

Draaiboek



BEVOLKINGSONDERZOEK AANGEBOREN AANDOENINGEN

www.aangeborenaandoeningen.be

24.03.2022

AGENTSCHAP
ZORG &
GEZONDHEID



Vlaanderen
is zorg

Inleiding

Alle ouders van pasgeboren baby's in Vlaanderen kunnen in een bloedstaal van hun pasgeboren kindje 15 aangeboren aandoeningen laten opsporen dankzij het Vlaams Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen.

Dit bevolkingsonderzoek bestaat al vele jaren en is ook bekend als de 'neonatale screening' of 'hielprik'. Het is herkenbaar aan volgend logo:



Het bevolkingsonderzoek heeft tot doel een aantal ziekten op te sporen die al voor de geboorte aanwezig zijn, maar vlak na de geboorte nog niet klinisch zijn vast te stellen. Het onderzoek is niet verplicht voor de ouders, maar wordt sterk aanbevolen. De meeste ziekten die worden opgespoord zijn zeldzaam, en hebben vaak heel ernstige gevolgen. Door deelname aan dit bevolkingsonderzoek is het mogelijk deze ziekten zodanig vroeg op te sporen dat er tijdig een behandeling kan worden gestart. Zo kunnen ernstige handicaps of letsels voorkomen worden of kan het progressief ziekteproces afgeremd worden.

Tijdig opsporen van deze ziektes is belangrijk om gezondheidsschade te voorkomen of te beperken.

Opsporen (=screening) betekent ook dat er steeds een mogelijkheid bestaat dat het onderzoek een vals-positief resultaat of een vals-negatief resultaat oplevert. Om dat te vermijden wordt veel aandacht besteed aan juiste staalafname en kwaliteitsbewaking.

Om de betrouwbaarheid van het resultaat optimaal te houden, moet een staal worden afgenomen ten vroegste op 72 uur en ten laatste op 96 uur na de geboorte.

Door een prik in een bloedvat in de handrug van de baby worden enkele druppels bloed opgevangen op een kaartje met filterpapier (bloedkaartje). Vroeger gebeurde dat met een prik in de hiel (de zogenaamde hielprik); nu prikt men liever in de rug van het handje. Dat gebeurt doorgaans in de materniteit, maar bij thuisbevallingen of poliklinische bevallingen neemt meestal de vroedvrouw het bloedstaal.

In het geval de baby niet meer op de materniteit verblijft op het ideale moment voor staalafname, wordt best samen met de ouders besproken hoe ze dit moeten aanpakken.

Recent is er nieuwe Europese wetgeving (Algemene Verordening Gegevensbescherming) in voege. Door deze regelgeving en het opstarten van screenen naar mucoviscidose (waarbij na een afwijkende immunoreactieve trypsinogeen (IRT)-test een gerichte DNA-analyse gebeurt), kan de bestaande werkwijze van 'opting out' niet meer worden toegepast.

Vanaf 1 januari 2019 moeten ouders een mondelinge toestemming geven voor deelname en voor de verwerking van de gegevens die er aan te pas komen.

Dit bevolkingsonderzoek wordt gefinancierd en gecoördineerd door de Vlaamse overheid.

Deelname aan het bevolkingsonderzoek is gratis voor de ouders. In geval van afwijkend resultaat zijn eventueel bijkomende consultaties en vervolgonderzoeken nodig. Deze bijkomende onderzoeken zijn niet kosteloos en gebeuren volgens de gebruikelijke terugbetaling via de ziekteverzekering.

De concrete uitvoering op het terrein gebeurt door twee screeningscentra (organisaties met terreinwerking):

- het Centrum Antwerpen voor Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren Aandoeningen (CBAA, UZA)
- het Vlaams Centrum Brussel voor opsporing van aangeboren Metabole Aandoeningen (VCBMA).



Zij hebben elk een vast werkingsgebied en meerdere opdrachten doorheen alle fasen van de organisatie en uitvoering van het bevolkingsonderzoek. Die opdrachten liggen vast in een beheersovereenkomst die loopt van 01/01/2020 tot en met 31 december 2024 (zie ook www.zorg-en-gezondheid.be).

Bij de uitvoering van het bevolkingsonderzoek zijn, naast die twee organisaties, nog veel andere actoren betrokken zoals vroedvrouwen, verloskundigen, huisartsen, kinderartsen, en verpleegkundigen van Kind en Gezin.

De taken van al die betrokken partijen worden zo goed mogelijk op elkaar aangesloten en afgestemd, bijvoorbeeld door het maken van uniforme afspraken, door het opstellen van richtlijnen en protocollen en door het ontwikkelen van voorlichtingsmateriaal. Deze afspraken worden besproken in de Vlaamse werkgroep 'Bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen'¹.

Alle taakafspraken en procedures m.b.t. het Bevolkingsonderzoek bij pasgeborenen worden opgenomen in dit draaiboek en op de website www.aangeborenaandoeningen.be.

Omdat neonataal opsporen van mucoviscidose relatief nieuw is en omdat de procedures hier en daar afwijken van de procedures voor de andere aangeboren aandoeningen die worden opgespoord in het bevolkingsonderzoek, wordt hiervoor voorlopig een afzonderlijk draaiboek voorzien.

De afspraken, procedures en richtlijnen voor het opsporen van mucoviscidose worden in het draaiboek 'Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose' beschreven (www.aangeborenaandoeningen.be).

¹ De Vlaamse werkgroep bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen volgt de uitvoering van het bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborene via een bloedstaal op.



Over dit draaiboek

Dit draaiboek is een werkinstrument voor alle betrokken actoren in het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen, verder 'het bevolkingsonderzoek' genoemd.

Het draaiboek heeft tot doel te informer en het bevolkingsonderzoek te standaardiseren. Daartoe wordt in de volgende hoofdstukken het hele bevolkingsonderzoek, met inbegrip van specifieke principes en afspraken, beschreven:

Hoofdstuk 1. Situering en algemeen kader van het bevolkingsonderzoek

Dit hoofdstuk geeft aan waarom de Vlaamse overheid het belangrijk vindt om bij alle Vlaamse pasgeborenen op systematische wijze een aantal aangeboren aandoeningen op te sporen via een bloedstaal. Er wordt ingegaan op de overwegingen die een rol spelen bij het tot stand komen van het bevolkingsonderzoek, en er wordt kort verwezen naar het breder beleidsmatig kader van bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie.

Hoofdstuk 2. De doelgroep en de betrokken actoren in het bevolkingsonderzoek

De doelgroep van, en de verschillende actoren in het bevolkingsonderzoek, worden kort voorgesteld, m.i.v. hun voornaamste taken. De invulling van die taken wordt duidelijk bij het lezen van de overige hoofdstukken.

Hoofdstuk 3. Informeren en geïnformeerde toestemming

Een belangrijk kwaliteitsaspect van dit bevolkingsonderzoek is het informeren van (toekomstige) ouders en betrokken actoren over het bevolkingsonderzoek. Vanaf 1 januari 2019 zal aan ouders een mondelinge toestemming voor deelname en bewaren van persoonsgegevens gevraagd worden.

Hoofdstuk 4. De opsporing: 15 aangeboren aandoeningen, staalafname, opsporingstest

In dit hoofdstuk wordt een overzicht gegeven van de 15 op te sporen aangeboren aandoeningen en wordt een omschrijving gegeven van alle stappen in het bevolkingsonderzoek, van de staalafname tot het uitvoeren van de opsporingstest. Wat betreft opsporen van mucoviscidose wordt verwezen naar het draaiboek 'Bevolkingsonderzoek bij pasgeborenen naar mucoviscidose' (www.aangeborenaandoeningen.be).

Hoofdstuk 5. De opvolging na een afwijkend screeningsresultaat

De opvolging na een afwijkend screeningsresultaat is strikt genomen geen onderdeel van het Vlaams bevolkingsonderzoek. De kwaliteit van die opvolging (diagnose en behandeling) na een afwijkend screeningsresultaat, valt onder de verantwoordelijkheid van de centra en artsen gespecialiseerd in diagnose en behandeling. Toch kan een Vlaams bevolkingsonderzoek niet georganiseerd worden zonder zeker te zijn dat opvolging kan gegarandeerd worden. In dit hoofdstuk wordt op dit aspect verder ingegaan en een overzicht gegeven van gespecialiseerde centra in Vlaanderen. De wijze van stellen van diagnose en opvolging na afwijkend resultaat voor mucoviscidose is beschreven in het draaiboek 'Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose bij pasgeborenen' (www.aangeborenaandoeningen.be)

Hoofdstuk 6. Registreren van gegevens, kwaliteitsbewaking en evaluatie

Het bijhouden van gegevens m.b.t. alle gescreende kinderen in het bevolkingsonderzoek is essentieel om de verschillende aspecten van het bevolkingsonderzoek te kunnen evalueren en de kwaliteit te kunnen bewaken en bevorderen. In dit hoofdstuk wordt hier dieper op ingegaan.

Dit draaiboek wordt gepubliceerd op www.aangeborenaandoeningen.be. Ook andere draaiboeken, zoals het draaiboek 'Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose' en het draaiboek voor vroedvrouwen, zijn daar beschikbaar.

Omdat de organisatie van een bevolkingsonderzoek een dynamisch gegeven is, worden alle draaiboeken regelmatig aangepast en verder aangevuld.

Dit draaiboek is tot stand gekomen in samenwerking met de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen. Het draaiboek en de bijlagen zijn met zorg samengesteld. Toch kunnen fouten of onvolledigheden voorkomen. Opmerkingen en vragen vanwege de lezer worden zeer gewaardeerd en kunnen per mail bezorgd worden aan preventiegezondheidszorg@vlaanderen.be.

Afkortingen

CAH:	Congenitale bijnierschorshyperplasie
CDC:	Centers of Disease Control and Prevention
CF:	Cystische Fibrose
CFTR:	Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator
CHT:	Congenitale hypothyreoïdie
GSP:	Genetic Screening Processor
IRT:	Immunoreactief Trypsinogeen
LIS:	Laboratorium Informatica Systeem
N*:	Neonatale afdeling
NIC:	Neonatale Intensive Care dienst
17-OHP:	17-Hydroxyprogesterone
PKU:	Fenylketonurie of hyperfenylalaninemie
Tandem MS:	Tandem massaspectrometrie
TSH:	Thyreoïdstimulerend hormoon
MCADD:	Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
MADD:	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
MMA:	Methylmalonacidemie
P:	Percentiel
PA:	Propionacidemie
IVA:	Isovaleriaanacidemie
GA1:	Glutaaracidemie type 1
MSUD:	Maple syrup urine disease, Leucinose
Tyr1 :	Tyrosinemie type 1
Tyr2 :	Tyrosinemie type 2
CPT1 :	Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1

1 Situering en algemeen kader van het bevolkingsonderzoek

1.1. AANGEBOREN AANDOENINGEN

‘Aangeboren aandoeningen’ is een erg ruim begrip, dat een groot aantal verschillende ziekten omvat. In het bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen gaat het over een beperkt aantal aangeboren aandoeningen die, in afwezigheid van klinische symptomen of aanwijzingen, bij pasgeborenen worden opgespoord via een bloedstaal. Dat bloedstaal wordt ten vroegste 72 uur na de geboorte en ten laatste 96 uur na de geboorte afgenomen.

De aangeboren aandoeningen die momenteel in dit bevolkingsonderzoek worden opgespoord, zijn stofwisselingsziekten² (ook metabole aandoeningen genoemd), endocriene ziekten (ook hormonale aandoeningen genoemd) of mucoviscidose (taaislijmziekte).

De aangeboren aandoeningen waarop het bevolkingsonderzoek betrekking heeft, zijn niet zichtbaar bij de geboorte, maar veroorzaken meestal letsels, bijvoorbeeld hersenbeschadiging, die pas na een bepaalde tijd na de geboorte tot uiting komen. Kenmerkend is dat de schade ernstiger wordt naarmate de tijd verstrijkt.

Als de aangeboren aandoening vroeg genoeg ontdekt wordt door screening, kan ze in de meeste gevallen ook behandeld worden en kunnen een ernstige handicap of verwikkelingen voorkomen worden.

Er kunnen veel aangeboren aandoeningen opgespoord worden op basis van één bloedstaal. Toch komen niet alle opspoorbare aandoeningen in aanmerking om opgenomen te worden in dit bevolkingsonderzoek: niet alles is zinvol om te screenen; er moet een vroegtijdige behandeling of een andere zinvolle handeling mogelijk zijn voor de opgespoorde aandoening.

1.2. SCREENEN

Screening is elk onderzoek naar een ziekte of risicofactoren dat niet gebeurt naar aanleiding van gezondheidsklachten die verband houden met de opgespoorde ziekte of het risico erop. Een screeningsinstrument is het middel, zoals een bevraging, test of meting, dat gebruikt wordt voor screening.

Screenen heeft een aantal belangrijke voordelen: doordat de ziekte of het risico eerder wordt vastgesteld, kunnen verwikkelingen of een (zwaardere) behandeling vermeden worden en is de kans op herstel groter.

