

29 323 Prenatale screening

Nr. 172 Brief van de staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 13 december 2022

Met de hielprikscreening worden in Nederland jaarlijks ongeveer 180.000 pasgeborenen onderzocht op ernstige, behandelbare aandoeningen. Meer dan 99 procent neemt deel. Het programma is in beweging en met deze brief informeer ik uw Kamer over de meest recente ontwikkelingen. Ten eerste ga ik in op de aandoening spinale musculaire atrofie (SMA), waarop sinds 1 juni 2022 in Europees en Caribisch Nederland gescreend wordt. Ten tweede sta ik stil bij de belangrijkste resultaten uit de monitor van de hielprikscreening over 2021, die het RIVM in december 2022 heeft gepubliceerd. Ten derde informeer ik uw Kamer over de scenario's die het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) heeft opgesteld naar aanleiding van het Gezondheidsraadadvies over de evaluatie van de hielprikscreening.¹ Dit heb ik toegezegd in de brief aan uw Kamer van 11 maart 2022 met mijn beleidsreactie op het Gezondheidsraadadvies (Kamerstuk 29 323, nr. 168). In dit gedeelte sta ik verder stil bij de studies naar screening op Methylcrotonyl-CoA-carboxylase-deficiëntie (3-MCCD), waar de Gezondheidsraad ook een advies over gaf. Ik sluit de brief af met een korte update over de toekomstverkenning rond de hielprikscreening.

Resultaten screening SMA

Op 19 mei 2022 berichtte ik uw Kamer dat de aandoening SMA vanaf 1 juni 2022 toegevoegd zou worden aan de hielprikscreening (Kamerstuk 29 323, nr. 170). SMA is een ernstige aangeboren spieraandoening die zich meestal openbaart op kinderleeftijd en kan leiden tot verlamming en overlijden. De aandoening wordt in Nederland jaarlijks bij ongeveer vijftien tot twintig kinderen gediagnosticeerd in de zorg.

Op 1 juni is SMA volgens planning aan de hielprikscreening toegevoegd en de screening verloopt goed. Er zijn (op peilmoment eind november 2022) acht kinderen met deze aandoening via de screening opgespoord. Door de snelle opsporing via de hielprik kunnen patiënten beter behandeld worden. De resultaten van de behandeling zijn namelijk beter als er nog geen symptomen zijn opgetreden. Ik ben verheugd met het perspectief dat we deze kinderen door de vroege opsporing van SMA kunnen geven.

¹ Te raadplegen via [Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie | Advies | Gezondheidsraad](#)

Monitor hielprikscreening 2021

Op 13 december publiceerde het RIVM-CvB de monitor van 2021 over hielprikscreening in Europees en Caribisch Nederland². In 2021 zijn in Europees Nederland 179.095 pasgeborenen gescreend en was het deelnamepercentage 99,2%. Ook in de voorgaande jaren was de deelname steeds hoger dan 99%. Van de gescreende kinderen in 2021 werden er 522 (0,29%) verwezen. In totaal hadden minimaal 206 kinderen één van de doelziekten. Voor tien kinderen is de diagnose na screening nog niet bekend. Het deel van de gescreende kinderen met een afwijkende hielprikuitslag dat de ziekte ook daadwerkelijk heeft (de positief voorspellende waarde) was daarmee ten minste 42%. In 2021 werden twee kinderen gemeld die wel een doelziekte hadden, maar niet door de screening werden opgespoord.

In Caribisch Nederland is de hielprikscreening bij 286 kinderen uitgevoerd, waarvan drie kinderen zijn verwezen voor diagnostiek. Bij één van de drie kinderen is de betreffende aandoening bevestigd. Slechts één pasgeborene is niet gescreend, omdat de ouders dat niet wilden. Al met al is de hielprikscreening een goed draaiend programma waarmee veel leed voorkomen wordt en daar ben ik trots op.

Scenario's naar aanleiding van Gezondheidsraadadvies

In december 2021 bracht de Gezondheidsraad (GR) het advies 'Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie' uit, dat op 14 december 2021 aan uw Kamer is aangeboden (bijlage bij Kamerstuk 29 323, nr. 165). In het advies stelde de GR dat voor een periodieke evaluatie van alle aandoeningen in het hielprikprogramma meer onderzoek nodig is en dat de huidige manier van gegevensverzameling onvoldoende is om een goede lange termijn evaluatie te kunnen uitvoeren.

