

Vergaderjaar 2020–2021

29 323

Prenatale screening

Nr. 144

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 9 december 2020

In deze brief schets ik de stand van zaken rond de neonatale hielprikscreening en de voortgang van de uitbreiding hiervan, zoals toegezegd in mijn eerdere brief van 8 juli 2020 (Kamerstuk 29 323, nr. 141). Tevens geef ik, mede namens de Minister voor Medische Zorg en Sport, mijn reactie op het advies van de Gezondheidsraad over screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven, dat ik uw Kamer op 30 september 2020 heb toegestuurd (Kamerstuk 29 323, nr. 142).

Stand van zaken huidige hielprikprogramma

Het programma van de neonatale hielprikscreening is heel waardevol. De betrokken professionals zijn trots op de hielprik, en ouders hebben een groot vertrouwen in het programma. Sinds 1 oktober dit jaar wordt op 23 aandoeningen gescreend. Hier wordt per 1 januari 2021 SCID (severe combined immunodeficiency) als 24^e aandoening aan toegevoegd. Op dit moment loopt de pilot nog waarmee ongeveer de helft van de pasgeborenen voor deze aandoening wordt gescreend. Ondanks de COVID-19 epidemie zijn professionals in het veld erin geslaagd om ook dit jaar van de screening een succes te maken. De deelname is stabiel op meer dan 99%.

Het succes van het programma is een groot goed en ik wil dat vasthouden. Op dit moment worden voor elk ziek kind dat wordt opgespoord circa 2–3 kinderen onterecht doorverwezen. De prijs die de ouders van deze kinderen betalen, in termen van ongerustheid en onnodig vervolgonderzoek bij het kind, vinden we aanvaardbaar vanwege de grote gezondheidswinst bij die kinderen die vroeg worden opgespoord en behandeld. Ontwikkelingsachterstanden en gezondheidsschade kunnen namelijk worden voorkomen. Maar het blijft een uitdaging om een goede balans te bewaken. Dit is ook de reden dat er strenge eisen gelden om een aandoening aan de hielprik toe te voegen. Zowel in termen van de kwaliteit van de test, waarvoor andere eisen gelden dan bij de diagnostiek

van een patiënt met symptomen, als in termen van de inrichting en uitvoering van de screening. Het streven is om zo veel mogelijk kinderen met een ernstige behandelbare aandoening op te sporen, maar ook om de kwaliteit van het programma voor alle deelnemers te borgen. Ook voor het overgrote merendeel waarbij gelukkig geen sprake is van een aandoening die met de hielprik wordt opgespoord. Deze balans blijft centraal staan bij toekomstige besluiten over de doorontwikkeling van het programma.

Voortgang van de uitbreiding van de hielprik

Per 1 oktober is GALK (galaktokinase deficiëntie) toegevoegd aan de hielprik. Per 1 januari 2021 wordt SCID toegevoegd en per 1 maart 2021 MPS I (Mucopolysaccharidosis type 1). GALK en MPS I zijn metabole aandoeningen, SCID is een ernstige stoornis van het immuunsysteem. Deze drie aandoeningen zijn zeer zeldzaam, met naar verwachting 0–2 gevallen per jaar van GALK, 1–4 van MPS I en 2–4 van SCID. Toen de uitbreiding van de hielprik werd opgestart was het streven om jaarlijks een tranche aan aandoeningen toe te voegen, op 1 oktober. Dit had als achtergrond de wens om uitvoerders een voorspelbaar moment in het jaar te geven, waarop veranderingen in het programma zouden worden doorgevoerd. Inmiddels heeft onder andere de COVID-19 epidemie gezorgd voor vertraging bij het invoeren van MPS I. Het zou echter zonde zijn om nu een heel jaar te wachten voordat deze aandoening wordt toegevoegd. SCID daarentegen zou 1 oktober 2021 pas ingevoerd worden. Dit bleek eerder te kunnen, maar nog niet per 1 oktober dit jaar. Voor mij prevaleert de wens om kansen tot snellere invoering van aandoeningen te grijpen boven de inzet voor een stabiel moment per jaar. Daarbij vind ik het wel belangrijk dat de professionals in het veld goed op de hoogte zijn van de ontwikkelingen en telkens in staat zijn ouders goed voor te lichten. Het RIVM draagt zorg voor actuele informatie voor de betrokken zorgprofessionals en voor ouders.

De volgende tranche van aandoeningen stond gepland voor 1 oktober 2021. In de tranche van 1 oktober 2021 zouden de aandoeningen OCTN 2 (carnitine transporter deficiëntie) en ALD (adrenoleukodystrofie) worden toegevoegd aan de hielprik. Voor OCTN 2 geldt dat deze nu met de screening al wordt opgespoord, maar als nevenbevinding. Conform de uitvoeringstoets van het RIVM uit 2017 (Kamerstuk 29 323, nr. 118) loopt onderzoek om te zien of OCTN 2 in aanmerking komt om als doelziekte aan de hielprik toe te worden gevoegd. Dit onderzoek loopt uit, mede vanwege de COVID-19 epidemie. Ik verwacht dan ook dat het nog aanzienlijke tijd zal duren voordat ik een besluit kan nemen over eventuele toevoeging van OCTN 2 aan de hielprik als doelziekte. Tot die tijd blijft gelden dat deelnemers waarbij OCTN 2 als nevenbevinding wordt opgespoord, worden doorverwezen voor verdere diagnose en behandeling. Het gaat om 1–9 kinderen per jaar.

