

## Screening op aangeboren hartafwijkingen

### Opbrengst van het werken met de JGZ-richtlijn

Sinds 2005 wordt in de jeugdgezondheidszorg (JGZ) bij de opsporing van aangeboren hartafwijkingen gebruik gemaakt van de 'JGZ-richtlijn Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar'. In 2010, 5 jaar na het uitbrengen van de richtlijn, onderzochten wij de opbrengst van de screening op aangeboren hartafwijkingen bij Icare JGZ.

Van het totaal aantal 0-4-jarige kinderen dat in zorg was bij Icare, is in 2009 1,4% verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking. De positief voorspellende waarde van een verwijzing was 14%. Van de kinderen die zijn verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking was de leeftijd bij verwijzing gemiddeld 10,5 maanden. De meeste kinderen die een aangeboren hartafwijking bleken te hebben, werden verwezen op de leeftijd van 1,1 maanden; de gemiddelde leeftijd was 3,3 maanden.

Vergeleken met eerder onderzoek is de leeftijd bij verwijzing vervroegd; de positief voorspellende waarde is echter ongeveer gelijk gebleven. Om de voorspellende waarde te verbeteren, kan onderzocht worden of het digitaal opnemen en verzenden van hartgeluiden, met beoordeling op afstand door een medisch specialist, een rol kan spelen als tussenstap voordat verwijzing plaatsvindt.

#### Inleiding

Jaarlijks worden in Nederland 1200 tot 1600 kinderen met een aangeboren hartafwijking geboren; dit is 66,0 per 10.000 levendgeboren kinderen. Ongeveer de helft van deze kinderen heeft al direct na de geboorte of in de eerste levensweek ernstige verschijnselen. Bij de andere helft manifesteren deze zich pas na enkele weken. Na het vierde levensjaar komt zelden nog een aangeboren hartafwijking aan het licht.<sup>1</sup>

Een van de vele taken van de jeugdgezondheidszorg (JGZ) is het opsporen van kinderen met een aangeboren hartafwijking.<sup>2</sup> Het tijdig opsporen van hartafwijkingen is van belang om ernstige morbiditeit of zelfs mortaliteit te voorkomen.<sup>3</sup>

Juttman heeft in de jaren negentig van de vorige eeuw onderzoek gedaan naar de effectiviteit van de screening door het consultatiebureau op aangeboren hartafwijkingen bij kinderen. Hij analyseerde de dossiers van alle kinderen die in de periode van 1994 tot 1996 op een leeftijd tussen 32 dagen en 4 jaar waren verwezen naar het Sophia Kinderziekenhuis in Rotterdam. Hij concludeerde uiteindelijk dat er mogelijkheden waren om de screening te verbeteren.<sup>4,5</sup> Dit is mede aanleiding geweest voor de ontwikkeling van de 'JGZ-standaard Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar'.<sup>1,6</sup> De standaard (in het vervolg JGZ-richtlijn genoemd), uitgebracht in 2005, bevat een stappenplan voor de effectieve opsporing van aangeboren hartafwijkingen.

Het doel van dit onderzoek is om, 5 jaar na introductie van de richtlijn, inzicht te krijgen in de opbrengst van de

screening op aangeboren hartafwijkingen. Daartoe is in 2010 bij de JGZ-afdeling van Icare (een van de grotere thuiszorgorganisaties) dossieronderzoek verricht. Onderzocht is hoeveel kinderen zijn verwezen, hoeveel van hen een hartafwijking hadden en op welke leeftijd deze kinderen zijn verwezen. Parallel is onderzoek verricht naar het gebruik van deze nieuwe richtlijn.<sup>7</sup>

#### Methode

##### Populatie

De doelpopulatie bestond uit kinderen in de leeftijd van 0-4 jaar, die in 2009 door een jeugdarts van Icare zijn verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking. Deze kinderen zijn geboren tussen 2005 en 2009. Het onderzoek beperkte zich tot de 20 (grotere) teamlocaties in het werkgebied van de jeugdgezondheidszorg van Icare in Drenthe, Flevoland en een deel van Overijssel. Op deze teamlocaties waren 18.101 kinderen van 0-4 jaar in zorg (*figuur 1* en *tabel 1*). Uit deze groep zijn door de afdeling Administratie van Icare, aan de hand van de code voor de verwijzreden, 255 kinderen geselecteerd die in 2009 waren verwezen wegens het vermoeden van een hartafwijking.

