



“Kinderlijk eenvoudig?”

Nascholing van afdelingen radiologie, medisch microbiologisch lab,
klinisch chemisch lab en pathologie

3 december 2019

Programma

17:30 uur	Ontvangst met warm en koud buffet
18:10 uur	Welkomstwoord en mededelingen
18:30 uur	Kinderwens 2020 door dhr. G. Teklenburg
19:00 uur	Zwangerschapsbepalingen en NIPT test door dhr. R.J. Slingerland
19:30 uur	Pauze
19:45 uur	Neonatale screening door mevr. K. van der Weide-Everts
20:00 uur	Mazelen door mevr. S. de Jong en mevr. S. Soedhoudt
20:30 uur	NODOK procedure door mevr. A.C. Dutman
21:00 uur	Einde



Kinderwens 2020

G. Teklenburg

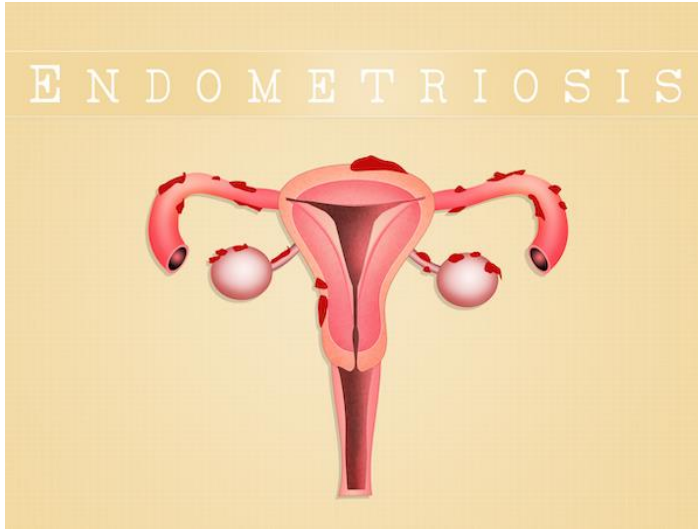
Kinderwens 2020

- Uw patiënt met kinderwens
- Landelijke netwerkrichtlijn
- Uw praktijk en uw verwijzing
- Isala fertiliteitscentrum - succes en waarde voor uw patiënten
- Ontwikkelingen op het gebied van kinderwens

Kinderwens 2020



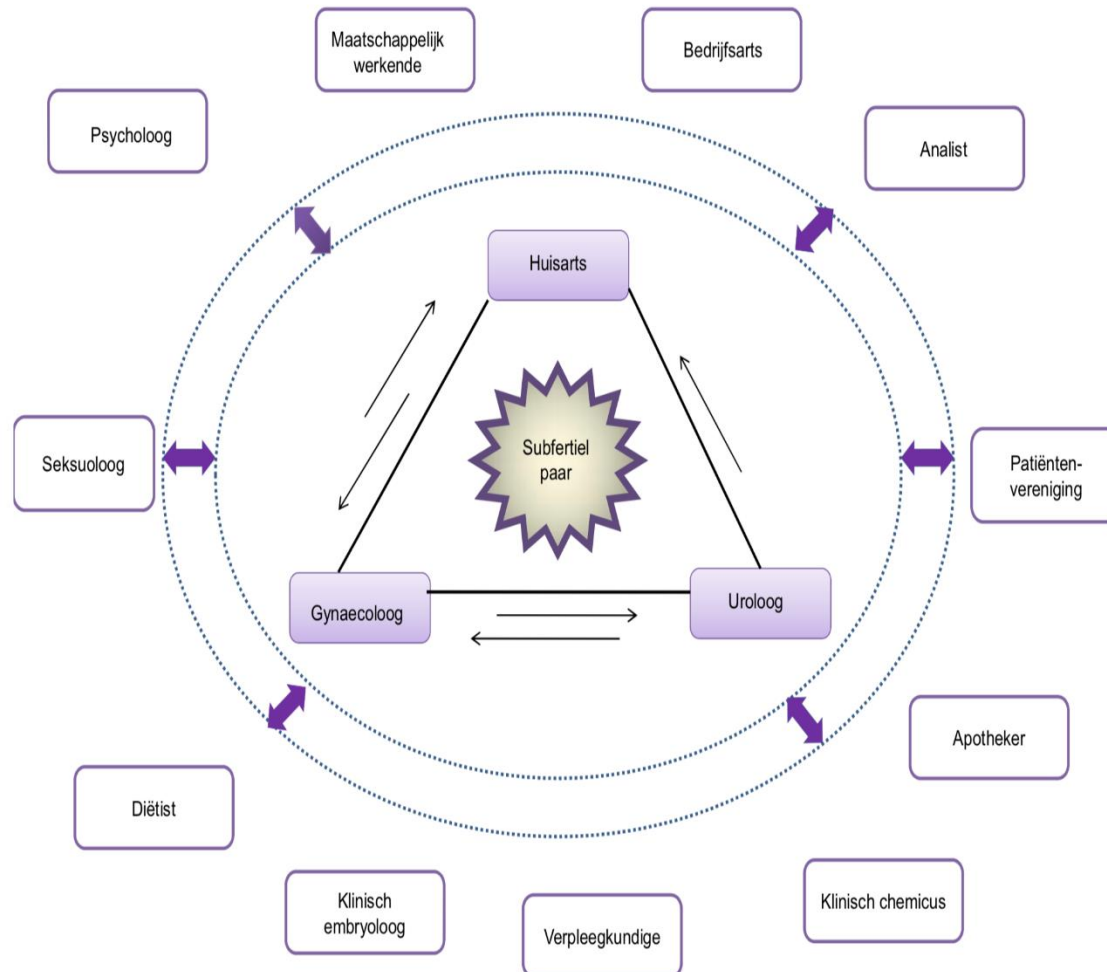
Kinderwens, onze zorg?



Kinderwens, onze zorg?



Kinderwens, landelijke netwerkrichtlijn



Kinderwens, landelijke netwerkrichtlijn

Oriënterend fertiliteitsonderzoek:

- Basale temperatuurcurve
- Semenanalyse
- Serologie C. Trachomatis

A_{novulatie}

A_{zoospermie}

A_{fgesloten tubae}



Uw praktijk en uw verwijzing

Uw praktijk?

Wanneer verwijzen?

Aanvullend onderzoek?



Wat kan uw patient verwachten van een verwijzing naar Isala Fertiliteitscentrum?

Wat kan uw patiënt verwachten van een verwijzing naar Isala Fertiliteitscentrum?

Vorbereiding:

- Digitale vragenlijst medische voorgeschiedenis
- Digitale vragenlijsten angst/depressie/sexueel functioneren
- (Semenanalyse)

In de spreekkamer:

- Succes en waarde voor patiënten

En buiten de spreekkamer:

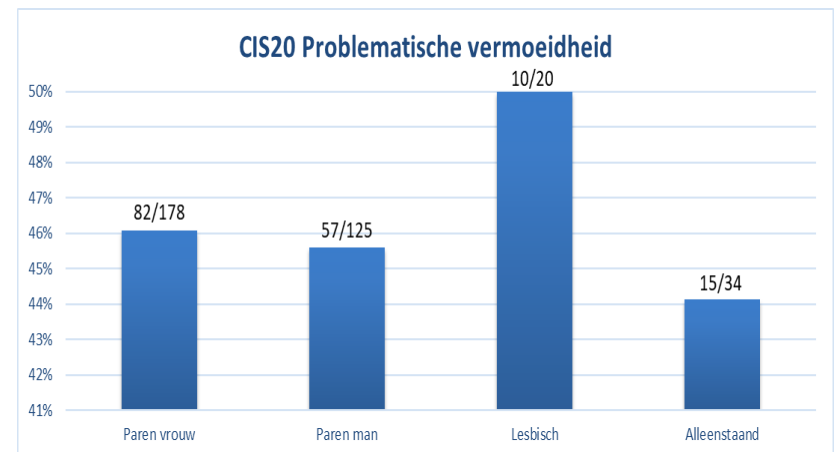
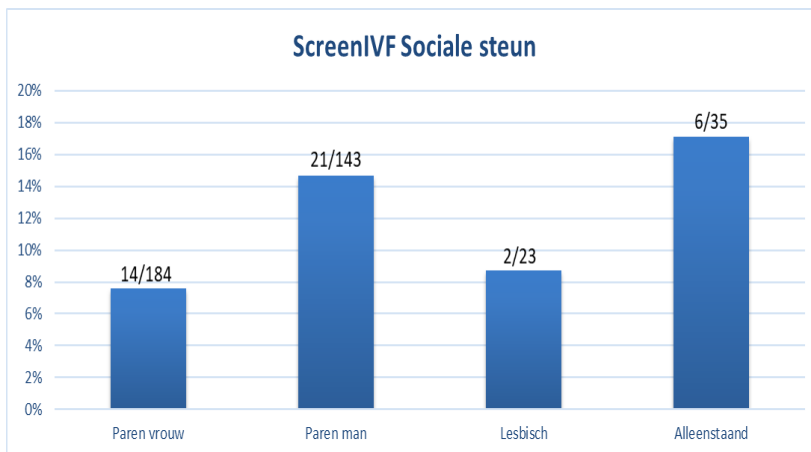
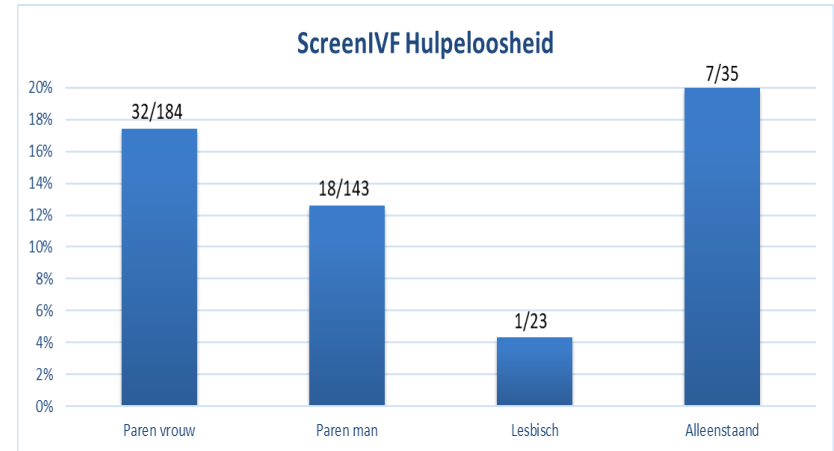
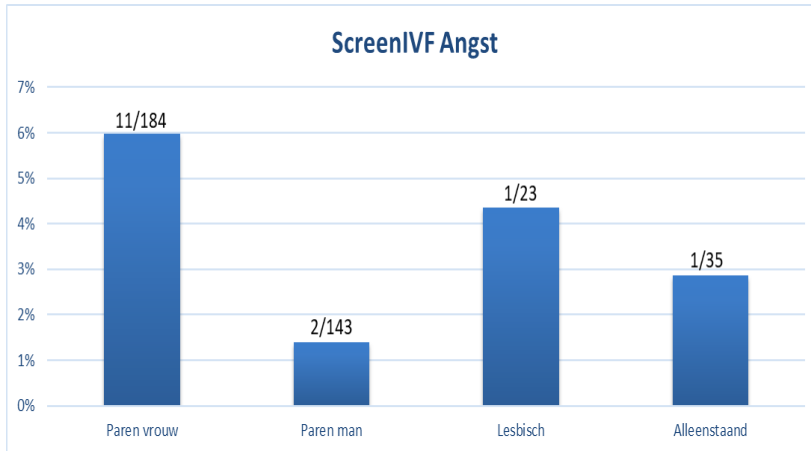
- Medisch maatschappelijk werk
- Medisch psycholoog
- Sexuoloog
- E-health ondersteuning – Zwanger worden App

Meer dan medische voorgeschiedenis..

Fertiliteit - Meetinstrumenten		
SCREENIVF Angst Score: 25 cut-off: 11 HADS uitgezet Depressie Score: 2 cut-off: 4 Hulpeloosheid Score: 6 cut-off: 14 Acceptatie Score: 14 cut-off: 11 Sociale steun Score: 19 cut-off: 15	RAND-36 Domein Sociaal Maatschappelijk Functioneren 75 cut-off: 53	WPAI-GH Percentage werktijd gemist door 0 gezondheidsproblemen: Percentage arbeidsproductie 0.1 beïnvloed door gezondheidsproblemen: Percentage arbeidsproductie 0.1 gemist plus beïnvloed door gezondheidsproblemen: Percentage normale dagelijkse 0.1 bezigdheden gemist door gezondheidsproblemen:
CIS20 Totaalscore Score: 68 cut-off: 76 Subjectieve ervaring van vermoeidheid Score: 37 cut-off: 37 Ernstige vermoeidheid	FSDS FSDS Score: 18 cut-off: 15	HADS HADS - Angst Score: 15 cut-off: 8 HADS - Depressie Score: 2 cut-off: 8

