

Neonatale hielprikscreening in Caribisch Nederland Monitor over 2023

Het doel van de neonatale hielprikscreening (NHS) is het vroegtijdig opsporen van een aantal ernstige, zeldzame, aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen. Als deze aandoeningen vroeg worden ontdekt, kan door tijdige behandeling met bijvoorbeeld geneesmiddelen of een dieet onherstelbare gezondheidsschade worden voorkomen of beperkt.

De neonatale hielprikscreening is op 1 januari 2015 op Bonaire ingevoerd en op resp. 19 en 22 oktober 2015 op St. Eustatius en Saba.

De verschillende GGD'en in Caribisch Nederland (van Bonaire, St. Eustatius en Saba) coördineren de NHS op de drie eilanden en werken nauw samen met verloskundigen, huisartsen en artsen uit ziekenhuizen. Ook wordt nauw samengewerkt met professionals op het eiland St. Maarten, omdat vrouwen uit Saba en St. Eustatius hier meestal bevallen. De regie van de NHS ligt bij het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB). De Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM zorgt voor een professionele uitvoering van de NHS. De hielpriekaarten vanuit Caribisch Nederland worden voor analyse verstuurd naar het referentielaboratorium NHS van het RIVM-Centrum Gezondheidsbescherming (GZB).

Op alle drie de eilanden wordt niet alleen Nederlands gesproken, maar ook Papiaments (Bonaire), Engels (St. Eustatius en Saba) en/of Spaans. Daarom is de informatie over de hielprikscreening in al deze talen beschikbaar.

Met de monitor is te zien of de NHS-programmaonderdelen goed functioneren in Caribisch Nederland en of er misschien maatregelen genomen moeten worden om het programma beter te laten presteren. De gegevens voor de monitor komen uit de data-registratiesystemen Praeventis (peildatum screeningsdata: 27-3-2024) en Neorah (diagnostiek van verwezen kinderen, peildatum: 14-5-2024). Kinderen zijn ingedeeld bij het eiland waarop hun hielprik is afgenomen.

Over de hielprikscreening in Europees Nederland wordt een [aparte monitor](#) gemaakt.

Over de deelnemende eilanden

Bonaire: Op Bonaire worden ruim 200 kinderen per jaar geboren. Bijna alle kinderen worden geboren in het enige ziekenhuis op het eiland: Fundashon Maria-dal. Bij gecompliceerde zwangerschappen of bevallingen op Bonaire worden de zwangere vrouwen



overgevlogen naar Curaçao of Colombia. Daar is geen neonatale hielprikscreening. Bij de pasgeborenen die daar geboren zijn, wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op Bonaire.

St. Eustatius: St. Eustatius heeft ongeveer 35 geboorten per jaar. Ongeveer de helft van de kinderen wordt geboren in het ziekenhuis op het eiland St. Maarten. Op St. Maarten is echter geen neonatale hielprikscreening. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op St. Eustatius.

Saba: Saba heeft ongeveer 15 geboorten per jaar. Bijna alle kinderen worden geboren in het ziekenhuis op St. Maarten. Bij de pasgeborenen die geboren en opgenomen zijn geweest op St. Maarten wordt de hielprik pas uitgevoerd bij terugkomst op Saba.

Tijdige screening niet altijd haalbaar

Dat de bevallingen van vrouwen van St. Eustatius en Saba vaak elders plaatsvinden, heeft gevolgen voor de tijdigheid waarmee de hielprik kan worden afgenomen. Kinderen zijn gemiddeld een week na de geboorte terug op St. Eustatius of Saba, waardoor de hielprikken vaak niet tijdig (tussen 48 en 168 uur na de geboorte) kunnen worden uitgevoerd.

De verzending per vliegtuig van de hielpriekaarten zorgt ervoor dat de ontvangst van de kaarten op het laboratorium in Nederland relatief lang op zich laat wachten. Vanaf Bonaire wordt één rechtstreekse vlucht per week gebruikt voor de verzending, en vanaf Saba en St. Eustatius volgt een koerier een niet-rechtstreekse route.

