

SCHRIFTELIJKE VRAAG

nr. 377

van **MAAIKE DE RUDDER**

datum: 4 februari 2021

aan **WOUTER BEKE**

VLAAMS MINISTER VAN WELZIJN, VOLKSGEZONDHEID, GEZIN EN ARMOEDEBESTRIJDING

Pasgeborenen - Screening op mucoviscidose

Sinds 1 januari 2019 kunnen ouders in Vlaanderen hun pasgeboren baby laten screenen op mucoviscidose. Het doel is om deze erfelijke aandoening voor de leeftijd van twee maand vast te stellen zodat de behandeling vroeger kan starten, met een betere prognose als gevolg. Twee jaar na implementatie van mucoviscidosescreening in Vlaanderen tonen de cijfers aan dat deze doelstelling wordt behaald. 125.732 pasgeborenen werden in de periode 2019-2020 gescreend op mucoviscidose. 72 baby's hadden een afwijkend screeningsresultaat. Bij 23 van hen werd de diagnose van mucoviscidose gesteld.

1. Hoeveel geboortes waren er in Vlaanderen in 2019? Graag ook een overzicht per provincie.
2. Hoeveel baby's zijn er gescreend op muco in Vlaanderen in 2019? Graag een overzicht per provincie.
3. Hoeveel afwijkende resultaten waren er in 2019? Graag een overzicht per provincie.
4. Hoeveel van de afwijkende resultaten hadden muco als gevolg in 2019? Graag een overzicht per provincie.
5. Hoeveel geboortes waren er in Vlaanderen in 2020? Graag een overzicht per provincie.
6. Hoeveel baby's zijn er gescreend op muco in Vlaanderen in 2020? Graag een overzicht per provincie.
7. Hoeveel afwijkende resultaten waren er in 2020? Graag een overzicht per provincie.
8. Hoeveel van de afwijkende resultaten hadden muco als gevolg in 2020? Graag een overzicht per provincie.

ANTWOORD

op vraag nr. 377 van 4 februari 2021

van **MAAIKE DE RUDDER**

De beleidsmatige relevantie van opdelen van data uit het bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen per provincie is niet duidelijk. Bovendien is het niet mogelijk om volgende redenen:

- Sinds 2012 wordt gewerkt met twee organisaties met terreinwerking voor de uitvoering van het Vlaams bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen (screeningscentra). Deze organisaties met terreinwerking hebben elk een vast werkingsgebied: materniteiten en vroedvrouwen sturen de bloedkaartjes (d.i. guthriekaartje waarop het bloedstaal opgevangen en gedroogd wordt) op naar één van de 2 organisaties met terreinwerking, in functie van het werkingsgebied waartoe ze behoren. De werkingsgebieden omvatten provincies verspreid over Vlaanderen (zie ook: https://www.aangeborenaandoeningen.be/sites/default/files/atoms/files/2020_draaiboek_algemeen_AA.pdf, p. 10). Er is dus geen screening per provincie.
 - Op het moment van staalafname en analyse hebben pasgeborenen vaak nog geen rijksregisternummer. In het bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen wordt daarom gebruik gemaakt van de unieke geboortenummers op de geboortelijsten in de materniteiten of van de zelfstandige vroedvrouwen. Die geboortenummers worden gekoppeld aan een uniek nummer per bloedkaartje. De organisaties met terreinwerking beschikken alleen over deze nummers, zonder de concrete identiteitsgegevens van het kind of de ouders te kennen. Op de bloedkaartjes wordt steeds ook een behandelend arts genoteerd, die wél over de contactgegevens van de ouders beschikt. In geval van afwijkend resultaat neemt de organisatie met terreinwerking telefonisch contact op met de behandelend arts, die op zijn beurt de ouders informeert en doorverwijst voor diagnose en behandeling. De ontwikkelingen op vlak van E-birth op dit punt worden opgevolgd. De organisaties met terreinwerking beschikken dus uitsluitend over gepseudonimiseerde gegevens per materniteit of vroedvrouw. Moeders bevallen ook niet noodzakelijk in een materniteit binnen dezelfde regio als hun woonplaats.
 - Aangezien het bevolkingsonderzoek zeldzame ziekten opspoor, is het aantal nieuwe gevallen per jaar klein. Voor mucoviscidose gaat het over maximaal 15 diagnoses per jaar. Gezien deze kleine aantallen is kans op identificatie – op elk niveau lager dan ‘Vlaanderen’ – groot. Privacy-matig is het niet verantwoord deze gegevens mee te delen op niveau van provincie.
 - In het kader van de beheersovereenkomsten met de betrokken organisaties met terreinwerking (2020-2024) ligt de nadruk op een uniform aanbod voor alle pasgeborenen in Vlaanderen, voor alle onderdelen van het screeningsprogramma. Ook voor diagnose en behandeling na afwijkend screeningsresultaat wordt gestreefd naar maximale en uniforme kwaliteit, ook al behoort deze opvolging strikt genomen niet tot het bevolkingsonderzoek en evenmin tot de Vlaamse bevoegdheden. Diagnose na afwijkend screeningsresultaat gebeurt in 1 van de 4 Vlaamse mucoviscidose referentiecentra.
1. Het aantal geboorten in materniteiten in Vlaanderen en UZBrussel bedroeg in 2019 63.148 (levend of dood). Het aantal verlossingen in materniteiten in Vlaanderen en UZBrussel in 2019 62.141 (1 of meer kinderen uit 1 moeder).

