

Als je kind de diagnose CH-T krijgt

# 'De hielprik' was on

De hielprik die bij Annelotte werd gedaan had een ongunstige uitslag. De diagnose: een niet of niet goed functionerende schildklier. Er breekt een emotionele tijd aan voor haar ouders. Haar moeder Marianne de Groot: "De diagnose CH-T kwam aan als een mokerslag."

TEKST: MARIANNE DE GROOT

# ze minste zorg...'

Vandaag is het weer zover! Tijd voor de periodieke 'prik'. Onze dochter Annelotte ondergaat het onder luid protest, begeleid met wat tranen. Ook voor mij als moeder blijven dit lastige en spannende momenten. Om de pijn wat te verzachten, krijgt ze na afloop een ijsje. Terwijl zij hier lekker van zit te genieten, dwalen mijn gedachten af naar zo'n 2,5 jaar geleden: de dag dat Annelotte geboren werd.

## Bol buikje

De negen maanden voorafgaand aan de geboorte waren prima en voorspoedig verlopen. Er waren geen signalen dat er iets met onze dochter aan de hand zou zijn. Ach ja, de verloskundige voorspelde dat Annelotte een geboortegewicht van zo'n acht pond zou hebben. Die schatting leek mijn partner en mij wat aan de hoge kant. Wij zijn niet echt zwaarlijvig en ons zoontje, die drie jaar eerder geboren was, had een veel lager geboortegewicht.

Ons geduld werd danig op de proef gesteld. Het duurde ruim 41 weken voordat Annelotte ter wereld kwam. Een mooie, gezonde baby (afgezien van een gebroken sleutelbeentje als gevolg van de bevalling) van toch acht pond! Met een bol buikje. We konden toen nog niet bevroeden wat ons nog allemaal te wachten stond.

Ik was vastbesloten dit keer te gaan genieten van de kraamtijd. Bij de geboorte van onze oudste was dit, door omstandigheden, niet mogelijk geweest. Na een eerste hectische dag leek het dit keer wel te gaan lukken. In de vierde nacht van haar korte leven hield Annelotte ons echter aar-

dig bezig. Ze spuugde haar voeding uit. En ze bleef maar spugen. Het was een akelige, lange nacht. Ik was blij toen deze voorbij was. De verloskundige die de volgende dag ter controle langskwam, vertrouwde het niet. Halsoverkop werden wij naar het ziekenhuis verwezen. Omdat er niet onmiddellijk kon worden vastgesteld wat er nu precies aan de hand was, werd onze dochter opgenomen.

Voordat we naar het ziekenhuis vertrokken, had de kraamverzorgster ons er op attent gemaakt dat Annelotte de hielprik nog niet had gehad. Dat moesten we in het ziekenhuis even zeggen. De hielprik, dat was nog onze minste zorg... We beschouwden het als een formaliteit. Een dag later dan gepland kreeg ze dan toch - in het ziekenhuis - de hielprik. Na vier dagen ziekenhuis mocht Annelotte naar huis. Het bleek dat ze last had van reflux. We waren in feeststemming; nu zouden we eindelijk die roze wolk gaan zien.

## Uit de droom

De feeststemming sloeg echter snel om toen de telefoon zo'n twee uur later ging. Het was de kinderarts. Zij vertelde ons dat de hielprik een voor Annelotte ongunstige uitslag had opgeleverd. Dit hoefde nog niets te betekenen, maar ter controle wilde ze toch graag dat wij de volgende ochtend weer met haar naar het ziekenhuis zouden komen. In de ochtend moest er dan opnieuw bloed geprikt worden. 's Middags werden wij bij de kinderarts verwacht om de uitslag te bespreken. Ook de verloskundige probeerde ons gerust te stellen.

We gingen dan ook niet uit van het ergste. Tijdens de afspraak met de kinderarts werden wij echter snel uit de droom geholpen. Er bleek wel degelijk iets aan de hand te zijn. Annelotte had een niet of niet goed functionerende schildklier (CH-T: Congenitale Hypothyreoïdie). Dat kwam toch wel aan als een mokerslag. Allerlei emoties gingen door ons heen. Om ons gerust te stellen werd ons verteld dat mensen met CH-T vroeger in tehuizen voor zwakzinnigen terecht kwamen, maar dat zou Annelotte nu niet gebeuren. Door vroegtijdige



opsporing kan direct na de geboorte met medicatie worden gestart. De Thyrox zou de werking van de schildklier over gaan nemen. Daardoor zou Annelotte normaal op kunnen groeien.

