

Vergaderjaar 2017–2018

**29 323**

## **Prenatale screening**

**Nr. 120**

### **BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT**

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 21 december 2017

Op 6 juli jl. heeft u de *Uitvoeringstoets uitbreiding neonatale hielprikscreening* aangeboden gekregen (Kamerstuk 29 323, nr. 118). Daarbij is aangegeven dat het nieuwe kabinet u een reactie hierop zou zenden. Hierbij bied ik u deze reactie aan.

De neonatale hielprikscreening heeft als doel het tijdig opsporen van een aantal zeldzame aandoeningen bij pasgeborenen zodat ernstige schade aan de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling van kinderen voorkomen of beperkt kan worden. Op dit moment wordt gescreend op negentien aandoeningen: cystic fibrosis, ernstige erfelijke bloedaandoeningen, adrenogenitaal syndroom, congenitale hypothyreoïdie en vijftien metabole ziekten. De ziekten die worden gevonden met de hielprik zijn in de meeste gevallen niet te genezen, wel te behandelen waarbij met vroege behandeling juist veel gezondheidswinst geboekt kan worden. Naar aanleiding van het Gezondheidsraadrapport *Neonatale hielprikscreening: nieuwe aanbevelingen* is op 14 april 2015 het voornemen kenbaar gemaakt de hielprikscreening uit te breiden met veertien aandoeningen (naar 31 aandoeningen).

#### **Uitbreiding neonatale hielprikscreening**

In het standpunt van 9 juli 2015<sup>1</sup> is de opdracht aan het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM aangekondigd om met een uitvoeringstoets de haalbaarheid van implementatie van deze veertien aandoeningen in het huidige screeningsprogramma in kaart te brengen.

De *Uitvoeringstoets uitbreiding neonatale hielprikscreening* beschrijft de haalbaarheid van de implementatie van veertien nieuwe aandoeningen in de hielprikscreening en de randvoorwaarden waarbinnen deze uitbreiding kan plaatsvinden. Het geeft duidelijkheid over op welke wijze het primair

<sup>1</sup> Kamerstuk 29 323, nr. 96

proces, de organisatie, het kwaliteitsbeleid, waaronder monitoring en evaluatie, de

informatiehuishouding, de communicatie naar professionals en de (aanstaande) ouders, de wijze van implementeren, en de financiering bij de voorgestelde uitbreiding ingericht kan worden. Ook de implementatie in Caribisch Nederland krijgt aandacht. De uitvoeringstoets is door het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM in nauwe samenwerking met relevante partijen opgesteld.

Op 1 januari 2017 zijn de aandoeningen alfa-thalassemie en bèta-thalassemie toegevoegd aan de neonatale hielprikscreening. Dit waren ziekten met een relatief korte voorbereidingstijd omdat deze al werden gerapporteerd als nevenbevinding in het huidige programma. De onderbouwing voor deze toevoeging is gegeven in de notitie *Uitbreiding neonatale hielprikscreening met alfa- en bèta-thalassemie*, die u op 30 november 2016<sup>2</sup> is aangeboden.

### **Uitkomsten uitvoeringstoets**

De uitvoeringstoets laat zien dat uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met de overige twaalf aandoeningen<sup>3</sup> mogelijk is. Bij X-ALD betreft het alleen de screening bij jongens. Onder de betrokken beroepsgroepen, patiëntenorganisaties en andere stakeholders bestaat hiervoor voldoende draagvlak.

De aandoeningen die worden toegevoegd zijn (zeer) zeldzaam. In totaal zullen jaarlijks naar verwachting 20–40 kinderen met één van deze aandoeningen worden gevonden. De uitbreiding betreft aandoeningen die door veel landen nog niet zijn opgenomen in het screeningspakket. Dit maakt dat ook op internationaal niveau maar beperkte kennis beschikbaar is. De uitvoeringstoets laat zien dat uitbreiding van de hielprikscreening een complex proces is, onder meer vanwege het grote aantal aandoeningen, de logistiek en organisatie in de laboratoria, de beschikbaarheid en kwaliteit van testmethodes en de aansluiting op de zorg.

Een goede voorbereiding met aanvullende vooronderzoeken en het gefaseerd invoeren van de aandoeningen aan de hielprikscreening zijn essentieel om de noodzakelijke aanpassingen goed vorm te geven. Op basis van de uitkomsten van de vooronderzoeken zal moeten worden bepaald of het starten van een screening al of niet mogelijk is. Daarmee is de besluitvorming op basis van de uitkomsten van de onderzoeken steeds een belangrijk go/no-go-moment alvorens een aandoening aan de screening wordt toegevoegd.