Het aantal verlossingen in 2019 per provincie (op basis van materniteit, en niet op basis van woonplaats moeder) bedraagt voor Antwerpen 21.032, voor Limburg 7.140, voor Oost-Vlaanderen 10.778 en voor West-Vlaanderen 9.161. Meer Informatie hierover is beschikbaar in het jaarrapport 2019 perinatale activiteiten van het Studiecentrum Perinatale Epidemiologie (SPE, <https://www.zorg-en-gezondheid.be/belangrijkste-trends-in-geboorte-en-bevalling>).

Vergelijking van het aantal gescreende pasgeborenen in Vlaanderen met het totaal aantal geboorten in Vlaamse materniteiten en UZ Brussel bevallingen in Vlaanderen is moeilijk om meerdere redenen:

- SPE registreert op basis van verlossingen in Vlaamse materniteiten. Een moeder bevalt niet noodzakelijk binnen een zelfde regio als haar woonplaats. Dit betekent dat moeders met een woonplaats buiten Vlaanderen in een Vlaamse materniteit kunnen bevallen, en dat de screening van de pasgeborene (72-96u na de geboorte) elders gebeurt. Door trend van korter verblijf op de materniteit (ook voor corona-epidemie) is de kans dat dit gebeurt ook toegenomen.
 - als de staalafname gebeurt in een Vlaamse materniteit of door een vroedvrouw die op vrijwillige basis is toegetreden tot een verband dat op een zodanige wijze georganiseerd is dat blijk gegeven wordt van een band met de Vlaamse Gemeenschap, dan wordt het staal geanalyseerd binnen het Vlaams screeningsprogramma, ongeacht de woonplaats van de ouders. Dat geldt ook voor kinderen die in een ziekenhuis in Wallonië, Brussel of buitenland geboren worden (en dus niet geregistreerd door SPE), maar toch in Vlaanderen gescreend worden.
 - er zijn ook thuisbevallingen: die baby's worden mogelijk meegeteld bij het aantal gescreenden, maar niet in de registratie van SPE.
 - op 63.148 geboorten in 2019 waren er 271 doodgeborenen die niet gescreend werden.
 - omdat staalafname pas mag gebeuren vanaf 72u na de geboorte, worden kinderen die geboren zijn eind van jaar x, gescreend in jaar x+1.
2. In 2019 werd bij 62.986 pasgeborenen, geboren in Vlaanderen, 12 aangeboren aandoeningen opgespoord, waaronder mucoviscidose.
3. De neonatale screening voor mucoviscidose bestaat uit twee stappen. Bij de andere 11 ziekten is er maar 1 stap. De eerste stap bestaat uit een biologische test (bepalen van immunoreactief trypsinogeen (IRT)). De analyse (en de afkapwaarde) is erg gevoelig en bijv. onderhevig aan omgevingsfactoren (kan verschillen van seizoen tot seizoen). Deze test wordt uitgevoerd door één van beide organisaties met terreinwerking. Als de biologische test een afwijkend resultaat geeft, gebeurt op hetzelfde gedroogd bloedstaal een DNA-analyse dat erop gericht is om de 12 meest voorkomende fouten (mutaties) op