

DE NEONATALE HIELPRIKSCREENING

MONITOR 2024



TNO innovation
for life

Het doel van de neonatale hielprikscreening (NHS) is het vroegtijdig opsporen van een aantal ernstige, zeldzame, aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen. De doelziekte is de vorm van de aandoening die we met neonatale screening willen opsporen. De screening wordt zodanig ingericht dat bij voorkeur alle kinderen met de doelziekte worden opgespoord en geen of zo min mogelijk kinderen zonder de doelziekte of met een andere vorm (nevenbevinding). Als deze doelziekten vroeg worden ontdekt, kan door tijdige behandeling met bijvoorbeeld geneesmiddelen of een dieet onherstelbare gezondheidsschade worden voorkomen of beperkt.

De landelijke monitor met kerncijfers van de NHS voor Europees Nederland wordt jaarlijks uitgevoerd door TNO in opdracht van het RIVM-Centrum Regie op Preventieprogramma's en Opschaling (RPO).

Zo is te zien of de NHS-programmaonderdelen goed functioneren of dat er maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren. Over de hielprikscreening in Caribisch Nederland wordt een [aparte monitor](#) gemaakt.

SAMENVATTING

Tabel 1

Uitkomsten van de belangrijkste indicatoren voor kinderen geboren in 2022, 2023 en 2024

	2022	2023	2024
Aantal gescreende kinderen (in aanmerking)	167.331 (169.196)	164.005 (165.996)	165.522 (167.675)
Deelname	98,9%	98,8%	98,7%
Aantal verwezen (incl. OCTN2) (%)	482 (0,29%)	504 (0,31%)	517 (0,31%)
Aantal met doelziekte (excl. OCTN2)	233	225	222
Aantal met nog onbekende diagnose	1	9	1
Detectiecijfer per 1000	1,392	1,372	1,341
Positief voorspellende waarde (PVW, alle doelziekten samen)	50%	48%	44% ¹
Sensitiviteit	99%	99%	98% ²
Specificiteit	99,861%	99,849%	99,831%
1e hielprik binnen 168 uur na geboorte	98,3%	98,6%	98,5%
1e hielprik in aanbevolen periode (72-96 uur na geboorte)	39%	40%	40%
1e hielprik afgenomen 72-120 uur na geboorte	71%	72%	71%
Herhaalde 1e hielprik (per aandoening)	0,07 - 0,33% HbP 0,47%	0,09 - 0,22% HbP 0,42%	0,11 - 0,25% HbP 0,42%
Tijdige diagnostiek AGS, CH, MZ, HbP, CF, SCID, SMA	83, 81, 72, 77, 84, 86, 100%	94, 90, 86, 79, 89, 92, 100%	82, 86, 86, 97, 82, 84, 100%
Kosten per gescreend kind	€ 146	€ 165	€ 182
Bezwaar tegen gebruik restant bloed voor wetenschappelijk onderzoek	8,9%	11,2%	12,2%

Groen: streefwaarde gehaald; rood: streefwaarde niet gehaald

¹ De streefwaarden voor de positief voorspellende waarde zijn in 2024 behaald voor de meeste aandoeningen, maar niet voor CF (64%; streefwaarde > 65%) en de metabole ziekten CPT1, GALT, GA-1, IVA, MMA, TYR-1 en VLCAD (respectievelijk 0%, 13%, 0%, 13%, 4%, 13% en 10%; streefwaarde >30%), al is er voor MMA geen duidelijkheid vanwege het ontbreken van een definitie voor de doelziekte.

² Er zijn vier kinderen geboren in 2024 als fout-negatief gemeld (allen voor CF). De streefwaarde van 100% voor sensitiviteit van CF is daarmee niet behaald. Verder zijn er drie kinderen uit eerdere geboortejaren als fout-negatief gemeld: 1 kind met CF (geboren in 2019), en 2 kinderen met LCHAD (geboren in 2015 en 2017).