### Vrolijke peuter

We moesten dan ook nog diezelfde dag gaan starten met de medicatie. Voor meer informatie werden wij doorverwezen naar de website van de Stichting SCHILD. Ook werd een afspraak gemaakt voor een scan. Daarna mocht Annelotte - gelukkig - weer gewoon mee naar huis.

Die scan vond twee dagen later plaats en was bedoeld om te achterhalen of Annelotte überhaupt een schildklier had. Het bleek dat dit het geval was, maar dat deze minimaal functioneerde. Vervolgens brak een tijd met veel ziekenhuisgang aan. Aanvankelijk moesten de bloedwaarden van Annelotte om de paar dagen gecontroleerd worden. Na ongeveer een maand werden de dagen weken en na weer een maand werden de weken enkele weken. Vier maanden later waren de bloedwaarden van Annelotte dusdanig goed dat het aantal keren bloedprikken teruggebracht kon worden. Ondertussen had onderzoek door een KNO-arts nog uitgewezen dat er ten aanzien van haar ademhaling (op bepaalde momenten had ze last van piepende ademhaling) niets ernstigs aan de hand was.

## *‘Annelotte slikt haar pilletjes en vindt dit de gewoonste zaak van de wereld’*

Uiteraard hadden we in het begin veel vragen en voelden we ons onzeker over wat met name Annelotte allemaal te wachten stond. En die vragen blijven ook nu nog komen. De gesprekken met ouders van kinderen met CH-T, de oudercontactdag van de Stichting SCHILD en de informatie van dr. Tom Vulsma hebben ons over de eerste schrik heen geholpen. Na verloop van tijd leerden we te relativiseren. Annelotte slikt dagelijks haar pilletjes en vindt dit de gewoonste zaak van de wereld. Verder ontwikkelt zij zich goed. Ze is een vrolijke peuter die al aardig kan kletsen, dansen, springen, zingen... En net als andere peuters eigenwijs gedrag vertoont. Op dit moment kunnen wij als ouders dan ook niet vaststellen dat onze dochter op een bepaald gebied een achterstand vertoont. Maar we blijven natuurlijk wel alert.

---

Marianne de Groot is bestuurslid van de Stichting SCHILD



Annelotte

Alle pasgeboren baby's in Nederland krijgen een hielprik, waarmee een aantal erfelijke ziektes kunnen worden opgespoord. Recent is het aantal aangeboren ziekten waarop gescreend wordt sterk uitgebreid.

TEKST: TOM VULSMA

In de 70-er jaren beperkte de hielprik-screening zich in ontwikkelde landen tot de ziekte PKU (fenyلكetonurie, een erfelijke stofwisselingsziekte). In feite heeft deze PKU-screening laten zien dat het mogelijk is om heel efficiënt en betaalbaar zeer grote aantallen pasgeborenen op een ziekte te testen. Dit vereist o.a. een betrouwbare en behulpzame Burgerlijke Stand, een altijd en overal inzetbare Basisgezondheidszorg, een betrouwbare en snelle postbezorging, zeer gespecialiseerde laboratoria, ingesteld op het verwerken van heel grote aantallen bloedmonsters, en uiteraard een betrouwbare en snelle diagnostische test. Al deze zaken waren in Nederland dermate goed geregeld dat al snel vrijwel 100% van alle pasgeborenen getest werden. Uiteraard kon dit alleen maar bereikt worden, omdat ook vrijwel 100% van de ouders (op voorhand) bereid bleken hun kind te laten testen. Dat terwijl de bekendheid met het lot van patiënten

# 3x zoveel kinderen met CH-T opgespoord

met PKU, zowel bij de professionals die bij de screening betrokken waren, als bij al die jonge ouders, nihil was (en is).

## Vlaggendrager

Aanvankelijk berustte de test op PKU op een microbiologische methode, waarbij het gebruik van met bloed doordrenkt z.g. filtreerpapier vanzelfsprekend was. Later bleek dat de uitgeponste schijffjes papier met daarin gedroogd bloed ook heel geschikt waren voor tal van andere testmethoden.

