

Handleiding 'mogelijk niet door de neonatale hieprikscreening opgespoord kind' (niet door de NHS opgespoord kind)

Herziene versie, juni 2024

Algemene informatie

Doel

In deze handleiding wordt beschreven welke acties ondernomen dienen te worden wanneer sprake lijkt te zijn van een kind met een aandoening waar met de neonatale hieprikscreening (NHS) op wordt gescreend, maar dat niet is opgespoord door de NHS.

Voor aanleiding, historie en versiebeheer, zie noot 1.

Doelgroep

Deze handleiding is bedoeld voor medisch adviseurs RIVM-DVP, voorzitters van de Adviescommissies Neonatale Hieprikscreening (ANS), kinderartsen, medewerkers van het referentielaboratorium en de screeningslaboratoria, de programmamanager NHS (RIVM-CvB), de accountmanager NHS (RIVM-DVP) en de externe monitorende partij.

Definitie niet-opgespoord kind NHS

Een kind waarbij een aandoening uit de NHS wordt gediagnostiseerd, dat niet is opgespoord door de NHS.

Mogelijke oorzaken van een niet-opgespoord kind:

1. Een fout-negatieve screeningsuitslag:
Een kind waarbij een aandoening uit de NHS wordt gediagnostiseerd, dat niet is opgespoord door de NHS ten gevolge van een fout-negatieve hieprikuitslag. Het kind heeft een hiepriks gehad. De uitslag was negatief. Er zijn geen fouten geweest in het screeningsproces.
2. 'Gemist kind NHS':
Een kind waarbij een aandoening uit de NHS wordt gediagnostiseerd, dat niet is opgespoord door de NHS ten gevolge van een procedurefout in het screeningsproces.
Ofwel, het kind kwam wel voor de hiepriks in aanmerking, maar heeft ten onrechte geen hiepriks gehad, ofwel de hiepriks is wel afgenomen en er is iets fout gegaan in het screeningsproces (screeningslab, Praeventis, DVP, verwijzing).
3. Geen hiepriksafname (verklaarbare reden):
Een kind waarbij een aandoening uit de NHS wordt gediagnostiseerd waarbij het kind geen Nederlandse hiepriks heeft gehad met een verklaarbare reden.
 - De ouders gaven vanuit overtuiging geen toestemming voor hiepriksafname.
 - De ouders gaven geen toestemming voor hiepriksafname, omdat het kind in het buitenland al een hiepriks heeft gehad.
 - Het kind woonde vanaf de geboorte tot tenminste de leeftijd van 6 maanden niet in Nederland.

Wanneer is er *geen* sprake van een niet-opgespoord kind?

- Als het kind geen doelziekte van de NHS heeft.
- Als het kind een doelziekte van de NHS heeft die ten tijde van de geboorte/hiepruk van het kind nog geen onderdeel was van de NHS.

Termijn

Een signaal over een kind met een aandoening waar met de NHS op gescreend wordt dat mogelijk niet is opgespoord door de NHS wordt per ommegaande opgepakt door een medisch adviseur van het RIVM.

De procedure wordt vervolgens z.s.m. afgerond waarbij het streven is om dit binnen 1 maand na de melding te doen.

Afspraken rond privacy

In dit proces zijn de persoonsgegevens van het kind uitsluitend bekend bij de meldende kinderarts en de medisch adviseur (MA) van het RIVM-DVP.

Het referentielaboratorium ontvangt de setcode, het labnummer en datum waarop de hieprukkaart bij het laboratorium ontvangen is.

Alle andere betrokkenen in dit proces beschikken alleen over een geboortjaar van het kind en de betreffende aandoening.

Voor de meldend kinderarts

Een kinderarts diagnosticeert een aandoening waarop door de NHS gescreend (doelziekte NHS) wordt en dat niet door de NHS aan het licht lijkt te zijn gekomen. Het is belangrijk om te controleren of het daadwerkelijk om een aandoening gaat die ten tijde van de geboorte dan wel de hielprik van het kind een onderdeel was van de NHS.

Wanneer de behandelend kinderarts twijfelt of het werkelijk om een niet door de screening opgespoord kind gaat, dan neemt de kinderarts contact op met de betreffende ANS-voorzitter.

Wat moet de kinderarts doen?