AANBEVELINGEN

- Het intensiveren van de acties om de **tijdigheid van de 1e hielprik** te verbeteren. Er is meer aandacht nodig voor de optimale afnameperiode: dit is van 72 tot 96 uur na geboorte. Verder is het wenselijk om snellere geboorteaangifte te stimuleren en de opvolgende opdrachtverlening voor de hielprikafname aan de screeners te versnellen. Het toevoegen van het geboortetijdstip aan de geboortegegevens kan helpen bij het tijdig plannen van de hielprikafname.
- Screeners gaan met ouders die de hielprikscreening **weigeren** in gesprek. Hierbij proberen zij na te gaan of de ouders beschikken over de juiste informatie over de screening. Een handreiking voor screeners zou hierbij behulpzaam zijn.
- Blijvende aandacht voor **tijdige diagnostiek**. Nog teveel kinderen zijn ouder dan wenselijk bij het eerste contact met de kinderarts.
- Blijvende aandacht voor **fout-negatieve uitslagen** en **gemiste patiënten**. Dit aantal is heel laag, maar het blijft belangrijk om de oorzaak te onderzoeken en te bespreken of dit voorkomen kan worden.
- Bij de metabole ziekte **MMA is het nodig dat er meer helderheid komt over de definitie van de doelziekte** zodat de PVW voor MMA beoordeeld kan worden. Er waren de laatste 5 jaar 123 verwijzingen voor MMA, waarvan, afhankelijk van de uiteindelijke definitie, mogelijk >90% geen doelziekte heeft. De **registratie in Neorah** kan verbeterd worden om helder te maken welke kinderen met een fout-positieve verwijzing een andere behandelbare aandoening hebben en daarmee toch baat hebben bij de verwijzing.
- Bij de metabole ziekte **CPT1** zijn er al 3 jaar relatief veel fout-positieve verwijzingen bij kinderen die op oudere leeftijd worden gescreend. De test is bij hielprikafname op oudere leeftijd niet onderscheidend genoeg om CPT1 op te sporen. Het is dringend nodig om zo snel mogelijk de vorig jaar aanbevolen evaluatie te verrichten en een **wijziging in de test of afkapwaarden door te voeren om fout-positieve verwijzingen voor CPT1 bij oudere kinderen te voorkomen**.
- Bij kinderen met **SMA** kan **versnelling van hielprikafname, screening en verwijzing** gezondheidswinst geven. Een deel van de opgespoorde kinderen met SMA is bij geboorte al zo ernstig aangedaan, dat een behandeling niet medisch zinvol is. Deze kinderen komen te overlijden. Om versnelling te bereiken kan nagegaan worden of het mogelijk is om bij onvoldoende bloed op een hielprikkaartje de analysevolgorde aan te passen, waarbij de bepaling voor SMA voorrang krijgt op aandoeningen waarbij de tijdigheid minder belangrijk is.

GEGEVENSBRONNEN

De screeningsgegevens in deze monitor zijn afkomstig uit het registratiesysteem Praeventis van het RIVM. De diagnostische gegevens zijn afkomstig uit het registratiesysteem Neorah van het RIVM (www.neorah.nl). De gegevens met betrekking tot metabole ziekten (MZ) in Neorah zijn ontleend aan de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases (www.ddrmd.nl). Voor het opsporen van mogelijk gemiste kinderen melden kinderartsen gemiste patiënten bij het RIVM (zie draaiboek hielprikscreening – [Kinderarts](#)). Deze monitor gaat over **kinderen die geboren zijn in 2024** (peildatum Praeventis: 6-5-2025, Neorah: 22-4-2025 of later).

LEESWIJZER

Er wordt in deze monitor steeds onderscheid gemaakt tussen een 1e hielprik, een herhaalde 1e hielprik, een 2e hielprik en een herhaalde 2e hielprik:

- 1e hielprik: de eerste hielprik die wordt afgenomen;
- Herhaalde 1e hielprik: het opnieuw uitvoeren van de hielprik omdat er op de hielprikkaart te weinig bloed is verzameld om alle laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling') of het materiaal onbetrouwbaar is, omdat de 1e hielprik te vroeg is afgenomen (binnen 48 uur na geboorte), of omdat een kind minder dan 24 uur voor afname van de hielprik een bloedtransfusie kreeg. Na een bloedtransfusie met rode bloedcellen moet na 91 dagen de hielprik herhaald worden voor de test op hemoglobinoopathieën (HbP);
- 2e hielprik: indien er bij de 1e hielprik sprake is van een niet-conclusieve laboratoriumuitslag wordt een 2e hielprik verricht;
- Herhaalde 2e hielprik: het opnieuw uitvoeren van de 2e hielprik om redenen zoals vermeld bij de herhaalde 1e hielprik.

In deze monitor worden met behulp van kleuren (groen en rood) aangegeven of uitkomsten voldoen aan vooraf opgestelde signaal- of streefwaarden.

- Waarden die binnen de grenzen vallen worden weergegeven met groen.
- Wanneer een grens overschreden is, wordt dat aangegeven met rood. Indien mogelijk kan een verbeteractie in gang gezet worden om deze waarde weer binnen de signaal- of streefwaarden te laten vallen.
- Voor trends bestaan geen signaal- of streefwaarden. Trends die waakzaamheid vereisen worden aangeduid met oranje. Trends die stabiel zijn worden weergegeven met groen.

OP WELKE AANDOENINGEN WORDT ER GESCREEND?¹

- **Adrenogenitaal syndroom (AGS)** (ook bekend als congenitale adrenale hyperplasie (CAH))
- **Cystic fibrosis (CF)**
- **Congenitale hypothyreoïdie (CH)**
- **Severe combined immunodeficiency (SCID)** (*m.i.v. 1 januari 2021*)
- **Spinale musculaire atrofie (SMA)** (*m.i.v. 1 juni 2022*)
- **Hemoglobinoopathieën (HbP)**
 - Sikkelcelziekte (SZ)
 - HbH-ziekte (HbH), een vorm van alfa-thalassemie
 - Bèta-thalassemie major (bTM)
- **Metabole Ziekten (MZ):**
 - 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)²
 - Adrenoleukodystrofie (ALD) (*m.i.v. 1 oktober 2023*)
 - Biotinidase deficiëntie (BIO)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
 - Glutaar acidurie type I (GA-I)
 - Galactokinase deficiëntie (GALK) (*m.i.v. 1 oktober 2020*)
 - Klassieke galactosemie (GALT)
 - HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG)²
 - Isovaleriaan acidurie (IVA)
 - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
 - Multipole CoA carboxylase deficiëntie (MCD)²
 - Methylmalon acidemie (MMA)
 - Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I) (*m.i.v. 1 maart 2021*)
 - Maple syrup urine disease (MSUD)
 - Propion acidemie (PA)
 - Phenylketonurie (PKU)
 - Trifunctional Protein deficiëntie/ Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (TFP/LCHAD)
 - Tyrosinemie type I (TYR-I)
 - Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD)

