



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Feitenoverzicht Neonatale Hielprikscreening

Wat houdt de neonatale hielprikscreening in?

In de eerste dagen na de geboorte krijgen alle pasgeborenen een hielprik aangeboden. Het bloed van het kind wordt sinds 1 oktober 2023 gescreend op 27 ernstige, zeldzame, vaak erfelijke aandoeningen. Tijdige opsporing en behandeling van deze aandoeningen kan ernstige schade aan de lichamelijke en verstandelijke ontwikkeling voorkomen of beperken. Bij de screening op sikkelcelziekte kan ook dragerschap op de ziekte worden gevonden. Ouders kunnen ervoor kiezen de informatie over dragerschap niet te ontvangen.

1 Ziektebeeld

De opgenomen aandoeningen in de neonatale hielprikscreening zijn veelal erfelijk en bestaat de behandeling vaak uit medicijnen of een dieet.

De volgende aandoeningen zitten momenteel in het screeningsprogramma:

Schildklier-aandoening:

- Congenitale hypothyreoïdie (**CH**): een groep van ziekten, die gemeenschappelijk hebben dat de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T4) aanmaakt. CH is meestal blijvend en meestal niet erfelijk. T4 speelt een belangrijke rol in de regulering van de stofwisseling, en is tevens onmisbaar voor groei en ontwikkeling. Gebrek aan T4 op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Vroegtijdige behandeling met T4 kan dit (vrijwel) geheel voorkomen. Behandeling: levenslang dagelijks tabletten met thyroxine. Prevalentie: gemiddeld 80 kinderen per jaar.

Bijnieraandoening:

- Adrenogenitaal syndroom (**AGS**): aangeboren, levensbedreigende, erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijnieren. De afwijking leidt tot een tekort aan cortisol, vaak ook een tekort aan aldosteron en een overproductie van androgenen. Bij pasgeborenen dreigt buitensporig zoutverlies, met als gevolg waterverlies en uitdroging. Meisjes hebben bij de geboorte in verschillende mate vermannelijking van de uitwendige genitaliën. Vroegtijdige behandeling kan ernstige ontregeling van de water- en zouthuishouding voorkomen. Behandeling: levenslang innemen van cortisolpreparaten en andere aanvullende medicijnen. Prevalentie: gemiddeld 10 tot 15 kinderen per jaar.

Stofwisselingsziekten (metabole ziekten; MZ):

- Adrenoleukodystrofie (**ALD**) is een erfelijke stofwisselingsziekte die ontstaat door een mutatie in het ABCD1-gen op het X-chromosoom. Hierdoor ontstaat er een probleem in de afbraak van verzadigde zeer lange keten vetzuren. De hoeveelheid zeer lange keten vetzuren in het lichaam neemt hierdoor toe. Deze ophoping is schadelijk. Alleen bij jongens is ALD behandelbaar. Daarom worden alleen jongens gescreend op ALD. ALD kan bij jongens drie verschillende klachtenpatronen veroorzaken: ernstige schade aan de hersenen (cerebrale ALD), de bijniere (bijnierschorsinsufficiëntie), en/of het ruggenmerg. ALD kan bij vrouwen op volwassen leeftijd schade aan het ruggenmerg veroorzaken. Bij hen is de ziekte minder ernstig. Prevalentie in NL: Gemiddeld 5 tot 10 jongens per jaar
- Biotinidase deficiëntie (**BIO**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine (vitamine H) wordt aangemaakt. De ziekte leidt onbehandeld tot huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen. Met vroege behandeling worden alle klachten voorkomen. Behandeling: levenslang met biotine. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.
- Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (**CPT1**): Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van vetzuren niet goed gaat. Te weinig afbraak van vetzuren kan leiden tot een gebrek aan energie, waardoor het bloedsuikergehalte te laag kan worden. Dit wordt een hypoglykemie genoemd. Het kind kan suf en slap worden en in coma raken. Deze klachten kunnen vooral optreden bij ziekte of vasten. CPT1 is een goed te behandelen ziekte. Prevalentie in NL: zeer zeldzaam, gemiddeld 1 kind per 5 jaar.
- Galactokinase deficiëntie (**GALK**) Galactokinase deficiëntie is een vorm van galactosemie. Het is een erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van galactose niet goed gaat. Als de ziekte niet wordt behandeld, kan de patiënt enkele maanden na de geboorte al de oogziekte staar krijgen in beide ogen. Een dieet kan dit voorkomen. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per jaar.
- Klassieke galactosemie (**GALT**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van melksuiker, lactose) onvoldoende wordt afgebroken in de lever. Lactose zit in moedermelk en in veel voedingsproducten voor zuigelingen. Onbehandeld leidt galactosemie tot geelzucht, infecties, de oogziekte staar en tot overlijden. Ondanks goede behandelingen kan galactosemie tot ontwikkelingsachterstand leiden en bij meisjes tot verminderde vruchtbaarheid. Behandeling: levenslang streng galactosebeperkt dieet. Prevalentie: gemiddeld 3 tot 4 kinderen per jaar.
- Glutaaracidurie type I (**GA-I**): erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Onbehandeld kan dit leiden tot zeer ernstige hersenbeschadiging. Met dieet en medicijnbehandeling kan de hersenbeschadiging grotendeels of geheel worden voorkomen. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat' en medicijnen. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per jaar.

