

Vergaderjaar 2005–2006

30 300 XVI

Vaststelling van de begrotingsstaten van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (XVI) voor het jaar 2006

Nr. 89

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 24 november 2005

Hierbij bied ik u mijn standpunt aan op het advies «neonatale screening» dat de Gezondheidsraad mij op 22 augustus 2005 heeft aangeboden.

1. Aanleiding adviesaanvraag

De Gezondheidsraad heeft in de Signalering Ethiek en Gezondheid 2003 van het Centrum voor Ethiek en Gezondheid aandacht besteed aan screening van pasgeborenen op aangeboren stofwisselingsziekten. Bij deze screening gaat het om onderzoek aan de hand van bloed op ernstige, erfelijke aandoeningen. Uit het rapport blijkt dat zich bij de neonatale screening verschillende nieuwe ontwikkelingen voordoen. Betere analysetechnieken, vooral de tandem massaspectrometrie (ms/ms), maken het bijvoorbeeld mogelijk veel aandoeningen snel en betrouwbaar op te sporen. Daarnaast zijn behandelingsmogelijkheden van ernstige stofwisselingsziekten bij pasgeborenen verbeterd. Demografische ontwikkelingen zoals migratie, zorgen er tot slot voor dat ziekten zoals sikkelcelziekte vaker voorkomen in Nederland. Mede hierdoor hebben patiëntenorganisaties, de wetenschap en zorgverleners de vraag gesteld of deze ontwikkelingen reden kunnen zijn de bestaande hielprikscreening van pasgeborenen uit te breiden.

Het kabinet wil dat mensen langer in goede gezondheid leven. Ongezondheid tast de kwaliteit van leven van mensen aan en kost de samenleving geld. Daarom investeert de overheid samen met andere partijen in openbare gezondheidszorg, in het bevorderen van gezondheid en gezond gedrag en in preventie om effectief gezondheidswinst te kunnen boeken. Een van de instrumenten daarbij is bevolkingsonderzoek. Het is de taak van de overheid om nieuwe kansen op gezondheid voor burgers op basis van nieuwe technische mogelijkheden zorgvuldig af te wegen tegen eventuele nadelen.

2. Adviesaanvraag

Ik heb de Gezondheidsraad op 12 augustus 2003 (briefkenmerk IBE/E 2.399824) advies gevraagd over de stand van de wetenschap bij neonatale screening en de Raad verzocht aan te geven welke aandoeningen nu in aanmerking komen voor de screening van pasgeborenen. De Gezondheidsraad is gevraagd te kijken naar de ethische, juridische en maatschappelijke aspecten en aan te geven of de door de Raad in het verleden opgestelde criteria voor screening in het algemeen en genetische screening¹ in het bijzonder, voldoende toepasbaar en duidelijk zijn voor neonatale screening. Het kunnen behandelen van de aandoening (behandelbaarheid) is daarbij een belangrijk criterium.

3. Het advies

De Gezondheidsraad vindt deze dat criteria adequaat zijn en baseert zijn advies daar ook op. De Raad vindt het beschikbaar zijn van een effectieve behandeling en een goede testmethode de meest zwaarwegende criteria. Uitgangspunt is bovendien dat de voordelen voor de pasgeborene, zoals de te behalen gezondheidswinst of verbetering van diagnostiek of zorg centraal moeten staan. De belangen van ouders en/of anderen komen niet op de eerste plaats. De centrale vraag is of screening aanmerkelijke, onherstelbare gezondheidsschade kan voorkomen dan wel gezondheidswinst kan bereiken met interventies kort na de geboorte. Deze acties zouden zonder screening niet of pas in een later stadium kunnen plaatsvinden.

De Gezondheidsraad komt onder meer op basis van genoemde uitgangspunten voor screening tot een indeling in drie categorieën aandoeningen waarbij:

- aanzienlijke onherstelbare schade te voorkomen is (categorie 1),
- aanzienlijke onherstelbare schade in mindere mate voorkomen kan worden of onvoldoende bewezen is (categorie 2),
- schade niet of nauwelijks wordt voorkomen (categorie 3).