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

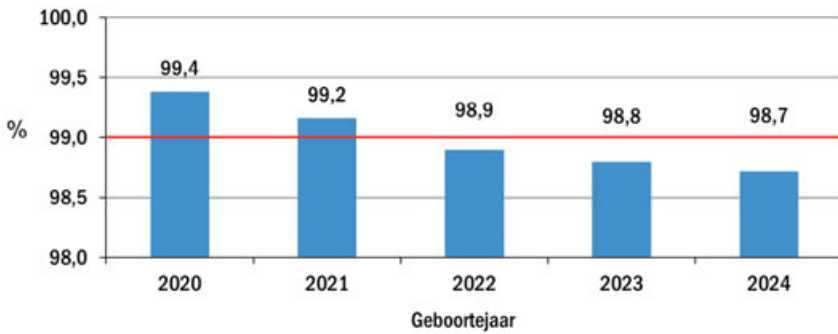
<https://www.pns.nl/hielprik>

¹ Carnitine transporter-deficiëntie (OCTN2) en dragerschap van sikkelcelziekte behoren niet tot het screeningsprogramma, het zijn nevenbevindingen. De uitslagen worden wel teruggekoppeld aan ouders. De SZ-dragerschapuitslag wordt alleen teruggekoppeld als er geen bezwaar is gemaakt door ouders.

² Deze drie aandoeningen worden in de rapportage samengenomen onder de term 3-MHM, deze aandoeningen hebben dezelfde merker.

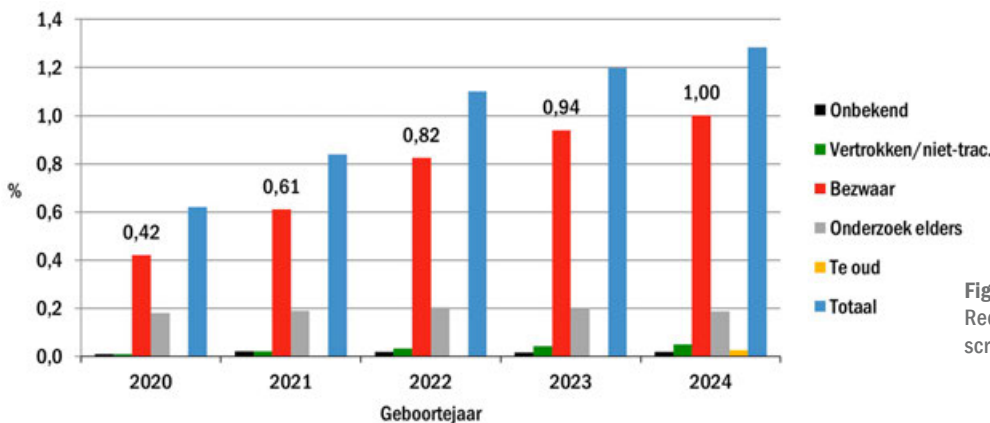
DEELNAME

In 2024 kwamen 167.675 kinderen in aanmerking voor een hielprik. Dat is bijna 1.700 meer kinderen dan in 2023. Bij 165.522 kinderen is een hielprik afgenomen. De deelname aan de neonatale hielprikscreening in 2024 komt hiermee op 98,7% en is net als in 2022 en 2023 lager dan de signaalwaarde van 99,0%. Er is sprake van een dalende trend sinds 2020.



Figuur 1
Deelname aan de hielprikscreening naar geboortjaar (2020-2024); in verband met de leesbaarheid begint de Y-as bij 98%. De rode lijn is de signaalwaarde

In figuur 2 is te zien dat ouders steeds vaker bezwaar maken om deel te nemen (rode staafjes). Het aantal kinderen met 'Onderzoek elders', zoals een hielprik in het buitenland, is in 2024 vergelijkbaar met voorgaande jaren (0,19% in 2024). De redenen 'vertrokken' (bijv. naar het buitenland, of kind onvindbaar), 'onbekend' en 'te oud' komen weinig voor (resp. 0,05%, 0,02% en 0,03% in 2024).

