

# Achtergrond document

## Actualisatie verwijstermijnen neonatale hielprikscreening (NHS)

---

### 1. Aanleiding, doel en aanpak

In de neonatale hielprikscreening zijn termijnen afgesproken waarbinnen een kind met een afwijkende uitslag bij door een kinderarts gezien moet zijn. Deze zogeheten verwijstermijnen variëren van “z.s.m. (binnen 24 uur)” en “z.s.m. (binnen 48 uur)” bij metabole ziekten tot “binnen 4 weken” bij dragerschap sikkelcelziekte. De termijnen zijn tot stand gekomen in afstemming met kinderartsen en opgenomen in het draaiboek neonatale screening (bijlage G).

Definitie verwijstermijn = de tijd die maximaal mag verstrijken tussen het moment van bekend worden van een hielprikuitslag in een screeningslaboratorium en het moment dat het betreffende kind onder de verantwoordelijkheid van een kinderarts is.

In de praktijk komt het regelmatig voor dat de afwijkende uitslag aan het einde van de middag bekend wordt en het kind aan het einde van de middag wordt verwezen. Aan het einde van de middag is het soms moeilijk om de eigen huisarts nog te bereiken. Na 17.00 uur moet de medisch adviseur terugvallen op de huisartsenpost (met een assistente, regie-arts en visite-arts). De huisartsenpost (HAP) heeft in de regel geen eerder persoonlijk contact gehad en daardoor geen relatie met het gezin op kunnen bouwen. Er zijn voorbeelden waarin dit tot vervelende situaties heeft geleid. Ook kan de medisch adviseur na 17.00 uur geen gebruik meer maken van de faciliteiten van het DVP-kantoor. Daarnaast dateerden de tot nu toe gehanteerde verwijstermijnen van 2006-2007 (de vorige grote uitbreiding van de hielprik) en was niet vastgelegd op basis van welke argumenten ze tot stand waren gekomen. In deze termijnen wordt “z.s.m.” samen met (“binnen 24/48 uur”) gebruikt; dit is voor diverse uitleg vatbaar en dus niet éénduidig.

Uit bovenstaande volgde de behoefte om de verwijstermijnen opnieuw tegen het licht te houden.

Belangrijke uitgangspunten daarbij waren:

- zo hoog mogelijke kwaliteit van leven van het kind
- verwijzing bij voorkeur via eigen huisarts kind
- screeningsperspectief (niet over-differentiëren)
- deel van een langere keten (deelproces)
- ziektespecifiek
- heldere, éénduidige en werkbare definities/afspraken

In dit achtergrond document staan de argumenten hoe en waarom een specifieke verwijstermijn tot stand is gekomen. Dit is zowel handig bij een volgende actualisatie als bij het vaststellen van verwijstermijnen voor de nieuw toe te voegen aandoeningen.

Aanpak actualisatie

Voor de actualisatie van de verwijstermijnen hebben er meerdere (telefonische) overlegmomenten plaatsgevonden, geclusterd naar type aandoening. Bij elk overleg was aanwezig: een RIVM-CvB medewerker, een medewerker van het referentielaboratorium, een huisarts, relevante (specialistische) kinderartsen, een medisch adviseur en soms een patiëntvertegenwoordiger. Op basis van dit overleg werden concrete wijzigingsvoorstellen geschreven, welke ter goedkeuring zijn voorgelegd aan de ANHS-en en de PNHS.

Algemene conclusies

Voor aandoeningen waarbij het nodig kan zijn dat het kind dezelfde avond nog gezien wordt door een kinderarts, kan in ieder geval in de academische ziekenhuizen die avond nadere diagnostiek ingezet

worden. Ook wanneer uitslagen van diagnostiek nog niet (allemaal) bekend zijn, kan dan op klinische gronden al dan niet al een behandeling starten.

