

Vergaderjaar 2019–2020

**29 323**

## **Prenatale screening**

**Nr. 141**

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

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 8 juli 2020

Met mijn Kamerbrief van 21 december 2017 (Kamerstuk 29 323, nr. 120) informeerde ik uw Kamer over mijn voornemen om de neonatale hielprikscreening uit te breiden met 12 aandoeningen. De Gezondheidsraad adviseerde hierover in 2015 met het advies *Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen* (Kamerstuk 29 323, nr. 93). Ik heb toegezegd uw Kamer regelmatig te informeren over de voortgang van deze uitbreiding.

#### **Toevoeging tweede tranche aandoeningen**

Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) heeft in 2017 een uitvoeringstoets uitgevoerd voor de uitbreiding van de hielprikscreening (Rapport 2017–0041<sup>1</sup>). De gehele uitbreiding van de hielprikscreening loopt, conform de planning in de uitvoeringstoets, gefaseerd tot en met 2022. Het RIVM en andere veldpartijen hebben zo de tijd om voor iedere toevoeging de benodigde voorbereidingen te treffen. Op 14 maart 2019 (Kamerstuk 29 323, nr. 124) informeerde ik uw Kamer over de invoering van de eerste tranche aandoeningen: propion acidemie (PA), methyl-malon acidemie (MMA) en carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1) (drie ernstige stofwisselingsziekten). Deze aandoeningen zijn per 1 oktober 2019 aan de hielprikscreening toegevoegd. Op advies van het RIVM heb ik besloten om ook voor de tweede tranche aandoeningen over te gaan tot implementatie. Dit betreft de aandoeningen galactokinase deficiëntie (GALK) en mucopolysaccharidosis type 1 (MPS1) (twee ernstige stofwisselingsziekten). De uitbreiding geldt ook voor Caribisch Nederland. Het RIVM heeft aangegeven dat Covid-19 beslag legt op de beschikbare capaciteit voor de uitbreiding van de hielprikscreening en invloed heeft op de levertijd van screeningsapparatuur en testkits. Hierover heb ik uw Kamer per brief geïnformeerd op 25 maart 2020 (Kamerstuk 25 295, nr. 199). Deze vertraging op de levertijd

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

van internationale leveranciers treedt met name op bij de toevoeging van MPS1. Daarom is het niet haalbaar om MPS1 per 1 oktober 2020 toe te voegen aan de hielprikscreening. Per 1 oktober 2020 zal wel GALK worden toegevoegd. Het RIVM streeft ernaar om MPS1 per 1 maart 2021 aan de hielprikscreening toe te voegen.

In mijn beleidsreactie van 28 oktober 2019 op het Gezondheidsraadadvies uit 2019 over het toevoegen van spinale musculaire atrofie (SMA) aan de hielprikscreening (Kamerstuk 29 323, nr. 130), maakte ik kenbaar voornemens te zijn om ook SMA toe te voegen en het RIVM te vragen om een uitvoeringstoets uit te voeren. In mijn Kamerbrieven van 13 december 2019 (Kamerstuk 29 323, nr. 132) en 19 februari 2020 (Kamerstuk 29 323, nr. 134) informeerde ik uw Kamer over de beoogde planning van deze toevoeging. Op dit moment werkt het RIVM aan de uitvoeringstoets. De verwachting is dat deze september 2020 opgeleverd zal worden. Op basis van de resultaten van deze uitvoeringstoets zal ik de Kamer verder informeren over hoe de toevoeging van SMA aan de hielprikscreening vormgegeven zal worden. Dit is conform de planning zoals ik deze in mijn eerdere brieven heb uiteengezet.

