgenomen die overeenstemt met de code van de indicatoren voor de programma's van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Per indicator staat omschreven of alle gegevens (op dit moment) beschikbaar zijn om de betreffende indicator te monitoren. Het is niet de bedoeling om alle indicatoren in de jaarlijkse monitor mee te nemen. Per indicator staat bij het veld 'dataperiodiciteit' aangegeven of ze bedoeld zijn voor de jaarlijkse landelijke monitor, jaarlijkse epidemiologische evaluatie, als verdiepende evaluatie na een signaal uit de monitor of een incidentele evaluatie. Bij de laatste indicatoren zijn veelal vragenlijsten nodig om gegevens te verzamelen. Als een indicator op landelijk niveau gebruikt wordt voor evaluatie-onderzoek, kan het voor andere partijen (zoals RIVM-DVP) wel van belang zijn de indicator (met enige regelmaat) te monitoren. Dat is aan hen.

Per indicator is ook weergegeven of het belangrijk is specifieke dimensies of subgroepen in de populatie te onderzoeken in de monitor en/of evaluatie. De subgroepen zijn gegeven vanuit een

inhoudelijk perspectief; groepen waarvan bekend is dat zij afwijkend kunnen zijn bij deelname aan een screening of bevolkingsonderzoek. Gegevens over sociaaleconomische status en allochtone status zijn echter niet op individueel niveau beschikbaar in bestaande registraties en zijn dus alleen geschikt voor evaluatieonderzoek.

Monitor hielprikscreening. Een overzicht van de indicatoren die worden voorgesteld om jaarlijks te monitoren of evalueren is opgenomen in bijlage 1. De monitor en het evaluatierapport van het meest recente verslagjaar, met daarin een deel van de indicatoren, zijn te vinden op de RIVM-site www.pns.nl/hielprik/professionals/evaluatie. In een door TNO beheerd Datavalidatieprotocol staan details over de data-bestanden die TNO ontvangt, de bewerking ervan en de berekening van een de indicatoren genoemd in de monitor en het evaluatierapport.

Indicatorenmatrix

De indicatoren zijn ingedeeld bij de publieke waarden (of kwaliteitsdomeinen) volgens het CvB-brede kader dat voor alle screenings en bevolkingsonderzoeken wordt gebruikt. De rangschikking van de indicatoren volgt de horizontale kwaliteitsdomeinen en kwaliteitsaspecten en verticale (onderdelen van de keten) indeling van de matrix (en overzichtstabel) van indicatoren op pagina 6. De nummering van de indicatoren komt overeen met de nummers van de cellen in de overzichtstabel. Lege vakjes in de matrix betekent dat indicatoren voor dat onderdeel niet van belang zijn voor de neonatale hielprikscreening.

In bijlage 2 is een begrippenlijst toegevoegd van de meest voorkomende begrippen en afkortingen.

Beheer

Na advies van de programmacommissie van de neonatale hielprikscreening stelt CvB de indicatoren vast. CvB beheert de indicatoren. Als er veranderingen zijn in het programma, wordt de indicatorenset vernieuwd. De vernieuwde set zal worden voorgelegd aan de WIKNHS en de programmacommissie NHS.

Versiebeheer

Versie	Datum	Auteur	Bijdrage van	Samenvatting wijzigingen
1.0	Dec 2011	TNO	WIKNHS, PNHS	Oplevering van TNO rapport *
1.1	Aug 2012	CvB	Linda Grievink	Indeling volgens kader CvB gemaakt
1.2	Juli 2013	Anita Suijkerbuijk	Linda Grievink, Eugenie Dekkers, WIKNHS	Rollentabellen en nieuwe indicatoren toegevoegd
2.0	Mei 2014	Anita Suijkerbuijk	Linda Grievink, Eugenie Dekkers, WIKNHS Programmacommissie	Streef- en signaalwaarden toegevoegd
2.1	September 2016	Sten Zelle	TNO, WIKNHS, Marie-Louise Heijnen	Indicator 'totaal verwijscijfer' toegevoegd. Meconium ileus (MI) toegevoegd bij enkele CF indicatoren. Alfa- en bèta-thalassemie (HbH-ziekte en bèta-thalassemie major) toegevoegd bij sikkelcelziekte (SZ)
2.2	Mei 2018	Marie-Louise Heijnen	WIKNHS, TNO, Sten Zelle	Update (beschrijving) van de indicatoren 1. Deelnamegraad, 23. Tijdigheid eerste hielprik en 29. Verwijstermijn
2.3	Dec 2020	TNO (Kitty van der Ploeg en Sophie Wins)	Marie-Louise Heijnen	Doelziekte AGS en HbP aangepast, uitbreiding met 5 nieuwe aandoeningen (CPT1, PA, MMA, GALK, MPS I) en Caribisch Nederland, de verwijstermijnen zijn aangepast en kleinere aanpassingen

2.4	Jan 2022	TNO (Kitty van der Ploeg)	WIKNHS	SCID toegevoegd, streefwaarden indicator 5 (specificiteit) en 15 (herhaalde eerste hielprik) bijgesteld
2.5	Mei 2023	CvB (Marie-Louise Heijnen, Mariëtte Kooper)	WIKNHS	SMA toegevoegd, MPSI toegevoegd, tekst AGS aangepast n.a.v. 2e tier. Bezwaar "gebruik restant bloed" gewijzigd naar toestemming. Verheldering tekst bij indicator "tijdigheid verwijzing"
2.6	Dec 2023	CvB (Mariëtte Kooper)	WIKNHS	Indicator tijdigheid hielprik: Toevoeging streefwaarde >75% afname tussen 72 en 120 en aanvullende tekstuele aanpassingen Indicator tijdigheid melding aan huisarts: aanpassing streefwaarde voor CF Streefwaarde PVW voor AGS, CH, HbP en MZ aangepast. Streefwaarde TH aangepast voor CH. Tekst indicator detectiecijfer gecorrigeerd
2.7	Maart-mei 2024	CvB (Marie-Louise Heijnen, Mariëtte Kooper)	Amsterdam UMC (Stephan Kemp en Marc Engelen), ANS-MZ, WIKNHS	ALD toegevoegd
2.8	November 2025	CvB (Mariëtte Kooper)	Marelle Bouva, ANS-CF, WIKNHS	Indicator sensitiviteit CF: aanpassing signaalwaarde. Toevoeging indicator CF/CFSPID-ratio

* Indicatoren en gegevensset voor de neonatale Hielprikscreening, Dr. C.P.B. van der Ploeg, Dr. A. Broerse, Dr. C.I. Lanting, Drs. A. Rijpstra, Dr P.H. Verkerk TNO-rapport TNO/CH 2011.052

Overzicht van de indicatoren van de Neonatale Hielprikscreening

Onderstaand model wordt CvB-breed vergelijkbaar gebruikt voor alle screeningsprogramma's en bevolkingsonderzoeken. Vetgedrukte indicatoren zijn bedoeld voor de jaarlijkse monitor (of jaarlijkse evaluatierapport); 'normaal' gedrukte indicatoren zijn voor evaluatie als de uitkomsten van de jaarlijkse monitor daar aanleiding toegeven; italic gedrukte zijn voor incidenteel evaluatie-onderzoek bedoeld.

Kwaliteitsdomeinen		Uitnodigen screening Proces van uitnodigen inclusief voorlichting, eindigend met (toestemming en start) voor deelname.	Screeningsonderzoek Proces van uitvoeren van de screening, eindigend met versturen van uitslag aan ouders.	Verwijzing Het proces dat de postief gescreende doet overgaan naar de zorg. Het proces eindigt bij het verschijnen van de baby in de zorg.	Curatieve zorg Het proces van nadere diagnostiek en behandeling.
Kwaliteit	Effectiviteit	1 Deelnamegraad	2 Detectiecijfer (spec) 3 Programmasensitiviteit (spec) 4 Sensitiviteit (spec) 5 Specificiteit (spec) 6 Positief voorspellende waarde (spec)	7a Verwijscijfer (spec) 7b Totaal verwijscijfer	8. CF/CFSPID-ratio 9 Aantal kinderen in behandeling (spec)
	Vraaggerichtheid	<i>10 Informatiewens uitnodiging</i> <i>11 Cliëntervaringen</i>	<i>12 Terugkoppeling dragerschap (spec)</i>		
	Veiligheid	<i>13 Uniforme informatie</i>	14a Volledigheid hielpriksetjes 14b-g Volledigheid hielpriksetjes op gegeven X 15 Herhaalde eerste hielprik (spec) 16 Tweede hielprik (spec) 17 Gemiste patienten (spec) 18 Fout-negatieven (spec) <i>19 Uitslag ontvangen</i> 20 Fout-positieven (spec) <i>21 Kwaliteit laboratorium (spec)</i>		
Bereikbaarheid	Tijdigheid	22 Tijdigheid geboorteaangifte	23 Tijdigheid 1e hielprik 24 Tijdigheid herhaalde 1e hielprik 25 Tijdigheid 2e hielprik (spec) 26 Tijdigheid ontvangst hielpriksetje in laboratorium 27 Tijdigheid melding huisarts	29 Tijdigheid verwijzing (spec)	30 Leeftijd bij eerste diagnostiek (spec) <i>31 Ziek of overleden voor behandeling (spec)</i> <i>32 Tijdigheid behandeling (spec)</i>

			28 Tijdigheid terugkoppeling dragerschap (spec)		
	Keuzevrijheid	<i>33 Geïnformeerde keuze deelname</i>	<i>34 Geïnformeerder keuze dragerschap HbS (spec)</i> 35 Keuze dragerschap HbS-uitslag (spec) 36 Bezwaar gebruik restant bloed		
Betaal- baarheid	Kosten		<i>37 Kosten per opgespoorde patiënt</i> 38 Kosten programma		
	Doelmatigheid		<i>39 Kosteneffectiviteit programma</i> <i>40 Hielprik combi gehoorscreening</i>		

Spec: indicator is aandoening-specifiek en zal per aandoening bekeken worden

Gegeven X (bij indicator 14): zwangerschapsduur, geboortegewicht, datum geboorte, datum hielprikafname, tijdstippen geboorte en hielprikafname, bloed-/wisseltransfusie

Inhoudsopgave indicatorenset Neonatale Hieprikscreening

Indicatorsset Neonatale Hieprikscreening.....	1
Inhoudsopgave indicatorenset Neonatale Hieprikscreening	6
1 Deelnamegraad	7
2 Detectiecijfer	10
3 Programmasensitiviteit (indicator Zorgbalans)	12
4 Sensitiviteit	14
5 Specificiteit.....	16
6 Positief voorspellende waarde	18
7a. Verwijscijfer (aandoening-specifiek)	20
7b. Totaal verwijscijfer.....	22
8 CF/CFSPID-ratio	24
9 Aantal kinderen in behandeling.....	26
10 Informatiewens uitnodiging.....	27
11 Cliëntervaringen	29
12 Terugkoppeling dragerschap	31
13 Uniforme informatie	33
14 Volledigheid hieprikschets	35
15 Herhaalde eerste hieprikschets	37
16 Tweede hieprikschets CH, SCID, SMA en OCTN2	40
17 Gemiste patiënten	42
18 Fout-negatieven	44
19 Uitslag ontvangen.....	46
20 Fout-positieve uitslagen.....	47
21 Laboratorium voldoet aan kwaliteitseisen.....	49
22 Tijdigheid geboorteaangifte.....	51
23 Tijdigheid eerste hieprikschets.....	52
24 Tijdigheid herhaalde eerste hieprikschets	54
25 Tijdigheid tweede hieprikschets.....	56
26 Tijdigheid ontvangst hieprikschets in laboratorium	58
27 Tijdigheid melding huisarts	60
28 Tijdigheid terugkoppeling dragerschap HbS.....	62
29 Tijdigheid verwijzing	63
30 Leeftijd bij eerste diagnostiek	65
31 Ziek of overleden voor behandeling.....	67
32 Tijdigheid start behandeling	68
33 Geïnformeerde keuze deelname	69
34 Geïnformeerde keuze dragerschap HbS	71
35 Keuze dragerschap HbS uitslag.....	73
36 Toestemminggebruik restant bloed	75
37 Kosten per opgespoorde patiënt	77
38 Kosten programma	78
39 Kosteneffectiviteit programma.....	79
40 Hieprikschets combi gehoorscreening	81
Bijlage 1 Indicatoren voor de jaarlijkse monitor en evaluatie.....	83
Bijlage 2: Begrippen en afkortingen.....	84
Bijlage 3: Lijst met aandoeningen waarop gescreend wordt.....	85

Deelnamegraad

Indicator naam	Deelnamegraad (CvB code EU02a)																																
Definitie	Percentage kinderen waarbij bloed is afgenomen t.b.v. de neonatale hielprikscreening (exclusief de kinderen die zijn overleden voor de screening). Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek). Kernindicator CvB																																
Rationale	De indicator geeft informatie over het aantal levendgeborenen dat bereikt is met de NHS. Dit is een belangrijke maat voor de effectiviteit van het programma. Deelname is een belangrijk gegeven bij screenings. Hoe meer mensen uit de doelgroep deelnemen, hoe meer aandoeningen vroegtijdig kunnen worden opgespoord en hoe meer kans er is om de ziektelast en eventuele sterfte van de doelgroep te verkleinen. Aan de andere kant is deelname vrijwillig en ouders kunnen bezwaar maken tegen deelname. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																															
Deelnemer	Ouders	X																															
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																															
Aangever geboorte	Ouders	X																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																															
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																																
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																																
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																																
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: Aantal kinderen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening Noemer: aantal kinderen dat een hielprik kreeg aangeboden Geïnccludeerd bij teller en noemer: kinderen met een leeftijd van 6 maanden of jonger, geboren in het jaar waarover de monitor gaat, die in Europees/Caribisch Nederland wonen of van wie de Nederlandse ouders zelf een verzoek hebben ingediend (cf. draaiboek, bijlage C) Geëxcludeerd bij noemer: kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik, en kinderen die ouder zijn dan 6 maanden bij afname van de eerste hielprik Details over berekening staan in Datavalidatieprotocol. Voor de berekening van de deelnamegraad van Europees Nederland wordt het AGS-bestand gebruikt. De aantallen verschillen in geringe mate met de andere aandoeningen. De deelnamegraad van Caribisch Nederland wordt met een apart bestand (met daarin alle aandoeningen) berekend. Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Signaalwaarde: ≥99,0%																																
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor Caribisch Nederland (CN) - Reden voor niet-deelname NHS (bezwaar (i.e. weigering ouders,																																

	om medische reden, of onbekende reden van bezwaar), onbekend, vertrokken, hielprik elders, totaal) voor Europees-Nederland. In Caribisch Nederland gaat het om kleine aantallen en worden daarom de redenen van niet-deelname opgevraagd bij de betrokken artsen. Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Provincie - DVP-regio - Geboorteland kind - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Deze gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	Alle kinderen (inclusief doodgeboren kinderen) die worden aangegeven in de Basisregistratie Personen (BRP) komen in het Praeventis-bestand. In Caribisch Nederland wordt het aantal levendgeborenen doorgegeven door burgerzaken. Op de eilanden is echter sprake van veel in -en uitgaande mobiliteit rondom geboortes. Hierdoor is er soms bij meer kinderen een hielprik afgenomen dan er zijn ingeschreven in het geboorteregister. Ook in Europees Nederland krijgen meer kinderen een hielprik dan het aantal kinderen dat wordt aangegeven bij de burgerlijke stand en dat jaarlijks uit de BRP komt. Dit komt bijvoorbeeld omdat de hielprik soms wordt uitgevoerd bij kinderen die niet in het BRP staan, bijv. vanwege een tijdelijk verblijf in Nederland.
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. Besproken in WIKNHS in maart 2018 De indicator 'deelname hielprikscreening pasgeborenen' is eveneens opgenomen in de Zorgbalans (RIVM).
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Uit bijlage 4.1 Deelnamegraad NHS en niet-deelname NHS t.b.v. de WIKNHS, 12-10-2017: "Code 4 'Onderzoek elders uitgevoerd' wordt ten behoeve van de uitvoeringspraktijk gesplitst in: - o Code 4a: 'Hielprikscreening in het buitenland uitgevoerd' - o Code 4b: 'Geen THP i.v.m. diagnostiek ZH' ingeval het ziekenhuis geen THP afneemt, maar direct vervolgonderzoek doet.' NB: T.b.v. deze categorie kinderen moet een procedure ontwikkeld worden zodat de monitorende partij op de hoogte wordt gebracht van de uitkomst van het vervolgonderzoek (CH, AGS en OCTN2) " Bovenstaande actie is opgenomen in de roadmap van Praeventis. Prioriteitsniveau moet nog bepaald worden. →DVP 6 nov 2020 aan TNO (tel.): omdat 'onderzoek elders' bij eerste hielprik meestal betekent dat het in het buitenland is uitgevoerd, en bij tweede hielprik dat er al diagnostiek in het ziekenhuis wordt verricht, lijkt het onnodig omslachtig om Praeventis op dit punt aan te passen. →Via navraag bij DVP vraagt TNO de uitkomsten bij nog onafgeronde hielpriktrajecten op: kinderen met een ontbrekende TH komen daarbij naar voren. Uitkomst is bij CH vaak: "Het ziekenhuis heeft zelf vervolgonderzoek naar CH ingezet en geen tweede hielprik afgenomen." Hierbij blijft onduidelijk of het kind wel/geen CH heeft. Ook bij AGS komt dit voor.
<i>Methodologische overwegingen</i>	Deze indicator scoort laag op het AIRE criterium onderscheidenheid, door de hoge uitkomst.