In mijn brief van 8 juli 2020 informeerde ik uw Kamer over de tijdelijke stopzetting van de pilotscreening op ALD. Deze pilot startte op 1 oktober 2019, maar moest kort daarna stopgezet worden omdat de test onvoldoende betrouwbaar bleek. Inmiddels is er zicht op een verbeterde test en daarmee kan de pilot per 1 januari 2021 worden hervat. Hiermee is het echter niet langer haalbaar om ALD aan de hielprik toe te voegen per 1 oktober 2021 zoals oorspronkelijk het plan was. Het huidige streven is ALD toe te voegen per 1 oktober 2022. Vanaf dan worden naar verwachting 6 jongens per jaar met ALD opgespoord. Meisjes worden niet op ALD gescreend, omdat de ziekte zich bij meisjes pas veel later in het leven manifesteert, de gezondheidsgevolgen minder ernstig zijn dan bij jongens en de ziekte bij meisjes niet kan worden behandeld. Dit is in lijn met het

advies «Neonatale screening; nieuwe aanbevelingen» dat de Gezondheidsraad op 8 april 2015 uitbracht.

Met de tranche van 1 oktober 2021 zouden nog drie metabole aandoeningen worden toegevoegd: CACT (carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie), CPT 2 (carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2) en BKT (bèta-ketothiolase deficiëntie). Op 24 september jl. vergaderde de programmacommissie neonatale hielprikscreening van het RIVM. In die bijeenkomst heeft de adviescommissie neonatale screening metabole ziekten van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) haar twijfels uitgesproken over de toevoeging van deze metabole aandoeningen. De zorg van de kinderartsen is dat met screening veel kinderen worden opgespoord die pas op veel latere leeftijd of zelfs nooit ernstige gezondheidsklachten ontwikkelen. Bij de uitbreiding baseer ik mij op het advies van de Gezondheidsraad uit 2015. In dit advies oordeelde de Gezondheidsraad dat deze ziekten in aanmerking komen voor toevoeging aan de hielprik. De twijfels van de metabole kinderartsen wil ik meewegen in mijn definitief besluit over het voortzetten van de invoering van deze aandoeningen. Op mijn verzoek heeft het RIVM de adviescommissie gevraagd op een rij te zetten welke nieuwe inzichten nu leiden tot twijfel bij de metabole kinderartsen. Het RIVM zal deze inzichten meewegen in de advisering over de invoering van deze aandoeningen per 1 oktober 2021.

In oktober 2022 staat de toevoeging van GAMT (guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie) in de planning. Onder de vlag van ZonMw loopt onderzoek om een screeningstest hiervoor te valideren. Dit onderzoek loopt, mede door de COVID-19 epidemie, vertraging op.

De afgelopen jaren is een aantal metabole ziekten aan de hielprik toegevoegd. Recent is de screening op VLCADD (Very Long Chain-acyl-CoA dehydrogenasedeficiëntie) geëvalueerd en hieruit blijkt dat de gezondheidswinst die bij de invoering van VLCADD in de hielprik in 2007 werd verwacht niet geheel wordt gerealiseerd. Dit maakt duidelijk dat er grenzen zijn aan de gezondheidswinst die behaald kan worden met screening op zeldzame metabole ziekten. Ook gelet op het gebrek aan data over de relatie tussen het voorkomen van stoffen in het bloed en de manifestatie en het verloop van ziekteverschijnselen bij de pasgeborene. Zoals ik in mijn brief van 8 juli 2020 aangaf heb ik de Gezondheidsraad gevraagd het huidige pakket te evalueren en aan te geven of de beoogde gezondheidswinst wordt behaald. Op dit moment loopt onder de vlag van ZonMw een studie naar de mogelijkheden om DNA-testing in te zetten in de hielprik. De resultaten van deze studie zijn naar verwachting eind 2022 beschikbaar. Daarnaast wordt op dit moment onderzocht wat de psychosociale effecten van de hielprik zijn. Ik verwacht deze resultaten volgend voorjaar. Op basis van de evaluatie van de Gezondheidsraad en de nieuwste inzichten over screening van pasgeborenen op zeldzame aandoeningen kan dan worden bezien welke verdere ontwikkelingen wenselijk zijn in het hielprikprogramma in de periode na 2022.