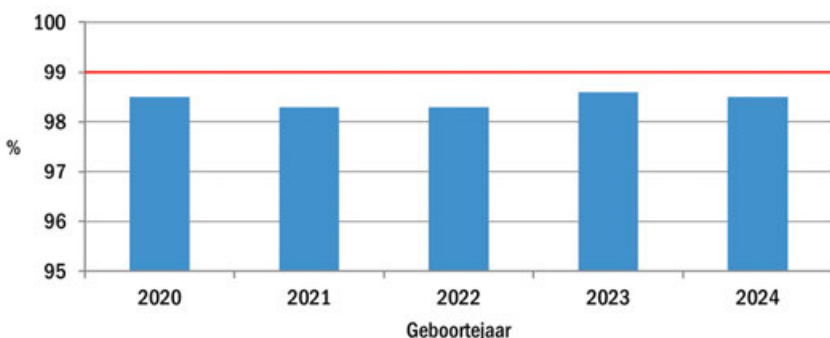


Figuur 2
Redenen van niet-deelname aan de hielprikscreening naar geboortjaar (2020-2024)

TIJDIGHEID HIELPRIK

De 1e hielprik moet worden afgenomen tussen 72 en 168 uur na de geboorte, maar bij voorkeur zo spoedig mogelijk na 72 uur, of na 96 uur bij gelijktijdige neonatale gehoorscreening. Het percentage 1e hielprikken dat in 2024 is uitgevoerd binnen 168 uur na de geboorte is 98,5% (dit is exclusief kinderen geboren in het buitenland). Dit is vergelijkbaar met de voorgaande jaren (zie figuur 3). De streefwaarde van 99,0% wordt nog steeds niet gehaald. Late geboorteaangifte en weekenddagen bemoeilijken tijdige screening.

Bij 39,5% van de kinderen is de hielprik uitgevoerd in de aanbevolen periode tussen 72 en 96 uur na de geboorte (zie tabel 1). Dit lijkt een goede uitkomst, omdat vanuit de [monitors gehoorscreening](#) bekend is dat bij ongeveer 79% van de kinderen de hielprik gecombineerd met de gehoorscreening wordt afgenomen, waarbij de laatste pas vanaf 96 uur na geboorte verricht mag worden. Bij 71,1% van de kinderen is de hielprik 72-120 uur na geboorte uitgevoerd (streefwaarde m.i.v. 2022: ≥ 80%).



Figuur 3
Tijdigheid van hielprikafname (<168 uur na geboorte) naar geboortjaar (2020-2024), exclusief kinderen die in het buitenland zijn geboren. In verband met de leesbaarheid begint de y-as bij 95%. De rode lijn is de streefwaarde.

HERHAALDE EERSTE HIELPRIK

In 2024 kregen 733 kinderen één of twee herhaalde 1e hielprikken (0,44% van de deelnemers; 1x bij 715 kinderen, 2x bij 18 kinderen). Bij 23 van hen was de reden een te vroege 1e afname.

Nets als in 2023 werden in 2024 de streefwaarden behaald voor alle aandoeningen (tabel 2). Wel is het percentage herhaalde hielprikken t.o.v. 2023 in 2024 toegenomen voor alle aandoeningen, behalve voor HbP en ALD.

Tabel 2
Herhaalde eerste hielprik* naar geboortjaar (2020-2024)

% herhaalde 1e hielprikken	2020	2021	2022	2023	2024	Aantal in 2024	Streefwaarde
AGS	0,04	0,06	0,07	0,09	0,11	187	≤0,30
CH	0,22	0,27	0,29	0,21	0,25	420	≤0,30
CF	0,24	0,30	0,31	0,22	0,24	403	≤0,30
HbP	0,43	0,47	0,47	0,42	0,42	701	≤0,50
MZ							
3-MHM	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	308	≤0,30
ALD				0,18	0,15	246	≤0,30
BIO	0,26	0,35	0,32	0,21	0,24	400	≤0,30
CPT1	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	309	≤0,30
GALK	0,10	0,14	0,17	0,15	0,16	263	≤0,30
GALT	0,11	0,13	0,16	0,14	0,16	261	≤0,30
GA-1	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	310	≤0,30
IVA	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	310	≤0,30
MSUD	0,09	0,10	0,13	0,13	0,14	238	≤0,30
MCADD	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	310	≤0,30
MMA	0,12	0,14	0,16	0,18	0,19	307	≤0,30
MPS I		0,33	0,33	0,22	0,25	417	≤0,30
PA	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	306	≤0,30
PKU	0,09	0,10	0,13	0,13	0,14	238	≤0,30
TFP/LCHAD	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	310	≤0,30
TYR-1	0,09	0,10	0,13	0,13	0,14	238	≤0,30
VLCAD	0,12	0,14	0,16	0,17	0,19	310	≤0,30
OCTN2	0,10	0,10	0,13	0,13	0,14	240	≤0,30
SCID		0,31	0,30	0,21	0,24	390	≤0,30
SMA			0,32	0,22	0,25	415	≤0,30

*Op basis van de uitslag 'niet-classificeerbaar' van de 1e hielprik, i.e. onvoldoende/onbetrouwbaar bloed of <24 uur na bloedtransfusie. Te vroeg geprikte kinderen (<48 uur na de geboorte, n=26 in 2024) zijn niet meegeteld.

TWEEDE HIELPRIK

In 2024 gaf 0,32% van de CH-uitslagen van de 1e hielprik aanleiding voor een 2e hielprik. Bij OCTN2, SCID en SMA was dit respectievelijk 0,042%, 0,030% en 0,002%. De streefwaarden voor deze indicator zijn daarmee gehaald voor alle doelziekten, maar niet voor OCTN2 (tabel 3).