Toch is geen enkel screeningsinstrument 100% veilig of betrouwbaar. Screenen heeft dus ook nadelen: vals-negatieven en onterechte geruststelling, vals-positieven en onnodige ongerustheid, over-diagnose en over-behandeling en de kost die daarbij komt kijken, en risico's bij toepassen van het screeningsinstrument.

1.3. BEVOLKINGSONDERZOEK

Screenen naar - of opsporen van - risico's of ziekten gebeurt binnen ons gezondheidszorgsysteem courant binnen de arts-patiënt-relatie.

² Stofwisselingsziekten berusten meestal op een verminderde werking of afwezigheid van een bepaald enzym, waardoor een fase van de stofwisseling wordt geremd of geblokkeerd. Soms worden ze ook veroorzaakt door een transportstoornis waardoor bepaalde stoffen zich in het bloed of weefsels opstapelen.

Soms wordt screening aangeboden/aanbevolen aan een grote groep personen die geen klachten of symptomen hebben (de doelgroep). Dit is bevolkingsonderzoek.

In een bevolkingsonderzoek wordt de hele doelgroep blootgesteld aan de eventuele nadelen van de screening, maar slechts enkele personen uit die doelgroep zullen de voordelen ervan ondervinden.

Voordat men bevolkingsonderzoek organiseert, moet men dus zeker zijn dat de voordelen opwegen tegen de nadelen.

Bovendien bestaat een goed doordacht bevolkingsonderzoek uit meerdere op kwaliteit getoetste stappen, waaronder: is iedereen uit de doelgroep goed geïnformeerd over alle voor- en nadelen? Is het juiste screeningsinstrument gekozen en is het zeker dat er geen andere aanpak meer zinvol is dan screenen? Is de juiste doelgroep gekozen? Is voor alle betrokkenen duidelijk wat de kost van de screening en van eventuele diagnose en behandeling is? Is de samenleving bereid om die kost (o.a. via het RIZIV) mee te dragen (maatschappelijke aanvaardbaarheid)? Zijn alle relevante partners betrokken bij de organisatie? Worden de resultaten van de screening geregistreerd (met respect voor persoonlijke levenssfeer) zodat men nadien kan evalueren wat het effect en de kwaliteit ervan was?

Als de nadelen zwaarder wegen dan de voordelen en de kwaliteit van de verschillende stappen in het bevolkingsonderzoek onvoldoende gegarandeerd kan worden, is het beter om dit bevolkingsonderzoek niet te organiseren. Over deze afweging vindt u meer informatie op <http://www.bevolkingsonderzoek.be>.

1.4. BEVOLKINGSONDERZOEK NAAR AANGEBOREN AANDOENINGEN BIJ PASGEBORENEN VIA EEN BLOEDSTAAL

Bij het bepalen voor welke aandoeningen het aangewezen is om een bevolkingsonderzoek te organiseren, moeten dus de wetenschappelijke accuraatheid, de doelmatigheid en de maatschappelijke relevantie worden afgewogen.

Rekening houdend met bovenstaande argumenten, worden in Vlaanderen momenteel (*) 15 aangeboren aandoeningen opgespoord:

- fenyلكetonurie en hyperfenylalaninemie
- congenitale hypothyreoïdie
- congenitale bijnierschorshyperplasie
- biotinidase deficiëntie
- middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
- multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
- isovaleriaanacidemie
- propionacidemie
- methylmalonacidemie
- maple syrup urine disease
- glutaaracidemie type 1
- mucoviscidose (sinds 2019)
- tyrosinemie type 1 (sinds 2022)
- tyrosinemie type 2 (sinds 2022)
- carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (sinds 2022)

(*) In de loop van 2022 en 2023 zal het bevolkingsonderzoek verder worden uitgebreid met de opsporing van spinale spieratrofie (SMA), Severe Combined Immune Deficiency (SCID), holocarboxylase syntetase deficiëntie en homocystinurie.

Algemeen kan gesteld worden dat de incidentie van elk van deze aangeboren aandoeningen afzonderlijk relatief klein is. Om die reden worden de meeste ervan ook 'zeldzame aandoeningen' of 'weesziekten' genoemd. Als

////////////////////////////////////

groep vormen ze echter wél een belangrijke oorzaak van ziekte en sterfte. Voor Vlaanderen betekent dit dat door vroegtijdige opsporing jaarlijks gemiddeld ongeveer 45 (7:10.000) kinderen minder sterven of voorkomen wordt dat ze mentale retardatie ontwikkelen door deze aangeboren aandoeningen.

Welke aandoeningen worden opgespoord binnen het bevolkingsonderzoek, is geen statisch gegeven. Wetenschappelijke evoluties op vlak van screeningsinstrumenten, diagnose en behandeling, kunnen aanleiding geven tot het herzien van het huidige panel van op te sporen aandoeningen. Het is de taak van de screeningscentra en de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen om het agentschap³ en de minister te adviseren over nieuwe evoluties over dit onderwerp.

³ *het agentschap : het agentschap Zorg en Gezondheid*



2 De doelgroep en de betrokken actoren in het bevolkingsonderzoek

2.1 DE DOELGROEP

Omdat de opsporing gebeurt bij pasgeborenen (die zelf niet kunnen beslissen over deelname aan het bevolkingsonderzoek), wordt een onderscheid gemaakt tussen de doelgroep voor screening, de Vlaamse pasgeborenen, en de doelgroep voor informeren, namelijk de (toekomstige) ouders en betrokken actoren in het bevolkingsonderzoek.

De doelgroep voor screening bestaat uit alle Vlaamse pasgeborenen, zowel kinderen die geboren worden in een materniteit (al dan niet poliklinisch) als kinderen die thuis geboren worden:

- pasgeborenen die op het moment van de screening verblijven in een kraamafdeling of dienst neonatologie in het Vlaamse gewest of in een uni-communautair ziekenhuis in het tweetalig gebied Brussel-Hoofdstad (wat moet blijken uit de werking, de interne beheersstructuur en de taalkundige inrichting);
- pasgeborenen die op het moment van de screening niet verblijven in een kraamafdeling of dienst neonatologie, maar wel gevolgd worden door een individuele zorgaanbieder, werkzaam in het Vlaamse gewest of werkzaam in het tweetalig gebied Brussel-Hoofdstad, voor zover de individuele zorgaanbieder op vrijwillige basis is toegetreden tot een verband dat zelf georganiseerd is op een zodanige wijze dat blijkt gegeven wordt van een band met de Vlaamse Gemeenschap. In geval van poliklinische bevalling is het belangrijk dat actoren elkaar goed op de hoogte houden. Wie in dat geval wat moet doen, is beschreven in de procedure 'poliklinische bevallingen en kortverblijf' (zie www.aangeborenaandoeningen.be).

Om in aanmerking te komen voor deelname aan het bevolkingsonderzoek is dus niet de woonplaats van belang, maar de locatie van de zorgverlenende instantie waarop op dat moment een beroep wordt gedaan.

De doelgroep voor informeren bestaat uit alle (toekomstige) ouders van de doelgroep voor screening, maar ook alle betrokken actoren moeten voldoende en juist geïnformeerd zijn.

2.2 ACTOREN IN HET BEVOLKINGSONDERZOEK

2.2.1. Twee screeningscentra (organisaties met terreinwerking)

Sinds 1 januari 2012 zijn er twee screeningscentra erkend als organisaties met terreinwerking door de Vlaamse Gemeenschap voor de ondersteuning en uitvoering van het bevolkingsonderzoek:

- het Centrum Antwerpen voor Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren Aandoeningen (CBAA, UZA);
- het Vlaams Centrum Brussel voor opsporing van aangeboren Metabole Aandoeningen (VCBMA).

Die erkenning is het automatische gevolg van het sluiten van een beheersovereenkomst met beide screeningscentra van 01/01/2020 tot en met 31 december 2024.

Zij hebben meerdere opdrachten in dit bevolkingsonderzoek. Samengevat zijn de doelstellingen:

- verstrekken van informatie en ondersteuningsmateriaal aan alle actoren binnen het bevolkingsonderzoek (vroedvrouwen, huisartsen, kinderartsen, verloskundigen en Kind en Gezin) en aan de (toekomstige) ouders;
- bewaken en bevorderen van de kwaliteit van staalafname;
- uitvoeren van kwantitatieve analyses van de bloedstalen binnen een zo kort mogelijke tijdsperiode;
- systematisch registreren van de screeningsresultaten;
- informeren over gepaste opvolging bij afwijkend screeningsresultaat.

Samenwerking tussen beide screeningscentra onderling en met alle betrokken actoren is essentieel. De beide screeningscentra staan, samen met de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen en het agentschap, ook in voor de coördinatie van het bevolkingsonderzoek.

De screeningcentra hebben een vast werkingsgebied. Afhankelijk van de vestigingsplaats van de materniteit (of het adres van de ouders bij thuisbevallingen), wordt het bloedkaartje naar één van de twee screeningscentra gestuurd voor de analyse. De juiste werkingsgebieden kan u terugvinden op afbeelding 1.

Afbeelding 1: werkingsgebieden van de screeningscentra



Als er onduidelijkheid is over deze werkingsgebieden of naar wie u de bloedkaartjes moet sturen, kan contact opgenomen worden met een van beide screeningscentra.

De **contactgegevens** van de organisaties met terreinwerking zijn:

CBAA, UZA

Verantwoordelijke: Prof. Dr. François EYSKENS
 Wilrijkstraat 10
 2650 Edegem
 T secretariaat: 03 821 36 42
 T Labo: 03 821 36 46 82
 Gsm: 0473 48 41 68
 F: 03 825 11 48
 E: cbaa@uza.be/francois.eyskens@uza.be

VCBMA

Verantwoordelijke: Dr. Luc REGAL
 Laarbeeklaan 101
 1090 Brussel
 T secretariaat: 02 474 92 80
 T labo: 02 477 25 81
 Gsm: 0478 46 29 77
 F: 02 477 25 63
 E: neonatalescreening@uzbrussel.be/
luc.regal@uzbrussel.be

2.2.2. Andere actoren in het bevolkingsonderzoek

Vroedvrouwen informeren de ouders over het belang van het bevolkingsonderzoek.

De vroedvrouw in de kraamafdeling waar het kindje geboren wordt, staat in voor de informeren van de (toekomstige) ouders en voor de staalafname nodig voor het uitvoeren van de test.

Bij een thuisbevalling en een poliklinische bevalling informeert de vroedvrouw die de ouders thuis begeleidt, de ouders over het bevolkingsonderzoek en neemt het bloedstaal af. Als moeder en kind ontslagen worden uit de materniteit voordat het kind de leeftijd van 72u heeft bereikt, maakt de materniteit duidelijke afspraken met de ouders over staalafname. In geval van poliklinische bevalling of kort verblijf op de materniteit is het belangrijk dat actoren elkaar goed op de hoogte houden. Wie in dat geval wat moet doen, is beschreven in de procedure 'poliklinische bevallingen en kortverblijf' (zie verder www.aangeborenaandoeningen.be).

Voor vroedvrouwen of verpleegkundigen is een korte en gerichte samenvatting van dit draaiboek beschikbaar (draaiboek 'vroedvrouwen', fiche 'staalafname') op www.aangeborenaandoeningen.be.

Kinderartsen, huisartsen: informeren de ouders over het belang van het bevolkingsonderzoek en instaan, na afwijkend screeningsresultaat, voor doorverwijzing naar een referentiecentrum naar keuze van de ouders.

Gynaecologen, vroedvrouwen: wijzen toekomstige ouders op het belang van het bevolkingsonderzoek en verwijzen voor meer informatie door naar www.aangeborenaandoeningen.be.

Kind en Gezin draagt in het bevolkingsonderzoek bij aan het informeren van ouders die een kindje verwachten. Kind en Gezin stuurt op gezette tijden een nieuwsbrief naar de zwangere vrouwen die zich daarvoor hebben ingeschreven, met informatie op maat in functie van het aantal weken zwangerschap. In die nieuwsbrief wordt vanaf het 3^e trimester verwezen naar het bevolkingsonderzoek en www.aangeborenaandoeningen.be.

Verpleegkundigen van Kind en Gezin maken ook kennis met toekomstige ouders op het moment dat de geboorte niet meer zo veraf is. Tijdens dat moment brengen ze het bevolkingsonderzoek ter sprake en verwijzen ze voor meer informatie naar de folder voor ouders of naar www.aangeborenaandoeningen.be.

Kind en Gezin functioneert ook als laatste 'vangnet' voor de staalafname: in het geval er geen staal afgenomen werd tijdens het verblijf in de materniteit - omwille van bijvoorbeeld vroegtijdig ontslag of na een kort verblijf op de materniteit - kan Kind en Gezin gevraagd worden om de ouders te contacteren en aan te sporen om op zeer korte tijd een bloedafname te regelen. In geval de behandelende arts of vroedvrouw er niet in slaagt de ouders te bereiken, kan ook beroep worden gedaan op Kind en Gezin via de verpleegkundige van het lokaal team of via de Kind en Gezin-lijn (zie ook procedure 'poliklinische bevallingen' verder in dit draaiboek of op www.aangeborenaandoeningen.be).