Leeswijzer

Deze monitor gaat over de screeningsgegevens van pasgeborenen uit Bonaire, St. Eustatius en Saba in 2023.

Er wordt in deze monitor steeds onderscheid gemaakt tussen een eerste hielprik, een herhaalde eerste hielprik, een tweede hielprik en een herhaalde tweede hielprik:

- Eerste hielprik: de eerste hielprik die wordt afgenomen;
- Herhaalde eerste hielprik: het opnieuw uitvoeren van de hielprik, omdat er op het filtreerpapier van de eerste hielprik te weinig bloed is verzameld om alle laboratoriumanalyses te kunnen uitvoeren ('onvoldoende vulling'), omdat de eerste 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. Een te snelle afname van de hielprik na een bloedtransfusie kan de uitslag beïnvloeden. Na een bloedtransfusie met rode bloedcellen moet na 91 dagen de hielprik herhaald worden voor de test op hemoglobinopathieën (HbP).
- Tweede hielprik: indien er bij de eerste hielprik sprake is van een niet-conclusieve laboratoriumuitslag wordt een tweede hielprik verricht;
- Herhaalde tweede hielprik: hetzelfde als bij de herhaalde eerste hielprik



Op welke aandoeningen wordt er gescreend?¹

- **Adrenogenitaal syndroom (AGS)**
- **Cystic fibrosis (CF)**
- **Congenitale hypothyreoïdie (CH)**
- **Severe combined immunodeficiency (SCID)**
- **Spinale Musculaire Atrofie (SMA)**
- **Hemoglobinopathieën (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)³
 - Biotinidase deficiëntie (BIO)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
 - Glutaar acidurie type I (GA-I)
 - Galactokinase deficiëntie (GALK)
 - Klassieke galactosemie (GALT)
 - HMG-CoA lyase deficiëntie (HMG)²
 - Isovaleriaan acidurie (IVA)
 - Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)
 - Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD)²
 - Methylmalon acidurie (MMA)
 - Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I)
 - 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)

¹ Carnitine transporter-deficiëntie (OCTN2) en dragerschap van sikkelcelziekte behoren niet tot het screeningsprogramma. De uitslag wordt wel teruggekoppeld aan ouders (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.

³ Per 1 oktober 2023 is een nieuwe aandoening aan het screeningsprogramma toegevoegd: Adrenoleukodystrofie (ALD).

Meer informatie over deze ziektes is te vinden op de RIVM-website: draaiboekhielprikscreening.rivm.nl

Belangrijkste conclusies en aanbevelingen

De hieprikscreening in Caribisch Nederland verloopt naar verwachting.