### **Implementatie Severe Combined Immune Deficiency (SCID)**

Sinds 1 april 2018 loopt het pilotonderzoek naar de toevoeging van SCID aan de hielprikscreening, ter voorbereiding op de definitieve implementatie per 1 oktober 2021. Op 14 maart 2019 (Kamerstuk 29 323, nr. 124) informeerde ik uw Kamer over het feit dat dit pilotonderzoek succesvol is. Om deze reden heb ik het RIVM gevraagd om toe te werken naar de definitieve implementatie van SCID in de hielprikscreening en deze zo mogelijk vervroegd te implementeren. Het RIVM heeft inmiddels aangegeven ernaar te streven om SCID per 1 januari 2021 aan de hielprikscreening toe te voegen. Eerder is helaas niet mogelijk vanwege de vertragingen die zijn opgelopen vanwege Covid-19 en de langere levertijden van de leveranciers als gevolg daarvan. Dit is echter wel eerder dan met de oorspronkelijke planning, waarin de definitieve toevoeging van SCID beoogd was per 1 oktober 2021.

### **Tijdelijke opschorting pilotonderzoek adrenoleukodystrofie (ALD)**

In mijn brief van 14 maart 2019 (Kamerstuk 29 323, nr. 124) informeerde ik uw Kamer dat per 1 oktober 2019 het pilotonderzoek ALD in de provincies Flevoland, Noord-Holland, Gelderland en Utrecht zou starten. Dit ter voorbereiding op de definitieve toevoeging van de stofwisselingsziekte ALD die werd beoogd voor 1 oktober 2021. Kort na de start van dit pilotonderzoek bleek dat de screeningstest onvoldoende betrouwbaar was om ALD op te sporen. Dit betekent dat er pasgeborenen met ALD mogelijk niet naar voren zouden komen uit de screening. Om deze reden is het onderzoek in overleg met het RIVM tijdelijk stilgelegd. Alle ouders die met hun pasgeborene hebben deelgenomen aan het onderzoek zijn hierover door het RIVM geïnformeerd. Op dit moment werken de onderzoekers aan het verbeteren van de screeningstest. Pas daarna zal het pilotonderzoek hervat worden. Op dit moment is nog niet duidelijk wanneer het pilotonderzoek hervat wordt en wat deze vertraging in het pilotonderzoek betekent voor de planning van de definitieve toevoeging van ALD aan de hielprikscreening. Zodra hier meer duidelijkheid over is, zal ik uw Kamer daarover informeren.

### **Bericht goede uitslag**

Sinds 1 maart ontvangen alle ouders een bericht over de uitslag van de hielprikscreening. Voorheen gold dat geen bericht goed bericht was en

ontvingen ouders alleen een bericht als er een afwijkende hielprikscreeningsuitslag werd aangetroffen. Het RIVM is gestart met het versturen van schriftelijke berichten met een goede uitslag aan ouders van kinderen die de hielprikscreening hebben gehad en waarbij geen sprake was van een afwijkende uitslag. Hierdoor ontvangen ouders sneller een bevestiging als de uitslag van de hielprikscreening goed is.

### **Evaluatie hielprikaandoeningen**

In mijn beleidsreactie van 28 oktober 2019 op het Gezondheidsraadadvies over het toevoegen van SMA, maakte ik mijn voornemen kenbaar om de Gezondheidsraad te vragen de huidige aandoeningen waarop gescreend wordt, te evalueren. Met deze evaluatie wordt onderzocht of neonatale screening op de huidige hielprikaandoeningen daadwerkelijk leidt tot de beoogde gezondheidswinst voor de pasgeborenen. Met deze kennis kan het programma van de neonatale hielprikscreening waar nodig bijgesteld worden en toekomstbestendig gehouden worden. In de bijlage treft u mijn adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad hierover<sup>2</sup>.

### **Niet-behandelbare aandoeningen**

Als bijlage bij mijn Kamerbrief van 14 maart 2019 (Kamerstuk 29 323, nr. 124) stuurde ik uw Kamer mijn adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad over de condities waaronder screening op niet-behandelbare aandoeningen zou kunnen worden aangeboden en wat de randvoorwaarden hiervoor zijn. De Gezondheidsraad heeft mij inmiddels kenbaar gemaakt te verwachten het advies in het derde kwartaal van 2020 op te kunnen leveren. Zodra dit advies opgeleverd wordt, zal ik dit uw Kamer doen toekomen.