Mutualiteiten: informeren (toekomstige) ouders over het belang van het bevolkingsonderzoek via de eigen fora.

De centra en artsen gespecialiseerd in diagnose en behandeling van de opgespoorde aandoeningen staan in voor de diagnostiek en behandeling van aangeboren aandoeningen. De lijst van deze centra is beschikbaar op www.aangeborenaandoeningen.be. Een goede communicatie in twee richtingen tussen de screeningscentra en deze actoren is noodzakelijk om een goede opvang van afwijkende screeningsresultaten te verzekeren.



3 Informeren en geïnformeerde toestemming

Het bevolkingsonderzoek naar de 15 aangeboren aandoeningen is niet verplicht, maar wordt sterk aanbevolen.

De aandoeningen die worden opgespoord, zijn levensbedreigend en veroorzaken vaak heel ernstige gevolgen. Als de aandoening vroeg genoeg ontdekt wordt, kan ze sneller behandeld worden en kunnen ernstige handicaps, chronische verwikkelingen of overlijden voorkomen worden. Deelname aan het bevolkingsonderzoek is in het belang van het kind.

In het kader van de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) is het niet meer toegelaten te kiezen voor een systeem waarbij de ouders geacht worden in te stemmen met de screening tenzij ze die weigeren (de zogenaamde 'opting out').

Er is gekozen voor een systeem van mondelinge toestemming door ouders nadat zij voldoende informatie verkregen. Die toestemming wordt genoteerd op het bloedkaartje door de zorgaanbieder die de staalafname doet.

Bij discussies is de bewijslast bij een mondelinge toestemming lastiger dan bij een schriftelijke toestemming. Toch is voor een mondelinge toestemming gekozen omdat een schriftelijke toestemming administratief zeer zwaar is, het veel ouders zal afschrikken omdat ze dan een document moeten ondertekenen, en het risico inhoudt dat wellicht te veel kinderen niet zouden gescreend worden. Er is dus gekozen voor een model dat de grootste bescherming biedt voor het kind.

3.1 WAT BIJ OVERMACHT?

In bijzondere urgente situaties kan het gebeuren dat het vragen van geïnformeerde toestemming niet haalbaar is. Voorbeelden zijn de onverwachte geboorte van een prematuur die dadelijk een infuus nodig heeft (en dus een screening op dag 0), anesthesie van de moeder, verwikkelingen bij een alleenstaande moeder die daardoor niet in staat is toestemming te geven, ... In dat geval dient voorrang gegeven te worden aan het belang van de pasgeborene en mag de screening uitgevoerd worden zonder geïnformeerde toestemming. Zodra mogelijk dient uiteraard de afname van bloed voor de screening meegedeeld te worden aan de ouders. Op het kaartje wordt "OVERMACHT" genoteerd op de plaats van de formulering van de geïnformeerde toestemming, met de handtekening van de betrokken vroedkundige. Het valt uiteraard sterk aan te raden deze werkwijze strikt te beperken en de reden meer precies weer te geven in het dossier van de moeder.

3.2 INFORMEREN

Toestemming geven kan alleen maar als ouders goed geïnformeerd zijn.

Kersverse ouders hebben vaak 1001 dingen aan hun hoofd. Het is daarom belangrijk dat je hen als zorgaanbieder helpt om zich goed te informeren over het bevolkingsonderzoek, liefst al voor de geboorte. Dat kan door de folder voor ouders te geven en te verwijzen naar bijv. 'vragen en antwoorden' op www.aangeborenaandoeningen.be of

door zelf vragen te beantwoorden. Gedrukte exemplaren van de folder kunnen opgevraagd worden bij de screeningscentra. Er is op de website ook ander materiaal beschikbaar (bijv. filmpje en affiche).

Ouders moeten minimaal geïnformeerd worden over:

- Er worden **15 behandelbare aangeboren aandoeningen** opgespoord: over welke ziekten gaat het en waarom is op tijd opsporen zo belangrijk? Hoe verloopt de screening en wat zijn de voor- en nadelen? Wat zijn financiële consequenties? Wat gebeurt er in geval van een afwijkend screeningsresultaat?
⇒ *In elk geval is het nuttig ouders door te verwijzen naar www.aangeborenaandoeningen.be voor meer informatie.*
- Sommige baby's verblijven niet meer op de materniteit op **het ideale moment voor staalafname** (tussen 72 en 96u na de geboorte): welke **afspraken** moeten er gemaakt worden en wat moeten ouders doen om op het juiste moment een staal te laten afnemen bij hun kindje (zie ook verder in dit draaiboek bij procedure 'poliklinische bevallingen en kortverblijf')?
⇒ *In elk geval is het nodig ouders hier maximaal in te begeleiden.*
- Er wordt voorafgaand staalafname **een mondelinge toestemming** gevraagd aan de ouders: hoe verloopt dit en waarvoor geldt die toestemming juist? Wat moeten ouders doen als ze weigeren deel te nemen (zie procedure 'toestemming en weigering')?
⇒ *In elk geval is het nodig ouders te wijzen op het belang van deelname voor hun baby.*
- **Resultaatsmededeling**: hoe en wanneer wordt een resultaat meegedeeld aan de ouders? Voor mucoviscidose is hiervoor een aparte procedure 'resultaatsmededeling na afwijkend resultaat voor mucoviscidose' (zie draaiboek Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose bij pasgeborenen) en bijhorende folder (beschikbaar op www.aangeborenaandoeningen.be).
⇒ *In elk geval is het nodig ouders te vertellen dat ze alleen op de hoogte worden gebracht bij een afwijkend screeningsresultaat.*
- Het **bloedkaartje en persoonsgegevens worden (beveiligd) bewaard** met oog op kwaliteitsbewaking in het bevolkingsonderzoek: waarom en hoe lang worden bloedkaartje en gegevens bewaard?
⇒ *In elk geval is het nuttig ouders door te verwijzen naar de website voor meer informatie hierover.*

3.3 VOOR DE GEBOORTE

Iedereen die zwangere vrouwen begeleidt, wordt geacht de toekomstige ouders informatie te geven over het bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen. Welke informatie ouders minimaal moeten krijgen, is beschreven in verder in dit draaiboek en in de fiche 'informer' op de website www.aangeborenaandoeningen.be.

Er is een folder voor ouders online beschikbaar en op www.aangeborenaandoeningen.be kunnen ouders en professionelen alle informatie over het bevolkingsonderzoek terugvinden.

3.4 NA DE GEBOORTE

Aan alle ouders van pasgeborenen wordt het aanbod gedaan om deel te nemen aan het bevolkingsonderzoek. Ze worden hierover ingelicht bij de geboorte van hun kind, door de vroedvrouw of de kinderarts bij bevalling in een ziekenhuis, of door de vroedvrouw bij een thuisbevalling. Welke informatie ouders minimaal moeten krijgen, is beschreven in de fiche 'informer'.

Er is een folder voor ouders online beschikbaar en op www.aangeborenaandoeningen.be kunnen ouders en professionelen alle informatie over het bevolkingsonderzoek terugvinden.



3.5 TOESTEMMEN OF WEIGEREN

Tot 31/12/2018 werd aan ouders geen toestemming gevraagd voor deelname aan het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen. Alleen als ouders screening bij hun pasgeboren baby weigerden, werd hen hiervan een schriftelijke bevestiging gevraagd.

In het kader van de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) (Engels: *General Data Protection Regulation (GDPR)*) is het niet meer toegelaten te kiezen voor een systeem waarbij de ouders geacht worden in te stemmen met de screening tenzij ze die weigeren (de zogenaamde 'opting out').

Vanaf 1 januari 2019 is een mondelinge toestemming vereist van één van beide ouders voorafgaand staalafname voor het bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen. Als er geen toestemming wordt gegeven, moet weigering schriftelijk worden bevestigd door één van beide ouders.

Staalafname kan alleen gebeuren wanneer ouders (een van beide is voldoende) een mondelinge toestemming heeft gegeven voor deelname aan het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen en het verwerken van persoonsgegevens.

- de verantwoordelijkheid voor de bloedafname ligt steeds bij de materniteit, ook als moeder en kind de materniteit eerder verlaten dan 72u na de geboorte (zie procedure 'poliklinische bevallingen en kortverblijf');
- de verantwoordelijkheid voor noteren van de toestemming ligt bij diegene die het staal afneemt.

Mondelinge toestemming vragen en geven

Er is gekozen voor een systeem van mondelinge toestemming door ouders nadat zij voldoende informatie hebben gekregen. Die toestemming wordt door diegene die het staal afneemt, gevraagd en genoteerd op het bloedkaartje (zie verder in dit draaiboek of fiche 'staalafname' op www.aangeborenaandoeningen.be). Op de achterzijde van het bloedkaartje wordt plaats gemaakt voor de volgende voorgedrukte formulering:

"Ondergetekende verklaart dat de ouder (of vertegenwoordiger), nadat hij/zij hierover werd geïnformeerd, mondelinge toestemming gaf voor deelname aan de screening en voor het verwerken van de gegevens. (naam en functie of stempel en handtekening)".

Toestemming weigeren

Ouders kunnen ook beslissen niet in te gaan op het aanbod om deel te nemen aan dit bevolkingsonderzoek. In dat geval is het belangrijk dat zij een weigering om deel te nemen aan het bevolkingsonderzoek ondertekenen (zie model van weigeringsformulier door ouders op www.aangeborenaandoeningen.be en als bijlage 5).

Als ouders deelname weigeren, maar geen weigeringsformulier willen ondertekenen, is het belangrijk dat diegene die het staal afneemt, zelf noteert dat ouders toestemming weigeren (zie model weigeringsformulier door zorgaanbieder op www.aangeborenaandoeningen.be en als bijlage 6) en die weigering doorgeeft aan het screeningscentrum.



4 De opsporing

4.1 OVERZICHT VAN DE 15 OPGESPOORDE AANGEBOREN AANDOENINGEN

Tabel 1. De Prevalentie bij geboorte van de opgespoorde aangeboren aandoeningen van 1994 tot 31/12/2021.

aangeboren aandoeningen	Totaal aantal gescreende zuigelingen sinds start - 31 december 2021*	Totaal aantal positieve gevallen sinds start - 31 december 2021	prevalentie bij geboorte in Vlaanderen (per 10.000)
Fenylketonurie (PKU)	1.595.447	126	0,790
Congenitale hypothyreoïdie (CHT)	1.462.623	358	2,448
Congenitale bijnierschorshyperplasie (CAH)	1.294.304	91	0,703
Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)	950.242	67	0,705
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MADD)	950.242	3	0,032
Isovaleriaanacidemie (IVA)	950.242	7	0,074
Methylmalonacidemie (MMA)	950.242	20	0,210
Propionacidemie (PA)	950.242	4	0,042
Glutaaracidemie type 1 (GA1)	950.242	4	0,042
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	950.242	4	0,042
Biotinidase deficiëntie	1.274.231	42	0,330
Mucoviscidose**	125.732	24	1,909
Tyrosinemie type 1***			
Tyrosinemie type 2***			
Carnitine Palmitoyltransferase deficiëntie type 1***			

*aantal gescreende zuigelingen is afhankelijk van de opeenvolgende wijzigingen in het neonataal screeningsprogramma in Vlaanderen (1994: PKU en CHT; 2004 PKU, CHT en CAH; 2007: PKU, CHT, CAH, MCADD, MADD, IVA, MMA, PA, GA1, MSUD, BIO; 2019: toevoeging opsporing mucoviscidose, periode van rapportage muco t.e.m. 31 december 2020)

** voor mucoviscidose is de periode van rapportage 2019-2020

***Er zijn nog geen historische data m.b.t. opsporen Tyr1, Tyr2, CPT1. Opsporing vanaf maart 2022.

In aparte draaiboeken wordt dieper ingegaan op het ziektebeeld en de behandeling van de op te sporen aandoeningen, alsook op de analysemethoden van de respectievelijke opsporingstesten (incl. afkapwaarden) en de desgevallende controletesten na afwijkend resultaat. De draaiboeken kunnen worden geraadpleegd via de website www.aangeborenaandoeningen.be en zijn als volgt ingedeeld:

- Stoornissen van het aminozuurmetabolisme
 - Fenyلكetonurie (PKU) of hyperfenylalaninemie
 - Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
 - Tyrosinemie type I (wordt opgespoord vanaf maart 2022)
 - Tyrosinemie type II (wordt opgespoord vanaf maart 2022)
 - Homocystinurie (wordt opgespoord vanaf 2023)
 - Methylmalonacidemie (MMA)
 - Propionacidemie (PA)
 - Isovaleriaan acidemie (IVA)
 - Glutaaracidemie type 1 (GA1)
- Stoornissen van de vetzuuroxidatie
 - Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)
 - Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MADD)
 - Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)
- Stoornissen van het biotine metabolisme
 - biotinidase deficiëntie
 - Holocarboxylase syntethase deficiëntie (vanaf 2023)
- Hormonale stoornissen
 - Draaiboek bevolkingsonderzoek congenitale hypothyreoïdie
 - Draaiboek bevolkingsonderzoek congenitale bijnierschorshyperplasie
- Draaiboek bevolkingsonderzoek mucoviscidose
- Draaiboek bevolkingsonderzoek Spinale spieratrofie (vanaf juli 2022)
- Draaiboek bevolkingsonderzoek Severe Combined Immune Deficiency (vanaf 2023)



4.2 STAALAFNAME EN BEHANDELING VAN HET STAAL VANAF STAALAFNAME TOT AANKOMST IN HET SCREENINGSLABO

4.2.1 Aandachtspunten en nieuwe procedures

In Vlaanderen worden baby's meestal in een materniteit geboren.