Omdat de 70-er jaren ook het tijdperk was waarin uiterst gevoelige immunologische testmethoden ontwikkeld werden, kon men zelfs hormonen die in uiterst geringe hoeveelheden in de bloedsomloop aanwezig zijn (o.a. schildklierhormoon [T4] en schildklierstimulerend hormoon [TSH]), in de enkele druppels bloed vrij nauwkeurig meten. De eerste aandacht ging destijds uit naar de ziekte congenitale hypothyreoïdie (CH; aangeboren gebrek aan schildklierhormoon), omdat men eerder had aangetoond dat tijdige behandeling (binnen een maand na de geboorte starten met T4) zeer gunstig was voor de mentale en motorische ontwikkeling. Omdat CH veel vaker voorkomt dan PKU, en ook nog veel gemakkelijker te behandelen is, is CH internationaal de vlaggendrager geworden van de hielprikscreening.

## Extreem laag

In Nederland is de CH-screening in 1981 landelijk ingevoerd, en nadien nog diverse keren verbeterd. Door logistieke aanpassingen is de start van de behandeling aanzienlijk vervroegd, en door verbeterde laboratoriumtechnieken is het aantal kinderen dat onterecht verwezen wordt sterk verminderd, terwijl het risico

dat een patiënt bij de screening gemist wordt extreem laag is gebleven. Memorable in dit verband is het fenomeen dat het aantal middels screening opgespoorde kinderen met CH ongeveer het drievoudige is van het aantal dat in de 70-er jaren naar aanleiding van klachten werd gediagnosticeerd.

Inmiddels beschikken we over de wereldwijd beste screeningsprocedure, wat niet wil zeggen dat er niets meer te verbeteren valt. Essentieel is dat er permanent geëvalueerd dient te worden of veranderingen daadwerkelijk het lot van patiënten verbeteren. Vooral lange-termijn klinische en psychologische wetenschappelijke onderzoeken zijn onontbeerlijk; helaas blijkt het verkrijgen van financiële ondersteuning nog steeds een van de minst succesvolle facetten van de hielprikscreening.

## Stroomversnelling

Pas aan het begin van het nieuwe millennium is de bijnierschorsstoornis AGS aan de hielprikscreening toegevoegd, en vervolgens is alles in een stroomversnelling geraakt, mede dankzij de grote vlucht van biochemische technieken. Sinds enkele jaren wordt op een hele reeks van stofwisselingsziekten en op sikkelcel-bloedarmoede gescreend, en het laatste jaar is daar vervolgens nog Cystic Fibrosis (CF) bijgekomen. De toename van twee naar achttien ziekten vergde slecht een toename van vier naar zes (gedroogde) bloedvlekjes op een kaartje van filtreerpapier. Dankzij het

inmiddels ook sterk verbeterde prikmetaal heeft dit geen negatieve gevolgen voor de hieltest veroorzaakt. Helaas blijft een pijnlijke prik nodig.

Een ruim 30-jarige ervaring met de screening op CH heeft ook de diagnostiek en de behandeling van CH zeer positief beïnvloed. Wel moet daarbij aangetekend worden dat CH een vrij zeldzaam ziektebeeld is, en dat de meeste kinderartsen slechts enkele malen in hun carrière met de verwijzing van een pasgeborene die

*‘Helaas blijft een pijnlijke prik nodig’*

verdacht wordt van CH geconfronteerd zullen worden. Daarbij moet hier niet onvermeld blijven, dat bij alle andere ziekten waarop gescreend wordt, de baby wordt verwezen naar een kinderarts-subspecialist in een academisch ziekenhuis, terwijl in het geval van CH het meestal een algemene kinderarts is die de primaire opvang doet, en de diagnostiek en behandeling in gang zet. Men heeft daarbij wel altijd de mogelijkheid om een kinderarts-endocrinoloog in een van de academische centra te consulteren, maar dat maakt de expertise van de kinderarts niet groter.

---

**Dr. Tom Vulsma is kinderarts-endocrinoloog en lid van de Medische-wetenschappelijke Adviesraad van SON**