



DRAAIBOEK BEVOLKINGSONDERZOEK AANGEBOREN AANDOENINGEN

V2 (02/01/2026)

AGENTSCHAP
ZORG
GEZONDHEID



Inhoud

Inhoud	2
Inleiding.....	4
Over dit draaiboek.....	6
Afkortingen.....	7
1 Situering en algemeen kader van het BVO-AA.....	8
1.1. AANGEBOREN AANDOENINGEN	8
1.2. SCREENEN.....	8
1.3. BEVOLKINGSONDERZOEK	9
1.4. BEVOLKINGSONDERZOEK NAAR AANGEBOREN AANDOENINGEN BIJ PASGEBORENEN VIA EEN BLOEDSTAAL (BVO-AA)	9
2 De doelgroep en de betrokken actoren in het BVO-AA.....	11
2.1 DE DOELGROEP.....	11
2.2 ACTOREN IN HET BVO-AA	11
3 Informeren en geïnformeerde toestemming	14
3.1. WAT BIJ OVERMACHT?	14
3.2. INFORMEREN.....	14
3.3. VOOR DE GEBOORTE	15
3.4. NA DE GEBOORTE	15
3.5. TOESTEMMEN OF WEIGEREN.....	15
4 De opsporing	17
4.1. OVERZICHT VAN DE 18 OPGESPOORDE AANGEBOREN AANDOENINGEN	17
4.2. STAALAFNAME EN BEHANDELING VAN HET STAAL VANAF STAALAFNAME TOT AANKOMST IN HET SCREENINGSLABO.....	18
4.3. PROCEDURE VOOR STAALAFNAME BIJ PREMATUREN EN ZIEKE PASGEBORENEN	25
4.4. PROCEDURE VOOR STAALAFNAME BIJ POLIKLINISCHE BEVALLINGEN EN KORTVERBLIJF OP DE MATERNITEIT	27
4.5. UITVOEREN VAN DE ANALYSE VAN DE STALEN DOOR HET VCNS	29
5. Opvolging na afwijkend screeningsresultaat en resultaatopvolging.....	30
5.1 RESULTAATSMEDDELING	30
5.2 BEWAREN VAN DE RESULTATEN	31
5.3 BEWAARTIJD VAN DE BLOEDKAARTJES	31
6. Registreren van gegevens, kwaliteitsbewaking en evaluatie.....	32
6.1 REGISTRATIE EN DATABANKEN	32
6.2 GEGEVENSSTROMEN.....	33
6.3 KWALITEITSBEWAKING	33
7. Versiegeschiedenis.....	35
Bijlage 1: Bijlage bij procedure staalafname bij prematuren	36
Bijlage 2: diensten kinderendocrinologie in Vlaanderen.....	38
Bijlage 3: Pediatrische Centra voor Erfelijke Metabole aandoeningen.....	39
Bijlage 4: Pediatrische Referentiecentra Mucoviscidose in België	40
Bijlage 5: Pediatrische Neuromusculaire Referentiecentra in België	41



Bijlage 6: Weigeringsformulier voor ouders	42
Bijlage 7: Weigeringsformulier voor zorgverleners.....	43
Bijlage 8: Formulier niet-bereikbaarheid	44



Inleiding

Alle ouders van pasgeboren baby's in Vlaanderen kunnen in een bloedstaal van hun pasgeboren kindje 18 aangeboren aandoeningen laten opsporen dankzij het Vlaams Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen (hierna BVO-AA genoemd).

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



Het BVO-AA 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, die een aangetoonde doeltreffendheid en veiligheid heeft. Zo kunnen ernstige handicaps, chronische verwikkelingen of overlijden 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 48 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 (vandaar de term "hielprik"). Nu prikt men liever in de rug van het handje. De term 'hielprik' wordt dan ook vervangen door 'bloedprik'. Dat gebeurt doorgaans in de materniteit, maar bij thuisbevallingen of poliklinische bevallingen voert de vroedvrouw meestal de bloedname uit in de woning van de baby.

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.

Sinds 25 mei 2018 is er nieuwe Europese wetgeving over gegevensbescherming (Algemene Verordening Gegevensbescherming of GDPR) 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) en Spinale musculaire atrofie of SMA (waarbij de screening via een gerichte mutatie analyse (DNA) gebeurt), kon de vroegere werkwijze van 'opting out' voor het BVO-AA niet meer worden toegepast.

Vanaf 1 januari 2019 moeten ouders een mondelinge toestemming geven voor deelname en voor de verwerking van de gegevens die gebeurt in het kader van de screening.

Deze mondelinge toestemming wordt schriftelijk genoteerd door de zorgverlener die het bloedstaal afneemt. Deze werkwijze voor geïnformeerde toestemming werd voor het bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen goedgekeurd door het Belgisch raadgevend comité voor bio-ethiek op 21 maart 2022.

Dit bevolkingsonderzoek wordt gesubsidieerd en gecoördineerd door de Vlaamse overheid.