	Met ingang van 3 februari 2019 kunnen ook doodgeboren kinderen van <24 weken zwangerschapsduur worden opgenomen in de BRP. Dit kan met terugwerkende kracht. Alleen levend geboren kinderen die daarna zijn overleden komen in Praeventis (notulen WIKNHS 11 juni 2020, punt 4).
--	--

Indicator naam	Detectiecijfer (CvB code ES03a)																												
<i>Definitie</i>	% of ‰ kinderen met de diagnose van een specifieke aandoening (zie dimensies) waarop met de NHS gescreend wordt, die via de screening zijn opgespoord. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies). Daarnaast wordt deze indicator ook berekend voor de hele NHS (exclusief OCTN2) en voor alle MZ samen (zowel incl. als excl. OCTN2). Kernindicator CvB																												
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over het % of ‰ kinderen dat is gescreend waarbij een aandoening waarop met de NHS wordt gescreend, is gedetecteerd. Het geeft samen met andere testkarakteristieken een beeld van de effectiviteit van de screening. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal kinderen met de diagnose van een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt, die via de screening zijn gevonden Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening Voor CF: één cijfer met kinderen met meconium ileus (MI) en één cijfer zonder kinderen met CF met MI. Voor ALD geldt dat uit de aard van de ziekte kort na de geboorte m.b.v. diagnostiek alleen vastgesteld kan worden of er een pathogene variant van het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) is. Om aan de doelziektedefinitie te voldoen, moet het kind daarnaast at risk zijn voor het ontwikkelen van cerebrale ALD en/of bijnier insufficiëntie op de kinderleeftijd. Dat wordt pas na een aantal jaren duidelijk. Voor de berekening van deze indicator wordt het vaststellen van een pathogene variant (klasse IV of V) in het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) gezien als bevestiging van de diagnose. Bij deze indicator kan niet gesteld worden dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De indicatoruitkomst zal een referentiefunctie hebben voor latere of eerdere metingen. Alleen voor de aandoeningen MCADD en PKU geldt een signaalwaarde van 0,004% – 0,012%. Caribisch Nederland: vanwege een te kleine teller wordt er geen detectiecijfer berekend.																												

<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar.
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport.
<i>Opmerkingen</i>	Het detectiecijfer wordt niet voor Caribisch Nederland berekend, omdat er jaarlijks gemiddeld maar 1 a 2 kinderen een aandoening uit de NHS hebben. Kinderen die buiten de screening om worden gevonden (bijv. fout-negatief kind of gemist doordat het kind al in behandeling was) vallen buiten het detectiecijfer. Het detectiecijfer kan hierdoor lager zijn dan de incidentie.
<i>Referenties</i>	• Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. • Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	Naarmate het detectiecijfer lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat via overleg met de deskundigen (bijv. ANS-MZ).

Programmasensitiviteit (indicator Zorgbalans)

Indicator naam	Programmasensitiviteit																													
Definitie	Het percentage pasgeborenen met een aandoening waarop gescreend wordt met de NHS bij wie de aandoening is opgespoord via de NHS. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).																													
Rationale	De indicator geeft aan wat de kans is dat een kind met een van de aandoeningen waarop wordt gescreend met de NHS wordt opgespoord met de NHS. Dit wordt ook wel programmasensitiviteit genoemd. Tijdige opsporing en behandeling biedt hoge gezondheidswinst. Het niet of pas later ontdekken van een kind met een aandoening is ongewenst. Aangezien niet met de screening opgespoorde patiënten soms pas na enkele jaren gediagnosticeerd worden, kan dit percentage in opeenvolgende rapportages bijgesteld worden. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																												
Aangever geboorte	Ouders	X																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																												
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen met een specifieke aandoening waarop gescreend wordt met de NHS dat is opgespoord met de NHS Noemer: alle pasgeborenen met een aandoening waarop gescreend wordt met de NHS; het betreft het totaal van het aantal opgespoorden, fout-negatieven en gemisten Pasgeborenen waarbij één van de aandoeningen waarop wordt gescreend al was gediagnosticeerd voordat de hielprik was uitgevoerd, zijn geëxcludeerd uit de teller en noemer. Hier kan bijvoorbeeld sprake van zijn bij de geboorte van een kind met AGS, waarbij het onduidelijk is of het een jongen of meisje is (ambigue genitaal) of wanneer een broer, zus of ouder AGS heeft. De aandoening OCTN2-deficiëntie die wel met de hielprik wordt opgespoord, maar geen doelziekte is van de NHS, wordt niet meegenomen in deze indicator. CF: teller en noemer inclusief kinderen met Meconium Ileus (MI). Voor ALD geldt dat uit de aard van de ziekte kort na de geboorte m.b.v. diagnostiek alleen vastgesteld kan worden of er een pathogene variant van het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) is. Om aan de doelziektedefinitie te voldoen, moet het kind daarnaast at risk zijn voor het ontwikkelen van cerebrale ALD en/of bijnier insufficiëntie op de kinderleeftijd. Dat wordt pas na een aantal jaren duidelijk. Voor de berekening van deze indicator wordt het vaststellen van een pathogene variant (klasse IV of V) in het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) gezien als bevestiging van de diagnose.																													

	De uitkomst van deze indicator zal vergeleken worden in de tijd.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Verslagjaar - Aandoening (zie bijlage 3)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis, Neorah en signaleringscentrum kindergeneeskunde Gemiste en fout-negatieve kinderen worden door de kinderarts gemeld en door de medisch adviseur (MA) van het RIVM-DVP geregistreerd in Neorah conform het NHS-protocol 'Mogelijk gemiste kinderen'.
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de kerncijfers
<i>Opmerkingen</i>	De programmasensitiviteit wordt niet voor Caribisch Nederland berekend, omdat er jaarlijks gemiddeld maar 1 a 2 kinderen een aandoening uit de NHS hebben.
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. De indicator 'Percentage pasgeborenen met een zeldzame ernstige aandoening waarop gescreend wordt met de Neonatale hielprikscreening (NHS), dat daadwerkelijk is opgespoord met de NHS, is in 2014 opgenomen in de Zorgbalans en wordt tegenwoordig gepresenteerd op de website VZinfo.nl.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	De kinderen bij wie de aandoening niet door de screening wordt opgespoord worden soms veel later gediagnosticeerd, al is dat vaak wel binnen het eerste levensjaar. Het kan dus nog zijn dat er in de toekomst een enkel kind gemeld wordt dat in een van de jaren die deze indicator beschrijft gemist is door de screening. Het is de bedoeling dat alle kinderartsen via NEORAH de gemiste patiënten (incl. fout-negatieven) aangeven.

Indicator naam	Sensitiviteit (CvB code ES03c)																												
Definitie	De kans dat de screening een afwijkende uitslag geeft bij kinderen die een van de specifieke aandoeningen (zie dimensies) hebben waarop met de NHS wordt gescreend. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).																												
Rationale	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening. Hoe hoger de sensitiviteit, hoe gevoeliger de test. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hieprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hieprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
Verzender hieprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal terecht-positieven Noemer: aantal terecht-positieven + fout-negatieven CF: één cijfer met kinderen met meconium ileus (MI) en één cijfer zonder kinderen met CF met MI. Voor ALD geldt dat uit de aard van de ziekte kort na de geboorte m.b.v. diagnostiek alleen vastgesteld kan worden of er een pathogene variant van het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) is. Om aan de doelziektedefinitie te voldoen, moet het kind daarnaast at risk zijn voor het ontwikkelen van cerebrale ALD en/of bijnier insufficiëntie op de kinderleeftijd. Dat wordt pas na een aantal jaren duidelijk. Voor de berekening van deze indicator wordt het vaststellen van een pathogene variant (klasse IV of V) in het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) gezien als bevestiging van de diagnose. Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Signaalwaarde: 100% voor alle aandoeningen, behalve voor CF (95%)																												
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Verslagjaar - Aandoening (zie bijlage 3) - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium)																												
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis en Neorah																												
Data beschikbaarheid	Gegevens zijn beschikbaar																												

<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	De sensitiviteit wordt voor Caribisch Nederland niet berekend, omdat er jaarlijks gemiddeld maar 1 à 2 kinderen een aandoening uit de NHS hebben.
<i>Referenties</i>	Raffle and Gray, Screening: evidence and practice, Oxford University Press, Oxford, 2007 Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	De uitbreiding van de doelgroep bij AGS kan de sensitiviteit beïnvloeden. Bij elke fout-negatieve patiënt moet worden nagegaan hoe het komt dat deze uitslag gemist is.

Indicator naam	Specificiteit (CvB code ES03d)																												
Definitie	De kans (in percentage) dat bij afwezigheid van een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS wordt gescreend, de screeningsuitslag goed is. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).																												
Rationale	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening. Hoe hoger de specificiteit, hoe selectiever de test is. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hieprikaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: Aantal terecht-negatieven Noemer: aantal terecht-negatieven + aantal fout-positieven Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Signaalwaarde: AGS > 99,98% CH > 99,84% CF > 99,99% HbP > 99,99% MZ > 99,99% SCID > 99,99% SMA > 99,99% ALD > 99,99%																												
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Verslagjaar - Aandoening (zie bijlage 3) Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is - DVP-regio - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hiepri afneemt)																												
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis en Neorah																												

<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport.
<i>Opmerkingen</i>	De specificiteit wordt voor Caribisch Nederland niet berekend, omdat er jaarlijks gemiddeld maar 1-3 kinderen verwezen worden voor een aandoening uit de NHS.
<i>Referenties</i>	Raffle and Gray, Screening: evidence and practice, Oxford University Press, Oxford, 2007 Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Positief voorspellende waarde (CvB code ES03e)																													
Definitie	De kans dat de gescreende kinderen met een afwijkende hielprikuitslag ook daadwerkelijk een van de specifieke aandoeningen hebben waarop met de NHS gescreend wordt. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies). Kernindicator CvB																													
Rationale	De indicator geeft informatie over de kwaliteit van de in de screening gehanteerde bepalingen waarmee onderscheid gemaakt wordt tussen kinderen met een hoog risico op een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt en kinderen met een laag risico op een specifieke aandoening. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr></table>			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
	Aangever geboorte	Ouders																												
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																												
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?																														
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal terecht-positieven Noemer: aantal terecht-positieven + fout-positieven CF: één cijfer inclusief kinderen met meconium ileus (MI) en één cijfer zonder kinderen met CF met MI. Voor ALD geldt dat uit de aard van de ziekte kort na de geboorte m.b.v. diagnostiek alleen vastgesteld kan worden of er een pathogene variant van het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) is. Om aan de doelziektedefinitie te voldoen, moet het kind daarnaast at risk zijn voor het ontwikkelen van cerebrale ALD en/of bijnier insufficiëntie op de kinderleeftijd. Dat wordt pas na een aantal jaren duidelijk. Voor de berekening van deze indicator wordt het vaststellen van een pathogene variant (klasse IV of V) in het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) gezien als bevestiging van de diagnose. Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Signaalwaarden: AGS > 60 % CH > 30 % CF > 65 % SZ >90 % Overige HbP (HbH, bTM) > 50 % PKU > 60 % MCADD >70 % MPS I >50 %																													

	ALD > 90% Overige MZ (behalve MMA): >30% (vanwege lage prevalentie) Voor MMA ontbreekt nog een duidelijke definitie van de doelziekte. Daarom is het niet zinvol om een (streefwaarde voor de) PVW vast te stellen. SCID > 10% SMA > 95%
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar Niet in monitor, ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - DVP-regio - JGZ-organisatie
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis en Neorah
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport.
<i>Opmerkingen</i>	De positief voorspellende waarde wordt voor Caribisch Nederland niet berekend, omdat er jaarlijks gemiddeld maar 1-3 kinderen een verwijzing uit de NHS hebben.
<i>Referenties</i>	Raffle and Gray, Screening: evidence and practice, Oxford University Press, Oxford, 2007 Rijpsstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	

7a. Verwijscijfer (aandoening-specifiek)

Indicator naam	Verwijscijfer aandoening-specifiek (CvB code EV04a)																													
Definitie	% (en ‰ voor Caribisch Nederland) verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies). Kernindicator CvB																													
Rationale	Deze indicator geeft informatie over de opbrengst van het programma. Het is onderdeel van de screening 'zeef', welk deel van de deelnemers krijgt een afwijkende uitslag en wordt verwezen. De uitkomst wordt vaak gebruikt in voorlichtingsmateriaal. Verder geeft het een indicatie voor de workload in de kliniek. Samen met het detectiecijfer en de positief voorspellende waarde geeft het informatie over de effectiviteit van het programma. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																												
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening Exclusief kinderen met een afwijkende hielprikuitslag die kort na de hielprik (voordat een verwijzing kon plaatsvinden) zijn overleden. Voor CF tellen kinderen met meconium ileus mee bij het aantal verwijzingen. Het verwijscijfer wordt ook voor nevenbevinding OCTN2 deficiëntie berekend. Bij deze indicator kan niet gesteld worden dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De indicatoruitkomst zal een referentiefunctie hebben voor latere of eerdere metingen. Voor Caribisch Nederland is het echter vanwege de kleine aantallen lastig om te vergelijken met eerdere of latere metingen.																													
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Genoemd in monitor – Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN																													

	Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - DVP-regio - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport.
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	• Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. • Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	OCTN2-deficiëntie (C0-deficiëntie) is geen doelziekte van het screeningsprogramma. Toch wordt in elk monster dat wordt afgenomen in het kader van de neonatale hielprikscreening C0 bepaald en worden er kinderen verwezen als het C0-gehalte na een tweede hielprik nog steeds onder het afkappunt blijft. De ratio hierachter is dat C0-deficiëntie analyse van het acylcarnitine profiel onbetrouwbaar maakt waardoor kinderen met bepaalde acylcarnitines gemist kunnen worden. Laag carnitine kan leiden tot opsporing van andere metabole defecten waarop in Nederland niet wordt gescreend (nevenbevinding, waaronder maternale C0-deficiëntie, MADD). Om deze redenen wordt het verwijscijfer ook voor OCTN2 berekend. Naarmate het aantal verwijzingen lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat via overleg met de deskundigen (bijv. ANS).

7b. Totaal verwijscijfer

Indicator naam	Totaal verwijscijfer (CvB code EV04a)																												
Definitie	% (en ‰ voor Caribisch Nederland) verwijzingen i.v.m. (verdenking op) een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt Kernindicator CvB																												
Rationale	Deze indicator geeft informatie over hoeveel afwijkende uitslagen en verwijzingen voort komen uit de screening. De uitkomst kan gebruikt worden in voorlichtingsmateriaal. Opgemerkt dient te worden dat deze indicator een totaalcijfer geeft voor het screeningsprogramma, dat feitelijk is opgebouwd uit een groot aantal losse screeningen op verschillende aandoeningen. Zie de indicator (7a) 'Verwijscijfer voor de verwijscijfers per aandoening'. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																											
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																											
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal verwijzingen i.v.m. (verdenking) op een van de specifieke aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt (incl. OCTN2-deficiëntie) Noemer: aantal kinderen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening Incidenteel heeft één kind meerdere afwijkende hielprikuitslagen en daarmee meerdere verwijzingen. Voor deze indicator worden alle verwijzingen voor specifieke aandoeningen bij elkaar opgeteld. Dus een kind met meer dan één verwijzing wordt meer dan eenmaal meegeteld. Aantal verwijzingen voor HbP: alle verwijzingen voortkomend uit de screening op sikkelcelziekte, HbH-ziekte en bèta-thalassemie major. Bij deze indicator kan niet gesteld worden dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De indicatoruitkomst zal een referentiefunctie hebben voor latere of eerdere metingen. Echter, voor Caribisch Nederland is het vanwege de kleine aantallen lastig om te vergelijken met eerdere of latere metingen.																												
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is:																												

	- DVP-regio - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hiehprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeentis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor.
<i>Opmerkingen</i>	Voor CF tellen kinderen met meconium ileus mee bij het aantal verwijzingen.
<i>Referenties</i>	Schönbeck Y, Rijpstra A, Verkerk PH. Neonatale hiehprikscreening – Monitor 2014. TNO-rapport TNO/CH 2015 R11437. Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2 bij PNHS 24 maart 2016, zie ook de notulen)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Een duidelijke doelziekte-definitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	OCTN2-deficiëntie (voorheen C0-deficiëntie) is momenteel geen doelziekte van het screeningsprogramma. Toch wordt in elk monster dat wordt afgenomen in het kader van de neonatale hiehprikscreening C0 bepaald en worden er kinderen verwezen als het C0-gehalte na een tweede hiehprik nog steeds onder het afkappunt blijft. De ratio hierachter is dat C0-deficiëntie analyse van het acylcarnitine-profiel onbetrouwbaar maakt waardoor kinderen met bepaalde aandoeningen (afwijkingen van de acylcarnitines) gemist kunnen worden. Laag carnitine kan leiden tot opsporing van andere metabole defecten waarop in Nederland niet wordt gescreend (nevenbevindingen, waaronder maternale C0-deficiëntie, MADD). Om deze redenen wordt OCTN2-deficiëntie meegeteld in het totaal verwijzingscijfer. Naarmate het aantal verwijzingen lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat via overleg met de deskundigen (bijv. ANS).

