



Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

staatssecretaris VWS

Deadline: 29-06-2020

Directie Publieke
Gezondheid
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Ontworpen door
(10)(2e)
(Senior) Beleidsmedewerker
T 070 (10)(2e)
M 06 (10)(2e)
(10)(2e) @minvws.nl

Datum
13 mei 2020

Kenmerk
1652419-202302-PG

Zaaknummer
202302

Bijlage(n)

nota

(ter beslissing)

Voortgang ontwikkelingen hielprik 2020

— goede brief! zie enkele
redactionele opmerkingen
— zie enkele vragen in
de nota.

— is er betere ondersteuning
over stoppen stilhoudbare?
huidige is erg dus en alternatief is mager.
waaron niet meer voor status quo?

1 Aanleiding voor deze nota

De minister van VWS heeft in zijn brief van 25 maart 2020 de Kamer laten weten dat de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening zeer waarschijnlijk vertraging oploopt vanwege Covid-19 (Kamerbrief 1666694-203573-PG). In deze Kamerbrief heeft hij toegezegd dat u de Kamer informeert zodra hier meer duidelijkheid over is. Met deze nota wordt u een conceptkamerbrief voorgelegd waarmee u de Kamer informeert over de voortgang van de lopende uitbreiding van de hielprikscreening en andere relevante ontwikkelingen.

2 Beslipunten, advies en mogelijk alternatief

Het advies is om bijgevoegde conceptkamerbrief te ondertekenen en te versturen.

Het alternatief is om pas na de zomer een brief aan de Kamer te sturen over de verschillende ontwikkelingen binnen de hielprikscreening. De planning is namelijk dat het RIVM de uitvoeringstoets over de toevoeging van SMA¹ in september 2020 oplevert en de Gezondheidsraad het advies over onbehandelbare aandoeningen in het derde kwartaal van 2020. Deze kunnen dan betrokken worden bij een eventuele Kamerbrief in het najaar. Het nadeel van dit alternatief is dat er verschillende ontwikkelingen zijn waarover de Kamer nog niet is geïnformeerd. Denk hierbij aan het besluit om GALK en MPS1² toe te voegen aan de hielprikscreening en het tijdelijk opschorten van

¹ Spinale Musculaire Atrofie (SMA), een ernstige spierziekte.

² Galactokinase deficiëntie (GALK) en Mucopolysaccharidose type 1 (MPS 1), twee ernstige stofwisselingsziekten.



de pilotstudie naar ALD³ (zie ook verderop in de nota). Indien u pas na de zomer de Kamer zou informeren dan kan de kamer u verwijten dat u lang op deze informatie heeft gezeten.

**Directie Publieke
Gezondheid**
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Kenmerk
1652419-202302-PG

De deadline van deze nota staat op 29 juni, zodat de Kamer nog voor het zomerreces geïnformeerd wordt. U heeft in de Kamerbrief van 14 maart 2019 (Kamerstuk 29323, nr. 124) toegezegd om de Kamer rond de jaarwisseling te informeren over de toevoeging van de volgende tranche aandoeningen. Daarnaast zei u toe in de Kamerbrief van 21 december 2017 (Kamerstuk 29323, nr. 120) om op een later moment de Kamer te informeren over het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening. In de Stand van zakenbrief voor het afgelopen Kerstreces (Kamerstuk 35300-XVI-150) is toegezegd dat u hier begin 2020 op terugkomt. Gezien de ontwikkelingen rond Covid-19 is er eerder voor gekozen om geen brief te sturen, maar dit pas rond het zomerreces te doen (nota ter beslissing 1665605-203482-PG).

Besluit omtrent rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte

In het GR-advies uit 2015 werd geadviseerd te stoppen met het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte (ernstige erfelijke aandoening die vooral voorkomt onder mensen met een Afrikaanse afkomst) met de hielprikscreening. Deze informatie vormt immers een bijzaak in de screening en is gericht op reproductieve autonomie voor de ouders en niet op gezondheidswinst voor de pasgeborene. De rapportage van ca. 800 dragers per jaar (t.o.v. 180 pasgeborenen met een afwijking) vormt een aanzienlijke belasting voor het hielprikprogramma. In de Kamerbrief van 21 december 2017 heeft u aangegeven nog op dit punt terug te komen. Het rapporteren van dragerschap (aan ouders die dat willen) zou kunnen bijdragen aan het bewustzijn onder de betreffende ouders van de risico's voor eventuele volgende kinderen. In de praktijk pakt dit echter niet zo uit, weinig ouderparen vinden immers de weg naar de klinisch geneticus nadat ze dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening gerapporteerd hebben gekregen. Dit terwijl (wens)ouders waarbij in de familie sprake is van een verhoogd risico, vanuit de Zvw recht hebben op dragerschapstest specifiek voor sikkelcelziekte. Dit valt wel onder het eigen risico.

