

AGENTSCHAP ZORG & GEZONDHEID

Koning Albert II-laan 35 bus 33
1030 BRUSSEL
T 02 553 35 00
F 02 553 35 84
www.zorg-en-gezondheid.be

Aan

Contactpersoon Sam Rys	E-mail sam.rys@vlaanderen.be	Telefoon
Ons kenmerk	Uw kenmerk	Datum 13.03.2022

Uitbreiding Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen

Geachte mevrouw, mijnheer,

Momenteel worden reeds 12 zeldzame ziektes opgespoord via het Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren aandoeningen. Vanaf 24/03/2022 zal het bevolkingsonderzoek worden uitgebreid met de opsporing van volgende 3 ziektes:

- Tyrosinemie type 1
- Tyrosinemie type 2
- Carnitine Palmitoyltransferase deficiëntie type 1

Meer informatie over deze ziektes, alsook over de opsporing, diagnostiek en behandeling ervan, vindt u in de draaiboeken 'Stoornissen van het aminozuurmetabolisme' en 'Stoornissen van de vetzuuroxidatie' op de website www.aangeborenaandoeningen.be.

In de loop van 2022 zal ook de opsporing van spinale spieratrofie (SMA) aan het screeningsprogramma worden toegevoegd. Binnen enkele maanden zal u hierover meer informatie ontvangen.

De huidige uitbreiding van het bevolkingsonderzoek met de opsporing van bovenstaande 3 ziektes impliceert voor u geen directe wijzigingen. De werkwijze van staalafname t.e.m. resultaatsmededeling blijft dezelfde.

Vroedvrouwen zijn een centrale actor in het bevolkingsonderzoek en dragen in grote mate bij aan de kwaliteit van de screening o.a. via juiste staalafname, en noteren van de toestemming voor deelname volgens de vastgelegde procedure. Die kwaliteit is al jaren heel goed.

Ik wil hierbij nog enkele algemene aandachtspunten aanstippen:

- Voorafgaand aan de staalafname wordt steeds mondelinge toestemming gevraagd aan ouders voor deelname en het bewaren van persoonsgegevens. Die wordt door de staalafnemer genoteerd op de achterkant van het bloedkaartje.
- Het is belangrijk dat koppels die een kindje verwachten tijdig geïnformeerd worden over het bevolkingsonderzoek. U kan daarin zeker een belangrijke rol

spelen bij de koppels die u ontmoet in de laatste weken voor van de zwangerschap of bij ouders van een pasgeboren baby. Welke informatie u best aan de ouders geeft, is samengebracht in een korte fiche 'informerer' op onze website www.aangeborenaandoeningen.be. Er is ook een folder voor ouders beschikbaar.

- De staalafname moet gebeuren op het juiste tijdstip, namelijk ten vroegste op 72u en liefst niet na 96u na de geboorte. De procedure voor staalafname is beschreven in een specifieke fiche en het draaiboek voor vroedvrouwen.
- Voor prematuren of zieke neonati die verblijven in een gespecialiseerde eenheid NICU of N*, is er een specifieke procedure voor staalafname.
- De gegevens op bloedkaartjes moeten volledig worden ingevuld. Die informatie is van cruciaal belang voor interpretatie van de screeningsresultaten of voor opvolging na afwijkend screeningsresultaat.
- Bij afwijkend screeningsresultaat neemt het screeningscentrum contact op met de arts die op het bloedkaartje vermeld staat. Het is dus belangrijk ook steeds een arts te vermelden. Bij voorkeur een arts aangeduid door de ouders zelf.
- Bij poliklinische bevalling moet bevestiging van staalafname aan de materniteit worden doorgegeven (zie procedure 'poliklinische en thuisbevallingen').

Deze zaken worden verder toegelicht in een algemeen draaiboek, met concrete procedures voor elk van de genoemde stappen, te vinden op www.aangeborenaandoeningen.be.

Met vragen kan u ook steeds bij de screeningscentra terecht:

CBAA, UZA - prof. dr. François Eyskens
tel. 03/821.36.42
Francois.Eyskens@uza.be

VCBMA – dr. Luc Régal
tel 02/474.92.80
neonatalescreening@uzbrussel.be
Luc.Regal@uzbrussel.be

Met vriendelijke groeten,



Dr. Dirk Dewolf,
Administrateur-generaal