- In 2023 is op Bonaire, St. Eustatius en Saba bij 296 kinderen een hiepriek afgenomen.
- De deelname is in 2023 vermoedelijk 100%, omdat er geen ouders bekend zijn die geen toestemming gaven voor deelname aan de hieprikscreening.
- De deelnamegraad voor de hieprikscreening in Caribisch Nederland is geschat in deze monitor. Op de eilanden is namelijk sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes, en het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor een hiepriek is niet bekend voor Bonaire. *Een aansluiting van Praeventis op het bevolkingsregister van de eilanden (PIVA) is wenselijk.*
- Het percentage herhaalde eerste en tweede hieprieken waren beiden 1,0% in 2023. Het gaat om drie kinderen met herhaalde hieprieken en drie kinderen met een tweede hiepriek. In 2023 is de streefwaarde (<0,5%) dus *niet* behaald voor zowel het percentage herhaalde eerste hieprieken als voor het percentage tweede hieprieken.
- Daarnaast kregen drie kinderen twee keer een eerste hiepriek terwijl dit niet nodig was geweest. Bij twee kinderen was de oorzaak een late ontvangst van de eerste hiepriekkaart op het lab waardoor er al een herhaalde hiepriek was uitgevoerd. De hiepriekcoördinatoren op de eilanden onderzoeken of er snellere alternatieven zijn voor de koeriersdienst vanaf St. Eustatius. Bij een derde kind was de hiepriek al afgenomen op St. Maarten, maar werd bij thuiskomst op Saba de hiepriek onnodig nog een keer afgenomen. *We bevelen aan dat de kinderarts of diens staf op St. Maarten het daar al uitvoeren van een hiepriek doorgeven aan de screeners op de eilanden.*
- In totaal (de drie eilanden samen) zijn drie kinderen verwezen in 2023 in verband met een afwijkende hiepriekuitslag (1x SZ, 1x CH, 1x CPT1). De diagnose sikkelcelziekte is voor het betreffende kind bevestigd en de afwijkende uitslagen voor CH en CPT1 bleken fout-positief.
- In 2023 is het percentage kinderen bij wie de hiepriek tijdig is afgenomen (binnen 168 uur na de geboorte) op Bonaire, St. Eustatius en Saba respectievelijk 88%, 17% en 10%. De minimale streefwaarde van 99% is daarmee voor alle eilanden niet gehaald. Echter, voor St. Eustatius en Saba is deze streefwaarde die is ingesteld op basis van de situatie in Europees Nederland niet realistisch. Veel zwangere vrouwen van St. Eustatius en Saba bevallen op St. Maarten. Bij hun kinderen kan de hiepriek pas bij terugkomst worden afgenomen, waardoor de hieprieken daar niet tijdig kunnen worden uitgevoerd.
- Het percentage hiepriekkaarten dat binnen 10 dagen na de prik wordt ontvangen in het lab is in 2023 voor Bonaire 96%, voor Saba 52% en voor St. Eustatius 22%. Voor Saba en St. Eustatius is dit een afname t.o.v. 2022 (toen respectievelijk 70% en 46%). Voor Bonaire zijn de cijfers relatief stabiel over de laatste vijf jaar, waarbij de tijdigheid de afgelopen twee jaar iets is verbeterd. Voor St. Eustatius en Saba blijft het gemiddeld aantal dagen dat de hiepriekkaart onderweg is relatief groot, met name voor St. Eustatius (13 dagen).

Schatting deelname

Het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor de NHS op Bonaire is niet precies bekend, omdat dit niet uit het bevolkingsregister gehaald kan worden. Zoals eerder vermeld is er op de eilanden sprake van veel in- en uitgaande mobiliteit rondom geboortes. Voor St. Eustatius en Saba is het aantal kinderen dat in aanmerking komt voor de NHS vanwege het kleine aantal geboorten per eiland handmatig na te gaan.

Bonaire: In 2023 kregen 246 op Bonaire geregistreerde kinderen een eerste hielprik (tabel 1). Van drie kinderen is bekend dat zij zijn overleden voordat er een hielprik kon worden afgenomen.

Het geboortecijfer volgens Burgerzaken van Bonaire voor 2023 is echter lager (208 kinderen): dit zijn alleen de kinderen die op Bonaire zelf zijn geboren. Het verschil kan verklaard worden doordat 10-15% van de kinderen buiten Bonaire (vooral op Curaçao) worden geboren. Dit jaar waren dat er 31. De deelnamegraad zou dan $246/(208+31)=103\%$ zijn. De deelnamegraad kan uiteraard niet meer dan 100% zijn: vermoedelijk zijn er nog meer kinderen op Bonaire of elders geboren, of kregen kinderen een hielprik op Bonaire terwijl ze er niet wonen. Er zijn geen ouders bekend die geen toestemming gaven voor deelname aan de hielprikscreefening.

St. Eustatius: Op St. Eustatius is bij 30 kinderen een hielprik geregistreerd in 2023. Bij Burgerzaken zijn ook 30 kinderen geregistreerd die geboren zijn in 2023. Daarmee is de deelname op St. Eustatius in 2023 100%.