© Max Curfs

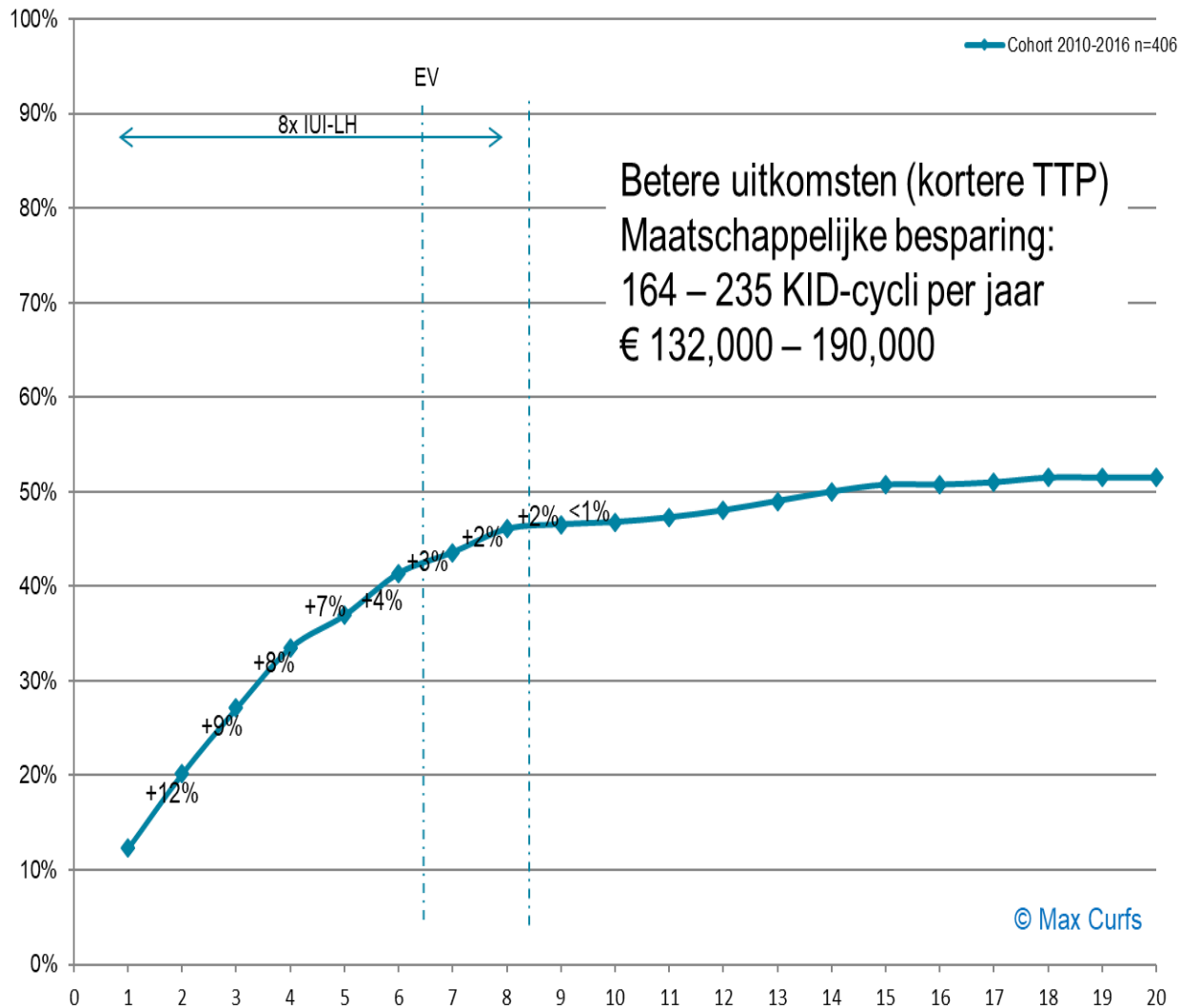
Screen IVF



Zwolle (Isala)

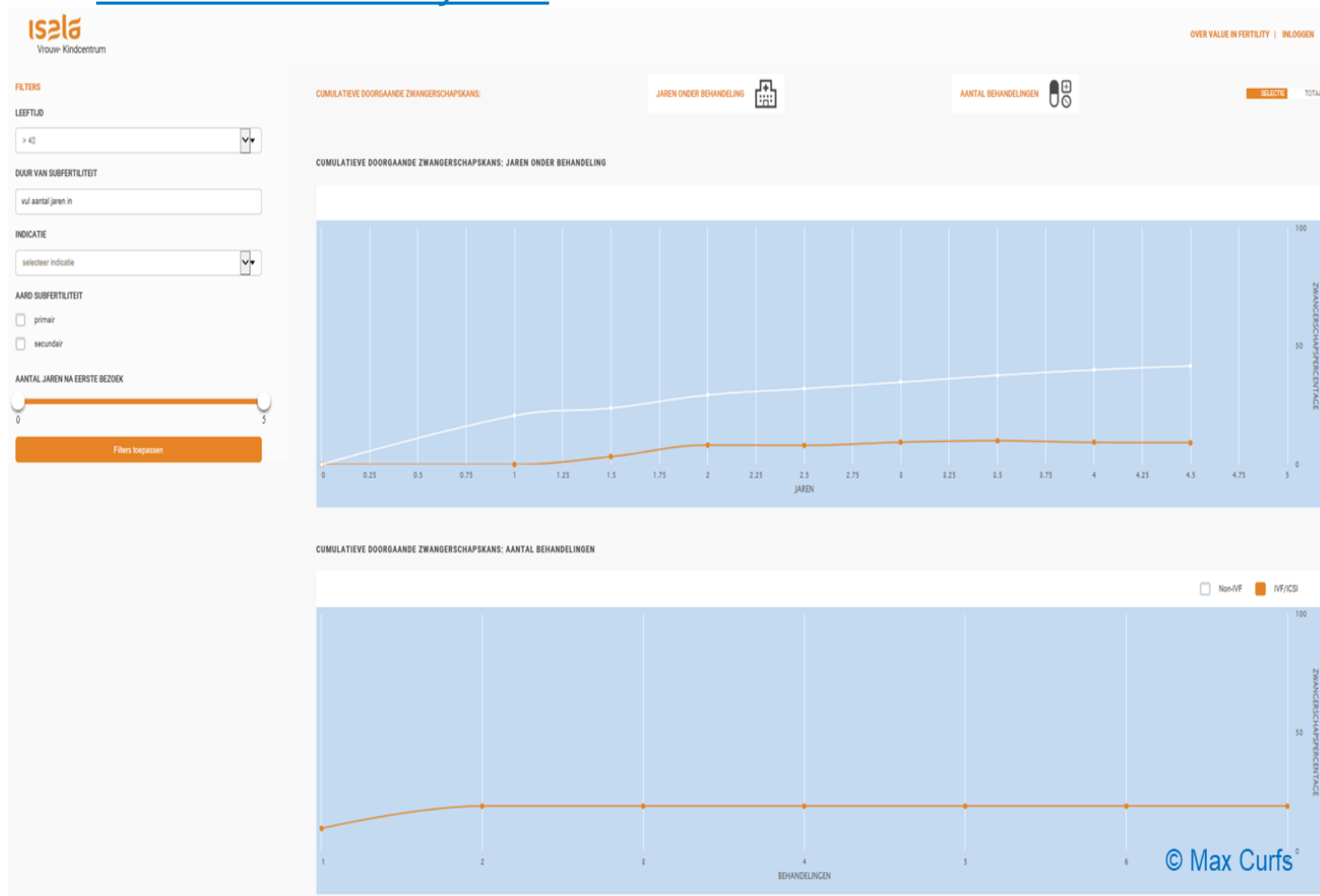
	IVF		ICSI		Cryo	
	Aantal	%	aantal	%	aantal	%
gestarte cycli	919		729			
follikelpuncties	788	85,8	652	89,4		
embryotransfers	653	71,0	566	77,6	1780	
zwangerschappen	225	24,5	217	29,8	374	21,0
doorgaande zwangersch.	163	17,7	164	22,5	262	14,7
betrouwbaarheidsinterval		15-20		19-26		13-16
eenling	155	95,1	156	95,1	255	97,3
tweeling	8	4,9	8	4,9	7	2,7
drieling	0	0,0	0	0,7	0	0,0

Succes en patientwaarde

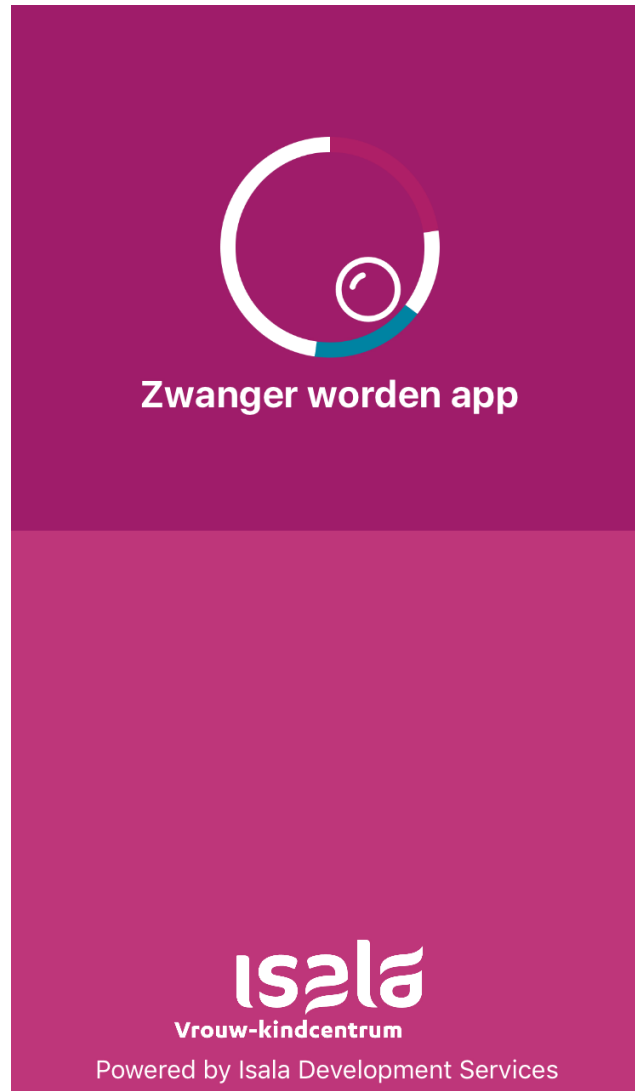


Patientwaarde

www.valueinfertility.com



Ondersteuning - Zwanger worden App



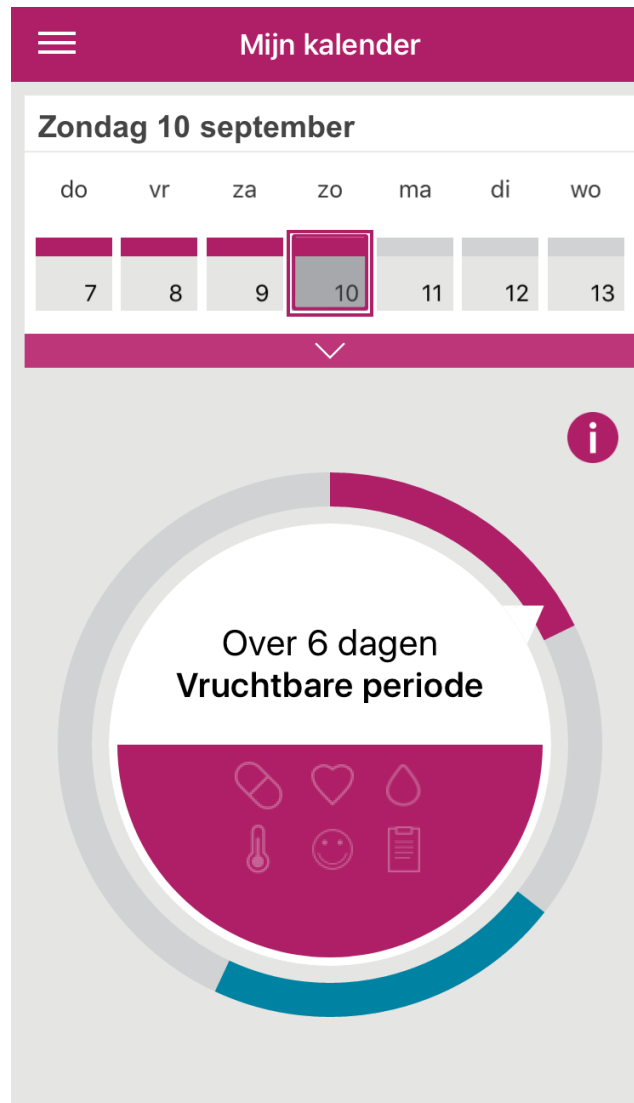
Verhoogt de kans op zwangerschap?



Achtergrond en doelen van de App

- e-Health is de toekomst (er zijn reeds vele Apps)
- Patienteninformatie
- Informatie voor verwijzers
- Positionering van transportklinieken en FCI

Cycluskalender



Cycluskalender

X

Dagboek

Opslaan

Vandaag zo 10 september



☒

☐

Menstruatie



☐

☒

Medicatie



☐

☒

Gemeenschap



☐

☐

☒

☐

Bloedverlies

 °C

Temperatuur



☐

☐

☐

☐

☐

☐

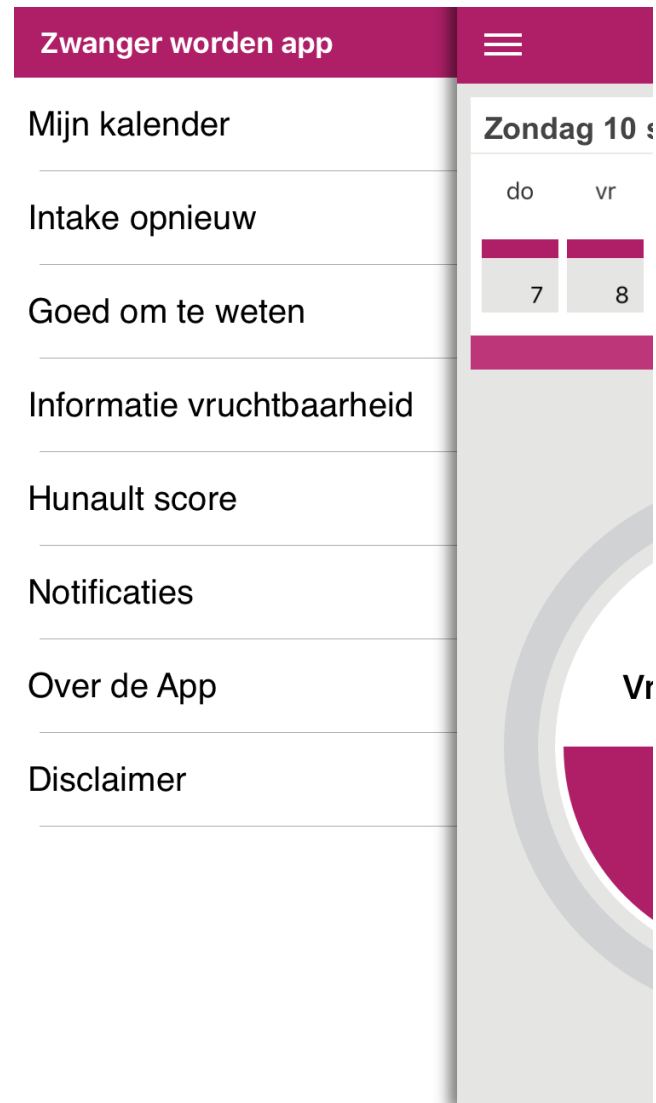
Gemoed



0



Informatie





Informatie vruchtbaarheid

Als u zwanger wilt worden is het van belang om gezond te leven om de kans op een spontane zwangerschap zo groot mogelijk te maken. Via deze pagina willen we u een aantal handige links aanreiken waar u veel adviezen kunt vinden met betrekking tot zwanger worden.

www.voedingscentrum.nl

www.oudersvannu.nl

www.freya.nl

Verminderde vruchtbaarheid komt bij 1 op de 6 paren voor. Als zwanger worden niet vanzelf gaat, dan kan het zijn dat uw specialist een vruchtbaarheidsbehandeling adviseert. Het Isala Fertiliteitscentrum biedt veel van deze behandelingen. Op onderstaande link leest u meer.