In mijn brief van 30 september 2020 (Kamerstuk 29 323, nr. 142) heb ik aangegeven dat ik het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM (RIVM-CvB) opdracht zou geven om conform de uitvoeringstoets SMA (spinale musculaire atrofie) in de hielprik op te nemen, zo mogelijk per 1 oktober 2022. Het RIVM-CvB treft hier nu de voorbereidingen voor. Belangrijkste voorwaarde is dat het lukt om tijdig een kwalitatief goede test te verwerven. Op dit moment wordt er nog vanuit gegaan dat dit haalbaar is. Ik zal uw Kamer hiervan op de hoogte blijven houden.

Niet-behandelbare aandoeningen

Op 30 september jl. bracht de Gezondheidsraad op mijn verzoek advies uit over screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven. Een belangrijke aanleiding om dit te vragen is dat organisaties van (ouders van) patiënten met een zeldzame aandoening willen dat ook niet-behandelbare aandoeningen in een screeningsprogramma worden opgenomen. Niet-behandelbaar is hierbij gedefinieerd als dat het een aandoening betreft waarvan er onvoldoende evidentie is dat met interventies een aanmerkelijke gezondheidswinst kan worden behaald. Deze organisaties geven aan dat zij het verkorten van het diagnostisch traject als een van de belangrijkste voordelen zien van opname van deze aandoeningen in een screeningsprogramma. Op deze manier zouden ouders zich kunnen voorbereiden op wat hen te wachten staat.

Bij het aanbieden van een screening aan in principe gezonde mensen is het van groot belang dat de voordelen onomstreden opwegen tegen de nadelen. De Gezondheidsraad heeft zorgvuldig in kaart gebracht wat de voor- en nadelen zijn van het opnemen van niet-behandelbare aandoeningen in een screeningsprogramma. De Raad heeft aangegeven dat de voor- en nadelen per aandoening beoordeeld moeten worden en heeft hiervoor een beoordelingskader opgesteld. Daarnaast heeft hij gekeken naar alternatieve mogelijkheden om het leed van kinderen met een niet-behandelbare aandoening en hun ouders te beperken.

Het advies van de Gezondheidsraad is om nu geen screeningsprogramma op te zetten voor niet-behandelbare aandoeningen, en deze niet op te nemen in de hielprikscreening. Omdat het vaak zeldzame aandoeningen betreft, is er weinig bekend over deze aandoeningen. Er zijn voldoende wetenschappelijke evidentie van de voordelen en betrouwbare screeningstests nodig om een aandoening op te nemen in een screeningsprogramma. De Gezondheidsraad adviseert daarom om in te zetten op alternatieve strategieën om effectiever de problemen op te lossen die ouders van patiënten met zeldzame aandoeningen in het algemeen ervaren. Dit betreft specifiek het verkorten van het diagnostisch traject. Als het gaat om het belang van vroege kennis over een niet-behandelbare aandoening voor toekomstige reproductieve keuzes van de ouders ziet de Gezondheidsraad een rol voor preconceptionele dragerschapsscreening.

Uw Kamer heeft mij op 9 november 2020 gevraagd om te reageren op brieven van Duchenne Centrum Nederland (19 oktober 2020) en het Duchenne Parent Project (16 oktober 2020). In deze brieven reageren deze organisaties op het Gezondheidsraadadvies. Beide organisaties pleiten, in tegenstelling tot het advies van de Gezondheidsraad, voor het invoeren van screening op Duchenne spierdystrofie op jonge leeftijd. Daarbij benadrukken deze organisaties het belang van een tijdige diagnose. Ik begrijp de teleurstelling van deze organisaties over de conclusies van de Gezondheidsraad. Ik heb er echter vertrouwen in dat de Gezondheidsraad de verschillende argumenten voor en tegen screening zorgvuldig heeft gewogen om tot dit advies te komen. Daarbij is het Duchenne Parent Project gehoord door de commissie van de Gezondheidsraad die het advies heeft opgesteld. Ik betwist niet het belang van een tijdige diagnose, maar volg het advies van de Gezondheidsraad die concludeert dat neonatale screening niet het enige en, op dit moment, niet het beste instrument daarvoor is. Het Ministerie van VWS zal in gesprek gaan met deze organisaties om andere opties te verkennen.

Ik neem het advies over om niet-behandelbare aandoeningen niet op te nemen in het hielprikprogramma, of hier een nieuw screeningsprogramma voor op te zetten. Het verkorten van het diagnostisch traject

wordt meegenomen in het beleid ten aanzien van zeldzame aandoeningen. Hiertoe zal ook overleg plaatsvinden met de organisaties die mij hebben geschreven om hun ideeën te horen. De Minister voor Medische Zorg en Sport zal uw Kamer begin volgend jaar informeren over het beleid om de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen te verbeteren en het erkennen van expertisecentra op dit gebied.

Ten aanzien van de mogelijke inzet van preconceptionele dragerschapscreening om ouders vroeg kennis te geven over het risico op een kind met een ernstige niet-behandelbare aandoening heeft de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport onderzoek uitgezet naar welke ethische vraagstukken dit oproept en welk draagvlak hiervoor bestaat in de maatschappij. De uitkomsten van dit onderzoek worden rond de zomer van 2021 verwacht.

Ik hoop uw Kamer hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
P. Blokhuis