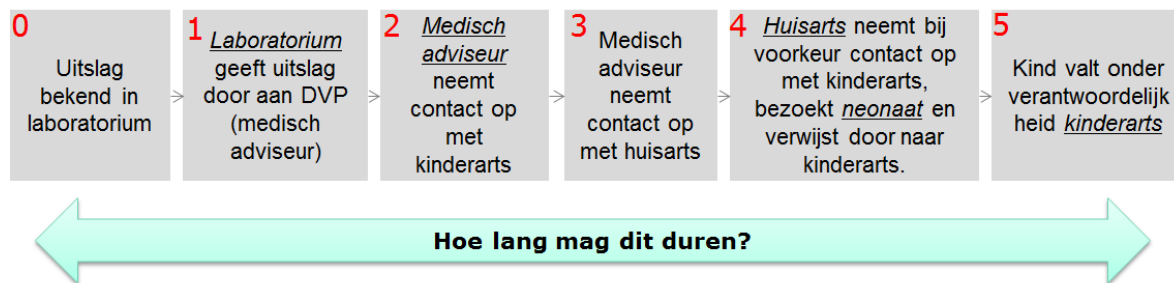
Verwijstermijnen in andere landen of literatuur zijn niet van toepassing gebleken voor onderbouwing van de geactualiseerde verwijstermijnen. Daarvoor verschillen de programma's en tijdstip van afname van de hielprik te veel internationaal.

## 2. Verwijsproces en verantwoordelijkheden

### Verwijsproces:

Bij een afwijkende hielprikuitslag wordt het volgende proces doorlopen:

0. Afwijkende uitslag hielprik bekend in een screeningslaboratorium
1. Het screeningslaboratorium informeert onmiddellijk het RIVM-DVP regiokantoor. Het RIVM-DVP regiokantoor informeert onmiddellijk de dienstdoende medisch adviseur.
2. De medisch adviseur belt met de (specialist) kinderarts.
3. De medisch adviseur informeert de huisarts van het kind of de huisarts van de HAP.
4. De huisarts (van de HAP) neemt bij voorkeur eerst contact op met de (specialist) kinderarts, en bezoekt dan het gezin en verwijst naar de (specialist) kinderarts.
5. Het kind is onder verantwoordelijkheid van een (gespecialiseerd) kinderarts.



Figuur 1. Proces bij afwijkende hielprikuitslag

### Professionalisering huisartsenpost

Een nieuw element sinds het vorige moment van vaststellen van de verwijstermijnen is de (professionalisering van de) HAP. Bij verwijzingen na kantoor tijd, wordt de eigen huisarts van het kind vervangen door een huisarts verbonden aan de HAP. Die is i.h.a. niet bekend met het betreffende gezin. Een slecht-nieuws-gesprek in het kader van een afwijkende hielprikuitslag dient bij voorkeur te worden gehouden door de eigen huisarts, zeker wanneer iets minder spoed acceptabel is. Wanneer er echter buiten kantoor tijden wel sprake is van spoed, is dit een taak voor de HAP.

### Overdracht verantwoordelijkheid medisch adviseur via huisarts naar kinderarts:

Zodra een screeningslaboratorium een afwijkende hielprikuitslag constateert, geeft het laboratorium deze door aan het RIVM-DVP-kantoor in de betreffende regio die de dienstdoende medisch adviseur informeert. De dienstdoende medisch adviseur van RIVM-DVP ontvangt op dat moment de verantwoordelijkheid voor de verwijzing van het kind naar een (gespecialiseerde) kinderarts. Deze verwijzing verloopt via de huisarts. Na sluitingstijd van het DVP-kantoor (17.00) en wordt de dienstdoende medisch adviseur direct telefonisch en per mail door het laboratorium over een afwijkende uitslag geïnformeerd.

De medisch adviseur neemt conform afspraken<sup>1</sup> telefonisch contact op met de (gespecialiseerde) kinderarts<sup>2</sup> om een verwijzing vanuit de hielprik aan te kondigen, en de gegevens van het kind en de hielprikuitslagen door te geven.

Vervolgens neemt de medisch adviseur conform afspraken contact op met de huisarts<sup>3</sup> van het kind, om de huisarts te informeren over: de afwijkende hielprikuitslag van het kind, de taak van de huisarts,

<sup>1</sup> Met 'conform afspraken' wordt steeds bedoeld 'conform de afspraken die per aandoening gemaakt zijn m.b.t. de verwijstermijn'.

<sup>2</sup> De contactgegevens van de betreffende kinderartsen worden jaarlijks door de NVK geactualiseerd.