Het voorstel is om met bijgevoegde Kamerbrief de Kamer te informeren dat u voornemens bent om conform het GR-advies uit 2015 te stoppen met het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte via de hielprikscreening. Daarnaast is het voorstel om via Pharos nadere aandacht te vragen voor het onderwerp. Pharos zet zich als expertisecentrum in voor het terugdringen van gezondheidsverschillen en ontwikkelt bijvoorbeeld een beeldverhaal over dragerschap sikkelcelziekte.

Er zijn geen concrete alternatieven voor het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening. Dat kan het hierboven voorgestelde besluit gevoelig maken. Op 30 januari 2020 heeft het RIVM een expertmeeting belegd om alternatieven in kaart te brengen voor het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hielprikscreening. De resultaten uit deze expertmeeting staan in de bijlage bij deze nota. Uit deze meeting volgde een breed gedragen advies om een breed programmatisch aanbod van Rijksweg

³ Adrenoleukodystrophy (ALD), een ernstige stofwisselingsziekte.



aan preconceptionele dragerschapsscreening⁴, waarin sikkelcelziekte ondergebracht kan worden, in te richten als alternatief voor het rapporteren met de hieprikscreening. Dit is op korte termijn geen realistisch alternatief. De minister van VWS heeft via ZonMw een onderzoek uitgezet naar de ethische implicaties van preconceptionele dragerschapsscreening. RIVM geeft op basis van deze expertbijeenkomst aan dat er op korte termijn geen gerichte interventies mogelijk zijn als alternatief voor het rapporteren met de hieprikscreening. Het RIVM adviseert u daarom om te stoppen met het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening en de daardoor vrijgekomen middelen (jaarlijks **(10)(2b)** in te zetten voor een bewustwordingscampagne zodat (wens)ouders uit risicogroepen advies kunnen inwinnen bij de klinisch geneticus, indien zij dit wensen. Het lastige aan dit voorstel van het RIVM is dat VWS eigenlijk nooit de rol vervult om mensen voor te lichten over één specifieke aandoening. De vraag waarom VWS dit dan wel voor sikkelcelziekte doet is daarom makkelijk gesteld.

Directie Publieke
Gezondheid
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

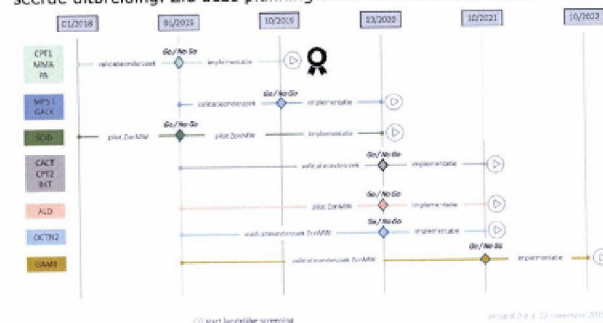
Kenmerk
1652419-202302-PG

Het alternatief is om voor nu geen besluit te nemen over het rapporteren van dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening en om de Kamer (opnieuw) te informeren dat er op korte termijn geen alternatieven mogelijk zijn en dat het staand beleid om dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening te rapporteren, om die reden gehandhaafd wordt. Indien u voor dit alternatief kiest, zal de conceptkamerbrief daarop worden aangepast.

3 Samenvatting en conclusies

Lopende uitbreiding hieprikscreening

De GR adviseerde in het advies uit 2015 Neonatale screening, nieuwe aanbevelingen (Kamerstuk 29323, nr. 93) om de hieprikscreening gefaseerd uit te breiden. In de uitvoeringstoets van het RIVM uit 2017 (Kamerstuk 29323, nr. 118) wordt geconcludeerd dat deze uitbreiding realiseerbaar is en wordt aangegeven welke voorbereidingen nodig zijn om elke aandoening op te kunnen nemen. Ook wordt in de uitvoeringstoets de planning gegeven voor de gefaseerde uitbreiding. Zie deze planning ook in onderstaande tabel.