<http://www.isala.nl/patienten/specialismen-centra/fertiliteitscentrum>

Lifestyle en Hunault score

21:25

Intake (5/9) X

< BMI berekenen

Wat is uw lengte en gewicht?

1,65 m 85 kg

BMI: 31,2

Uw BMI is verhoogd, er is sprake van ernstig overgewicht. Neem contact op met uw huisarts om de gezondheidsrisico's te bespreken.

Ok

Ok

Sla deze vraag over

21:24

Hunault score X

< Resultaat

Volgens de Hunault score berekening is er sprake van een goede kans op een spontane zwangerschap binnen een jaar.

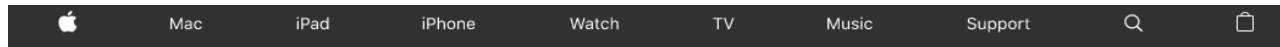
Het advies luidt om nog 6 maanden een spontane zwangerschap af te wachten.

Als u tijdens de vruchtbare week om de dag gemeenschap hebt met uw partner, dan zijn er steeds zaadcellen aanwezig in uw vagina en zijn uw zwangerschapskansen optimaal.

De berekening geeft een schatting van de theoretische kans op een spontane zwangerschap. Voor een betere inschatting van uw kans is het nodig dat u een bezoek aan de huisarts brengt. Zo kunnen de eileiders bijvoorbeeld afgesloten zijn zonder dat u het weet. U kunt hiervoor een bezoek aan de huisarts overwegen.

In deze app vindt u ook nog een aantal tips die goed zijn om te weten en een aantal handige links waar u veel adviezen kunt vinden met betrekking tot zwanger worden. Uiteraard kunt u, onafhankelijk van de uitkomst van de Hunault score, eventuele

Kinderwens in de 21^{ste} eeuw



App Store Preview

Deze app is uitsluitend beschikbaar in de App Store voor iPhone en iPad.



Isala Zwanger worden 17+

Isala klinieken

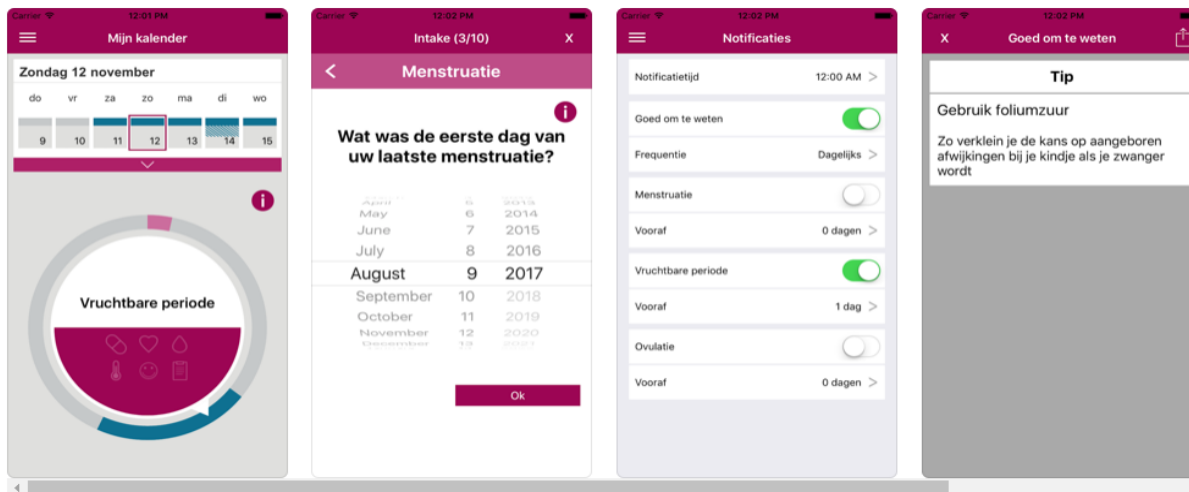
#43 in Geneeskunde

★★★★★ 4,5, 4 beoordelingen

Gratis

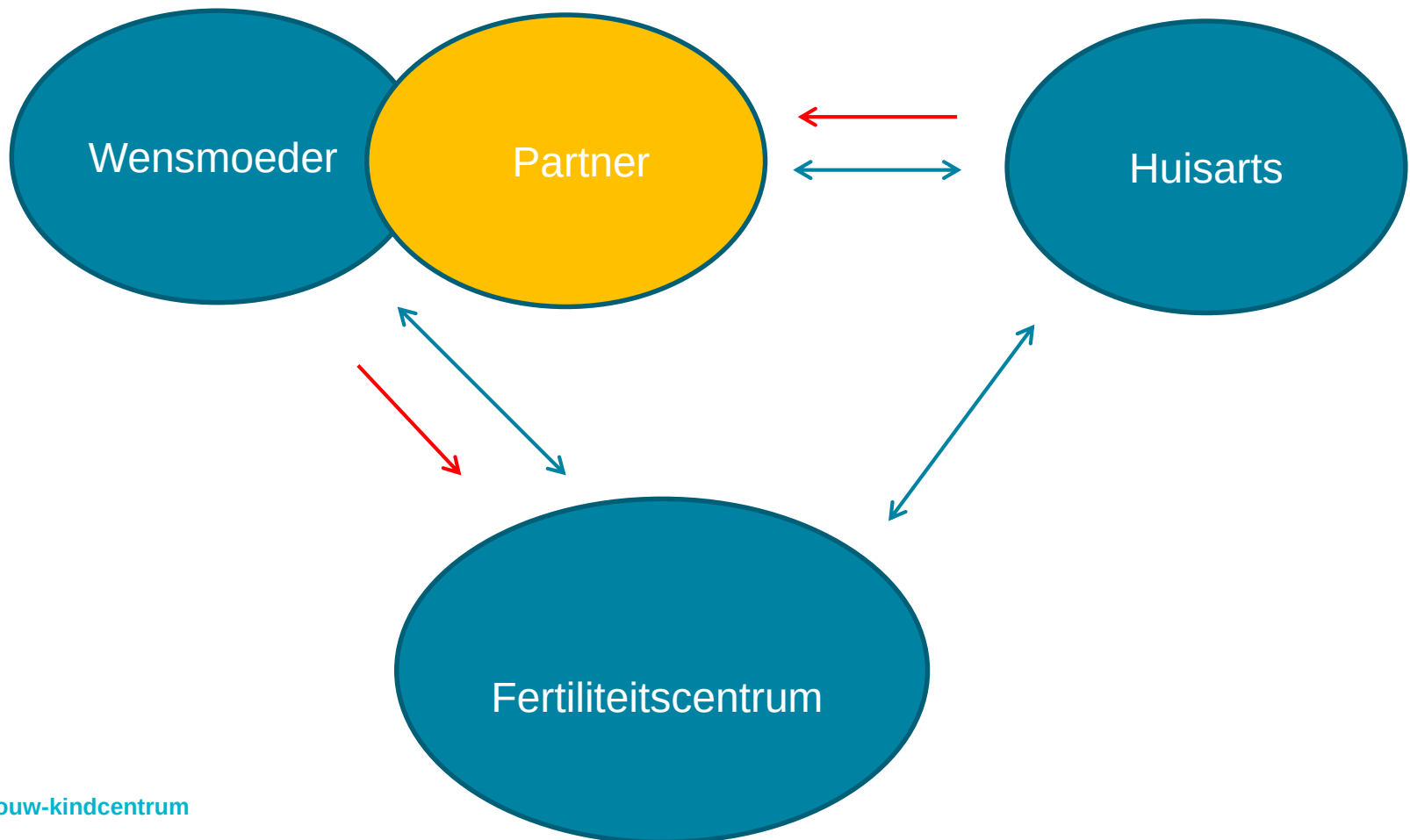
Vanaf de eerste maand kinderwens

iPhone-schermafbeeldingen

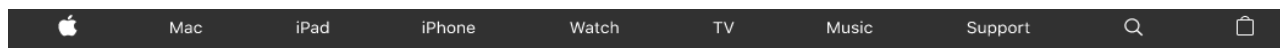


Kinderwens, onze zorg?

Communicatie tussen patient, verwijzer en specialist



Discussie



App Store Preview

Deze app is uitsluitend beschikbaar in de App Store voor iPhone en iPad.



Isala Zwanger worden 17+

Isala klinieken

#43 in Geneeskunde

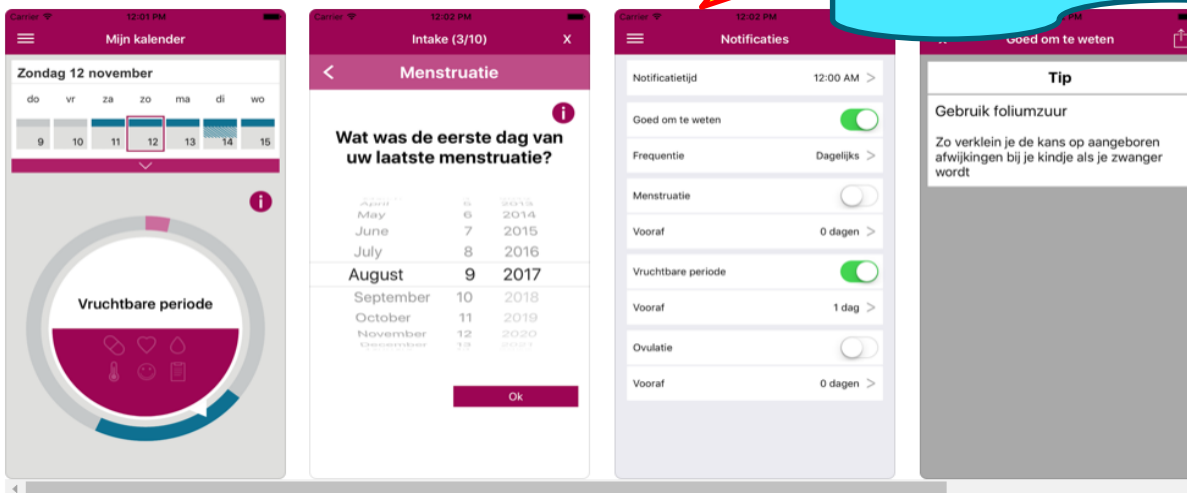
★★★★★ 4,5, 4 beoordelingen

Gratis

Nu ook voor
huisartsen!

GRATIS

iPhone-schermafbeeldingen





Zwangerschapsbepalingen en NIPT test

R.J. Slingerland

Niet Invasieve Prenatale Test

- ▶ De NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test) is een nieuwe test waarbij het bloed van de moeder wordt gebruikt om in het laboratorium te testen of het ongeboren kind mogelijk [down](#)-, [edwards](#)- of [patau](#)syndroom heeft. De NIPT wordt in Nederland alleen aangeboden in het kader van twee wetenschappelijke studies:

- [TRIDENT-1](#) (voor hoog-risico zwangeren)
- [TRIDENT-2](#) (voor alle zwangeren).

- ▶ U kunt dus alleen NIPT krijgen als u ook deelneemt aan één van beide studies.

Op de website vindt u informatie over wat [deelname](#) aan de TRIDENT studies betekent.

- ▶ Ook vindt u hier een overzicht van de [bloedafname-locaties](#) (prikpunten) voor de NIPT.

Meer informatie over de NIPT?

De algemene informatie over de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom, waaronder uitgebreide informatie over de NIPT, vindt u op de website [onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](https://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)

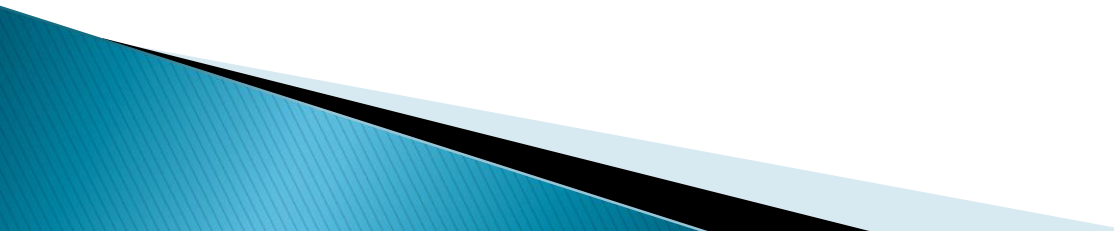
TRIDENT staat voor Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing.