<sup>3</sup> Na kantooruren is dit de huisarts van de huisartsenpost (HAP). Overdracht van de HAP naar de eigen huisarts van het betreffende kind vindt plaats conform procedures afgesproken rondom de HAP.

de gemaakte afspraken met de kinderarts over de verwijzing van het kind en contactgegevens van de kinderarts. Hiermee draagt de medisch adviseur de verantwoordelijkheid voor de verwijzing van het kind over aan de huisarts, die vanaf dat moment de behandelend arts van het kind is. De medewerker DVP faxt z.s.m. de gegevens van het kind en de hieprikuitslag, inclusief ziekte-specifieke informatie aan de huisarts<sup>4</sup>. De medewerker DVP mailt de gegevens van het kind en de hieprikuitslag z.s.m. aan de kinderarts. Na 17.00 verzorgt de medisch adviseur zonder ondersteuning van het DVP-kantoor de verwijzing. Naast het telefonisch contact met de kinderarts en de huisarts wordt het labformulier aan de huisartsenpost en de kinderarts doorgemaid.

De huisarts bezoekt het kind en de ouders conform afspraken<sup>5</sup>, bij voorkeur na telefonisch contact met de (gespecialiseerde) kinderarts, en informeert hen over de afwijkende hieprikuitslag, de aard van de mogelijke onderliggende aandoening en de te nemen vervolgstappen. De huisarts is verantwoordelijk voor de (formele) verwijzing van het kind naar de (gespecialiseerde) kinderarts, inclusief het schrijven van de verwijsbrief.

Vanaf het moment dat de kinderarts het verwezen kind voor het eerst ziet, is hij/zij de behandelend arts en is de medische verantwoordelijkheid voor het kind aan hem/haar overgedragen.

In sommige gevallen wordt door de kinderarts, in overleg met de medisch adviseur of de huisarts, een andere verwijsprocedure of -termijn gehanteerd. In dat geval is de betreffende kinderarts verantwoordelijk voor deze, niet conform het Draaiboek NHS uitgevoerde, werkwijze; de kinderarts is vanaf dat moment behandelend arts, en daarmee medisch verantwoordelijk voor het kind.

#### Aangepaste werkwijze bij Congenitale Hypothyreoïdie (CH)

Voor kinderen met een afwijkende hieprikuitslag voor CH heeft de medisch adviseur de taak van het informeren van de huisarts gedelegeerd naar een medewerker van DVP. Hiervoor is een geprotocolleerde werkinstructie met een checklist ontwikkeld. De DVP-medewerker informeert de huisarts van het betreffende kind, zonder eerst telefonisch contact op te nemen met een (gespecialiseerde) kinderarts om de verwijzing aan te kondigen. Daarna wordt dezelfde procedure gevolgd als bij alle andere verwijzingen, met dien verstande dat het kind ook naar een kinderarts in een algemeen ziekenhuis kan worden verwezen.

#### Controle

De medisch adviseur heeft ook de controletaak gedelegeerd aan een medewerker van het DVP-kantoor. Deze medewerker controleert via de antwoordstrook op de brief aan de huisarts, en via de antwoordstrook op de brief aan de kinderarts, of het kind conform afspraak is verwezen. Hiervoor zijn rappeltermijnen beschreven in een standaard werkprocedure van DVP. Als de antwoord-strook niet wordt geretourneerd, wordt hierop door het DVP-kantoor gerappelleerd. Als het DVP-kantoor desondanks de antwoordstrook niet ontvangt, wordt de medisch adviseur op de hoogte gesteld. In overleg met de medisch adviseur mag in voorkomende gevallen volstaan worden met een telefonische bevestiging van de verwijzing.

Nadat de huisarts de ouders heeft gesproken, stuurt een DVP-medewerker, op aangeven van de medisch adviseur, vanuit Praeventis een brief over de afwijkende hieprikuitslag aan de ouders.

---

<sup>4</sup> De gegevens van de kinderarts waarnaar verwezen wordt, worden telefonisch aan de huisarts doorgegeven. Er wordt nu een functionaliteit in Praeventis voorbereid waarbij de afspraken met de kinderarts en de contactgegevens van de kinderarts ook aan de brief voor de huisarts toegevoegd kunnen worden.

<sup>5</sup> Bij een verwijzing vanwege een verdenking op sikkelcelziekte nodigt de huisarts de ouders uit op het spreekuur.