⁴ Bij preconceptionele dragerschapsscreening wordt er voor de conceptie bekeken of beide wensouders drager zijn van een specifieke genetische afwijking. Als dat het geval is, dan heeft ieder kind dat zij zullen krijgen een kans van één op vier om de betreffende aandoening te ontwikkelen. Preconceptionele dragerschapsscreening is belegd bij de minister van VWS.

*ligt me goed
om het wel te
doen. Eff.
voorstel RIVM
Hugo de Jonge
hierbij
bedenken?*

*mag er een
vergrootglas
bij?*



Toevoeging 2^e tranche aan hieprikscreening (GALK en MPS1)

Met de conceptkamerbrief in de bijlage informeert u de Kamer over uw besluit om GALK en MPS1 aan de neonatale hieprikscreening toe te voegen (nota ter beslissing 1665605-203482-PG). Deze toevoeging vindt plaats in het kader van de lopende uitbreiding van de hieprikscreening die loopt tot 2022. Dit besluit was eerder dit jaar nodig zodat het RIVM verder kon met de verschillende voorbereidende werkzaamheden, maar vanwege Covid-19 is de Kamer daarover nog niet geïnformeerd.

Directie Publieke
Gezondheid
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Kenmerk
1652419-202302-PG

Het RIVM heeft aangegeven dat de toevoeging van GALK aan de hieprikscreening mogelijk is per (de beoogde) 1 oktober 2020. Vanwege Covid-19 geldt dit helaas niet voor MPS1 (zie ook het advies van het RIVM in de bijlage). Er is immers beperkte capaciteit beschikbaar en internationale leveranciers voor testapparatuur kunnen op dit moment niet naar de Nederlandse laboratoria afreizen voor het installeren van de apparatuur en het geven van trainingen. Het RIVM heeft in het advies in de bijlage aangegeven dat MPS1 naar verwachting per 1 maart 2021 toegevoegd kan worden, maar een en ander hangt natuurlijk af van de verdere verloop van de (maatregelen tegen de) pandemie. Dit wordt daarom in de conceptkamerbrief met enige slag om de arm geformuleerd.

*is dit
nog actueel*

l

Vervroegde toevoeging SCID⁵

De toevoeging van SCID⁵ aan de hieprikscreening was in de lopende uitbreiding voorzien voor oktober 2021. Sinds 1 april 2018 loopt het pilotonderzoek naar de toevoeging van SCID aan de hieprikscreening in de regio's Zuid-Holland, Utrecht en Gelderland. Voordat een aandoening definitief wordt toegevoegd aan de hieprikscreening, wordt in sommige gevallen pilotonderzoek uitgevoerd om na te gaan of aan alle randvoorwaarden voor implementatie wordt voldaan, of de screeningstest geschikt is voor de Nederlandse populatie en of deze van voldoende kwaliteit is. Deze pilot bleek dusdanig succesvol dat het RIVM aangaf SCID vervroegd definitief te kunnen toevoegen per 1 oktober 2020. U heeft in mei 2019 besloten om conform dit advies eerder over te gaan tot een definitieve implementatie van SCID en om daarbij de kosteneffectiviteit in de toekomst te evalueren (nota ter beslissing 1522435-189989-PG). Het besluit tot vervroegde toevoeging per oktober 2020 is nog niet met de Kamer gecommuniceerd.

Het RIVM geeft in het advies in de bijlage aan dat ook de vervroegde toevoeging van SCID vertraging zal oplopen als gevolg van Covid-19. Het RIVM streeft naar een toevoeging per 1 januari 2021. De lopende pilotstudie is in ieder geval verlengd tot 1 januari 2021. Een vervroegde toevoeging ten opzichte van de oorspronkelijke oktober 2021 is dus nog altijd mogelijk. De datum van 1 januari 2021 wordt in de conceptkamerbrief met enige slag om de arm geformuleerd.

l

Tijdelijke stopzetting pilot ALD

Op 1 oktober 2019 startte de pilotstudie naar de toevoeging van ALD aan de hieprikscreening, ter voorbereiding op de definitieve implementatie per 1 oktober 2021. ALD wordt alleen opgespoord bij pasgeboren jongens, omdat bij

⁵ Severe Combined Immune Deficiency (SCID), een ernstige erfelijke aandoening waarbij de afweer verstoord is.



meisjes de symptomen pas later ontstaan en onbehandelbaar zijn. Deze pilotstudie is in november tijdelijk opgeschort, omdat al snel bleek dat de screeningstest voor ALD onbetrouwbaar is. Er kunnen namelijk pasgeborenen met de aandoening gemist worden. Alle betrokkenen bij de pilotstudie zijn hierover geïnformeerd. Hierover bent u destijds via de Preventiestaf geïnformeerd.

