

De hielprik - een afwijkende uitslag



# Cystic Fibrosis





Deze folder gaat over een afwijkende hielprik.  
Omdat dit een heel breed onderwerp is, ziet  
deze folder er net iets anders uit dan je van ons  
gewend bent.

We hebben de informatie nog steeds met veel  
zorg samengesteld en zullen nog steeds 7  
vragen, antwoorden en tips met jullie delen



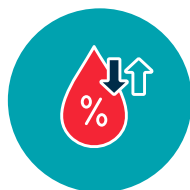
# Overzicht van onderwerpen

## Hormoonziekten



Congenitale hypothyreoïdie (CH)  
Adrenogenitaal syndroom (AGS)

## Bloedziekten



Sikkelcelziekte  
Thalassemie

## Stofwisselings- ziekten\*



Phenolketonurie  
Galactosemie  
MCADD

## Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren



Spinale Musculaire Atrofie (SMA)  
Adrenoleukodystrofie (ALD)

## Longziekten



**Cystic fibrosis (CF)**

## Afweerstoornissen



Severe Combined  
Immunodeficiency (SCID)

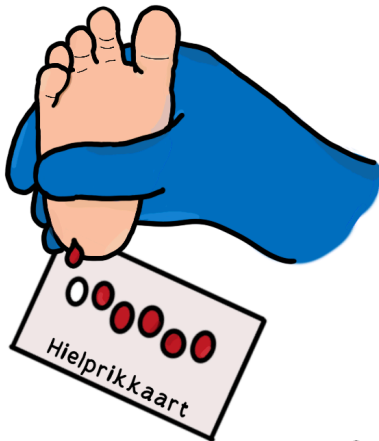


# 1

## Wat is een afwijkende hielprik

In de eerste week na de geboorte krijgt je baby een prikje in zijn of haar hiel, om wat bloed af te nemen. Het bloed wordt onderzocht om bepaalde zeldzame ziekten meteen op te sporen. Dit gaat om 27 verschillende ziekten. Zo kan je kind snel en goed behandeld worden als dat nodig is. Dit is heel belangrijk voor de gezondheid en ontwikkeling van je kind.

Bijna alle ziekten die met de hielprik worden gevonden zijn erfelijk. Vaak zijn beide ouders drager, waardoor het kind de ziekte krijgt. Meestal weet je dan niet dat je drager bent, omdat je hier niets van merkt.



© monieklegtuit

De uitslag van de hielprik kan om drie redenen afwijken.

### **Te weinig bloed**

Om het bloed goed te kunnen onderzoeken, moet er genoeg bloed in de vakjes op de hielprik-kaart zitten. Is dat niet zo? Dan krijgt je baby nog een keer een hielprik. Dit gebeurt binnen één werkdag.

### **Onduidelijke uitslag**

Als de uitslag niet duidelijk is, neemt het RIVM contact met je op. Je baby krijgt zo snel mogelijk een tweede hielprik. De uitslag hiervan krijg je binnen twee weken.



## Afwijkende uitslag

Bij een afwijkende uitslag neemt je huisarts dezelfde dag nog contact met je op. Je kind heeft dan misschien één van de 27 ziekten van de hielprik. Of je kind is drager van één van de ziekten. Maar dat is nog niet zeker. Dit weet je pas als je kind is onderzocht in het ziekenhuis.

Deze ziekten worden via de hielprik onderzocht:

- Hormoonziekten;
- Bloedziekten;
- Stofwisselingsziekten;
- Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren;
- Longziekten;
- Afweerziekten