De Raad heeft vervolgens 29 aandoeningen, waarvan sommige meerdere vormen of varianten kennen, getoetst en ingedeeld in genoemde categorieën. Dat leidt tot het advies van de Gezondheidsraad om vijftien aandoeningen op te nemen in het screeningsprogramma.

Daarmee zou, aldus het advies, het huidige programma neonatale screening (PKU, CHT en AGS) uitgebreid moeten worden met de volgende aandoeningen:

1. biotinidase deficiëntie,
2. cystische fybrose (voorwaardelijk, zie par. 4.2),
3. galactosemie,
4. glutaar acidurie type 1,
5. HMG-CoA-lyase deficiëntie,
6. holocarboxylase synthase deficiëntie,
7. homocystinurie,
8. isovaleriaan acidemie,
9. long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiëntie,
10. maple syrup urine disease,
11. MCAD deficiëntie,
12. 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie,
13. sikkelcelziekte,
14. tyrosinemie I,
15. very-long chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie.

¹ De adviezen «Erfelijkheid: wetenschap en maatschappij», Gezondheidsraad, 1989 en «Genetische screening», Gezondheidsraad, 1994.

4. Standpunt

De Gezondheidsraad heeft in een helder advies op systematische wijze relevante nieuwe wetenschappelijke inzichten en kennis over neonatale screening op een rij gezet. Ik ben het eens met de uitgangspunten en criteria voor screening van pasgeborenen van de Raad en steun het daarvan afgeleide voorstel om het screeningsprogramma voor pasgeborenen uit te breiden. Hierbij staat het belang van het kind voorop en dienen ouders primair in belang van het kind te handelen.

Screenen is in beginsel pas aan de orde wanneer iemand daar zelf over kan beslissen. Maar bij minderjarigen die daar niet toe in staat zijn, zoals pasgeborenen, kan dat uitgangspunt worden verlaten indien er sprake is van een aanbod dat in het gezondheidsbelang van het kind is. Bij de hielprik is dat zo.

Het huidige programma neonatale screening is succesvol. De deelname aan het programma is hoog (meer dan 99 procent) en met relatief geringe kosten wordt veel gezondheidswinst geboekt. De Gezondheidsraad toont in zijn rapport aan dat verbeterde opsporingstechnieken en meer behandelingsmogelijkheden tot aanzienlijk meer gezondheidswinst kunnen leiden wanneer we het bestaande programma uitbreiden. Het gaat weliswaar om relatief kleine aantallen kinderen waarbij een aandoening wordt gevonden, maar de gezondheidswinst is hoog: het aantal extra gezonde levensjaren is groot en de kwaliteit van leven verbetert sterk. Ik zal de kansen om het programma te verbeteren benutten. Bruikbare bouwstenen daarvoor komen ook uit de evaluatie van het huidige programma.¹

Hieronder ga ik nader in op verschillende aspecten en aanbevelingen uit het advies van de Gezondheidsraad en op de gevolgen van het uitvoeren van het advies.

Om een zorgvuldige en verantwoorde invoering daadwerkelijk te kunnen garanderen moeten er nog verschillende zaken worden voorbereid, ontwikkeld en uitgezocht.

4.1 Acceptatie van ouders, beroepsgroepen en betrokken organisaties

Een belangrijke voorwaarde voor het uitbreiden van het landelijke programma voor screening van pasgeborenen is dat ouders en de betrokken beroepsgroepen die uitbreiding steunen. Ik heb hiervoor een consultatieronde gedaan bij de meest betrokken organisaties. De reacties zijn zonder uitzondering overwegend positief, zowel bij patiënten/ouderorganisaties (VKS, VSOP, NCFS²), als bij betrokken beroepsgroepen (KNOV, NVOG, NHG, LHV, AJN en LVW) en andere betrokken organisaties zoals Z-org, LVE, het FBG, alsmede van de IGZ. verschillende partijen bepleiten wel een zorgvuldige en geleidelijke invoering en wijzen op het belang van goede voorlichting en geïnformeerde toestemming. Ik ben het daar helemaal mee eens en zal daar in overleg met de betrokken partijen het nodige werk van maken. Op het thema voorlichting kom ik later in dit standpunt terug.