Indicator naam	CF/CFSPID-ratio																											
Definitie	De CF/CFSPID-ratio geeft de verhouding weer tussen: 1. Het aantal kinderen dat gediagnosticeerd wordt met Cystic fibrosis (CF) na een afwijkend resultaat in de neonatale screening. 2. Het aantal kinderen dat valt onder CFSPID (Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis). Dit zijn kinderen met een afwijkend screeningsresultaat bij wie CF-betrokkenheid is vastgesteld, maar die (voorlopig) niet volledig voldoen aan de criteria voor een CF-diagnose. Deze indicator is alleen bedoeld voor Cystic fibrosis (CF).																											
Rationale	Het monitoren van de CF/CFSPID-ratio is essentieel om de kwaliteit van het Nederlandse screeningsprogramma te beoordelen in vergelijking met internationaal gestelde normen. De ratio geeft informatie over hoe goed de screening in staat is om daadwerkelijke CF-gevallen te onderscheiden van gevallen waarbij de diagnose onzeker of inconclusief is (CFSPID). Hieronder volgen enkele redenen waarom het nuttig is om deze ratio te bepalen • Hoge ratio (meer CF-diagnoses dan CFSPID-diagnoses): suggereert dat de screening relatief weinig twijfelgevallen (CFSPID) verwijst. Wijst op een screening met weinig onduidelijke uitkomsten. • Lage ratio (meer CFSPID-diagnoses dan CF-diagnoses): Er zijn relatief veel twijfelgevallen, wat resulteert in ongewenste onzekerheid en stress bij ouders en druk op de zorg. Dit laat ruimte voor verbetering in het screeningsprotocol. Het geeft een beeld van de effectiviteit van de screening Kwaliteitsdomein: Kwaliteit (effectiviteit) Aangezien CFSPID soms na enkele jaren alsnog converteert naar CF, kan dit percentage in opeenvolgende rapportages bijgesteld worden. Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																										
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																											
Aangever geboorte	Ouders																											
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																											
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																											
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																										
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																											
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																											
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																										
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: Het aantal kinderen bij wie de diagnose CF na een afwijkend screeningsresultaat is bevestigd. Noemer: Het aantal kinderen met de diagnose CFSPID. Voor CF tellen kinderen met meconium ileus mee in de teller.																											

	De ratio wordt berekend op basis van alle verwezen kinderen waarvan de diagnose bekend is op het moment dat de monitor wordt opgesteld. Een hogere ratio duidt op een betere uitkomst. Signaalwaarde: Een goed screeningsprotocol heeft een ratio van minimaal 10/1. Een CF/CFSPID-ratio van 10/1 weerspiegelt een screeningsprogramma dat slechts in beperkte mate tot onzekerheid leidt.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	-Verslagjaar
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis en Neorah
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor voor professionals
<i>Opmerkingen</i>	Deze indicator wordt niet apart berekend voor Caribisch Nederland
<i>Referenties</i>	Newborn screening for cystic fibrosis - ScienceDirect Newborn blood spot screening for cystic fibrosis with a four-step screening strategy in the Netherlands
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Aantal kinderen in behandeling

Indicator naam	Aantal kinderen in behandeling (CvB code EZ05b)		
Definitie	% kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnose. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).		
Rationale	De indicator geeft aan hoeveel kinderen uiteindelijk als gevolg van het screeningsprogramma in behandeling zijn. In combinatie met het detectiecijfer geeft dit inzicht in de effectiviteit van het programma (ervan uitgaande dat alle kinderen terecht in behandeling zijn genomen). Kwaliteitsdomein: kwaliteit (effectiviteit) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnose Noemer: totale aantal pasgeborenen met positieve diagnose Exclusie: kinderen die in behandeling zijn, maar niet via de NHS zijn opgespoord. Een hogere score duidt op een beter uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Jaar - Aandoeningen (zie bijlage 3) - DVP-regio		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata in ziekenhuis Voorkeur brondata: Neorah		
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar in Neorah		
Data periodiciteit	Verdiepend ter evaluatie als monitor daartoe aanleiding geeft		
Opmerkingen	'In behandeling' kan bij ALD en SMA met 4 kopieën SMN2 betekenen 'onder surveillance' om direct met behandelen te starten wanneer aangewezen.		
Referenties			
Nog uit te voeren werk	• Omvang steekproef vaststellen. • Methode om steekproef te selecteren vaststellen.		
Methodologische overwegingen			

Indicator naam	Informatiewens uitnodiging (CvB code VrU06d)																															
Definitie	Percentage ouders met behoefte aan extra inhoudelijke informatie n.a.v. de folder of de website. Dit is een algemene indicator (niet aandoening specifiek)																															
Rationale	De indicator geeft informatie over de mate waarin de informatie in de folder of op de website toereikend is. Als veel mensen aanvullende informatie vragen, kan de aangeboden informatie verbeterd worden. De indicator richt zich op de vraag of ouders naar <i>inhoudelijke</i> informatie hebben gevraagd; vragen over praktische zaken vallen daar niet onder. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (vraaggerichtheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																														
Aangever geboorte	Ouders																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																															
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																															
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																															
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal (aanstaande) ouders dat vraagt om aanvullende <i>inhoudelijke</i> informatie n.a.v. de folder of de website Noemer: aantal (aanstaande) ouders in steekproef die reageren Geëxcludeerd bij teller: vragen over praktische zaken (zoals hoe laat, afspraak verzetten) Geïnccludeerd in teller: medische vragen (zoals krijgt mijn kind er last van?) Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.																															
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Achtergrondkenmerken ouders: ▪ Opleidingsniveau ▪ Geletterdheid ▪ Etniciteit																															
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst onder een steekproef van (aanstaande) ouders. Voorkeur brondata: onbekend																															
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar																															
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek																															
Opmerkingen																																
Referenties																																
Nog uit te voeren werk	Ontwikkelen van een vragenlijst voor (aanstaande) ouders																															
Methodologische overwegingen	• De vragenlijst dient te worden afgenomen vóór het moment dat de hielprik wordt afgenomen, omdat bij die gelegenheid wellicht ook vragen beantwoord zullen worden waardoor het voor ouders lastig wordt om de kwaliteit van de folder of de website als losstaande gegevens te beoordelen. Om die reden heeft het de																															

	voorkeur om een steekproef onder aanstaande ouders (i.p.v. jonge ouders) te kiezen. • De indicatorinformatie zou ook via een vragenlijst onder screeners achterhaald kunnen worden. Dit betekent voor hen echter een extra belasting (beantwoorden van een vragenlijst), terwijl voor een aantal andere indicatoren ook een beroep moet worden gedaan op een steekproef van ouders. Het is daarom efficiënter om de gegevensverzameling van deze indicatoren te combineren. Bovendien levert het bevragen van ouders een <i>directe</i> maat op voor de extra informatiewens, terwijl de gegevensverzameling via screeners juist een <i>indirecte</i> maat is.
--	---

Indicator naam	Cliëntervaringen (CvB code VrU06c)																															
Definitie	De ervaring van ouders in de gehele keten van de screening over de ontvangen informatie, de mogelijkheid van extra informatie en de verkrijgbaarheid daarvan, de bejegening van screener en verwijzer en de uitvoering van de screening. Dit is een algemene indicator (niet aandoening specifiek). Kernindicator CvB																															
Rationale	De indicator geeft informatie over hoe de (aanstaande) ouders de hielprikscreening ervaren. Het is belangrijk om dit te evalueren: als er signalen zijn van knelpunten, zoals door andere omstandigheden (denk bijvoorbeeld aan extra aandacht in de media) kan de informatie in de folder, op internet en mondeling ontoereikend worden. De uitkomst van de indicator wordt gebruikt om screening te verbeteren, en beter aan te laten sluiten op behoefte van de ouders. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (vraaggerichtheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																														
Aangever geboorte	Ouders																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																														
Verzender hielprikkkaartje	Post.nl, screener																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																														
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																															
Berekening van indicator (teller, noemer)	Geen teller en noemer. Uitkomst is afhankelijk van de vragenlijst.																															
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Opleidingsniveau ouders - Mate laaggeletterdheid ouders - Etniciteit																															
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst die wordt uitgezet in een steekproef van (aanstaande) ouders voor de hielprikscreening en in een steekproef van ouders bij wie het kind verwezen is. Voorkeur brondata: op te zetten onderzoek																															
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar																															
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek																															
Opmerkingen																																
Referenties																																
Nog uit te voeren werk	Ontwikkelen van een vragenlijst voor (aanstaande) ouders en voor ouders van kinderen die verwezen zijn.																															
Methodologische overwegingen	Eén vragenlijst dient te worden afgenomen vóór het moment dat de hielprik wordt afgenomen, omdat bij die gelegenheid wellicht ook vragen beantwoord zullen worden waardoor het voor ouders lastig wordt om de kwaliteit van de folder als losstaand gegeven te beoordelen. Om die reden heeft het de voorkeur om een																															

	steekproef onder aanstaande ouders (i.p.v. jonge ouders) te kiezen. Het lijkt over het algemeen wenselijk om deze indicator alleen te bepalen voor ouders met een eerste kind, omdat bij een tweede kind al eerder informatie is verkregen en de mening over deze informatieverstrekking door elkaar kunnen gaan lopen. Bij wijzigingen kunnen ouders van tweede en volgende kinderen gevraagd worden, ter vergelijking van de situatie voor en na. De tweede vragenlijst (over bejegening van screener en verwijzer) dient te worden afgenomen nadat de hielprik is afgenomen cq het kind is verwezen voor diagnostiek.
--	--

Indicator naam	Terugkoppeling dragerschap		
Definitie	Percentage ouders van kinderen met vermoedelijk dragerschap voor Sikkcelziekte (SZ) dat aangeeft van de huisarts terugkoppeling te hebben ontvangen over het vermoedelijk dragerschap. Deze indicator is alleen bedoeld voor Sikkcelziekte (SZ)		
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre het lukt om via de huisarts terugkoppeling te geven over dragerschap. Ouders geven hun informed consent bij afname hielprik of ze uitslag over dragerschap willen ontvangen. Deze informatie is relevant omdat het een doelgroep betreft die soms lastig te bereiken is en deze informatie niet conform het doel van de hielprik is maar een nevenbevinding. Kwaliteitsdomein: Kwaliteit (vraaggerichtheid deelnemer) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal ouders dat aangeeft terugkoppeling van de huisarts te hebben gehad over vermoedelijk dragerschap Noemer: aantal ouders binnen een steekproef van ouders die een schriftelijke uitslag van dragerschap van RIVM-DVP heeft ontvangen Een hogere score duidt op een betere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- opleidingsniveau ouders - etniciteit - religie		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst onder een steekproef van ouders. Voorkeur brondata: onbekend		
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar		
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek		
Opmerkingen			
Referenties	Vansenne F, de Borgie CA, Legdeur M, Spauwen MO, Peters M. Providing genetic risk information to parents of newborns with sickle cell trait: role of the general practitioner in neonatal screening. Genet Test Mol Biomarkers. 2011 Oct;15(10):671-5. Plass AMC, Verbeek DAM, Hemminga M, Westerman M, Cornel MC. Ervaringen van ouders rond de uitslag 'drager van sikkcelziekte' van hun pasgeboren baby naar aanleiding van de per 1 januari 2007 uitgebreide hielprik. Tijdschrift Gezondheidswetenschappen 2009; 87: 118-125.		
Nog uit te voeren werk	• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders. • Omvang steekproef vaststellen. • Methode om steekproef te selecteren vaststellen.		

<i>Methodologische overwegingen</i>	Voor de berekening van de indicator is het van belang dat de groep ouders die te maken heeft gehad met een dragerschapuitslag voldoende groot is. Daarom is het niet zinvol om binnen een algemene steekproef te gaan meten; het aantal personen dat met een dragerschapuitslag te maken heeft gehad, zal dan relatief klein zijn. Daarom wordt voorgesteld om in een selecte steekproef te gaan meten.
-------------------------------------	---

Indicator naam	Uniforme informatie bij uitnodiging																															
Definitie	Percentage ouders dat de folder 'Screeningen bij pasgeborenen' ontvangen heeft. De folder wordt zowel via verloskundig zorgverleners als via de gemeenten verspreid. De primaire verantwoordelijkheid ligt om praktische redenen bij de verloskundige zorgverlener (draaiboek). Tijdens het derde trimester van de zwangerschap (35-37^{ste} week: bevallingsgesprek) reikt de verloskundig zorgverlener de folder uit. Ook bij de geboorteaangifte in het gemeentehuis ontvangt de ouder deze folder. Dit is een algemene indicator (niet aandoening specifiek)																															
Rationale	De indicator geeft informatie over de mate van verspreiding van de publieksfolder. De landelijke folder bevordert een goede en uniforme informatievoorziening en biedt aanstaande ouders een basis om een afgewogen keuze te maken ten aanzien van deelname. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hieprikaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																														
Aangever geboorte	Ouders																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																															
Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																															
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																															
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal ouders dat de folder 'Screeningen bij pasgeborenen' ontvangen heeft Noemer: alle aanstaande ouders in de steekproef Een hogere score duidt op een betere uitkomst.																															
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Overhandiger van de folder: verloskundig verlener zorg/ gemeente DVP-regio																															
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst bij ouders Voorkeur brondata: op te zetten onderzoek																															
Data beschikbaarheid	Geen																															
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek																															
Opmerkingen																																
Referenties	Draaiboek Neonatale Hieprikscreening (website RIVM bij professionals)																															
Nog uit te voeren werk	- Nagaan of in alle varianten van het verloskundig patiëntendossier aangegeven kan worden of de folder is uitgereikt, en draagvlak voor registratie ervan nagaan. - Nagaan welke omvang de steekproef dient te hebben. - Ontwikkelen vragenlijst voor ouders																															
Methodologische overwegingen	Alle verloskundig zorgverleners beschikken over een digitaal patiëntendossier. Hierin zou geregistreerd kunnen worden of de folder is uitgereikt, zodat de indicator vanuit deze dossiers bepaald kan worden. Op dit moment wordt het uitreiken van de folder																															

	echter vaak niet geregistreerd in het digitaal patiëntendossier. Daarom kan de indicator nu alleen nog via een vragenlijst onder aanstaande ouders gemeten worden. Als proxy kan het aantal folders genomen worden dat besteld is door verloskundig zorgverleners en gemeenten. Dit moet dan in relatie worden gebracht met het aantal zwangeren.
--	---

Indicator naam	Volledigheid hielpriksetjes		
Definitie	Percentage hielpriksetjes waarop de gegevens volledig zijn ingevuld. Een kaartje is niet volledig ingevuld als één of meer van de volgende gegevens ontbreken: datum en tijdstip geboorte, datum en tijdstip bloedafname, geboortegewicht, zwangerschapsduur in weken en dagen, bloed/wisseltransfusie kind. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek)		
Rationale	De indicator geeft informatie over de mate waarin de ingestuurde hielpriksetjes volledig zijn ingevuld. Volledig ingevulde hielpriksetjes zijn van belang voor de interpretatie van de uitslagen en de vervolgacties. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal hielpriksetjes dat volledig is ingevuld Noemer: totaal aantal ter analyse aangeboden hielpriksetjes Geëxcludeerd bij noemer: - kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hielprik. Een hogere score duidt op een betere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Verslagjaar en DVP-regio worden altijd zoveel mogelijk meegenomen in jaarlijkse landelijke monitor. Type screener is een dimensie bij evaluatie-onderzoek als de uitkomsten van de monitor hiertoe aanleiding geven. - Per gegeven: datum en tijdstip geboorte, datum en tijdstip bloedafname, geboortegewicht, zwangerschapsduur in weken en dagen, bloed/wisseltransfusie kind. - Type hielprik (eerste, herhaalde eerste, tweede, herhaalde tweede hielprik) - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - DVP-regio - Verslagjaar		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis		
Data beschikbaarheid	Gegevens zijn beschikbaar. Alleen volledigheid registratie bloedtransfusie is lastig te controleren voor de monitorende partij, maar DVP rappelleert als geen Ja of Nee is ingevuld op de hielprikkaart.		
Data periodiciteit	Verdiepend ter evaluatie als monitor daar aanleiding toegeeft.		