### 3. Actualisatie verwijstermijn per aandoening

#### 3.1 Adreno Genitaal Syndroom (AGS)

##### Verwijsproces:

1. Afwijkende uitslag hielprik bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert direct de medisch adviseur van RIVM-DVP.
3. De medisch adviseur belt met de kinderarts-endocrinoloog, en informeert vervolgens de huisarts van het kind of de arts van de HAP.
4. De huisarts of de arts van de HAP neemt bij voorkeur eerst contact op met de kinderarts-endocrinoloog, en bezoekt dan het gezin en verwijst naar de kinderarts-endocrinoloog.
5. Het kind is onder verantwoordelijkheid van de kinderarts-endocrinoloog.

Huidige verwijstermijn: zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)

##### Geactualiseerde verwijstermijn:

Zo spoedig mogelijk, uiterlijk om 12.00 uur de volgende dag.<sup>6</sup>

##### Toelichting:

Bij een afwijkende hielprikuitslag voor AGS gaat die melding altijd direct van het screeningslaboratorium naar de medisch adviseur van RIVM-DVP. Die neemt altijd onmiddellijk contact op met de kinderarts-endocrinoloog. In dit collegiaal overleg wordt besproken of het kind diezelfde dag/avond nog door de kinderarts-endocrinoloog gezien wordt, of de volgende ochtend. In ieder geval uiterlijk om 12.00 uur de dag na het bekend worden van de laboratoriumuitslag.

Factoren die in dit overleg een rol spelen zijn bijvoorbeeld:

- Hoe laat vindt het gesprek tussen medisch adviseur en kinderarts-endocrinoloog plaats? Als dat binnen kantoor tijden is, dan is verwijzing via de eigen huisarts van het kind aangewezen. Als dat buiten kantoor tijden is, gaat de verwijzing via de (voor de ouders minder vertrouwde) arts van de HAP.
- Is de afwijkende uitslag na een 1<sup>e</sup> of een 2<sup>e</sup> hielprik? Bij een 2<sup>e</sup> hielprik is al vertraging opgetreden.
- Wat zijn de precieze uitslagen van het laboratoriumonderzoek? Dichter bij de afkapwaarde, kan minder ernstig zijn, maar dat hoeft niet perse.
- Leeftijd van het kind.
- Andere omstandigheden zoals bijvoorbeeld het weer en/of de afstand tot het ziekenhuis en/of de situatie op de weg.

---

<sup>6</sup> Na een 1<sup>e</sup> hielprik kan de uitslag voor AGS zijn: negatief (geen actie), afwijkend (verwijzing) of niet-conclusief. Als de uitslag niet-conclusief is, volgt een week na de 1<sup>e</sup> hielprik, een 2<sup>e</sup> hielprik. De uitslag daarvan is negatief (geen actie) of afwijkend (verwijzing) (zie het document 'afkapgrenzen en beslissingscriteria' op de RIVM-website).

### 3.2 Congenitale hypothyroïdie (CH)

#### Verwijsproces:

1. Afwijkende uitslag hielprik bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert direct een medewerker van RIVM-DVP.
3. De medewerker van RIVM-DVP belt met de huisarts van het kind of, buiten kantoortijden, belt de medisch adviseur de HAP.
4. De huisarts of de arts van de HAP bezoekt het gezin en verwijst naar de kinderarts-endocrinoloog of kinderarts.
5. Het kind is onder verantwoordelijkheid van de kinderarts-endocrinoloog of kinderarts.

Bovenstaande wijkt af van alle andere aandoeningen in de hielprik in de zin dat

- a. een kind met een afwijkende hielprikuitslag voor CH zowel verwezen kan worden naar een kinderarts-endocrinoloog in een academisch ziekenhuis als naar een kinderarts-endocrinoloog of kinderarts in een algemeen ziekenhuis (bij alle andere aandoeningen wordt alleen naar kinderartsen-“deelspecialisten” in academische ziekenhuizen verwezen);
- b. een medewerker van DVP, niet zijnde de medisch adviseur, de huisarts van het kind belt, en niet eerst de kinderarts.
- c. er relatief veel kinderen verwezen worden n.a.v. een afwijkende hielprikuitslag voor CH, namelijk circa 300 tot 400 per jaar. Dat is ongeveer de helft van alle kinderen die verwezen worden vanuit de NHS.