### *Gefaseerde invoering*

Invoering eind 2019 lijkt momenteel haalbaar voor CPT1, MMA en PA. Eind 2020 kunnen MPS I en GALK toegevoegd worden. En eind 2021 is de invoering van CACT, CPT2 en BKT haalbaar, evenals OCTN2, SCID en X-ALD. Ten slotte kan eind 2022 GAMT volgen. Dit tijdpad is zowel voor Europees als Caribisch Nederland aan de orde.

<sup>2</sup> Kamerstuk 29 323, nr. 106

<sup>3</sup> Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1), Methylmalon acidemie (MMA), Propion acidemie (PA), Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I), Galactokinase deficiëntie (GALK), Carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie (CACT), Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2 (CPT2), Methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiëntie ofwel bèta-ketothiolase deficiëntie (BKT), Organische cation transporter 2 deficiëntie (OCTN2), Severe combined immune deficiency (SCID), X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD), Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GAMT)

### *Randvoorwaarden bij de voorbereiding*

Om de gefaseerde invoering goed te laten verlopen beschrijft de uitvoeringstoets een aantal randvoorwaarden waar aan voldaan moet worden in de voorbereiding. Ik onderschrijf deze randvoorwaarden op het gebied van onder andere personele capaciteit, minimale voorbereidingstijd en benodigde financiën.

### **Besluit**

Bij de neonatale hielprikscreening staat het kind centraal. Het huidige programma is erop gericht om behandelbare, ernstige aandoeningen vroeg op te sporen om aanmerkelijke gezondheidswinst bij het kind te kunnen boeken. Hierbij is het van belang dat bij de screening zo min mogelijk nevenbevindingen gevonden worden (bevindingen die niet beoogd zijn maar toch naar voren komen), om de doelstellingen van het programma zoveel mogelijk te kunnen borgen.

De uitvoeringstoets sluit aan bij het GR-advies over de uitbreiding van de hielprikscreening en het kader zoals we dat voor de neonatale hielprikscreening hanteren. Op grond van het onderbouwde advies van het RIVM heb ik dan ook besloten over te gaan tot de gefaseerde uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met twaalf aandoeningen en de uitbreiding conform de uitvoeringstoets uit te voeren. De implementatie dient goed voorbereid en in fases plaats te vinden, waarbij zorgvuldigheid voorop staat.

Voor de dekking van de kosten van de implementatie (€ 14.000.000 over een periode van vijf jaar) heb ik ruimte in de begroting van het Ministerie van VWS gemaakt.

Bij hantering van de planning genoemd in de uitvoeringstoets zullen de structurele jaarlijkse kosten van de neonatale hielprikscreening stijgen van het huidige € 16.000.000 naar € 19.100.000 in 2017 en 2018, naar € 19.900.000 in 2019, 2020 en 2021 en € 27.000.000 vanaf het jaar 2022. De structurele ramingen in de begroting van het Ministerie van VWS voor de hielprikscreening houden rekening met deze kostenstijging.

Zoals het RIVM aangeeft in de uitvoeringstoets, zullen de doorlooptijden en planning in hoge mate worden beïnvloed door factoren die te maken hebben met de uitvoering van het huidige programma en externe factoren (zoals het succesvol doorlopen van het valideren van de benodigde testmethodes in de screeningslaboratoria, beschikbare capaciteit in de zorg voor diagnostiek en behandeling, goede informatiehuishouding) en kunnen nog wijzigingen plaatsvinden in de komende jaren.

Voor alle toe te voegen aandoeningen is vooronderzoek naar benodigde aanpassingen in de logistiek en organisatie in de laboratoria, de testmethode en de aansluiting op de zorg nodig voordat invoering van de aandoening aan de screening mogelijk is. Na elk vooronderzoek vindt daarom voor elke aandoening een go/no go-besluit plaats. Dan moet worden besloten of de aandoening gereed is om de implementatiefase in te gaan of dat eerst verder onderzoek nodig is, of dat de aandoening toch niet (op dat moment) toegevoegd kan worden aan de hielprikscreening. Over de planning en de (reden van) wijziging daarvan zal ik nauw contact onderhouden met het RIVM. Van de voortgang zal ik uw Kamer regelmatig op de hoogte stellen.