- ▶ <https://www.meerovernipt.nl/>

<https://www.meerovernipt.nl/>

- [Ik heb een algemene vraag over NIPT](#)
- [Hoe meld ik me aan voor de TRIDENT-studies \(NIPT\)?](#)
- [Hoe kan ik voor de NIPT betalen?](#)
- [Wat is het verschil tussen de TRIDENT-1 studie en de TRIDENT-2 studie?](#)
- [Wat als ik nu wel de NIPT wil maar niet wil deelnemen aan de TRIDENT studie?](#)
- [Kan ik me terugtrekken uit de studies \(NIPT\)?](#)
- [Waar kan ik bloed laten prikken voor de NIPT?](#)
- [Waarom kan ik niet bij elke willekeurige prikpost bloed laten afnemen?](#)
- [Wat moet ik doen als ik NIPT wil laten doen?](#)
- [Krijg ik met NIPT ook het geslacht van mijn kind te horen?](#)
- [Hoe en wanneer krijg ik de uitslag van de NIPT te horen?](#)
- [De NIPT geeft \(herhaaldelijk\) geen uitslag, kan ik mijn geld terugkrijgen?](#)
- [Welke NIPT uitslagen kunt u krijgen?](#)
- [Waarom klopt de uitslag van de NIPT niet altijd?](#)
- [Wat gebeurt er als de NIPT mislukt?](#)
- [Wat zijn nevenbevindingen bij NIPT?](#)
- [Information about NIPT in other languages](#)
- [Hoe en hoe lang wordt het restmateriaal ná de NIPT bewaard?](#)
- [Hoe en hoe lang worden medische gegevens en NIPT uitslagen bewaard?](#)
- [Als ik GEEN toestemming geef voor het bewaren en hergebruik van restmateriaal en gegevens na afloop van de TRIDENT studies, kan ik dan wel de NIPT laten doen?](#)
- [Ik woon niet in Nederland. Kan ik toch een NIPT laten doen?](#)

Foliumzuur, vitamine B12 en Zwangerschap

- ▶ Aan het belang van foliumzuur voor en tijdens de zwangerschap, wordt tegenwoordig (terecht) veel bekendheid gegeven.
 - ▶ Foliumzuur verkleint de kans op een kindje met neurale-buisdefecten (zoals een 'open ruggetje' of een 'open schedel').
 - ▶ De neurale buis is bij een ongeboren kind het begin van het ruggenmerg en van de hersenen.
 - ▶ Het is inmiddels algemeen bekend dat een supplement met extra foliumzuur vanaf het moment dat men zwanger wil worden tot 8 weken na de bevruchting, het risico op neurale-buis defecten met 50-70 % kan verminderen.
- 

Foliumzuur, vitamine B12 en Zwangerschap

- ▶ Bij vrouwen die vanwege een zwangerschapswens **langdurig foliumzuur** hebben geslikt, heeft het lichaam soms de **vitamine B12 voor een groot deel gebruikt** om het foliumzuur om te zetten. Dat leidt tot een merkwaardige foliumzuur-paradox. Het is nu niet een tekort aan foliumzuur, maar een tekort aan B12 dat afwijkingen aan het ongeboren kind veroorzaakt.
- ▶ **Let op! In de nieuwsbrief een vervolg op de foliumzuur / B12 kwestie (n.a.v. vraag uit de zaal)**

Diabetes en zwangerschap

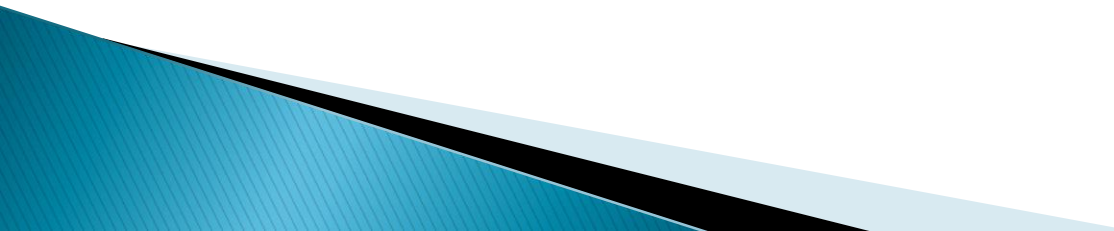
- ▶ Diabetes tijdens de zwangerschap gaat gepaard met een verhoogde kans op **maternale, foetale en neonatale mortaliteit en morbiditeit**, zoals prematuriteit, structurele afwijkingen, perinatale sterfte, foetale macrosomie en neonatale hypoglykemieën.^{1,2} Een zo goed mogelijke **glucoseregulatie, zowel preconceptioneel als gedurende de zwangerschap**, is van groot belang voor vermindering van bovengenoemde complicaties.^{3,4}
- ▶ In Nederland worden jaarlijks circa 400 zwangere vrouwen met diabetes mellitus (DM) type 1 behandeld (incidentie 0,2%). Het aantal zwangere vrouwen met DM type 2 is vergelijkbaar of zelfs hoger dan dat met DM type 1.⁵ Daarnaast zijn er vrouwen bij wie diabetes tijdens de zwangerschap wordt vastgesteld, dat wil zeggen **zwangerschapsdiabetes/diabetes gravidarum (GDM)**. GDM komt in ongeveer 3-5% van alle zwangerschappen voor. Over screening en behandeling van GDM bestaat wereldwijd nog geen uniformiteit.
- ▶ <https://www.nvog.nl/wp-content/uploads/2018/10/NVOG-richtlijn-Diabetes-mellitus-en-zwangerschap-v3.0-2018.pdf>

Diabetes

Diabetes mellitus type 1 en 2

1. De werkgroep is van mening dat vrouwen met diabetes mellitus preconceptioneel gecounseld moeten worden over de gevolgen van de diabetes voor de zwangerschap en vice versa (bewijskrachtniveau D).
2. Het is belangrijk dat zowel preconceptioneel als tijdens de zwangerschap de bloedglucoseregulatie optimaal is, mits veilig voor de moeder (bewijskrachtniveau B).
3. De **HbA1c-waarde is geen goede afspiegeling** van de complexiteit van de glucoseregulatie. De glucosedagcurve en eventueel een continu glucosemonitorsysteem spelen een grote rol bij de beoordeling van de glucoseregulatie (bewijskrachtniveau C).
4. Bij vrouwen met diabetes mellitus wordt geadviseerd **preconceptioneel de eiwituitscheiding en de creatinineklaring** te bepalen (bewijskrachtniveau C) en retinopathie te evalueren (bewijskrachtniveau B).
5. Zwangeren met diabetes mellitus dienen geïnformeerd te worden over de verhoogde kans op structurele afwijkingen en op de **mogelijkheden van prenatale diagnostiek**. De meest zinvolle diagnostiek vormt het geavanceerd **ultrageluidonderzoek (type I)** bij een **zwangerschapsduur van 20 weken**. Gewezen moet worden op het formele recht op een **amniocentese** rond een zwangerschapsduur van 16 weken gezien het verhoogde risico op een neuralebuisdefect (bewijskrachtniveau A).
6. De werkgroep is van mening dat bij zwangeren met diabetes mellitus in het eerste trimester ook de **nuchal translucency (NT)** gemeten moet worden, gezien de associatie met foetale hartafwijkingen (bewijskrachtniveau D).
7. Preëxistente schildklierafwijkingen en postpartum-thyreoiditis komen frequent voor bij vrouwen met diabetes mellitus type 1 (bewijskrachtniveau A). **Preconceptioneel moet het TSH worden bepaald, in het eerste trimester het TSH en FT4.**

Diabetes gravidarum

1. De werkgroep is van mening dat bij alle zwangere vrouwen met risicofactoren voor diabetes gravidarum een random, of **bij voorkeur een nuchtere glucose** wordt bepaald in het eerste trimester, gevolgd door een **OGTT indien afwijkend**, ter opsporing dan wel uitsluiting van een mogelijk preëxistente diabetes mellitus (bewijskrachtniveau D).
 2. Het opsporen van diabetes gravidarum bij een zwangerschapsduur van 24-28 weken wordt aanbevolen bij zwangeren met risicofactoren (bewijskrachtniveau B). De werkgroep geeft vooralsnog de voorkeur aan de **eenstapsmethode met een 75 grams OGTT** (bewijskrachtniveau D).
 3. Bij vrouwen met een diabetes gravidarum in de voorgeschiedenis wordt geadviseerd om al bij een zwangerschapsduur van **16 weken een 75 grams OGTT** te verrichten (bewijskrachtniveau B).
 4. Diagnostiek naar diabetes gravidarum door middel van een 75 grams OGTT wordt geadviseerd bij symptomen als **macrosomie of polyhydramnion** (bewijskrachtniveau B).
 5. Diabetes gravidarum wordt behandeld in de tweede lijn; eerst met een dieet en eventueel daarna met glucoseverlagende medicatie (bewijskrachtniveau C).
 6. Vanwege een verhoogde kans op **DM type 2 na een GDM - 50%** in de volgende vijf jaar - is jaarlijkse controle op diabetes geïndiceerd (bewijskrachtniveau A).
- 

Algemeen diabetes mellitus type 1, type 2 en diabetes gravidarum

1. **CTG-bewaking** aan het einde van de zwangerschap kan worden beperkt tot een subpopulatie van (risico)patiënten (bewijskrachtniveau D).
2. De werkgroep is van mening dat gestreefd moet worden naar een **baring** bij een zwangerschapsduur van **38-39 weken**, hoewel er op basis van de beschikbare kennis ruimte is om in individuele gevallen (optimale instelling, geen foetale macrosomie) een spontane baring af te wachten tot een zwangerschapsduur van 40 weken (bewijskrachtniveau D).

Tot slot:

Leerdoelen:

Waar staat NIPT voor en wat het betekent wordt uitgelegd.
De rol van Foliumzuur en Vitamine B12 tijdens de zwangerschap
Diabetes en de zwangerschap: een nieuwe NVOG richtlijn
“DIABETES MELLITUS EN ZWANGERSCHAP”

Versie 3.0

Leerpunten:

NIPT (**N**iet **I**nvasieve **P**renatale **T**est)

Langdurig foliumzuur gebruik kan leiden tot een vitamine B12
tekort en tot aangeboren afwijkingen van het kind

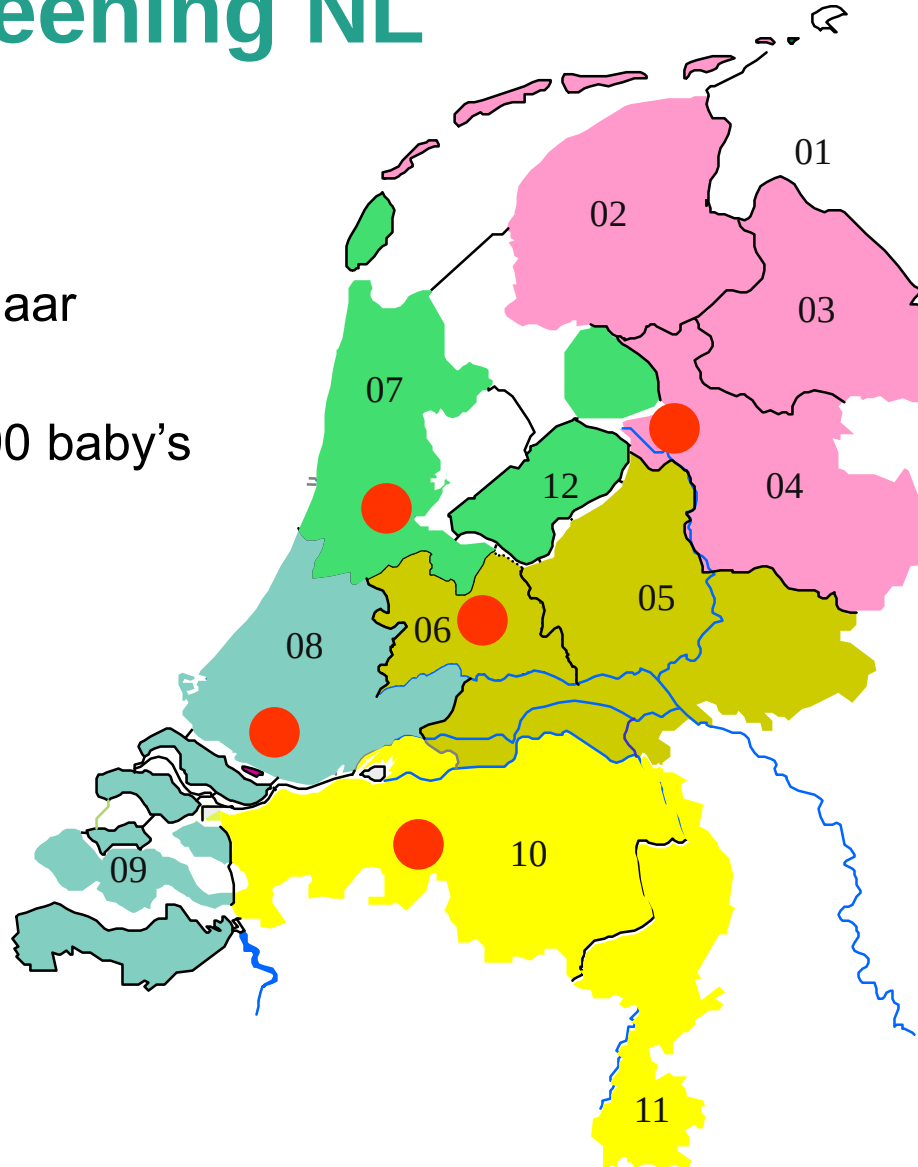
Aanbevelingen uit de Diabetes en de Zwangerschap richtlijn
NVOG



K. van der Weide

Neonatale screening NL

- 5 screeningslaboratoria
- Ca. 180.000 baby's per jaar
- Ruim 470 verwijzingen
- Incidentie ziekte: 180-190 baby's