##### Dataverzameling

Bij het dossieronderzoek is gebruik gemaakt van een checklist, opgesteld aan de hand van het onderzoek van Juttman en de JGZ-richtlijn.<sup>5,6</sup> De checklist bestond uit de volgende onderdelen: 1) Identiteit: kindnummer, geboor-

H.M. Scheppink, BSc Gezondheidswetenschappen, Universiteit Twente, Enschede. S.J. ter Haar, medisch adviseur Icare Jeugdgezondheidszorg, Meppel. M. Kamphuis, jeugdarts KNMG, TNO, Child Health, Leiden. M.M. Boere-Boonekamp, arts maatschappij en gezondheid, Universiteit Twente, Enschede. **Correspondentieadres:** M.M. Boere-Boonekamp, Universiteit Twente (HTSR), Postbus 217, 7500 AE Enschede, m.m.boere-boonekamp@utwente.nl.

tedatum, locatie consultatiebureau en geslacht van het kind; 2) Achtergrondkenmerken: familie- en zwangerschapsanamnese (hartafwijkingen, syndromen, spierziekten); 3) Screeningsresultaten: datum en kenmerken van de verwijzing; en 4) Vervolgtraject: diagnose, mogelijke schade; aantal consulten voorafgaand aan verwijzing en of er daarbij al eerder een mogelijke reden voor verwijzing is geweest (een soufflé genoteerd in het dossier). De informatie is verzameld uit het JGZ-dossier, de verwijsbrief en de brief die retour komt van de huisarts of specialist. De onderzoeker is door een jeugdarts ingewerkt in de terminologie; bij de checklist is een interpretatielijst gemaakt. Als het dossier geen informatie bevatte over de diagnose, is deze door de jeugdarts alsnog schriftelijk opgevraagd bij de huisarts van het kind. Van de kinderen die niet meer bij het consultatiebureau in zorg waren, is informatie opgevraagd bij de GGD. Om de privacy van de kinderen te waarborgen, is er alleen gebruik gemaakt van de kindnummers.

**Analyse**

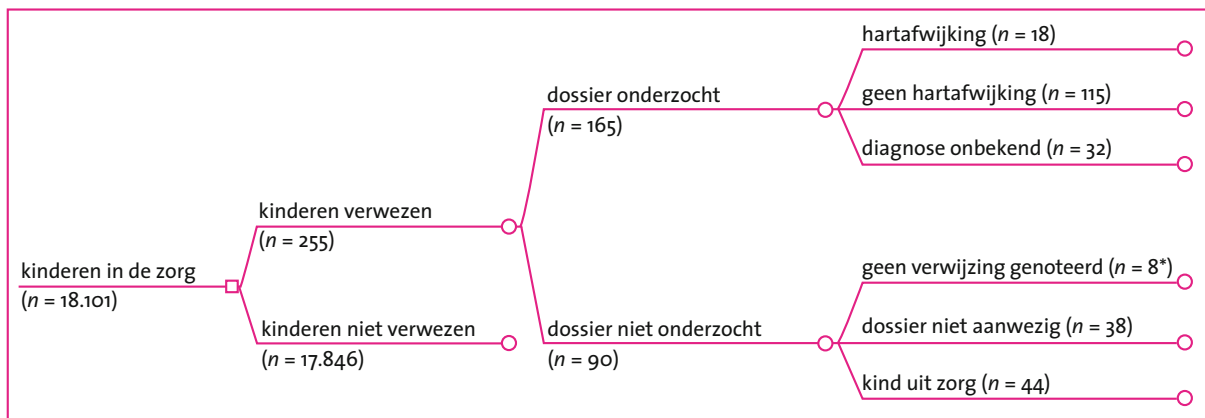
De data zijn geanalyseerd met behulp van het statistische programma Statistical Package for the Social Sciences (SPSS), versie 18.0. De prevalentie van de verwezen kinderen en van de kinderen met een aangeboren hartafwijking is bepaald met het aantal kinderen in zorg in

de noemer, ingedeeld in vijf leeftijdsgroepen. De positief voorspellende waarde is bepaald door het aantal verwezen kinderen dat bij aanvullend onderzoek een aangeboren hartafwijking bleek te hebben, te delen door het totale aantal verwezen kinderen. De gemiddelde leeftijd van de kinderen bij verwijzing is berekend en het aantal aan de verwijzing voorafgaande consulten geteld.