Saba: Op Saba is bij 20 kinderen een hielprik geregistreerd in 2023. Volgens Burgerzaken zijn er ook 20 kinderen geboren in 2023. Daarmee is de deelname op Saba in 2023 100%.

In totaal hebben 296 kinderen in 2023 deelgenomen aan de NHS in Caribisch Nederland. Vermoedelijk is daarmee de deelname van kinderen in Caribisch Nederland aan de hielprikscreefening 100%.

Tabel 1. Schatting deelname¹ hielprikscreefening per eiland (signaalwaarde > 99%)

	2019	2020	2021	2022	2023
Bonaire	210/186 = 113% ^{1,2}	258/259 = 99,6% ¹	235/208=113% ^{1,2}	225/230=98% ¹	246/239=103% ¹
St.Eustatius	29/32 = 91%	37/38 = 97%	37/37=100%	31/31 ³ =100%	30/30=100%
Saba	13/13 = 100%	11/11 = 100%	13/14=93%	19/19=100%	20/20=100%
Totaal	252/231 = 109% ²	306 / 308 = 99%	285/259=110%	275/280 ³ =98%	296/289=102%

¹ Deelname t/m 2019: aantal kinderen waarbij de hielprik is afgenomen volgens de registratie in Praeventis (PV) / aantal geborenen volgens Burgerzaken Caribisch Nederland (exclusief kinderen die voor de hielprikafname overleden zijn). In 2020 waren er veel onduidelijkheden over de noemer: daarom is het aantal in PV geregistreerde kinderen als noemer gebruikt, i.p.v. de aantallen van burgerzaken (resp. 221, 57 en 15 in 2020). Sinds 2021 worden de geboortecijfers die vanuit Burgerzaken Caribisch Nederland per eiland worden doorgegeven weer gebruikt als noemer, met evt. een correctie voor kinderen die niet voor een hielprikscreefening in aanmerking kwamen. Sinds 2022 is voor Bonaire het aantal kinderen met een hielprikscreefening dat geboren is buiten Bonaire opgeteld bij de kinderen geboren op Bonaire om de noemer beter te kunnen schatten.

² Geboortecijfer betreft alleen de kinderen geboren op Bonaire. 10-15% van de kinderen op Bonaire worden buiten Bonaire geboren. Hierdoor is er bij meer kinderen een hielprik afgenomen dan er zijn ingeschreven in het geboorteregister. Verder is er veel mobiliteit tussen de verschillende eilanden in Caribisch Nederland en Europees Nederland.

³ Exclusief 2 kinderen geboren in 2022 die niet in aanmerking kwamen voor deelname aan de hielprikscreefening omdat ze pas op een leeftijd van 7 maanden naar St. Eustatius zijn gekomen.

Herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken

In 2023 zijn er drie tweede hielprikken uitgevoerd vanwege niet-conclusieve uitslagen voor CH: op alle drie de eilanden één (tabel 2). Ook zijn er drie herhaalde eerste hielprikken uitgevoerd: twee voor een niet-classificeerbare uitslag voor HbP (1x Bonaire, 1x St. Eustatius) door een bloedtransfusie en één vanwege meerdere niet-classificeerbare uitslagen voor CH, HbP, SCID, MPS I en SMA (St. Eustatius) door onvoldoende materiaal op de hielprikaart.

De streefwaarden voor herhaalde eerste hielprikken en tweede hielprikken zijn beide <0,5%. In 2023 zijn deze *niet* behaald. Het percentage herhaalde eerste hielprikken was 1,0% (3 kinderen). Het percentage tweede hielprikken was ook 1,0% (3 kinderen).