Over dit draaiboek

Dit draaiboek is een werkinstrument voor alle betrokken actoren in het Bevolkingsonderzoek Aangeboren Aandoeningen, verder 'BVO-AA' genoemd.

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

Hoofdstuk 1. Situering en algemeen kader van het BVO-AA

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 BVO-AA, 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 BVO-AA

De doelgroep van, en de verschillende actoren in het BVO-AA, 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 BVO-AA. Sinds 1 januari 2019 wordt aan ouders een mondelinge toestemming voor deelname en bewaren van persoonsgegevens gevraagd.

Hoofdstuk 4. De opsporing: 18 aangeboren aandoeningen, staalafname, opsporingstest

In dit hoofdstuk wordt een overzicht gegeven van de 18 op te sporen aangeboren aandoeningen en wordt een omschrijving gegeven van alle stappen in het BVO-AA, van de staalafname tot het uitvoeren van de opsporingstest.

Hoofdstuk 5. De opvolging na een afwijkend screeningsresultaat

De opvolging na een afwijkend screeningsresultaat is strikt genomen geen onderdeel van het Vlaams BVO-AA. 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 en SMA is beschreven resp. in het draaiboek 'Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose bij pasgeborenen' en 'Bevolkingsonderzoek Spinale Musculaire Atrofie' (www.aangeborenaandoeningen.be)

Hoofdstuk 6. Registreren van gegevens, kwaliteitsbewaking en evaluatie

Het bijhouden van gegevens m.b.t. alle gescreende kinderen in het BVO-AA is essentieel om de verschillende aspecten van het BVO-AA 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 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 neonatalescreening@vcns.be.



Afkortingen

17-OHP: 17-Hydroxyprogesterone

BVO-AA: Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren Aandoeningen bij Pasgeborenen via een bloedstaal

CAH: Congenitale bijnierschorshyperplasie

CDC: Centers of Disease Control and Prevention

CF: Cystische Fibrose

CFTR: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

CHT: Congenitale hypothyreoïdie

CPT1: Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1

GA1: Glutaaracidemie type 1

IRT: Immunoreactief Trypsinogeen

IVA: Isovaleriaanacidemie

LIS: Laboratorium Informatica Systeem

MADD: Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie

MCADD: Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie

MMA: Methylmalonacidemie

MSUD: Maple syrup urine disease, Leucino

N*: Neonatale afdeling

NIC: Neonatale Intensive Care dienst

P: Percentiel

PA: Propionacidemie

PKU: Fenyketonurie of hyperfenylalaninemie

SMA: Spinale Musculaire Atrofie

Tandem MS: Tandem- massaspektrometrie

TSH: Thyreoïdstimulerend hormoon

Tyr1: Tyrosinémie type 1

Tyr2: Tyrosinémie type 2

VCNS: Vlaams Centrum voor Neonatale Screening

1 Situering en algemeen kader van het BVO-AA

1.1. AANGEBOREN AANDOENINGEN

‘Aangeboren aandoeningen’ is een erg ruim begrip, dat een groot aantal verschillende ziekten omvat. In het BVO-AA (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 48 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), mucoviscidose (taaislijmziekte) en spinale musculaire atrofie.

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

Door vroegtijdige diagnose van deze aangeboren aandoeningen dankzij het BVO-AA kan er tijdig een behandeling gestart worden, die een aangetoonde doeltreffendheid en veiligheid heeft. Zo kunnen ernstige handicaps, chronische verwikkelingen of overlijden voorkomen worden of kan het progressief ziekteproces afgeremd 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 voor bepaalde aandoeningen 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.

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.

1.3. BEVOLKINGSONDERZOEK

Screenen naar - of opsporen van - risico's of ziekten gebeurt binnen ons gezondheidssysteem courant binnen de arts-patiëntrelatie. 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 een 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 (BVO-AA)

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. Om dit op een systematische en objectieve manier te kunnen doen werd binnen de werkgroep bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen een instrument ('Procedure voor prioriteitstelling bij uitbreiding van het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen') ontwikkeld, dat goedgekeurd werd door de werkgroep bevolkingsonderzoek.

Rekening houdend met bovenstaande argumenten, worden in Vlaanderen momenteel 18 aangeboren aandoeningen opgespoord:

- fenylketonurie en hyperfenylalaninemie
- congenitale hypothyreoïdie
- congenitale bijnierschorshyperplasie
- biotinidase deficiëntie
- holocarboxylase synthetase deficiëntie
- middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
- multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
- isovaleriaanacidemie
- propionacidemie
- methylmalonacidemie
- maple syrup urine disease
- klassieke homocystinurie
- glutaaracidemie type 1
- mucoviscidose
- tyrosinemie type 1
- tyrosinemie type 2
- carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1
- spinale musculaire atrofie

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

Welke aandoeningen worden opgespoord binnen het BVO-AA, 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 het VCNS en de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen om Departement Zorg en de minister te adviseren over nieuwe evoluties over dit onderwerp.

2 De doelgroep en de betrokken actoren in het BVO-AA

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 BVO-AA.