Huidige verwijstermijn: Is er sprake van een afwijkende TSH en/of een afwijkende T4 in combinatie met een TBG > 40 nmol/l, dan dient het kind binnen 24 uur bij de kinderarts te zijn, bij overige uitslagen binnen 48 uur.

#### Geactualiseerde verwijstermijn:

Dezelfde dag, eventueel na collegiaal overleg uiterlijk om 12.00 uur de volgende dag.<sup>7</sup>

#### Toelichting:

Als de afwijkende hielprikuitslag voor CH *binnen* kantoortijden bekend wordt, kan de verwijzing via een medewerker van DVP en de eigen huisarts van het kind zo spoedig mogelijk op dezelfde dag plaatsvinden. Als de afwijkende hielprikuitslag voor CH *buiten* kantoortijden bekend wordt, kan de medisch adviseur van DVP contact op nemen met een kinderarts-endocrinoloog van het expertisecentrum CH in het AMC. In dit collegiaal overleg wordt besproken of het kind diezelfde dag/avond nog door een kinderarts gezien moet worden (mogelijk in een algemeen ziekenhuis), of de volgende ochtend uiterlijk 12.00 uur. Als het kind dezelfde dag nog verwezen wordt, hoeft er geen intercollegiaal overleg plaats te vinden.

Factoren die in dit overleg een rol spelen zijn bijvoorbeeld:

- Afweging mate van spoed versus slecht-nieuws-gesprek via eigen huisarts of de arts van de HAP.
- Is de afwijkende uitslag na een 1<sup>e</sup> of een 2<sup>e</sup> hielprik? Bij een 2<sup>e</sup> hielprik is al vertraging van enkele dagen opgetreden.
- Wat zijn de precieze uitslagen van het laboratoriumonderzoek? Dichter bij de afkapwaarde, kan minder ernstig zijn, maar dat hoeft niet per sé; er kan bijvoorbeeld sprake zijn van centrale hypothyreoïdie + centrale bijnierschorsinsufficiëntie.
- Leeftijd van het kind.
- Andere omstandigheden zoals bijvoorbeeld het weer en/of situatie op de weg.

---

<sup>7</sup> Na een 1e hielprik kan de uitslag voor CH zijn: negatief (geen actie), afwijkend (verwijzing) of niet-conclusief. Als de uitslag niet-conclusief is, volgt een week na de 1<sup>e</sup> hielprik, een 2<sup>e</sup> hielprik. De uitslag daarvan is negatief (geen actie), of afwijkend (verwijzing) (zie het document ‘afkapgrenzen en beslisriteria’ op de RIVM-website).

### 3.3 Sikkelcelziekte (SZ), alfa-thalassemie (HbH-ziekte) en bèta-thalassemie major

#### Meeste verwijzingen naar academisch centra in Amsterdam en Rotterdam

Omdat sikkelcelziekte (SZ) voornamelijk voorkomt bij bepaalde bevolkingsgroepen, die in Nederland met name in de Randstad wonen, wordt het leeuwendeel van de kinderen met een afwijkende hielprikuitslag voor SZ verwezen naar een academisch centrum in Amsterdam of Rotterdam.

#### Verwijsproces:

1. Afwijkende uitslag hielpruk wordt bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert direct RIVM-DVP.
3. (Veelal) Op diezelfde werkdag van de melding door het laboratorium wordt een brief ondertekend door de medisch adviseur aan de huisarts van het kind gezonden. Middels deze brief wordt de huisarts geïnformeerd over de hielprikuitslag, verzocht om het kind binnen vier weken te verwijzen naar een kinderarts-hematoloog en om de medisch adviseur van RIVM-DVP te laten weten naar welke kinderarts-hematoloog is verwezen (door een antwoordstrook te faxen).
4. Als de medisch adviseur van RIVM-DVP geen antwoordstrook heeft ontvangen circa 1 week na berichtgeving aan de huisarts, dan belt de medisch adviseur de huisarts.
5. De huisarts spreekt de ouders van het kind en verwijst het kind naar een kinderarts-hematoloog.
6. Na ontvangst van de antwoordstrook van de huisarts, wordt de brief naar de desbetreffende kinderarts gemaaild. Ook volgt dan de verwerking in NEORAH.
7. Het kind is onder verantwoordelijkheid van de kinderarts-hematoloog.