- HMG-CoA-lyase deficiëntie (**HMG**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en de vetzuroxidatie gestoord is. Dit resulteert in een tekort aan energie. Er ontstaan problemen bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding, braken en diarree of bij een operatie. Door een verlaagde bloedsuikerspiegel kan dit leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Behandeling: soms medicatie (carnitine) en een dieet. Prevalentie: erg zeldzaam, gemiddeld 1 kind per tien jaar.
- Isovaleriaan acidemie (**IVA**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Dit kan leiden tot braken, uitdroging, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Behandeling: levenslang eiwitbeperkt dieet, 'aminozuren-preparaat' en medicijnen. Prevalentie: gemiddeld 2 kinderen per jaar.
- 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**): Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Dit kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstand en bewustzijnsverlies. De meeste kinderen hebben echter alleen klachten bij ziekte. Behandeling: de meeste kinderen hebben alleen een dieetadvies nodig bij ziekte. Heel soms is een eiwitbeperkt dieet en medicatie nodig. Prevalentie: gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.
- Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies en uiteindelijk overlijden. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten. Soms zijn extra voeding en medicatie nodig. Prevalentie: gemiddeld 15 tot 20 kinderen per jaar.
- Multiple CoA carboxylase deficiëntie (**MCD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Dit kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen, kaalheid, neurologische problemen, epilepsie en afweerstoornissen. Behandeling: levenslange toediening van biotine (vitamine H), soms aangevuld met een eiwitbeperkt dieet. Prevalentie: heel erg zeldzaam.
- Methylmalon acidemie (**MMA**) Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van twee aminozuren niet goed gaat. Bij 1 vorm van MMA komt dat doordat het enzym methylmalonyl CoA mutase (MCM) niet goed functioneert. Een kind met MMA krijgt meestal in de eerste dagen of weken na de geboorte klachten. Het kind kan suf en slap zijn en overgeven. Deze klachten worden vaak uitgelokt door vasten of een infectie of koorts. De ziekte kan zich ook later en met minder duidelijke klachten presenteren. MMA leidt tot met name problemen in de hersenen en de nieren. Behandeling van de ziekte verkleint de kans op

deze problemen. Zonder behandeling zullen patiënten uiteindelijk overlijden. Prevalentie: gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.

NB: Er loopt nog een discussie over de doelziekte definitie van MMA voor de NHS.

- Mucopolysaccharidosis type 1 (**MPS I**) MPS I is een erfelijke stofwisselingsziekte die veroorzaakt wordt door een deficiëntie van het enzym alfa-L-iduronidase (IDUA). Deze enzymdeficiëntie leidt tot een stapeling van de glycosaminoglycanen (GAGs) heparan - en dermatansulfaat in de lysosomen. Er zijn verschillende varianten van MPS I. Patiënten met de ernstige vorm hebben in het eerste levensjaar steeds ernstiger lichamelijke klachten en vanaf de leeftijd van ongeveer 2 jaar een progressieve hersenziekte. Zonder behandeling worden zij niet ouder dan 20 jaar. Behandeling: enzymtherapie en stamceltransplantatie. Prevalentie: gemiddeld 1 tot 4 kinderen per jaar.

- Maple syrup urine disease (**MSUD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Onbehandeld kunnen zowel de urine van het kind, als het kind zelf wat zoetig ruiken. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden. Behandeling: levenslang eiwitarm dieet en een 'aminozurenpreparaat'. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per twee jaar.
- Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (**LCHADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan, wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartspierproblemen ontstaan. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per jaar.
- Propion acidemie (**PA**) Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van twee aminozuren niet goed gaat. Dit komt doordat het enzym propionyl-CoA carboxylase (PCC) niet goed functioneert. Een kind met PA krijgt meestal in de eerste dagen of weken na de geboorte last van klachten. Het kind kan suf en slap zijn en overgeven. Deze klachten worden vaak uitgelokt door vasten of een infectie of koorts. PA kan leiden tot met name problemen in de hersenen en hartfunctiestoornissen. Behandeling van de ziekte verkleint de kans op problemen. Zonder behandeling zullen patiënten uiteindelijk overlijden. Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per jaar.
- Phenylketonurie (**PKU**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige ontwikkelingsachterstand, epilepsie, spasticiteit en gedragsproblemen. Behandeling: levenslang streng eiwitbeperkt dieet met 'aminozurenpreparaat' en in sommige gevallen medicatie. Prevalentie: gemiddeld 12 tot 15 kinderen per jaar.
- Tyrosinemie type 1 (**TYR-I**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot leverfunctiestoornissen, nierproblemen, zenuwaandoeningen, leverkanker en overlijden. Behandeling: levenslang medicatie en eiwitbeperkt dieet en aminozurenpreparaat. Zelden is levertransplantatie noodzakelijk. Prevalentie: gemiddeld 1 kind per jaar.
- Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCADD**): erfelijke stofwisselingsziekte waarbij zeer lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartspierproblemen ontstaan. Behandeling: voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Bloedziekten (Hemoglobinopathieën; HbP):

- **Alfa-thalassemie (HbH-ziekte):** erfelijke aandoening waarbij onvoldoende alfa-globineketens geproduceerd worden. Kinderen hebben direct na de geboorte matige bloedarmoede. Behandeling: foliumzuur, bloedtransfusie. Indien de patiënt bloedtransfusie afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen. Prevalentie: gemiddeld 5 kind per twee jaar.
- **Bèta-thalassemie major:** erfelijke aandoening waarbij onvoldoende of geen bèta-globineketens geproduceerd worden. Vanaf ongeveer de derde levensmaand ontstaat een progressieve ernstige bloedarmoede die levensbedreigend kan zijn. Behandeling: chronisch bloedtransfusie schema en ontijzering, dagelijks foliumzuur. Indien de patiënt bloedtransfusie afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 5 kinderen per jaar.
- **Sikkelcelziekte (SZ):** erfelijke afwijking aan hemoglobine; bij een lage zuurstofspanning leidt dit tot vormafwijkingen van rode bloedcellen, waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken. Gevolg is hevige botpijn en infarcering van organen (hersenen en longinfarct). Verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt. Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede. Behandeling: pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica. Soms zijn bloedtransfusies nodig. Prevalentie: ongeveer 35 kinderen per jaar. Door de screening op sikkelcelziekte kunnen ook dragers van sikkelcelziekte ontdekt worden. Indien ouders dit wensen worden zij hierover geïnformeerd. (Het aantal gevonden kinderen met dragerschap is gemiddeld ruim 800 kinderen per jaar).

