

Procedure ‘mededeling afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose en doorverwijzing’

Niet-afwijkende (normale) screeningsresultaten worden in het bevolkingsonderzoek niet meegedeeld aan de betrokken ouders. Afwijkende resultaten worden meegedeeld aan de behandelend arts. Voor de screening naar mucoviscidose wordt volgende procedure gevolgd:

Screening: IRT-DNA

In geval van een afwijkende IRT wordt het staal automatisch doorgestuurd van het screeningscentrum naar het genetisch centrum voor DNA-analyse. Op dat moment worden de ouders of behandelend arts nog niet op de hoogte gebracht. Alleen als ook de DNA-analyse afwijkend is (zie verder), wordt de arts die genoteerd staat op het bloedkaartje gecontacteerd door het screeningscentrum.

De resultaatsmededeling door het genetisch centrum aan het screeningscentrum

Deze mededeling verloopt zoals beschreven in de samenwerkingsovereenkomst tussen het screeningscentrum en het genetisch centrum. Het genetisch centrum deelt enkel resultaten mee aan het screeningscentrum en enkel de resultaten over de afgesproken mutaties.

De resultaatsmededeling door het screeningscentrum aan de behandelend arts

Er zijn 4 situaties waarin resultaten van de screening naar mucoviscidose meegedeeld worden aan de behandelende arts:

Situatie 1 - verhoogde IRT en 1 of 2 mutaties: afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose

Het screeningscentrum neemt telefonisch contact op met de behandelende arts vermeld op het bloedkaartje en deelt mee dat de neonatale screening afwijkend is voor mucoviscidose. Het screeningscentrum benadrukt:

- dat het afwijkend screeningsresultaat niet gelijk staat aan een diagnose van mucoviscidose;
- dat voor diagnose een zweetest nodig is in een mucoviscidose referentiecentrum;
- dat een snelle verwijzing naar een mucoviscidose referentiecentrum nodig is voor diagnose (met vermelding van het aangetoond prognostisch belang van een diagnose voor de leeftijd van twee maanden).

Het screeningscentrum stuurt onmiddellijk een samenvattend rapport met resultaten van IRT en DNA-analyse (de gevonden mutaties) naar de behandelende arts (sjablonen: zie verder).

De arts informeert de ouders in een individueel gesprek over het afwijkend resultaat en maakt samen met hen de nodige afspraken voor opvolging. Hiervoor verwijst hij naar 1 van de 7 erkende mucoviscidose referentiecentra (contactgegevens: zie verder).

Er is ook een folder beschikbaar voor ouders met meer uitleg over ‘wat na een afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose’ op www.aangeborenaandoeningen.be.

De arts neemt contact op met het mucoviscidose referentiecentrum dat door de ouders werd aangeduid en bezorgt het rapport aan het mucoviscidose referentiecentrum.

Na contactname organiseert het referentiecentrum mucoviscidose een zweetest en een raadpleging binnen de 2-3 werkdagen. Het referentiecentrum mucoviscidose waar de baby wordt aangemeld, kan ook zelf een kopie van het rapport opvragen.

Contactgegevens van de 7 erkende mucoviscidose referentiecentra:

- 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.hudurf.be/fr/med/pneumo/muco.asp>

Situatie 2 - Ultrahoge IRT (> percentiel 99.9) en normale DNA-test (geen van de 12 mutaties): te controleren resultaat

Het screeningscentrum neemt telefonisch contact op met de behandelende arts vermeld op het bloedkaartje en deelt mee dat het screeningsresultaat voor mucoviscidose moet gecontroleerd worden exact op dag 21 na de geboorte.

Er wordt vermeld dat optimale interpretatie van deze controle-IRT afhangt van staalafname op exact de leeftijd van 21 dagen.

De verdere procedure wordt vermeld: het screeningsresultaat is afwijkend resultaat als de controle-IRT hoger is dan percentiel 99; het screeningsresultaat is niet-afwijkend negatief indien lager dan percentiel 99.

De behandelende arts contacteert de ouders en organiseert een nieuwe bloedafname op een bloedkaartje.

Een rapport met resultaten van de IRT en DNA-analyse wordt opgestuurd naar de behandelende arts.

Situatie 3 - IRT < percentiel 99 bij de controle op dag 21 na een ultrahoge IRT (> P99.9) bij het eerste screeningsresultaat (DNA negatief): niet-afwijkend resultaat

Om de ongerustheid bij de ouders weg te nemen wordt de behandelende arts telefonisch geïnformeerd over het negatieve resultaat. De arts ontvangt ook een rapport met de resultaten.

Situatie 4 - IRT > percentiel 99 bij de controle op dag 21 na een ultrahoge IRT (> P99.9) bij het eerste screeningsresultaat (DNA negatief): afwijkend resultaat

Dezelfde procedure als bij situatie 1 wordt gevolgd, met een aangepaste brief (sjabloon: zie verder).