Huidige verwijstermijn: binnen 3 weken

#### Voorstel verwijstermijn:

##### *Definitie*

Er is medische onderbouwing voor het streven dat een kinderarts-hematoloog een kind met een verdenking op SZ ziet voordat het 4 weken oud is. Meestal ontwikkelt een kind met SZ namelijk in de 2<sup>e</sup> of 3<sup>e</sup> levensmaand bloedarmoede. Deze termijn is ook helemaal ingeburgerd bij de betrokken clinici. Daarom het voorstel om de verwijstermijn voor SZ net iets anders te formuleren, nl. dat een kind met een afwijkende hielprikuitslag voor SZ gezien moet zijn door een kinderarts-hematoloog voordat het kind 4 weken oud is. Dat betekent voor RIVM-DVP, net als nu, z.s.m. de huisarts informeren. Het betekent voor de huisarts z.s.m. de ouders spreken zodat z.s.m. de verwijzing met afspraak met een kinderarts-hematoloog gemaakt kan worden.

##### *Proces*

Er zijn een aantal bijzonderheden in het hielprikproces m.b.t. SZ die niet bijdragen aan het halen van de opnieuw gedefinieerde verwijstermijn:

- a. Bij de groep met een relatief hoge SZ-prevalentie is de afname van de hielpruk relatief laat.
- b. De huisarts heeft vaak relatief veel tijd nodig voordat hij/zij de ouders kan bereiken.
- c. De huisarts bepaalt in overleg met de ouders naar welk academisch ziekenhuis het kind verwezen wordt. Vaak is er maar één optie. In Amsterdam zijn er dat (nog) twee: AMC en VU. Voor kinderen die in Den Haag wonen, is zowel Rotterdam als Leiden een verwijsoptie. Daarom hoort de kinderarts-hematoloog relatief laat van een verwijzing. Daarnaast is voor een eerste gesprek ongeveer een uur nodig. Beide factoren kunnen het lastig maken om tijdig een afspraak op de poli te plannen.
- d. Bij SZ zijn er ook hielprikuitslagen 'dragerschap' waar alleen de huisarts een rol heeft, en niet de kinderarts-hematoloog.
- e. Het relatief late contact met de ouders maakt dat sommige ouders moeite hebben aan te nemen dat hun kind een ernstige aandoening heeft terwijl het (tot dan toe) klachtenvrij is.

Om waar mogelijk het proces te versoepelen en te versnellen,

1. wordt de brief aan de huisarts aangepast zodat daar stelliger in staat dat het kind hoogstwaarschijnlijk SZ heeft (er zijn zelden vals-positieven en nu staat er 'patroon dat past bij SZ'), en daarom voordat het 4 weken oud is door een kinderarts-hematoloog gezien moet zijn.
2. gaat de medisch adviseur tegelijk met het informeren van de huisarts, de één of twee academische ziekenhuizen waarnaar het kind verwezen gaat worden alvast informeren zodat er een tijdslot op de poli gereserveerd kan worden. Zodra de medisch adviseur van de huisarts heeft

gehoord naar welk centrum het kind is verwezen, zal de medisch adviseur het eventuele andere centrum berichten dat het gereserveerde slot vrij kan vallen.

#### HbH-ziekte en bèta-thalassemie major:

Het streven is om alfa- en bèta-thalassemie vanaf januari 2017 niet meer als nevenbevinding maar als hielprikaandoening te bepalen en rapporteren, conform het advies van de Gezondheidsraad en het besluit van de Minister. Voor alfa en bèta-thalassemie major kan dezelfde verwijstermijn gelden als voor SZ. Voor  $\beta$ -thalassemie major geldt net als voor SZ dat aangedane kinderen meestal in de 2<sup>e</sup> of 3<sup>e</sup> levensmaand bloedarmoede ontwikkelen. Bij alfa-thalassemie komen meer en minder ernstige vormen voor. Voor de minder ernstige vormen is de vernieuwd gedefinieerde verwijstermijn prima. Bij de ernstige vorm van  $\alpha$ -thalassemie (ook wel HbH-ziekte genoemd, 1 à 2 kinderen per jaar) heeft het kind direct na de geboorte al een laag hemoglobine-gehalte (6 i.p.v. 11) wat meestal snel opgemerkt wordt en daardoor dus niet afhankelijk is van de hielprik.