Longaandoening:

Cystic fibrosis (**CF of taaislijmziekte**): erfelijke ziekte waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt aangemaakt dan normaal. Dit dikke en taaie slijm zorgt voor problemen in de luchtwegen en in het maagdarmkanaal. Vroege behandeling kan helpen om deze problemen te voorkomen of te verminderen. Behandeling: medicijnen, een calorierijk dieet en fysiotherapie. Prevalentie: gemiddeld 25 kinderen per jaar.

Immuun aandoening

Severe combined immunodeficiency (**SCID**) is een ernstige, zeldzame ziekte van het immuunsysteem (afweersysteem). Bij SCID kunnen afweercellen zich niet goed ontwikkelen. Daardoor ontstaan infecties in bijvoorbeeld de longen, het maagdarmkanaal en de huid. Meestal beginnen de infecties in de eerste maanden na de geboorte. Infecties die normaal ongevaarlijk zijn, kunnen voor kinderen met SCID levensbedreigend zijn. Zonder behandeling kunnen kinderen met SCID al in het eerste levensjaar overlijden. Behandeling: een stamceltransplantatie, en tot die tijd het voorkomen van infecties. Prevalentie: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Spierziekte

Spinale musculaire atrofie (**SMA**) is een ernstige spierziekte die kan leiden tot verlamming en overlijden. De oorzaak is een deletie in het survival motor neuron 1 (*SMN1*)-gen. Hierdoor wordt er geen SMN1-

eiwit aangemaakt, gaat functie van motorneuronen verloren en volgt steeds meer verlies van spierkracht. Doordat het *SMN1*-gen niet functioneert, zijn patiënten voor de aanmaak van SMN-eiwitten afhankelijk van het *SMN2*-gen. Dit gen produceert SMN2-eiwit, dat minder functioneel is dan SMN1-eiwit. Over het algemeen geldt dat hoe meer kopieën van het *SMN2*-gen (varieert van nul tot vier, zeer zeldzaam meer dan vier) een SMA-patiënt heeft, hoe meer SMN2-eiwit er wordt aangemaakt en hoe milder de ziekte. In de laatste jaren zijn er meerdere behandelingen voor de ziekte SMA beschikbaar gekomen.

2 Doelgroep

De neonatale hielprikscreening richt zich op alle pasgeborenen tot een leeftijd van zes maanden. Per jaar worden circa 170.000 hielprikken uitgevoerd. De hielprik dient zo snel mogelijk tussen 72 en 168 uur na de geboorte te worden uitgevoerd. Bij een gecombineerde uitvoering met de neonatale gehoorscreening wordt de screening vanaf 96 uur na de geboorte uitgevoerd. Indien het niet mogelijk is om de hielprik tussen 72 en 168 uur na de geboorte uit te voeren, bijvoorbeeld doordat het kind is geboren in het buitenland, wordt de hielprik op een later moment uitgevoerd. De hielprikscreening wordt aangeboden tot een leeftijd van zes maanden. Uitslagen van hielprikken die later dan 168 uur na de geboorte zijn afgenomen kunnen minder betrouwbaar zijn.

3 Cijfers

Per jaar worden circa 170.000 hielprikken uitgevoerd, waarvan een tiende deel in het ziekenhuis. De deelnamegraad in 2022 was 98,9%.

NHS (Screening in 2022)	Cijfer
Ziektelast (incidentie)	Circa 233 kinderen per jaar
Omvang doelgroep (monitor 2022)	169.196
Aantal kinderen bij wie de hielprik is uitgevoerd (monitor 2022)	167.331
Deelnamegraad (monitor 2022)	98,9%
Aantal en percentage verwijzingen (monitor 2022)	Totaal 482 (0,29%)* 6 (0,004%) AGS, 233 (0,14%) CH, 120 (0,07%) MZ*, 49 (0,029%) HbP, 34 (0,020%) CF 14 (0,008%) SCID 10 (0,006%) SMA
Detectiecijfer per aandoening (per 1000 gescreend) (monitor 2022)	Totaal 1,392 0,02 AGS 0,60 CH 0,353 MZ, 0,018 SZ 0,001 HbH 0,003 bTM 0,13 CF

NHS (Screening in 2022)	Cijfer
	0,01 SCID 0,10 SMA
Positief voorspellende waarde van een afwijkende uitslag (monitor 2022)	Totaal 50% 67% AGS, 43% CH, 49% MZ, 97% SZ, 40% HbH 38% bTM 65% CF 7% SCID
Fout-positieven (monitor 2022)	233
Fout-negatieven (monitor 2022)**	2
Gemiste patiënten (monitor 2022)***	2 (n=2)
Tijdigheid 1 ^e hielprik (% levendgeborenen bij wie <168 uur na de geboorte de 1 ^e hielprik is afgenomen)	98,3%
Tijdigheid diagnostiek (monitor 2022)****	83% AGS, 81% CH, 72% MZ, 77% HbP, 84% CF, 86% SCID 100% SMA

* exclusief voor OCTN2

** Aantal kinderen met een ziekte van de NHS dat niet via de screening is opgespoord maar die wel hebben deelgenomen aan de screening.

*** Aantal kinderen met een ziekte van de NHS dat niet via de screening is opgespoord, waarbij er iets is mis gegaan in het proces en wat niet toe te schrijven is aan de test.

**** Het percentage kinderen dat direct verwezen is vanwege verdenking op een specifieke ziekte uit de NHS en waarbij het eerste diagnostisch onderzoek binnen de afgesproken termijn na de geboorte is uitgevoerd.

