

Vergaderjaar 2020–2021

29 323

Prenatale screening

Nr. 161

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

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 25 mei 2021

Met de neonatale hielprikscreening worden ernstige behandelbare aandoeningen bij pasgeboren kinderen opgespoord, waardoor de behandeling vroeg kan starten. Hierdoor kan hen en de familie veel leed bespaard worden. Met mijn brief aan uw Kamer van 21 december 2017 (Kamerstuk 29 323, nr. 120) heb ik mijn voornemen kenbaar gemaakt om 12 aandoeningen aan de hielprikscreening toe te voegen. De Gezondheidsraad adviseerde hierover in 2015 in het rapport *Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen* (Kamerstuk 29 323, nr. 93). Met deze brief informeer ik uw Kamer over de voortgang van de uitbreiding van de hielprikscreening en mijn besluit om niet over te gaan tot de toevoeging van de derde tranche aandoeningen per 1 oktober 2021.

Stand van zaken uitbreiding hielprikscreening

Op 9 december 2020 informeerde ik uw Kamer dat per 1 januari 2021 de aandoening SCID (severe combined immunodeficiency) en per 1 maart 2021 de aandoening MPS I (mucopolysaccharidosis type 1) toegevoegd zouden worden aan de hielprikscreening (Kamerstuk 29 323, nr. 144). SCID is een ernstige stoornis aan het immuunsysteem en MPS I is een ernstige stofwisselingsziekte. Inmiddels zijn beide aandoeningen succesvol toegevoegd, wat betekent dat vanaf heden 25 aandoeningen worden opgespoord met de hielprikscreening. Hiermee is Nederland wereldwijd één van de koplopers.

Op 27 januari 2021 heb ik uw Kamer voor het laatst geïnformeerd over de toevoeging van SMA (spinale musculaire atrofie) aan de hielprikscreening (Kamerstuk 29 323, nr. 146). Het RIVM werkt op dit moment hard aan alle noodzakelijke voorbereidingen voor de screening op SMA, waaronder het afronden van de inkoopprocedure van de screeningstest. Hiermee is een toevoeging van SMA aan de hielprikscreening per 1 oktober 2022 nog altijd realistisch.

Derde tranche aandoeningen

Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) heeft in 2017 de uitvoeringstoets opgeleverd over de uitbreiding van de hielprikscreening (Rapport 2017-00411)¹. De uitbreiding loopt gefaseerd tot en met 2022, waardoor het RIVM en andere professionals de tijd hebben om voor iedere toevoeging essentieel vooronderzoek te doen en voorbereidingen te treffen. Eerder al zijn de eerste en tweede tranche aandoeningen toegevoegd aan de hielprikscreening. De derde tranche aandoeningen zou per 1 oktober 2021 toegevoegd worden. In mijn brief aan uw Kamer van 9 december 2020 heb ik u geïnformeerd over de voortgang van de toevoeging van OCTN 2 (organische cation transporter deficiëntie type 2) en ALD (adrenoleukodystrofie). Het onderzoek om te kijken of OCTN 2 als doelziekte kan worden opgenomen in de hielprik heeft vertraging opgelopen als gevolg van de coronapandemie. Voor ALD geldt dat de pilotscreening per 1 januari 2021 opnieuw is opgestart en dat deze goed verloopt. Het streven is om ALD per 1 oktober 2022 definitief toe te voegen. De derde tranche bestaat verder uit CACT (carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie), CPT2 (carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2) en BKT (bèta-ketothiolase deficiëntie), drie zeldzame ernstige stofwisselingsziekten. In de uitvoeringstoets schatte het RIVM dat voor CACT er minder dan één patiënt per vijf jaar zou kunnen worden opgespoord, voor BKT circa één patiënt per één tot vijf jaar en voor CPT2 circa twee tot zestien patiënten per jaar.

Het RIVM heeft 17 maart jl. het implementatieadvies gegeven voor CACT, CPT2 en BKT. Dit advies luidt CACT, CPT2 en BKT niet per 1 oktober 2021 toe te voegen aan de hielprikscreening. De betrokken professionals geven aan dat er op dit moment nog onvoldoende kennis beschikbaar is over het natuurlijk verloop van de aandoeningen, waardoor het voor hen onmogelijk is om bepaalde aspecten van de hielprikscreening in te richten binnen de geldende kwaliteitseisen. Zo kunnen zij niet goed bepalen of, en zo ja, voor welke categorie patiënten, vroege opsporing met de hielprikscreening leidt tot aanmerkelijke gezondheidswinst. Starten met de screening in oktober 2021 zou er daarom toe kunnen leiden dat veel kinderen (met milde varianten) worden opgespoord die vervolgens onnodig worden behandeld, met veel ongerustheid tot gevolg. Om deze reden adviseert het RIVM de derde tranche aandoeningen niet per 1 oktober 2021 toe te voegen aan de hielprikscreening. Dit advies wordt onderschreven door de programmacommissie van het RIVM, waarin beroepsgroepen en patiëntenorganisaties zijn vertegenwoordigd.

Het RIVM heeft de betrokken professionals gevraagd om met een onderzoeksplan te komen om de benodigde kennis te ontwikkelen, zodat de aandoeningen mogelijk op een later tijdstip wel verantwoord kunnen worden toegevoegd. De professionals gaan hiermee aan de slag. Het RIVM verwacht in de loop van 2022 opnieuw een implementatieadvies te kunnen geven voor CACT, CPT2 en BKT, op basis van de bevindingen van de professionals.

Om de hierboven geschetste redenen besluit ik conform het implementatieadvies van het RIVM de aandoeningen CACT, CPT2 en BKT niet per 1 oktober 2021 toe te voegen aan de hielprikscreening. Dit is een teleurstelling. Ik hecht echter aan een kwalitatief hoogwaardig programma, waarbij zo weinig mogelijk kinderen onterecht worden doorverwezen met alle ongerustheid van dien. Dit is belangrijk om het vertrouwen in het programma te behouden.

¹ <https://www.rivm.nl/bibliotheek/rapporten/2017-0041.pdf>

Op basis van een nieuw implementatieadvies dat het RIVM verwacht te geven in de loop van 2022, zal een nieuw besluit worden genomen. Vanzelfsprekend wordt uw Kamer hierover geïnformeerd, alsmede over de voortgang in de kennisontwikkeling over de drie aandoeningen.

Tot slot

Met het neonatale hielprikscreeningsprogramma kan veel leed worden voorkomen. Het draagvlak voor het programma is daarom groot. Het RIVM werkt er met betrokken professionals en patiëntenorganisaties hard aan om het succes van het programma vast te houden en het programma waar mogelijk verder te optimaliseren. Uit de recent verschenen monitor over 2019² bleek onder andere dat de deelname aan de hielprikscreening na jaren van lichte daling, juist licht is gestegen naar 99,3%. Daarnaast hebben verschillende optimalisaties in het hielprikprogramma ertoe geleid dat de screening minder vaak onterecht een afwijkende uitslag geeft. In 2019 had bij 48% van de afwijkende uitslagen het kind één van de aandoeningen waarop gescreend wordt, tussen 2015 en 2018 lag dit percentage tussen de 24 en 42. Dit betekent dat er minder vaak pasgeborenen ten onrechte worden doorverwezen met een afwijkende hielprikuitslag. Ik ben verheugd met deze ontwikkelingen en spreek graag mijn waardering uit voor de betrokken professionals.

Ik hoop uw Kamer zo voldoende te hebben geïnformeerd.

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

² <https://www.pns.nl/documenten/monitor-van-neonatale-heelprikscreening-2019>