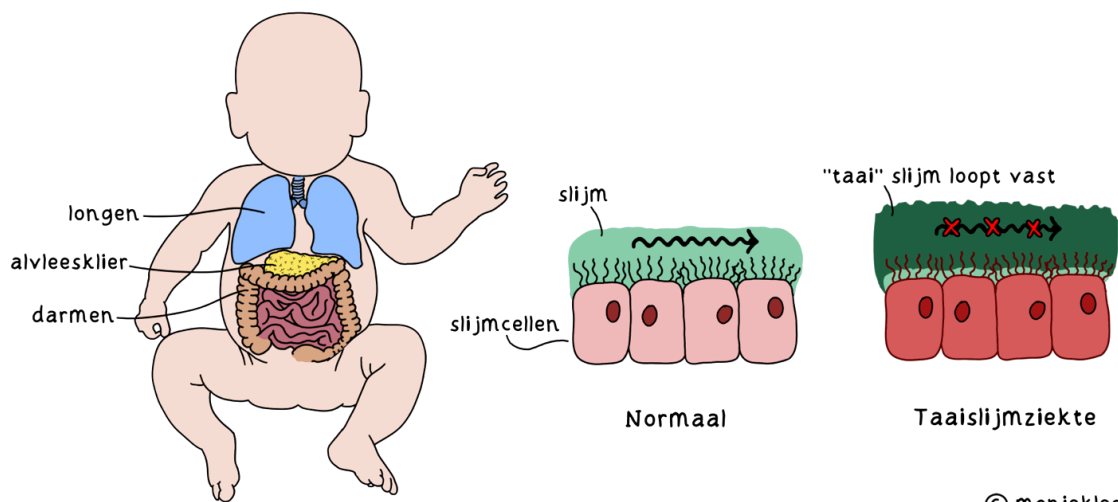
We behandelen de andere vragen in 9 aparte folders. Hierin geven we antwoord op vraag 2 tot en met 7, per ziekte en krijg je meer informatie over de ziekte die je kind zou kunnen hebben.



## 2

## Wat is Cystic Fibrosis (CF)?

Cystic fibrosis, of CF, is taaislijmziekte. Sommige cellen in het lichaam maken slijm. Soepel slijm zit in je longen, alveesklier en darmen. Dit klinkt misschien vies, maar dit slijm houdt je kind gezond. Slijm in de longen helpt bijvoorbeeld om ziekteverwekkers af te voeren. Slijm in je alveesklier en darmen zorgt voor een goede spijsvertering (voedselverwerking). Dit is belangrijk voor de groei en ontwikkeling van je kind.



Bij CF maken lichaamscellen taai slijm. Hierdoor kan je kind ziek worden. De meeste kinderen krijgen eerst klachten met hun longen en spijsvertering. En door taai slijm raakt de alveesklier ontstoken. Daardoor werken de darmen en spijsvertering minder goed.

## 3

## Hoe vaak heeft een kind CF bij een afwijkende hielprik uitslag?

Ongeveer 2 op de 3 kinderen met een afwijkende uitslag heeft CF.





## Wat kan je verwachten als je kind een afwijkende uitslag krijgt voor CF?

De huisarts neemt contact met je op en komt bij je thuis. De volgende werkdag ga je met je kind naar het CF-centrum bij jou in de regio.



## Waar kijkt de dokter naar?

De kinder(long)arts kijkt je kind goed na en doet verschillende onderzoeken. Ook stelt de dokter vragen, zoals:

- Komt CF voor in de familie?;
- Is je kind benauwd of heeft het moeite met ademen?;
- Kan je kind goed drinken?;
- Groeit je kind goed?;
- Kan je kind goed poepen? Is de poep vetzig, of heeft je kind verstopte darmen?;
- Heeft je kind snel na de geboorte gepoept?

De dokter neemt opnieuw bloed af. Zo kan de dokter zien of je kind echt CF heeft, en in welke vorm. Er zijn veel verschillende vormen van CF. Niet ieder kind heeft er even veel last van. De mildere vormen geven pas klachten vanaf volwassen leeftijd. Bij ergere vormen heeft je kind al last van CF op kinderleeftijd. Voor de groei en voor de longen van je kind, start je dan zo snel mogelijk met de behandeling.

Soms neemt de dokter ook een zweettest af. Daarbij vangt de dokter met twee plakkers zweet op van de huid. Daarin is te zien hoeveel zout er in het zweet van je kind zit. Veel zout past bij CF.