het mucogen, die mucoviscidose veroorzaken op te sporen. Dit gebeurt in een erkend genetisch centrum. In het uitzonderlijke geval dat er geen enkele van die 12 mutaties wordt gevonden, maar de biologische test een hele hoge waarde gaf, wordt de baby op de leeftijd van 21 dagen toch terug opgeroepen voor een 2de IRT-bepaling op een nieuw bloedstaal. Dit is een extra vangnet om zo weinig mogelijk gevallen te missen. Indien die 2^e IRT-test ook hoger is dan normaal, wordt dit screeningsresultaat als afwijkend beschouwd.
- In 2019 waren er in kader van het neonataal screeningsprogramma voor mucoviscidose 555 baby's met verhoogd IRT, van wie na DNA-test en eventuele controle op dag 21 42 met afwijkend screeningsresultaat.
4. In 2019 werd bij 14 kinderen de diagnose van mucoviscidose gesteld na afwijkend screeningsresultaat. Er werd – voor zover gerapporteerd door de CF-referentiecentra – geen enkel geval gemist in het screeningsprogramma.
5. Het rapport SPE met aantal geboorten voor 2020 is nog niet beschikbaar.

6. In 2020 werd bij 62.108 pasgeborenen 12 aangeboren aandoeningen opgespoord, waaronder mucoviscidose.
7. In 2020 waren er in het kader van het neonataal screeningsprogramma voor mucoviscidose 358 pasgeborenen met verhoogd IRT, van wie na DNA-test en eventuele controle op d21 30 baby's met afwijkend screeningsresultaat.
Het verschil tussen 2019 en 2020 in aantal afwijkende resultaten na de eerste stap (IRT) situeert zich in de eerste 2 maanden na opstart van CF-screening (januari-februari 2019). In 2018, dus voor de opstart van de screening, is de procedure voor IRT-screening gevalideerd door de screeningscentra op anonieme bloedkaartjes van baby's die op dat moment al 2 jaar oud waren (deze procedure omwille van ethische redenen). Op basis van die validatie werden afkapwaarden voor implementatie vastgelegd.
In de eerste 2 maanden van analyse op bloedkaartjes van pasgeboren baby's na opstart van het screeningsprogramma naar mucoviscidose bleek het aantal afwijkende resultaten voor IRT te hoog (met vals-positief resultaat na DNA-analyse tot gevolg). De afkapwaarde werd na die 2 maanden, in consensus met de screeningscentra, genetische centra en CF-referentiecentra onmiddellijk bijgesteld. Sindsdien is het aantal afwijkende resultaten in overeenstemming met vooropgestelde doelstelling.
Omdat ouders pas een bericht krijgen van afwijkend resultaat nadat de 2^e stap is afgerond zijn er in die eerste 2 maanden geen ouders onnodig ongerust gemaakt.
8. In 2020 werd bij 10 kinderen de diagnose van mucoviscidose gesteld na afwijkend screeningsresultaat. Er werd – voor zover gerapporteerd door de CF-referentiecentra – geen enkel geval gemist in het screeningsprogramma.