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 toetreden 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 BVO-AA 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 BVO-AA

2.2.1. Vlaams Centrum voor Neonatale Screening

Sinds 1 januari 2026 is het Vlaams Centrum voor Neonatale Screening (VCNS) erkend als organisaties met terreinwerking door de Vlaamse Overheid voor de ondersteuning en uitvoering van het BVO-AA. Het VCNS is een samenwerking tussen de klinische labo's van UZ Gent en UZ Leuven.

Het VCNS heeft meerdere opdrachten in dit bevolkingsonderzoek. Samengevat zijn de doelstellingen:

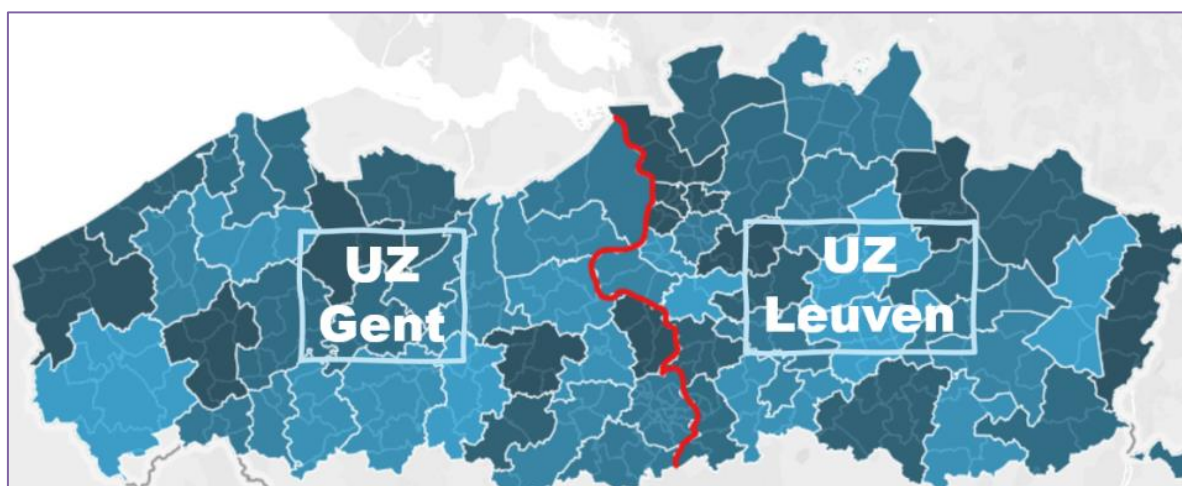
- verstrekken van informatie en ondersteuningsmateriaal aan alle actoren binnen het BVO-AA (vroedvrouwen, huisartsen, kinderartsen, verloskundigen en Kind en Gezin) en aan de (toekomstige) ouders;
- bewaken en bevorderen van de kwaliteit van staalafname;
- uitvoeren van kwantitatieve analyses van de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

Samenwerking als organisatie met terreinwerking en met alle betrokken actoren is essentieel. Het VCNS staat samen met de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen en het agentschap, ook in voor de coördinatie van het BVO-AA.

De screeningslabo's 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 screeningslabo's gestuurd voor de analyse. De juiste werkingsgebieden kan u terugvinden op afbeelding 1.

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

Afbeelding 1: het werkingsgebied van het VCNS onderverdeeld tussen de labo's van UZ Gent en UZ Leuven.



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

Algemeen

Algemene vragen: Neonatalescreening@VCNS.be

Klachten: klachten@VCNS.be

Tel: 09/332 66 50

	Klinische Biologie - UZ Gent	Laboratoriumgeneeskunde Labo 2 – UZ Leuven
Verantwoordelijke	Apr. klin. biol. Hedwig Stepman	Prof. Dr. Pieter Vermeersch
Adres	Ingang 22 - Route 300 Corneel Heymanslaan 10 9000 Gent	Blauwe straat - poort 7 - niveau 7 Herestraat 49 3000 Leuven
Telefoon	09/332 96 47	016/340 428

2.2.2. Andere actoren in het BVO-AA

Vroedvrouwen informeren de ouders over het belang van het BVO-AA.

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 BVO-AA en neemt het bloedstaal af. Als moeder en kind ontslagen worden uit de materniteit voordat het kind de leeftijd van de afname van het bloedstaal 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 BVO-AA en staan, na afwijkend screeningsresultaat, in voor doorverwijzing naar een referentiecentrum naar keuze van de ouders.

Gynaecologen, vroedvrouwen: wijzen toekomstige ouders (prenataal) op het belang van het BVO-AA en verwijzen voor meer informatie door naar www.aangeborenaandoeningen.be.

Kind en Gezin (Opgroeien) draagt in het BVO-AA 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 BVO-AA en www.aangeborenaandoeningen.be.

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

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).

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 het VCNS en deze actoren is noodzakelijk om een goede opvang van afwijkende screeningsresultaten te verzekeren en om de kwaliteit van de screening te evalueren, o.a. door terugkoppeling van vals-positieven en vals-negatieven.