<i>Opmerkingen</i>	RIVM-DVP monitort dit in de dagelijkse uitvoeringspraktijk. Bloed/wisseltransfusie kind wordt alleen ingevuld als deze heeft plaatsgevonden. Hierdoor is de volledigheid niet na te gaan.
<i>Referenties</i>	Notitie Bloedtransfusie indicator bij mail Mandy Jansen dd 24okt2018.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Herhaalde eerste hiepriek																													
Definitie	Percentage hieprieksetjes met onvoldoende kwalitatief goed bloed voor de uitvoering van het screeningsprogramma of als binnen 24 uur voor de hiepriekafname een bloed- of wisseltransfusie heeft plaats gevonden. Als het kind te jong (<48 uur na geboorte) was bij hiepriekafname is ook een herhaalde eerste hiepriek (HEH) nodig. Deze worden niet meegeteld in de indicator. Hoe vaak dit voorkomt wordt duidelijk uit indicator 23 (tijdigheid eerste hiepriek). Dit is een aandoening-specifieke indicator.																													
Rationale	De indicator geeft informatie over de mate waarin de hieprieksetjes onvoldoende kwalitatief goed bloed bevatten of bloed is afgenomen binnen 24 uur na een bloed- of wisseltransfusie. Er moet dan opnieuw een hiepriek afgenomen worden, waardoor (een deel van) de screening vertraging op loopt en kind en gezin extra worden belast. Een te hoge waarde van deze indicator kan aanleiding zijn voor feedback aan de betreffende screeners en het organiseren van extra bijscholing van de screeners. Als binnen 24 uur voor de hiepriekafname een wissel- of bloedtransfusie heeft plaatsgevonden dan moet een herhaalde eerste hiepriek worden afgenomen 24 uur na de laatste bloedtransfusie. Voor de screening op SCID met een negatieve uitslag bij de eerste hiepriek hoeft er geen analyse plaats te vinden op de herhaalde eerste hiepriek. Voor de screening op sikkelcelziekte, alfa- en beta-thalassemie moet dan nog een extra herhaalde eerste hiepriek worden afgenomen minimaal 91 dagen na de laatste bloedtransfusie. Bij de screening op SCID wordt er gebruik gemaakt van een interne controle, beta-actine (ACTB). Wanneer een resultaat niet negatief is voor SCID of SMA wordt er naar de interne controle gekeken en als deze niet aan de kwaliteitseisen voldoet dient er een herhaalde eerste hiepriek afgenomen te worden. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hiepriekkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hiepriekkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																												
Verzender hiepriekkaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																													
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																													
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen dat bij de eerste hiepriek een niet-classificeerbare uitslag kreeg (i.e. hieprieksetje met onvoldoende kwalitatief goed bloed voor de uitvoering van het screeningsprogramma of bloed afgenomen binnen 24 uur na een wissel- of bloedtransfusie) Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.																													

	Streefwaarde AGS $\leq 0,3\%$ CH $\leq 0,3\%$ MZ $\leq 0,3\%$ HbP $\leq 0,5\%$ CF $\leq 0,3\%$ SCID $\leq 0,3\%$ SMA $\leq 0,3\%$
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	In de monitor: - Verslagjaar - Aandoening (zie bijlage 3) - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - DVP-regio - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en in het evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	De hielprik moet worden herhaald in geval van 'onvoldoende vulling', te vroege afname (te jong kind, te klein interval tussen bloedtransfusie en hielprik), onbetrouwbaar materiaal (bijvoorbeeld waterbijmenging, gebruik handcrème, gebruik van bloeddoorstroming bevorderende gel of crème), of een bloedtransfusie met erytrocyten. In die situaties kan het laboratoriumonderzoek niet (volledig) worden uitgevoerd.
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Er dient nagegaan te worden of de procedure bij hielprik binnen 24 uur na toediening van een bloedproduct goed is opgevolgd: - Indien bij een kind een afwijkende uitslag is gevonden anders dan voor HbP, dan wordt het kind toch verwezen. Uitgangspunt hierbij is dat een (bloed)transfusie niet leidt tot fout-positieve of fout-negatieve (ALD) uitslagen, behalve potentieel voor HbP. - De herhaalde hielprik moet wel worden uitgevoerd indien er sprake is van een 'goede' uitslag. - Een afwijkende uitslag voor HbP <24 uur na een bloedtransfusie wordt altijd als 'niet-classificeerbaar' beschouwd. Pas na een herhaalde eerste hielprik na 91 dagen kan bepaald worden of het kind voor HbP verwezen dient te worden. Of na een niet-classificeerbare uitslag daadwerkelijk een herhaalde hielprik wordt afgenomen, wordt niet structureel gecontroleerd. Een eenmalige controle op het AGS-bestand van 2019 liet zien dat er altijd opvolging was na een niet-classificeerbare uitslag. Soms kwam een reeks EH-EH-HH voor. Deze hebben we niet meegeteld in de teller als alleen de tweede EH niet-classificeer was. Dit kwam maar 1x voor in 2019. Bij SCID en SMA is het streven om $\leq 0,01\%$ HEH n.a.v. lage ACTB te hebben, en ook $\leq 0,01\%$ HEH bij een niet-negatieve uitslag na afname binnen 24 uur na bloedtransfusie. Bij ALD is een te vroeg afgenomen hielprik classificeerbaar; in de SCAN-studie waren concentraties C26:0-LPC in hiepriksen afgenomen <72 uur na de geboorte (0,43% van alle hiepriknafnames) niet significant anders dan concentraties C26:0-LPC in hiepriksen afgenomen ≥ 72 uur na de geboorte.

	Als er een HEH nodig is om voldoende hieprijkbloed te hebben voor de vervolgtiers van de screening op ALD, dan wordt de 1st tier bepaling ook in de HEH gedaan om de kans op logistieke fouten en mogelijke problemen in de software te voorkomen dan wel te minimaliseren.
--	---

Indicator naam	Tweede hieiprik CH, SCID, SMA en OCTN2																												
Definitie	Percentage hieipriksetjes met een niet-conclusieve uitslag waardoor een tweede hieiprik nodig is. Dit is een aandoening-specifieke indicator, alleen voor CH, OCTN2, SCID en SMA																												
Rationale	CH: Zijn de T4/TBG en/of TSH-waarden bij de eerste hieiprik voor CH in geringe mate afwijkend ('niet-conclusief'), dan volgt eveneens een tweede hieiprik. Prematuren hebben zo vaak een lage T4-waarde dat voor hen een ander screeningsalgoritme geldt. Uitslagen van prematuren en kinderen van 60 dagen of ouder worden alleen beoordeeld op de uitslag van de TSH-bepaling. OCTN2: Bij een niet-conclusieve uitslag van de OCTN2, carnitine transporter deficiëntie, is een tweede hieiprik eveneens noodzakelijk. Per jaar worden er in Nederland ongeveer 2 à 3 kinderen geboren met OCTN2 deficiëntie. OCTN2 deficiëntie is een nevenbevinding bij de neonatale hieiprikscreening. SCID: Bij SCID wordt een tweede hieiprik gedaan bij kinderen met TREC-waarden >2 en ≤ 10 per 3,2 mm-punch op 7 dagen na afname eerste hieiprik. Ook wordt er een tweede hieiprik aangevraagd bij prematuren met TREC-waarden ≤ 10 vanaf de leeftijd van >36.1 weken. Als definitie voor prematuur geldt ≤ 36.0 weken zwangerschap én ≤ 2500 gram. Op de webshare staat een volledige beschrijving van de afkapgrenzen en beslissingscriteria zoals die in de NHS gehanteerd worden. SMA: Bij SMA is een niet-conclusieve uitslag mogelijk, maar de verwachting is dat dit aantal zeer gering zal zijn. Een tweede hieiprik leidt tot extra belasting van kind en gezin, extra werkbelasting en vertraging als verwijzing nodig is. Daarnaast geeft een stijging of een daling van het aantal hieipriksetjes met een niet-conclusieve uitslag aanleiding om de kwaliteit van de test te evalueren. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzien</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hieiprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzien	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hieiprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzien	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																												
Verzender hieiprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																												
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal hieipriksetjes met een niet-conclusieve uitslag Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen voor de hieiprikscreening																												

	Streefwaarde: $CH \leq 0,40\%$, $OCTN2 \text{ (m.i.v. 2019)} \leq 0,04\%$, $SCID \leq 0,06\%$, $SMA \leq 0,02\%$
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium) - DVP-regio - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en in het evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	Er zijn ontwikkelingen in laboratoriumdiagnostiek waardoor er in de toekomst mogelijk geen niet-conclusieve uitslagen meer zijn en deze indicator overbodig wordt. Voor de screening op AGS werden voorheen ook 2^e hielprikken afgenomen. Echter, sinds 1 okt 2021 wordt bij een niet-conclusieve uitslag (licht verhoogd, mogelijk vanwege prematuriteit) de concentratie 21DOCL als 2nd tier bepaald in hetzelfde bloedmonster, en is een tweede hielprik niet meer nodig voor de screening op AGS
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	SCID: $<0,06\%$ voor zowel THP TREC-waarden >2 en ≤ 10 , als voor prematuren met TREC-waarden tussen 0 en ≤ 10

Indicator naam	Gemiste patiënten																																
Definitie	Aantal kinderen met een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt dat niet via de screening is opgespoord, waarbij er iets is mis gegaan in het proces wat niet toe te schrijven is aan de screeningstest. De indicator zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).																																
Rationale	De indicator geeft informatie over de kwaliteit, effectiviteit en veiligheid van de screening. De indicator geeft aan hoeveel kinderen met een aandoening waarop met de NHS gescreend wordt, gemist werden omdat ze b.v. niet deelnamen aan de screening of omdat ze een afwijkende hieprikluitslag hadden maar niet verwezen zijn. Deze kinderen worden als ze klachten krijgen later opgespoord, waardoor de behandeling ook later plaatsvindt, wat negatieve gevolgen zal hebben voor hun gezondheid. Als kinderen onder deze categorie vallen, dan zal altijd gekeken worden waar het is misgegaan in het proces en wat er verbeterd moet worden (zie ook protocol 'Mogelijk gemist kind'). Bij deze categorie kan het nodig zijn melding te doen bij de Autoriteit persoonsgegevens of de Inspectie Gezondheidszorg en Jeugd (IGZ). Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hieprikkartje</td><td>Post.nl, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hieprikkartje	Post.nl, screener	X	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																															
Deelnemer	Ouders	X																															
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																															
Aangever geboorte	Ouders	X																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																															
Verzender hieprikkartje	Post.nl, screener	X																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																															
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																																
Berekening van indicator (teller, noemer)	Aantal kinderen met een specifieke aandoening waarop gescreend wordt met de NHS maar dat niet met de NHS is opgespoord in een jaar (exclusief fout-negatieven) CF: Eén cijfer met kinderen met meconium ileus (MI) en één cijfer zonder kinderen met MI. Signaalwaarde: Omdat het om een zeer kritische uitkomst van de screening gaat mogen er geen (0) patiënten gemist worden.																																
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN Niet in monitor (ter evaluatie als de uitkomsten van de monitor daartoe aanleiding geven) - DVP-regio - Screeningslaboratorium																																

<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis, Neorah en Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases (DDRMD). Gemiste kinderen worden door de kinderarts gemeld en door de medisch adviseur (MA) van het RIVM-DVP geregistreerd in Neorah conform het NHS-protocol 'Mogelijk gemist kind'
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en in het evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	Soms kan het langer dan een jaar duren voordat bekend wordt dat een patiënt 'gemist' is met de screening. Deze kinderen worden vermeld in de monitor over het jaar waarin de diagnose alsnog gesteld is.
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	• Kinderen bij wie de aandoening al voor de hielprikafname is vastgesteld en waarvoor behandeling al vóór de hielprikafname is begonnen kunnen 'gemist' worden met de screening. Deze kinderen worden niet gezien als gemist of 'fout-negatief'. • Voor het leerproces en een eventuele verbetering van het programma, is het van belang om bij elke gemiste patiënt na te gaan wat de reden was. • Kinderen die gescreend zijn en een goede hielprikuitslag hebben, maar toch de aandoening blijken te hebben, zijn fout-negatief. Zij vallen niet onder deze indicator 'Gemiste patiënten' maar onder de indicator 'Fout-negatieven'.

Indicator naam	Fout-negatieven (CvB code VeS12g)																													
Definitie	Aantal kinderen met een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt dat niet via de screening is opgespoord maar dat wel heeft deelgenomen aan de screening. Dit gaat specifiek over de kinderen die niet door de screeningstest worden opgespoord. De indicator zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies) Kernindicator CvB																													
Rationale	De indicator geeft informatie over de kwaliteit, effectiviteit en veiligheid van de screening. De indicator geeft aan welk aantal van de screeningsuitslagen fout-negatief is. Deze kinderen worden als ze klachten krijgen later opgespoord, waardoor de behandeling ook later plaatsvindt, wat negatieve gevolgen zal hebben voor hun gezondheid. Bij alle fout-negatieven wordt onderzocht of en zo ja wat er is mis gegaan bij de screeningstest en of deze nog voldoet (zie protocol 'Mogelijk gemist kind'). Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid, effectiviteit) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																													
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																													
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																													
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: Aantal fout-negatieven met een specifieke aandoening waarop met de NHS gescreend wordt in een jaar Geen noemer, de indicatoruitkomst is een absoluut getal CF: één cijfer met kinderen met meconium ileus (MI) en één cijfer zonder kinderen met MI. Signaalwaarde: Omdat het om een zeer kritische uitkomst van de screening gaat mogen er geen (0) fout-negatieven zijn.																													
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar - Eiland (Bonaire, Saba, St. Eustatius) voor CN Niet in monitor (ter evaluatie als de uitkomsten van de monitor daartoe aanleiding geven): - Screeningslaboratorium (beschreven in de kwaliteitsjaarverslagen van het referentielaboratorium)																													

<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis, Neorah en DDRMD Gemiste en fout-negatieve kinderen worden door de kinderarts gemeld en door de medisch adviseur (MA) van het RIVM-DVP geregistreerd in Neorah conform het RIVM-protocol 'Mogelijk gemiste kind'.
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en evaluatierapport
<i>Opmerkingen</i>	Het kan soms enkele jaren duren voordat bekend is dat er een fout-negatieve bevinding is. Deze bevinding wordt beschreven in de monitor van het jaar waarin de diagnose alsnog gesteld is.
<i>Referenties</i>	Raffle and Gray, Screening: evidence and practice, Oxford University Press, Oxford, 2007 Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	• Kinderen bij wie de aandoening al voor de hieprikscreening is vastgesteld en waarvoor behandeling al vóór de hieprikscreening is begonnen kunnen 'gemist' worden in de screening. Deze kinderen worden niet gezien als gemist of 'fout-negatief'. • Voor het leerproces en een eventuele verbetering van het programma, is het van belang om bij elke gemiste patiënt na te gaan wat de reden was. • Gemiste patiënten om andere redenen (bijvoorbeeld vanwege een fout in het proces of de administratie) vallen onder de indicator 'Gemiste patiënten'.

Indicator naam	Uitslag ontvangen		
Definitie	Percentage ouders dat aangeeft een brief van RIVM-DVP te hebben ontvangen over de hieprikuitslag. Bij hieprikuitslagen voor 1 maart 2020 verstuurde RIVM-DVP alleen een uitslagbrief bij een afwijkende uitslag. Bij afnamen vanaf 1 maart 2020 verstuurt DVP ook bij goede uitslagen een brief met een uitslag naar ouders (Bericht Goede Uitslag). Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).		
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre RIVM-DVP aan ouders schriftelijk terugkoppeling geven over de hieprikuitslag. De uitkomsten kunnen aanleiding vormen om het terugkoppelingsbeleid aan te scherpen. Kwaliteitsdomein: Kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hieprikuitslag	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal ouders dat aangeeft terugkoppeling van het DVP te hebben ontvangen over de hieprikuitslag Noemer: aantal ouders van kinderen waarbij bloed is afgenomen Een hogere score duidt op een betere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Jaar - DVP-regio		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst onder een steekproef van ouders (uit Praeventis) Voorkeur brondata: onbekend		
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar		
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek		
Opmerkingen			
Referenties			
Nog uit te voeren werk	• Ontwikkelen vragenlijst voor ouders • Omvang steekproef vaststellen		
Methodologische overwegingen			

Indicator naam	Fout-positieve uitslagen (CvB code VeS12f)																												
<i>Definitie</i>	Het aandeel pasgeborenen met een afwijkende screeningsuitslag, maar die na verwijzing de betreffende aandoening niet bleken te hebben (fout-positieven). De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (in absolute getallen). Kernindicator CvB																												
<i>Rationale</i>	De indicator geeft informatie over de betrouwbaarheid (veiligheid) van de uitvoering van het screeningonderzoek. Fout-positiviteit kan tot onnodige ongerustheid van de ouders leiden en betekent ook extra belasting door polikliniekbezoek, diagnostische onderzoeken, tijdverlies en evt. werkverzuim. Tevens is er extra werkbelasting van de kinderartsen. De indicator is van belang bij de voorlichting over het bevolkingsonderzoek. Als het percentage toe- of afneemt in de tijd, dan is dat ook een aanwijzing dat er mogelijk iets is veranderd in de laboratoriumbepaling, dat moet worden uitgezocht. Voorbeeld is Klassieke galactosemie in 2013, waar door stijging van het aantal fout-positieven bleek dat de testkits door de fabrikant waren aangepast zonder dat de fabrikant dat had gemeld. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																											
Verzender hielprikkkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																											
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: aantal fout-positieve uitslagen (kinderen blijken na diagnostisch onderzoek geen aandoening waarop gescreend wordt met de NHS te hebben) Noemer: aantal kinderen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening (teller uit indicator 1) Signaalwaarden: AGS < 0,03% CH < 0,16% CF < 0,01% HbP < 0,01% GALT, PA, MMA < 0,03% BIO < 0,03% Overige MZ < 0,01% SCID < 0,02% SMA < 0,01%																												
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Verslagjaar - Aandoening (zie bijlage 3)																												

	Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Screeningslaboratorium - DVP-regio - JGZ-organisatie - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt)
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis en Neorah
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor of en in het evaluatierapport van Europees Nederland
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	Raffle and Gray, Screening: evidence and practice, Oxford University Press, Oxford, 2007 Informatie over de indicator 'fout-positieve uitslagen' is eveneens opgenomen in de Zorgbalans (RIVM) Rijpsstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Voor CF moet nog een minimale signaalwaarde vastgesteld worden na wijziging van het screeningsalgoritme per 1 juli 2016. Een duidelijke doelziektedefinitie voor MMA met draagvlak bij alle betrokkenen vaststellen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	De aantallen fout-positieve uitslagen variëren sterk per aandoening. Onder de kinderen met een fout-positieve uitslag heeft een deel een andere (vorm van de) aandoening, zoals niet-klasseke AGS, of een milde vorm van HbP. Voor ALD geldt dat uit de aard van de ziekte kort na de geboorte m.b.v. diagnostiek alleen vastgesteld kan worden of er een pathogene variant van het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) is. Om aan de doelziektedefinitie te voldoen, moet het kind daarnaast at risk zijn voor het ontwikkelen van cerebrale ALD en/of bijnier insufficiëntie op de kinderleeftijd. Dat wordt pas na een aantal jaren duidelijk. Voor de berekening van deze indicator wordt het vaststellen van een pathogene variant (klasse IV of V) in het ABCD-gen op het X-chromosoom (Xq28) gezien als bevestiging van de diagnose.