#### Dragerschap SZ:

Hier is niet zozeer de 'verwijstermijn' het issue. Ook hier wordt de brief aan de huisarts verduidelijkt in afstemming met het NHG.

Bij dragerschap SZ roept de huisarts de ouders binnen 4 weken op het spreekuur. Tijdens het spreekuur wordt verwijzing naar een afdeling klinische genetica besproken.

#### *Proces:*

1. Uitslag hielprik wordt bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert direct RIVM-DVP.
3. (Veelal) Op diezelfde werkdag van de melding door het laboratorium wordt een brief ondertekend door de medisch adviseur aan de huisarts van het kind gezonden. Middels deze brief wordt de huisarts geïnformeerd over de hielprikuitslag, en verzocht om de ouders binnen 2 weken op het spreekuur te vragen om de hielprik-uitslag te bespreken en om bloedonderzoek van beide ouders te adviseren. Indien beide ouders drager zijn, dient de huisarts te verwijzen naar een afdeling Klinische Genetica.
4. Na het gesprek met de ouders stuurt de huisarts een antwoordstrook naar RIVM-DVP dat dit gebeurd is. Daarna stuurt RIVM-DVP een bevestigingsbrief aan de ouders.
5. Als de huisarts 2 weken na de melding door RIVM-DVP nog geen gesprek met de ouders heeft gehad en de antwoordstrook heeft gefaxt, dan stuurt RIVM-DVP de brief naar de ouders. Op die manier zullen ouders dan hun huisarts benaderen.

### 3.4 Cystic Fibrose (CF)

#### Proces:

1. Afwijkende uitslag hielprik voor CF bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert onmiddellijk het RIVM-DVP regiokantoor. Het RIVM-DVP regiokantoor informeert onmiddellijk de dienstdoende medisch adviseur.
3. De medisch adviseur belt met de kinderarts-pulmonoloog van een CF-centrum om te overleggen wanneer een zweetest plaats kan vinden; dat is meestal 1 of 2 keer per week in een CF-centrum. Afgestemd op het moment van de zweetest informeert de medisch adviseur vervolgens de huisarts van het kind.
4. De huisarts neemt bij voorkeur eerst contact op met de kinderarts-pulmonoloog of de verpleegkundig specialist, en bezoekt dan het gezin en verwijst naar de kinderarts-pulmonoloog. De timing wordt zo gekozen dat ouders niet onnodig lang in onzekerheid zitten in afwachting van het moment waarop de zweetest plaats kan vinden.
5. Het kind is onder verantwoordelijkheid van de kinderarts-pulmonoloog op het moment dat het kind wordt gezien door de kinderarts-pulmonoloog.

Huidige verwijstermijn: zo spoedig mogelijk (binnen 48 uur)

Voorstel geactualiseerde verwijstermijn: binnen 1 week, afhankelijk van geplande datum zweetest (zie toelichting hieronder)

#### Toelichting:

Bij een afwijkende hielprikuitslag voor CF gaat die melding onmiddellijk van het screeningslaboratorium naar het RIVM-DVP regiokantoor. Het RIVM-DVP regiokantoor informeert onmiddellijk de dienstdoende medisch adviseur. De screeningsmethode voor CF is relatief uitgebreid ten opzichte van de screeningsmethoden voor de overige aandoeningen in de hielprik<sup>8</sup>. De hielprikuitslag voor CF kan en mag daardoor soms tot 28 dagen na de hielprik op zich laten wachten. De medisch-adviseur belt zo spoedig mogelijk met de kinderarts-pulmonoloog van een CF-centrum om een verwijzing aan te kondigen en te overleggen wanneer de zweetest kan plaatsvinden. Het starten van de behandeling van CF binnen 2 maanden na de geboorte is belangrijk voor de prognose van de aandoening (Sims EJ, et al. Cystic Fibrosis diagnosed after 2 months of age leads to worse outcomes and requires more therapy. *Pediatrics* 2007; 119:19-28). Hoe eerder de zweetest dus kan plaatsvinden hoe beter, maar dezelfde dag is niet noodzakelijk. Meestal is de zweetest 1 of 2 keer per week mogelijk in een CF-centrum.