Screeninglaboratorium Isala

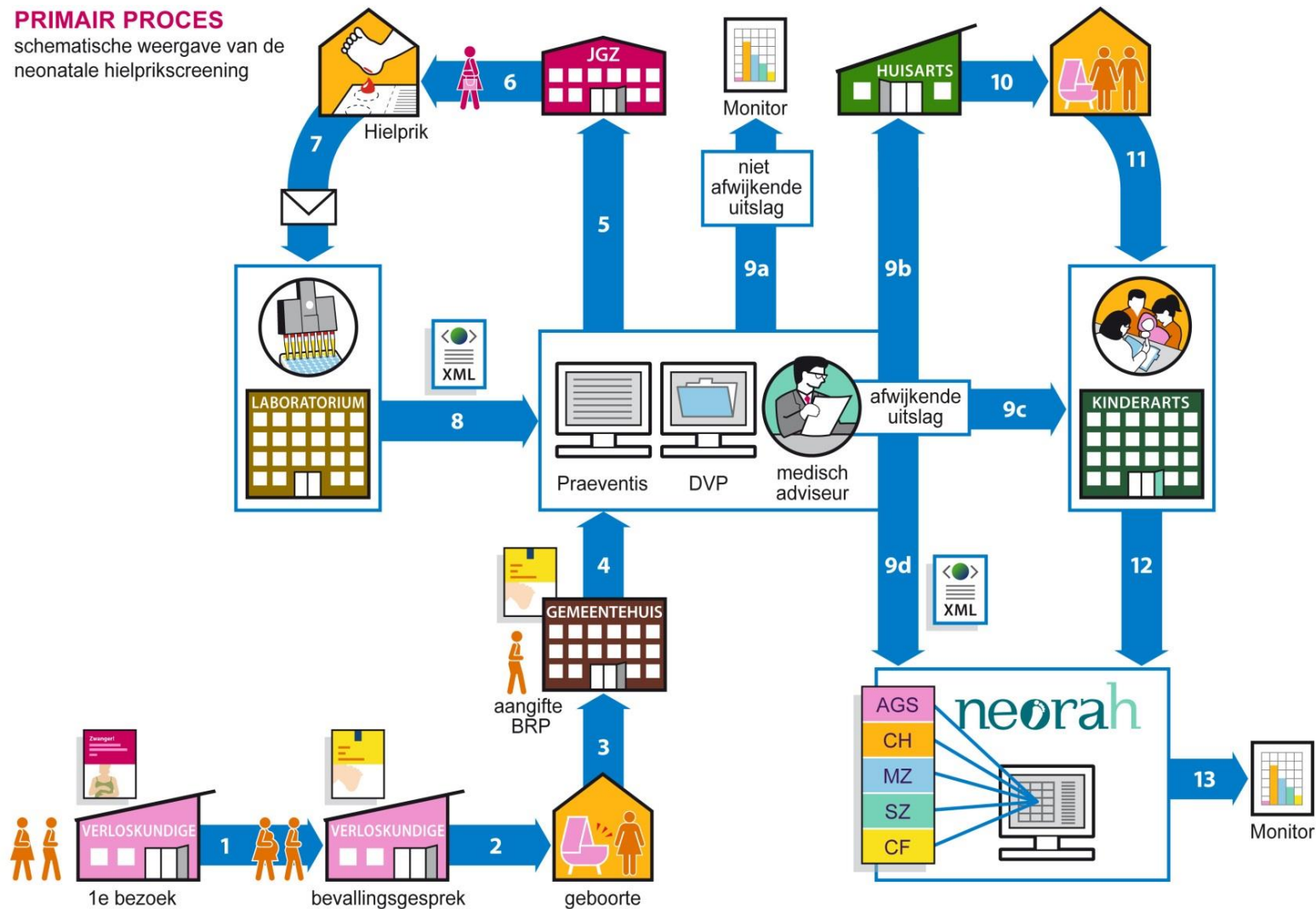
- Provincies Groningen, Friesland, Drenthe en Overijssel
- Totaal aantal kinderen: ~28000 per jaar
- Rapporteert aan regiokantoor Noord-Oost
- Per hielprik 22 analyses binnen 1 dag uitgevoerd



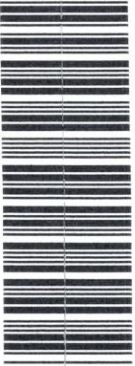
Organisatie hielprikprogramma

PRIMAIR PROCES

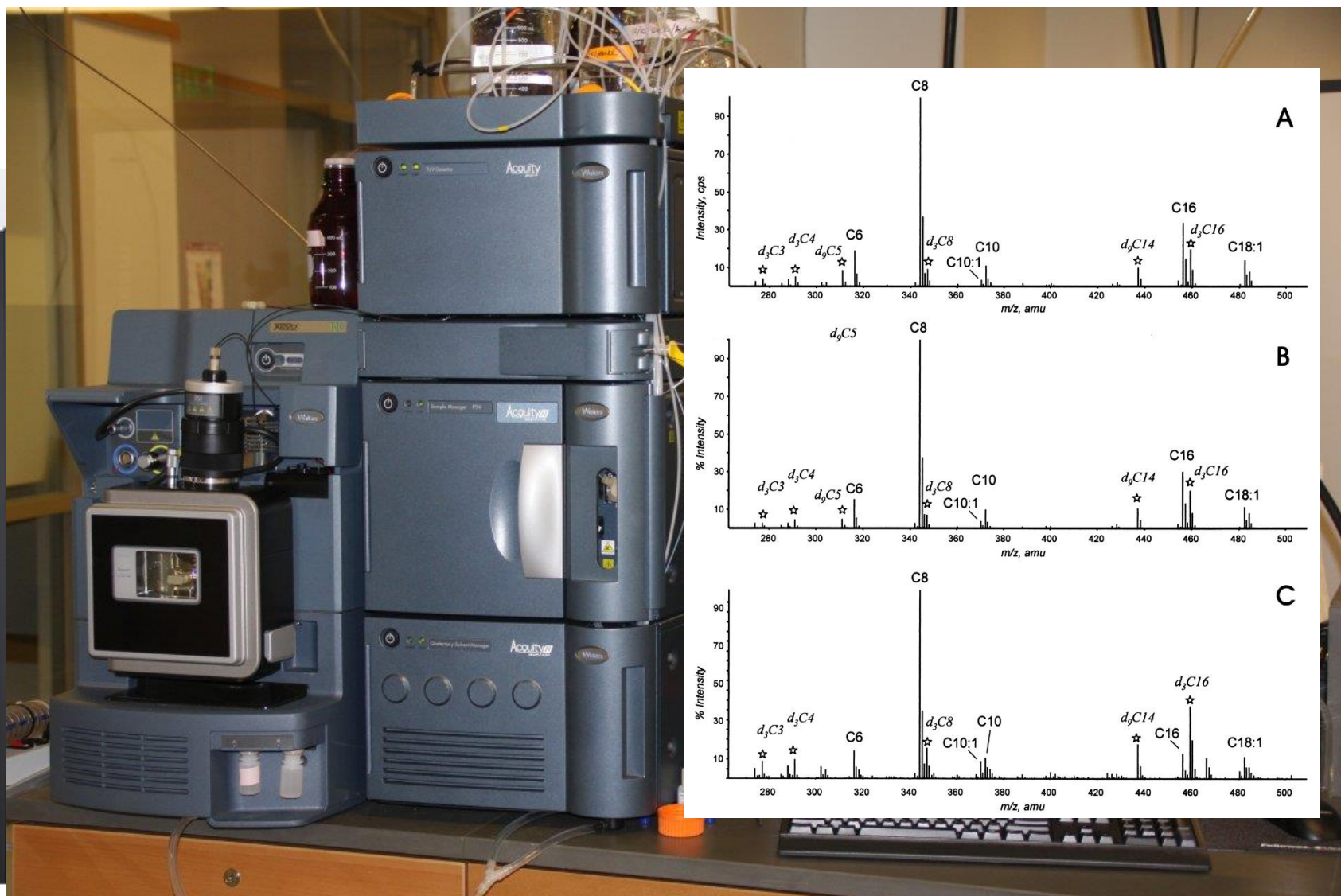
schematische weergave van de neonatale hielprikscreening



De opbrengst

☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐		Achternaam baby: <u>Pasgeboren</u>		Huisarts: <u>J.P. Dokters</u>
		Voorna(a)m(en): <u>Jan</u> ☒ m ☐ v		Te: <u>De Bilt</u> Tel.: <u>0612210010</u>
		Geboorteplaats: <u>Bilthoven</u>		Geboren: ☒ thuis ☐ elders:
		Woonadres: <u>Prikked 7</u>		☐ ziekenhuis (naam, plaats)
		Postcode: <u>3711 AB</u> Woonplaats: <u>De Bilt</u>		Bloedafname door: ☒ screener ☐ ziekenhuis
		Gemeente: <u>De Bilt</u>		☐ verloskundige ☐ anders
Achternaam moeder:		Naam uitvoerder: <u>Prikked</u>		
Tel.nr. ouder/verzorgers: <u>0687654311</u>		Organisatie: <u>Vitras</u> Tel.: <u>0640024811</u>		
Geboortedatum: <u>4-11-2007</u>		Bloed/wisseltransfusie kind: ☒ nee ☐ ja, datum:		
tijdstip: <u>16.00</u>		tijdstip uur		
Datum bloedafname: <u>7-11-2007</u>		Ouder wil info over dragerschap: ☒ ja		
tijdstip: <u>17.00</u>		☐ nee, paraaf ouder(s):		
Geboortegewicht: <u>4040</u> gram		Ouder maakt bezwaar tegen bewaren bloedmonster voor anoniem wetenschappelijk onderzoek ☒ nee		
Zwangerschapsduur: <u>39</u> weken+ <u>3</u> dagen		☐ ja, paraaf ouder(s):		
Opmerkingen (bijv. Labnr. 1e hiepprik; reden geen materiaal)				
Met ballpoint <u>alle</u> gegevens invullen; goed doordrukken s.v.p. NIET GEBRUIKEN NA 31-12-2011				

Isala



Het begon in 1974...

- Autosomaal recessief
- Zonder behandeling ernstige verstandelijke handicap
- Behandeling: phenylalanine-arm dieet
- 1:18.000 pasgeborenen = 10 per jaar in NL
- Dragerfrequentie 1 op 67



Boy with untreated PKU

Because a child with PKU lacks the normally functioning enzyme necessary to break down phenylalanine (PHE), it accumulates in the blood and body tissues.

This excess PHE can prevent normal brain development and result in mental retardation.

Screeningscriteria

Criteria Wilson en Jungner (1968)

- Belangrijk gezondheidsprobleem
- Algemeen aanvaarde behandelingsmethode beschikbaar
- Voldoende voorzieningen voor diagnose en behandeling
- Herkenbaar latent of vroeg symptomatisch stadium
- Betrouwbare opsporingsmethode, welke aanvaardbaar moet zijn voor de bevolking
- Natuurlijk verloop ziekte moet bekend zijn
- Overeenstemming over vraag: wie te behandelen?
- Kosten van opsporing, diagnostiek en behandeling moeten in verhouding staan tot gehele gezondheidszorg
- Continu proces
- Indeling in categorie o.b.v. voorkómen schade/gezondheidswinst en beschikbaarheid test van goede kwaliteit

Welke aandoeningen?

Voor 1-1-2007:

1. Phenylketonurie
2. Congenitale hypothyreoidie
3. Adrenogenitaal syndroom

Toegevoegd per 1-1-2007:

4. Tyrosinemie type 1
5. Maple syrup urine disease
6. Homocystinurie
7. MCAD
8. VLCAD
9. LCHAD
10. Isovaleriaan acidemie
11. 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase def.
12. HMG-CoA lyase def.
13. Multiple CoA carboxylase def.

14. Glutaaracidurie type 1
15. Galactosemie
16. Biotinidase deficiëntie
17. Sikkelcel anemie

Toegevoegd per 1-5-2011:

18. Cystic Fibrosis

Toegevoegd per 1-1-2017

19. Alfa en beta-thalassemie

Toegevoegd per 1-10-2019

20. propion acidemie
21. methylmalon acidemie
22. carnitine palmitoyltransferase def. type 1

Welke aandoeningen?

Voor 1-1-2007:

- 1. Phenylketonurie
- 2. Congenitale hypothyreoidie
- 3. Adrenogenitaal syndroom

Toegevoegd per 1-1-2007:

- 4. Tyrosinemie type 1
- 5. Maple syrup urine disease
- 6. Homocystinurie
- 7. MCAD
- 8. VLCAD
- 9. LCHAD
- 10. Isovaleriaan acidemie
- 11. 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase def.
- 12. HMG-CoA lyase def.
- 13. Multiple CoA carboxylase def.

14. Glutaaracidurie type 1

15. Galactosemie

16. Biotinidase deficiëntie

17. Sikkelcel anemie

Toegevoegd per 1-5-2011:

18. Cystic Fibrosis

Toegevoegd per 1-1-2017

19. Alfa en beta-thalassemie

Toegevoegd per 1-10-2019

20. propion acidemie

21. methylmalon acidemie

22. carnitine palmitoyltransferase def. type 1

Welke aandoeningen?