4.2 Screenen op Cystische Fibrosis (CF)

De Gezondheidsraad ziet taaislijmziekte (CF) bij de voorgestelde indeling in categorieën als een grensgeval tussen categorie 1 en 2. Experts zouden het nog niet eens zijn over de mate waarin de hielprik hier gezondheidsschade kan (helpen) voorkomen. De Raad vindt dat er op korte termijn onderzoek moet komen naar betere screeningsmethoden voor CF. Onderzoek op CF zou pas in het programma moet komen zodra er betrouwbare methoden beschikbaar zijn. Ik steun deze aanbeveling en ik heb begrepen dat de deskundigen dat ook doen.

¹ Deze evaluatie is uitgevoerd door onderzoeksbureau NIVEL in opdracht van het College voor Zorgverzekeringen en in maart 2005 gepubliceerd.

² Zie de lijst van afkortingen bij dit standpunt.

Ik stel, zoals u weet, voor (implementatie)onderzoek op het gebied van preventie jaarlijks geld beschikbaar via het Preventieprogramma van ZonMw. ZonMw maakt op basis van een beleidskader en prioriteiten uiteindelijk de afweging tussen verschillende onderzoeksvoorstellen. De kwaliteit en de relevantie van ingediende onderzoeksvoorstellen spelen daarbij een rol. Ik denk dat het voorgestelde onderzoek zou kunnen passen binnen de gestelde prioriteiten en doelstellingen van dit Preventieprogramma. Het advies van de Gezondheidsraad en mijn standpunt zal ik onder de aandacht brengen van ZonMw.

4.3 Screenen op zeer zeldzame aandoeningen

Het advies van de Gezondheidsraad om de hielprikscreening uit te breiden gaat ook over enkele zeer zeldzame aandoeningen waarvan niet precies bekend is hoe vaak ze voorkomen in Nederland. Ook al komen ze zeer weinig voor, de Raad beveelt toch aan ook op deze aandoeningen te screenen. Ze kunnen als het ware «meelopen» in de screening. Het gaat weliswaar niet om een omvangrijk gezondheidsprobleem, maar omdat er nauwelijks risico's en kosten zijn en de gezondheidswinst op individueel niveau groot is, ben ik het met de Raad eens dat opname in het screeningsprogramma gerechtvaardigd is. Ik gaf bij mijn algemene overwegingen al aan dat het belang van het kind altijd voorop moet staan.

4.4 Behandelbaarheid en onbehandelbare aandoeningen

Het begrip «behandelbaarheid» krijgt veel aandacht in het advies. De Gezondheidsraad brengt hierover overigens, op mijn verzoek, nog een apart advies uit. De Raad geeft bij neonatale screening aan dat het begrip behandelbaarheid niet betekent dat de behandeling ook tot genezing leidt. In het algemeen leidt behandeling bij veel van deze aandoeningen slechts tot gedeeltelijk herstel of tot vertraging van het ziekteproces. Erfelijke ziektes zijn vaak niet te genezen, wel is een «symptoomvrije toestand» mogelijk. Dat geldt voor veel van de aandoeningen die met neonatale screening kunnen worden opgespoord. De Gezondheidsraad vindt behandelbaarheid alleen niet voldoende reden voor screening. Het resultaat van screening en behandeling moet voor het kind een aanzienlijke gezondheidswinst zijn die zonder vroege opsporing niet behaald worden. Ik ben het daar zeer mee eens.

Dit uitgangspunt van aanzienlijke gezondheidswinst is van belang voor het vraagstuk van het screenen op onbehandelbare aandoeningen. Onder meer patiëntenorganisaties vinden dat ook als er geen behandeling mogelijk of beschikbaar is, screening niet bij voorbaat moet worden uitgesloten. Dit komt voort uit de wens om de keuze voor en het recht op «weten of niet weten» zo veel als mogelijk aan betrokkenen over te laten en ouders zoveel mogelijk zelf te laten kiezen.