3 Informeren en geïnformeerde toestemming

Het bevolkingsonderzoek naar de 18 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 tijdiger behandeld worden en kunnen ernstige handicaps, chronische verwikkelingen of overlijden voorkomen worden of kan het progressief ziekteproces afgeremd worden. Deelname aan het BVO-AA 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, veel ouders zal afschrikken omdat ze dan een document moeten ondertekenen, en daardoor het risico inhoudt dat wellicht meer kinderen niet zouden gescreend worden. Er is dus gekozen voor een model dat de grootste bescherming biedt voor het kind. Dit model werd goedgekeurd door het Belgisch raadgevend comité voor bio-ethiek (brief 21 maart 2022).

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 BVO-AA, liefst al voor de geboorte. Dat kan door de folder voor ouders te geven en te verwijzen naar www.aangeborenaandoeningen.be of door zelf vragen te beantwoorden. Gedrukte exemplaren van de folder kunnen opgevraagd worden bij het VCNS.

Ouders moeten minimaal geïnformeerd worden over:

- Er worden **18 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 48

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 hierin maximaal 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 en spinale musculaire atrofie is hiervoor een aparte procedure 'resultaatsmededeling na afwijkend resultaat' (zie draaiboeken Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose en SMA bij pasgeborenen).

⇒ *In elk geval is het nodig ouders te vertellen dat ze alleen actief op de hoogte worden gebracht bij een afwijkend screeningsresultaat.*

- Het **bloedkaartje en persoonsgegevens worden (beveiligd) bewaard** met oog op kwaliteitsbewaking in het BVO-AA: 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 BVO-AA. 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 professionals alle informatie over het BVO-AA terugvinden.

3.4. NA DE GEBOORTE

Aan alle ouders van pasgeborenen wordt het aanbod gedaan om deel te nemen aan het BVO-AA. Ze worden hierover (opnieuw) 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 professionals alle informatie over het BVO-AA terugvinden.

Vanaf 1 januari 2019 is een mondelinge toestemming vereist van één van beide ouders voorafgaand aan de staalafname voor het BVO-AA. Als er geen toestemming wordt gegeven, wordt aan de ouders gevraagd de weigering schriftelijk te bevestigen (één van de ouders volstaat), door het 'weigeringsformulier voor ouders' te ondertekenen.

3.5. TOESTEMMEN OF WEIGEREN

Tot 31/12/2018 werd aan ouders geen toestemming gevraagd voor deelname aan het BVO-AA. 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').

Staalafname kan alleen gebeuren wanneer ouders (een van beide is voldoende) een mondelinge toestemming hebben gegeven voor deelname aan het BVO-AA en het verwerken van persoonsgegevens.

De verantwoordelijkheid voor de bloedafname ligt steeds bij de materniteit, ook als moeder en kind de materniteit eerder verlaten, met uitzondering voor thuisbevallingen (zie procedure 'poliklinische bevallingen en kortverblijf').

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)”*. Dit systeem werd goedgekeurd door het Belgisch raadgevend comité voor bio-ethiek (brief 21 maart 2022).

Ouders kunnen ook beslissen niet in te gaan op het aanbod om deel te nemen aan dit bevolkingsonderzoek. In dat geval wordt hen gevraagd dat zij een weigering om deel te nemen aan het BVO-AA 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 18 OPGESPOORDE AANGEBOREN AANDOENINGEN

Tabel 1. De Prevalentie bij geboorte van de opgespoorde aangeboren aandoeningen** van 1994 tot 31/12/2022

Aandoening	Totaal aantal positieve gevallen sinds start - 31 december 2022	Aantal gescreende pasgeborenen sinds start - 31 december 2022*	Prevalentie bij geboorte (per 10.000)
Fenylketonurie (PKU)	134	1658117	0,808145625
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	5	1012912	0,04936263
Congenitale hypothyreoïdie (CHT)	374	1525293	2,451987913
Congenitale bijnierschorshyperplasie (CAH)	94	1356974	0,692717768
Medium Chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)	71	1012912	0,700949342
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MADD)	3	1012912	0,029617578
Isovaleriaanacidemie (IVA)	7	1012912	0,069107682
Propionacidemie (PA)	4	1012912	0,039490104
Methylmalonacidemie (MMA)	23	1012912	0,227068097
Glutaaracidemie type 1 (GA1)	4	1012912	0,039490104
Biotinidase deficiëntie (BTD)	46	1336901	0,34407933
Mucoviscidose (CF)	35	188402	1,857729748
Tyrosinemie type 1 (TYR1)	1	52639	0,189973214
Tyrosinemie type 2 (TYR2)	0	52639	0
Carnitine palmitoyl transferase I (CPT1)	0	52639	0
Spinale musculaire atrofie (SMA)	1	5250	1,904761905

*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, BTD; 2019: toevoeging opsporing mucoviscidose, maart 2022 toevoeging opsporing Tyr1, Tyr2, en CPT1; december 2022 toevoeging opsporing SMA).

**Er zijn nog geen historische data m.b.t. opsporen Homocystinurie en Holocarboxylase synthetase deficiëntie (opsporing sinds 2023).