Tabel 3
Percentage tweede hielprikken naar geboortjaar (2020-2024)

	2020	2021	2022	2023	2024	Aantal in 2024	Streefwaarde
AGS¹	0,049	0,044					≤0,09
CH	0,28	0,28	0,32	0,30	0,32	535	≤0,40
OCTN2²	0,027	0,036	0,031	0,043	0,042	70	≤0,04
SCID		0,052	0,026	0,018	0,030	49	≤0,06
SMA			0,001	0,001	0,002	3	≤0,02

¹ Voor AGS is de tweede hielprik per 1 oktober 2021 vervangen door een extra bepaling op het bloed van de 1e hielprik.

² OCTN2 is een nevenbevinding. Bij een niet-conclusieve uitslag voor OCTN2 wordt een tweede hielprik uitgevoerd. Wanneer beide uitslagen niet-conclusief zijn dan wordt het kind verwezen. Overige metabole aandoeningen waarbij de screening is gebaseerd op acylcarnitines zijn dan niet-classificeerbaar en worden in het ziekenhuis onderzocht.

VERWIJSCIJFER

In 2024 waren er in totaal 517 verwijzingen naar aanleiding van de hielprikuitslag (tabel 4). Dit is inclusief 15 verwijzingen voor de nevenbevinding OCTN2. Dit leidt tot een totaal verwijzingscijfer van 0,31% van het aantal gescreende kinderen in 2024. Dit is gelijk aan 2023 en iets hoger dan de eerdere jaren. De verwijzingscijfers uit 2024 voor de individuele aandoeningen zijn vergelijkbaar met eerdere jaren. Alleen voor GA-1 is het verwijzingscijfer in 2024 hoger dan in voorgaande jaren. Bij CPT1 worden relatief veel kinderen verwezen die al weken oud zijn bij de bloedafname.

Tabel 4
Verwijzingen naar geboortjaar (2020-2024)

% verwijzingen	2020	2021	2022	2023	2024	Aantal in 2024	Trend	
AGS	0,012 ¹	0,012	0,004	0,010 ¹	0,007	11 ¹	Laag in 2022	
CH	0,135 ¹	0,135 ¹	0,139 ¹	0,129 ¹	0,140 ¹	231 ¹	Stabiel	
CF	0,016	0,022	0,020	0,023	0,027	45	Stabiel	
HbP	<i>subtotaal</i>	<i>0,022</i>	<i>0,025</i>	<i>0,029</i>	<i>0,029</i>	<i>0,022</i>	37	
	SZ	0,014	0,017	0,019	0,019	0,016	26	Stabiel
	HbH	0,004	0,005	0,003	0,007	0,004	6	Hoog in 2023
	bTM	0,004	0,003	0,008	0,004	0,003	5	Hoog in 2022
MZ	<i>subtotaal</i>	<i>0,081</i>	<i>0,081</i>	<i>0,081</i>	<i>0,099</i>	<i>0,095</i>	<i>158</i>	
	3-MHM	0,007	0,006	0,009	0,010	0,008	13	Stabiel
	ALD				0,001 ²	0,001	1	-
	BIO	0,005 ³	0,005	0,005	0,004	0,007	12	Stabiel
	CPT1	0,001	0,002	0,002	0,006	0,006	10	Toename in 2023
	GALK	0,002 ²	0,001	0,001	0	0,001	2	Stabiel
	GALT	0,006	0,006	0,005	0,007	0,005	8	Stabiel
	GA-1	0,001	0,001 ¹	0,001	0,002	0,005	9	Hoog in 2024
	IVA	0,004	0,003	0,003	0,003	0,005	8	Stabiel
	MSUD	0,002	0,001 ¹	0,001	0	0,001	2	Stabiel
	MCADD	0,013 ¹	0,009	0,012	0,011	0,010	17	Stabiel
	MMA	0,014	0,016	0,011	0,019	0,014	23	Hoog in 2023
	MPS I		0,003 ²	0,002	0,003	0,002	3	Stabiel
	PA	0,001	0,002	0,001	0,001	0,002	3	Stabiel
	PKU	0,007	0,007 ¹	0,011	0,009	0,008	13	Stabiel
	TFP/LCHAD	0,001	0,001	0,001	0,002	0,001	1	Stabiel
	TYR-1	0,005 ⁴	0,004	0,001	0,001	0,005	8	Stabiel
	VLCAD	0,007	0,006	0,007	0,007	0,006	10	Stabiel
	OCTN2	0,008	0,010	0,009	0,013	0,009	15	Stabiel
SCID		0,016	0,008 ¹	0,007	0,011 ¹		19	Hoog in 2021
SMA			0,010 ²	0,010	0,010		16	Stabiel
Totaal verwijzingscijfer	0,27	0,29	0,29	0,31	0,31	517	Stabiel	

¹ Exclusief kinderen met een afwijkende uitslag die zijn overleden voordat een verwijzing kon plaatsvinden: in 2024 12 voor CH en 2 voor SCID.

² Cijfer over slechts een deel van het jaar: GALK is per 1-10-2020 toegevoegd aan het screeningsprogramma, MPS I per 1-3-2021, SMA per 1-6-2022, ALD per 1-10-2023.