De Gezondheidsraad is het daar mee eens. De Raad wijst bijvoorbeeld op het perspectief van ouders die door screening van hun kind informatie kunnen krijgen over (hun eigen) dragerschap van erfelijke aandoeningen. Deze informatie kan bewuste keuzes op het gebied van gezinsplanning beïnvloeden dan wel mogelijk maken of hen een lange zoektocht naar een juiste diagnose en/of behandeling van het kind besparen. Ook het kind zou hier baat bij kunnen hebben.

Ik begrijp deze wens. Maar ik vind ten principale dat we zeer terughoudend moeten zijn bij screening op onbehandelbare aandoeningen. Het belang van het kind moet altijd voorop staan. Screening op onbehandelbare aandoeningen is bovendien een zeer complex vraagstuk met ethische, juridische, maatschappelijke en sociale aspecten. Dit vraagstuk moet naar mijn mening bezien worden in een breder verband: de vraag hoe we in het algemeen omgaan met de kansen en bedreigingen van voorspellende geneeskunde in relatie tot het screenen op erfelijke aandoeningen.

ningen in de verschillende fasen van het leven, zelfs vóór de conceptie. Ik zal daar de Gezondheidsraad binnenkort advies over vragen.

Bij de hielprik stel ik voor de komende jaren eerst ervaring op te doen met de uitbreiding van de hielprikscreening en met betere voorlichting. Pas daarna kan een eventuele verdere uitbreiding overwogen worden. Screening op ernstige ziektes die niet behandeld of voorkomen kunnen worden, kan overigens alleen met een vergunning in het kader van de Wet op het bevolkingsonderzoek (Wbo).

De Raad wijst er ook op dat tandem massaspectrometrie (ms/ms) kan leiden tot overlap met andere aandoeningen buiten het screeningsprogramma. Dit zijn meestal aandoeningen uit de categorie 2 of 3 van de Gezondheidsraad en die zijn soms onbehandelbaar. Het gaat overigens om een klein aantal aandoeningen die bovendien zéér zeldzaam zijn.

Ouders krijgen in principe geen informatie over de uitslag van de screening anders dan de informatie over behandelbare ziekten die onder het programma vallen.

4.5 Dragerschap

Neonatale screening is grotendeels screening op erfelijke aandoeningen. Als blijkt dat een pasgeborene zo'n aandoening heeft, betekent dat in de meeste gevallen dat de ouders beiden drager zijn van de betreffende aandoening. De screening kan in enkele gevallen ook informatie over dragerschap bij het kind opleveren. Als daarvan sprake is, betekent dat dat minstens één ouder en/of een ander kind uit het gezin ook drager is. De Raad geeft in het advies de noodzaak aan van goede voorlichting aan ouders en andere gezins- en familieleden en de eis van geïnformeerde toestemming van de ouders.

Screening op sikkelcelziekte kan bijvoorbeeld aantonen dat het kind de aandoening weliswaar niet heeft, maar er wel drager van is en de ziekte dus kan doorgeven aan zijn of haar kinderen. Het feit dat het kind drager is, betekent bovendien dat minstens één van de ouders ook drager is van de ziekte. De voorlichting moet duidelijk maken dat ouders het recht hebben om niet te weten dat hun kind drager is. Dit is een afweging tussen het belang van het kind en dat van de ouders. Ik vind dat het recht van de ouders op niet-weten hier zwaarder weegt dan het belang van het kind. Een kind heeft immers pas belang bij informatie over dragerschap wanneer hij of zij overweegt om zelf kinderen te krijgen. Ik ga ervan uit dat de (preconceptionele) voorlichting tegen die tijd voorziet in informatie over risico's op dragerschap bij bepaalde etnische bevolkingsgroepen. Ik heb de Gezondheidsraad advies gevraagd over preconceptionele voorlichting en verwacht het advies in 2006.

4.6 Voorlichting

Een belangrijk onderdeel van het advies betreft de voorlichting. De uitbreiding van het programma alsmede de noodzakelijke aandacht voor mogelijk dragerschap stelt hogere eisen aan de voorlichting.