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

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
 - Fenyketonurie (PKU) of hyperfenylalaninemie
 - Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
 - Tyrosinemie type I (TYR1)
 - Tyrosinemie type II (TYR2)
 - Klassieke homocystinurie (CBS)
 - 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 syntetase deficiëntie (HCS)
- Hormonale stoornissen
 - Draaiboek bevolkingsonderzoek congenitale hypothyreoïdie (CHT)
 - Draaiboek bevolkingsonderzoek congenitale bijnierschorshyperplasie (CAH)
- Draaiboek bevolkingsonderzoek mucoviscidose
- Draaiboek bevolkingsonderzoek Spinale musculaire atrofie (SMA)

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 werd 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 48 uur na de geboorte en ten laatste 96 uur na de geboorte. Staalafname na 96 uur 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 48 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 staafafname 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 staafafname een mondelinge toestemming voor deelname en bewaren van persoonsgegevens noodzakelijk (zie hoofdstuk 3 in dit draaiboek of procedure 'toestemming en weigering' op [www. aangeborenaandoeningen.be](http://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 het VCNS. Als u niet over genoeg bloedkaartjes of briefomslagen beschikt, moet u het VCNS 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 de pasgeborene bij wie een staal wordt afgenomen, en het afscheurstrookje.

Afbeelding 2: het bloedkaartje

1 2 3 4 5
SN GU2500000000 YYYY-MM-DD SN GU2500000000
Vlaanderen is zorgzaam en gezond samenlevend Gegevens ziekenhuis of etiket met gegevens Ziekenhuis: _____ Adres of telefoonnr.: _____ Dokter: _____ Thuisbevalling ☐ Gegevens pasgeborene of etiket met patiëntgegevens: Voornaam pasgeborene: _____ Naam pasgeborene: _____ Patiëntnummer: _____ Geboortenummer (thuisbevalling): _____ Meisje ☐ Jongen ☐ Onbepaald ☐ Meerlingzwangerschap ☐ Rang: _____ Geboortedatum: ____/____/____ Geboorte-uur: ____u ____min Geboortegewicht (gram): _____ Zwangerschapsduur: ____ weken ____ dagen Naam moeder: _____ Voornaam moeder: _____ Rijksregisternummer moeder: ____-____-____-____ Anonieme bevalling ☐ Voeding: Borstvoeding ☐ Kunstvoeding ☐ TPN ☐ Bloedtransfusie: Ja ☐ Indien ja, datum: ____/____/____ Medicatie / Pathologie: Pasgeborene ☐ Moeder ☐ Meconium ileus ☐ Gegevens bloedafname Eerste staafname ☐ Recall ☐ Prematuur staafname ☐ ☐ Plaats van afname: Kraamafdeling ☐ Neonatologie ☐ Thuis ☐ Afhamedatum: ____/____/____ Afname-uur: ____u ____min Vroedvrouw: _____ Telefoonnr.: _____ HIER AFSCHUREN Uw kindje (voornaam) _____ Datum bloedprik: ____/____/____ werd geprikt in kader van het Vlaams bevolkingsonderzoek voor het opsporen van aangeboren aandoeningen via een bloedprik. Scan de QR-code voor meer informatie over het bevolkingsonderzoek. GU2500000000

LOT XXXXXXXX WXXX YYYY-MM-DD 903™ REF 105XXXXX Rev. AA
Raak het filterpapier niet aan. Gebruik de kaart niet indien beschadigd. Breng het bloed aan via deze kant (achterkant). Vullen van het bloedkaartje: instructies over de staafname vindt u in de fiche staafname of in het draaiboek voor vroedvrouwen (zie website aangeboren.bevolkingsonderzoek.be). Geinformeerde toestemming 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. Informatie over geïnformeerde toestemming is terug te vinden op de website aangeboren.bevolkingsonderzoek.be, zie QR-code Vroedvrouw: ☐ Verpleegkundige: ☐ Ander beroep: ☐ Naam/voornaam: _____ Ziekenhuis/ praktijk: _____ Tel/GSM: _____ Handtekening: _____ (Evt. stempel)
Afhankelijk van het werkingsgebied, te zenden naar Vlaams Centrum voor Neonatale Screening: Klinische Biologie - UZ Gent Ingang 22 - Route 300 Comeel Heymanslaan 10 9000 Gent Tel: 09/332 96 47 Laboratoriumgeneeskunde - Labo2 UZ Leuven Blauwe straat – poort 7 – niveau 7 Herestraat 49 3000 Leuven Tel: 016/340 428 Werkingsgebied: - West-Vlaanderen - Oost-Vlaanderen - Brussel - Ant Halle-Vilvoorde Werkingsgebied: - Antwerpen - Limburg - Ant Leuven Versiedatum 2025/10/02
Gelieve de keerzijde van dit kaartje in te vullen, af te scheuren en aan de ouder mee te geven. Easton Business Forms LLC 530 Old Suther Springs Rd. Greenville, SC 29617, USA YYYY-MM-DD EC REP CMC C/Horodo Lengo N18 C/P 29000 Malaga, Spain +34651214054