UITKOMSTEN DIAGNOSTIEK

In 2024 waren er 502 verwijzingen (exclusief OCTN2) voor een doelziekte van het screeningsprogramma, waarvan bij 222 (44%) één van de aandoeningen waarop gescreend wordt is gediagnostiseerd (tabel 5). Dit is een iets lager percentage dan in 2023 (47%). Kinderen met een verwijzing voor OCTN2-deficiëntie (15 verwezen, 1 kind met de diagnose OCTN2) zijn geëxcludeerd, omdat deze aandoening geen doelziekte van het programma is, maar een nevenbevinding. Bij 1 van de 502 verwijzingen was (nog) geen diagnose bekend ten tijde van het maken van deze monitor. Van de in 2024 geboren kinderen zijn er vier kinderen met een fout-negatieve uitslag gemeld: allen voor CF.

Tabel 5

Uitkomst diagnostiek bij verwezen kinderen geboren in 2024 (excl. OCTN2)

2024	Verwezen	Diagnose bevestigd	Geen doelziekte (fout-positief)	Diagnose (nog) onbekend	Fout-negatief (onterecht niet verwezen) ¹	Gemist/overig ¹
AGS	11	8 ²	3	0	0	1 ³
CH	231	78	152	1	0	1 ⁴
CF	45	29 ⁵	16	0	4	0
HbP	SZ	26	0	0	0	0
	HbH	6	3	3 ⁶	0	0
	bTM	5	4	1	0	0
MZ	3-MHM	13	4	9	0	0
	ALD	1	1	0	0	0
	BIO	12	6	6	0	0
	CPT1	10	0	10	0	0
	GALK	2	1	1	0	0
	GALT	8	1	7	0	0
	GA-1	9	0	9	0	0
	IVA	8	1	7	0	0
	MSUD	2	0	2	0	0
	MCADD	17	17	0	0	0
	MMA ⁷	23	1 ⁷	22 ⁷	0	0
	MPS I	3	3	0	0	0
	PA	3	3	0	0	0
	PKU	13	13	0	0	0
	TFP/LCHAD	1	0	1	0	0
TYR-1	8	1	7	0	0	
VLCAD	10	1	9	0	0	
SCID	19	5	14	0	0	0
SMA	16	16	0	0	0	0
Totaal	502	222	279	1	4	2

¹ 'Fout-negatief (onterecht niet verwezen)' gaat specifiek over kinderen die niet door de screeningstest zijn opgespoord. Niet opgespoorde patiënten om andere redenen (bijvoorbeeld administratief) vallen onder de indicator 'gemist/overig'. 'Overig' omvat ook kinderen met een aandoening maar zonder afwijkende screeningsuitslag omdat zij al behandeld worden.

² AGS: 7 van de 8 met de klassieke zoutverliezende vorm en 1 kind met de klassieke niet-zoutverliezende vorm.

³ In 2024 is er 1 kind met AGS prenataal opgespoord. Doordat behandeling al voor de afname van de hielprikuitslag was gestart was de hielprikuitslag negatief. Dit kind wordt daarom niet gerekend als fout-negatief.

⁴ In 2024 is er 1 kind met CH onderzocht in het ziekenhuis na een niet-conclusieve eerste hielprik. Hierdoor is de screening (tweede hielprik) niet volledig uitgevoerd.

⁵ CF: waarvan 4 kinderen kinderen met een meconium ileus (MI).

⁶ HbH: alle 3 de kinderen hadden een milde vorm van alfa-thalassemie.

⁷ De definitie van de doelziekte wordt bij MMA nog nader gezien: mogelijk veranderen de uitkomsten nog. Bij 3 van de 22 kinderen die geen MMA hadden, was er sprake van een andere aandoening, en bij 7 maternale B12-deficiëntie. Omdat de overige oorzaken niet eenduidig in Neorah worden geregistreerd betreft het waarschijnlijk een (forse) onderschatting van aantal verklaard door vitamine B12-deficiëntie.



DETECTIECIJFER EN VALIDITEIT

Tabel 6 geeft de detectiecijfers (aantal kinderen met de doelziekte per 1000 gescreenden), de positief voorspellende waarde (PVW), de sensitiviteit (sens) en specificiteit (spec) van het programma. Een uitleg van deze begrippen staat in de [indicatorenset](#).

De detectiecijfers over 2024 zijn voor de meeste aandoeningen vergelijkbaar met die in voorgaande jaren (sinds 2020 stabiel).

De signaalwaarden voor de PVW (zie voetnoot onder tabel 6) zijn in 2024 gehaald voor AGS, CH, SZ, HbH, bTM, 3-MHM, BIO, MCADD, PKU, SCID en SMA. Voor CF is de signaalwaarde van >65% niet behaald. Ook is de signaalwaarde voor de overige MZ van >30% bij ten minste 5 verwijzingen niet behaald voor CPT1, GALT, GA-1, IVA, MMA, TYR-1 en VLCAD. Bij CPT1 lijkt de test niet goed te werken bij kinderen bij wie de hielprik op oudere leeftijd wordt afgenomen. Alle verwijzingen waren bij deze kinderen fout-positief. De totale PVW (44%) in 2024 is vergelijkbaar met het gemiddelde in de periode 2020-2024.