Indicator naam	Laboratorium voldoet aan kwaliteitseisen (CvB code VeS12a)																													
Definitie	De indicator geeft aan of het laboratorium voldoet aan de kwaliteitseisen/richtlijnen, zoals die in het programma zijn gesteld. De indicator is indirect en is een samenvatting van de analytische prestaties van het laboratorium. Daarnaast wordt de CCKL-accreditatie-status van het laboratorium meegenomen. De indicator is laboratoriumspecifiek.																													
Rationale	Bij het opzetten van een screening of bevolkingsonderzoek is het noodzakelijk om de kwaliteit (waaronder veiligheid) van het programma te bewaken gedurende het hele screeningsproces. De screening moet zorgvuldig, transparant en reproduceerbaar worden uitgevoerd om de hoogste standaard te waarborgen. Dit is voor de bijdrage van de laboratoria voldoende gewaarborgd als ze voldoen aan de landelijk geaccepteerde kwaliteitseisen (ISO of NEN/HKZ). Voor de voortgaande kwaliteitsborging van de laboratoria wordt een monitor samengesteld door het referentielaboratorium, die driemaandelijks door de screeningslaboratoria wordt besproken. Bij geconstateerde afwijking van één van de kwaliteitsparameters uit de monitor (1^e, 2^e en 3^e lijns-controles, experimentele uitkomsten uit de onderzoekspopulatie) volgt evaluatie vanuit de laboratoria, identificatie van de oorzaak, en eventueel actie en motivatie. De monitors van de verschillende laboratoria geven gezamenlijk een algemene indruk voor de kwaliteit van het analytische deel van het programma. Op basis van de gegevens van de monitors per laboratorium, gehoord hebbende de discussie over de afwijkingen en acties, geeft het referentielaboratorium per monitor een slotclassificatie; 'kwaliteit en prestaties screeningslaboratorium in orde', of 'kwaliteit en prestaties screeningslaboratorium niet in orde'. * eventueel zou de monitor van het referentielaboratorium beoordeeld kunnen worden door een onafhankelijk buitenlands expert. Kwaliteitsdomein: kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																													
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																													
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																													
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Het referentielaboratorium bepaalt in afstemming met de opdrachtgever RIVM-CvB hoe deze indicator vorm gegeven wordt.																													
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Verslagjaar - Screeninglaboratorium																													

<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: LIMS (Laboratorium Management Informatie Systeem)
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	Kwaliteitsjaarverslagen van de screeningslaboratoria
<i>Nog uit te voeren werk</i>	In de loop van 2020 wordt een nieuw LIMS geïnstalleerd. Dit biedt kansen om de monitoring van de kwaliteit van de laboratoriumanalyses efficiënter en tijdiger te maken, en om de rapportage te optimaliseren. Het referentielaboratorium leidt dit project.
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Tijdigheid geboorteaangifte (CvB code TP16)																												
<i>Definitie</i>	Percentage geboorteaangiften dat op tijd, dat wil zeggen binnen drie werkdagen na de geboorte, bij de gemeente heeft plaats gehad. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).																												
<i>Rationale</i>	Deze indicator geeft informatie over de tijdigheid van de gegevens voor de primaire selectie van de doelgroep. Voor de effectiviteit van het programma is tijdige geboorteaangifte essentieel. Als er bij tijdigheid van de screening een knelpunt optreedt, dan wordt deze indicator in relatie tot de andere tijdigheidsindicatoren in de keten bekeken om te evalueren waar het knelpunt in de keten is. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid). Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator? Een hogere score is beter.		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																											
Aangever geboorte	Ouders	X																											
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																												
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: het aantal geboorteaangiften dat binnen 3 dagen na de geboorte is verricht Noemer: totaal aantal geboorteaangiften																												
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	Verslagjaar en DVP-regio worden altijd zoveel mogelijk meegenomen in jaarlijkse landelijke monitor. - verslagjaar - gemeente																												
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: BRP-data																												
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens (datum aangifte) zijn niet beschikbaar in Praeventis: m.i.v. dataset over 2020 wordt datum registratie geboorteaangifte in Praeventis als proxy toegevoegd indien mogelijk																												
<i>Data periodiciteit</i>	Verdiepend ter evaluatie als monitor daartoe aanleiding geeft																												
<i>Opmerkingen</i>	In een aantal pilotprojecten wordt andere berichtgeving (digitale geboorteaangifte) onderzocht.																												
<i>Referenties</i>																													
<i>Nog uit te voeren werk</i>																													
<i>Methodologische overwegingen</i>	Te zijner tijd vergelijken met alternatieve route geboorteaangifte Uitsplitsing naar dag van aangifte t.o.v. de geboortedatum is wenselijk om meer inzicht in moment van aangifte te krijgen.																												

Indicator naam	Tijdigheid eerste hiehprik																																
Definitie	Percentage levendgeborenen bij wie binnen een bepaalde tijdsperiode (zie subgroepen) na de geboorte bloed is afgenomen voor de eerste hiehprik. Toelichting: Het optimum voor de bloedafname ligt tussen de 72 en 96 uur. De hiehprik dient zo spoedig mogelijk vanaf 72 uur na de geboorte te worden afgenomen. De gehoorscreening mag pas vanaf 96 uur na de geboorte worden afgenomen. In het geval van een gecombineerde uitvoering vindt deze dus zo spoedig mogelijk vanaf 96 uur plaats, bij voorkeur vóór 120 uur na de geboorte. De hiehprik dient uiterlijk binnen 168 uur na de geboorte te worden afgenomen (draaiboek). Een hiehprik die tussen 48 en 72 uur wordt afgenomen wordt ook als tijdig geaccepteerd, omdat het bloed door het laboratorium geanalyseerd kan worden. Bloedafname vóór 48 uur is te vroeg voor het verkrijgen van juiste bloedwaarden maar wordt incidenteel gedaan als bloedtransfusie nodig is. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).																																
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre bij levendgeborenen binnen de vastgestelde periode bloed wordt afgenomen voor de neonatale hiehprikscreening en hoe de uitvoering van de hiehprik over deze tijdsperiode verdeeld is (zie subgroepen). Dit is van belang in het kader van tijdige verwijzing of afname van een eventuele tweede hiehprik. Voor vrijwel alle aandoeningen geldt dat het belangrijk is dat de kinderen die ziek zijn zo snel mogelijk behandeling krijgen. Streven is om zoveel mogelijk bloedafnamen tussen 72 en 96 uur te bereiken zie relevante dimensies Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hiehprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hiehprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																															
Deelnemer	Ouders	X																															
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																															
Aangever geboorte	Ouders	X																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																															
Verzender hiehprikkaartje	Post.nl, screener																																
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																																
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																																
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																																
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																																
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal levendgeborenen bij wie binnen een bepaalde tijdsperiode (zie subgroepen) na de geboorte bloed voor de eerste hiehprik is afgenomen Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen t.b.v. de neonatale hiehprikscreening Geëxcludeerd bij teller en noemer: – kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hiehprik. – Voor Europees Nederland: levendgeborenen die bij de geboorte niet in Nederland waren. – kinderen bij wie één of meer van de volgende gegevens ontbreken:																																

	• geboortedatum • geboortetijdstip • datum bloedafname • tijdstip bloedafname Belangrijkste indicatoren en streefwaarden: 1^e hielprik vanaf 72 tot 96 uur na geboorte: geen streefwaarde 1^e hielprik vanaf 72 tot 120 uur: streefwaarde $\geq 80\%$ 1^e hielprik binnen 168 uur: streefwaarde $\geq 99\%$ Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	- Verslagjaar - Tijdsdimensies: < 48 uur, 48 tot 72 uur, 72 tot 96 uur (optimum), 96 tot 120 uur, 120 tot 168 uur, ≥ 168 uur - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Onderscheid naar wel/niet gelijktijdige uitvoering gehoorscreening - DVP-regio - Provincie
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata. Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar, behalve de dimensie Onderscheid naar wel/niet gelijktijdige uitvoering gehoorscreening.
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor en in de professionalsmonitor
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	- Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. - Agenda en notulen WIKNHS 8 maart 2018 en 16 november 2023
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Tijdigheid herhaalde eerste hielprik		
Definitie	Het percentage pasgeborenen waarbij de herhaalde eerste hielprik (HEH) tijdig, d.w.z. binnen een werkdag nadat het RIVM-DVP het verzoek heeft gedaan, is afgenomen. Als er op dat moment sprake is van een bloed-/wisseltransfusie, moet de hielprik minstens 24 uur na deze bloedtransfusie worden afgenomen, maar binnen 48 uur erna. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).		
Rationale	De indicator geeft informatie over de tijdigheid waarmee de eerste hielprik herhaald wordt. Het is belangrijk dat het screeningsproces zo min mogelijk vertraging oploopt bij onvoldoende kwalitatief goed bloed, te jonge leeftijd bij eerste hielprik of na een bloed- of wisseltransfusie. Voor vrijwel alle aandoeningen geldt dat het belangrijk is dat de kinderen die ziek zijn zo snel mogelijk behandeling krijgen. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: Aantal levendgeborenen dat binnen een werkdag na het verzoek van DVP, een herhaalde eerste hielprik ontvangt. Als er op dat moment sprake is van een bloed-/wisseltransfusie, is de HEH later dan een werkdag toch tijdig als deze 24-48 uur na de bloedtransfusie is afgenomen. Noemer: Aantal levendgeborenen waarbij een herhaalde hielprik is uitgevoerd Geëxcludeerd bij teller en noemer: – kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de (herhaalde) hielprik. – Nederlandse levendgeborenen die bij de geboorte niet in Nederland waren. – kinderen bij wie één of meer van de volgende gegevens ontbreken: • datum verzoek DVP om HEH • datum bloedafname HEH		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Tijdsdimensies, verslagjaar en DVP-regio worden altijd zoveel mogelijk meegenomen in jaarlijkse landelijke monitor. Andere dimensies bij evaluatie onderzoek als de uitkomsten van de monitor aanleiding geven. - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts)		

	- DVP-regio - Verslagjaar - JGZ-organisatie/prikorganisatie - Reden voor HEH: onvoldoende materiaal (te weinig of onbetrouwbaar), te jong geprikt (<48 uur na geboorte), bloedtransfusie <24 uur voor afname eerste hielprik, HEH i.v.m. HbP ≥ 91 dagen na een bloedtransfusie met erytrocyten
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar: zowel datum van verzoek DVP om HEH (zgn. plandatum) als prikdatum zitten in Praeventis. Datum verzoek DVP om HEH is t/m de dataset over 2019 nog niet opgenomen in de dataset voor monitor- en evaluatieonderzoek. De reden voor HEH is niet opgenomen, maar kan afgeleid worden uit de gegevens over de eerste hielprik.
<i>Data periodiciteit</i>	Verdiepend ter evaluatie als monitor daar aanleiding toe geeft
<i>Opmerkingen</i>	De hielprik moet worden herhaald in geval van 'onvoldoende vulling', te vroege afname (te jong kind, te klein interval tussen bloedtransfusie en hielprikafname), onbetrouwbaar materiaal (bijvoorbeeld waterbijmenging, gebruik handcrème, gebruik van bloeddorststroming bevorderende gel of crème), of een bloedtransfusie met erytrocyten. In die situaties kan het laboratoriumonderzoek niet (volledig) worden uitgevoerd. Let op: na een bloed- of wisseltransfusie met erytrocyten moet altijd voor hemoglobinopathie (HbP) een herhaalde eerste hielprik worden afgenomen minimaal 91 dagen na de laatste bloedtransfusie. Daarnaast is een HEH nodig als de eerste hielprik te vroeg (<24 uur) na een bloedtransfusie (met of zonder erytrocyten) heeft plaatsgevonden. In het geval dat de eerste hielprik te vroeg was na een bloed/(wissel)transfusie met erytrocyten moeten dus twee HEH worden afgenomen (kort na de bloedtransfusie en na 91 dagen). SPOED wordt door DVP aangegeven bij onvoldoende materiaal (onvoldoende vulling of onbetrouwbaar materiaal), bij te jong (<48 uur oud) bij eerste hielprik, en bij een eerste HEH vanwege bloedtransfusie met erytrocyten. In deze gevallen moet uiterlijk op de volgende werkdag geprikt worden. BELANGRIJK wordt door DVP aangegeven bij de tweede HEH na 91 dagen vanwege bloedtransfusie met erytrocyten. Hier is de tijdigheid minder kritisch, en moet de HEH na maximaal 1 week zijn afgenomen.
<i>Referenties</i>	Draaiboek Neonatale Hielprikscreening
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Operationalisering van 'een werkdag' na verzoek DVP behoeft aandacht: weekenden en feestdagen zijn geen werkdagen voor screeners en labs, behalve de zaterdag na kerstmis op donderdag en vrijdag. Berekening van deze indicator is hierdoor niet eenvoudig. Er kunnen legitieme redenen zijn om de HEH na meer dan een werkdag na het verzoek van het DVP af te nemen: als het kind nog geen 72 uur oud is. Ook als het kind een nieuwe bloedtransfusie (met of zonder erytrocyten) kreeg moet 24 uur gewacht worden.

Indicator naam	Tijdigheid tweede hielprik																											
Definitie	Een tweede hielprik (TH) is noodzakelijk wanneer de uitslag van de eerste hielprik (EH) of herhaalde eerste hielprik (HEH) voor AGS, CH, SCID, SMA of bij de merker carnitine transporter deficiëntie (OCTN2) ‘niet-conclusief’ blijkt te zijn. CH: Percentage levendgeborenen waarbij de 2^e hielprik binnen 7 dagen (≤ 6dagen) na de eerste hielprik* is afgenomen. (Tot verslagjaar 2019 was dit binnen 10 dagen (≤9 dagen)) OCTN2: Percentage levendgeborenen waarbij de 2e hielprik binnen 4 dagen (≤3 dagen) na de 1e hielprik* is afgenomen. SCID: a) Percentage levendgeborenen na een zwangerschapsduur van ≤36.0 weken én geboortegewicht ≤2500 gram (prematuur) waarbij de 2e hielprik binnen 10 dagen vanaf de postmenstruele leeftijd van 36+1 weken is afgenomen b) Percentage levendgeborenen (niet-prematuur) waarbij de 2e hielprik 7-9 dagen na de 1e hielprik* is afgenomen Dit is een aandoening-specifieke indicator SMA: percentage levendgeborenen waarbij de 2e hielprik binnen 7 dagen (≤ 6 dagen) na de 1e hielprik is afgenomen.																											
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre de 2^{de} hielprik binnen de vastgestelde periode is afgenomen. Een tijdige afname van de 2^{de} hielprik is van belang voor snelle verwijzing en diagnostiek en eventuele inzet van de behandeling indien nodig. Voor vrijwel alle aandoeningen geldt dat het belangrijk is dat de kinderen die ziek zijn zo snel mogelijk behandeling krijgen. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																										
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																											
Aangever geboorte	Ouders																											
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																										
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																											
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																										
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																											
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																											
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																											
Berekening van indicator (teller, noemer)	CH: Teller: aantal levendgeborenen waarbij de 2^e hielprik binnen 10 dagen (≤9 dagen) na de eerste (of m.i.v. 2019 herhaalde eerste) hielprik met een niet-conclusieve uitslag is afgenomen (vanaf verslagjaar 2019 is de gewenste termijn < 7 dagen). Noemer: totaal aantal levendgeborenen dat een 2^e hielprik heeft gehad. Teller en noemer: t/m verslagjaar 2018 alleen kinderen met geboortegewicht >2500 gram (omdat de lichtere kinderen vaak in het ziekenhuis liggen). Deze selectie vervalt m.i.v. verslagjaar 2019.																											