- De meldend kinderarts vraagt toestemming aan de ouders om contact op te mogen nemen met de medisch adviseur (MA) van het RIVM om de procedure 'niet-opgespoord kind NHS' te starten.
- De kinderarts neemt contact op met de dienstdoende MA van het desbetreffende RIVM-DVP regiokantoor, die vervolgens de procedure start. (zie voor telefoonnummers van de regiokantoren per provincie, <https://draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/over-nhs/adressen/rivm-dvp-en-screeningslaboratoria>)
- De kinderarts vraagt in geval van een metabole aandoening aan ouders om het kind te mogen registreren in de DDRMD wanneer het inderdaad een niet door de NHS opgespoord kind blijkt te zijn;
- De kinderarts vraagt aan ouders om het kind in NEORAH te mogen registreren wanneer het inderdaad een niet door de NHS opgespoord kind blijkt te zijn*;
* Het RIVM-CvB heeft hiervoor een informatieblad over NEORAH gemaakt voor ouders. Zie <https://www.pns.nl/documenten/registratie-kind-gemist>.

Procedure in het kort in het geval ouders toestemming geven voor melding met persoonsgegevens:

- De kinderarts neemt contact op met de dienstdoende MA en geeft de persoonsgegevens van het kind en de betreffende aandoening door.
- De dienstdoende MA onderzoekt het dossier van het kind in het registratiesysteem Praeventis;
- De dienstdoende MA vraagt een heranalyse van het restant hielprikbloed aan (indien restantbloed aanwezig);
- De dienstdoende MA registreert het kind in NEORAH wanneer het inderdaad een niet door de NHS opgespoord kind blijkt te zijn;

Procedure in het kort in het geval dat ouders *geen* toestemming geven voor melding met persoonsgegevens:

Als de ouders geen toestemming geven voor melding met persoonsgegevens aan de MA van het RIVM dan vraagt de *kinderarts aan de ouder(s)*:

- of de hielprik destijds is uitgevoerd;
- als de hielprik niet is uitgevoerd dan vraagt de kinderarts of:
 - de ouders hier destijds geen toestemming voor hebben gegeven, of
 - de hielprik destijds aangeboden is, of
 - de ouders met hun kind ten tijde van de hielprikscreening in het buitenland verbleven.
- als de hielprik wel is afgenomen dan gaat de kinderarts na wat de mogelijke reden kan zijn dat de aandoening niet is opgespoord in de hielprik en het kind niet is verwezen, zie pagina 5 'Mogelijke oorzaken van een niet-opgespoord kind'.

De kinderarts geeft de antwoorden op bovenstaande vragen zonder persoonsgegevens, alleen met geboortjaar en aandoening, door aan de MA.

Voor de medisch adviseur

Wanneer toestemming is verkregen voor melden niet-opgespoord kind door kinderarts aan RIVM

Wat doet de medisch adviseur?

- De dienstdoende MA brengt MA-NHS die betrokken is bij de desbetreffende ANS op de hoogte.
- De dienstdoende MA stelt de programmamanager NHS, de accountmanager NHS en de voorzitter van de ANS anoniem (alleen met geboortjaar en aandoening) op de hoogte van een mogelijk met de screening niet-opgespoord kind.
- De dienstdoende MA onderzoekt het dossier van het kind in Praeventis.
- Indien er sprake is van een hielprikafname informeert de MA het referentielaboratorium van het RIVM hierover, via reflab.neoscreen@rivm.nl, en vraagt om een heranalyse van het restant bloed. Ook als er geen heranalyse kan plaatsvinden, bijvoorbeeld doordat het bloed reeds vernietigd is, wordt het referentielaboratorium geïnformeerd zodat er onderzoek naar het laboratoriumproces kan plaatsvinden.

Het referentielaboratorium krijgt daarvoor de setcode, het labnummer en het jaar waarin de hielprikkaart door het screeningslab is ontvangen. Indien de ouders geen toestemming voor opslag restant hielprikbloed hebben gegeven (hielprikbloed wordt na een jaar vernietigd) wordt dit ook aan het referentielaboratorium doorgegeven. Deze kaarten worden namelijk gedurende dat jaar apart opgeslagen.

In sommige gevallen zijn er meer gegevens noodzakelijk (bijvoorbeeld: bij CF diagnostiek gevonden genvarianten); het referentielaboratorium neemt hiervoor contact op met de MA. Indien de hielprikkaart nog bij een regionaal screeningslaboratorium is, verzorgt het referentielaboratorium samen met het regionale screeningslaboratorium dat de heranalyse uitgevoerd wordt.