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 het VCNS 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 of aankruisen thuisbevalling
- geboortenummer zoals genoteerd in het verloskundig boek
- naam verantwoordelijke arts, adres en telefoonnummer
- rijksregisternummer van de moeder of aankruisen anonieme bevalling

- naam, voornaam en geslacht van het kind, vermelding meerlingenzwangerschap
- de geboortedatum en -uur van het kind
- geboortegewicht
- zwangerschapsduur
- borstvoeding, kunstvoeding of TPN
- bloedtransfusie en datum
- medicatie of ziekte bij de pasgeborene of bij de moeder
- Meconium Ileus

- type bloedkaartje: 1^e opsporing (ook 1^e prik prematuren), recall, procedure prematuren/zieke pasgeborenen: 2^e, 3^e afname
- plaats: kraamafdeling, neonatale eenheid, thuis
- datum en uur van de bloedafname
- naam - telefoonnummer - organisatie van de vroedvrouw

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 voor het BVO-AA. Hier is ook een QR code beschikbaar die verwijst naar de website aangeboren aandoeningen.

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

4.2.3.1. Bij opname

- 4.2.3.2. Bij de verzorging van de moeder en/of baby: informeren over het BVO-AA (zie ook fiche ‘staalafname’ op www.aangeborenaandoeningen.be)**

- #### 4.2.4. De staalafname

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

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

- 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 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 (maar niet door te druppelen op de voorzijde!). 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 raad aan dit te bewaren in het boekje van Kind en Gezin.

Afbeelding 3: prik in de handrug



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). Contaminaties, ook met vloeistoffen zoals ontsmettingsalcohol, moeten absoluut vermeden worden.
- 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 (met uitzondering van weekends en feestdagen, wanneer de post of de koerierdienst niet werkt) – naar de labo's van het VCNS, in de voorgedrukte enveloppe die door het screeningcentrum werd bezorgd.

Het is zeer belangrijk dat de kaartjes dagelijks en dus zo snel mogelijk worden opgestuurd naar het labo van het VCNS. 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 geschrinkt in de enveloppe gestoken zodat de bloedzones elkaar niet raken.

4.2.6. De administratieve controle en follow-up van bloedafname

Aanvullen van de geboortelijst

Op de geboortelijst noteert de hoofdvroedvrouw, of een plaatsvervanger,

- de naam van de pasgeboren baby's
- het bloedkaartnummer
- het geboortenummer
- geboortedatum en -uur
- datum staalafname OF dat ouders deelname weigeren
- uitvoerder staalafname
- datum versturen bloedkaartje naar de labo's van het VCNS
- 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 VCNS–

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 VCNS. Indien al een bloedkaartje werd klaargemaakt voor dit kindje, wordt ook de kaart mee verzonden naar de labo's van het VCNS 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 VCNS.–

4.2.7. Transport bloedkaartjes naar het screeningscentrum en contacten

De bloedkaartjes, worden via de post (en voor bepaalde materniteiten via bodes/transportsysteem) bezorgd aan het VCNS.

Bloedkaartjes en briefomslagen worden vanuit het VCNS 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 de labo's van het VCNS bedraagt 3-4 dagen en 5 dagen bij afname door de vroedvrouw thuis. Gestreefd wordt om deze transporttijden zo kort mogelijk te maken gezien kostbare tijd verloren gaat.

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

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

Foutieve bloedafnames worden geregistreerd in de labo's van het VCNS. 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 kwaliteitsverbetering.

4.2.9. Opvolgen deelname screening

Bloedkaartjes die door de materniteiten of zelfstandige vroedvrouwen naar het labo met het ander werkingsgebied een screeningscentrum met een ander werkingsgebied werden doorgestuurd, zullen worden geanalyseerd in het ontvangende labo. Indien kindjes, voordat de staalafname plaatsvindt, getransfereerd worden van het ene
////////////////////////////////////

werkingsgebied naar het andere, zal het kaartje worden geanalyseerd in het labo waar het kaartje aankomt. Het VCSN overziet deze werking en vermindert zo het aantal 'onnodige' staalafnames en verhoogt de klantvriendelijkheid en efficiëntie van het BVO-AA.

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 pasgeborenen 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 prematuren en zieke neonati: drie fasen!

- **eerste bloedafname BINNEN 2 uren 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 96 uren na de geboorte**
 - drie cirkels op het bloedkaartje vullen
 - bepaling van het volledige panel (18) 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 (18) aangeboren aandoeningen
 - meest betrouwbare resultaat voor IRT (mucoviscidosescreening)
 - meest betrouwbare resultaat voor een laattijdige TSH-stijging (afkapgrens 10mU/L)

Wanneer echter bij de premature 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. De prik tussen 2 en 4 w postpartum dient bij alle prematuren (<37 w) en zieke pasgeborenen te gebeuren, zoals verder in punt 4.3.3 verklaard wordt.

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).