Tabel 2. Aantal kinderen met herhaalde eerste hielprik of tweede hielprik, per jaar (streefwaarden <0,5%)

	2019		2020		2021		2022		2023	
	HH	TH	HH	TH	HH	TH	HH	TH	HH	TH
Bonaire	3	5 ¹ (5xCH)	2	3 (2x CH, 1x AGS) ¹	1 (BIO)	1 (1x CH)	0	0	1	1 (CH)
St. Eustatius	1	2 (2x CH)	2	3 (3x CH) ¹	0	2 (2x CH)	1 ²	0	2	1 (CH)
Saba	0	0	1	1 (1x CH)	0	0	0	1 (CH) ¹	0	1 (CH)
Totaal	4	7	5	7	1	3	1	1	3	3
%	1,6%	2,8%	1,6%	2,3%	0,4%	1,1%	0,4%	0,4%	1,0%	1,0%
Streefwaarde	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%	≤0,5%

HH = herhaalde 1e hielprik, TH = tweede hielprik

¹ In 2022 heeft 1 kind direct vervolgonderzoek gehad i.p.v. een TH, na een niet-conclusieve uitslag voor CH. In 2019 was dit bij 5 kinderen het geval, in 2020 bij 3 (van de 6), en in 2021 bij 1 (van de 3) kinderen.

² Dit kind kreeg twee keer een herhaalde eerste hielprik vanwege twee maal een niet-classificeerbare uitslag (er was beide keren te weinig bloed om te extraheren, mogelijk veroorzaakt door het indrogen van bloed door te lange blootstelling aan hoge temperaturen).

Verder kregen drie kinderen twee keer een eerste hielprik. Bij één kind, geboren in het ziekenhuis op St. Maarten, is de hielprik daar al gedaan: dit gebeurt als de kinderarts een vermoeden van één van de hielprikziekten heeft. Bij thuiskomst van dit kind op Saba is opnieuw een hielprik afgenomen: dit was in dit geval niet opnieuw nodig.

Bij de twee andere kinderen was de hielprikaart lang onderweg van St. Eustatius naar het laboratorium in Nederland. Omdat onduidelijk was of de kaart nog zou aankomen, is een nieuwe hielprik aangevraagd. Uiteindelijk zijn toch beide kaartjes ontvangen, waarbij alleen het eerst ontvangen kaartje is geanalyseerd. RIVM-DVP onderzoekt of er snellere alternatieven zijn voor de koeriersdienst vanaf St. Eustatius.

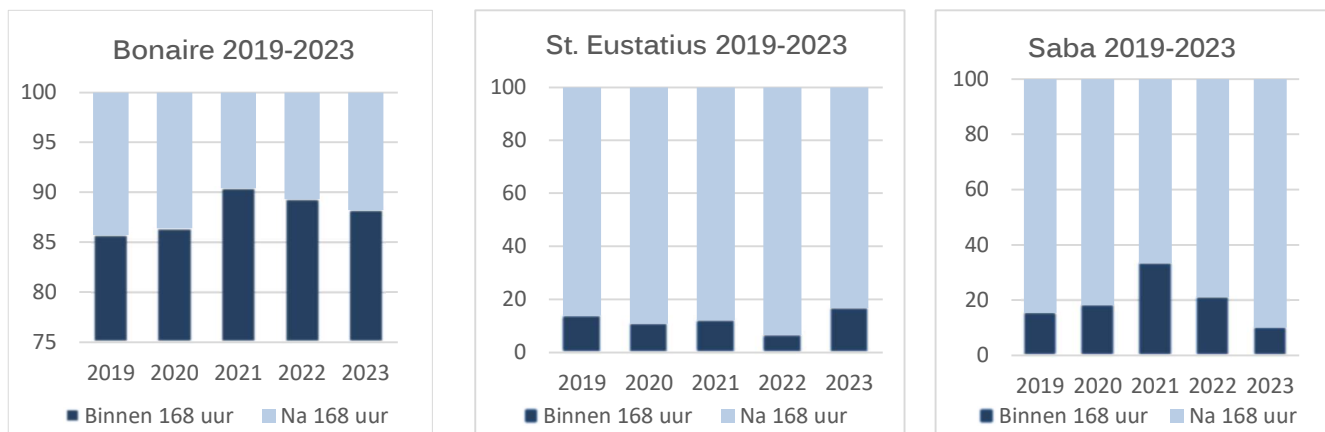
Tijdigheid hielprikken

De hielprik wordt kort na de geboorte uitgevoerd door een screener. De eerste hielprik dient in Caribisch Nederland tussen 48 en 168 uur na de geboorte afgenomen te worden. Bij geen van de kinderen is de hielprik in 2023 te vroeg (<48 uur) afgenomen.

