

Vergaderjaar 2021–2022

29 323

Prenatale screening

Nr. 165

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 14 december 2021

De neonatale hielprikscreening is een belangrijk screeningsprogramma waarmee veel gezondheidswinst wordt gerealiseerd. Met een deelnamepercentage van 99,4 in 2020 nemen nagenoeg alle pasgeborenen eraan deel. De ontwikkelingen met betrekking tot testmethodes en de beschikbaarheid van behandelingen voor kandidaat-aandoeningen zijn groot en leiden tot een Nederlands screeningsprogramma dat volop in beweging is. De hielprik is de afgelopen jaren uitgebreid van negentien aandoeningen in 2018 naar momenteel vijftwintig en verschillende aandoeningen staan nog op de planning om toegevoegd te worden. Mijn voornemen tot deze uitbreiding maakte ik uw Kamer kenbaar in mijn Kamerbrief van 21 december 2017¹. Ik heb toegezegd uw Kamer met regelmaat te informeren over de voortgang van de uitbreiding van de hielprikscreening. Daarnaast heb ik in mijn brief van 27 januari 2021 toegezegd uw Kamer dit najaar te informeren over de toevoeging van spinale musculaire atrofie (SMA).²

Met deze brief geef ik gevolg aan deze toezeggingen. Ten eerste ga ik in op de toevoeging van SMA en de voorziene implementatie. Vervolgens breng ik uw Kamer op de hoogte van de stand van zaken van de toevoeging van de aandoeningen uit de lopende uitbreiding en de knelpunten waar tegenaan wordt gelopen. Daarna schets ik de laatste ontwikkelingen met betrekking tot de toekomstverkenning van het neonatale hielprikprogramma. In de eerdergenoemde brief van 27 januari 2021 gaf ik richting uw Kamer namelijk aan te zullen onderzoeken hoe de hielprik in de toekomst wendbaarder kan worden gemaakt en er beter kan worden aangesloten op ontwikkelingen bij de behandeling van ziekten. Tot slot informeer ik uw Kamer over het verschijnen van het advies van de Gezondheidsraad, met daarin een evaluatie van de gerealiseerde gezondheidswinst per aandoening die op dit moment met de neonatale

¹ Kamerstuk 29 323, nr. 120

² Kamerstuk 29 323, nr. 146

hielprikscreening wordt opgespoord. U treft het advies aan als bijlage van deze brief³.

Update toevoeging SMA

Op 25 mei 2021 informeerde ik uw Kamer voor het laatst over de toevoeging van SMA aan de hielprikscreening⁴. De implementatie verloopt tot nu toe voorspoedig. De verwachting is daarom dat SMA eerder dan de beoogde 1 oktober 2022 aan de hielprikscreening toegevoegd kan worden, namelijk per 1 juni 2022. Uiteraard is dit onder de voorwaarde dat geen grote complicaties ontstaan in het implementatieproces. Alle ketenpartners blijven zich inzetten voor een zo spoedig mogelijke toevoeging van SMA aan de hielprikscreening. Hieronder ga ik in op de voorbereidende werkzaamheden die hebben plaatsgevonden.

In oktober van dit jaar heeft het RIVM een implementatiebijeenkomst georganiseerd met alle ketenpartners, waarin de stand van zaken van de toevoeging van SMA aan de hielprikscreening uitgewisseld werd en waarin ruimte was voor discussie. Momenteel zijn de twee belangrijkste aandachtspunten de validatie en implementatie van de screeningstest en het inrichten van de (kosteneffectiviteits)evaluatie van de screening op SMA. De Gezondheidsraad adviseerde in zijn advies over SMA van 23 juli 2019 om een evaluatie na vijf en tien jaar screening op te stellen en een kosteneffectiviteitsanalyse in te richten.⁵ Het RIVM bekijkt samen met relevante veldpartijen op welke manier de benodigde informatie verzameld kan worden.

Eerder heeft het RIVM een geschikte screeningstest voor SMA verworven. Deze wordt momenteel gevalideerd en geïmplementeerd in de screening-laboratoria. Voor de screening op SMA wordt gebruik gemaakt van een gecombineerde screeningstest: een test voor zowel de SMA als de screening op SCID (severe combined immunodeficiency), die sinds januari 2021 landelijk wordt uitgevoerd. Bij de implementatie van de gecombineerde screeningstest moet daarom ook geborgd worden dat de test voor de SCID-screening goed blijft werken. Verder zijn afspraken gemaakt met het expertisecentrum SMA in het UMC Utrecht over de diagnostiek en behandeling na verwijzing uit de hielprikscreening, zowel voor Europees als Caribisch Nederland. Voorlichting en deskundigheidsbevordering worden voorbereid. Tot slot is de Nederlandse Vereniging voor Kinderneeskunde een Adviescommissie Neonatale Screening voor SMA aan het oprichten die de SMA-zorg gaat vertegenwoordigen in de programmastructuur van de neonatale hielprikscreening.

Stand van zaken uitbreiding hielprik

In juni 2018 gaf ik het RIVM de opdracht voor de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met twaalf extra aandoeningen. De uitbreiding gaat gefaseerd en deze werd beoogd om tot en met oktober 2022 te lopen. Zes aandoeningen zijn inmiddels toegevoegd aan de hielprikscreening: CPT1 (Carnitine-palmitoyltransferase-deficiëntie type 1), MMA (Methylmalonacidemie), PA (Propionacidemie), GALK (Galactokinase-deficiëntie), SCID (Severe combined immunodeficiency) en MPS-1 (Mucopolysaccharidosis type 1). De aandoeningen die naast SMA nog op de agenda staan om toegevoegd te worden, zijn: CACT (carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie), CPT2 (carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2), BKT (bèta-ketothiolase deficiëntie), ALD (adrenoleuko-

³ Raadpleegbaar via www.tweedekamer.nl

⁴ Kamerstuk 29 323, nr. 161

⁵ Bijlage bij Kamerstuk 29 323, nr. 128.

dystrofie), GAMT (Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie) en OCTN2 (organische cation transporter deficiëntie type 2). Hieronder schets ik de huidige stand van zaken.