**Resultaten**

Figuur 1 geeft een overzicht van de populatie in zorg, de verwijzingen, de bestudeerde dossiers en de uiteindelijke diagnose. In totaal kon aan de hand van de opgestelde checklist dossieronderzoek plaatsvinden bij 165 van de 255 verwezen kinderen (65%). Van de overige kinderen waren de dossiers niet aanwezig, omdat ze door medewerkers waren meegenomen naar een buitenlocatie of overgedragen aan de GGD, of omdat het gezin was verhuisd.

Van het totale aantal kinderen in zorg werd volgens de informatiecodes van de organisatie over verwijzingen 1,4% van de kinderen (255/18.101) verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking. Tabel 1 geeft de leeftijdsverdeling van deze kinderen weer. De meeste verwijzingen betroffen 0-jarigen. Opvallend is dat een aanzienlijk percentage van de 4-jarigen werd verwezen vanwege het vermoeden van een hartafwijking.



Figuur 1 Overzicht van de populatie in zorg van de 20 teamlocaties, de verwijzingen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking, het aantal dossiers dat is onderzocht en de gestelde diagnoses. \* Volgens de dossiers waren deze kinderen niet verwezen.

Tabel 1 Kinderen in zorg, verwijzingen, onderzochte dossiers en de kinderen met een aangeboren hartafwijking per leeftijdscategorie.

leeftijdsgroep	kinderen in zorg	verwijzingen		aantal onderzochte dossiers	kinderen met aangeboren hartafwijking*
	n	n	%	n	n
0-jarigen	4.405	151	3,4	110	17
1-jarigen	4.391	31	0,7	23	0
2-jarigen	4.636	31	0,7	24	1
3-jarigen	4.444	37	0,8	5	0
4-jarigen**	225	5	2,2	3	0
totaal	18.101	255	1,4	165	18

\* Volgens dossieronderzoek bij 165 van de 255 verwezen kinderen. \*\* Nog niet overgedragen aan de GGD.

In tabel 2 zijn de kenmerken weergegeven van de 165 verwezen kinderen bij wie dossieronderzoek heeft plaatsgevonden. Van 8 van deze kinderen stond er geen diagnose vermeld in het dossier en was er ook geen brief aanwezig; 24 kinderen waren zonder duidelijke diagnose nog onder controle bij een huisarts of een specialist. Bij de berekening van de positief voorspellende waarde werden deze kinderen niet meegerekend, aangezien niet vastgesteld kon worden of zij een aangeboren hartafwijking hadden of niet. Er werden 18 kinderen opgespoord met een aangeboren hartafwijking. Op basis hiervan was de positief voorspellende waarde van een verwijzing 18/133, dus 14%.

De gemiddelde leeftijd van de kinderen die waren verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking, was 10,5 maanden (spreiding 0,8-57,5 maanden; standaardafwijking 12 maanden). De meeste kinderen werden verwezen op de leeftijd van 1 maand. De gemiddelde leeftijd bij verwijzing van de kinderen die een aangeboren hartafwijking hebben, was 3,3 maanden (spreiding 1,0-25 maanden; standaardafwijking 5,7 maanden); de meesten werden verwezen op de leeftijd van 1,1 maand.

Gemiddeld werden de kinderen na 4,9 consulten verwezen. Bij 21 van de 111 verwezen kinderen (19%) bij wie na verwijzing geen hartafwijking werd vastgesteld, bestond tijdens een of meer voorafgaande consulten een vermoeden op het bestaan van een hartafwijking. Bij 6 van de 18

(33%) verwezen kinderen bij wie na verwijzing wel een hartafwijking werd vastgesteld, was bij een eerder consult (ook) een soufflé geregistreerd.

In tabel 3 is de leeftijd bij verwijzing per diagnose weergegeven. Bijna alle kinderen met een hartafwijking werden in het eerste levensjaar verwezen. Alleen het kind met een atriumseptumdefect plus pulmonalisstenose werd op de leeftijd van 25 maanden verwezen.