Toelichting tabel:

- Ziekteelast (incidentie): aantal nieuw gediagnosticeerde gevallen per jaar.
- Deelnamegraad: het percentage van de uitgenodigde mensen dat daadwerkelijk een screeningsonderzoek laat doen.
- Percentage verwijzingen: het percentage gescreende mensen dat een doorverwijzing naar het ziekenhuis krijgt voor vervolgonderzoek.
- Detectiecijfer: het aantal gevonden zieken, uitgedrukt per aantal gescreende. Dit is een maat voor de kans dat er een ziekte opgespoord wordt waarop gescreend wordt.
- Positief voorspellende waarde doorverwijzing: de kans dat er daadwerkelijk een ziekte gevonden wordt na een verwijzing naar het ziekenhuis.
- Fout-positieven: het aantal mensen dat een doorverwijzing naar het ziekenhuis krijgt (uitgedrukt per aantal gescreende), maar waarbij niet de ziekte gevonden wordt waarop gescreend wordt.

- Fout-negatieven: de kans dat er na een niet-afwijkende screening toch een relevante afwijking gevonden wordt (na klinische diagnose).

In onderstaande tabel staat een overzicht van alle met de hielprikscreening opgespoorde kinderen in de periode 2008-2022.

	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
AGS	8	7	5	5	8	8	6	3	8	12	9	12	11	10	4
CH	90	65	95	80	69	72	76	79	72	70	57	72	63	82	100
MZ	97	87	61	70	51	47	59	49	49	52	58	48	57	46	59
SCZ	30	29	41	39	34	35	34	25	29	24	31	40	22	30	31
Thalassemie										7	6	8	6	10	18
CF				18	20	21	18	21	29	23	25	31	16	27	22
SCID														1	1
SMA															10
Totaal	224	188	202	212	182	183	193	177	187	188	186	211	175	205	245

4 Uitvoering

Proces

Selectie

- Na de geboorteaangifte door de ouders via de Basisregistratie Personen (BRP), of na een administratief geboorteb bericht van verloskundigen ontvangen het RIVM-DVP regiokantoren de gegevens van het kind. DVP ontvangt ook gegevens via het Centraal Orgaan opvang asielzoekers (COA).

Uitnodiging

- De RIVM-regiokantoren geven de gecontracteerde JGZ (Jeugdgezondheidszorg)-organisatie de opdracht om de hielprik uit te voeren.
- Verloskundig zorgverleners (verloskundigen, verloskundig actieve huisartsen en gynaecologen) geven in het derde trimester van de zwangerschap voorlichting over de neonatale hielprikscreening. Daarbij wordt de voorlichtingsfolder aan de aanstaande ouder(s) overhandigd. De keuze om wel of niet geïnformeerd te worden over dragerschap van het kind op sikkelcelziekte wordt daarbij specifiek besproken evenals de mogelijkheid om bezwaar te maken tegen gebruik van restant hielprikbloed voor anoniem wetenschappelijk onderzoek.

Het screeningsonderzoek

- De hielprik wordt bij voorkeur tussen 72 en 168 uur na de geboorte uitgevoerd, meestal gelijktijdig met de neonatale gehoorscreening. De hielprik wordt uitgevoerd daar waar het kind is. Bij de meeste kinderen wordt de hielprik thuis afgenomen.

- Tijdens de hielprik worden met een speciale prikker (lancet) een paar druppels bloed uit de hiel van het kind afgenomen en op een hielprikkaart opgevangen.
- De hielprikkaart wordt vervolgens opgestuurd naar een van de vijf screeningslaboratoria. Het laboratorium voert de testen uit en meldt de uitslag aan het RIVM-regiokantoor.
- Vanaf januari 2023 wordt aan de ouders gevraagd middels een opt-in procedure of zij ja of nee willen dat restant hielprikbloed en hielprikgegevens bij het RIVM worden bewaard voor niet herleidbaar wetenschappelijk onderzoek. Ook voor het ontvangen van informatie over dragerschap sikkelcelziekte geldt dan een opt-in procedure.

Uitslag

- Sinds april 2020 krijgen ouders schriftelijk bericht van een goede uitslag.
- Bij een afwijkende uitslag neemt de medisch adviseur van het RIVM-regiokantoor eerst contact op met de (gespecialiseerd) kinderarts en vervolgens met de huisarts. De huisarts verwijst het kind naar een universitair medisch centrum (voor CH worden kinderen ook verwezen naar de algemene ziekenhuizen).
- In het ziekenhuis wordt nader onderzoek (diagnostiek) verricht. Na een diagnose start zo nodig gestart de behandeling.

Wie zijn betrokken bij de screening?

- Op landelijk niveau wordt de screening georganiseerd namens het ministerie van VWS door het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). Het beleidskader pre- en neonatale screenings geeft een overzicht van de wettelijke en beleidsmatige kaders en beschrijft hoe partijen die betrokken zijn bij de voorbereiding van, besluitvorming over en uitvoering van de pre- en neonatale screenings, samenwerken. Meer informatie hierover is te vinden op de website.
- De regionale uitvoering wordt verzorgd door de [Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's \(DVP\)](#).
- RIVM-DVP koopt en distribueert de benodigde materialen, beheert het informatiesysteem Praeventis en contracteert de screeningsorganisaties en screeningslaboratoria.
- De verloskundig zorgverlener (verloskundige, gynaecoloog of verloskundig actieve huisarts) licht de aanstaande ouder(s) voor over de hielprik en reikt de folder uit.
- De ambtenaar van de afdeling burgerzaken overhandigt de folder nogmaals bij de aangifte van geboorte.
- De bloedafname gebeurt door screeners van JGZ-organisaties. In twee regio's (Gelderland en Zuid-Holland) wordt de hielprik ook uitgevoerd door verloskundigen, onder verantwoordelijkheid van de JGZ. In Twente wordt de hielprik ook uitgevoerd door kraamverzorgenden, onder verantwoordelijkheid van de JGZ.
- Ligt een kind tijdens de afnameperiode in het ziekenhuis, dan wordt de hielprik daar uitgevoerd door een medewerker van het ziekenhuis.