De Raad meent dat een aangepast screeningsprogramma aandacht moet besteden aan «geïnformeerde toestemming» van ouders vanwege de gevolgen van het screenen op ernstige aandoeningen. Bovendien beveelt de Gezondheidsraad aan om de voorlichting eerder te geven, al in het derde trimester van de zwangerschap. Nu gebeurt dat na de geboorte van het kind. Ik ben het op dit punt met de Raad volledig eens.

Goede, tijdige en begrijpelijke voorlichting is een essentieel onderdeel van bevolkingsonderzoek. Bij de hielprikscreening is het geven van voorlichting allereerst een zaak van de beroepsgroepen zelf. Maar het bevorderen van voorlichting, het laten bijeenbrengen van kennis over voorlichting en het laten ontwikkelen van voorlichtingsbeleid en voorlichtingsmateriaal is een landelijke taak. Goede voorlichting is immers een onmisbare bouw-

steen voor het veiligstellen van kwaliteit op landelijk niveau van bevolkingsonderzoek. Voor goede voorlichting bij dit programma gelden enkele randvoorwaarden.

Rol RIVM

Het RIVM wordt per 1 januari 2006 de centrale regisseur van de landelijke preventieprogramma's, waaronder screeningsprogramma's. Het onderdeel voorlichting heeft hierbij prioriteit. Ik heb het RIVM inmiddels om een voorstel gevraagd om in overleg met betrokken partijen een voorstel te ontwikkelen voor een landelijke aanpak van voorlichting bij dit screeningsprogramma en daarbij aandacht te besteden aan de aanbevelingen van het advies van de Gezondheidsraad. Een van die aanbevelingen betreft de evaluatie van de voorlichting.

Inhoud en toon van de voorlichting

De informatie over de screening moet in algemene termen de aard aangeven van de aandoeningen die worden gescreend. De informatie moet gaan over de belangrijkste afwegingen en moet verwijzen naar verdere informatie elders. Ik vind het onwenselijk ongevraagd zeer gedetailleerde informatie te geven. Dat zou ouders bedelven onder technische gegevens, onnodige ongerustheid kunnen geven en de belangrijkste boodschap doen ondersneeuwen. De Gezondheidsraad geeft in zijn rapport (paragraaf 4.2.1) aan over welke onderwerpen in ieder geval voor gelicht moet worden. Ik ben met de Raad eens dat duidelijk gemeld moet worden dat bij sommige testuitslagen nader onderzoek nodig is ter bevestiging van de uitslag en dat dit kan betekenen dat de eerste uitslag vals alarm was. Ook moet meegedeeld worden dat de screening aandoeningen kan «missen» en dat een gunstige uitslag van de screening niet hetzelfde is als het stempel «gezond».

Geïnformeerde toestemming

De Gezondheidsraad vindt dat ouders in beginsel in vrijheid moeten kunnen beslissen over deelname aan de screening naar behandelbare aandoening. Dit betekent volgens de Raad niet dat die besluitvorming ook vrijblijvend zou moeten zijn. De hielprik is in het belang van het kind en de ouders behoren in het belang van hun kind te beslissen. Ik onderschrijf deze noties. De screening kan voor het kind immers substantiële gezondheidswinst opleveren, terwijl er nauwelijks nadelen aan de screening kleven. Ik vind daarom dat ouders zowel in de schriftelijke als in de mondelinge voorlichting moeten worden aangesproken op hun verantwoordelijkheid voor hun kind.

5. Invoering

Tijdige en zorgvuldige invoering

De kansen voor verbetering en uitbreiding van het bestaande programma moeten mijns inziens zo gauw als mogelijk benut worden met het oog op de te bereiken gezondheidswinst voor pasgeborenen in Nederland. Echter, een zorgvuldige en verantwoorde invoering vind ik daarbij belangrijk. Diverse partijen, waaronder patiëntenorganisaties en beroepsgroepen dringen daar ook op aan.