Standaardbrief situatie 1: mededeling afwijkend screeningsresultaat mucoviscidose

Datum *Naam pasgeborene* *Nummer screeningskaartje*

“Geachte collega,

Het resultaat van de neonatale screening naar mucoviscidose bij uw patiënt (*naam patiënt*), geboren op (*geboortedatum*), was afwijkend. De waarde van de IRT (immunoreactief trypsinogeen) was (*waarde*) hoger dan percentiel 99 voor deze leeftijdsgroep. Omwille van deze waarde gebeurde nadien een analyse van 12 frequente mutaties in CFTR, het gen voor mucoviscidose, wat de volgende mutatie(s) toonde (*mutaties*). Na deze positieve screening voor mucoviscidose is het belangrijk dat u de ouders met hun kind zo snel mogelijk verwijst naar een erkend referentiecentrum voor mucoviscidose voor het uitvoeren van een zweettest. Alleen de zweettest laat toe een diagnose van mucoviscidose te bevestigen of te ontcrachten. Voor de prognose is het belangrijk dat de diagnose van mucoviscidose gesteld wordt voor de leeftijd van 2 maanden. Gelieve deze brief te bezorgen aan het referentiecentrum voor mucoviscidose waar de ouders zich met hun kindje zullen aanmelden.

Lijst van erkende referentiecentra voor mucoviscidose:

- 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>

Met collegiale hoogachting,”
(*Gegevens screeningscentrum*)

Standaardbrief situatie 2: Ultrahoge IRT (> percentiel 99.9) en normale DNA-test (geen van de 12 mutaties): te controleren resultaat

Datum *Naam pasgeborene* *Nummer screeningskaartje*

“Geachte collega,

Het resultaat van de neonatale screening naar mucoviscidose bij uw patiënt (*naam patiënt*), geboren op (*geboortedatum*) moet gecontroleerd worden. De waarde van de IRT (immunoreactief trypsinogeen) was (*waarde*) hoger dan percentiel 99.9 voor deze leeftijdsgroep. Omwille van deze waarde gebeurde een analyse van 12 frequente mutaties in CFTR, het gen voor mucoviscidose, wat geen mutatie(s) toonde. Aangezien slechts een beperkt aantal mutaties worden nagekeken sluit dit negatief DNA-resultaat mucoviscidose niet uit. Een tweede bepaling van de IRT dient te gebeuren op de leeftijd van exact 21 dagen na de geboorte. Dit tijdstip is belangrijk om optimale interpretatie van de IRT waarde toe te laten.

Gelieve uw patiënt op te roepen en deze bijkomende bloedafname op een bloedkaartje voor de neonatale screening te organiseren.

Indien de controle IRT-waarde hoger is dan percentiel 99 wordt het screeningsresultaat voor mucoviscidose als afwijkend beschouwd. Indien de controle IRT-waarde lager is dan percentiel 99 is het screeningsresultaat niet-afwijkend.

Met collegiale hoogachting,”

(Gegevens screeningscentrum)

Standaardbrief situatie 4: IRT > percentiel 99 bij de controle op dag 21 na een ultrahoge IRT (> P99.9) bij het eerste screeningsresultaat (DNA negatief): afwijkend resultaat

Datum *Naam pasgeborene* *Nummer screeningskaartje*

“Geachte collega,

Het resultaat van de neonatale screening naar mucoviscidose bij uw patiënt (*naam patiënt*), geboren op (*geboortedatum*), was afwijkend. De eerste waarde van de IRT (immunoreactief trypsinogeen) was (*waarde*) hoger dan percentiel 99.9 voor deze leeftijdsgroep. Omwille van deze waarde gebeurde een analyse van 12 frequente mutaties in CFTR, het gen voor mucoviscidose, wat negatief was. Daarom gebeurde op dag 21 een controle van de IRT, die hoger was dan percentiel 99 (*waarde*). De combinatie van een eerste IRT hoger dan percentiel 99.9 en een controle-IRT op dag 21 hoger dan percentiel 99 wordt beschouwd als een afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose.

Na dit afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose is het belangrijk dat u de ouders met hun kind zo snel mogelijk verwijst naar een erkend referentiecentrum voor mucoviscidose voor het uitvoeren van een zweetest. Alleen de zweetest laat toe een diagnose van mucoviscidose te bevestigen of te ontkrachten. Voor de prognose is het belangrijk dat de diagnose van mucoviscidose gesteld wordt voor de leeftijd van 2 maanden. Gelieve deze brief te bezorgen aan het referentiecentrum voor mucoviscidose waar de ouders zich met hun kindje zullen aanmelden.

Lijst van erkende referentiecentra voor mucoviscidose:

- 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.huderf.be/fr/med/pneumo/muco.asp>

Met collegiale hoogachting,
(Gegevens screeningscentrum)