- Het bloedonderzoek wordt uitgevoerd door vijf gecontracteerde screeningslaboratoria. Het RIVM-GZB is er daar een van en fungeert ook als referentielaboratorium.
- Bij de screening op cystic fibrosis vindt ongeveer 100 keer per jaar aanvullende DNA-analyse van het CFTR-gen plaats bij de afdeling klinische genetica van Amsterdam UMC, locatie VUmc.
- De jaarlijkse monitor van de screening wordt verricht door TNO-Child Health in opdracht van RIVM-CvB.
- De Programmacommissie Neonatale Hieprikscreening, ingesteld door het RIVM-CvB, adviseert het RIVM bij de landelijke coördinatie van het programma. De Programmacommissie bestaat uit deskundigen uit kringen van relevante beroepsgroepen en organisaties, met gezag binnen hun vakgebied of netwerk, en met relaties in het veld.
- Het bestuur van de [Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde](#) (NVK) heeft de volgende adviescommissies voor de neonatale screening ingesteld: Adviescommissie AGS-CH (ANS-AGS-CH), Adviescommissie Metabole Ziekten (ANS-MZ), Adviescommissie Hemoglobinopathieën (ANS-HbP), Adviescommissie Cystic Fibrosis (ANS-CF) en Adviescommissie Severe combined immune deficiency (ANS-SCID). In 2022 is de Adviescommissie Spinale Musculaire Atrofie (ANS-SMA) opgericht. Deze commissies adviseren ook de Programmacommissie, en zijn verantwoordelijk voor het opstellen van de richtlijnen voor de diagnostiek en behandeling.

Aansluiting op de zorg

In principe komen alle kinderen die verwezen zijn vanuit de screening en waarbij de diagnose is bevestigd, in behandeling bij de universitair medische centra (of in het geval van CH, ook de algemene ziekenhuizen).

Bij een afwijkende uitslag voor AGS wordt een kind zo spoedig mogelijk, uiterlijk om 12:00 uur de volgende dag gezien door de kinderarts-endocrinoloog.

Bij een afwijkende uitslag voor CH wordt een kind dezelfde dag, eventueel na collegiaal overleg uiterlijk om 12:00 uur de volgende dag gezien door een kinderarts(-endocrinoloog).

Bij een afwijkende uitslag voor CF wordt een kind binnen 1 week gezien door een kinderarts pulmonoloog van een CF-centrum, afhankelijk van de geplande datum voor de zweettest.

Bij een afwijkende uitslag voor een metabole ziekte wordt een kind zo spoedig mogelijk dezelfde dag gezien door een kinderarts metabole ziekten in een universitair medisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag voor MPS I wordt een kind zo spoedig mogelijk verwezen op de dag na de hieprikslag, tenzij dat in een weekend- of feestdag is, dan op de eerst volgende werkdag. Vanwege de aard van de ziekte is er minder spoed bij de verwijzing dan bij de andere MZ waarop gescreend wordt. Dergelijke kinderen zullen naar een van de drie UMC's die expertisecentrum zijn voor MPS I verwezen worden. De medisch adviseur neemt contact op met de kinderarts zodra de afwijkende uitslag bekend is, en overlegt wanneer het kind het beste gezien kan worden. Vervolgens neemt de medisch adviseur contact op met de huisarts en bespreekt de verwijzing. Ook bij een afwijkende

uitslag voor ALD is er minder spoed bij de verwijzing vanwege de aard van de ziekte. Bij ALD wordt daarom verwezen binnen 5 werkdagen na de hielprikuitslag.

Bij een afwijkende uitslag voor SCID wordt een kind verwezen op dezelfde dag, eventueel na collegiaal overleg uiterlijk om 12.00 uur de volgende dag. Deze verwijzing kan zowel naar een kinderarts-endocrinoloog in een academisch ziekenhuis als naar een kinderarts-endocrinoloog of kinderarts in een algemeen ziekenhuis

Bij een afwijkende uitslag voor sikkelcelziekte, alfa-thalassemie (HbH-ziekte) en bèta-thalassemie major, wordt een kind binnen vier weken na de hielprikuitslag gezien door een kinderhematoloog in een universitair medisch centrum.

Bij een afwijkende uitslag voor SMA wordt een kind zo spoedig mogelijk verwezen op de dag na de hielprikuitslag, bij weekend- of feestdag de eerstvolgende dag.

Voor- en nadelen deelname programma

Voordelen

De neonatale hielprikscreening spoort ernstige, zeldzame, veelal erfelijke aandoeningen op. Voor deze aandoeningen zijn, mits op tijd opgespoord, interventies beschikbaar. Hiermee wordt schade aan de gezondheid van het kind voorkomen of beperkt en wordt veel gezondheidswinst geboekt. Een bijkomend voordeel is dat een langdurig, belastend diagnostisch traject voorkomen wordt.

Nadelen

Ouders worden in geval van een afwijkende uitslag al kort na de geboorte geconfronteerd met informatie over een mogelijke ernstige aandoening van hun kind. Bovendien moet het kind in dat geval meestal snel gezien worden door een kinderarts. Dit veroorzaakt onrust in het gezin. Uiteindelijk kan blijken dat het kind de ziekte waarvoor het verwezen is niet heeft (fout-positieve uitslag).

Nevenbevindingen

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is een nevenbevinding bij de neonatale hielprikscreening. Er loopt een onderzoek via ZonMw (de ODIN-studie) om te bepalen of OCTN2 als doelziekte zou moeten worden toegevoegd aan de hielprik waarvoor in december 2022 de eindrapportage is opgeleverd aan ZonMw. Bij de screening op sikkelcelziekte worden ook dragers van sikkelcelziekte geïdentificeerd. Vanuit het perspectief van het kind kan informatie over dragerschap van sikkelcelziekte als een nadeel worden gezien. Vanuit het perspectief van de ouders en verdere familie kan dit een voordeel zijn, met het oog op eventuele toekomstige zwangerschappen.