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 screeningslabo's (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.

- Er mag GEEN NAVELSTRENGBLOED gebruikt worden voor de eerste bloedafname, gezien er voor navelstrengbloed geen referentiewaarden (afkapgrenzen) beschikbaar zijn.
- Voor elke bloedafname moet een NIEUW bloedkaartje gebruikt worden.
- Derde bloedname: de afkapgrens voor TSH is $<10\text{mU/L}$.

In het geval van een afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose dient de behandelende arts, nadat die het resultaat verneemt, contact op te nemen met een erkend mucoviscidose-referentiecentrum voor verdere diagnostiek (zie ook procedure ‘resultaatsmededeling na afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose’ in het draaiboek Bevolkingsonderzoek Mucoviscidose op 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.

In het geval van een afwijkend screeningsresultaat voor spinale musculaire atrofie dient contact te worden opgenomen met een erkend neuromusculair-referentiecentrum voor verdere diagnostiek (zie het draaiboek Bevolkingsonderzoek Spinale Musculaire Atrofie op www.aangeborenaandoeningen.be).

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.

De eerste staalafname:

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

De tweede staalafname:

- is het meest betrouwbare tijdstip voor de opsporing van CHT, CAH, SMA, 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).

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 BVO-AA via een bloedstaal (www.aangeborenaandoeningen.be) tijdens het verblijf in de materniteit op 48 uur na de geboorte.

De vroedvrouw en/of de kinderarts geven voorafgaand aan de staalafname informatie aan de ouders over het BVO-AA, het belang van het tijdig afnemen van het bloedstaal en het bewaren van persoonsgegevens (zie eerder dit draaiboek of fiche 'informer' 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 noteert dit in de daarvoor voorziene ruimte achteraan op het bloedkaartje (zie fiche 'staalafname' op de website). In geval van weigering om deel te nemen wordt aan de ouders gevraagd die weigering schriftelijk te bevestigen (zie model 'weigering door ouders' als bijlage 5), of noteert diegene die het staal afneemt de weigering (zie model 'weigering voor zorgaanbieders' bijlage 6), als de ouders weigeren de weigering te ondertekenen.

De verantwoordelijkheid voor de bloedafname ligt steeds bij de materniteit, ook als moeder en kind de materniteit eerder verlaten dan 48 uur 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 (te vinden via QR-code op bloedkaartje);
- ✓ 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 screeningslabo van de respectievelijke zorgregio, dat het staal zal analyseren;

de materniteit geeft bij ontslag uit de materniteit

- a) bij voorkeur een concrete afspraak om het staal ambulant 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

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;
- ✓ 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 VCNS.

het VCNS

- 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 HET VCNS

Het uitvoeren van de test en de interpretatie van de screeningsresultaten gebeurt door het screeningslabo. 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. De opsporing van spinale musculaire atrofie gebeurt steeds door middel van een gerichte DNA analyse (qPCR test). Hoe dit verloopt is beschreven in het draaiboek Spinale Musculaire Atrofie.

Als de bloedkaartjes toekomen bij de het screeningslabo, 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 screeningslabo en worden de verschillende analyses binnen de 48 uur nadat het bloedkaartje is ontvangen, uitgevoerd.

Voor de analyses worden er per bloedkaartje verschillende cirkeltjes van 3-4 mm uitgeprikt. Deze cirkeltjes worden geanalyseerd voor de 18 aandoeningen. Voor deze analyses worden verschillende technieken 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, SMA en mucoviscidose (2^e stap) via gerichte opsporing van de meest voorkomende DNA-afwijkingen in de respectievelijke genen, en alle andere op basis van massa en lading door een tandem massaspectrometer. Deze analyses nemen 24 tot 48 uur in beslag (2^e stap mucoviscidose tot 1 week). Na deze tijd zullen de resultaten worden berekend en beoordeeld. Indien een resultaat licht of sterk afwijkend is, zal dit analyseproces tweemaal herhaald worden, in hoogste prioriteit, op hetzelfde kaartje (retest).

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 18 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 resultaatsoopvolging

5.1 RESULTAATSMEDEDELING

Afhankelijk van het resultaat van het onderzoek worden verschillende acties ondernomen. Deze acties gebeuren in de twee screeningslabo's 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.

Een afwijkend screeningsresultaat wordt in eerste instantie op het initiële bloedkaartje gecontroleerd, in tweevoud (d.i. een 'retest'). Bij bevestiging van het afwijkend resultaat deelt de verantwoordelijke arts van het screeningslabo het resultaat mee aan de behandelend arts, die vermeld is op het bloedkaartje, of zijn/haar vervanger. Bij een afwijkend screeningsresultaat voor spinale musculaire atrofie (SMA) wordt de behandelende arts onmiddellijk ingelicht en wordt het resultaat van een zgn. 'retest' niet afgewacht.

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

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 screeningslabo 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 sterk afwijkend resultaat 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 VCNS. 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 verwijzing en de ingestelde behandeling mee te delen aan het VCNS. Als er na 2 dagen geen mededeling van de verwijzing voor diagnostische bevestiging of ingestelde therapie aan het VCNS meegedeeld is, neemt de verantwoordelijke arts van het VCNS opnieuw contact op met de behandelend arts.