Sinds 2017 wordt het verblijf in de materniteit structureel korter, waardoor staalafname in het bevolkingsonderzoek niet meer standaard in de materniteit gebeurt.

Bij voldragen baby's is het tijdstip van bloedafname afhankelijk van de leeftijd in uren: ten vroegste 72 uur na de geboorte en ten laatste 96 uur na de geboorte. Staalafname buiten deze tijdspanne verhoogt de kans op vals-positieve of vals-negatieve resultaten en wordt zeer sterk afgeraden.

Als er bijvoorbeeld meer dan 5 dagen tussen de datum van geboorte en de datum van bloedafname is, betekent dit dat de bloedafname niet juist is gebeurd, maar heeft dat ook gevolgen voor het toepassen van de afkapwaarden (waarden die aangeven of een gevonden waarde afwijkend is) bij analyse van het bloedstaal.

Bij prematuren en zieke pasgeborenen zijn er voor de bloedafname andere regels van toepassing.

Deze zijn beschreven in een afzonderlijke procedure voor bloedafname bij prematuriteit en zieke pasgeborenen verder in dit draaiboek en op www.aangeborenaandoeningen.be.

Ook in geval van een poliklinische bevalling en kort verblijf in de materniteit (d.i. ontslag vóór 72 uur na de geboorte) blijft afnemen van een bloedstaal binnen de vooropgestelde periode noodzakelijk. De verantwoordelijkheid daarvoor ligt bij de betrokken zorgaanbieders (vroedvrouwen, materniteit).

Er is een specifieke procedure beschikbaar voor staalafname en informatiedoorstroming bij een poliklinische bevalling en kort verblijf in de materniteit. Deze wordt beschreven verder in dit draaiboek en op www.aangeborenaandoeningen.be.

Sinds 01/01/2019 is voorafgaand staalafname een mondelinge toestemming voor deelname en bewaren van persoonsgegevens noodzakelijk (zie verder in dit draaiboek of procedure 'toestemming en weigering' op www.aangeborenaandoeningen.be).

In wat volgt wordt de procedure staalafname, met aandacht voor elk van deze punten, stap voor stap toegelicht.

4.2.2 De bloedkaartjes

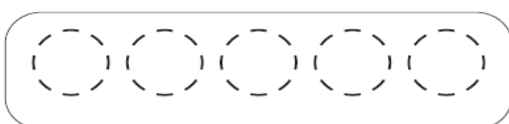
Het bloedstaal wordt afgenomen op een speciaal daarvoor ontworpen bloedkaartje (zie afbeelding 2).

De bloedkaartjes en bijhorende briefomslagen worden verdeeld door de twee screeningcentra, elk binnen hun eigen werkingsgebied. Als u niet over genoeg bloedkaartjes of briefomslagen beschikt, moet u het screeningscentrum in wiens werkgebied u uw activiteit uitoefent, contacteren (zie contactgegevens onder punt 2 van dit draaiboek).

Het kaartje voor staalafname bestaat uit drie delen: het deel met het filterpapier, het deel met alle gegevens over het kindje waarbij een staal wordt afgenomen, en het afscheurstrookje.



Afbeelding 2: het bloedkaartje



**Raak het staal oppervlak filterpapier niet aan.
Gebruik de kaart niet indien beschadigd.**

- Vullen van het bloedkaartje: instructies over de staalfame vindt u in de fiche staalfame in het Draalboek of Mini-Draalboek (http://www.bevolkingsonderzoek.be/aangeboren_aandoeningen).

- Voor elke zorgverstreker geldt de richtlijn van verkrijgen van geïnformeerde mondelinge toestemming. Ondergetekende verklaart dat de ouder (of vertegenwoordiger), nadat hij/zij hierover werd geïnformeerd, mondelinge toestemming gaf voor deelname aan screening en voor het verwerken van de gegevens.

Vroedvrouw: Ander beroep:
 Naam/voornaam: _____
 Organisatie: _____
 Tel./GSM: _____
 Handtekening: _____
 (ev. Stempel)


TE ZENDEN AAN LABO: (afhankelijk van werkingsgebied)


**Centrum bevolkingsonderzoek
angeboren aandoeningen**
 Universitair Ziekenhuis Antwerpen
 Wijnijstraat 10
 2650 Edegem
 Tel. 03-821.36.42


**Vlaams Centrum Brussel voor
Opsporing van aangeboren Metabole Aandoeningen**
 UZ Brussel Kinderziekenhuis
 Laarbeeklaan 101
 1090 Brussel
 Tel. 02-474.92.80 / 02-477.25.81
 Emergency Call or Text: 0472/35 70 33


Enkel afwijkende resultaten worden individueel beantwoord


Enkel afwijkende resultaten worden meegedeeld. Dit strookje dient te worden ingevuld, afgescheurd en aan de moeder bezorgd.

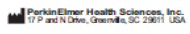
 2021-12-31




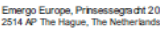
 IVD


 CE


 i










PerkinElmer 226 Ahlstrom
LOT 112147 / 40290001
 2021-12-31

 1896201



 1896201

 **Vlaanderen**
is zorg

Materniteit:
 Geboortenummer: _____
 Thuisgeborene: Recall: Prema: MI:


Dokter:
 Adres of telefoonnr.: _____


Naam van het kind: _____
 Voornaam: _____


Meisje / Jongen
 Geboortedatum: _____ / _____ / _____
 Datum Bloedname: _____ / _____ / _____

Geboortegewicht (gram): _____ **Zwangerschapsduur (weken):** _____
 Bloedtransfusie: Ja Nee Borstvoeding: Ja Nee

Medicatie: Ja Nee
 Medicatie: Antibiotica? L-Thyroxine? Tepelknoof crème? Andere: _____

 1896201



 1896201

HIER AFSCHEUREN
Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen

Dit strookje dient als bewijs voor de moeder
 uw kindje (naam) _____
 werd geprikt op (datum) _____

Handtekening (ultivoerder) _____

18

4.2.2.1 *Het deel met het filterpapier*

Het bovenste deel van het bloedkaartje, ook het filterpapier genoemd, bevat **vijf cirkels** waarin het bloed moet worden opgevangen (zie afbeelding 2).

Alle cirkels moeten volledig gevuld worden (zie verder in dit draaiboek voor afname van het bloedstaal).

4.2.2.2 *Het deel met alle gegevens noodzakelijk voor analyse en opvolging*

Om de organisaties met terreinwerking toe te laten de bloedstalen snel en accuraat te analyseren, is het nodig dat een aantal gegevens duidelijk, liefst in blokletters, worden ingevuld, of bij voorkeur met een identiteitsvignet van het kind.

In het midden van het bloedkaartje is ruimte voorzien om alle noodzakelijke informatie neer te schrijven. Doe dit uiterst precies.

Deze informatie is essentieel voor een kwalitatieve analyse, juiste interpretatie naam en contactgegevens van de resultaten en goede communicatie met artsen en de ouders in geval van een afwijkend resultaat

Noodzakelijke gegevens zijn:

- naam materniteit
- naam - telefoonnummer - organisatie van de vroedvrouw (zie achterkant kaartje)
- naam, voornaam en geslacht van het kind
- geboortenummer zoals genoteerd in het verloskundig boek
- de geboortedatum van het kind
- de datum van de bloedafname
- de naam, het telefoonnummer (of de stempel) van de behandelende arts
- borstvoeding of kunstvoeding
- medicatie of intraveneuze voeding
- geboortegewicht
- zwangerschapsduur
- bloedtransfusie
- In geval van Meconium Ileus: MI

Op de achterzijde naam en contactgegevens van de vroedvrouw opgeven; op voorzijde steeds de naam van een te contacteren arts bij sterk afwijkend resultaat noteren.

Indien uitzonderlijk de bloedafname in een consultatiebureau van Kind en Gezin gebeurt, wordt in plaats van de identificatie van de materniteit of vroedvrouw, de identificatie van de consultatiebureau-arts geregistreerd, gevolgd door de straatnaam en de gemeente van het consultatiebureau.

Is er in dit geval geen behandelende arts bekend, dan wordt het telefoonnummer van diegene die het staal afneemt, ingevuld.

De arts van het consultatiebureau neemt uitsluitend een bloedstaal in het kader van dit bevolkingsonderzoek af als alle andere kanalen uitgeput zijn.

In geval van poliklinische bevalling of kortverblijf, is er een specifieke procedure voorzien (zie verder in dit draaiboek of op of www.aangeborenaandoeningen.be)

4.2.2.3 *Het afscheurstrookje*

Het afscheurstrookje bevindt zich onder aan het bloedkaartje en moet worden afgegeven aan de ouders als bewijs van bloedafname.



4.2.3 Voorbereiding staalafname

4.2.3.1 Bij opname

- ✓ geef de folder aan de ouder(s) en verwijst naar www.aangeborenaandoeningen.be
- ✓ voeg het bloedkaartje toe aan het dossier van de baby
- ✓ neem het bloedkaartje altijd op een manier dat je HET FILTERPAPIER NIET AANRAAKT (contaminatie!)
- ✓ vul de volgende gegevens in op de voorkant het bloedkaartje
 - naam materniteit
 - naam behandelend arts + telefoonnummer waarop te contacteren bij afwijkend screeningsresultaat
 - naam en voornaam van de baby
 - geslacht
 - geboortedatum
 - geboortegewicht
 - zwangerschapsduur
 - opties moedermelk, medicatie, bloedtransfusie en meconium ileus (MI) (medicatie die de moeder inneemt bij borstvoeding en MI kan al onmiddellijk ingevuld worden; overige aanvullen bij opvolging)

4.2.3.2 Bij de verzorging van de moeder en/of baby: informeren over het bevolkingsonderzoek (zie ook fiche 'staalafname' op www.aangeborenaandoeningen.be)

- ✓ vraag of de folder werd gelezen en begrepen en of er nog vragen zijn
- ✓ als je zelf vragen krijgt waarop je het antwoord niet kent, kan je volgende bronnen raadplegen: www.aangeborenaandoeningen.be, collega's of het screeningscentrum
- ✓ als ouders weigerachtig staan tegenover dit onderzoek, vraag je de kinderarts om tijdens het klinisch onderzoek van de baby of op een ander tijdstip hierover met de moeder/ouders te spreken en vragen te beantwoorden

4.2.4 De staalafname

4.2.4.1 Vlak voor de bloedafname nog in het kort informatie geven (zie ook fiche 'informeren' op www.aangeborenaandoeningen.be)

4.2.4.2 Op moment van bloedafname (zie ook fiche 'staalafname')

- ✓ leg bloedkaartje, balpen, alcohol, doekje, incisiehulpmiddel of lancet, naald, steriel gasje en verzorgingsmateriaal klaar
- ✓ neem het bloedkaartje ZONDER HET FILTERPAPIER AAN TE RAKEN
- ✓ vul de resterende gegevens aan op de voorkant van het bloedkaartje (niet vergeten: AFNAMEDATUM, opties moedermelk, medicatie bloedtransfusie, meconium ileus (MI))
- ✓ vul de volgende gegevens in op de achterzijde van het bloedkaartje
 - mondelinge toestemming is gegeven (zie ook procedure 'toestemming en weigering' eerder in dit draaiboek of op de website)
 - naam van staalfnemer, handtekening, datum van verzending)
- ✓ in geval van weigering: noteren op de geboortelijst en doorgeven aan het screeningscentrum
- ✓ in geval van toestemming

De staalafname gebeurt bij voorkeur via venapunctie op de handrug (veneus bloedstaal). Indien de bloedafname via venapunctie niet mogelijk is, gebeurt de bloedafname via een hielprik.

Volgende opeenvolgende stappen geven aan hoe een kwaliteitsvolle staalafname juist gebeurt:

- Warm het te prikken handje of voetje op om een goede doorbloeding te bevorderen.
- Ontsmet de prikplaats met alcohol (geen enkel ander desinfectans!) en laat aan de lucht drogen.
- Het prikken gebeurt met droge, zuivere handen; bij voorkeur worden handschoenen gedragen. Zorg bij het prikken dat die zone niet meer gecontamineerd is met alcohol of handcrèmes.
- Filterpapier van het kaartje mag je niet aanraken met de handen of handschoenen.
- Prik in de handrug (afbeelding 3) of in de hiel (afbeelding 4), en veeg de eerste druppel weg.