	OCTN2: Teller: aantal levendgeborenen waarbij de 2^e hielprik binnen 4 dagen (≤ 3 dagen) na de eerste (of m.i.v. 2019 herhaalde eerste) hielprik met een niet-conclusieve uitslag is afgenomen Noemer: totaal aantal levendgeborenen dat een 2e hielprik heeft gehad. SCID: Teller a: aantal prematuren waarbij de 2e hielprik binnen 10 dagen vanaf de postmenstruele leeftijd van 36⁺¹ weken is afgenomen Noemer a: totaal aantal prematuren waarbij een 2e hielprik is afgenomen Teller b: aantal niet-prematuren waarbij de 2e hielprik op dag 7-9 na de 1e hielprik met een niet-conclusieve uitslag is afgenomen (afnamedag 1^e hielprik is dag 0) Noemer b: totaal aantal niet-prematuren dat een 2e hielprik heeft gehad. SMA Teller: aantal levendgeborenen waarbij de 2^e hielprik binnen 7 dagen (≤ 6 dagen) na de eerste of herhaalde eerste hielprik met een niet-conclusieve uitslag is afgenomen Noemer: totaal aantal levendgeborenen dat een 2^e hielprik heeft gehad. Geëxcludeerd: kinderen bij wie datum eerste en/of tweede hielprik ontbreekt. Een hogere score duidt op een betere uitkomst.
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	AGS;CH; merker carnitine transporter deficiëntie (OCTN2), SCID, SMA Verslagjaar Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) DVP-regio
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis
<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in evaluatierapport, behalve voor OCTN2
<i>Opmerkingen</i>	Kinderen die overlijden voordat de tweede hielprik kon worden afgenomen, zitten niet in de teller en noemer. Soms worden meerdere hielprikken afgenomen, bijvoorbeeld EH-EH-TH of EH-HEH-HEH-TH. Het interval tot de TH wordt m.i.v. 2019 berekend vanaf de eerste hielprik (EH) of herhaalde eerste hielprik (HEH) waarbij de uitslag dubieus (ofwel niet-conclusief) was. Soms wordt geen TH geregistreerd, maar wel een HEH (in 2019 1x): dan is vermoedelijk de TH als een HEH geregistreerd. In dit geval wordt het interval berekend tussen de afnamedatum van de hielprik met een niet-conclusieve uitslag en de afnamedatum van de herhaalde eerste hielprik. In zeldzame gevallen wordt er meer dan één TH afgenomen. In dat geval wordt het interval berekend met de vroegst afgenomen TH. Tweede hielprikken met conclusie = niet uitgevoerd worden buiten beschouwing gelaten. Voorheen werden voor de screening op AGS ook 2e hielprikken afgenomen. Echter, sinds 1 okt 2021 wordt bij een niet-conclusieve uitslag (licht verhoogd, mogelijk vanwege prematuriteit) de concentratie 21DOCL als 2nd tier bepaald in hetzelfde bloedmonster, en is een tweede hielprik niet meer nodig voor de screening op AGS
<i>Referenties</i>	Draaiboek Neonatale Hielprikscreening
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	AGS en CH: t/m 2016 werd deze indicator over alleen de verwezen kinderen gerapporteerd. Vanaf 2017 wordt de tijdigheid berekend voor alle kinderen die een tweede hielprik (en dus een eerdere niet-conclusieve uitslag) hebben ontvangen. *T/m 2018 werd het interval tussen EH en TH berekend. Vanaf 2019 wordt het interval tussen de niet-conclusieve hielprik (een EH of HEH) en de TH berekend.

26 Tijdigheid ontvangst hielpriksetje in laboratorium

Indicator naam	Tijdigheid ontvangst hielpriksetje in laboratorium																													
Definitie	Tijdigheid van ontvangst van het hielpriksetje in het screeningslaboratorium. Europees Nederland: % hielpriksetjes dat ≤ 3 dagen na afname van de hielprik op het screeningslaboratorium wordt aangeleverd. Caribisch Nederland: % hielpriksetjes dat < 5, < 10 en < 15 dagen na afname van de hielprik op het screeningslaboratorium wordt aangeleverd. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).																													
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre de hielpriksetjes tijdig op het screeningslaboratorium arriveren. Wanneer dit tijdig gebeurt, wordt hiermee aan een randvoorwaarde voldaan om de analyse en later eventueel de verwijzing, diagnostiek en behandeling tijdig in te zetten. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																													
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																													
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Europees Nederland (EN): Teller: aantal hielpriksetjes dat ≤ 3 dagen na afname van de hielprik op het lab wordt aangeleverd Caribisch Nederland (CN): Teller: aantal hielpriksetjes dat < 5, < 10 en < 15 dagen na afname van de hielprik op het lab wordt aangeleverd Noemer: aantal hielpriksetjes dat ter analyse wordt aangeboden Een hogere score duidt op een betere uitkomst.																													
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Europees Nederland (EN): - Verslagjaar Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - Type hielprik (o.a. 1^e hielprik / 2^e hielprik) - Laboratorium-regio (de vijf regio's van de screeningslaboratoria) - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) Caribisch Nederland (CN): - Verslagjaar - Eiland (Bonaire, St. Eustatius en Saba)																													
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis																													

<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar (voor EN m.i.v. verslagjaar 2019)
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor
<i>Opmerkingen</i>	T/m 2018 is voor Caribisch Nederland het gemiddeld aantal dagen tussen het afnemen van de hielprik en ontvangst van het hielpriksetje in het laboratorium gerapporteerd in de monitor, en daarnaast het % dat binnen 5, 10 en 15 dagen is ontvangen (i.e. ≤ 4 , ≤ 9 en ≤ 14 dagen).
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	De variabele ontvangstdatum laboratorium wordt van laboratorium naar DVP meegezonden via een XML-bericht. Toevoegen aan de dataset die voor de monitor gebruikt wordt.
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Tijdigheid melding huisarts (CvB code TS18)																												
Definitie	Percentage meldingen van een afwijkende uitslag door DVP aan de huisarts dat tijdig plaatsvindt. Deze indicator is aandoening-specifiek.																												
Rationale	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van de melding aan de huisarts. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																											
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																												
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal meldingen aan de huisarts dat ≤ 7 dagen (voor CF ; ≤ 14 dagen bij verwijzing na tier 3 en ≤ 24 voor bij verwijzing na tier 4) , ≤ 10 dagen voor HbP, ≤ 25 dagen voor MPS I en ≤ 36 dagen voor ALD) na de laatste hielprikafname plaatsvindt. Noemer: totaal aantal meldingen aan huisarts = totaal aantal afwijkende uitslagen Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland.																												
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Aandoening (zie bijlage 3) - Verslagjaar																												
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis voor datum laatste hielprik (wordt overgenomen in Neorah), Neorah voor datum melding aan huisarts																												
Data beschikbaarheid	Gegevens zijn beschikbaar.																												
Data periodiciteit	Verdiepend ter evaluatie als monitor daar aanleiding toe geeft																												
Opmerkingen	Melding aan de huisarts wordt door de medisch adviseur (MA) van het DVP gedaan, behalve bij CH en HbP. Bij CH en HbP meldt de DVP-regiokantoor medewerker onder verantwoordelijkheid van de MA. T/m de monitor over 2018 was alleen bij CF deze termijn als een leeftijd gesteld: melding aan de huisarts moest voor of op de 28e dag na de geboorte zijn gedaan. Dit is vervallen: tijdigheid verwijzing (indic 29) en leeftijd 1e diagnostiek (indic 30) zijn belangrijker. Als interval tussen laatste hielprik en melding huisarts is gekozen voor ≤ 14 dagen indien verwijzing kan plaatsvinden na tier 3 en ≤ 24 voor verwijzing na tier 4. Dit is langer dan bij de andere aandoeningen omdat bij CF eerst de zweetest wordt gepland.																												
Referenties	*WIKNHS en PNHS nov 2020.																												

<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	Deze indicator is onderdeel van het hele traject om zieke kinderen tijdig te diagnosticeren: zie het achtergronddocument bij Verwijstermijnen voor meer informatie. Deze indicator wordt beïnvloed door: 1. Datum laatste hielprik 2. De screener (moet dezelfde dag de hielprikkaart op de post doen, maar dat gebeurt niet altijd) 3. PostNL (rondom weekend en feestdagen meerdere dagen onderweg) 4. Het labproces (alleen op doordeweekse dagen m.u.v. sommige feestdagen, testduur bij CF kan 3-4 weken zijn) 5. Datum melding HA afwijkende uitslag door MA of DVP-medewerker onder verantwoordelijkheid MA.

Indicator naam	Tijdigheid terugkoppeling dragerschap HbS																												
Definitie	Percentage ouders dat binnen ≤ 3 maanden na de geboorte van het kind een rapportage over dragerschap is gestuurd. Dit is een aandoening-specifieke indicator, namelijk voor dragerschap HbS.																												
Rationale	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van de rapportage van dragerschap. Het is van belang om tijdig de informatie over te brengen dat er een dragerschapssituatie bestaat met potentiële risico's voor een eventueel volgend kind. Het tijdig doorgeven van deze informatie is verder van belang voor familieleden die zich mogelijk eveneens in de reproductieve fase bevinden. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hieprikkkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hieprikkkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																											
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																												
Aangever geboorte	Ouders																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																												
Verzender hieprikkkaartje	Post.nl, screener																												
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																											
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																											
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																												
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal brieven met rapportage over dragerschap dat ≤ 3 maanden na de geboorte van het kind is verstuurd, bij kinderen bij wie dragerschap HbS als nevenbevinding is geconstateerd en waarvan de ouders aangaven een rapportage van dragerschap te willen ontvangen. Noemer: totaal aantal pasgeborenen waarbij dragerschap HbS als nevenbevinding is geconstateerd en waarvan de ouders aangaven een rapportage van dragerschap te willen ontvangen. Een hogere score duidt op een betere uitkomst.																												
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- DVP-regio - Verslagjaar																												
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis																												
Data beschikbaarheid	Gegevens zijn beschikbaar																												
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatieonderzoek																												
Opmerkingen																													
Referenties																													
Nog uit te voeren werk																													
Methodologische overwegingen																													

Indicator naam	Tijdigheid verwijzing (t/m 2018: Verwijstermijn) (CvB code TV19a)																													
Definitie	Percentage kinderen dat na het bekend worden van een afwijkende hieprikuitslag in een screeningslaboratorium binnen de vastgestelde termijn <u>onder de verantwoordelijkheid</u> van een (gespecialiseerd kinder-)arts is. Per aandoening is beschreven in een achtergronddocument wat de rationale is achter de afgesproken termijn, en hoe 'onder verantwoordelijkheid van een (gespecialiseerd kinder-) arts geoperationaliseerd wordt (zie referenties). De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).																													
Rationale	De indicator geeft informatie over de tijdigheid van het verwijsproces. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr><tr><td>Verzender hieprikaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																													
Aangever geboorte	Ouders																													
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																													
Verzender hieprikaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																												
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																												
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																												
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland. Teller: aantal kinderen dat binnen de vastgestelde termijn (zie link hieronder) na verwijzing door de huisarts onder verantwoordelijkheid van een gespecialiseerd (kinder-)arts Noemer: totaal aantal kinderen dat door de huisarts is verwezen naar een specialist Een hogere score duidt op een betere uitkomst. Deze indicator wordt vergeleken in de tijd. De tijdigheid van de verwijzingen wordt berekend door datum van overleg tussen medisch adviseur van het RIVM-DVP en de kinderarts of tussen medisch-adviseur en huisarts te vergelijken met datum 1e contact kinderarts-kind. Bij de berekening van deze indicator wordt gewerkt met proxy's. In de praktijk is de datum van het overleg van de medisch adviseur met de kinderarts en huisarts bijna altijd gelijk aan de datum waarop de afwijkende uitslag in het laboratorium bekend wordt. Er wordt geen tijdstip geregistreerd, waardoor het niet mogelijk is om de tijdigheid verwijzing bij CH en AGS (dezelfde dag, uiterlijk om 12.00 de volgende dag) nauwkeurig te berekenen. Bij deze aandoeningen telt de dag erna daarom ook als tijdig. Indien de datum van het eerste consult bij de (gespecialiseerd kinder-)arts valt vóór de geregistreerde datum dat de huisarts is geïnformeerd, dan wordt deze buiten beschouwing gelaten bij de berekening van de tijdigheid verwijzing. Dit kan																													

	voorkomen in situaties waarin het kind al in het ziekenhuis lag. Dan hoeft de huisarts niet meer te verwijzen, maar wordt hij/zij wel geïnformeerd. Als de data van het overleg van de medisch adviseur met de kinderarts en huisarts niet bekend zijn, wordt aan de hand van de datum bloedafname laatste hielprik bepaald of daarmee duidelijk wordt of het kind binnen de gestelde termijn tijdig is gezien. CH: alleen kinderen met geboortegewicht >2500 gram (omdat de lichtere kinderen vaak in het ziekenhuis liggen). Dit onderscheid naar gewicht is vervallen m.i.v. verslagjaar 2019. Vanaf dan wordt net als bij de andere aandoeningen over alle kinderen gerapporteerd. Signaalwaarde: $\geq 95\%$ voor alle hielprikziekten (zie bijlage 3)
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Per aandoening. Zie voor de per (groep van) aandoening(en) vastgestelde verwijstermijnen: https://draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/proces/de-uitslag/verwijstermijnen Hier staat een overzicht van de verwijstermijnen en een link naar het achtergronddocument met overwegingen per aandoening.
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van de in Praeventis en Neorah beschikbare gegevens
Data beschikbaarheid	Gegevens proxy's zijn beschikbaar
Data periodiciteit	Jaarlijks in professionalsmonitor
Opmerkingen	MZ: Tot 2017 is dit het percentage kinderen dat dezelfde dag of de dag na verwijzing wordt gezien door de kinderarts (tijdstippen worden niet geregistreerd). Vanwege nieuwe afspraken over de verwijstermijn is dit vanaf 2017 het percentage kinderen dat dezelfde dag onder verantwoordelijkheid van de kinderarts is.
Referenties	• Draaiboek Neonatale Hielprikscreening • https://draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/proces/de-uitslag/verwijstermijnen • Berekening van proxy's is met notitie besproken in WIKNHS (maart 2018) • Agenda + notulen WIKNHS (mei 2018) • Achtergronddocument Actualisatie verwijstermijnen neonatale hielprikscreening (NHS) • Achtergronddocument verwijstermijnen neonatale hielprikscreening (rivm.nl)
Nog uit te voeren werk	Signaalwaarden vaststellen
Methodologische overwegingen	Naarmate het aantal verwijzingen lager is, is de kans op (schijnbaar, maar statistisch te verwachten) extreme afwijkingen groter. Daarom moet altijd worden nagegaan of het daadwerkelijk om een afwijkende bevinding gaat. Voor de berekening van de tijdigheid van de verwijzingen kan ook de datum berichtversie of registratiedatum gebruikt worden, maar het vergt veel inspanning om de datum berichtversie in Praeventis op te nemen en het overnemen van de variabele 'registratiedatum' is alleen nauwkeurig 'binnen' kantoortijden. Daarom is gekozen om de verwijstermijn volgens de huidige werkwijze te berekenen.

Indicator naam	Leeftijd bij eerste diagnostiek (CvB code TV19b)																															
Definitie	Percentage kinderen dat verwezen is vanwege verdenking op een specifieke aandoening waarop met de NHS wordt gescreend en waarbij het eerste diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte is uitgevoerd. De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies). Kernindicator CvB																															
Rationale	De indicator geeft informatie over de leeftijd van het kind bij het eerste diagnostisch onderzoek en bij welk percentage verwezen kinderen dit voor de afgesproken leeftijd (in dagen na de geboorte) wordt gerealiseerd. Deze termijnen zijn per aandoening een leeftijd van: - AGS: <15 dagen - CH: <15 dagen (idem voor ernstige vormen, d.w.z. vrij T4<5 pmol/l serum) - MZ incl. OCTN2-def: <10 dagen. Echter, vooralsnog niet haalbaar voor PA, MMA en MPS I door langere testtijd, daarom <14 dagen voor PA en MMA en <30 dagen voor MPS I, < 50 dagen voor ALD (tier 4 moet < 35 dagen na de hielprikafname zijn uitgevoerd en de verwijstermijn is 5 dagen). - HbP: ≤ 12.0 weken (<85 dagen) (m.i.v. geboortjaar 2020 ≤ 6.0 weken (<43 dagen)) - CF, de klassieke vorm zonder MI: <30 dagen - SCID: TREC ≤2 < 15 dagen; TREC >2-≤10 <30 dagen; prematuur <15 dagen (gerekend vanaf atermen leeftijd) - SMA: < 15 dagen Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td>X</td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener		Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener																															
Aangever geboorte	Ouders	X																														
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																														
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X																														
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X																														
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X																														
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X																														
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X																														
Berekening van indicator (teller, noemer)	Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland Teller: aantal kinderen dat verwezen werd vanwege verdenking op een specifieke aandoening waarop gescreend wordt met de NHS en waarbij het 1e diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte werd uitgevoerd Noemer: totaal aantal levendgeborenen dat verwezen is met een verdenking op één van de aandoeningen waarop gescreend wordt met de NHS Voor CF: teller en noemer voor 1) alle verwezen kinderen voor CF, 2) alle verwezen kinderen exclusief kinderen met CF met meconium ileus (MI). Een hogere score duidt op een betere uitkomst.																															