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

6.1 REGISTRATIE EN DATABANKEN

Momenteel zijn volgende databanken beschikbaar:

Geboortelijsten worden gemiddeld wekelijks aan het VCNS bezorgd. Het VCNS gaat 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).

Voor sommige van de ziekten die in het BVO-AA worden opgespoord, is er een register waarin data in verband met diagnose worden bijgehouden. Dit is bijvoorbeeld het geval voor mucoviscidose en spinale musculaire atrofie.

Er wordt in de toekomst gestreefd naar koppeling tussen screeningsregister en ziekte-specifieke registers die gegevens m.b.t. beheren (bijv. Belgisch register mucoviscidose) om de kwaliteit van het BVO-AA beter te kunnen opvolgen. Dergelijke koppeling laat toe de sensitiviteit van het BVO-AA in te schatten en geeft informatie over opvolging na afwijkend screeningsresultaat.

6.2. GEGEVENSSTROMEN

Waar worden gegevens, van de staalafname tot de bewaring van het bloedkaartje, opgeslagen ten behoeve van het BVO-AA 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 VCNS;
- overdracht geboortelijsten door vroedvrouwen bij thuisbevalling en door materniteiten aan het VCNS
- doorgeven van informatie over niet deelname (geen staal ontvangen) door het VCNS aan materniteiten, met de vraag aan materniteiten om de ouders te contacteren;
- doorsturen van schriftelijke weigering van materniteit of vroedvrouw naar het VCNS;
- *alleen voor opsporen van mucoviscidose*: doorgeven, na afwijkende IRT, van gepseudonimiseerde bloedspots, door het screeningslabo aan het genetisch centrum;
- *alleen voor opsporen van mucoviscidose*: doorgeven van resultaat DNA-analyse van genetisch centrum naar screeningslabo;
- vernietigen van de bloedspots na analyse door het genetisch centrum;
- resultaatsmededeling screening vanuit het VCNS naar verwijzend arts/opgegeven arts/GMD-arts;
- resultaatsmededeling screening door behandelende arts naar gespecialiseerde arts of centrum;
- resultaatsmededeling diagnose door gespecialiseerd arts naar het VCNS;
- rapporteren (anoniem) van de resultaten van de screening in een jaarrapport opgesteld door het VCNS, aan het Departement Zorg en de Vlaamse werkgroep Aangeboren aandoeningen.

6.3. KWALITEITSBEWAKING

6.3.1. Indicatoren

Over volgende indicatoren wordt minimaal jaarlijks gerapporteerd door het VCNS:

- **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 absoluut en relatief tot het aantal gescreende pasgeborenen
 - 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 BVO-AA**
 - gemiddelde/mediane prikdag
in materniteiten
bij zelfstandige vroedvrouwen

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

7. Versiegeschiedenis

Versie nummer	Beschrijving van wijzigingen
V 1.0	Document beheerd door Vlaams Centrum voor opsporing van aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen (VCO-AAP); Dr. Luc Régal en Dr. Apr. Biol. Matthias Cuyckx.
V 2.0 (02/01/2026)	Aanpassingen aan document door Vlaams Centrum voor Aangeboren Aandoeningen (VCNS): • Algemene aanpassingen i.k.v. overnemen van de activiteit, eerder uitgevoerd door CBAA en VCBMA, door het Vlaams Centrum voor Neonatale screening (VCNS) • Gegevensstromen voor SMA • Kind&Gezin: ○ Schrappen staalafname door Kind&Gezin ○ Aanpassen telefoonnummer

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 inhibited	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 Deficiency of L-carnitine ECMO*	C5 acylcarnitine ↑; L-carnitine C0 is low Amino acids; organic acid disorders wash-out	False-positive result of C5 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

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

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 18 ziekten op te sporen bij alle
pasgeboren baby's. Ik heb/wij hebben ⁽¹⁾ heb duidelijk begrepen dat

- Indien u meer informatie wenst, dan kan u steeds met uw vragen terecht bij uw arts, uw vroedvrouw of het VCNS (zie www.aangeborenaandoeningen.be voor contactinformatie).

Ik weiger/wij weigeren ⁽¹⁾ de staalafname in het kader van het bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen en het opsporen van deze 18 ziekten en neem/nemen ⁽¹⁾ de verantwoordelijkheid hiervoor op voor deze beslissing. De reden om deelname te weigeren is⁽³⁾

Handtekening:

(3) vrijblijvend aan te vullen. Wij vernemen echter graag waarom u deze beslissing neemt

Bijlage 7: Weigeringsformulier voor zorgverleners

Ondergetekende verklaart dat de ouders of vertegenwoordiger(s) van

$$\dots\dots\dots (1),$$

geboren op / / (2) te (3),

de staalafname in het kader van het bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen en het opsporen van 18 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 8: Formulier niet-bereikbaarheid

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)

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