Om dat mogelijk te maken moeten er nog de nodige zaken worden voorbereid, ontwikkeld en uitgezocht. Ik zal het RIVM vragen hiervoor een voorstel te doen en ook de nodige initiatieven te nemen. Mochten hiervoor proefprojecten nodig zijn, dan zie ik een rol voor ZonMw. De betrokken dienstverleners zullen goed geïnformeerd en geïnstrueerd

moeten worden de komende twaalf maanden. Ik streef ernaar dat uiterlijk 1 januari 2007 de gehele uitbreiding van het huidige programma een feit is.

Landelijke regie op de uitvoering

Het RIVM krijgt vanaf 1 januari 2006 de regie over de landelijke preventieprogramma's. Dit betekent dat het RIVM onder andere gaat over het financieel beheer, de sturing van voorlichting aan doelgroepen, monitoring en evaluatie, en het bevorderen van kwaliteit. Tevens moet het RIVM een adviescommissies instellen die medisch-inhoudelijke zaken en uitvoeringskaders door deskundigen beoordeelt. Het RIVM moet VWS ook adviseren over innovatie van het huidige programma.

Ik zal het RIVM tegen deze achtergrond om een voorstel vragen voor een zorgvuldige en geleidelijke invoering van de uitbreiding van dit programma. Ik ga ervan uit dat de Landelijke Begeleidingscommissie Neonatale Screening (LBNS) vanaf 2006 bij het RIVM functioneert. Nu valt die commissie nog onder het College voor Zorgverzekeringen. Verder zal ik het RIVM een nader voorstel vragen voor een nieuwe adviesstructuur in de lijn van het advies van de Gezondheidsraad.

Uitvoering afname hielprik

Het afnemen van de hielprik leidt tot een bloedmonster van de pasgeborene. De nieuwe uitgebreide hielprik vraagt om iets meer bloed dan de huidige hielprik. Dit kan met een nieuw priksetje voor de hielprik dat vanaf 1 januari 2006 gebruikt wordt. De uitvoering verandert verder niet. Wat vooral verandert, zijn de analyses van de bloedmonsters. Daarvoor is andere apparatuur nodig, die hogere kosten met zich meebrengt. Ik heb hiervoor geld vrijgemaakt.

Gevolgen voor de zorg

Het uitbreiden van het screeningsprogramma op behandelbare ziekten bij pasgeborenen zorgt ervoor dat met vroege interventies aanzienlijke, onherstelbare schade voorkomen kan worden. Deze winst betekent een ontlasting van de gezondheidszorg doordat een minder intensief beroep op de zorg nodig is. Op korte termijn is wel extra zorg nodig voor een kleine groep pasgeborenen voor wie nadere diagnostiek en behandeling nodig is. De Gezondheidsraad schat dat het jaarlijks om circa negentig kinderen meer gaat dan met het huidige programma worden gevonden. Dit aantal moet in het normale, weliswaar zeer specialistische zorgaanbod opgevangen kunnen worden. Het gaat om zeer zeldzame aandoeningen en daarom zal de kennis over behandeling mogelijk beperkt zijn tot één of op zijn hoogst slechts enkele centra die voor zo'n aandoening de rol van *center of reference* vervullen.

Gevolgen van de Zorgverzekeringswet

De uitbreiding van de hielprik heeft geen gevolgen in het kader van de nieuwe Zorgverzekeringswet. Het kabinet wil met de Zorgverzekeringswet, die per 1 januari 2006 van kracht wordt, een solidair zorgverzekeringsstelsel tot stand brengen. Het nieuwe stelsel kent een verzekerings- en acceptatieplicht voor het wettelijk omschreven basispakket en een verbod om de premie aan de hand van verzekeringskenmerken te laten wisselen. De acceptatieplicht en het verbod op premiedifferentiatie gelden niet voor de aanvullende verzekering. Een verzekeraar kan zelf bepalen of en in welke mate hij selecteert bij aanvullende verzekeringen.

Dankzij verbeterde opsporingstechniek en behandel mogelijkheden zal de uitbreiding van het hiehprikprogramma op behandelbare ziekten tegen relatief geringe kosten veel gezondheidswinst opleveren. Ik ben er daarom van overtuigd dat deze uitbreiding een goede en verantwoorde investering is.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
C. I. J. M. Ross-van Dorp