In mijn brief van 11 maart gaf ik aan dat de adviezen die volgen uit de evaluatie van de Gezondheidsraad naar verwachting behoorlijke uitvoeringsconsequenties hebben. Daarom heb ik het RIVM-CvB gevraagd om scenario's te schetsen over hoe gevolg gegeven kan worden aan deze adviezen. Inmiddels heeft het RIVM-CvB dit gedaan door middel van een haalbaarheidstoets³. Hieronder neem ik u mee in het resultaat hiervan en hoe ik hiermee verder ga.

Het RIVM-CvB heeft in de haalbaarheidstoets drie scenario's uitgewerkt. Het eerste scenario beschrijft hoe de gegevensverzameling en -registratie op dit moment plaatsvindt binnen het huidige landschap. Zoals geconstateerd in het

² Te raadplegen via: <https://www.pns.nl/hielprik/professionals/monitor-en-evaluatie>.

³ Te raadplegen via: <https://www.rivm.nl/publicaties/haalbaarheidstoets-gegevensverzameling-voor-evaluatie-van-neonatale-hielprikscreening>.

Gezondheidsraadadvies, leidt de huidige werkwijze voor de meeste aandoeningen tot een te beperkte gegevensverzameling voor (een gedegen) evaluatie. Het tweede scenario beschrijft gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm, waarbij tegen allerlei knelpunten van praktische, juridische en financiële aard wordt aangelopen. Daarom is in de haalbaarheidstoets een derde scenario uitgewerkt, waarbij in stapjes wordt gewerkt aan een verbeterde gegevensverzameling.

Ook voor dit derde scenario is de vraag in hoeverre dit past binnen bestaande wet- en regelgeving en wie voor de verzameling van welke gegevens de aangewezen partij is. De komende tijd ga ik in gesprek met deze partijen om te bekijken in welke mate de aanbevelingen uitvoerbaar zijn en op welke wijze en met welke partijen een verbeterde gegevensverzameling het beste vorm kan worden gegeven.

Advies over screening op 3-MCCD

De GR stond in het advies ook stil bij de aandoening Methylcrotonyl-CoA-carboxylase-deficiëntie (3-MCCD) waarop nu wordt gescreend in de hielprik. De GR gaf aan dat er voldoende evidentie bestaat voor een mogelijk ongunstige verhouding tussen voor- en nadelen van screening op 3-MCCD en dat de screening op deze aandoening op korte termijn geëvalueerd moet worden. 3-MCCD is een erfelijke ziekte waarbij de hersenen kunnen worden beschadigd en een ontwikkelingsachterstand kan ontstaan.

Om dit te kunnen evalueren, startte bij het Amsterdam UMC en Radboudumc begin dit jaar een studie om na te gaan of de huidige screeningstest goed genoeg is of dat er een tweede teststap nodig is. Dit onderzoek baseert zich op Nederlandse screeningsresultaten en een uitgebreide literatuurstudie.

Dezelfde UMC's hebben een plan opgesteld voor een tweede studie die naar verwachting volgend jaar start. In die studie wordt voor alle bekende, Nederlandse 3-MCCD-patiënten het beloop van hun ziekte, behandeling, kwaliteit van leven en impact op het gezin in kaart gebracht en vergeleken met informatie uit de internationale literatuur. Naar verwachting zijn de resultaten eind 2026 bekend, dit is immers een arbeidsintensieve studie. Het streven is om op basis van de resultaten van deze onderzoeken de screening op 3-MCCD te verbeteren of eventueel te heroverwegen.

Toekomstverkenning

Eerder informeerde ik uw Kamer al over de toekomstverkenning rond de hielprikscreening, met als doel om te komen tot een blijvend toekomstbestendig en wendbaar hielprikprogramma. Zoals ik in mijn brief van 19 mei 2022 aankondigde,

verwacht ik dat de resultaten in de eerste helft van 2023 opgeleverd worden en op dat moment zal ik deze ook met uw Kamer delen.

Ik zal de uitkomsten van de gesprekken over gegevensverzameling en -registratie ten behoeve van evaluatie van de hielprikscreening in samenhang bekijken met de uitkomsten van de toekomstverkenning. Deze zijn beide van belang om te komen tot een toekomstbestendig hielprikprogramma. Ik informeer uw Kamer hierover gelijktijdig met de resultaten van de toekomstverkenning.

De staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
M. van Ooijen