### **Rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte**

Bij de screening op sikkelcelziekte wordt ook dragerschap opgespoord als nevenbevinding. Ouders die daarvoor kiezen kunnen dit gerapporteerd krijgen. De Gezondheidsraad adviseerde in het eerdergenoemde advies uit 2015 om te stoppen met het rapporteren van dragerschap van sikkelcelziekte. De Gezondheidsraad geeft aan dat deze informatie een bijzaak vormt in de screening en daarmee een belasting is voor het hielprikscreeningsprogramma en de bijbehorende geïnformeerde toestemming. Er worden immers ca. 800 dragers per jaar gerapporteerd ten opzichte van ca. 180 kinderen met een hielprikaandoening. Daarnaast leidt het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte niet tot gezondheidswinst voor pasgeborenen, maar is het vooral relevant voor de ouders in het kader van eventuele vervolgzwangenschappen. De Gezondheidsraad oordeelt dat het belang van het kind om later zelf te kunnen beslissen zwaarder weegt dan dit belang van de ouders. Ook blijkt dat huisartsen vaak niet goed toegerust zijn voor gesprekken met ouders over dragerschap sikkelcelziekte en dat het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte helaas niet leidt tot een vergroot bewustzijn hierover binnen de hoogrisicopopulatie.

In de Stand van zakenbrief van 19 december 2019 (Kamerstuk 35 300 XVI, nr. 150) heb ik aangegeven dat ik hier naar verwachting begin 2020 op terug zal komen. Ik heb het RIVM gevraagd om te bezien wat de gevolgen zijn wanneer het rapporteren van dragerschap als nevenbevinding van de hielprikscreening wordt gestopt en of er alternatieven voor de hoogrisicopopulatie denkbaar zijn. Op dit moment blijken er geen concrete alternatieven beschikbaar die op korte termijn te realiseren zijn. Ondanks dat het

<sup>2</sup> Raadpleegbaar via [www.tweedekamer.nl](http://www.tweedekamer.nl)

rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening niet het volledig gewenste resultaat heeft, hecht ik er wel aan dat mensen geïnformeerd worden over dragerschap sikkelcelziekte. Ik zal dan ook het huidig beleid handhaven om dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening te rapporteren. Daarnaast zal ik in overleg met Pharos bekijken hoe de informatievoorziening naar de hoogrisicopopulatie kan worden verbeterd.

### **Tot slot**

Ik hecht eraan om in deze brief mijn waardering uit te spreken over alle verschillende veldpartijen die betrokken zijn bij de ontwikkelingen binnen de hielprikscreening en de uitbreiding daarvan, zeker in deze moeilijke tijden. Het gaat om zeer zeldzame aandoeningen, waarbij er nog maar weinig (internationale) ervaring is met het inrichten van neonatale screening. Dit houdt in dat de invoering van aandoeningen zorgvuldig moet worden geïntegreerd in de lopende werkzaamheden, bijvoorbeeld het inrichten van de laboratorium- en ICT-infrastructuur en het doen van aanbestedingen. Dit lukt mede dankzij de inspanningen en betrokkenheid van de veldpartijen. De ontwikkelingen rondom Covid-19 hebben onzekerheden met zich meegebracht, maar ik ben blij dat de uitbreiding van de hielprikscreening zo goed als mogelijk doorgang kan vinden en tijdig wordt uitgevoerd. De hielprik kent een groot draagvlak met een deelname boven de 99%. Op dit moment worden er jaarlijks met de hielprikscreening ongeveer 180 pasgeborenen opgespoord met een ernstige, behandelbare aandoening. Hierdoor kan hen veel leed bespaard worden. Na de lopende uitbreiding en de toevoeging van SMA wordt er op 32 aandoeningen gescreend, waarmee naar verwachting jaarlijks tot ca. 220 pasgeborenen met een ernstige aandoening vroeg opgespoord en behandeld worden. Met dit uitgebreide hielprikpakket is Nederland een koploper.

Ik verwacht uw Kamer in het najaar in ieder geval te kunnen informeren over de toevoeging van SMA en ALD aan de hielprik en over het Gezondheidsraadadvies over niet-behandelbare aandoeningen.

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