## Discussie

In 2009 zijn van de in totaal 18.101 0-4-jarige kinderen in zorg bij de 20 grotere locaties van consultatiebureaus van Icare 255 kinderen (1,4%) verwezen wegens het vermoeden van een aangeboren hartafwijking. De positief voorspellende waarde was 14% (18/133). In het onderzoek van Juttman zijn iets meer kinderen (1,7%) door het consultatiebureau verwezen vanwege het vermoeden van een hartafwijking, met een voorspellende waarde van 13%.<sup>4</sup> Hoewel de JGZ-richtlijn is ingevoerd om de positief voorspellende waarde te verhogen, is deze waarde vrijwel gelijk gebleven aan die in 1998, bij een iets lager percentage verwijzingen.

De verwezen kinderen betreffen in 59% van de gevallen 0-jarigen. De meeste kinderen die een aangeboren hartafwijking bleken te hebben, zijn verwezen op de leeftijd van 1,1 maanden, met een gemiddelde leeftijd van 3,3 maanden; slechts 1 kind is in het derde levensjaar verwezen. Juttman vond een gemiddelde leeftijd van 3,8 maanden bij de eerste verwijzing voor kinderen met een

Tabel 2 Kenmerken van de 165 verwezen kinderen.

diagnose	prevalentie van de diagnose		gemiddelde leeftijd bij verwijzing in maanden	gemiddeld aantal consulten voorafgaand aan verwijzing*	aantal kinderen met afwijkende bevinding bij eerdere consulten**
	n	%			
geen hartafwijking	115	69,7	10,3	4,9	21
ventrikelseptumdefect	10	6,1	1,9	1,9	3
atriumseptumdefect	1	0,6	1,4	2,0	1
open ductus arteriosus (Botalli)	1	0,6	4,0	4,0	0
pulmonalisstenose	4	2,4	1,3	1,3	1
aortastenose	1	0,6	4,5	4,0	0
atriumseptumdefect + pulmonalisstenose	1	0,6	25,5	11,0	1
geen brief retour na verwijzing	8	4,8	21,8	6,2	1
onder controle bij huisarts of specialist	24	14,5	12,9	6,5	3
totaal	165	100	10,5	4,9	31

\* Geen informatie over 8 kinderen (6 in groep 'geen hartafwijking' en 2 in groep 'geen brief').

\*\* Geen informatie over 6 kinderen (4 in groep 'geen hartafwijking' en 2 in groep 'geen brief').

Tabel 3 Aantal kinderen per leeftijdscategorie, gespecificeerd naar diagnose (n = 165).

diagnose	0-jarigen	1-jarigen	2-jarigen	3-jarigen	4-jarigen	totaal
geen hartafwijking	78	17	14	4	2	115
ventrikelseptumdefect	10	0	0	0	0	10
atriumseptumdefect	1	0	0	0	0	1
open ductus arteriosus (Botalli)	1	0	0	0	0	1
pulmonalisstenose	4	0	0	0	0	4
aortastenose	1	0	0	0	0	1
atriumseptumdefect plus pulmonalisstenose	0	0	1	0	0	1
geen brief na verwijzing	3	1	2	1	1	8
onder controle bij arts	12	5	7	0	0	24
totaal	110	23	24	5	3	165

hartafwijking. Voor kinderen met een 'matige' of '(zeer) zware' afwijking (gedefinieerd als 'behandeling binnen 9 maanden noodzakelijk geacht') blijkt de gemiddelde leeftijd bij verwijzing respectievelijk 6,4 en 2,3 maanden; voor kinderen met lichte afwijkingen is deze leeftijd niet bekend.<sup>4</sup> In ons onderzoek is geen onderscheid gemaakt naar ernst van de hartafwijking. Hoewel dit een vergelijking met de resultaten van Juttman bemoeilijkt, lijkt het erop dat het tijdstip van verwijzen van kinderen met een aangeboren hartafwijking is vervroegd.