Bonaire: Het percentage eerste hielprikken dat op Bonaire in 2023 is uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte is 88% (Figuur 1). Vorig jaar was dit 89%. De streefwaarde van minimaal 99% is daarmee niet gehaald. Dit komt doordat kinderen relatief vaak elders worden geboren.

St. Eustatius: In 2023 is 17% van de eerste hielprikken binnen 168 uur (zeven dagen) uitgevoerd (Figuur 1). Dit is meer dan in voorgaande jaren: 2019 (14%), 2020 (11%), 2021 (12%) en 2022 (7%). De streefwaarde van minimaal 99% is de afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld is dit door bevallingen op St. Maarten vaak ook niet mogelijk.

Saba: In 2023 is op Saba 10% van de eerste hielprikken uitgevoerd binnen 168 uur (zeven dagen) na de geboorte. Dit is minder dan vorige jaren (resp. 15%, 18%, 33% en 21% in 2019-2022) (Figuur 1). Ook op Saba is de streefwaarde van minimaal 99% in afgelopen jaren niet gehaald. Zoals eerder vermeld komt dit doordat veel moeders uit Saba bevallen op St. Maarten.



Figuur 1: Tijdigheid eerste hiel prik per eiland voor 2019-2023

Tijdigheid herhaalde eerste en tweede hiel prikken

Op Bonaire is in 2023 één herhaalde eerste hiel prik (HH) voor HbP uitgevoerd vanwege een bloedtransfusie voor afname van de eerste hiel prik. De HH vond 3 maanden en 1 dag na de bloedtransfusie plaats (104 dagen na geboorte, 43 dagen na eerste hiel prik (EH)). Verder was een tweede hiel prik voor CH nodig, maar in plaats daarvan is het kind binnen 12 dagen na geboorte in het ziekenhuis onderzocht. Beide vervolgacties op Bonaire zijn dus tijdig en snel gedaan.

Op St. Eustatius zijn in 2023 twee herhaalde eerste hiel prikken gedaan en één tweede hiel prik. De tweede hiel prik is 47 dagen na geboorte uitgevoerd (23 dagen na de EH en 8 dagen na ontvangst EH op het lab). Een van de herhaalde hiel prikken is 38 dagen na geboorte uitgevoerd (17 dagen na de EH en 7 dagen na ontvangst EH op het lab), vanwege meerdere niet-classificeerbare uitslagen. De andere HH is 200 dagen na geboorte uitgevoerd vanwege HbP. Ook de eerste hiel prik was laat bij dit kind (139 dagen na geboorte), beide vanwege langdurig verblijf van het kind buiten St. Eustatius.

Op Saba is in 2023 één tweede hiel prik uitgevoerd vanwege een niet-conclusieve uitslag voor CH. Deze is 25 dagen na geboorte verricht (15 dagen na de eerste hiel prik).

Tijdigheid ontvangst laboratorium

De tijdigheid van de ontvangst van hiel prikkaarten in het laboratorium in Europees Nederland heeft veel te maken met de verzendduur van de hiel prikkaarten. De kaarten moeten per vliegtuig naar het RIVM worden vervoerd. Het aantal vluchten naar Nederland is beperkt. Op Bonaire wordt vanaf maart 2018 één vlucht per week gebruikt voor de verzending van de hiel prikkaarten. Voor Saba en St. Eustatius is het aantal hiel prikken klein (< 1 per week). De kaartjes worden daarom per koerier verstuurd naar Nederland.