**Directie Publieke
Gezondheid**
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Kenmerk
1652419-202302-PG

Het RIVM heeft de afgelopen maanden samen met de onderzoekers gewerkt aan het verbeteren van de screeningstest. Het RIVM richt erop de pilot weer zo spoedig mogelijk op te starten, maar het is nog niet duidelijk wanneer de pilot weer opgestart kan worden. De screeningstest werkt immers nog niet naar behoren. Het is onwaarschijnlijk dat de definitieve toevoeging van ALD per 1 oktober 2021 daarmee gehaald zal worden. In de conceptkamerbrief informeert u de Kamer over de tijdelijke opschorting van de pilot ALD en zegt u toe de Kamer nader te informeren zodra er meer bekend is over de planning van de pilotstudie of de definitieve toevoeging.

Mogelijke vertraging overige toevoegingen

De onderzoekers hebben in de voorbereidingen voor de toevoeging van de aandoeningen OCTN2 (beoogde definitieve implementatie oktober 2021) en GALT⁶ (beoogde definitieve implementatie oktober 2022) aangegeven mogelijk tegen vertraging aan te lopen. Het is nog niet duidelijk in hoeverre dit daadwerkelijk het geval is en om hoeveel vertraging het gaat. Hierover vindt nog overleg plaats met de onderzoekers, ZonMw (die het onderzoek subsidieert) en het RIVM. Om deze reden wordt dit nog niet gemeld in de conceptkamerbrief. Zodra hier meer duidelijkheid over bestaat, kan dit meegenomen worden in een volgende Kamerbrief.

Toevoeging SMA

De toevoeging van SMA was nog niet beoogd in de lopende uitbreiding. De GR heeft hier 23 juli 2019 een separaat advies over opgesteld (Kamerstuk 29323, nr. 238). In uw beleidsreactie op dit GR-advies van 28 oktober 2019 (Kamerstuk 29323, nr. 130) kondigde u uw voornemen aan om SMA toe te voegen aan de hieprikscreening en dat u het RIVM opdracht zal geven een uitvoeringstoets uit te voeren. Op basis van de resultaten van deze uitvoeringstoets, die september 2020 verwacht worden, wordt bepaald of en zo ja, hoe de toevoeging van SMA het best in de lopende uitbreiding past. U heeft dit de Kamer de afgelopen periode meermaals laten weten (Kamerstukken 29323, nr. 132 en nr. 134 en tijdens het AO zwangerschap en geboorte op 18 december 2019). Op dit moment loopt dit proces conform planning. Om vragen voor te zijn wordt dit ook herhaald in de bijgevoegde conceptkamerbrief.

GR-adviesaanvraag evaluatie hiepriks

In maart 2020 ondertekende u een adviesaanvraag aan de GR over de evaluatie van de aandoeningen die in het hieprikspakket zitten (nota ter beslissing 1637166-200820-PG). In de conceptkamerbrief geeft u een korte toelichting op het doel van de evaluatie. Daarnaast stuurt u de adviesaanvraag als bijlage bij de brief mee naar de Kamer.

⁶ Organische cation transporter 2 deficiëntie (OCTN2) en Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GALT), twee ernstige stofwisselingsziekten.



Waar de toevoeging van een aandoening aan de hieprikscreening voorafgegaan wordt door een uitgebreide adviesvraag aan de GR, worden huidige hieprikaandoeningen niet structureel geëvalueerd om te kijken of de beoogde gezondheidswinst voor alle pasgeborenen met de aandoening daadwerkelijk gerealiseerd wordt. Screening is niet zinvol als het aantoonbaar geen winst oplevert. Om deze reden heeft u de GR gevraagd die hieprikaandoeningen te evalueren waarbij in het veld vragen leven over de gerealiseerde gezondheidswinst of over de effectiviteit van de screeningstest. Het voornemen om de GR dit advies te vragen heeft u kenbaar gemaakt aan de Kamer in uw beleidsreactie van 28 oktober 2019 op het GR-advies over het toevoegen van SMA.