Tabel 6

Aantal verwezen (N), detectiecijfer, positief voorspellende waarde (PVW), sensitiviteit (Sens) en specificiteit (Spec) bij kinderen geboren in 2024, en voor de jaren 2020-2024 samen (excl. OCTN2)¹

	2024					2020-2024				
	N	Detectiecijfer (per 1000)	PVW ³ (%)	Sens (%)	Spec (%)	N	Detectiecijfer (per 1000)	PVW ³ (%)	Sens (%)	Spec (%)
AGS	11	0,048	73	100	99,998	77	0,054	61	100	99,997
CH	231	0,471	34	100	99,908	1145	0,481	36	98,8	99,915
CF incl. MI	45	0,175	64	87,9	99,990	183	0,139	66	91,4	99,993
excl. MI	41	0,151	61	86,2	99,990	172	0,125	63	90,6	99,993
HbP										
SZ	26	0,157	100	100	100	142	0,165	99	100	100
HbH	6	0,018	50	100	99,998	37	0,020	46	100	99,998
bTM	5	0,024	80	100	99,999	36	0,022	53	100	99,998
MZ										
3-MHM	13	0,024	31	100	99,995	66	0,026	33	100	99,995
ALD ²	1	0,006		100	100	2	0,025	100	100	100
BIO	12	0,036	50	100	99,996	45	0,021	40	100	99,997
CPT1 ²	10	0	0	-	99,994	30	0,002	7	100	99,997
GALK ²	2	0,006		100	99,999	5	0,001	20	100	99,999
GALT	8	0,006	13	100	99,996	49	0,014	24	100	99,996
GA-1	9	0	0	-	99,995	17	0,002	12	100	99,998
IVA	8	0,006	13	100	99,996	30	0,011	30	100	99,998
MSUD	2	0		-	99,999	8	0,001	13	100	99,999
MCADD	17	0,103	100	100	100	93	0,101	91	100	99,999
MMA ²	23	0,006	4	100	99,987	123	0,011	7	100	99,987
MPS I ²	3	0,018		100	100	16	0,020	81	100	100
PA ²	3	0,018		100	100	11	0,009	73	100	100
PKU	13	0,079	100	100	100	69	0,077	94	100	100
TFP/LCHAD	1	0		-	99,999	15	0,005	27	100	99,999
TYR-1	8	0,006	13	100	99,996	26	0,004	12	100	99,997
VLCAD	10	0,006	10	100	99,995	57	0,018	26	100	99,995
SCID²	19	0,030	26	100	99,992	74	0,010	9	100	99,990
SMA²	16	0,097	100	100	100	43	0,100	100	100	100
Totaal²	502	1,341	44	98,2	99,831	22592	1,183	45	98,4	99,872

¹ De indicatoren worden ook over een periode van vijf jaar berekend, omdat bij sommige aandoeningen slechts kleine aantallen kinderen per jaar verwezen worden. Voor deze aandoeningen geeft een berekening over meerdere jaren een meer stabiele uitkomst.

² In het 5-jaarstotaal onderaan de tabel zijn de aandoeningen die korter dan 5 jaar geleden zijn toegevoegd aan de hielprikscreening niet meegeteld. Het totaal is dus zonder GALK (per 1-10-2020), SCID (per 1-1-2021), MPS I (per 1-3-2021), SMA (per 1-6-2022) en ALD (per 1-10-2023). Wel is het gemiddelde van deze aandoeningen schuin weergegeven over de periode vanaf de start van screening t/m 2024.

³ De PVW over 2024 wordt weergegeven bij 5 of meer verwijzingen. Bij het gemiddelde over 5 jaar zijn voor de MZ met 50 of meer verwijzingen de PVW onder de signaalwaarden met rode achtergrond aangegeven, terwijl de niet-behaalde signaalwaarden met minder dan 50 verwijzingen in rode cijfers zijn aangegeven. De signaalwaarden voor de PVW zijn voor AGS >60%, CH >30%, SZ >90%, bTM en HbH >50%, CF >65%, SCID >10%, SMA >95%, en voor de metabole ziekten PKU >60%, MCADD >70%, MPS I >50%, ALD >90%, en de overige MZ >30%.

TIJDIGHEID DIAGNOSTIEK

De tijdigheid van diagnostiek (o.b.v. datum 1e contact met kinderarts) wordt berekend uitgaande van alle verwezen kinderen (zie indicatorenset). Na een verbetering van de tijdigheid voor alle aandoeningen in 2023 (t.o.v. 2022) is de tijdigheid in 2024 afgenomen voor AGS, CH, CF en SCID. Bij HbP is de tijdigheid juist sterk verbeterd en voor het eerst (ruim) boven de streefwaarde. De streefwaarden zijn in 2024 niet behaald voor AGS, CH, CF, MZ en SCID (tabel 7).