Voor 1-1-2007:

1. Phenylketonurie (12-15)
2. Congenitale hypothyreoidie (70-90)
3. Adrenogenitaal syndroom (10-15)

Toegevoegd per 1-1-2007:

4. Tyrosinemie type 1 (1)
5. Maple syrup urine disease (1/2)
6. Homocystinurie
7. MCAD (15-20)
8. VLCAD (2-4)
9. LCHAD (1)
10. Isovaleriaan acidemie (2)
11. 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase def. (1-2)
12. HMG-CoA lyase def. (1/10)
13. Multiple CoA carboxylase def. (-)

14. Glutaaracidurie type 1 (1)
15. Galactosemie (2-4)
16. Biotinidase deficiëntie (2-4)
17. Sikkelcel anemie (35; 850)

Toegevoegd per 1-5-2011:

18. Cystic Fibrosis (30-35)

Toegevoegd per 1-1-2017

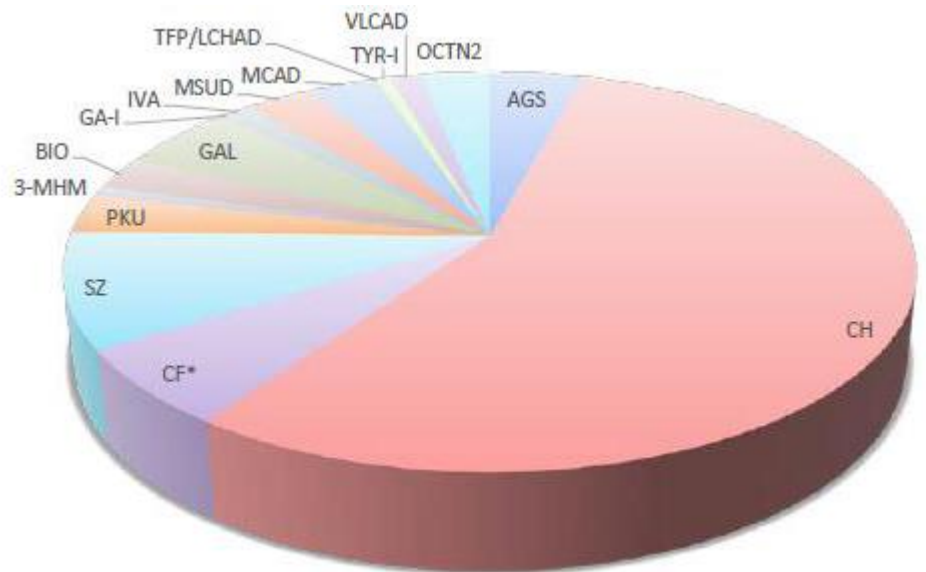
19. Alfa en beta-thalassemie (HbH: 1/2; Beta-thal major: 2-5)

Toegevoegd per 1-10-2019

20. Propion acidemie (1)
21. Methylmalon acidemie (1-2)
22. Carnitine palmitoyltransferase def. type 1 (1/5)

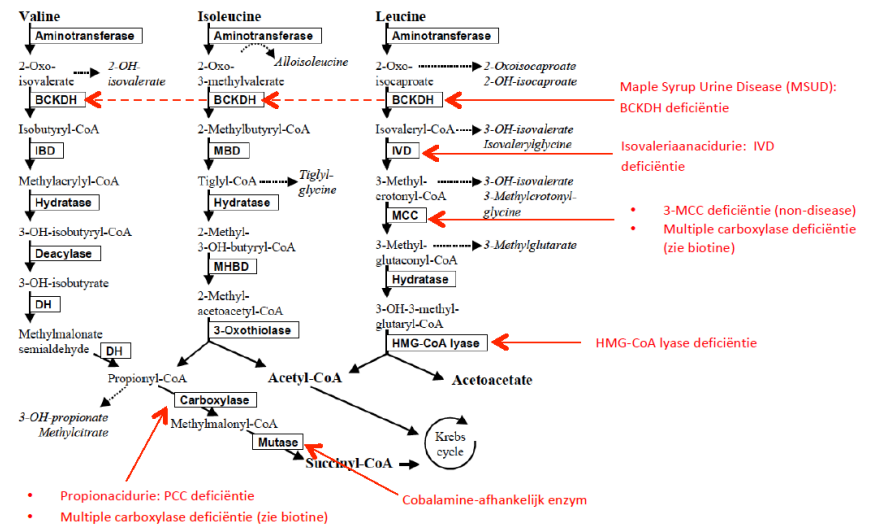
Wat wordt er opgespoord?

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
AGS	11	8	10	7	8	8	8	6	3	8	12
CH	57	90	65	95	80	69	72	76	78	72	70
MZ	70	97	87	61	71	51	47	59	49	48	52
SCZ	41	30	30	41	39	34	35	34	25	23	
HbP											24
CF					22	27	21	18	21	29	23
Totaal	179	225	192	204	217	189	183	193	176	180	181



Propionacidemie/methylmalonacidemie

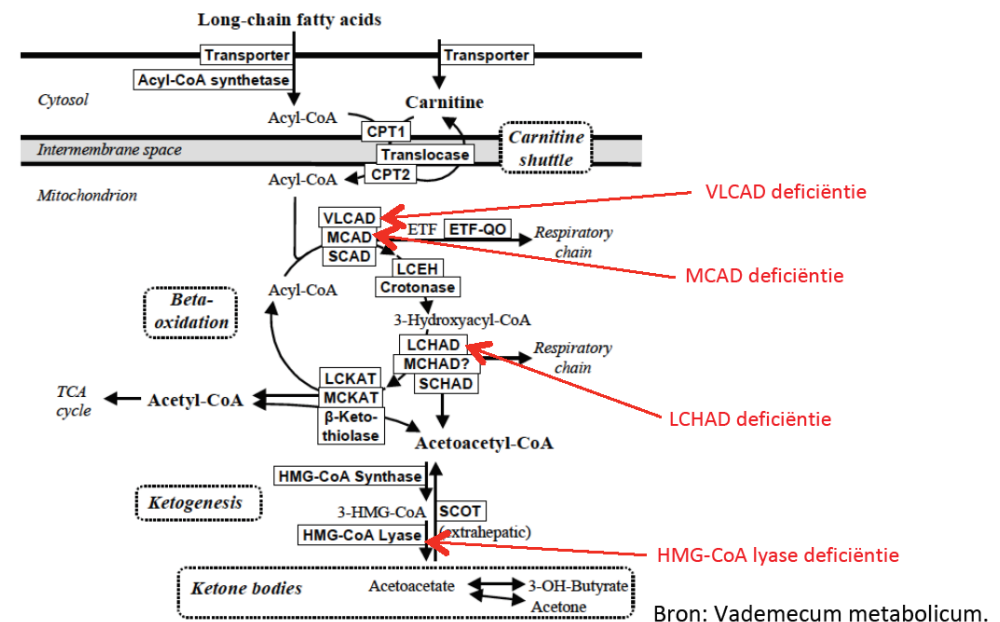
- 1:130.000 (MMA) en 1:175.000 (PA)
- Ophoping van propionzuur/methylmalonzuur
- Early en late onset mogelijk
- Binnen enkele uren tot weken na de geboorte: metabole acidose, met braken, een slechte intake en neurologische verschijnselen en zelfs coma en multi-orgaanfalen als gevolg
- Behandeling: eiwitbeperkt dieet, aanvullend supplementen/vitamines
- Ter voorkoming van neurologische- en orgaanschade



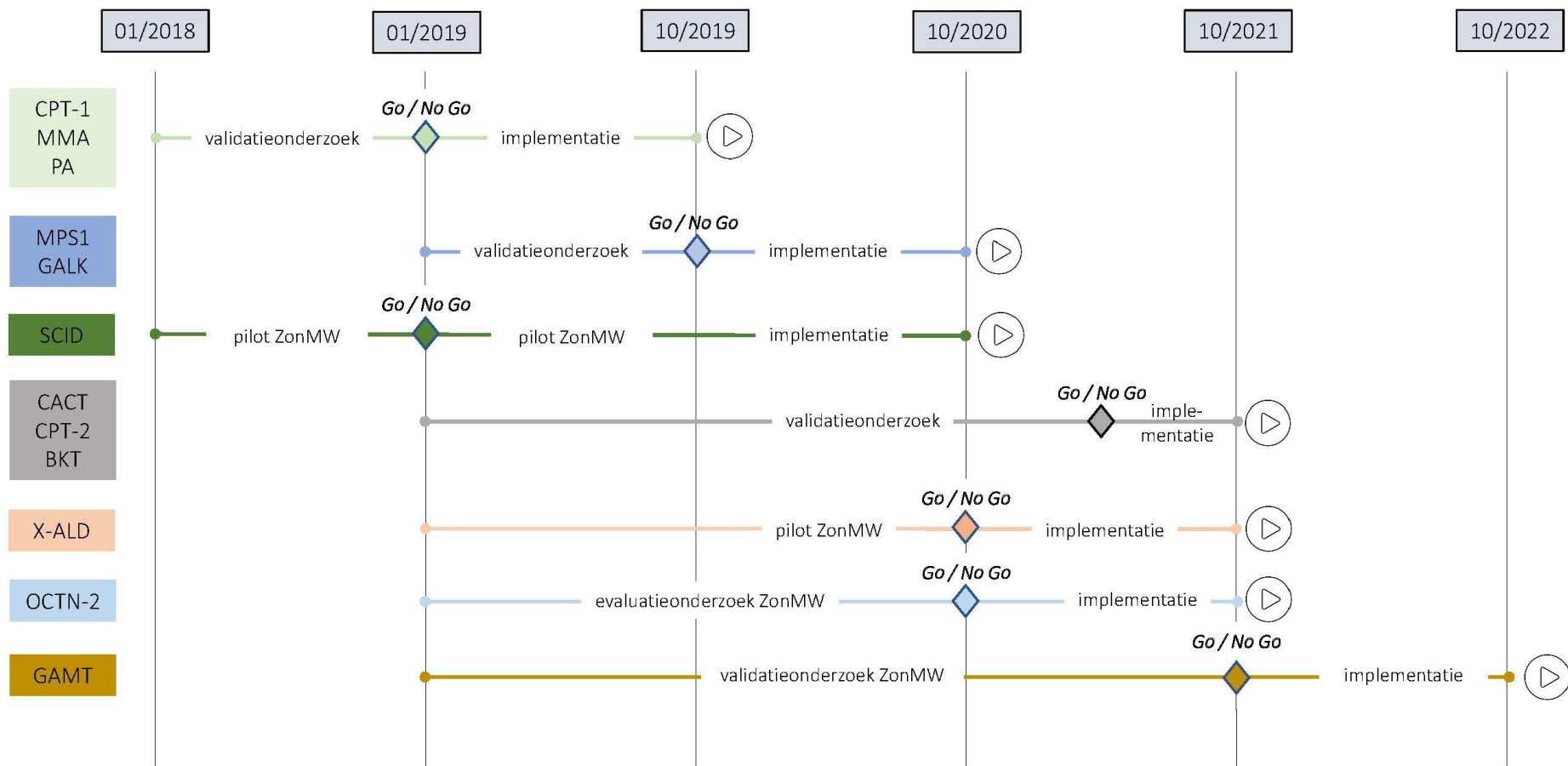
Bron: Vademecum metabolismicum.

CPT-1-deficiëntie

- 1:900.000
- Verhoging van vrij carnitine (C0) + verminderde productie van lange keten carnitines (C16, C18)
- Beloop is variabel: manifestatie in neonatale periode, maar ook latere presentatie mogelijk
- Hypoketotische hypoglycemie, sufheid, slecht drinken, hepatomegalie, hepatische encefalopathie
- Behandeling: voorkómen van vasten, soms aangevuld met een specifiek dieet
- Ter voorkoming van ernstige hersenschade/overlijden



Planning uitbreiding screening



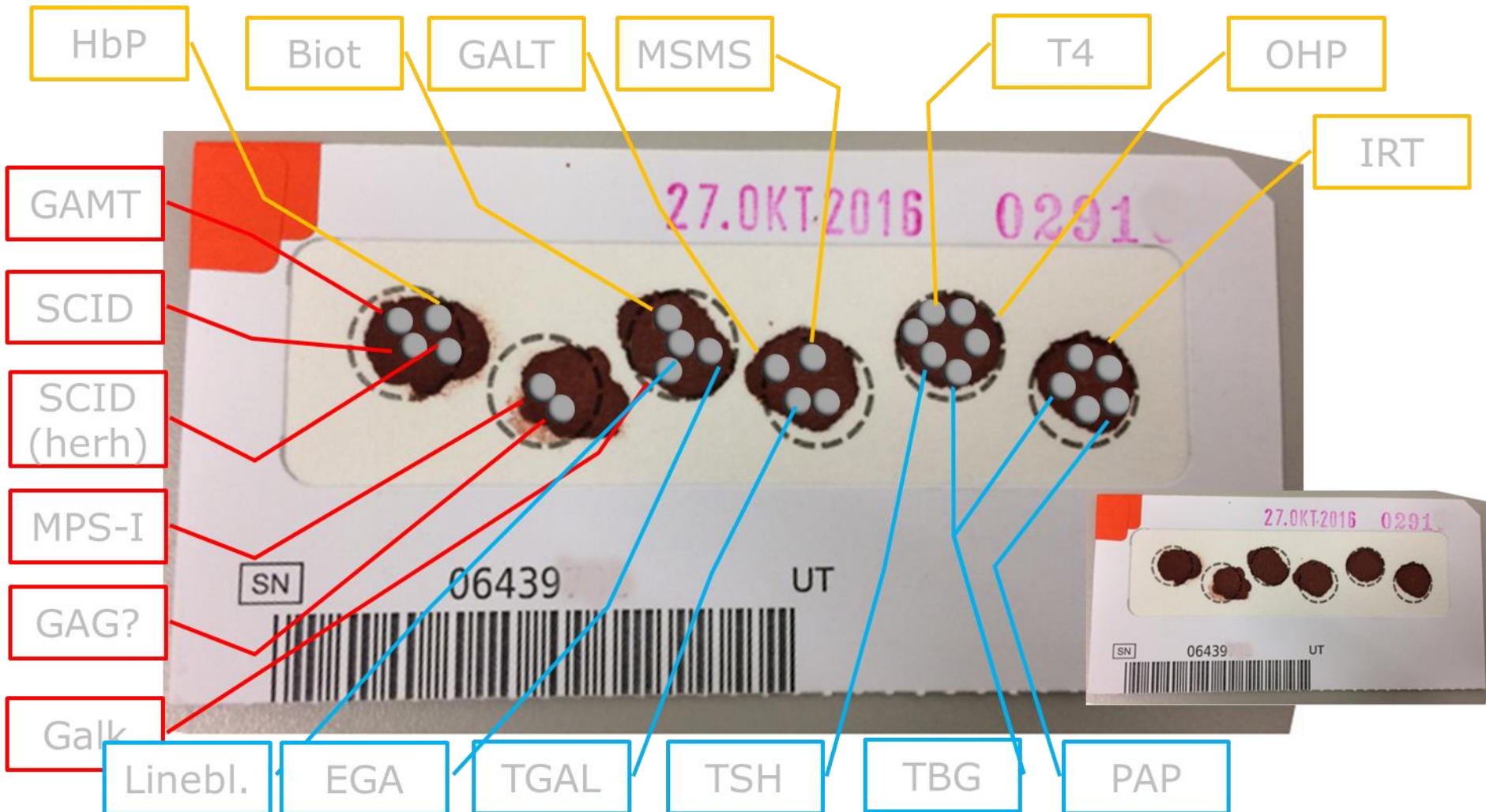
▶ start landelijke screening

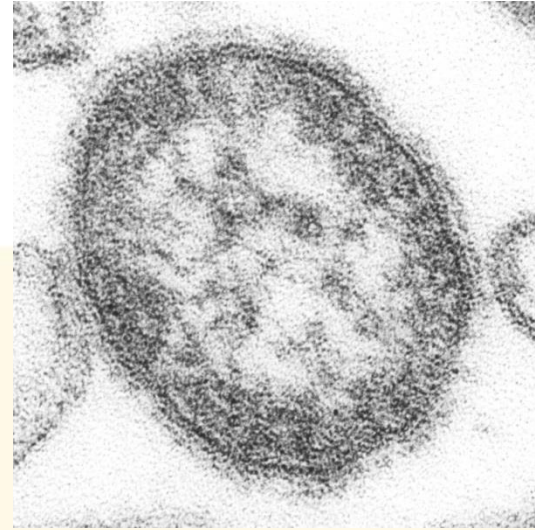
versie 7.0 d.d. 21 januari 2019

SCID – Bubble boy



Allemaal uit één kaartje?