Directie Publieke
Gezondheid
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Kenmerk
1652419-202302-PG

GR-advies onbehandelbare aandoeningen

In uw Kamerbrief van 21 december 2017 gaf u aan dat u het te vroeg vindt om de uitvoerbaarheid van een screening op onbehandelbare aandoeningen te onderzoeken. U gaf aan de GR advies te zullen vragen over onder welke condities een dergelijke screening zou kunnen worden aangeboden en wat de randvoorwaarden kunnen zijn. De GR buigt zich op dit moment over het advies en verwacht dit advies het derde kwartaal van 2020 op te kunnen leveren. Met bijgevoegde conceptkamerbrief informeert u de Kamer over het door de GR beoogde tijdspad.

*met herhaling
in deze
brief*

4 Draagvlak politiek

Het politiek draagvlak voor de lopende uitbreiding van de hieprikscreening is groot. Wel zijn er tijdens een aantal debatten (het AO medische ethiek van 4 december 2019, het AO zwangerschap en geboorte van 18 december 2019 en het AO zwangerschap en geboorte van 13 februari 2020) door het lid Bergkamp (D66) vragen gesteld of het toevoegen SMA niet sneller kan. Ondanks dat in de conceptkamerbrief beperkt aandacht uitgaat naar SMA en ondanks dat het proces nog volgens planning loopt, kan het zijn dat er opnieuw vragen gesteld worden over het versnellen van de implementatie van SMA.

In de Kamer heerst het beeld (met name bij D66 en VVD) dat het RIVM te veel tijd nodig heeft om over te gaan tot toevoeging. De herziene planning voor de toevoeging van MPS1, SCID en ALD (deels vanwege Covid-19) kan het beeld van enkele Kamerleden versterken dat het RIVM veel tijd nodig heeft voor processen en het positieve nieuws over de toevoeging van de tweede tranche aandoeningen overschaduwen.

*Kan het ook
niet sneller?*

5 Draagvlak maatschappelijk en eenduidige communicatie

De hieprikscreening kent een groot draagvlak. Uit de monitor van TNO over 2018 blijkt dat de deelnamegraad op >99% ligt. Er worden jaarlijks ca. 180 zieke kinderen opgespoord.

6 Financiële en personele gevolgen

Afhankelijk van uw keuze over het rapporteren dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening, zullen de kosten voor de hieprikscreening jaarlijks met €183.000,- dalen.

7 Juridische aspecten en haalbaarheid

N.v.t.



8 Afstemming (intern, interdepartementaal en met veldpartijen)

Deze nota en brief zijn afgestemd met de directie Zorg en Jeugd Caribisch Nederland over de uitbreiding van de hieprikscreening en met de directie CZ. De kamerbrief is afgestemd met het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM (CvB). Het CvB laat zich adviseren door de programmacommissie waarin alle relevante veldpartijen zijn vertegenwoordigd. Het secretariaat van de GR heeft ook gekeken naar de voor hen relevante passages.

Directie Publieke
Gezondheid
Openbare en
Jeugdgezondheidszorg

Kenmerk
1652419-202302-PG

9 Gevolgen administratieve lasten

Afhankelijk van uw keuze over het rapporteren dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening, zullen de administratieve lasten voor het RIVM en relevante veldpartijen verminderen.

10. Toezeggingen

U heeft toegezegd in de Kamerbrief van 14 maart 2019 (Kamerstuk 29323, nr. 124) de Kamer rond de jaarwisseling te informeren over de voortgang van de lopende uitbreiding van de neonatale hieprikscreening (deze toezegging is niet geregistreerd in Delphi). Daarnaast heeft u toegezegd in de Kamerbrief van 21 december 2017 (Kamerstuk 29323, nr. 120) de Kamer te informeren over de terugkoppeling van dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening (Delphi nr: 7394, geplande brief nr. 1872). Afhankelijk van uw keuze over het rapporteren dragerschap sikkelcelziekte met de hieprikscreening, wordt deze toezegging afgedaan.

[Handwritten signature]
[Handwritten signature]

In de conceptkamerbrief zegt u de Kamer toe het GR-advies over onbehandelbare aandoeningen te sturen en hen te informeren over de stand van zaken omtrent SMA en ALD, zodra hier meer duidelijkheid over is. Dit biedt ook de gelegenheid om de Kamer te informeren over de eventuele vertraging in de toevoeging van OCTN2 en GAMT. Tot slot zegt u de Kamer toe om met Pharos in gesprek te gaan over de bewustwording van (wens)ouders in de hoogrisicopopulatie over dragerschap sikkelcelziekte.

11. Fraudetoets

N.v.t.

(10)(2e)
(10)(2e)