5 Historie

De screening op [Phenylketonurie](#) (PKU) via het hielprikbloed wordt in Nederland uitgevoerd sinds 1974. Sinds 1981 wordt het bloed ook onderzocht op markers voor congenitale hypothyreoïdie (CH) en sinds 2002 op adrenogenitaal syndroom (AGS).

In november 2005 maakt de staatssecretaris van Volksgezondheid bekend dat op meer ziekten getest gaat worden. Op grond van een advies van augustus 2005 van de [Gezondheidsraad](#) wordt per 1 januari

2007 op 14 extra aandoeningen, vooral metabole ziekten, gescreend. In 2010 adviseerde de Gezondheidsraad cystic fibrosis (CF) toe te voegen aan de hielprikscreening. Met ingang van 1 mei 2011 is CF toegevoegd aan de screening. Per 1 april 2016 is op advies van de Gezondheidsraad de screening op homocystinurie (HCY) vervallen. Deze was al opgeschort vanaf oktober 2010 vanwege het grote aantal fout-negatieve uitslagen bij de gebruikte screeningsmethode. Per 1 januari 2017 zijn alfa-thalassemie (HbH-ziekte) en bèta-thalassemie major toegevoegd aan de hielprikscreening. Per 1 oktober 2019 zijn CPT1, PA en MMA toegevoegd aan de hielprikscreening. Daarna zijn GALK-deficiëntie (okt. 2021), SCID (jan. 2021), MPS I (maart 2021) en SMA toegevoegd aan de hielprikscreening. Tot slot is op 1 oktober 2023 de screening op ALD toegevoegd. Er wordt nu in totaal op 27 aandoeningen gescreend.

6 Ontwikkelingen

Minder fout-positieven

Door optimalisatie van de screeningsmethoden is het aantal kinderen dat op basis van een afwijkende hielprikuitslag is verwezen voor diagnostiek en de ziekte niet bleek te hebben de laatste jaren afgenomen.

Hielprikscreening in Caribisch Nederland

In oktober 2013 besloot de minister van VWS om de hielprikscreening in te voeren in Caribisch Nederland. In opdracht van het ministerie van VWS heeft het RIVM-CvB de implementatie van de hielprikscreening in Caribisch Nederland voorbereid. Per 1 januari 2015 is gestart met de hielprik op Bonaire. In oktober 2015 volgden St. Eustatius en Saba.

Beleid nader gebruik van restant hielprikbloed

In afwachting van een algemene wettelijke regeling over (nader) gebruik van lichaamsmateriaal (Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal) dient er voor bevolkingsonderzoeken helder beleid te worden vastgesteld ten aanzien van bewaren en gebruiken van lichaamsmateriaal afgenomen in het kader van bevolkingsonderzoeken voor doeleinden die binnen de screening vallen (primaire diagnostiek en vervolgonderzoek, interne kwaliteitscontrole en -verbetering, onderwijs en training) en andere doeleinden (nader gebruik). De huidige procedures voor nader gebruik van restant hielprikbloed zijn te vinden op <https://www.pns.nl/hielprik/professionals>. De huidige juridische voorwaarden voor het nader gebruik van restant hielprikbloed zijn te vinden op <https://www.pns.nl/hielprik/juridische-informatie-en-privacy>. Beiden worden geactualiseerd vanwege de AVG.

Advies Gezondheidsraad 'Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen'.

Op 8 april 2015 bracht de Gezondheidsraad een breed advies uit over de hielprikscreening. De Gezondheidsraad adviseert de hielprik met veertien aandoeningen uit te breiden, de screening op homocystinurie te stoppen, geen niet-behandelbare aandoeningen op te nemen in het screeningsprogramma en te stoppen met het melden van dragerschap sikkelcelziekte.

Op 9 juli 2015 verscheen het beleidsstandpunt 'Neonatale hielprikscreening' van de toenmalige minister van VWS. De toenmalige minister was voornemens de hielprik uit te breiden met 14

aandoeningen. Het RIVM-CvB kreeg opdracht om met een uitvoeringstoets de haalbaarheid hiervan in kaart te brengen. Ter onderbouwing van snelle toevoeging van alfa- en bèta-thalassemie heeft het RIVM-CvB in november 2016 het eerste deel van de uitvoeringstoets – in de vorm van de notitie Uitbreiding neonatale hielprikscreening met alfa- en bèta-thalassemie – opgeleverd. Deze aandoeningen zijn met ingang van 1 januari 2017 toegevoegd aan de hielprikscreening. Het tweede deel van de uitvoeringstoets is in nauwe samenwerking met relevante partijen opgesteld en is op 6 juli 2017 aangeboden aan het ministerie van VWS. Op 21 december 2017 heeft de staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport de Tweede kamer geïnformeerd over zijn besluit om de hielprikscreening uit te breiden met de overige 12 aandoeningen uit het GR-advies van 2015. De uitbreiding gebeurt in fases over de periode van 2018-2022. Voor elke aandoening is aanvullend onderzoek nodig.

In het beleidsstandpunt van 9 juli 2015 kondigde VWS aan om de mogelijkheden te bekijken voor een neonatale hielprikscreening op onbehandelbare aandoeningen, waarvoor ouders kunnen kiezen. De staatssecretaris van VWS geeft in de kamerbrief van 21 december 2017 aan dat het nog te vroeg is voor onderzoek naar de uitvoerbaarheid van een screening op niet-behandelbare aandoeningen. Op 14 maart 2019 heeft hij de Gezondheidsraad om advies gevraagd over de condities en randvoorwaarden waaronder een dergelijke screening zou kunnen worden aangeboden. In september 2020 is het advies door de Gezondheidsraad gepubliceerd. De Gezondheidsraad raadt niet aan om met de hielprik te screenen op niet-behandelbare aandoeningen: de voordelen wegen niet op tegen de nadelen die het met zich meebrengt. De raad adviseert onder andere om in te zetten op alternatieve maatregelen om ervoor te zorgen dat ouders snel terechtkunnen voor diagnostiek zodra een kind achter begint te lopen in de ontwikkeling.