Tabel 3 Tijdigheid ontvangst hiel prikkaarten op laboratorium 2019-2023, per jaar per eiland, dagen vanaf afname

	Jaar	Aantal dagen (min.-max.)	Gemiddeld aantal dagen	% <5 dagen	% <10 dagen	% <15 dagen
Bonaire	2019	1-19	5,6	42%	91%	95%
	2020	1-20	7,0	20%	86%	97%
	2021	2-26	7,1	20%	85%	97%
	2022	2-17	6,2	34%	89%	98%
	2023	2-14	5,6	41%	96%	100%
St. Eustatius	2019	2-22	9,3	3%	56%	97%
	2020	3-44	13,8	22%	59%	73%
	2021	6-23	11,8	0%	49%	66%
	2022	6-29	11,4	0%	46%	76%
	2023	7-25	13,1	0%	23%	82%
Saba	2019	5-9	7,4	0%	92%	100%
	2020	3-21	9,5	15%	69%	85%
	2021	4-16	9,2	11%	67%	78%
	2022	6-14	9,5	0%	70%	100%
	2023	7-16	10,7	0%	50%	82%

In tabel 3 is te zien dat vanuit Bonaire 96% van de hieprikkarten binnen 10 dagen na afname is ontvangen door het referentielaboratorium NHS. Vanuit St. Eustatius was dit 23% en vanuit Saba 50%, een afname t.o.v. 2022. Voor Bonaire zijn de cijfers relatief stabiel over de laatste vijf jaar, waarbij de tijdigheid de afgelopen twee jaar is verbeterd. Voor St. Eustatius en Saba blijft het gemiddeld aantal dagen relatief groot, met name voor St. Eustatius (13,1 dagen).

Verwijzingen

In 2023 waren er drie verwijzingen naar aanleiding van de hieprikkuitslag (1x SZ, 1x CH, 1x CPT1, tabel 4a). Het percentage gerapporteerde sikkelcelziekte (SZ)-dragers is 4% (tabel 4b).

Omdat de bevolkingssamenstelling op de eilanden anders is dan in Europees Nederland, is te verwachten dat er vooral meer verwijzingen zijn voor hemoglobinopathieën en dat er meer dragerschap van sikkelcelziekte gevonden wordt in Caribisch Nederland dan in Europees Nederland. Deze erfelijke ziekten zijn namelijk terug te voeren op de Afrikaanse afkomst van een groot deel van de bevolking. Door het kleine aantal deelnemers zijn de verwijscijfers (per 100 deelnemers) op de drie eilanden variabel.

Tabel 4a. Aantal en percentage verwijzingen in de periode 2019-2023

		2019 aantal	Verwijs -cijfer	2020 aantal	Verwijs -cijfer	2021 aantal	Verwijs -cijfer	2022 aantal	Verwijs -cijfer	2023 aantal	Verwijs -cijfer
Bonaire	SZ	1	0,5	1	0,4	1	0,4	2	0,9	1	0,4
	TYR-1	0	0	1	0,4	0	0	0	0	0	0
	BIO	0	0	0	0	1	0,4	0	0	0	0
	Som	1	0,5	2	0,8	2	0,8	2	0,9	1	0,4
St. Eustatius	CH	0	0	1	2,7	0	0	0	0	1	3,3
	HbH	0	0	1	2,7	0	0	0	0	0	0
	MMA	0	0	0	0	0	0	1	3,2	0	0
	Som	0	0	2	5,4	0	0	1	3,2	1	3,3
Saba	CH	1	7,7	1	9,1	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	1	5,3	0	0
	CPT1	0	0	0	0	1	10	0	0	1	5,0
	Som	1	7,7	1	9,1	1	10	1	5,3	1	5,0
Totaal		2	0,8	5	1,6	3	1,1	4	1,5	3	1,0

Vanwege het kleine aantal kinderen per jaar is er veel variatie in het percentage verwijzingen (aantal per 100 kinderen).