- Vul de vijf cirkels vanaf de achterzijde (zie afbeelding) met veneus bloed en zorg dat het bloed aan beide zijden van het kaartje zichtbaar is. De druppels moeten mooi verdeeld worden over en binnen de opvangcirkels: een te geconcentreerde bloedcollectie, is slecht voor de kwaliteit van de analyse. Er is dan een potentieel gevaar voor vals-positieve of vals-negatieve resultaten.
- controleer aan de voorkant of het bloed doordrongen is (niet bijvullen!)
- verzorg de prikplaats
- geef het afscheurstrookje aan de moeder/ouder als bewijs dat de bloedafname gebeurde en raadt aan dit te bewaren in het boekje van Kind en Gezin.

4.2.5 Het drogen en versturen van de bloedkaartjes

- laat de kaartjes minimum 1 uur op kamertemperatuur (weg van warmtebronnen of licht) drogen op een droge en zuivere (steriele) ondergrond. Ze worden niet in het zonlicht gelegd, niet op een verwarmingselement geplaatst, en evenmin op een andere kunstmatige wijze gedroogd (bv. perslucht, haardroger).
- verstuur het bloedkaartje in bijhorende enveloppe binnen 24 uur (geen postzegel nodig)
- laat de bloedkaartjes naast elkaar drogen (om contaminatie en dus de mogelijkheid van vals-positieve of vals-negatieve resultaten te vermijden).

De vroedvrouw of verpleegkundige stuurt de bloedkaartjes, nadat ze voldoende gedroogd zijn, zo vlug mogelijk - binnen de 24 uur (uitgezonderd weekends en feestdagen, wanneer de post of de koerierdienst niet werkt) – naar het screeningscentrum, in de voorgedrukte enveloppe die door het screeningscentrum werd bezorgd.

Het is zeer belangrijk dat de kaartjes dagelijks en dus zo snel mogelijk worden opgestuurd naar het screeningscentrum. Elke dag dat het kaartje langer onderweg is, betekent voor de kinderen waarbij een afwijkend resultaat wordt vastgesteld een vertraging van het opstarten van de behandeling en dus een sterke vermindering van de levenskwaliteit of in bepaalde gevallen zelfs overlijden.

Indien meerdere screeningskaarten samen verzonden worden in 1 omslag mogen de bloedzones elkaar niet raken. Om dit te vermijden worden zij geschrant in de enveloppe gestoken zodat de bloedzones elkaar niet raken.

4.2.6 De administratieve controle en follow-up van bloedafname

4.2.6.1 Aanvullen van de geboortelijst (zie model 'geboortelijst' op www.aangeborenaandoeningen.be)

Op de geboortelijst (zie model 'geboortelijst') noteert de hoofdvroedvrouw, of een plaatsvervanger,

- ✓ de naam van de pasgeboren baby's
- ✓ het bloedkaartnummer
- ✓ het geboortenummer
- ✓ geboortedatum
- ✓ datum staalafname OF dat ouders deelname weigeren
- ✓ uitvoerder staalafname
- ✓ datum versturen bloedkaartje naar screeningscentrum
- ✓ bij kortverblijf of poliklinische bevalling: wat de afspraak is met de ouders i.v.m. staalafname, wie gecontacteerd werd om het kind alsnog te prikken (neonatale dienst vroedvrouw, huisarts, ...) (zie verder in dit draaiboek procedure 'poliklinische bevallingen of kortverblijf' of www.aangeborenaandoeningen.be) en geeft deze lijst wekelijks door aan het screeningscentrum.

Als een kindje dood geboren werd, wordt dit ook op deze lijst aangeduid.

////////////////////////////////////

Als een kindje overlijdt voor het ogenblik van de bloedafname, wordt dit gemeld aan het screeningscentrum. Indien al een bloedkaartje werd klaargemaakt voor dit kindje, wordt ook de kaart mee verzonden naar de het screeningscentrum met vermelding 'kind overleden op...' met vermelding van de datum.

Als de ouders niet bereikt kunnen worden voor afname van een bloedstaal bij de baby, moet een formulier van onbereikbaarheid (zie bijlage 7 of www.aangeborenaandoeningen.be) worden ingevuld en verstuurd naar het screeningscentrum.

4.2.7 Transport bloedkaartjes naar het screeningscentrum en contacten

De bloedkaartjes, worden via de post (en voor bepaalde materniteiten via bodes) bezorgd aan de screeningscentra.

Bloedkaartjes en briefomslagen worden vanuit de screeningscentra eveneens via de post verstuurd naar de materniteiten, de huisartsen en de vroedvrouwen, of meegegeven aan bodes.

4.2.8 Kwaliteitsbewaking staalafname

De gemiddelde duur van het versturen van het bloedkaartje vanuit de materniteit naar het screeningscentrum bedraagt 3-4 dagen (opvolging over alle materniteiten in het werkingsjaar 2017).

Bij aankomst worden de bloedkaartjes genummerd en de gegevens, vermeld op het kaartje, worden ingebracht in het registratiesysteem van het screeningscentrum.

Er wordt een controlesysteem opgesteld door het screeningscentrum met het oog op bewaking van de transfersnelheid van de bloedkaartjes. Wanneer de kaartjes herhaaldelijk laattijdig bij het screeningscentrum toekomen, wordt de staalafnemer in kwestie verwittigd.

Foutieve bloedafnames worden weergegeven in een 10-puntensysteem. Beide screeningscentra passen deze werkwijze toe. Op basis van de score wordt een minder kwalitatieve of slechte staalafname geregistreerd en meegedeeld aan de staalafnemer in kwestie met het verzoek tot nieuwe afname. Op deze manier wordt de kwaliteit van de staalafname voortdurend bewaakt en gestreefd naar kwaliteitsverhoging.

4.2.9 Opvolgen deelname screening

Bloedkaartjes die door de materniteiten of zelfstandige vroedvrouwen naar een screeningscentrum met een ander werkingsgebied werden doorgestuurd, zullen worden geanalyseerd door het screeningscentrum dat de kaartjes ontvangen heeft. De resultaten en kaartjes worden daarna doorgestuurd naar het centrum dat verantwoordelijk is voor het werkingsgebied waar het kindje geboren is. Indien kindjes, voordat de staalafname plaatsvindt, getransfereerd worden van het ene werkingsgebied naar het andere, zal het kaartje worden geanalyseerd in het screeningscentrum waar het kaartje toekomt. Omdat deze kinderen echter op de geboortelijsten van materniteiten in het andere werkingsgebied voorkomen, zullen de resultaten en kaartjes na analyse worden doorgestuurd naar het andere screeningscentrum. Tevens wordt over niet-aangekomen bloedkaartjes, zoals kan blijken na het controleren van de geboortelijsten, eerst informatie gevraagd bij het andere screeningscentrum. Pas als die organisatie bevestigd heeft dat ook zij het kaartje niet heeft ontvangen, zal de materniteit op de hoogte worden gebracht en wordt een (nieuwe) bloedafname gevraagd voor de baby in kwestie. Deze manier van werken vermindert het aantal 'onnodige' staalafnames en verhoogt de klantvriendelijkheid en efficiëntie van het bevolkingsonderzoek.



4.3 PROCEDURE VOOR STAALAFNAME BIJ PREMATUREN EN ZIEKE PASGEBORENEN

4.3.1. De procedure⁴

Prematuren (< 37 weken) hebben hetzelfde risico op een aangeboren aandoening als voldragen baby's, maar er is een groter risico op vals-negatieve en vals-positieve resultaten (vooral 17-hydroxyprogesterone en Immuno-Reactief Trypsinogeen). Dit risico is ook groter voor zieke neonati die opgenomen worden in een gespecialiseerde eenheid NICU of N*.

Om dit risico zo klein mogelijk te houden, wordt in onderstaand kader een aangepaste procedure voor staalafname⁵ bij prematuren en zieke neonati voorgesteld. De procedure omvat meerdere bloedafnames, op afzonderlijke bloedkaartjes.

Bij alle prematuren en zieke neonati: drie fasen!

- **eerste bloedafname BINNEN 2uren na geboorte en VOOR het aanleggen van een glucose-infuus**
 - één cirkel op het bloedkaartje vullen
 - bepaling van acylcarnitines, aminozuren en biotinidase
- **tweede bloedafname ten vroegste 72 uren na de geboorte en ten laatste 96uren na de geboorte**
 - drie cirkels op het bloedkaartje vullen
 - bepaling van het volledige panel (15) aangeboren aandoeningen
- **derde bloedafname tussen 2-4 weken postpartum (eventueel door de materniteit waarnaar terug getransfereerd wordt)**
 - drie cirkels op het bloedkaartje vullen
 - bepaling van het volledig panel (15) aangeboren aandoeningen
 - meest betrouwbare resultaat voor IRT (mucoviscidosescreening)
 - meest betrouwbare resultaat voor een laattijdige TSH-stijging (afkapgrens 10mU/L)

Wanneer echter bij de prematuur geboren baby of de zieke pasgeborene geen infuus aangelegd wordt, moet de eerste bloedafname niet uitgevoerd worden. Er zal in dat geval een eerste keer geprikt worden ten vroegste op 72 u na de geboorte en ten laatste 96 u na de geboorte, en een tweede keer tussen 2 en 4 weken postpartum.

⁴ Literatuur: Delange F *et al.* Increased risk of primary hypothyroidism in preterm infants. J Pediatr 1984; 105: 462-469: 4-6 weken; Tylek-Lemanska D *et al.* Screening for congenital hypothyroidism: the value of retesting after four weeks in neonates with low and very low birth weight. J Med Screen 2005; 12: 166-169; Rooman RP *et al.* Low thyroxinaemia occurs in the majority of very preterm newborns. Eur J Pediatr 1996; 155:211-215: 2 weken; Hashemipour M *et al.* Screening for congenital hypothyroidism in preterm, low birth weight and very low birth weight neonates: A systematic review. Pediatrics and Neonatology 2018; 59: 3-14.

⁵ Deze procedure is opgesteld op basis van het document *Clinical and laboratory Standards Institute I/LA 31-A NBS03-A Vol 29 N° 34* (2009) en NBS05 (Nov 2011) en aangepast aan de Belgische normen door het Centrum Antwerpen voor Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren Aandoeningen (CBAA), het Vlaams centrum Brussel voor Metabole aandoeningen (VCBMA) en de BVN-GBN (Belgische Vereniging voor Neonatologie – Groupement Belge de néonatalogie).

Hoe een staalafname correct gebeurt, is beschreven eerder in dit draaiboek en in de fiche 'staalafname' op www.aangeborenaandoeningen.be.

Belangrijk is dat de bloedkaartjes steeds de neonaat volgen zodat de verschillende bloedstalen – afgenomen op opeenvolgende momenten in de tijd- kunnen opgevolgd worden via het registratiesysteem van de screeningscentra (data van de verschillende bloedafnames bij dezelfde prematuur worden gelinkt). Ook bij verhuis van NICU of N* naar materniteit volgen de nog niet gevulde bloedkaartjes de pasgeborenen.

Deze procedure is ook van toepassing voor alle (zieke) pasgeborenen die kort na de geboorte om diverse redenen een glucose-infuus krijgen.

- Er mag **GEEN NAVELSTRENGBLOED** gebruikt worden voor de eerste bloedafname, gezien er voor navelstrengbloed geen referentiewaarden (afkappingen) beschikbaar zijn bij de screeningscentra.
- Voor elke bloedafname moet een NIEUW bloedkaartje gebruikt worden.
- Derde bloedname: de afkappingen voor TSH is <10mU/l.

Bij afwijkende screeningsresultaten worden door de screeningscentra bijkomende bloedstalen gevraagd, die los staan van bovenstaande procedure.

In het geval van een afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose dient contact te worden opgenomen met een erkend mucoviscidose-referentiecentrum voor verdere diagnostiek (zie ook procedure 'resultaatsmededeling na afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose' in het draaiboek Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose of www.aangeborenaandoeningen.be). Op deze manier kan beslist worden door het mucoviscidose-referentiecentrum of het kind groot genoeg is voor een zweetest, of dat beter genetisch onderzoek naar CFTR-mutaties moet worden ingezet.

4.3.2 Motivatie voor een aparte procedure voor prematuren en zieke pasgeborenen

Het primaire doel van deze aangepaste procedure voor prematuren is:

- minimaliseren van het risico op vals-negatieve screening resultaten en dus laattijdige of gemiste diagnoses voorkomen in deze populatie;
- vermijden van de interferentie van veelvuldig gebruikte medicatie of therapie in deze populatie.

De voornaamste factoren die de resultaten van de analyse van het bloedstaal bij prematuren kunnen beïnvloeden, zijn:

- specifieke condities van het kind: zeer uitgesproken prematuriteit, zeer laag geboortegewicht, asfyxie, nierinsufficiëntie, leverfunctiestoornissen, infecties en andere ernstige ziektes (stress geeft een vals-verhoogde waarde voor 17-hydroxyprogesterone en IRT);
- specifieke behandelingen en medicatie gebruikt op de NICU, zoals steroïden, dopamine, ...