Dit onderzoek kent sterke maar ook enkele zwakke punten. Allereerst beperkt het onderzoek zich tot de JGZ-afdeling van één, weliswaar grote, thuiszorginstelling. Een groot aantal dossiers (165) is op systematische wijze beoordeeld door een student gezondheidswetenschappen, en hoewel deze student specifiek voor dit onderzoek was ingewerkt in de medische terminologie, kan niet worden uitgesloten dat gegevens in een enkel geval verkeerd zijn geïnterpreteerd.

De dossiers van verwezen kinderen zijn door de afdeling Administratie van Icare geselecteerd op basis van een code. De gegenereerde lijst bevatte enkele dossiers van niet-verwezen kinderen en wellicht ontbraken er ook enkele dossiers. Verder kon een derde van alle dossiers niet worden geanalyseerd omdat ze bijvoorbeeld al waren overgedragen aan de GGD. Gebruik van het digitale dossier zal vergelijkbaar onderzoek in de toekomst vergemakkelijken. Het is echter niet aannemelijk dat deze beperking tot een bias van de onderzoeksresultaten heeft geleid.

Bij de berekening van de positief voorspellende waarde zijn de kinderen van wie geen diagnose bekend is en de kinderen die nog onder controle zijn bij de huisarts of specialist buiten beschouwing gelaten. Theoretisch is het mogelijk dat deze kinderen allemaal een aangeboren hartafwijking hebben of juist allemaal niet. De positief

voorspellende waarde zou daarom in theorie kunnen variëren tussen 11% (18/165) en 30% (50/165). Op basis hiervan kan de prevalentie van door de JGZ opgespoorde hartafwijkingen in 2009 worden geschat op 15 (18/165 \* 255/18.101) tot 43 (50/165 \* 255/18.101) per 10.000. In dit onderzoek is niet nagegaan hoeveel kinderen met een hartafwijking in de onderzoeksregio buiten het consultatiebureau om zijn gediagnosticeerd door de huisarts of kinderarts.

De gemiddeld jongere leeftijd van verwijzing wegens vermoeden van een aangeboren hartafwijking kan het gevolg zijn van de introductie van de JGZ-richtlijn. Het is de vraag of er mogelijkheden zijn om ook de positief voorspellende waarde van verwijzingen te verbeteren en daarmee het aantal onterecht verwezen kinderen te verlagen. Het digitaal opnemen en verzenden van hartgeluiden met beoordeling op afstand door een medisch specialist kunnen hierbij een rol spelen (tele-auscultatie). In 2005 is deze suggestie gedaan in het *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*.<sup>7</sup> Onderzoeken in Noorwegen en Canada laten zien dat beoordeling op afstand van elektronisch (verstuurd) opgenomen hartgeluiden door een specialist goed mogelijk is.<sup>9-11</sup> Het verdient aanbeveling te onderzoeken of tele-auscultatie in de praktijk van de JGZ bruikbaar is, tot minder vals-positieve verwijzingen leidt en kosteneffectief kan zijn. Aangezien uit dit onderzoek blijkt dat in de JGZ vrijwel alleen kinderen in het eerste levensjaar met een aangeboren hartafwijking zijn opgespoord, kan ook onderzocht worden of de opsporing beperkt kan worden tot kinderen van 0 jaar.

### Dankwoord

Veel dank gaat uit naar de jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen van Icare voor hun medewerking aan dit onderzoek.