In 2019 heeft de Gezondheidsraad ook haar advies uitgebracht over screening op spinale musculaire atrofie (SMA). De raad adviseert SMA op te nemen in de hielprikscreening. Screening biedt de mogelijkheid om kinderen te behandelen voordat ze symptomen ontwikkelen. Wel wordt geadviseerd om deze screening zowel na 5 als na 10 jaar te evalueren, omdat kennis over het belang van presymptomatische behandeling en over de langetermijneffecten van behandeling momenteel nog beperkt is. Het RIVM heeft in 2020 een uitvoeringstoets gedaan voor SMA, en inmiddels is screening op SMA gestart per juni 2022.

Ten aanzien van het melden van dragerschap sikkelcelziekte heeft de staatssecretaris besloten het beleid vooralsnog niet te wijzigen en zal binnen het programma dragerschap van sikkelcelziekte gemeld blijven, indien ouders hiertegen geen bezwaar hebben gemaakt.

Stand van zaken uitbreiding hielprikscreening

De uitbreiding van de hielprik met 12 extra aandoeningen:

- Oktober 2019: toegevoegd CPT1, PA en MMA
- Oktober 2020: toegevoegd GALK
- Januari 2021: toegevoegd SCID (vanwege Covid-19 verplaatst van oktober 2020 naar januari 2021)

- Maart 2021: toegevoegd MPS I (vanwege Covid-19 verplaatst van oktober 2020 naar maart 2021)
- Juni 2022: toegevoegd SMA

In 2020 heeft de ANS-MZ geadviseerd om de toevoeging van BKT, CACT en CPT2 op te schorten. Daarvoor vindt nu dataverzameling en analyse plaats naar het ziektebeloop bij patiënten in Neerland via de UMC's. De onderzoeken naar ALD, OCTN2 en GAMT zijn inmiddels opgeleverd aan ZonMw. Hiermee is de oorspronkelijke planning herzien.

Op 1 januari 2021 is een regionale pilotscreening ALD gestart. Deze pilot met een looptijd van één jaar liep in december 2021 af. De pilot is succesvol verlopen en in december is het implementatie advies en plan voor de screening op ALD aan VWS aangeboden. VWS heeft in het voorjaar 2023 groen licht gegeven voor toevoeging ALD aan de hielprikscreening per oktober 2023.

Psychosociale aspecten (uitbreiding) hielprikscreening

In juni 2019 is een onderzoek gestart via ZonMw naar de psychosociale aspecten van de (uitbreiding van de) neonatale hielprikscreening (PANDA-studie). De uitbreiding van de hielprikscreening roept nieuwe (ethische) vragen op. Ook is er weinig recente informatie over hoe ouders de huidige hielprikscreening ervaren en hoe ouders omgaan met fout-positieve uitslagen. Doel van dit project is om met vragenlijstonderzoek en interviews inzicht te verkrijgen in de psychosociale gevolgen van de (uitbreiding van de) neonatale hielprikscreening. Het onderzoek geeft inzicht in de waardering van ouders van (de uitbreiding van) de hielprik en de beleving en betekenis van de uitslag. De eerste resultaten zijn in 2021 gepubliceerd. De studie is in 2022 worden afgerond. Met de uitkomsten zullen aanbevelingen worden gedaan voor (de uitbreiding van) het screeningsprogramma.

Flexibele besluitvorming en verdere uitbreiding van de hielprikscreening

De voormalige minister van VWS gaf in het beleidsstandpunt van 9 juli 2015 aan dat zij voor het neonatale hielprikscreeningsprogramma sneller wil kunnen reageren op innovaties om sneller gezondheidswinst te behalen. Daarom wil zij de Gezondheidsraad vaker om advies vragen wanneer de ontwikkelingen daartoe aanleiding geven. Daartoe is in januari 2019 een vaste Commissie Neonatale Screening geïnstalleerd. Deze commissie heeft zich als eerste gebogen over de adviesaanvraag van 21 december 2018 waarin de staatssecretaris van VWS de Gezondheidsraad verzocht advies uit te brengen over neonatale screening op spinale musculaire atrofie (SMA). In het Gezondheidsraadsadvies van 2015 (de lopende uitbreiding), kwam deze ziekte niet in aanmerking voor opname in de hielprik, omdat er toen nog geen bruikbare screeningstest voor SMA beschikbaar was. Ook was er nog onvoldoende informatie over de behandelmogelijkheden. Inmiddels is aan beide voorwaarden voor opname in de hielprikscreening voldaan en heeft de staatssecretaris ingestemd met het advies van de Gezondheidsraad van juli 2019 om deze op te nemen in de hielprikscreening. Eind december 2019 heeft de staatssecretaris van VWS het RIVM-CvB gevraagd om een Uitvoeringstoets uit te voeren naar screening op SMA en die in september 2020 op te leveren. Met het

besluit om SMA uiterlijk per oktober 2022 toe te voegen aan de hielprik en daarmee onderdeel te maken van de lopende uitbreiding van de hielprik is prioriteit gegeven aan een snelle invoer van screening op SMA. Inmiddels is gestart met screening op SMA vanaf juni 2022.