NB: als het kind ouder is dan 5 jaar, of als ouders geen toestemming hebben gegeven om het restant hielprikbloed langer dan 1 jaar te bewaren, dan is heranalyse niet mogelijk.

- Als er geen hielprik is afgenomen, onderzoekt de MA de reden hiervan.
- De MA beoordeelt de heranalyse.
- De MA concludeert op basis van alle informatie of er sprake is van een niet-opgespoord kind in de NHS, en zo ja, wat de reden daarvan is, zie pagina 5 'Mogelijke oorzaken van een niet-opgespoord kind in de NHS'.

Afronding:

- De MA stelt de behandelend kinderarts, de programmamanager NHS, de accountmanager NHS en de voorzitter van de ANS anoniem (alleen met geboortjaar en aandoening) op de hoogte van de conclusie van de procedure 'mogelijk niet-opgespoord kind in de screening'.
- De MA registreert de bevindingen en conclusie van de procedure mogelijk niet-opgespoord kind in het memoveld van Praeventis.
- Als er sprake is van een niet-opgespoord kind in de screening dan exporteert de MA het dossier van het kind handmatig vanuit Praeventis naar NEORAH en verwerkt het dossier als 'niet-opgespoord in de screening', zie pagina 6 'Registratie in NEORAH'.

Het Bericht Goede Uitslag en een niet-opgespoord kind in de NHS:

Heeft de melding van het niet-opgespoorde kind in de screening consequenties voor het al dan niet versturen van het Bericht Goede Uitslag?

Is het BGU al verstuurd?

Zo nee, dan overlegt de MA met de kinderarts of het BGU verstuurd gaat worden.

Vink zo nodig in Praeventis (tabblad Bericht Goede Uitslag) 'Niet mee in BGU-bestand' aan.

Mogelijke oorzaken van een niet-opgespoord kind in de NHS

1. *Er is sprake van een fout-negatieve screeningsuitslag:*
Wanneer er sprake is van een fout-negatieve screeningsuitslag t.g.v. een al ingezette behandeling (medicatie, voeding) dan vermeldt de MA dit in het opmerkingenveld in NEORAH.
2. *Het kind is 'gemist in de NHS' t.g.v. een fout in het screeningsproces, zie ook noot 2 en 3*
 - *Het kind heeft een hielprik gehad.*
 - Er is geen hielprikuitslag geregistreerd; uit het dossier blijkt dat er wel een hielprik is afgenomen.
→ voor zover mogelijk uitzoeken wat er met de hielprikkaart is gebeurd. (bijv. hielprikkaart is niet op het lab aangekomen; ouders weigeren HEH of THP)
 - Er is een afwijkende screeningsuitslag, maar Praeventis trekt niet de juiste conclusie, of de juiste vervolgacties zijn niet ingezet.
→ voor zover mogelijk uitzoeken wat er is gebeurd.
 - Er is een afwijkende screeningsuitslag; kind is verwezen.
Kind is niet voor vervolgonderzoek in het ziekenhuis aangekomen. Kind staat al in NEORAH. Er is sprake van een mogelijke fout in het proces.
→ voor zover mogelijk uitzoeken wat er is gebeurd.
 - *Er is geen hielprik afgenomen, terwijl het kind wel in aanmerking kwam voor een hielprik.*
 - Het is niet gelukt om een afspraak te maken voor een hielprik, ondanks inspanningen van de JGZ en DVP.
 - De hielprik is destijds niet aangeboden (bijv. bij kinderen die wel op de leeftijd van de hielprik in NL verbleven, maar niet in NL zijn geregistreerd).
3. *Het kind heeft geen hielprik gehad met een verklaarbare reden:*
Het kind heeft geen Nederlandse hielprik gehad. Er zijn geen fouten gemaakt.
 - De ouders gaven vanuit overtuiging geen toestemming voor hielprikafname.
 - De ouders gaven geen toestemming voor hielprikafname, omdat het kind in het buitenland al een hielprik heeft gehad.
 - Het kind woonde vanaf de geboorte tot tenminste de leeftijd van 6 maanden niet in Nederland.