Het risico op vals-negatieve resultaten bij prematuren is toegenomen door:

- toediening van steroïden aan de moeder ter uitrijping van de longfunctie in utero;
- immaturiteit van de hypothalamus-hypofyse-schildklier as;
- frequente toediening van behandelingen en medicatie : glucose-infuus, parenterale voeding, antibiotica, transfusies, carnitinesupplementen, dopamine en andere geneesmiddelen.

4.3.3 Wat zijn de voordelen van meerdere staalafnames?

De eerste staalafname:

- vermindert de kans van vals-negatieve resultaten voor een aangeboren vetzurenoxidatiestoornis (MCADD en MADD), als gevolg van glucoseinfuus.

De tweede staalafname:

- is het meest betrouwbare tijdstip voor de opsporing van CHT, CAH, PKU en andere stoornissen van het aminozuurmetabolisme (indien er geen parenterale voeding wordt gegeven);



- verzekert een vroege detectie van afwijkende mitochondriale vetzuuroxidatiestoornissen en van organische acidurieën.

De derde staalafname:

laat de opsporing toe van een late TSH stijging als gevolg van een congenitale hypothyreoïdie bij prematuren < 34 weken en ernstig zieke pasgeborenen, en een betrouwbaar resultaat van IRT in de opsporing van mucoviscidose (bij prematuren en zieke neonati is een IRT-bepaling op dag 21 dagen na de geboorte niet nodig).

4.4 PROCEDURE VOOR STAALAFNAME BIJ POLIKLINISCHE BEVALLINGEN EN KORTVERBLIJF OP DE MATERNITEIT

4.4.1. Inleiding

Doorgaans gebeurt de staalafname in het kader van het bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen via een bloedstaal (www.aangeborenaandoeningen.be) tijdens het verblijf in de materniteit op 72 uur na de geboorte.

De vroedvrouw en/of de kinderarts geven voorafgaand aan de staalafname informatie aan de ouders over het bevolkingsonderzoek, het belang van het tijdig afnemen van het bloedstaal en het bewaren van persoonsgegevens (zie eerder dit draaiboek of fiche ‘informereren’ op de website). De staalafnemer vraagt mondelinge toestemming voor deelname en bewaren van persoonsgegevens aan de ouders (zie procedure ‘toestemming & weigering’ in dit draaiboek of op de website) en maakt hiervan notitie achteraan op het bloedkaartje (zie fiche ‘staalafname’ op de website). In geval van weigering om deel te nemen bevestigen de ouders die weigering schriftelijk (zie model ‘weigering door ouders’ als bijlage 5), of noteert diegene die het staal afneemt de weigering (zie model ‘weigering voor zorgaanbieders’ bijlage 6).

- de verantwoordelijkheid voor de bloedafname ligt steeds bij de materniteit, ook als moeder en kind de materniteit eerder verlaten dan 72u na de geboorte;
- de verantwoordelijkheid voor noteren van de toestemming ligt bij diegene die het staal afneemt.

4.4.2. Taakverdeling staalafname bij poliklinische bevalling kortverblijf en thuisbevalling

Als de baby niet lang genoeg in de materniteit verblijft om tot een tijdige en correcte bloedafname te komen, wordt onderstaande taakverdeling gevolgd.

Belangrijk: het bloedkaartje volgt steeds de pasgeborene.

de materniteit geeft bij ontslag uit de materniteit ten minste volgende zaken mee aan de moeder:

- ✓ folder en link naar website voor meer informatie;
- ✓ een bloedkaartje met de gegevens van de baby, eventueel van de moeder, en van de kinderarts verbonden aan de materniteit of een arts naar keuze (onder ‘behandelend arts’);
- ✓ een enveloppe van het screeningscentrum van de respectievelijke zorgregio (link naar webpagina met kaart zorgregio’s), dat het staal zal analyseren;

de materniteit geeft bij ontslag uit de materniteit

- a) bij voorkeur een concrete afspraak om het staal ambulante in het ziekenhuis te laten afnemen;
- b) OF verwijst, als a) niet mogelijk is, naar een vroedvrouw naar voorkeur van de ouders (en legt, indien mogelijk een afspraak vast);
- c) Of geeft, als a) en b) niet mogelijk zijn, materiaal mee om de staalafname te laten doen en een lijst van vroedvrouwen die kunnen gecontacteerd worden door de moeder indien zij zelf geen voorkeur heeft;

de materniteit noteert, bij ontslag van moeder en kind uit de materniteit, op de geboortelijst (zie model ‘geboortelijst’ op www.aangeborenaandoeningen.be)

- a) welke afspraken gemaakt zijn met de moeder:
 - ambulante afname in ziekenhuis
 - afspraak vastgelegd met vroedvrouw

////////////////////////////////////

- geen afspraak vastgelegd; wel materiaal meegegeven
- b) de gegevens van de vroedvrouw of organisatie waar naar de vrouw is doorverwezen;
- c) het nummer van het bloedkaartje dat wordt meegegeven met de moeder en geeft dat nummer zo vlug mogelijk, (via vermelding op de geboortelijsten) door aan het screeningscentrum;

de materniteit geeft weigering van ouders voor deelname door aan het screeningscentrum (zie model 'weigering door ouders' als bijlage 5 of model 'weigering voor zorgaanbieders' als bijlage 6);

de materniteit noteert bij welke baby's een staal werd afgenomen na ontslag uit de materniteit, ofwel ambulant in het ziekenhuis, ofwel door een vroedvrouw of andere actor.

de vroedvrouw

- ✓ neemt een staal af bij de baby (zie fiche 'staalafname' en draaiboek voor vroedvrouwen);
- ✓ stuurt het bloedstaal (zie minidraaiboek voor vroedvrouwen) door naar het screeningscentrum in de enveloppe die door de materniteit werd meegegeven met de moeder;
- ✓ geeft door aan de materniteit dat bij het kindje een bloedstaal werd afgenomen of dat de ouders niet konden bereikt worden (zie model 'onbereikbaarheid als bijlage 7).

het screeningscentrum

- ✓ controleert de geboortelijsten die de materniteit doorgeeft aan de hand van de bloedkaartjes die werden opgestuurd door materniteit en vroedvrouwen (zie minidraaiboek voor vroedvrouwen);
- ✓ vraagt bij het andere screeningscentrum na of het eventueel een bloedstaal heeft ontvangen van de kindjes die vermeld zijn op de geboortelijst, maar waarvoor geen bloedkaartje is toegekomen;
- ✓ verwittigt de materniteit als er geen bloedstaal werd afgenomen bij een kindje;

indien gekend: verwittigt de vroedvrouw dat er geen bloedstaal werd afgenomen bij het kindje

4.4.3. Taakverdeling staalafname als wordt vastgesteld dat er bij een baby geen bloedstaal is afgenomen volgens een van de beide bovenstaande procedures

Als noch de materniteit noch de vroedvrouw een bloedstaal hebben afgenomen bij het kindje, moet de volgende procedure gevolgd worden:

de materniteit of de vroedvrouw neemt contact op met de ouders van het kindje:

- indien ondertussen een bloedstaal werd afgenomen bij het kindje en het bloedkaartje nog onderweg is, meldt de materniteit dit onmiddellijk aan het screeningscentrum;
- indien geen bloedstaal werd afgenomen bij het kindje, wordt de ouders gevraagd om terug te komen naar de materniteit om een bloedstaal te laten afnemen of verwijst de ouders van het kindje door naar een vroedvrouw of arts;
- geeft, zo nodig, een weigering van de ouders van deelname door aan het screeningscentrum (zie formulieren als bijlage 5 en 6);
- indien de materniteit of vroedvrouw niet beschikken over contactgegevens of de ouders niet kunnen bereiken, kan Kind en Gezin ingeschakeld worden, via de Kind en Gezin-lijn (0778 150 100 (voorkeur)) of via een verpleegkundige van het lokale team, die regelmatig contact heeft met die materniteit.
 - a) de ouders worden gecontacteerd en gemotiveerd om zo snel mogelijk via de gewone kanalen (materniteit of vroedvrouw) een bloedstaal te laten afnemen.
 - b) als a) absoluut niet kan, kan staalafname op een consultatiebureau van Kind en Gezin gebeuren
 - c) als ook Kind en Gezin de ouders niet kan bereiken, wordt dit aan materniteit of vroedvrouw gemeld via het model 'niet-bereikbaarheid' (zie bijlage 7 of www.aangeborenaandoeningen.be)
- indien ouders de bloedafname weigeren, wordt dit aan materniteit of vroedvrouw gemeld (zie modellen als bijlage 5 en 7);

de materniteit of de zelfstandige vroedvrouw: als de materniteit of zelfstandige vroedvrouw geen contact kan leggen met de ouders, ook niet via Kind en Gezin, meldt ze dit aan het screeningscentrum (zie model 'niet-bereikbaarheid' als bijlage 7).



Kind en Gezin:

- ✓ probeert ouders te bereiken als de materniteit en de vroedvrouw dat niet kunnen;
- ✓ vraagt na bij de ouder(s) of er een bloedstaal werd afgenomen bij het kindje;
- ✓ verwijst, als nog geen bloedstaal werd afgenomen, door naar de materniteit, de zelfstandige vroedvrouw of een arts;
- ✓ neemt, als geen verwijzing mogelijk is (uitzonderlijk), een bloedstaal tijdens een consultatie in het consultatiebureau;
- ✓ geeft, als de ouders niet kunnen bereikt worden (zie model 'niet-bereikbaarheid' als bijlage 7) of als de ouders een bloedafname bij het kindje weigeren (zie modellen als bijlage 5 en 6), dit door aan het screeningscentrum.

het screeningscentrum

- stuurt, indien bovenstaande allemaal geen resultaat geeft, een brief naar de ouders om hen nogmaals te laten weten dat de screening niet is gebeurd bij hun kindje;
- stuurt, als na de brief geen reactie van de ouders volgt, aangetekend een "weigeringsformulier" naar de ouders.
- verzamelt de weigeringen, vermeldt dit in een database en archiveert de hierover gevoerde briefwisseling.

4.5 UITVOEREN VAN DE ANALYSE VAN DE STALEN DOOR DE SCREENINGSCENTRA

Het uitvoeren van de test en de interpretatie van de screeningsresultaten gebeurt door het screeningscentrum. Voor opsporen van mucoviscidose is soms een bijkomend DNA-analyse nodig in een genetisch centrum. Hoe dit verloopt is beschreven in het draaiboek Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose.

Als de bloedkaartjes toekomen bij de het screeningscentrum, gebeurt een eerste controle. Bij elk kaartje wordt gecontroleerd of alle gegevens zijn ingevuld en of de bloedafname correct is gebeurd. In het geval dat een van beide aandachtspunten - of beide aandachtspunten - niet in orde zijn, zal dit schriftelijk worden meegedeeld aan de materniteit of verantwoordelijke vroedvrouw. Na deze controle worden alle gegevens van het kind ingegeven in het registratiesysteem van het screeningscentrum en worden de verschillende analyses binnen de 48 uur nadat het bloedkaartje is ontvangen, uitgevoerd.

Voor de analyses worden er per bloedkaartje 4 verschillende cirkeltjes van 3mm uitgeprikt. Deze cirkeltjes worden geanalyseerd voor de 15 aandoeningen. Voor deze analyses worden drie verschillende apparaten gebruikt. Drie van de aandoeningen worden opgespoord door middel van antilichamen met een 'geautomatiseerde' ELISA, één door een enzymatische reactie met een colorimeter of fluorometer en alle andere op basis van massa en lading door een tandem massaspectrometer. Deze analyses nemen 24 tot 48 uur in beslag. Na deze tijd zullen de resultaten worden berekend en beoordeeld. Indien een resultaat licht of sterk afwijkend is, zal dit analyseproces driemaal herhaald worden, in hoogste prioriteit, op hetzelfde kaartje.

Het is noodzakelijk dat bij het uitvoeren van de test, behoudens overmacht, steeds dezelfde procedures, methodes, tests en apparatuur gebruikt worden.

Op een staal mogen geen andere testen worden uitgevoerd dan deze nodig voor de opsporing van de 15 aandoeningen vermeld in punt 4 – tenzij uitdrukkelijk gevraagd door de behandelend arts en met bijkomende expliciete toestemming van de ouders, of in andere omstandigheden vermeld in het draaiboek.



5. Opvolging na afwijkend screeningsresultaat en resultaatopvolging

5.1 RESULTAATSMEDEDELING

Afhankelijk van het resultaat van het onderzoek worden verschillende acties ondernomen. Deze acties gebeuren in de twee screeningscentra op een gelijkaardige wijze.

Voor mucoviscidose wordt, omwille van getrapte screening, een aangepaste procedure gevolgd: zie draaiboek bevolkingsonderzoek naar mucoviscidose (zie ook lijst met referentiecentra Mucoviscidose als bijlage 4).

Niet-afwijkende screeningsresultaten worden in het bevolkingsonderzoek niet meegedeeld.