In mijn brief van 25 mei 2021 informeerde ik uw Kamer over mijn besluit om, in lijn met het implementatieadvies van het RIVM, de aandoeningen CACT, CPT2 en BKT niet per 1 oktober 2021 toe te voegen aan de hielprikscreening. De reden hiervoor was dat de implementatie van CACT, CPT2 en BKT complexer blijkt dan verwacht en dat er onvoldoende kennis beschikbaar is over het natuurlijk verloop van de aandoeningen, waardoor het onmogelijk is om de screening op deze aandoeningen verantwoord in te richten. De kinderartsen gaan in de komende periode tot uiterlijk 2024 gegevens verzamelen. Het RIVM kan pas daarna een nieuw implementatieadvies geven.

Ook bij de overige resterende aandoeningen loopt het RIVM tegen zaken aan. De pilotscreening ALD loopt in december 2021 af. Voor de pilotscreening op ALD is een complexe vier-staps testmethode ingericht. De testmethode geeft op dit moment echter nog geen gelijke uitslag in de verschillende laboratoria, waardoor er nog aanvullende stappen nodig zijn om de kwaliteit van de test uniform te krijgen. Ook op een aantal andere onderdelen, zoals de tweede en derde teststap, zijn verdere acties nodig voordat overgegaan kan worden tot landelijke implementatie. Hiervoor wordt gewerkt aan een plan van aanpak samen met het expertisecentrum ALD. Voor GAMT geldt dat uit de resultaten van ZonMw-onderzoek naar de invoering blijkt dat implementatie van GAMT lastiger is dan verwacht. Tijdens het onderzoek werd duidelijk dat er een andere testmethode op de markt in ontwikkeling is. Op het moment dat er een commerciële test beschikbaar is, moet het RIVM daarvan gebruikmaken. Daarom is nu verdere afstemming noodzakelijk. OCTN2, tot slot, wordt momenteel in de hielprik opgespoord als nevenbevinding. Er is een onderzoek gestart via ZonMw met als doel te bepalen of het nuttig en haalbaar is om OCTN2 op te nemen als doelziekte in de hielprikscreening. Dit onderzoek loopt tot 31 december 2022. Maar ook hier blijkt dat dit aanzienlijk ingewikkelder is dan eerder verwacht, vanwege de benodigde aanvullende activiteiten in het kader van gegevensuitwisseling tussen de betrokken medische centra.

Het RIVM voert over bovenstaande knelpunten en de betekenis ervan voor de verdere uitbreiding van de hielprikscreening overleg met de onderzoekers en andere betrokken professionals. In het voorjaar van 2022 wordt uw Kamer weer geïnformeerd over de voortgang van de uitbreiding van de hielprikscreening. Uw Kamer ontvangt dan ook de laatste stand van zaken omtrent deze gesignaleerde knelpunten.

Toekomstverkenning

De hielprikscreening in de huidige opzet is al bijna 50 jaar geleden gestart. Er zijn al vele jaren ontwikkelingen gaande die invloed hebben op het programma. Om te komen tot een blijvend toekomstbestendig en wendbaar programma, wordt de hielprikscreening tegen het licht gehouden door middel van een toekomstverkenning. De vraag die hierin centraal staat, is: hoe realiseren we extra gezondheidswinst en wat moeten we daarvoor aanpassen in de hielprikscreening?. Een externe partij wordt gevraagd om hierover concrete aanbevelingen te doen en om daarbij de onderliggende dilemma's te schetsen, tegen de achtergrond van de uitgangspunten kwaliteit, betaalbaarheid en toegankelijkheid. Ook een internationale vergelijking behoort tot de opdracht. Vanzelfsprekend zullen ook de relevante veldpartijen worden betrokken. De opdracht wordt nu voorbereid en start in het voorjaar van 2022.

Advies Gezondheidsraad evaluatie hielprikscreening

Ik heb de Gezondheidsraad op 4 maart 2020 verzocht een evaluatie uit te voeren van de gerealiseerde gezondheidswinst per aandoening die op dit moment met de neonatale hielprikscreening wordt opgespoord, gebaseerd op de stand van de wetenschap⁶. Hierin vroeg ik de Gezondheidsraad ook om te adviseren over de criteria die voor deze evaluatie kunnen gelden en om aan te geven welke gegevens ontbreken, indien er onvoldoende evidentie beschikbaar is om de evaluatievragen goed te beantwoorden. De Gezondheidsraad heeft dit advies vandaag gepubliceerd en u treft het advies als bijlage van deze brief aan. Het is aan het volgende kabinet om inhoudelijk te reageren op het advies, naar verwachting in het voorjaar van 2022.

Tot slot

De afgelopen jaren zijn circa 200 kinderen per jaar opgespoord met een ernstige aandoening. Deze kinderen konden daardoor eerder behandeld worden, waardoor aanzienlijke gezondheidswinst is behaald door onherstelbare schade aan de lichamelijke en/of geestelijke ontwikkeling en soms zelfs overlijden te voorkomen. Dit toont het belang van de hielprikscreening aan en ik ben alle betrokken professionals erkentelijk voor hun bijdrage hieraan.

Ik hoop uw Kamer zo voldoende te hebben geïnformeerd.

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

⁶ Bijlage bij Kamerstuk 29 323, nr 141