	Norm: alle aandoeningen $\geq 90\%$
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	• Aandoening (zie bijlage 3) • Verslagjaar • Voor CH: wel/geen tweede hielprik • Voor CH: geboortegewicht (≤ 2500 gram/> 2500 gram). Dit onderscheid vervalt m.i.v. verslagjaar 2019.
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Combinatie van registraties waaronder Praeventis en Neorah
<i>Data beschikbaarheid</i>	Alle gegevens zijn beschikbaar
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor of professionalsmonitor
<i>Opmerkingen</i>	Wanneer de 1^e diagnostiek niet binnen de gestelde leeftijd blijkt plaats te vinden, dient evaluatie van de verschillende stappen (zoals geboorteaangifte, hielprikafname, verwijzing) te worden uitgevoerd. Redenen van vertraging worden in de professionalsmonitor gerapporteerd. Kinderen waarbij het diagnostisch onderzoek erg laat is gestart, worden gemeld bij RIVM-DVP ter evaluatie. HbP: M.i.v. verslagjaar 2019 is de indicator bijgesteld naar de leeftijd van 6 weken (was 12 weken). Een leeftijd van 12 weken is te lang in combinatie met de bijgestelde verwijstermijn van 4 weken.
<i>Referenties</i>	- Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014. - - Memo CF-indicatoren en meconium ileus (bijlage 10.2, PNHS 24 maart 2016)
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Ziek of overleden voor behandeling		
Definitie	a) Percentage kinderen dat is overleden aan de aandoening voordat de behandeling gestart kon worden of b) Percentage kinderen dat (ernstig) ziek is bij aanvang van de behandeling De indicator is aandoening-specifiek en zal voor elke aandoening apart bekeken worden (zie dimensies).		
Rationale	De indicator geeft aan hoeveel kinderen gedurende het hele proces van screenen, verwijzing en diagnostiek (ernstig) ziek zijn of worden of overlijden. Dit levert een afgeleide maat voor het succes van het screeningsprogramma. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X
	Aangever geboorte	Ouders	X
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	X
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	X
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	X
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	X
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller a) aantal kinderen dat overleden is in de periode voor aanvang van de behandeling Teller b) aantal kinderen dat (ernstig) ziek is bij aanvang van de behandeling. Noemer a, b: totale aantal pasgeborenen met positieve diagnose (doelziekte aanwezig) Een hogere score duidt op een slechtere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	Per aandoening (zie bijlage 3)		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata in ziekenhuis Voorkeur brondata: Neorah en Praeventis		
Data beschikbaarheid	Geen standaarddata beschikbaar		
Data periodiciteit	Verdiepend ter evaluatie als monitor daartoe aanleiding geeft		
Opmerkingen			
Referenties			
Nog uit te voeren werk	Nagaan of de gegevens uit ziekenhuisregistraties gehaald kunnen worden.		
Methodologische overwegingen	Bij alle kinderen die al voor de start van de behandeling overleden of ernstig ziek zijn, moet worden nagegaan of de hielprikafname, verwijzing en diagnostiek tijdig zijn verricht, en of tijdiger handelen het ernstige gevolg had kunnen voorkomen		

Indicator naam	Tijdigheid start behandeling (CvB code TZ20b)		
Definitie	Percentage kinderen dat binnen x dagen na geboorte in behandeling is genomen na positieve diagnostiek. Waarde van x per aandoening: HbP <91 dagen (3 maanden); CF <30 dagen; AGS en CH <15 dagen; MZ behalve PA, MMA en MPS I <10 dagen, PA en MMA <14 dagen, MPS I <60 dagen (10 dagen niet haalbaar door langere testtijd), SCID <30 dagen, SMA <30 dagen, ALD < 12 maanden. De indicator is aandoening-specifiek.		
Rationale	De indicator geeft aan hoe snel in dagen na de geboorte de behandeling ingezet wordt vanuit het ziekenhuis. Een snelle aanvang van de behandeling is voor (bijna) alle aandoeningen erg relevant. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (tijdigheid), kwaliteit (veiligheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	
	Aangever geboorte	Ouders	X
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	X
* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen dat binnen x dagen na geboorte in behandeling is genomen na positieve diagnostiek Noemer: aantal kinderen dat in behandeling is genomen na positieve diagnostiek Een hogere score duidt op een betere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Aandoening (bijlage 3) - CH: De tijdigheid behandeling wordt berekend uitgaande van alle patiënten met CH en uitgaande van de patiënten met een ernstige vorm van CH (gedefinieerd als een vrij T4 kleiner dan 5 pmol/l serum)		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Neorah		
Data beschikbaarheid	Alleen data beschikbaar bij CH, voor Europees Nederland.		
Data periodiciteit	Verdiepend ter evaluatie als monitor daartoe aanleiding geeft. CH: de tijdigheid van de behandeling wordt jaarlijks gerapporteerd in de professionalsmonitor.		
Opmerkingen			
Referenties			
Nog uit te voeren werk	- Nagaan of er meer ANS'en zijn die de benodigde informatie hiervoor in Neorah vast willen leggen - Nagaan of de gegevens uit de ziekenhuisregistraties gehaald kunnen worden. - Omvang steekproef vaststellen. - Methode om steekproef te selecteren vaststellen.		
Methodologische overwegingen			

Indicator naam	Geïnformeerde keuze deelname																															
Definitie	Percentage ouders met voldoende kennis en een attitude t.a.v. de NHS die past bij de door hen gemaakte keuze (wel/niet deelname) Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).																															
Rationale	De indicator geeft aan of ouders op basis van de juiste beweegredenen een keuze hebben gemaakt voor wel of geen deelname. Deze keuze is idealiter gebaseerd op de juiste kennis en passend bij de eigen attitude (Van der Pal e.a. 2008). Als de ouders er bijvoorbeeld voor kiezen om <i>niet</i> deel te nemen, is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als het gebaseerd is op voldoende en juiste kennis en een negatieve attitude tegenover het screeningsprogramma. Als de ouders <i>wél</i> deelnemen is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als de ouders voldoende en juiste kennis hebben en positief staan tegenover deelname. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (keuzevrijheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	verloskundig hulpverlener, screener	X																														
Aangever geboorte	Ouders																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																															
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																															
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																															
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal ouders met voldoende kennis en een eigen attitude t.o.v. de NHS die past bij de door hen gemaakte keuze (wel/niet deelname) Noemer: aantal ouders in steekproef Een hogere score duidt op een betere uitkomst.																															
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- opleidingsniveau ouders - (laag) geletterdheid ouders - provincie - etniciteit - religie																															
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst onder een steekproef van ouders Voorkeur brondata: onbekend																															
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar																															
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek																															
Opmerkingen																																
Referenties	Van der Pal S, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. TNO-rapport KvL/P&Z 2008.105, okt. 2008																															
Nog uit te voeren werk	• Ontwikkelen van een vragenlijst voor ouders (conform referentie) • Vaststellen steekproefgrootte • Normeringen ontwikkelen over gewenste kennis en bepalen attitude																															

<i>Methodologische overwegingen</i>	Voor deze indicator is het wenselijk om ouders te selecteren waarvan het kind nog niet zo lang geleden de leeftijd had waarop de hielprik afgenomen had kunnen worden. Ouders nemen wellicht pas vlak na de geboorte de definitieve beslissing voor wel of geen deelname. In dit opzicht is de wenselijke steekproef een andere dan die voor de indicatoren 10 en 11 waarin de ideale steekproef bestaat uit aanstaande ouders.
-------------------------------------	---

Indicatornaam	Geïnformeerde keuze dragerschap HbS		
Definitie	Percentage ouders dat aangeeft een geïnformeerde keuze te hebben gemaakt t.a.v. het ontvangen van de dragerscha- HbS-uitslag. Deze indicator is alleen bedoeld voor Sikkelcelziekte (SCZ).		
Rationale	De indicator geeft aan of ouders op basis van de juiste beweegredenen een keuze hebben gemaakt voor het al dan niet ontvangen van een eventuele dragerschap-HbS-uitslag. Deze keuze is idealiter gebaseerd op de juiste kennis en een eigen attitude (Van der Pal e.a. 2008). Als de ouders er bijvoorbeeld voor kiezen om geen dragerschap-HbS-uitslag te ontvangen, is dit de wenselijke (geïnformeerde) keuze als dat gebaseerd is op voldoende, correcte kennis en een negatieve attitude tegenover het ontvangen van deze uitslag. Als de ouders wél een uitslag over dragerschap willen ontvangen is dat de wenselijke (geïnformeerde) keuze als de ouders voldoende, correcte kennis hebben en positief staan tegenover het ontvangen van die uitslag. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (keuzevrijheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Deelnemer	Ouders	X
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
	* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal ouders met voldoende, correcte kennis en een eigen attitude t.o.v. het ontvangen van een dragerschap-HbS-uitslag die past bij de gemaakte keuze (wel/niet ontvangen van de uitslag) Noemer: aantal ouders in steekproef Een hogere score duidt op een betere uitkomst.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- opleidingsniveau ouders - provincie (of gemeente) - etniciteit - religie		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: vragenlijst onder een steekproef van ouders Voorkeur brondata: onbekend		
Data beschikbaarheid	Geen data beschikbaar		
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek		
Opmerkingen			
Referenties	Van der Pal S, Detmar S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. TNO-rapport KvL/P&Z 2008.105, okt. 2008		
Nog uit te voeren werk	• Ontwikkelen van een vragenlijst voor ouders (conform referentie) • Vaststellen steekproefgrootte • Normeringen ontwikkelen over gewenste kennis en bepalen attitude		
Methodologische overwegingen	Voor deze indicator is het wenselijk om ouders te selecteren waarvan het kind nog niet zo lang geleden de leeftijd had waarop de hielprik afgenomen had kunnen te		

	worden. Ouders nemen wellicht pas vlak na de geboorte de definitieve beslissing over wel of niet ontvangen van een dragerscha-HbS-puitslag. In dit opzicht is de wenselijke steekproef een andere dan die voor een aantal andere indicatoren, waarin de ideale steekproef bestaat uit aanstaande ouders.
--	---

Indicator naam	Keuze dragerschap-HbS-uitslag																															
Definitie	% ouders dat volgens het aankruisvakje op de kaart informatie wil over dragerschap van SZ bij het kind. Dit is een aandoening-specifieke indicator.																															
Rationale	De indicator geeft informatie over het aantal ouders dat wil weten of hun kind drager van SZ is. De NHS biedt ouders informatie over dragerschap. Dit kan belangrijke informatie zijn i.v.m. een eventuele volgende zwangerschap van de ouders of zwangerschap van het kind later. Vanuit bijvoorbeeld ethische en/of religieuze overtuigingen wordt het verkrijgen van dit soort informatie door sommige ouders als onwenselijk beschouwd. Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (keuzevrijheid) Rollen binnen de keten: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Rollen:</th><th>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</th><th>Indicator betrekking op?*</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Deelnemer</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr> <tr> <td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td></td></tr> <tr> <td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td></td></tr> <tr> <td>Verzender hieprikkkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr> <tr> <td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr> <tr> <td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr> </tbody> </table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Deelnemer	Ouders	X	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders		Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts		Verzender hieprikkkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																														
Deelnemer	Ouders	X																														
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																														
Aangever geboorte	Ouders																															
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts																															
Verzender hieprikkkaartje	Post.nl, screener																															
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																															
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																															
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																															
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																															
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen bij wie op het hieprikksetje is aangekruist dat ouders informatie willen over dragerschap HbS bij hun kind Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen voor de hieprikscreening Geëxcludeerd bij teller en noemer: - kinderen die zijn overleden vóór het moment van afname van de hieprikk. Bij deze indicator geldt niet dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. Er is daarom geen streefwaarde, de resultaten worden vergeleken in de tijd. Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland.																															
Relevante dimensies en/ of subgroepen	-Verslagjaar Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - DVP-regio - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hieprikk afneemt) - Provincie - Laboratorium-regio (de vijf regio's van de screeningslaboratoria) - Achtergrondkenmerken ouders (opleidingsniveau, etniciteit, religie)																															
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratie data Voorkeur brondata: Praeventis																															

<i>Data beschikbaarheid</i>	Gegevens zijn beschikbaar, behalve achtergrondkenmerken ouders en laboratoriumregio
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de professionalsmonitor
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hieprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Toestemming gebruik restant bloed (t/ m 2022 “bewaar gebruik restant bloed)		
Definitie	Percentage ouders dat toestemming geeft voor het gebruik van restant hielprikbloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).		
Rationale	De indicator geeft aan hoeveel ouders toestemming geven voor het gebruik van het restant hielprikbloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek. Ouders kunnen bij de afname van de hielprik aangeven of zij hiervoor toestemming geven of niet . Kwaliteitsdomein: bereikbaarheid (keuzevrijheid) Rollen binnen de keten:		
	Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*
	Deelnemer	Ouders	X
	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X
	Aangever geboorte	Ouders	
	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	
	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener	
	Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP	
	Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP	
	Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP	
	Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
	* Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?		
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen bij wie op het hielpriksetje is aangekruist dat de ouders toestemming geven voor het gebruik van restant hielprikbloed Noemer: aantal levendgeborenen waarbij bloed is afgenomen voor de hielprikscreening Bij deze indicator geldt niet dat een hogere of lagere score duidt op een betere of slechtere uitkomst. De uitkomsten worden vergeleken in de tijd. Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland.		
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- Verslagjaar Niet in monitor, maar ter evaluatie indien daar aanleiding voor is: - (DVP-)regio - Type screener (JGZ (i.e. GGD of thuiszorg), verloskundige, ziekenhuis, huisarts) - Screener (per individu die hielprik afneemt) - Achtergrondkenmerken ouders (opleidingsniveau, etniciteit, religie)		
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: Praeventis		
Data beschikbaarheid	Gegevens zijn beschikbaar, behalve achtergrondkenmerken ouders		
Data periodiciteit	Jaarlijks in de monitor en de professionalsmonitor		
Opmerkingen	Tot en met 2022 was deze indicator “bezwaar gebruik restant hielprikbloed”		

<i>Referenties</i>	Rijpstra A, van der Ploeg CPB, Verkerk PH. Monitor en evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2012. TNO-rapport TNO/CH 2014 R10324, 2014.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

<i>Indicator naam</i>	Kosten per opgespoorde patiënt (CvB code DS27a)
<i>Definitie</i>	Gemiddelde kosten voor iedere patiënt die via de NHS is opgespoord. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).
<i>Rationale</i>	De indicator geeft aan wat de kosten zijn per patiënt die via de NHS wordt opgespoord. Het betreft de kosten voor zowel de screening als de diagnostiek in het ziekenhuis. De kosten voor behandeling vallen buiten de indicator. Het is van belang om de kosten per opgespoorde patiënt in beeld te brengen, omdat dit een maat is voor de doelmatigheid van het programma. Kwaliteitsdomein: betaalbaarheid (kosten) Deze indicator is niet van toepassing op specifieke rollen binnen de keten.
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: totale kosten NHS plus totale kosten diagnostiek van alle verwezen kinderen Noemer: aantal via de NHS opgespoorde patiënten Een lagere score duidt op een betere uitkomst
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	Verslagjaar
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: onbekend
<i>Data beschikbaarheid</i>	Geen data beschikbaar over kosten diagnostiek. Voor Europees Nederland berekent CvB wel de kosten van screening, en ook het aantal opgespoorde patiënten is bekend. Kosten van screening (excl. diagnostiek) per kind worden wel berekend.
<i>Data periodiciteit</i>	Incidenteel in evaluatie-onderzoek
<i>Opmerkingen</i>	Kosten van screening per gescreend kind staan in de jaarlijkse monitor van Europees Nederland.
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	Nagaan via welke gegevens de kosten van diagnostiek per patiënt in beeld gebracht kunnen worden. Misschien de berekening van de DBC's hierbij helpen.
<i>Methodologische overwegingen</i>	De kosten van diagnostiek van de verwezen kinderen zijn niet eenvoudig exact in beeld te brengen.