In de opdracht voor de uitvoeringstoets is het RIVM gevraagd voorrang te geven aan de aandoening SCID, omdat toevoeging van deze aandoening

een lange voorbereidingstijd vergt. De screeningstest is namelijk gecompliceerder en duurder dan de andere neonatale testmethoden. Voor de aandoening SCID zal begin 2018 een pilotonderzoek starten om deze aspecten verder te onderzoeken. De doorlooptijd van de pilot is naar verwachting twee jaar.

Voor de viertal onderzoekstrajecten die het RIVM heeft benoemd in de uitvoeringstoets om onder andere het screenen op X-ALD, GAMT en OCTN2 verder te onderzoeken, evenals een aantal psychosociale aspecten van (de uitbreiding van) het screeningsprogramma, heb ik budget gereserveerd in het ZonMw programma Zwangerschap en Geboorte.

Naast dit besluit over de gefaseerde uitbreiding van de hielprikscreening met 12 aandoeningen, wil ik uw Kamer informeren over neonatale screening op niet-behandelbare aandoeningen en de terugkoppeling van dragerschap van sikkelcelziekte bij een pasgeborene aan de ouders.

### **Niet-behandelbare aandoeningen**

In het standpunt van 9 juli 2015 (Kamerstuk 29 323, nr. 96) is aangekondigd om de mogelijkheden voor een aparte bloedafname ter opsporing van niet-behandelbare aandoeningen verder te bekijken. De keuzemogelijkheid voor een aparte bloedafname waar ouders, naast de hielprikscreening op behandelbare aandoeningen, voor zouden kunnen kiezen is besproken in het Forum Biotechnologie en Genetica (een netwerk van experts op het gebied van biotechnologie en genetica). Zij stellen in hun rapportage (d.d. 7 juni 2016) voor om onderzoek te doen naar de uitvoerbaarheid hiervan en daarbij na te gaan of deze keuzemogelijkheid en de voorlichting hierover door ouders wordt gewaardeerd.

Ik vind het nog te vroeg voor onderzoek naar de uitvoerbaarheid van een screening op niet-behandelbare aandoeningen. Zoals de Gezondheidsraad in zijn advies van 14 april 2015 aangeeft moet wetenschappelijk goed onderbouwd worden dat neonatale screening aanzienlijke gezondheidsschade door trage, foutieve of invasieve diagnostiek weet te voorkomen en moeten de voor- en nadelen voor het kind goed wetenschappelijk worden onderbouwd en vervolgens worden afgewogen. Ik wil de Gezondheidsraad vragen om advies uit te brengen over onder welke condities een dergelijke screening zou kunnen worden aangeboden en wat de randvoorwaarden hiervoor zijn. Te denken valt aan bijvoorbeeld de criteria die gehanteerd zouden moeten worden voor het screenen op een niet-behandelbare aandoening, de informatie- en toestemmingsprocedures die noodzakelijk zijn en de psychosociale gevolgen voor het kind en de familie bij vroege kennis van een niet-behandelbare aandoening.

### **Dragerschap van sikkelcelziekte**

In de brief van 9 juli 2015 (Kamerstuk 29 323, nr. 96) is uw Kamer geïnformeerd over dragerschap van sikkelcelziekte. In het huidige screeningsprogramma wordt dragerschap van sikkelcelziekte bij een pasgeborene gerapporteerd aan de ouders, tenzij zij te kennen hebben gegeven dit niet te willen. Aan de ene kant biedt dit ouders de mogelijkheid om zelf te kiezen voor terugkoppeling van informatie over dragerschap van sikkelcelziekte, aan de andere kant is deze informatie bijzaak in de hielprikscreening die gericht is op gezondheidswinst bij het kind. Ik zal hier op een later moment op terug komen en in de tussentijd laat ik dit beleid ongewijzigd.

Tot slot wil ik benadrukken dat het vertrouwen van ouders van pasgeborenen in de hielprikscreening groot is. De publieksmonitor over 2016<sup>4</sup> laat zien dat de deelnamegraad aan de hielprikscreening 99,2% is. Met het huidige programma worden jaarlijks circa 200 zieke kinderen opgespoord. Na toevoeging van de aandoeningen zullen naar verwachting jaarlijks 20–40 zieke kinderen extra worden gevonden. Ik hecht daarom grote waarde aan een zorgvuldige en kwalitatief goede uitbreiding van het hielprikprogramma om zoveel mogelijk gezondheidswinst bij kinderen te kunnen behalen.

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

---

<sup>4</sup> Beschikbaar op de website van het RIVM