De behandeling van CF hangt af van de vorm die je kind heeft. De dokter geeft hier meer uitleg over.



6

## Hoe ziet de toekomst eruit als je kind CF heeft?

CF is een ziekte die je kind zijn of haar hele leven zal hebben. Bij CF krijgt je kind sneller infecties aan de longen en werkt de spijsvertering minder goed. Hierdoor kan je kind minder goed gaan groeien. Daarom zal je regelmatig naar het CF-team gaan. Ook krijgt je kind medicijnen. Die helpen om het slijm in de longen op te lossen en om de spijsvertering te stimuleren.

7

## Waar kun je terecht voor meer informatie?

Bezoek voor betrouwbare informatie deze websites:

- De informatie van de [Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting \(NCFS\)](#);
- De informatie van het [CF-Centrum](#) (UMC Utrecht)



Bekijk eventueel ook de informatie van Cyberpoli





# 7 Tips



**1**

## Neem contact op met je huisarts

Maak je je zorgen over je kind? Neem dan altijd contact op met je huisarts;

**2**

## Zorg goed voor jezelf

Knuffel veel met je baby in deze onzekere periode. En zorg ook goed voor jezelf!

**3**

## Het inloopsprekuren van het consultatiebureau

Als je twijfelt of je kind niet goed groeit of drinkt, kun je je kind wegen op het consultatiebureau. Op iedere locatie is er een wekelijks inloop- en weegsprekuren;

**4**

## Maak een lijstje

Maak een lijstje voor de dokter met vragen en dingen die je opvallen aan je kind;

**5**

## Bereid je voor op je afspraak

Neem de informatie van de verloskundige en kraamzorg mee bij de eerste afspraak in het ziekenhuis;

**6**

## Loop niet te veel op de zaken vooruit

Zoek pas meer informatie op als je weet dat je kind de ziekte heeft;

**7**

## Internettips

Op zoek naar betrouwbare informatie? Ga dan naar de website van het RIVM of naar de websites via de links in deze folder.



## Auteurs folder

Dr. G. M. Feld, ANIOS Kindergeneeskunde, Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. R. S.N. Linssen, AIOS Kindergeneeskunde Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. N. Zwaveling- Soonawala, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.S.P. van Trotsenburg, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.M. Bosch, Kinderarts metabole ziekten Amsterdam UMC (metabole ziekten, ALD)

Dr. S. van de Stadt, AIOS neurologie, Erasmus MC (ALD)

Dr. M. Engelen, Kinderneuroloog, Amsterdam UMC (ALD)

Dr. H. Heijboer, Kinderarts-hematoloog Amsterdam UMC (Sikkelcelziekte, Thalassemie)

Dr. R. Wadman, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Prof. Dr. W.L. van der Pol, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Mw. M. van der Burg, Associate Professor Primary Immunodeficiencies LUMC (SCID)

Dr. P. van Dijkhuizen, Kinderarts, Tergooi MC (SCID)

Dr. K. de Winter, Kinderlongarts WKZ (CF)

Drs. C.D. de Jong, Huisarts regio Utrecht (alle folders)

Dr. G.A. Kamp, Kinderarts, Tergooi MC (alle folders)



# Colofon

## Redactie

Femke Noordink, Moving Stories

## Vormgeving en Illustraties

Drs. Julia Groenveld, basisarts chirurgie, OLVG, Amsterdam

Drs. Marleen Groenveld, arts-onderzoeker, AmsterdamUMC

Drs. Moniek Veldhuis, kinderarts in opleiding, Amsterdam UMC (@MoniekLegtUit)

## Met dank aan

Met dank aan

Dr. B. Arets, Kinderlongarts WKZ

Dr. H. ter Horst, Jeugdarts KNMG, Medisch adviseur Rijksvaccinatieprogramma RIVM

E. Elsinghorst, Sr. Programmamedewerker communicatie en deskundigheidsbevordering

hielprikscreening RIVM

[www.kinbijdedokter.nl](http://www.kinbijdedokter.nl)