## Literatuur

1. Wilde JA de (red.) Standaard 'Vroegtijdige opsporing aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar'. Lisse: Artsen Jeugdgezondheidszorg Nederland; 2005.
2. Ministerie voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Basistakenpakket Jeugdgezondheidszorg 0-19 jaar. Den Haag: Ministerie van VWS; 2002.
3. RIVM, Nationaal Kompas Volksgezondheid (2008). Congenitale hartafwijkingen. Verkregen op 14 juli 2010 van: <http://www.rivm.nl/jeugdgezondheid/onderwerpen/screeningen-vaccinaties/congenitalehartafwijkingen/>
4. Juttman RE. Screening for congenital heart malformations in child health centres [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit; 1999.
5. Juttman RE, Hess J, Looman C, Oortmarssen GV, Maas PJ van der. Screening for congenital heart malformation in child health centres. *Int J Epidemiol* 1998;27:989-94.
6. Heerdink-Obenhuisen N, Kamphuis M, Fleuren MAH, Velzen Mol HWM van, Wilde JA de. De standaard 'Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar' van de jeugdgezondheidszorg. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2006;150:1764-7.
7. Scheppink HM, Haar SJ ter, Douw KHP, Kamphuis M, Boere-Boonekamp MM. Gebruik van de 'JGZ-richtlijn Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar'. *Tijdschr JGZ.* 2012;2:26-30.
8. Unen HJ van, Vellinga A, Brand PLP. De hartuis digitaal. *Tijdschr Kindergeneeskd.* 2005 Suppl 1:113.
9. Dahl LB, Hasvold P, Arild E, Hasvold T. Heart murmurs recorded by a sensor based electronic stethoscope and e-mailed for remote assessment. *Arch Dis Child.* 2002;87:297-301.
10. Finley JP, Warren AE, Sharrett GP, Amit M. Assessing children's heart sounds at a distance with digital recordings. *Pediatrics.* 2006;118:2322-5.
11. Finley JP. Pediatric telecardiology in Canada. *Pediatr Child Health.* 2009;14:156-8.

H.M. Scheppink, S.J. ter Haar, K.H.P. Douw, M. Kamphuis en M.M. Boere-Boonekamp

## Gebruik van de 'JGZ-richtlijn Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar'

In 2005 is de 'JGZ-richtlijn Vroegtijdige opsporing van aangeboren hartafwijkingen 0-19 jaar' geïmplementeerd in de jeugdgezondheidszorg (JGZ). In 2010 onderzochten wij met een vragenlijst in hoeverre deze JGZ-richtlijn wordt gebruikt door jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen werkzaam bij Icare. De respons van de jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen was respectievelijk 56% en 35%. Van de 104 respondenten gaf 85% aan te werken volgens de JGZ-richtlijn. Een groot deel van hen blijkt de richtlijn echter niet op alle punten te volgen. 43% van de jeugdartsen gaf aan bij verdenking de auscultatie uit te breiden met de klokzijde en te ausculteren in een andere houding bij (bijna) alle kinderen, en 21% van de jeugdartsen gaf aan bij (bijna) alle kinderen de radialispols te palperen wanneer de femoralispols afwijkend is. Tijdens het huisbezoek blijkt 92% van de jeugdverpleegkundigen bij (bijna) alle kinderen inspectie uit te voeren van het ontblote bovenlijf. Bij twijfel laat de jeugdverpleegkundige op het consultatiebureau in 85% van de gevallen een jeugdarts meekijken. Ruim de helft van de jeugdartsen gaat na verwijzing altijd na wat er met de verwijzing is gebeurd. Het is niet duidelijk wat de reden is dat bepaalde onderdelen van de richtlijn niet volledig worden uitgevoerd door JGZ-medewerkers van Icare. Nagegaan zou moeten worden of dit ook in andere organisaties het geval is en wat de achterliggende redenen zijn.

### Inleiding

Een van de taken van de jeugdgezondheidszorg (JGZ) is het opsporen van aangeboren hartafwijkingen.<sup>1</sup> Het tijdig opsporen van aangeboren hartafwijkingen is van belang om ernstige morbiditeit of zelfs mortaliteit te voorkomen.<sup>2</sup>

Juttman concludeerde op basis van een retrospectief onderzoek, uitgevoerd van 1994 tot 1996 onder kinderen die gediagnosticeerd waren met een aangeboren hartafwijking, dat de screening op aangeboren hartafwijkingen verbeterd kon worden.<sup>3,4</sup> Dit onderzoek is mede aanleiding geweest voor de ontwikkeling van de 'JGZ-

H.M. Scheppink, BSc Gezondheidswetenschappen, Universiteit Twente, Enschede. S.J. ter Haar, medisch adviseur, Icare Jeugdgezondheidszorg, Meppel. K.H.P. Douw, gezondheidswetenschapper, Universiteit Twente, Enschede. M. Kamphuis, jeugdarts KNMG, TNO Child Health, Leiden. M.M. Boere-Boonekamp, arts maatschappij en gezondheid, Universiteit Twente, Enschede. **Correspondentieadres:** M.M. Boere-Boonekamp, Universiteit Twente (HTSR), Postbus 217, 7500 AE Enschede, m.m.boere-boonekamp@utwente.nl.