Mazelen in Nederland

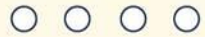
Susanne Soethoudt, AIOS infectieziektebestrijding

Sandra de Jong, arts M&G, infectieziektebestrijding

GGD IJsselland

3-12-2019

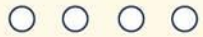
Inhoud



- Mazelen
- Situatie Nederland en wereldwijd
- Vaccinatie + vaccinatiegraad
- Regio
- Wat doen bij verdenking?
- Take home messages



Mazelen



- **RNA virus**
- **Incubatietijd:**
7-14 dagen, meestal 10 dagen
- **Besmettelijk:**
 - 4 dagen voor tot 4 dagen na exantheem
 - Via druppelinfectie of (in)direct contact

Klinisch: Prodromale fase

○ ○ ○ ○

- 3-7 dagen
- Acut begin met algehele malaise, koorts, conjunctivitis, verkoudheid en hoesten
- Koplikse vlekjes net voor exantheem (30%)



Gegeneraliseerd

○ ○ ○ ○

- 7-10 dagen

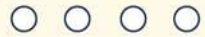
- Exantheem:

Start achter oren in 3 dagen via gezicht, nek, borst, romp naar extremiteiten

- Ruw aanvoelend (schuurpapier)
- Asymptotisch beloop komt bij niet-beschermde kinderen niet voor

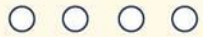


Complicaties



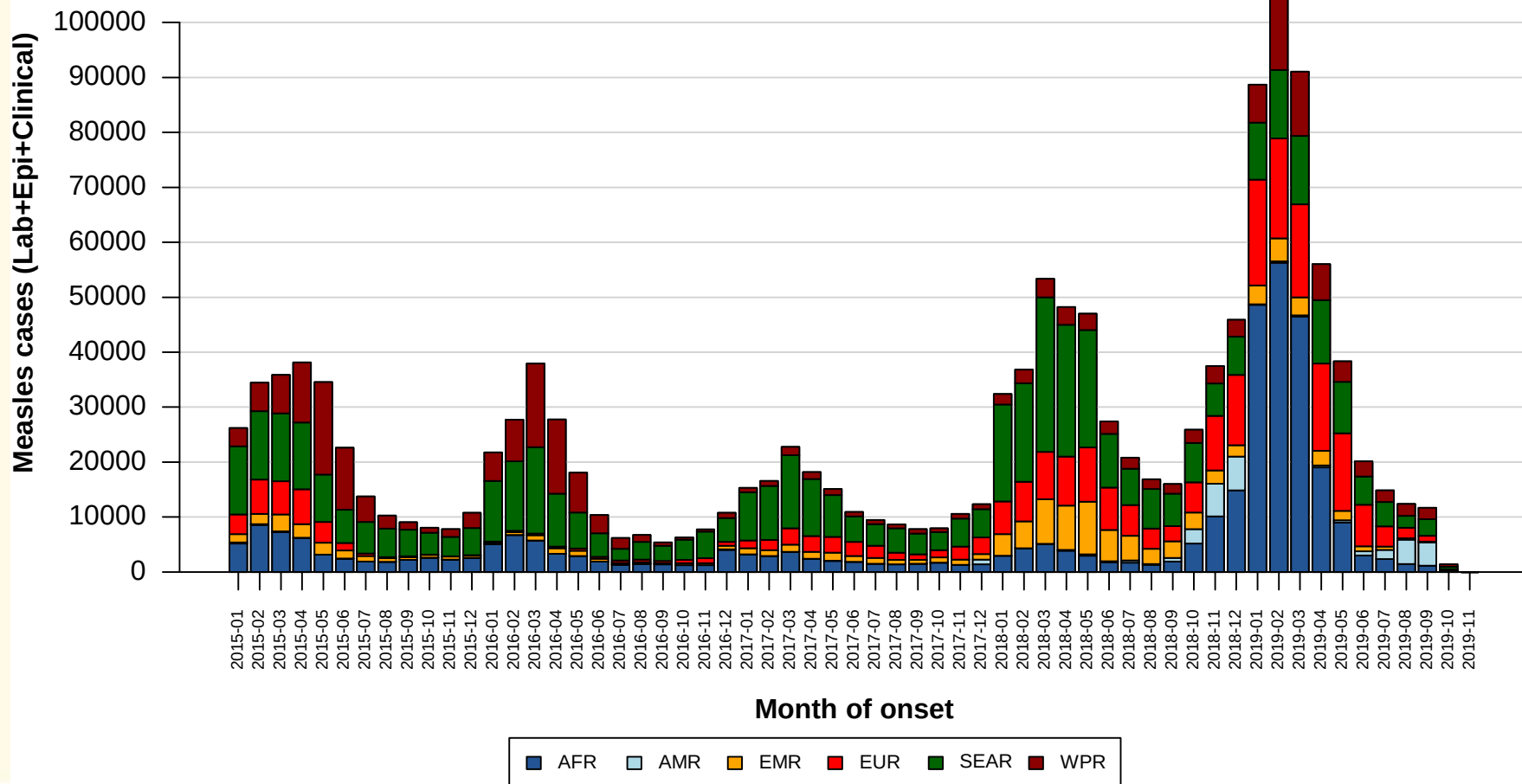
- Otitis media, bronchiolitis (5-10%)
- Pneumonie (1-5%)
- Encefalitis (0,1%)
 - Mazelenencefalitis
 - SSPE - (subacute scleroserende panencefalitis; 0,01%) 1 in 2019
- Immunosuppressie maanden tot jaren na infectie

Mortaliteit



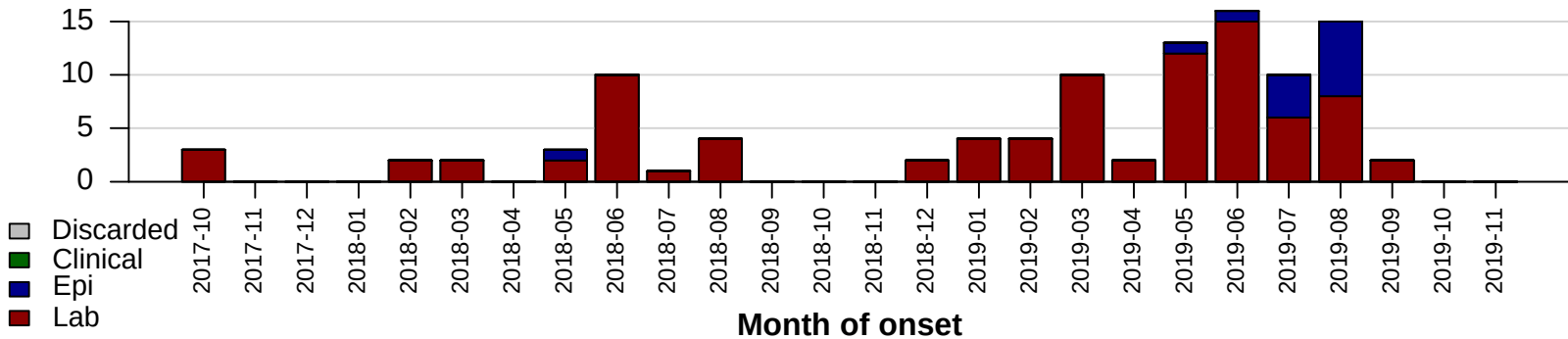
- Mortaliteit in NL pre-vaccin: 400-50/jaar na WO II
- Mortaliteit: 1 op 1000 geteste kinderen (uitbraak 2000)
- Kinderen < 1 jaar het hoogst (0,1%)
 - Meestal door pneumonie
- Overledenen aan mazelen met 84% gedaald wereldwijd
 - 550.100 in 2000
 - 89.780 in 2016
- In ontwikkelingslanden vaak ernstig verloop
 - 7 miljoen mensen in 2016
 - Mortaliteit tussen 5-10%

Verspreiding per maand en WHO regio (2015-2019)

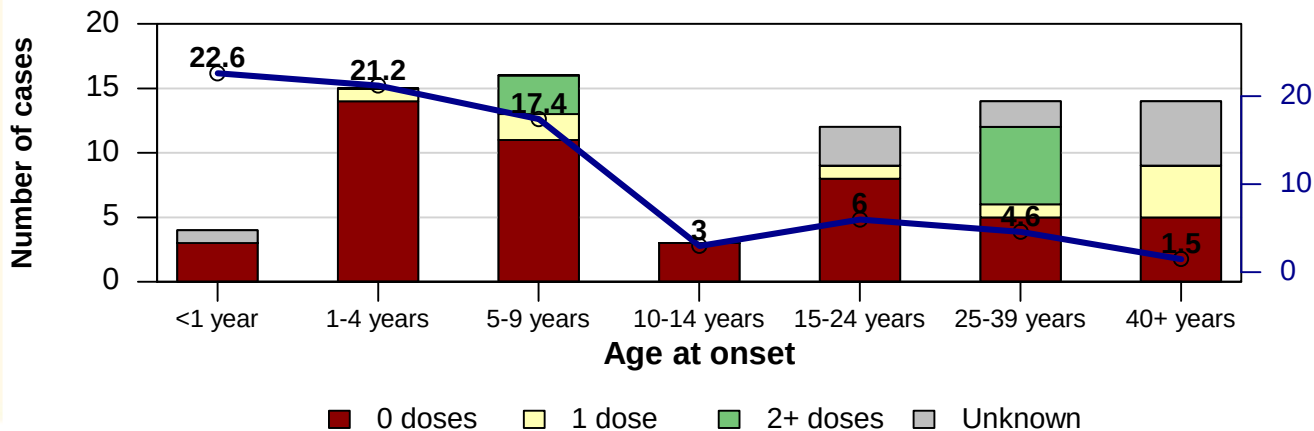


Mazelen Nederland

Number of cases



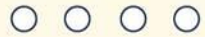
Netherlands age distribution, vaccination status, and incidence, 2018-10 to 2019-09



Incidence rate per 1,000,000

Year	Confirmed Cases
2006	1
2007	8
2008	109
2009	15
2010	15
2011	95
2012	10
2013	2640
2014	144
2015	7
2016	6
2017	16
2018	24
2019	76

Zomer 2019 Urk



- Vaccinatiegraad 61%
- 1^e melding 7 juni 2019
- 32 patiënten gerapporteerd
 - 2 met complicaties
- 91% ongevaccineerd
- 3-10-19 uitbraak afgelopen

Geschiedenis Nederland



1976, 1983, 1987, 1993, 1999, 2013, ?



Cyclus:

6

4

6

6

13

Groepsimmuniteit



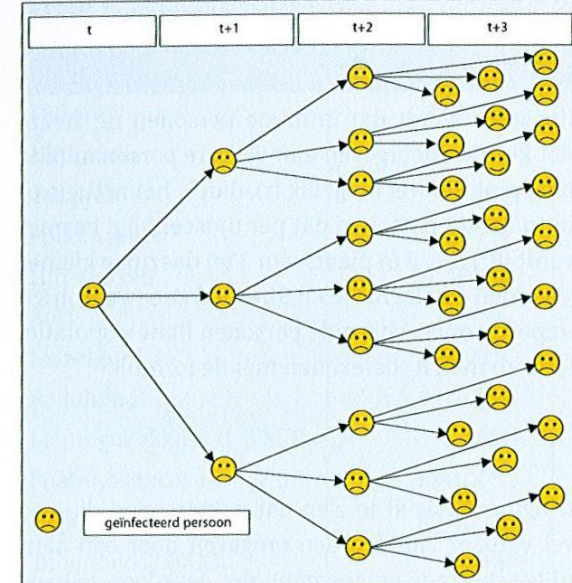
- Minimaal 95% vaccinatie graad
- R_0 = basale reproductie getal

Mazelen: 12-18

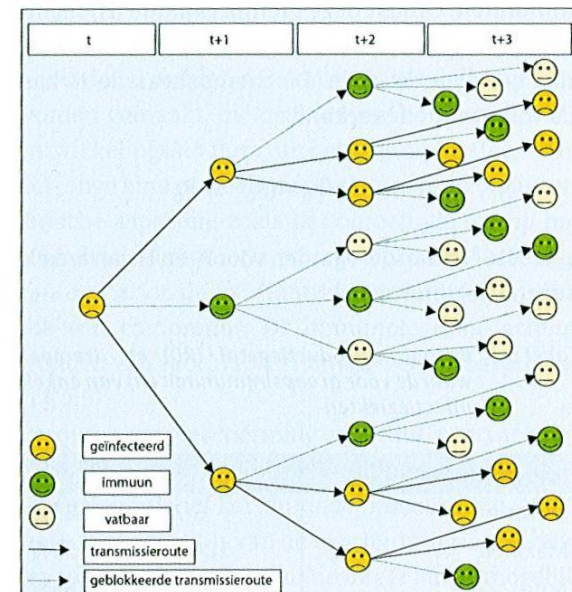
Kinkhoest: 12-17

Rubella: 7-8

Influenza: 1,5 -2



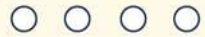
Figuur 6.1 Schematische voorstelling van de transmissie van een infectieziekte in een volledig onbeschermd populatie bij $R_0 = 3$. In dat geval besmet elke persoon op zijn beurt drie andere personen, zodat na de introductie van de ziekteverwekker door het indexgeval op t+1 3 personen, op t+2 9 personen en op t+3 27 personen zijn besmet enz.