Evaluatie op huidige screeningsprogramma

De Gezondheidsraad adviseert over het toevoegen van aandoeningen aan de neonatale hielprikscreening. Deze adviezen zijn noodgedwongen vaak gebaseerd op beperkte informatie. Daardoor kan het gebeuren dat de screening soms niet voldoet aan de verwachting vooraf; ofwel omdat de test minder goed presteert dan gedacht, ofwel omdat de behandeling van de opgespoorde kinderen minder gezondheidswinst oplevert dan verwacht. Het is van belang dat het screeningspakket alleen aandoeningen bevat waarvoor daadwerkelijk gezondheidswinst behaald kan worden. Daarom heeft de staatssecretaris van VWS de Gezondheidsraad in 2020 gevraagd een evaluatie uit te voeren van de gerealiseerde gezondheidswinst per aandoening die op dat moment met de neonatale hielprikscreening (NHS) werd opgespoord, gebaseerd op de stand van de wetenschap.

Daarbij werd de GR gevraagd te adviseren over de criteria die voor deze evaluatie kunnen gelden en om aan te geven welke gegevens voor evaluatie ontbreken. Naar aanleiding van dit verzoek heeft de GR-commissie Screening rond zwangerschap en geboorte op 14 december 2021 een advies gepubliceerd "Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie" [GR-advies evaluatie NHS](#)

De staatssecretaris van VWS heeft op 11 maart 2022 een beleidsreactie gegeven op het advies van de GR over de evaluatie van de NHS <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/kst-29323-168.html>.

In deze beleidsreactie kondigt de staatssecretaris aan dat hij, naar aanleiding van het advies van de GR, een opdracht aan het RIVM-CvB heeft gegeven om een uitvoeringstoets ten aanzien van de aanbevelingen in het advies uit te voeren, en daarbij in bondige scenario's uit te werken hoe opvolging gegeven kan worden aan de genoemde aanbevelingen. De term uitvoeringstoets is in dit rapport gewijzigd in haalbaarheidstoets, omdat er is gekeken naar de haalbaarheid van de aanbevelingen en niet in detail wordt ingegaan op de precieze uitvoering ervan.

Daarnaast heeft de staatssecretaris het RIVM-CvB gevraagd om extra aandacht te hebben voor de aandoening Methylcrotonyl-CoAcarboxylase-deficiëntie (3-MCCD). Voor deze aandoening ziet de GR op dit moment namelijk voldoende evidentie voor een mogelijk ongunstige verhouding tussen gezondheidswinst en nadelen. Deze vraag is echter niet meegenomen in deze haalbaarheidstoets, maar wordt in een apart traject opgepakt.

In oktober 2022 is de haalbaarheidstoets opgeleverd aan VWS met een briefadvies. RIVM heeft drie scenario's uitgewerkt en 1 voorkeursscenario geadviseerd.

Toekomstverkenning NHS

RIVM-CvB en VWS zijn gezamenlijk opdrachtgever van een toekomstverkenning van de NHS door adviesbureau Lysias. Hoofdvraag is hoe extra gezondheidswinst gerealiseerd kan worden met de NHS en

hoe het NHS programma meer flexibel en wendbaar kan zijn over een periode van 10 jaar. Uitgangspunt is dat er de komende 10-15 jaar een nationale hielprikscreening is onder regie van het RIVM. VWS en RIVM zijn op zoek naar *out-of-the-box* aanbevelingen om de NHS te verbeteren. Het adviesrapport is in april 2023 opgeleverd aan VWS en ook aangeboden aan de Tweede Kamer.

7 Financieel

De uitvoering van de hielprik wordt per 1 januari 2015 gefinancierd uit de Rijksbegroting. Het tarief van een hielprikset voor 2023 is € 2,37. Er is uitgegaan van 167.331 hielprikken, met als basis het aantal levendgeborenen. De uitvoeringskosten bestaan uit de uitvoering van de hielprik en de laboratoriumanalyses. Voor de uitvoering van de hielprik ontvangt de JGZ-organisatie per uitgevoerde hielprik € 24. De analyse in het laboratorium kost per hielprikkaart € 85,16 vrijgesteld van BTW. De organisatiekosten RIVM-DVP zijn circa 7,1 miljoen euro per jaar en de regietaak van het RIVM kost jaarlijks ongeveer 1,9 miljoen euro. In 2023 ging ongeveer € 29,3 mln. om in het programma. In 2024 stijgt dit tot ongeveer € 31,3 mln. Verwijzingen voor diagnostiek en eventuele behandeling vallen onder (financiering van) de reguliere zorg.

8 Internationaal

Tussen landen en soms tussen delen van landen zijn er grote verschillen in de inhoud van de neonatale screeningsprogramma's. In Noord-Amerika, het grootste deel van Europa, delen van Latijns Amerika, Japan, Australië en Nieuw Zeeland vormt neonatale screening een onderdeel van de reguliere gezondheidsvoorzieningen, waarbij het aantal gescreende ziektebeelden uiteenloopt van enkele tot meer dan 40.

In de rest van Europa, Latijns Amerika, het Midden Oosten/Noord Afrika en sommige landen van Azië is men doende om deze voorziening op peil te brengen, maar zal het vermoedelijk nog wel enige tijd duren voordat dit zover is.

In het grootste deel van Afrika gebeurt nog vrijwel niets wat betreft neonatale screening en is op korte termijn ook weinig actie te verwachten.

Nederland behoort, met het huidige pakket met 27 aandoeningen aangevuld met gehoorscreening, in Europa tot één van de landen met een groot aantal aandoeningen waarop wordt gescreend.

Italië met inmiddels 40, Spanje met 33 en IJsland met 28 aandoeningen behoren tot de landen met het grootste pakket aandoeningen.

Bron ISNS: [An ISNS perspective on the current state en development since 2010](#)

9 Websites

<https://www.pns.nl/hiepriik> (publiek)

<https://www.pns.nl/hiepriik/professionals>(professional)

10 Contact

Eugènie Dekkers

Programmamanager (uitbreiding) neonatale hieprikscreening

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

RIVM

Postbus 1

3720 BA Bilthoven

E-mail: pns@rivm.nl