



Verkorte vragenlijst "Aanmeldpunt aandoeningen voor de neonatale hielprikscreening"

Dit is een verkort overzicht van de vragen die beantwoord moeten worden bij het aanmelden van een aandoening ter overweging voor opname in de neonatale hielprikscreening in Nederland. Dit overzicht is bedoeld om u te informeren over de inhoud van de complete vragenlijst. Dit is de niet de vragenlijst die ingevuld moet worden om een aandoening aan te melden.

Het doel van de complete vragenlijst is om een zo goed mogelijk beeld te verkrijgen van wat er momenteel wel en wat er niet bekend is over de aandoening. Deze informatie is relevant voor de afweging of de aandoening geschikt kan zijn voor opname in de hielprikscreening. Daarom moeten alle vragen beantwoord zijn, voordat een aanmelding in behandeling wordt genomen. Een antwoord kan zijn dat het (nog) niet bekend is. Dat is een prima en duidelijk antwoord. In de complete vragenlijst staat een nadere toelichting bij elke vraag. Vaak zijn er vervolgvragen en meestal wordt er gevraagd naar onderbouwing door verwijzingen naar (peer-reviewed) publicaties.

U kunt de complete vragenlijst aanvragen door middel van een mail naar onderzoek.rpo@rivm.nl.

Verkorte vragenlijst

A. Informatie over aanmelder, netwerk en organisaties

- Naam, eventuele titels, affiliatie, emailadres en telefoonnummer hoofd-aanmelder en mede-aanmelder(s). Voorwaarde: Een vertegenwoordiger van een Nederlandse patiëntenorganisatie én een arts of laboratoriumspecialist van een Nederlands (academisch) ziekenhuis (het expertisecentrum als dat er is voor de betreffende aandoening) moeten hoofd- of mede-aanmelder zijn.
- Naam & OMIM-code (indien van toepassing) van de aandoening en de betrokken genen.
- Is er een door de NFU aangewezen en door VWS erkend expertisecentrum voor deze aandoening in Nederland?
- Is er een internationaal samenwerkingsverband voor deze aandoening?
- Is er een (inter)nationaal patiëntenregister van personen met deze aandoening?
- Is bij u bekend of in andere landen of regio's wordt gescreend op deze aandoening?

B. Informatie over de aandoening, diagnose en behandeling

- Is de aandoening een belangrijk gezondheidsprobleem en zo ja, waarom?
- Wat is er bekend over het natuurlijk beloop van de aandoening?
- Is er een herkenbaar latent of vroeg-symptomatisch stadium van de ziekte dat een *window of opportunity* biedt voor behandeling en zo ja, hoe ziet dat eruit?
- Is er een algemeen aanvaarde behandelmethode voor de aandoening?
- Is er bij artsen consensus over wie er behandeld moeten worden?
- Hoe wordt de diagnose gesteld?
- Kan er sprake zijn van gezondheids(on)gelijkheid bij de aandoening?

C. Screening

- Is er consensus over welke patiënten er precies opgespoord zouden moeten worden met hielprikscreening?
- Is er een geschikte screeningsmethode?
- Is de screeningsmethode aanvaardbaar voor de bevolking?

D. Beoogde gezondheidswinst, kosten en betaalbaarheid

- Is bekend hoeveel kosten er in Nederland gemoeid (zouden) zijn met screening, diagnostiek en behandeling?
- Zijn er verkenningen uitgevoerd naar de te verwachten besparingen aan kosten in de gezondheidszorg als de aandoening opgenomen zou worden in de hieprikscreening?
- Biedt uitbreiding van de hieprikscreening met de voorgestelde aandoening ook kansen voor de toevoeging van andere aandoeningen?

[Informatie over het "Aanmeldpunt aandoeningen voor de neonatale hieprikscreening" en over het proces na een aanmelding.](#)