Nadat de zweetest is gepland, informeert de medisch adviseur de huisarts van het kind, bij voorkeur minimaal 48 uur voor de geplande zweetest. Zo heeft de huisarts enige speling bij het bereiken van de ouders op een gepast tijdstip zie hieronder. De huisarts neemt bij voorkeur eerst contact op met de kinderarts-pulmonoloog of de verpleegkundig specialist en vervolgens met de ouders. De timing voor het informeren van de ouders wordt zorgvuldig gekozen (zie hieronder).

De huidige verwijstermijn van 48 uur heeft betrekking op de tijd die maximaal mag verstrijken tussen het moment dat de ouders worden geïnformeerd over de afwijkende hielprikuitslag door de huisarts en het moment van de zweetest. Om ouders niet onnodig lang in ongerustheid te laten, zal de huisarts hen niet eerder dan 48 uur vóór het tijdstip van de zweetest informeren over de afwijkende hielprikuitslag (Pluczek A. et al. Psychosocial risk associated with newborn screening for Cystic Fibrosis: Parents' experience while awaiting the sweat test appointment. *Pediatrics* 2005, 115: 1692-1703). Voorkeur gaat uit naar informeren de dag voorafgaand aan de zweetest. De huisarts informeert ouders tijdens een huisbezoek (dat meestal vooraf wordt aangekondigd in het kader van een kraambezoek).

Indien de uitslag op een vrijdag bekend wordt, kan de zweetest meestal pas de volgende week plaatsvinden. Ouders worden dan dus ook niet vóór of in het weekend geïnformeerd.

---

<sup>8</sup> De laatstestap in het screeningsalgoritme is een EGA-analyse die de VU voor het hele land uitvoert.



### 3.5 Metabole ziekten

#### Verwijsproces:

1. Afwijkende hielprikuitslag voor één van bovengenoemde ziekten bekend in een screeningslaboratorium.
2. Het screeningslaboratorium informeert onmiddellijk het RIVM-DVP regiokantoor. Het RIVM-DVP regiokantoor informeert onmiddellijk de dienstdoende medisch adviseur.
3. De medisch adviseur belt z.s.m. met de metabole-kinderarts over het te voeren beleid, en informeert vervolgens de huisarts van het kind of de huisarts van de HAP.
4. De huisarts (van de HAP) neemt eerst contact op met de metabole-kinderarts, en bezoekt dan het gezin, beoordeelt de baby en verwijst in overleg met de metabole-kinderarts de baby of direct door naar het ziekenhuis, of op een ander afgesproken tijdstip. Mochten er in de tussentijd problemen zijn dan mogen de ouders contact opnemen met de dienstdoende metabole kinderarts.

#### Huidige verwijstermijnen per metabole ziekte:

Ziekte	Verwijstermijn
GA-I	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
IVA	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
MSUD	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
TYR-I	zo spoedig mogelijk (binnen <b>48</b> uur)
PKU	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
MCADD	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
LCHADD	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
VLCADD	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
OCTN2	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
BIO	zo spoedig mogelijk (binnen <b>48</b> uur)
GAL	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)
3MHM (3-MCC, HMG, MCD)	zo spoedig mogelijk (binnen 24 uur)

Voorstel geactualiseerde verwijstermijn: Zo spoedig mogelijk op dezelfde dag waarop de uitslag bekend is in het screeningslaboratorium.

Als het gesprek tussen medisch adviseur en metabole-kinderarts binnen kantoortijden plaatsvindt, dan is verwijzing via de eigen huisarts van het kind aangewezen. Als dat buiten kantoortijden is, gaat de verwijzing via de (voor de ouders minder vertrouwde) huisarts van de HAP.

#### Geactualiseerde verwijstermijnen per metabole ziekte:

Ziekte	Verwijstermijn
GA-I	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
IVA	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
MSUD	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
TYR-I	zo spoedig mogelijk dezelfde dag

PKU	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
MCADD	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
LCHADD	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
VLCADD	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
OCTN <sub>2</sub>	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
BIO	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
GAL	zo spoedig mogelijk dezelfde dag
3MHM (3-MCC, HMG, MCD)	zo spoedig mogelijk dezelfde dag