

## Procedure Staalafname bij prematuren en zieke pasgeborenen

---

### Procedure

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 (17-OHP)) en Immuno-Reactief Trypsinogeen (IRT)) resultaten. Dit risico is ook groter voor zieke neonati 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 staalafname<sup>1</sup> bij prematuren en zieke neonati voorgesteld. De procedure omvat meerdere bloedafnames, op afzonderlijke bloedkaartjes (zie ook bijlage 1):

#### Drie fasen:

- **eerste bloedafname BINNEN 2u 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 op 72 u na de geboorte en ten laatste 96u na de geboorte (BIJ ALLE PREMATUREN en ZIEKE NEONATI)**
  - drie cirkels op het bloedkaartje vullen
  - bepaling van het volledige panel (12) aangeboren aandoeningen
- **derde bloedafname bij verlaten NICU OF op “uitgerekend” 38 weken (eventueel door de materniteit waarnaar terug getransfereerd wordt)**
  - drie cirkels op het bloedkaartje vullen
  - bepaling van het volledig panel (12) aangeboren aandoeningen

Hoe een staalafname correct gebeurt is beschreven in de 'fiche staalafname'.

**Belangrijk** is dat het bloedkaartje steeds de neonaat volgt zodat de verschillende bloedstalen – afgenomen op opeenvolgende momenten in de tijd - kunnen opgevolgd worden via het registratiesysteem van de screeningscentra (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.

Deze procedure is ook van toepassing voor alle (zieke) pasgeborenen die kort na de geboorte om diverse redenen een glucose-infuus krijgen.

- Er mag GEEN NAVELSTRENGBLOED gebruikt worden voor de eerste bloedafname gezien er voor navelstrengbloed geen referentiewaarden (afkapgrenzen) beschikbaar zijn bij descreeningscentra.

---

<sup>1</sup> 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).

- Voor elke bloedafname moet een NIEUW bloedkaartje gebruikt worden.

Bij afwijkende screeningsresultaten worden bijkomende bloedstalen gevraagd door de screeningscentra die los staan van bovenstaande procedure.

In het geval van een afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose dient contact te worden opgenomen met een erkend mucoviscidose referentiecentrum voor verdere diagnostiek (zie procedure 'resultaatsmededeling na afwijkend screeningsresultaat voor mucoviscidose'). 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-mutatie moet worden ingezet.

## Motivatie

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-schilddklier as;
- frequente toediening van behandelingen en medicatie : glucose infuus, parenterale voeding, antibiotica, transfusies, carnitine supplementen, dopamine en andere geneesmiddelen.

## Voordelen van meerdere staalafnames

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, 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 (bij prematuren en zieke neonati is een IRT-bepaling op dag 21 dagen na de geboorte niet nodig)