Registratie in NEORAH wanneer toestemming is verkregen:

Het dossier van een niet-opgespoord kind in de screening moet handmatig geëxporteerd worden naar NEORAH.

Hiertoe is in Praeventis een aparte functionaliteit ingebouwd. Hierbij worden de persoonsgegevens van het kind, vergezeld van de hieprikuitslag van de niet-opgespoorde aandoening, geëxporteerd naar NEORAH. De MA verwerkt het dossier in NEORAH.

De MA vermeldt in NEORAH wat de reden is van niet-opgespoord in de NHS.

Als er geen hiepriek is afgenomen dan zijn er geen screeningsresultaten die geëxporteerd kunnen worden naar NEORAH. De MA vraagt FBPP om een dossier van het kind in NEORAH aan te maken.

Wanneer geen toestemming is verkregen voor melden niet-opgespoord kind door kinderarts aan RIVM

Als ouders geen toestemming geven voor melding met persoonsgegevens door de kinderarts aan de MA dan krijgt de MA zonder persoonsgegevens de volgende informatie van de kinderarts:

- Is de hiepriek destijds afgenomen?
- Als de hiepriek niet is afgenomen; wat is de reden daarvan?
- Als de hiepriek wel is afgenomen; wat kan de mogelijke reden zijn dat de aandoening niet is opgespoord in de hiepriek en het kind niet is verwezen?

De kinderarts geeft de antwoorden op bovenstaande vragen alleen met geboortjaar en aandoening, door aan de MA.

Het kind wordt anoniem in NEORAH geregistreerd.

Registratie in NEORAH wanneer geen toestemming is verkregen:

De MA kan geen dossier zonder persoonsgegevens aanmaken in NEORAH om het kind als niet-opgespoord te registreren. In een dergelijk geval dient de MA een verzoek in bij de beheerder van NEORAH (FBPP) om een anonieme registratie in het niet-opgespoorde kinderen bestand van NEORAH op te nemen met informatie of de hiepriek destijds wel of niet is afgenomen en zo mogelijk aanvullende relevante informatie.

BIJZONDERE SITUATIE**Geen THP, maar diagnostiek ziekenhuis: kind heeft de betreffende aandoening**

- Kind ligt in het ziekenhuis.
- Kind heeft niet-conclusieve uitslag.
- Het ziekenhuis neemt geen tweede hiepriek af, maar doet diagnostiek.
- MA wordt door DVP geïnformeerd over afzien THP.
- MA neemt contact op met het ziekenhuis om uitslag diagnostiek op te vragen.
- Indien het kind de betreffende aandoening heeft, dan wordt het dossier handmatig geëxporteerd naar NEORAH

Voor het referentielaboratorium

Nadat het referentielaboratorium door de MA is geïnformeerd, wordt de melding bij het referentielaboratorium geregistreerd.

Daarna worden de volgende stappen doorlopen:

1. De hielprikkaart (restant bloed) wordt opgezocht en de kwaliteit van de bloedvlekken wordt beoordeeld. Dit omdat de kwaliteit van de vlekken invloed kan hebben op de screeningsresultaten.
2. Alle analyses binnen de screening van de betreffende aandoening worden, indien mogelijk in meervoud, opnieuw uitgevoerd, ook als dit in het initiële screeningsproces niet van toepassing is geweest. Voor CF geldt dat, indien de bij diagnostiek gevonden genvarianten bekend zijn, er gerichte variantanalyse wordt uitgevoerd. Indien de genvarianten nog niet bekend zijn wordt sequencing van het volledige CFTR-gen uitgevoerd.
NB: Bij heranalyse van een hielprikkaart waarbij de bloedafname al langer geleden heeft plaatsgevonden moet aandacht zijn voor eventuele problemen met extractie.
3. Indien de resultaten van de heranalyse, onder andere de classificatie op basis van de bij de initiële analyse geldende afkapgrenzen, afwijken van de initiële resultaten, worden de kwaliteitsparameters van de initiële en de heranalyse gecontroleerd. Op basis van de combinatie van beschikbare gegevens kan bepaald worden of de initiële resultaten analytisch correct waren.
4. De resultaten van de heranalyses en een conclusie worden intern geregistreerd, met de screeningslaboratoria besproken en aan de MA doorgegeven.
5. Afhankelijk van de situatie zal de melding volgens het kwaliteitshandboek van de laboratoria opgevolgd worden.