En afwijkend screeningsresultaat wordt in eerste instantie op het initiële bloedkaartje gecontroleerd, in drievoud (d.i. een 'retest'). Bij bevestiging van het afwijkend resultaat deelt de verantwoordelijke arts van het screeningscentrum het resultaat mee aan de behandelend arts, die vermeld is op het bloedkaartje, of zijn/haar vervanger.

- ⇒ Als geen behandelend arts vermeld is op het bloedkaartje, maar de materniteit waar de staalafname gebeurde, gekend is, wordt contact opgenomen met een verantwoordelijke kinderarts in die materniteit zoals aangegeven door deze materniteit
- ⇒ Indien de bloedafname door een arts van het consultatiebureau van Kind en Gezin werd uitgevoerd, wordt deze op de hoogte gebracht en contacteert deze de behandelend arts.
- ⇒ Als enkel een vroedvrouw vermeld is op het kaartje, wordt contact opgenomen met de vroedvrouw en nagevraagd wie de (huis)arts is, zodat deze kan gecontacteerd worden.
- ⇒ Uitzonderlijk: Als geen (huis)arts gekend is, worden de ouders rechtstreeks door het screeningscentrum verwittigd en worden de ouders verwezen naar een centrum of arts gespecialiseerd in de diagnose en behandeling van aangeboren aandoeningen.

Wanneer het screeningsresultaat omwille van een sterke afwijkend resultaat en of het duidelijk afwijkend patroon (na retest), met hoge zekerheid wijst op een aangeboren aandoening, wordt de behandelend arts telefonisch gecontacteerd door een arts verbonden aan het centrum. Hierbij wordt de hoogdringendheid uitgelegd en gevraagd om het kind zo snel mogelijk op te roepen voor diagnostisch onderzoek en eventuele behandeling of verwijzing naar een centrum of arts gespecialiseerd in diagnose en behandeling van de opgespoorde aangeboren aandoening. De lijst met centra gespecialiseerd in de diagnose en behandeling is opgenomen in bijlage 2.

Enkel wanneer het screeningsresultaat licht tot matig afwijkend is en een transiënte afwijking of vals-positief resultaat vermoed wordt, wordt de behandelend arts per brief verwittigd en een controlekaartje (d.i. een 'recall') gevraagd.

Aan de gecontacteerde arts wordt gevraagd de bevestiging van de diagnose en de ingestelde behandeling mee te delen aan het screeningscentrum. Als er na een week geen mededeling van de diagnostische bevestiging of ingestelde therapie aan het screeningscentrum meegedeeld is, neemt de verantwoordelijke arts van het screeningscentrum opnieuw contact op met de behandelend arts.



5.2 BEWAREN VAN DE RESULTATEN

Het resultaat (normaal en afwijkend) wordt door het Laboratorium Informatica Systeem (LIS) met de bovenstaande interpretatie gegenereerd met afdrucken van een verslag voor de behandelende arts. Het resultaat blijft bewaard in het LIS.

Het screeningscentrum volgt de begeleiding van een kind met een afwijkend resultaat op tot het genormaliseerd is of tot de opvolging ervan door de behandelende arts verzekerd is.

De gevonden afwijkingen worden geïnventariseerd. De artsen en centra gespecialiseerd geven de uiteindelijke diagnose door aan het screeningscentrum.

Door contacten met de gespecialiseerde centra en artsen worden de screeningscentra op de hoogte gehouden van eventuele door de screening gemiste of vals-negatieve patiënten. Een intern onderzoek dient te worden uitgevoerd om te achterhalen waar de fout ligt van dit vals-negatief resultaat (menselijke fout, technisch probleem,...).

Deze gegevens worden geanonimiseerd opgenomen in het jaarverslag van het screeningscentrum.

5.3 BEWAARTIJD VAN DE BLOEDKAARTJES

De bloedkaartjes worden na analyse gedurende 5 jaar bewaard op kamertemperatuur door het screeningscentrum onder voorwaarden die het beroepsgeheim waarborgen en die in overeenstemming zijn met de wetgeving tot bescherming van de persoonlijke levenssfeer ten opzichte van de verwerking van persoonsgegevens.

De bloedkaartjes moeten 5 jaar nadat ze gebruikt werden voor de opsporing van aangeboren aandoeningen vernietigd worden door het screeningscentrum.

Het gebruik, bewaren en vernietigen van de bloedkaartjes wordt vermeld bij de mondelinge geïnformeerde toestemming die gevraagd wordt voorafgaand staalafname.

De bloedkaartjes mogen enkel gebruikt worden voor de doeleinden waarvoor ze bestemd zijn, namelijk de opsporing van de aangeboren aandoeningen. Dit omvat ook de kwaliteitscontrole van het bevolkingsonderzoek. Hiertoe behoren onder andere herbevestiging van de analyse, implementatie van nieuwe of verbeterde technieken, en de implementatie van nieuwe ziekten in het bevolkingsonderzoek. De bloedkaartjes kunnen ook gebruikt worden voor diagnostisch onderzoek in het belang van het kind op geschreven vraag van een behandelend arts, indien de ouders of de voogd van het kind in kwestie hiervoor bijkomend schriftelijk toestemming gegeven hebben.

Hoewel de bloedkaartjes niet bewaard worden met het doel wetenschappelijk onderzoek uit te voeren, kan een onderzoeker de bloedkaartjes gebruiken voor retrospectief wetenschappelijk onderzoek mits toestemming van zowel een ethisch comité als de privacycommissie, en mits bijkomende schriftelijke toestemming door de ouders. Het gebruik voor kwaliteitscontrole en wetenschappelijk onderzoek, dat niet rechtstreeks in het belang is van het kind in kwestie, moet voldoende materiaal overlaten voor eventueel diagnostisch onderzoek in het belang van dit kind.

Ouders worden voorafgaand geïnformeerd over deze werkwijze via de folder (www.aangeborenaandoeningen.be)



6. Registreren van gegevens, kwaliteitsbewaking en evaluatie

6.1 REGISTRATIE EN DATABANKEN

Registratie is essentieel om de kwaliteit en de doeltreffendheid van het bevolkingsonderzoek te kunnen opvolgen en evalueren.

Momenteel zijn volgende databanken beschikbaar:

6.1.1. Geboortelijsten

Idealiter wordt het model 'geboortelijst' gebruikt op www.aangeborenaandoeningen.be.

Op het moment van geboorte worden de gegevens van het kind genoteerd in een daarvoor opgestelde lijst in de materniteit of door de zelfstandige vroedvrouw in geval van thuisbevalling. Op dat moment krijgt de baby een uniek geboortenummer. Bij staalafname wordt het geboortenummer op het bloedkaartje genoteerd. Elk bloedkaartje heeft een eigen barcode (= kaartnummer).

Omdat de pasgeborene bij van staalafname (tussen 72 en 96 uur na de geboorte) nog geen uniek nummer (rijksregisternummer) heeft, is deze lijst het enige referentiepunt waarover de screeningscentra beschikken op het moment dat ze het staal ontvangen voor analyse. Illegalen of asielzoekers zullen nooit in het Rijksregister worden opgenomen.

Geboortelijsten worden gemiddeld wekelijks aan de screeningscentra bezorgd. Zij gaan handmatig na voor welke pasgeborenen op de geboortelijst geen staal in het labo is toegekomen (vergelijken van geboortedatum, namen en geboortenummer op geboortelijst met gegevens op de bloedstalen die ze hebben ontvangen en aanbrengen van eventuele verbeteringen).

Volledigheid en juistheid van de geboortelijsten is dus essentieel.

6.1.2. Screeningsdatabank

De screeningsdatabank bestaat momenteel uit

(1) een register, bijgehouden door de twee screeningscentra, in een eigen Labo-Informatiesysteem (LIS) waarin alle gegevens met betrekking tot de screening worden bijgehouden: staalafname, screeningsresultaten en resultaten van verdere opvolging en behandeling na afwijkend screeningsresultaat. Er zijn op dit moment dus twee aparte gegevensbestanden.

De screeningscentra kennen een uniek labonummer toe aan elk kind van wie een bloedkaartje binnenkomt in het labo. Labonummers wordt nooit doorgegeven aan bijv. materniteit of behandelende arts en worden alleen gebruikt voor intern gebruik.

Bij een weigering tot deelname moeten ouders een standaarddocument ondertekenen. De screeningscentra registreren de weigering en bewaren de ondertekende documenten.

(2) de bloedkaartjes, die 5 jaar na afname van het staal bewaard worden door de screeningscentra.

6.1.3. Register Zeldzame ziekten

Voor sommige van de ziekten die in het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen worden opgespoord, is er een register waarin data in verband met diagnose worden bijgehouden. Dit is bijvoorbeeld het geval voor mucoviscidose.

Er wordt in de toekomst gestreefd naar koppeling tussen screeningsregister en registers die gegevens m.b.t. beheren (bijv. Belgisch register mucoviscidose) om de kwaliteit van het bevolkingsonderzoek beter te kunnen opvolgen. Dergelijke koppeling geeft bijv. informatie over opvolging na afwijkend screeningsresultaat sensitiviteit en de specificiteit van de screeningsinstrumenten).

6.2. GEGEVENSSTROMEN

Waar worden gegevens, van de staalafname tot de bewaring van het bloedkaartje, opgeslagen ten behoeve van het bevolkingsonderzoek en welke gegevens worden doorgegeven aan wie, wordt hieronder kort opgesomd:

- overdracht bloedkaartjes door vroedvrouwen bij thuisbevalling of poliklinische bevalling en door materniteiten aan het screeningscentrum;
- overdracht geboortelijsten door vroedvrouwen bij thuisbevalling en door materniteiten aan het screeningscentrum;
- doorgeven van namen van baby's die door materniteiten of vroedvrouwen niet kunnen worden bereikt voor bloedafname aan de Kind en Gezin-lijn;
- doorgeven van informatie over niet deelname (geen staal ontvangen) door screeningscentra aan materniteiten, met de vraag aan materniteiten om de ouders te contacteren;
- doorsturen van schriftelijke weigering van materniteit of vroedvrouw naar het screeningscentrum;
- doorgeven van bloedstalen en gegevens indien aan verkeerd screeningscentrum bezorgd of bij transfer van de baby van ziekenhuis in werkingsgebied 1 naar werkingsgebied 2;
- *alleen voor opsporen van mucoviscidose*: doorgeven, na afwijkende IRT, van geanonimiseerde bloedspots, door het screeningscentrum aan het genetisch centrum;
- *alleen voor opsporen van mucoviscidose*: doorgeven van resultaat DNA-analyse van genetisch centrum naar screeningscentrum;
- vernietigen van de bloedspots na analyse door het genetisch centrum;
- resultaatmededeling screening vanuit de screeningscentra naar verwijzend arts/opgegeven arts/GMD-arts;
- resultaatmededeling screening door behandelende arts naar gespecialiseerde arts of centrum;
- resultaatmededeling diagnose door gespecialiseerd arts naar screeningscentrum;
- rapporteren (anoniem) van de resultaten van de screening in een jaarrapport opgesteld door het screeningscentrum, aan het agentschap en de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen.

6.3. KWALITEITSBEWAKING

6.3.1. Indicatoren

Over volgende indicatoren wordt minimaal jaarlijks gerapporteerd door de twee screeningscentra:

- **volledige doelgroep (bron: aantal geboorten SPE)**
- **volledige doelgroep (bron: aantal geboorten geboortelijsten)**
- **volledigheid doelgroepbestand**
- **specifieke doelgroepen: prematuren en zieke pasgeborenen, pasgeborenen met Meconium Ileus**
- **deelnemers: aantal gescreende pasgeboren**
- **weigeringen**
- **responsgraad**
- **% weigeringen**
- **dekkingsgraad**
- **kwaliteit van de screening**
 - aantal afwijkende resultaten per aandoening
 - aantal niet-afwijkende resultaten per aandoening
 - aantal transiënte resultaten per aandoening
 - aantal vals-positieve gevallen per aandoening
 - aantal vals-positieve resultaten, als gevolg van klinisch beeld van het kind



- aantal vals-positieve gevallen, als gevolg van de gebruikte methode
- aantal vals-negatieve resultaten
- aantal prematuren waarbij de juiste procedure is gevolgd
- **kwaliteit van het bevolkingsonderzoek**
 - gemiddelde/mediane prikdag
 - ⇒ in materniteiten
 - ⇒ bij zelfstandige vroedvrouwen
 - ⇒ % te vroeg geprikt
 - ⇒ % te laat geprikt
 - kwaliteit van de staalafname
- **aantal deelnemers waarbij het staal is afgenomen in een materniteit**
 - ⇒ die lang genoeg blijven
 - ⇒ poliklinisch
- **aantal deelnemers waarbij het staal is afgenomen door een zelfstandige vroedvrouw**
- **aantal deelnemers waarbij het staal op de juiste leeftijd is afgenomen**
- **gemiddelde transportduur tussen verzenden staal en aankomst staal**
 - ⇒ tijd tussen staalafname en verzenddatum staal
 - ⇒ tijd tussen verzenddatum staal en datum ontvangst staal in OT
- **aantal retests**
- **aantal recalls**
- **response op recalls**
- **tijdsverloop tussen doorgeven van sterk afwijkend resultaat en aanmelden van kind in een gespecialiseerd centrum voor verdere diagnostiek en behandeling**

6.3.2. Opvolging

Indicatoren worden opgevolgd door de screeningscentra. De screeningscentra signaleren problemen in de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen. Elk jaar bezorgen de screeningscentra een jaarverslag op basis van de indicatoren aan het agentschap. Dit jaarverslag wordt besproken in de werkgroep Aangeboren aandoeningen. Dit kan leiden tot advies tot bijsturing.