Tabel 7

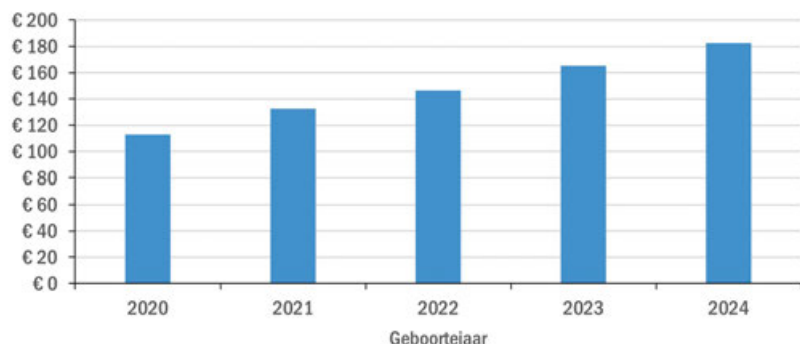
Tijdigheid leeftijd bij eerste diagnostiek bij verwezen kinderen geboren in 2020-2024

Screening	2020	2021	2022	2023	2024	Streefwaarde
AGS	90	73	83	94	82	≥90% <15 dagen
CH	88	80	81	90	86	≥90% <15 dagen
CF incl. MI	77	72	72	89	82	≥90% <30 dagen
excl. MI	74	70	70	89	80	≥90% <30 dagen
HbP ¹	81	82	77	79	97	≥90% ≤6,0 weken
MZ (excl. OCTN2)	89	88	84	86	86	≥90% <10 dagen (meeste MZ), <14 dagen (PA/MMA), <30 dagen (MPS I) of <50 dagen (ALD)
SCID		90	86	92	89	≥90% <15 dagen bij TREC ≤2; <30 dagen bij TREC >2-≤10; <15 dagen vanaf atermen leeftijd bij prematuur
SMA			100	100	100	≥90% <15 dagen

¹ Alle kinderen verwezen voor HPLC-patronen passend bij sikkelcelziekte, HbH-ziekte en bèta-thalassemie.

KOSTEN

De kosten van het screeningsprogramma (exclusief diagnostiek) waren in 2024 ongeveer 30,2 miljoen euro (Bron: Eindafrekening NHS, RIVM-RPO), exclusief de kosten voor Caribisch Nederland. Daarmee zijn de kosten per gescreend kind in 2024 circa 182 euro. Ten opzichte van vorig jaar is er een kostenstijging van ongeveer 10% per gescreend kind (figuur 4). Deze stijging is voornamelijk te verklaren doordat ALD (toegevoegd per 1 oktober 2023) voor het eerst een heel jaar meeliep in de kosten, en door indexering van de tarieven voor bloedafname en laboratoriumanalyses vanwege hoge inflatie (6-7%). Verder zijn de organisatiekosten gestegen vanwege stijging van de uurtarieven van het RIVM, toename van de kosten voor contracten en beheer, een kwaliteitsimpuls om te voldoen aan wet- en regelgeving, en wensen op het gebied van IT/automatisering. De totale kosten zijn iets meer gestegen (11% t.o.v. 27,1 miljoen euro in 2023) door de stijging van het aantal hielprikken in 2024. In de afgelopen 5 jaar zijn de totale screeningskosten met 58% gestegen.

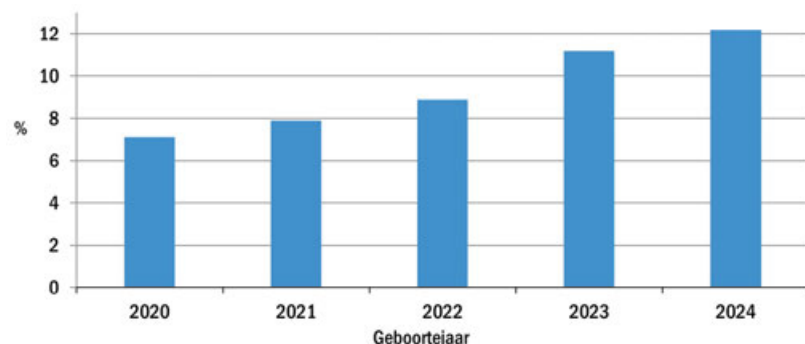


Figuur 4
Kosten van het screeningsprogramma per gescreend kind naar geboortjaar (2020-2024)

BEZWAAR BEWAREN RESTANT HIELPRIKBLOED

In 2023 is de manier waarop ouders bezwaar kunnen maken tegen het bewaren van het restant bloed voor (niet-herleidbaar) wetenschappelijk onderzoek veranderd. De medewerker vraagt nu aan de ouders of zij hiervoor toestemming geven. Tot 2023 konden ouders ook bezwaar maken, maar werd dit niet actief uitgevraagd.

In 2024 maakte 12,2% van de ouders bezwaar tegen het bewaren van het restant bloed voor (niet-herleidbaar) wetenschappelijk onderzoek. Dit percentage toonde al een stijgende trend in de tijd, en is in 2024 nog verder gestegen (figuur 5).



Figuur 5
Bezwaar van ouders tegen het bewaren van restant hielprikbloed voor niet-herleidbaar wetenschappelijk onderzoek naar geboortjaar (2020-2024)

> December 2025

AUTEURS

Kitty van der Ploeg
Olmo van der Mast
Paul Verkerk

PROJECTNUMMER

060.51605

RAPPORTNUMMER

TNO 2025 R11250

OPDRACHTGEVER

RIVM – Centrum voor Bevolkingsonderzoek

TNO.NL

TNO – CHILD HEALTH

Sylviusweg 71
2333 BE Leiden

Postbus 3005
2301 DA Leiden

www.tno.nl
www.tno.nl/eerste1000dagen

T +31 88 866 90 00