Tabel 4b. Dragerschap sikkelcelziekte¹

	2019	2020	2021	2022	2023
Bonaire	8 / 210 = 4%	15 / 258 = 6%	12 ³ / 239 = 5%	10 / 225 = 4%	11 / 246 = 4%
St. Eustatius	0 / 29 = 0%	2 / 37 = 5% ²	6 / 33 = 18%	1 / 31 = 3%	1 / 30 = 3%
Saba	1 / 13 = 8%	0 / 11 = 0%	0 / 10 = 0%	0 / 19 = 0%	0 / 20 = 0%
Totaal	9 / 252 = 4%	17 / 306 = 6%	18 / 281 = 6%	11 / 275 = 4%	12 / 296 = 4%

¹ Dragerschap SZ is een nevenbevinding en geen onderdeel van de NHS en is daarom niet meegenomen in de berekening van het verwijscijfer

² 2020: In juni 2021 is nog een drager gevonden die in 2020 elders is geboren en net voor de leeftijd van 6 maanden is geprikt. Dit kind stond niet in het databestand. Een andere drager stond ook niet in het databestand, omdat de postcode verkeerd was geregistreerd in Praeventis. Dit kind is door de medisch adviseur doorgegeven. Uiteindelijk zijn er in 2020 dus 4 dragers gevonden op St. Eustatius na screening van 39 kinderen (10%).

³ Eén drager kreeg de hieprikkuit op Bonaire, maar woont op St. Eustatius.

Uitkomsten diagnostiek

In 2023 is er één kind met sikkelcelziekte opgespoord (tabel 5). Voor dit kind is het diagnostisch onderzoek 24 dagen na geboorte gestart en op diezelfde dag is de diagnose vastgesteld. Het kind met een verwijzing voor CH bleek bij nader onderzoek geen CH te hebben (fout-positieve screeningsuitslag). Dit diagnostisch onderzoek is 68 dagen na geboorte gestart en diezelfde dag afgerond. Bij dit kind was de eerste hielprik laat (24 dagen na geboorte), en zowel de eerste als tweede hielprikkaart waren lang onderweg (17 en 16 dagen). Ook het kind met een verwijzing voor CPT1 bleek na diagnostisch onderzoek geen CPT1 te hebben. Dit onderzoek is 103 dagen na geboorte gestart en afgerond. Dat het kind al zo oud was bij het diagnostisch onderzoek komt doordat een eerste hielprikkaart pas 3 maanden na afname in Nederland is aangekomen. Intussen is 83 dagen na geboorte opnieuw een hielprik uitgevoerd, die leidde tot de verwijzing.

Door de kleine aantallen is het niet zinvol om testkarakteristieken zoals de sensitiviteit, specificiteit en positief voorspellende waarde weer te geven in deze monitor.

Tabel 5. Uitkomsten diagnostiek

		2019		2020		2021		2022		2023	
		Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.	Verw.	Bev.
Bonaire	SZ	1	1	1	1	1	1	2	2	1	1
	TYR-1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
	BIO	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
	Totaal Bonaire	1	1	2	1	2	1	2	2	1	1
St. Eustatius	CH	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0
	HbH	0	0	1	0 of 1 ¹	0	0	0	0	0	0
	MMA	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
	Totaal St. Eustatius	0	0	2	0 of 1 ¹	0	0	1	0	1	0
Saba	CH	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0
	bTM	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
	CPT1	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0
	Totaal Saba	1	0	1	0	1	0	1	0	1	0
Totaal	2	1	5	1 of 2	3	1	4	2?	3	1	

Verw.: verwijzing; bev.: bevestigd

¹ De diagnose is onbekend omdat er geen uitslag van DNA-onderzoek bekend is.

Oktober 2024

AUTEURS

Olmo van der Mast

Paul H. Verkerk

Kitty van der Ploeg

Projectnummer: 060.51605

Rapportnummer: TNO 2024 R11391

Opdrachtgever: RIVM – Centrum voor Bevolkingsonderzoek

TNO - Child Health

Sylviusweg 71

2333 BE Leiden

Postbus 3005

2301 DA Leiden

T +31 88 866 90 00

TNO.nl