

Afdeling Preventief Gezondheidsbeleid

Koning Albert II-laan 35 bus 33

1030 BRUSSEL

T 02 553 36 71

E preventiefgezondheidsbeleid@vlaanderen.be

www.departementzorg.be

Aan: gynaecologen

vragen naar/e-mail

Sam Rys

preventiefgezondheidsbeleid@vlaanderen.be

datum

7/06/2023

Uitbreiding Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen – Opsporing homocystinurie en holocarboxylase synthetase deficiëntie

Geachte dokter,

Sinds vele jaren kunnen ouders van pasgeboren baby's in Vlaanderen bij hun kindje vanaf 72 uur na de geboorte, en ten laatste 96 uur na de geboorte, een bloedstaal laten afnemen om een reeks zeldzame ziektes op te sporen. Tijdig opsporen van deze ziektes is belangrijk om gezondheidsschade te voorkomen of te beperken.

Dit Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren aandoeningen (ook wel neonatale screening of 'de hielprik' genoemd) wordt gefinancierd en gecoördineerd door de Vlaamse overheid en wordt uitgevoerd door twee screeningscentra, met name het Centrum Antwerpen voor bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen (CBAA, UZA) en het Vlaams Centrum Brussel voor opsporing van aangeboren Metabole aandoeningen (VCBMA). De bloedafname en het bloedonderzoek zijn gratis voor de ouders.

Momenteel worden reeds 16 zeldzame ziektes opgespoord via het Bevolkingsonderzoek naar Aangeboren aandoeningen. Vanaf 10 juni wordt het bevolkingsonderzoek uitgebreid met de opsporing van Homocystinurie en Holocarboxylase synthetase deficiëntie. Meer informatie over de opsporing, diagnostiek en behandeling van deze zeldzame aandoeningen vindt u in de draaiboeken 'Stoornissen van het aminozuurmetabolisme' en 'Stoornissen van het biotine metabolisme' op de website www.aangeborenaandoeningen.be.

Het is belangrijk dat een eventuele diagnose zo snel mogelijk kan worden gesteld en desgevallend een behandeling kan worden opgestart. Om een zo kort mogelijke doorlooptijd te realiseren zijn volgende stappen belangrijk:

1. Tijdig afnemen van het bloedstaal, nl. 72-96u na de geboorte
2. Onmiddellijk verzenden van het opgedroogde bloedstaal (bloedkaartje) naar het screeningscentrum
3. Van zodra een afwijkend testresultaat wordt vastgesteld, zal het screeningscentrum de behandelende arts of vroedvrouw contacteren met instructies voor verdere diagnostiek en eventuele behandeling in een gespecialiseerd centrum. Het is dus belangrijk steeds een arts te vermelden op het bloedkaartje. Bij voorkeur een arts aangeduid door de ouders.

Ten slotte is het ook 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 begeleidt in hun zwangerschap. Er is een folder voor ouders en een informatief filmpje beschikbaar op www.aangeborenaandoeningen.be.

Met vragen kan u 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
Luc.Regal@uzbrussel.be

Met vriendelijke groeten,

Karine Moykens
Secretaris-generaal