- Levend verzwakt vaccin
- Contra indicaties
 - Zwangerschap
 - Immuungecompromitteerden
 - Kinderen <6 maanden
- RVP 14 maanden en 9 jaar
 - Risico in NL klein
 - <14 maanden werkt het minder goed
 - 1 vaccinatie bij 95% beschermend, 2^e voor 99%

BMR vervroegen



- Kinderen >6 maanden
- Blootstelling bij uitbraak (<72h)
- Reis naar bv Roemenië of Oekraïne: altijd
- Verblijf lokale bevolking Frankrijk, Italië etc.
- Veel landen buiten Europa
- Evt bij huidige uitbraak (Urk bv)

Vaccinatiegraad zuigelingen

○ ○ ○ ○

Gemeente	BMR zuigelingen 2016	
	Basis- immuun ^b	%
GGD IJsselland		
Dalfsen	265	95,3
Deventer	976	95,9
Hardenberg	640	97,0
Kampen	657	92,1
Olst-Wijhe	163	98,8
Ommen	174	96,1
Raalte	363	96,5
Staphorst	206	81,4
Steenwijkerland	409	93,6
Zwartewaterland	224	83,9
Zwolle	1.368	94,3
Totaal	5.445	93,9

○ ○



IJsselland

Samen werken aan gezondheid

Vaccinatiegraad adolescenten

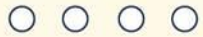


	Periode	BMR
Nederland	2017	90,9
Nederland	2018	90,1
Nederland	2019	89,5

Gemeente	Periode	BMR
Staphorst	2017	75,2
Staphorst	2018	77,6
Staphorst	2019	73,6
GGD IJsselland	2017	93,0
GGD IJsselland	2018	92,9
GGD IJsselland	2019	91,5

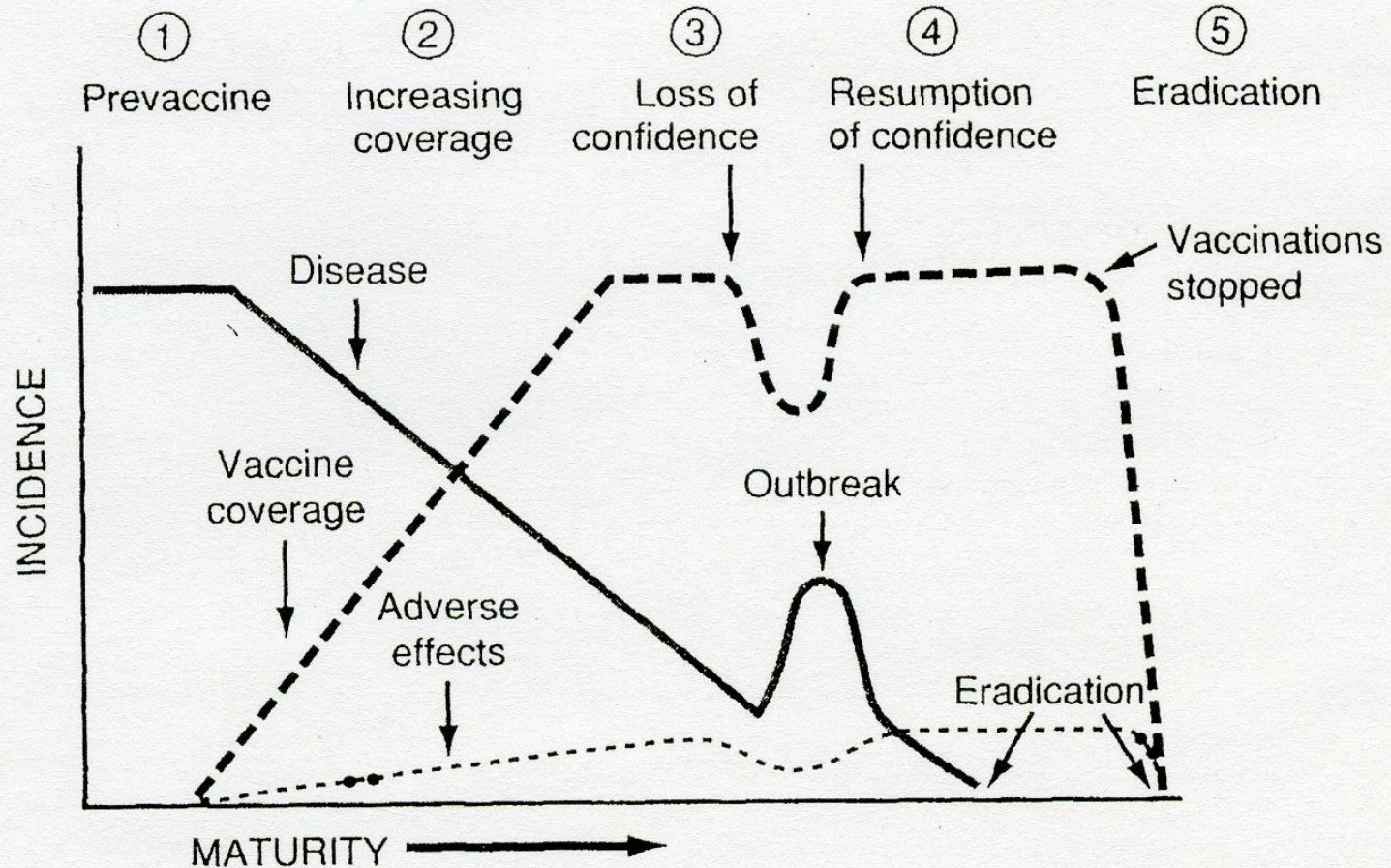


WHO doelen 2020

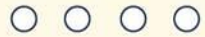


- 90% landelijke vaccinatiedekking
 - Minstens 80% in elke regio
- Mazelen en rubella eliminatie in minstens 5 WHO regio's
- 100% 2 doses schema BMR

Effect dip in vaccinatiegraad

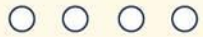


Groepen weigeraars



- Bevindelijk gereformeerden
- Antroposofische weigeraars
- Kritische prikkers
- Overig: laks, gemist, taalbarrière

Redenen om niet te vaccineren



- “Onschuldige kinderziektes”
- “Ziekte doormaken biedt betere bescherming”
- “Je wordt autistisch van vaccinaties”
- “Er wordt op te jonge leeftijd gevaccineerd”
- “De overheid heeft banden met BigPharma en is niet onafhankelijk”



IJsselland

Samen werken aan gezondheid

Regio



- Mazelen in de regio
- Wat doen bij verdenking?



Zomer bedrijf cluster



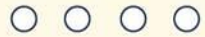
- Cluster mazelen volwassenen in 1 bedrijf
- Herkenning mazelen volwassenen
- 1 persoon heeft 9 besmet
- Deel is gevaccineerd, antistoffen zichtbaar, mild ziektebeeld
- Ook waarschijnlijk niet besmettelijk
- Geen verspreiding naar omgeving, gezin of verder in bedrijf gezien

(Leer)punten



- Denken aan mazelen bij volwassenen (vaccinatieleeftijd)
- Moeilijk onderscheid andere infectieziekten
- Als je er aan denkt: CITO diagnostiek
 - Beoordeling hoe CITO? Rol GGD, maatwerk
 - Organiseren
 - Materiaal snel bij lab of RIVM (PCR urine, speeksel, soms bloed)
- Onrust op bedrijf: veel vragen

Punten uit andere casuïstiek



- Noemen van mazelen kan onrust opleveren op KDV, scholen, werk, vragen komen bij GGD
- Hot item in nieuws, vaccinatiegraad op KDV, politiek
- Zorgpersoneel 2x BMR?

Risicogroepen



- Wachtkamercontacten snel in beeld
 - ongevaccineerde kinderen,
 - baby 6-14 mnd,
 - immuungecompromitteerden (atypisch verloop)
- Soms immunoglobuline
 - Niet-immune zwangeren
 - Kind <6 mnd, van niet-immune moeder
 - Immuno-incompetente personen



Rol GGD



- Beoordeling CITO diagnostiek
 - Onrustbestrijding
 - Vaccinatieaanbod mogelijkheid
 - Risicocontacten Ig
 - Media
- Onrustbestrijding scholen, KDV, ouders, gemeenten
- Contactonderzoek naar risicocontacten

Take home messages



- Vaccinatiegraad daalt, maar nog steeds weinig mazelen
- Ook volwassenen met mazelen
- Noemen van mazelen kan onrust geven op scholen, KDV, werk
- Vraag GGD mee te denken (kans op mazelen en diagnostiek snelheid)
- Serologie meestal niet zinvol
- Personeel in HA praktijk 2x BMR
- Wachtkamer contacten in kaart bij verdenking?





IJsselland

Samen werken aan gezondheid





NODOK procedure

A.C. Dutman

Wat is de NODOK procedure?

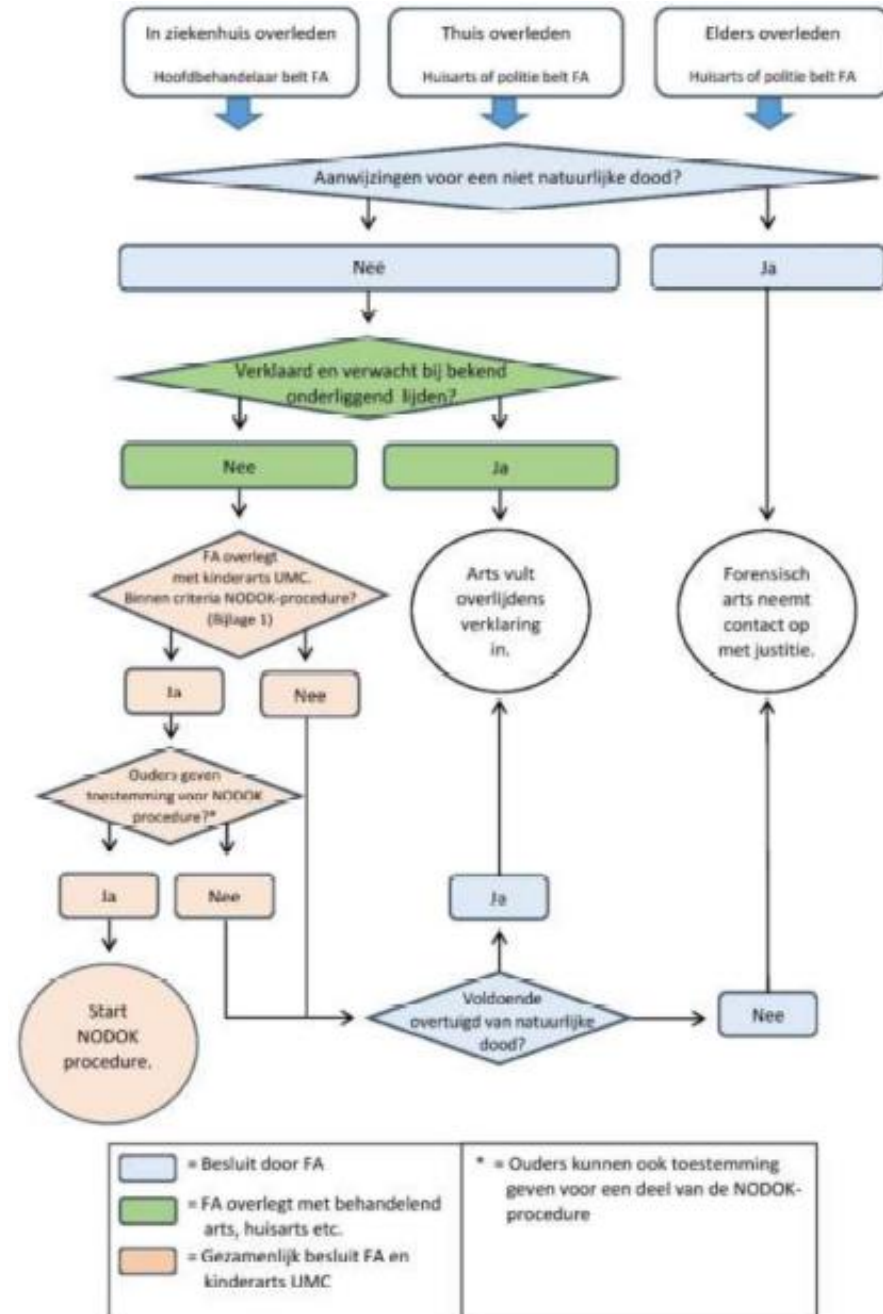
Sinds 1 augustus 2016 geldt een nieuwe regeling voor Nader Onderzoek naar de DoodsOorzaak bij Kinderen (NODOK). In geval van onverwacht en onverklaard overlijden van een minderjarige, kan met toestemming van de ouders nader onderzoek naar de doodsoorzaak plaatsvinden. De oude NODO-procedure had als belangrijk doel het opsporen van kindermishandeling, hetgeen in de nieuwe procedure is losgelaten. Het hoofddoel van NODOK is het achterhalen van de doodsoorzaak, wat kan bijdragen aan de rouwverwerking van de ouders.

Wie zijn er bij betrokken?

Alle academische centra in NL

Welke rol heeft de HA in de NODOK procedure?

Overlijden van kind in thuissituatie
Contact opnemen met FA



Tot wie moet ik mij wenden in geval van een overleden kind onder de 18 jaar?

Vanuit de Wet op de lijkbezorging en de NODOK (Nader Onderzoek DoodsOorzaak)-procedure moet bij het overlijden van elke minderjarige overleg plaatsvinden met de dienstdoende GGD-arts. Deze arts is geregistreerd als forensisch arts en heeft een 24-uursdienst voor gemeentelijke lijkschouw.

Wat gebeurt er met de resultaten van NODOK?

Expertise groep Wiegendood