6.3.3. Bijsturing

Op basis van de dagelijkse opvolging en het jaarverslag kunnen acties worden voorgesteld door de screeningscentra of door de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen.



Bijlage 1: Bijlage bij procedure staalafname bij prematuren

Newborn Screening for Preterm, Low Birth Weight and Sick Newborns at the NIC
Flow Chart:

On admission: collect first blood card specimen (1 circle) in the first two hours or before transfusion: acylcarnitines, amino acids and biotinidase

Reason:

Glucose infusion	Mitochondrial fatty acid oxidation is abolished	False-negative results of Fatty Acid Oxidation Defects
Parenteral Nutrition + Liver enzyme immaturity + Liver disease + Renal Immaturity	Elevation of several Amino acids Metabolic decompensation of organic acidemias in case of IV protein overload Metabolic decompensation in case of long chain fatty acid oxidation defects by IV fat emulsion L-carnitine deficiency	False-positive results of phenylalanine and MSUD Metabolic decompensation! Metabolic decompensation! False-negative results of acylcarnitine screening
B-lactam antibiotics ECMO*	C5 acylcarnitine ↑; L-carnitine depletion Amino acids; organic acid disorders wash-out	False-positive result of C5 AND false-negative acylcarnitine screening due to C0 or free carnitine deficiency False-negative result when specimen collection within a few hours after ECMO
Severe neonatal jaundice	Induction of biotinidase deficiency	Risk of false positive biotinidase deficiency

At the third day or at 72h of life:

Collect second blood card specimen (3 circles); complete screening panel as in all newborns.

Reason:

Condition	Risk of false-positive screening	Risk of false-negative screening
Congenital Hypothyroidism	Antithyroidea in the mother Acute illness	Immaturity of the hypothalamic-pituitary-thyroid axis; "delayed TSH rise" Dopamine Steroids Dexamethasone given to the mother Antiseptics containing iodine
Congenital Adrenal Hyperplasia	Acute Illness Renal immaturity	Steroids Dexamethasone given in the mother



Biotinidase deficiency	Prematurity Jaundice Liver dysfunction	Blood transfusion ECMO
Cystic Fibrosis	Acute Illness Immaturity (liver)	Meconium ileus (severe pancreatic insufficiency)

After 28 days (if postconceptionel age more than 38 weeks); to complete screening panel collect third blood card specimen (all circles filled) in case of all premature and sick infants.

Recalls will be asked by the screening lab in case of abnormal results. These recalls differs from the routine blood sampling as described above.



Bijlage 2: diensten kinderendocrinologie in Vlaanderen

Dr. Annick **FRANCE** – Dr. Hilde **DOTREMONT** - Dr. Marieke **DEN BRINKER**

Koningin Mathilde Moeder- en Kind Centrum - UZA

Wilrijkstraat, 10 - 2650 Edegem

Telefoon : **03/821 38 10**

Prof. Dr. Martine **COOLS** - Prof. Dr. Margarita **CRAEN** - Prof. Dr. Jean **DE SCHEPPER** – Dr. Sara **VAN AKEN** – Dr. Kathleen **DEWAELE** – Dr. Saskia **VAN DER STRAETEN**

Princes Elisabeth Kinderziekenhuis - Universitair Ziekenhuis Gent

De Pintelaan, 150 - 9000 Gent

Telefoon : **09/332 27 60**

Prof. Dr. Jean **DE SCHEPPER** – Dr. Jesse **VANBESIEN** – Dr. Inge **GIES**

Dienst Kindergeneeskunde - UZ Brussel

Laarbeeklaan, 109 - 1090 Brussel

Telefoon : **02/477 60 61**

Prof. Dr. Guy **MASSA** - Dr. Renate **ZEEVAERT**

Dienst Kindergeneeskunde - Jessa Ziekenhuis Hasselt

Stadsomvaart 11 - 3500 Hasselt

Telefoon : **011/30 89 80**

Prof. Dr. Francis **de Zegher** - Prof. Dr. Inge **FRANCOIS** - Prof. Dr. Kristina **CASTEELS** - Dr. Dominique **BECKERS** - Dr. Nele **REYNAERT**

Dienst Kindergeneeskunde -UZ Gasthuisberg

Herestraat 49- 3000 Leuven

Telefoon : **016 /34 39 91**

Dr. Karl **LOGGHE**

Dienst Pediatie - AZ delta - Stadscampus

Brugsesteenweg 90 - 8800 Roeselare

Telefoon : **051/ 23 70 80**

Dr. Sylvia **DEPOORTER**

Dienst kinderziekten - AZ St Jan Brugge-Oostende

Campus Sint-Jan

Ruddershove, 10 - 8000 Brugge

Telefoon : **050/45 27 40**

Prof. Dr. Jean **DE SCHEPPER** – Dr. Jesse **VANBESIEN**

Koningin Paola Kinderziekenhuis

Lindendreef 1 - 2080 Antwerpen

Telefoon : **03/280 30 03**



Bijlage 3: Centra voor Erfelijke Metabole aandoeningen In Vlaanderen

Dr. Patrick **VERLOO**, Prof. Dr. Bruce **Poppe**
Kinderkliniek Princes Elisabeth
De Pintelaan 185, 9000 Gent
Telefoon : **09 332 65 96**

Prof. Dr. François **EYSKENS**, Dr. An **JONCKHEERE**
Koningin Mathilde Moeder- en Kindcentrum, UZA
Wilrijkstraat 10, 2650 Edegem
Telefoon : **03 821 57 45**

Prof. Dr. François **EYSKENS**
ZNA-Koningin Paola Kinderziekenhuis
Lindendreef 1, 2020 Antwerpen
Telefoon : **03 280 21 36**

Dr. Luc **Régal**
UZ Brussel
Laarbeek 101, 1090 Jette
Telefoon : **02 477 56 95**

Prof. Dr. David **CASSIMAN**, Prof. Dr. P Peter Witters
UZ Leuven
Herestraat 49 – 3000 Leuven
Telefoon : **016 34 38 20**

Prof. Dr. David **CASSIMAN**
Ziekenhuis Oost-Limburg
Schiepse Bos 6
3600 Genk
Telefoon : **016 34 46 26**

Prof. Dr. Wouter **MEERSSEMAN**
AZ Groeninge
Kennedylaan 4 – 8500 Kortrijk
Telefoon : **056 63 33 00**

Bijlage 4: Referentiecentra Mucoviscidose in België

- UZA

Secretariaat kinderen: Anne Heynderickx. Telefoon 03 821 56 75.

Verantwoordelijke arts: Prof. Stijn Verhulst

Website: <https://www.uza.be/mucoviscidose>

- UZ-Brussel

Secretariaat telefoon: 02 477 57 65 of 02 477 57 88.

Verantwoordelijke arts: Prof. Elke De Wachter. Telefoon 02 477 41 91.

Website: <http://www.uzbrussel.be/u/view/nl/2442764-Mucoviscidose+centrum.html>

- UZ-Gent

Mucoviscidose verpleegkundige telefoon: 09 332 24 12.

Verantwoordelijke arts: Prof. Frans De Baets en Prof. Stephanie Van Biervliet. Telefoon : 09 332 35 89.

Website: <http://www.mucogent.be>

- UZ-Leuven

Secretariaat mucocentrum telefoon: 016 34 38 61.

Verantwoordelijke arts: Prof Marijke Proesmans.

Website: <https://www.uzleuven.be/nl/mucocentrum>

- CHR Citadelle-Liège - CHC-Montegnée

Secretariaat: Monique Delfosse. Telefoon : 04 321 64 62.

Verantwoordelijke arts: Dr Hedwige Boboli. Telefoon: 04 321 76 38.

Website: <http://www.mucoliege.be>

- Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles

Coördinerende verpleegkundige: Myriam Ouchem. Telefoon: 02 764 19 39.

Verantwoordelijke arts : Prof. Patrick Lebecque. Telefoon : 0496 96 34 21.

Website: <http://www.muco-ucl.be>

- Hôpital Universitaire Des Enfants Reine Fabiola (HUDERF) - Hôpital Erasme, ULB-Bruxelles

Contact : Telefoon 02 477 23 41 of 02 477 31 70 en bip 5 5603.

Coördinerende arts : Prof Georges Casimir.

Website: <https://www.hudorf.be/fr/med/pneumo/muco.asp>

Bijlage 5: weigeringsformulier voor ouders (zie model op www.aangeborenaandoeningen.be)

Ik/wij ⁽¹⁾, ouder(s) of vertegenwoordiger(s) van (naam baby), geboren op / / te ⁽²⁾, ben/zijn ⁽¹⁾ op de hoogte van het aanbod van de Vlaamse overheid om 15 ziekten op te sporen bij alle pasgeboren baby's. Ik heb/wij hebben ⁽¹⁾ heb duidelijk begrepen dat

- het over 15 ziekten gaat die voor de geboorte al bij de baby aanwezig zijn, maar doorgaans pas een tijd na de geboorte tot uiting komen (de symptomen van ziekte zijn direct na de geboorte meestal nog niet zichtbaar);
- de opsporing via een staalafname van bloed door een prik in de rug van de hand van de baby, binnen 72u tot 96u na de geboorte moet gebeuren om nuttig te zijn;
- de ziektes zeldzaam zijn, maar elk ervan wel ernstige gevolgen kan hebben;
- door op tijd de juiste behandeling op te starten voor de meeste van die ziekten ernstige handicaps, zware verwikkelingen en overlijden voorkomen worden. In geval van mucoviscidose betekent vroegtijdig opsporen een duidelijk verschil voor de prognose van de aandoening en dit met minder belastende therapie later in het leven;
- staalafname en analyse van het bloedstaal kosteloos zijn voor de ouder(s) of vertegenwoordiger(s) van de baby;
- het bloedstaal slechts 5 jaar wordt bewaard door de screeningscentra en alleen wordt gebruikt voor het opsporen van deze 15 ziekten (en dat afwijkingen hierop uitsluitend mogelijk zijn na uitdrukkelijke en schriftelijke toestemming van de ouders);
- dat persoonsgegevens enkel worden bewaard voor het informeren van de arts in geval van afwijkend resultaat en voor het bewaken van de kwaliteit van het bevolkingsonderzoek (dit gebeurt in overeenstemming met de Europese privacywetgeving).

Ik weiger/wij weigeren ⁽¹⁾ de staalafname in het kader van het bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen en het opsporen van deze 12 ziekten en neem/nemen ⁽¹⁾ de verantwoordelijkheid hiervoor op voor deze beslissing. De reden om deelname te weigeren is ⁽³⁾

Datum:

Handtekening:

(1) schrappen wat niet past – bij voorkeur wordt dit formulier door beide ouders ondertekend, maar het is niet noodzakelijk

(2) geboortedatum, naam van de materniteit en gemeente

(3) aanvullen

Bijlage 6: weigeringsformulier voor zorgaanbieders (zie model op www.aangeborenaandoeningen.be)

Ondergetekende verklaart dat de ouders of vertegenwoordiger(s) van (1), geboren op / / (2) te (3), de staalafname in het kader van het bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen en het opsporen van 15 ziekten die voor de geboorte al bij de baby aanwezig zijn maar doorgaans pas een tijd na de geboorte tot uiting komen (de ziekte is direct na de geboorte meestal nog niet zichtbaar), weigeren, maar ook het weigeringsformulier niet hebben willen ondertekenen.

De reden om deelname te weigeren is

Naam en voornaam :

Functie of stempel :

Datum : / /

Handtekening :

(1) naam en voornaam van het kind invullen

(2) geboortedatum

(3) naam van de materniteit en gemeente

Bijlage 7: formulier niet-bereikbaarheid (zie model op www.aangeborenaandoeningen.be)

Ondergetekende verklaart dat hij / zij de ouders van (1),
geboren op .../.../..... (2) te (3),
niet heeft kunnen bereiken om een bloedstaal af te nemen of een weigeringsformulier te laten ondertekenen, ondanks

- Uitnodiging om zich aan te bieden op de materniteit op .../.../.....
- Huisbezoek op .../.../..... door (4)
- Tussenkoms van Kind en Gezin op .../.../..... door.....(4)

Naam en voornaam :

Functie of stempel :

Datum : .../.../.....

Handtekening :

(1) naam en voornaam van het kind invullen

(2) geboortedatum

(3) naam van de materniteit en gemeente

(4) naam en telefoonnummer