

## Opsporing van mucoviscidose bij pasgeborenen

Terugkoppeldingsdocument naar screeningcentra na positieve screening voor mucoviscidose.

Gegevens pasgeborene	
Naam	
Voornaam	
Geboortedatum	
Geboorteplaats	
Materniteit	

### Opsporing bij pasgeborenen

Gegevens in te brengen door het neonatale screeningscentrum

Identificatie screeningscentrum
---------------------------------

Datum bloedname op filterkaart		Leeftijd pasgeborene	
Datum aankomst in labo		Leeftijd pasgeborene	
Datum resultaat IRT		Leeftijd pasgeborene	
Waarde IRT (ng/L)		Afkapgrens (ng/L)	
Ultrahoog	JA	NEE	Afkapgrens (ng/L)

Datum filterkaart naar genetica		Leeftijd pasgeborene				
Datum resultaat genetica		Leeftijd pasgeborene				
Resultaat genetica						
Mutaties	#1	Geen	F508del	G542X	N1310K	1717-1G>A
			° 8	o V	° -	8 °
			k ☒	‡ ☒	kbC>T	R1162X
	#2	Geen	F508del	G542X	N1310K	1717-1G>A
			° 8	o V	° -	8 °
			k ☒	‡ ☒	kbC>T	R1162X

Datum bloedname 2de filterkaart		Leeftijd pasgeborene	
Datum aankomst (2de) in labo		Leeftijd pasgeborene	
Datum resultaat IRT (2de)		Leeftijd pasgeborene	
Waarde IRT (ng/L)		Afkapgrens (ng/L)	

Datum melding aan kinderarts		Leeftijd pasgeborene	
------------------------------	--	----------------------	--

## Referentie centrum voor Mucoviscidose

Gegevens in te brengen door mucocentrum

<b>Identificatie mucocentrum</b>	
----------------------------------	--

Datum aanmelding bij centrum		Leeftijd pasgeborene	
Datum consultatie		Leeftijd pasgeborene	

Datum 1ste zweettest		Leeftijd pasgeborene	
Techniek	zweetcollectie		
	Cl <sup>-</sup> meting		
Waarde Chloor ( <b>mmol/L</b> )	Arm 1		
	Arm 2		
Resultaat zweettest			

Datum afname DNA confirmatie		Leeftijd pasgeborene	
Datum resultaat DNA conf.		Leeftijd pasgeborene	
Panel / sequencing ?			
Resultaat DNA			

Datum 2 <sup>de</sup> zweettest (indien nodig)		Leeftijd pasgeborene	
Techniek	zweetcollectie		
Waarde Chloor ( <b>mmol/L</b> )	Cl <sup>-</sup> meting		
	Arm 1		
	Arm 2		
Resultaat zweettest			

Datum 3 <sup>de</sup> zweettest (indien nodig)		Leeftijd pasgeborene	
Techniek	zweetcollectie		
Waarde Chloor ( <b>mmol/L</b> )	Cl <sup>-</sup> meting		
	Arm 1		
	Arm 2		
Resultaat zweettest			

## Klinische bevindingen en Diagnose

Klinische bevindingen				
Anamnese				
GI	Stearrorroe	Meconium ileus	Rectale prolaps	FTT
Respiratoir	Hoest	Auscultatoire afwijkingen	Atelectase	Bronchorroe
Lever	Verlengde icterus	Hepatomegalie		
<b>NKO</b>				
<b>Verhoogde bloedingsneiging door hypovit-K</b>				
Familiaal				

Finale Diagnose	
Diagnose	CF
	CFSPID <sup>1</sup> Drager / Geen CF
	Geen drager / Geen CF

<sup>1</sup> Munck et al, JCF 2015. Doi:10.1016/j.jcf.2015.01.001. Ren et al, J Pediatr 2017. Doi:10.1016/j.jpeds.2016.09.066