Contact medisch adviseur via regionale RIVM-DVP kantoren

Regiokantoor RIVM-DVP	Emailadres	Telefoonnummer
West: Noord-Holland, Utrecht, Zuid-Holland	Dvpwest.nhs@rivm.nl	088 – 689 8931
Noordoost: Drenthe, Flevoland, Friesland, Gelderland, Groningen, Overijssel.	Dvpnoordoost.nhs@rivm.nl	088 – 689 8951
Zuid: Limburg, Noord-Brabant, Zeeland.	Dvpzuid.nhs@rivm.nl	088 – 689 8941

Zie ook: [Contactgegevens regiokantoren Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's | RIVM](#)

Noot 1:

Aanleiding en historie

Af en toe wordt een kind gediagnosticeerd met een aandoening waarop gescreend wordt in de neonatale hielprikscreening (NHS) dat mogelijk gemist is met de NHS. Het is belangrijk om na te gaan of het kind daadwerkelijk niet opgespoord is in de NHS. Mogelijk gemiste kinderen in de screening zijn belangrijk in de jaarlijkse monitoring van de hielprik, en kunnen aanleiding geven tot het aanpassen van het screeningsprotocol. Omdat dergelijke signalen uit verschillende hoeken komen en gelukkig zeldzaam zijn, is dit protocol opgesteld met betrokkenen en in november 2015 vastgesteld in de PNHS (Programmacommissie NHS). Door dit protocol is helder welke stappen genomen moeten worden en door wie, wie waarover geïnformeerd moet worden en door wie, en hoe zorgvuldig om gegaan wordt met de privacy van het betrokken kind.

Medio 2018 is het gebruik van het protocol geëvalueerd door de ANS-en (Adviescommissies neonatale hielprikscreening van de NVK), de medisch adviseurs van het RIVM en de WIKNHS (Werkgroep Informatiehuishouding en Kwaliteit NHS). Dit heeft tot een aantal kleine wijzigingen geleid.

In juni 2019 maakte de NVK bekend te zullen gaan stoppen met de NSCK (Nederlands Signalerings Centrum Kindergeneeskunde), voor aandoeningen waarop met de NHS gescreend wordt per januari 2020. Daarom zijn verwijzingen naar de NSCK geschrapt uit dit protocol. Tevens zijn een aantal tekstuele wijzigingen doorgevoerd waardoor de beschrijving in het protocol beter aansluit op de praktijk, en is een definitie van een gemist kind toegevoegd.

Vanaf januari 2020 wordt een Bericht Goede Uitslag (BGU) gestuurd aan ouders waarvan alle hielprikuitslagen voor hun kind goed zijn. In de situatie van een kind dat (mogelijk) is gemist met de NHS, wordt nagegaan of dit gevolgen heeft voor het al dan niet versturen van het BGU. Dit is verwerkt in het protocol. Tevens is de definitie van een gemist kind verbeterd.

In mei 2024 is het protocol grondig gereviseerd op initiatief van de medisch adviseurs en is de definitie van 'mogelijk gemist kind' gewijzigd naar 'niet-opgespoord kind'. Dit om meer recht te doen aan de daadwerkelijke situatie. De naam is veranderd van protocol naar handleiding. Er is een deel geschreven voor de kinderarts, de medisch adviseur en het referentielaboratorium.

Noot 2:**Mogelijke fout in het proces?**

Indien er sprake is van een mogelijke fout in het proces dan moet een MIC (Melding Incidenten Cliënten) melding worden gedaan en een melding bij de IGZ worden overwogen (art. 4a Kwaliteitswet zorginstellingen). Tevens moet VWS hier zo nodig over geïnformeerd worden. Een ad hoc commissie (zie noot 2) beslist welke vervolgstappen genomen dienen te worden. De communicatie verloopt via de programmamanager NHS. De casus wordt door de programmamanager gemeld aan de ANS voorzitter en vervolgens gemeld in de programmacommissie.

Noot 3:**Instellen ad hoc commissie**

In bijzondere situaties kan de programmamanager besluiten tot het organiseren van een ad hoc commissie bestaande uit:

- voorzitter betreffende ANS
- medisch adviseur betreffende ANS
- afgevaardigde van het betreffende screeningslaboratorium
- afgevaardigde van het referentielaboratorium
- behandelend kinderarts
- programmamanager
- accountmanager NHS
- monitorende partij