<i>Indicator naam</i>	Kosten programma (CvB code ZuS25a)
<i>Definitie</i>	Deze indicator geeft de totale kosten van de uitvoering van het screeningsprogramma voor zover die ten laste komen van collectieve middelen (Rijksbegroting) per jaar weer in Euro. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek). Kernindicator CvB
<i>Rationale</i>	Deze indicator geeft informatie over de uitgaven ten behoeve van de coördinatie en de uitvoering van het screeningsprogramma, dus ook de kosten voor de regievoering door CvB. Het geeft inzicht in de totale kosten van het programma. De overheid wil inzicht in de totale kosten van het screeningsprogramma om de inzet van deze publieke middelen af te kunnen wegen tegen andere taken van de overheid. Kwaliteitsdomein betaalbaarheid (kosten) Indicator heeft ook betrekking op CvB.
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Aantal euro's dat is uitgegeven aan alle activiteiten en middelen die bij het programma zijn ingezet (of het aantal euro's dat het screeningsprogramma heeft gekost) Deze indicator wordt alleen berekend voor Europees Nederland,
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Programmagegevens van de financiën die ieder jaar vastgesteld worden door de financieel adviseur van CvB
<i>Data beschikbaarheid</i>	Beschikbaar (opvraagbaar bij CvB)
<i>Data periodiciteit</i>	Jaarlijks in de monitor
<i>Opmerkingen</i>	
<i>Referenties</i>	
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	

Indicator naam	Kosteneffectiviteit programma (CvB code DS27b)
<i>Definitie</i>	Deze indicator geeft weer hoe kosteneffectief het programma is. Het wordt veelal uitgedrukt in kosten in euro per gewonnen levensjaar OF kosten in euro per gewonnen levensjaar, gecorrigeerd voor de kwaliteit van leven (het zogenaamde Quality Adjusted Life Year, of QALY). Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek). Een hiermee samenhangende indicator is de kosteneffectiviteit van het toevoegen van een aandoening aan het bestaande hieprikscreeningsprogramma (aandoening-specifiek). Kernindicator CvB
<i>Rationale</i>	Deze indicator geeft informatie over de kosteneffectiviteit van het programma. Het verbindt de effecten van het programma in (voor kwaliteit gecorrigeerde) gewonnen levensjaren met de kosten van en besparingen door het programma in euro's. Wat betreft de kosten en besparingen wordt bij voorkeur een maatschappelijk perspectief gekozen. Kwaliteitsdomein: betaalbaarheid (doelmatigheid) Deze indicator is niet van toepassing op specifieke rollen binnen de keten. Hoe hoger de waarde, des te duurder een gewonnen levensjaar of QALY. <20.000 euro per gewonnen levensjaar of QALY wordt gezien als kosteneffectief (RVZ, 2006). In een rapport uit 2015 heeft Zorginstituut Nederland bepaald dat voor aandoeningen met een lage ziektelast de referentiewaarde € 20.000 per QALY is, terwijl dit € 50.000 per QALY is voor aandoeningen met een gemiddelde ziektelast en € 80.000 per QALY voor aandoeningen met een hoge ziektelast.
<i>Berekening van indicator (teller, noemer)</i>	Teller: de verdisconteerde kosten van het programma, diagnose en behandeling minus de verdisconteerde besparingen als gevolg van het bevolkingsonderzoek (in de waarde van euro's in een bepaald jaar) Noemer: het aantal verdisconteerde gewonnen levensjaren of QALYs als gevolg van het bevolkingsonderzoek
<i>Relevante dimensies en/ of subgroepen</i>	Geen specifieke dimensies nodig, geldt voor gehele populatie.
<i>Voorkeur brondata & type data</i>	Financiële gegevens programma. Kosten diagnostiek en behandeling Voor effecten: vragenlijst onderzoek voor QALY of modelschattingen naar gewonnen levensjaren bijvoorbeeld op basis van kennis uit de literatuur of gezondheidsstatistieken.
<i>Data beschikbaarheid</i>	
<i>Data periodiciteit</i>	Incidentele update n.a.v. literatuur
<i>Opmerkingen</i>	Er is geen Nederlandse economische evaluatie beschikbaar van de huidige neonatale hieprikscreening (alle aandoeningen samen). De gepubliceerde buitenlandse kosteneffectiviteitsstudies verschillen onderling sterk (Leewis, 2009; Prosser et al, 2010). Ondanks deze verschillen komen ze wel bijna allemaal tot gunstige kosteneffectiviteitschattingen. Een belangrijke reden hiervoor is dat de effecten levenslang meetellen. Voor sommige aandoeningen zijn er wel schattingen in de literatuur. De Gezondheidsraad geeft in haar rapport een orde van grootte schatting voor CF, namelijk dat de kosten van neonatale screening op CF naar schatting 71% bedragen van de kosten van het beleid zonder screening. Voor screening op CF en SCID in Nederland zijn er modelstudies gedaan. Voor SCID is een kosten-

	utiliteitsratio van €33,400 per gewonnen QALY geschat (2016 €), en voor CF €24.300 per gewonnen levensjaar (2009 €) bij sequentiële screening met IRT-PAP-DNA-seq. Door onzekerheid in modelaannamen kan dit ook veel meer of minder zijn. Screening op deze aandoeningen zou kosten-effectief kunnen zijn.
<i>Referenties</i>	▪ Leewis LJB.(heel)Pricking babies around the globe: An international review of the cost-effectiveness of expanded Neonatal Bloodspot Screening and its implications for the Netherlands. Enschede: Twente University, 2009. ▪ Prosser LA, Kong CY, Rusinak D, Waisbren SL. Projected costs, risks, and benefits of expanded newborn screening for MCADD. <i>Pediatrics</i>. 2010 125(2):e286 ▪ Gezondheidsraad, Neonatale screening op cystic fibrosis. Den Haag: Gezondheidsraad, 2010; publicatienr. 2010/01. ▪ Scott Grosse heeft in USA verschillende studies gedaan over kosten en effecten van neonatale screening ▪ Nshimyumukiza L, Bois A, Daigneault P, Lands L, Laberge AM, Fournier D, Duplantie J, Giguère Y, Gekas J, Gagné C, Reinhartz D. Cost effectiveness of newborn screening for cystic fibrosis, a simulation study. <i>J Syst Fibros</i> 2013 Nov 12. Doi: 10.1016/j.jcf.2013.10.012 ▪ van der Ploeg CPB, Blom M, Bredius RGM, et al. Cost-effectiveness of newborn screening for severe combined immunodeficiency. <i>Eur J Pediatr</i>. 2019;178(5):721–729. doi:10.1007/s00431-019-03346-3 ▪ van der Ploeg CPB, van den Akker-v Marie ME, Vernooij-van Langen AMM, Elvers LH, Gille JJP, Verkerk PH et al. Cost-effectiveness of newborn screening for cystic fibrosis determined with real-life data. <i>Journal of Cystic Fibrosis</i>. 2015;14(2):194-202. https://doi.org/10.1016/j.jcf.2014.08.007 ▪ Zwaap, J., Knies, S., Meijden, C. van der, Staal, P., & Heiden, L. van der (2015). <i>Rapport Kosteneffectiviteit in de praktijk</i>. Diemen: Zorginstituut Nederland.
<i>Nog uit te voeren werk</i>	
<i>Methodologische overwegingen</i>	De Gezondheidsraad (2010) tekent bij de berekeningen voor CF aan dat de besparingen op diagnostiek- en behandelkosten gedaan zijn aan de hand van gegevens die op betrekkelijk weinig onderzoek berusten. Ook is weinig bekend over de eventuele toekomstige ontwikkeling van deze kosten. Meer inzicht in de kosten-effectiviteit van screening op specifieke aandoeningen en het totale programma is van belang voor de afweging hoe we met een begrensde budget zo veel mogelijk gezondheidswinst kunnen bereiken. Inzicht hierin is nodig zowel voorafgaand aan de invoering van een screening, maar ook een regelmatige evaluatie van al ingevoerde screening is wenselijk, omdat kosten en/of effecten kunnen veranderen in de tijd door bijv. technologische ontwikkelingen, het ontstaan van alternatieven en een veranderende incidentie in de populatie. Wenselijk is een goede en volledige gegevensverzameling van kosten en effecten van screening, ook bij een lopende screening.

Indicator naam	Hielprik gecombineerd met gehoorscreening																													
Definitie	Percentage kinderen waarbij de hielprik in combinatie met de gehoorscreening is uitgevoerd. Dit is een algemene indicator (niet aandoening-specifiek).																													
Rationale	De indicator geeft aan in hoeverre screeners de hielprik in combinatie met de gehoorscreening afnemen. Het gecombineerd aanbieden van de hielprik en de gehoorscreening is (naar verwachting) voor alle partijen efficiënter. Het is voor ouders prettig als de verschillende screeningsprogramma's tegelijkertijd worden uitgevoerd. Dit beperkt de belasting in een fase waarin ouders zich nog volop moeten aanpassen aan alle veranderingen die in het gezin hebben plaatsgevonden. Kwaliteitsdomein: betaalbaarheid (doelmatigheid en vraaggerichtheid) Rollen binnen de keten: <table><tr><td>Rollen:</td><td>Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?</td><td>Indicator betrekking op?*</td></tr><tr><td>Informatievoorzieners</td><td>Verloskundig hulpverlener, screener</td><td>X</td></tr><tr><td>Aangever geboorte</td><td>Ouders</td><td>X</td></tr><tr><td>Screener</td><td>Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts</td><td>X</td></tr><tr><td>Verzender hielprikkaartje</td><td>Post.nl, screener</td><td></td></tr><tr><td>Beoordelaar test</td><td>Laboratorium, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Terugkoppelaar uitslag</td><td>Huisarts, medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Verwijzer</td><td>Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP</td><td></td></tr><tr><td>Diagnosticus en behandelaar</td><td>Ziekenhuis (academisch)</td><td></td></tr></table> * Welke verantwoordelijke beïnvloedt deze indicator?			Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*	Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X	Aangever geboorte	Ouders	X	Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X	Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener		Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP		Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP		Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP		Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)	
Rollen:	Wie binnen de keten van de screening is verantwoordelijk?	Indicator betrekking op?*																												
Informatievoorzieners	Verloskundig hulpverlener, screener	X																												
Aangever geboorte	Ouders	X																												
Screener	Zorgorganisatie, GGD, verloskundig hulpverlener, ziekenhuis, huisarts	X																												
Verzender hielprikkaartje	Post.nl, screener																													
Beoordelaar test	Laboratorium, medisch adviseur DVP																													
Terugkoppelaar uitslag	Huisarts, medisch adviseur DVP																													
Verwijzer	Huisarts ondersteund door medisch adviseur DVP																													
Diagnosticus en behandelaar	Ziekenhuis (academisch)																													
Berekening van indicator (teller, noemer)	Teller: aantal kinderen waarbij de hielprik in combinatie met de gehoorscreening is afgenomen Noemer: totale aantal kinderen in Nederland die aan beide screenings hebben meegedaan Geen streefwaarde.																													
Relevante dimensies en/ of subgroepen	- provincie																													
Voorkeur brondata & type data	Voorkeur datatype: registratiedata Voorkeur brondata: kinddossiers JGZ (nog niet realiseerbaar)																													
Data beschikbaarheid	Geen data op kindniveau. Wel data beschikbaar in het Informatiesysteem Neonatale Gehoorscreening over het aantal kinderen in zorg per JGZ-organisatie, en een indeling per JGZ-organisatie of deze wel/niet hielprik en gehoorscreening gecombineerd aanbieden. Hiermee kan een schatting gemaakt worden. Overigens wordt in deze organisaties niet bij alle kinderen de hielprik en gehoorscreening tegelijk aangeboden, bijv. als het kind in het ziekenhuis ligt.																													
Data periodiciteit	Incidenteel in evaluatie-onderzoek																													
Opmerkingen																														
Referenties																														
Nog uit te voeren werk	Nagaan of de gegevens uit de verschillende digitale dossiers van JGZ-organisaties te halen zijn.																													

<i>Methodologische overwegingen</i>	Eventueel zouden de gegevens ook via een vragenlijst aan ouders achterhaald kunnen worden. De gehoorscreening wordt bij voorkeur vanaf dag 4 na geboorte uitgevoerd, omdat het aantal fout-positieve uitslagen hoger is bij jongere leeftijd. Dit is later dan de optimale dag voor de hieprikscreening (dag 3).
-------------------------------------	--

Bijlage 1 Indicatoren voor de jaarlijkse monitor en evaluatie

		Oude monitor (gemengde doelgroep)	Nieuwe monitor (doelgroep VWS)	Uitgebreide monitor / evaluatie (doelgroep screeningslabs en kinderartsen)	Norm, streefwaarde, signaalwaarde, of vergelijking in de tijd ¹
Indicatoren	Deelnamegraad	Ja	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Detectiecijfer	Ja	Ja	Ja	Vergelijking in de tijd
	Percentage opgespoorde kinderen	Ja	Ja	Ja	Vergelijking in de tijd
	Sensitiviteit	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Specificiteit	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	PVW	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Verwijscijfer	Ja	Ja	Ja	Vergelijking in de tijd
	Herhaalde 1^e hielprik	Ja	Ja	Ja	Streefwaarde
	Tweede hielprik	Ja	Ja	Ja	Streefwaarde
	Gemiste patiënten	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Fout negatieven	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Fout positieven	Nee	Ja	Ja	Signaalwaarde
	Tijdigheid 1^e hielprik	Ja	Ja	Ja	Streefwaarde
	Tijdigheid verwijzing	Ja	Ja	Ja	Vergelijking in de tijd
	Leeftijd start diagnostiek	Nee	Nee	Ja	Norm of streefwaarde (aandoening specifiek)
	Keuze dragerschapsuitslag	Nee	Nee	Ja	Vergelijking in de tijd
	Bezwaar gebruik restant bloed	Ja	Ja	Ja	Vergelijking in de tijd
	Kosten programma	Nee	Ja	Nee	Vergelijking in de tijd

¹ Naast een vergelijking met een waarde of in de tijd kan elke indicator als benchmark worden gebruikt.

Bijlage 2: Begrippen en afkortingen

Afkortingen en begrippen (voor de aandoeningen: zie bijlage 3)

Begrip of afkorting	Omschrijving
Acylcarnitines	MCADD, VLCAD, TFP/LCHAD, IVA, GA-I en 3-MHM+ HMG + Multipele CoA carboxylase deficiëntie
ANS	Adviescommissie Neonatale Screening
BRP	De Basisregistratie Personen (vervangt sinds 6 jan 2014 de Gemeentelijke basisadministratie persoonsgegevens (GBA)). De bijzondere gemeenten Bonaire , Saba en Sint Eustatius (Caribisch Nederland) zijn niet aangesloten op de BRP, maar maken gebruik van de Persoonsinformatievoorziening Nederlandse Antillen en Aruba (PIVA) .
C0-deficiëntie of carnitine deficiëntie	Oude term, is gewijzigd in carnitine transporter deficiëntie (OCTN2, onderste MZ in bijlage 3). Deze aandoening is geen doelziekte van het screeningsprogramma, maar is een nevenbevinding. Toch wordt in elk hielprikmonster C0 bepaald en worden er kinderen verwezen als het C0-gehalte na een tweede hielprik nog steeds onder het afkappunt blijft. Dit omdat een mogelijke deficiëntie het acylcarnitine-profiel onbetrouwbaar maakt waardoor kinderen met de metabole aandoeningen MCADD, VLCAD, TFP/LCHAD, IVA, GA-I en 3-MHM gemist kunnen worden. Verder kan laag carnitine leiden tot opsporing van andere metabole defecten waarop in Nederland niet wordt gescreend ('bijvangst', waaronder maternale C0-deficiëntie, MADD).
CN	Caribisch Nederland
CvB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek, onderdeel van RIVM
CvB kernindicator	Kleine set van indicatoren voor alle programma's waarmee publieke en maatschappelijke verantwoording wordt afgelegd
DDRMD	Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases
DVP	Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's, onderdeel van RIVM
EH	Eerste hielprik
Kerncijfers	Jaarlijkse aanlevering van de belangrijkste aantallen en percentages uit de monitor aan RIVM-CvB
MZ	Metabole ziekten. Hieronder vallen: ALD, BIO, GALK, GALT, GA-1, HMG, HCS, IVA, LCHADD, MPS I, MSUD, MCADD, 3-MCC, MCD, PKU, TYR-1, VLCADD
Neonat	Database van het referentielaboratorium waar alle analyse resultaten inzitten
Neorah	Neonatale Registratie Afwijkende Hielprikscreening
Setje /Hielpriksetje	Hielprikafname-setje, dat betreft zowel het bloedmonster als de bijbehorende gegevens om de uitslag beter te kunnen interpreteren: zwangerschapsduur, geboortegewicht, tijdstip geboorte, tijdstip hielprikafname, tijdstip bloedtransfusie, informed consent dragerschap en informed consent bezwaar gebruik restant bloed
Praeventis	Landelijk registratiesysteem van RIVM-DVP
TH / THP	Tweede hielprik

Bijlage 3: Lijst met aandoeningen waarop gescreend wordt

Aandoening	Jaar van toevoeging	Opmerkingen
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	2001	T/m 2017: alleen de klassieke zoutverliezende vorm behoorde tot de doelgroep Vanaf 2018: alle patiënten met een klassieke vorm behoren tot de doelgroep (zowel de klassieke zoutverliezende vorm als de klassieke niet-zoutverliezende vorm).
Adrenoleukodystrofie (ALD)	2023	Alleen jongens worden op ALD gescreend
Congenitale hypothyreoidie (CH)	1981	
Cystic fibrosis (CF)	2011	Een aantal indicatoren worden niet alleen berekend voor alle kinderen met (verwijzing voor) CF maar ook exclusief kinderen met CF met meconium ileus (MI). In de kerncijfers en in de factsheet van RIVM-CvB wordt CF inclusief MI gebruikt.
Hemoglobinopathiën (HbP) : - o Sikkcelziekte (SZ) - o HbH-ziekte (HbH), een vorm van alfa-thalassemie - o Bèta-thalassemie major (bTM)	SZ: 2007 HbH: januari 2017 bTM: januari 2017	T/m 2016: alleen SZ behoorde tot de doelziekten. HbH en bTM waren nevenbevindingen. Vanaf 2017: HbH en bTM behoren ook tot de doelziekten.
Metabole Ziekten (MZ) : - o Adrenoleukodystrofie (ALD) - o Biotinidase deficiëntie (BIO) - o Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1) - o Galactokinase deficiëntie (GALK) - o Klassieke galactosemie (GALT) (GAL genoemd t/m 2018) - o Glutaar acidurie type 1 (GA-1) - o HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG) - o Isovaleriaan acidurie (IVA) - o Maple syrup urine disease (MSUD) - o Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)	PKU: 1974 1 oktober 2023 Andere MZ, behalve CPT1, MMA, PA, GALK en MPS I: 2007 CPT1, MMA, PA: oktober 2019 GALK: oktober 2020 MPS I: maart 2021 ALD: 1 oktober 2023	De aandoeningen 3-MCC, HMG en MCD worden in rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker. OCTN2-deficiëntie behoort niet tot het screeningsprogramma, het is een nevenbevinding. Kinderen met een afwijkende hielprikuitslag voor OCTN2-deficiëntie worden verwezen naar de zorg. OCTN2-deficiëntie wordt daarom meegenomen in de berekening van het verwijscijfer. Omdat OCTN2-deficiëntie geen doelziekte is van de NHS wordt het niet meegenomen in de berekening van het detectiecijfer.

- o 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC) - o Methylmalon acidurie (MMA) - o Mucopolysaccharidose I (MPS I) - o Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD) - o Phenylketonurie (PKU) - o Propion acidemie (PA) - o Trifunctional Protein deficiëntie/ Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (TFP/LCHAD) - o Tyrosinemie type 1 (TYR-1) - o Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD) - o Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie (OCTN2)		
Severe Combined Immune Deficiency (SCID)	Januari 2021	
Spinale Musculaire Atrofie (SMA)	Juni 2022	