



Aan

Staatssecretaris JPS

Deadline: 1 oktober
2024

nota

Kamerbrief neonatale hieprikscreening

TER BESLISSING

**Directoraat Generaal
Volksgezondheid**
Publieke Gezondheid

Opgesteld door

Datum

18 september 2024

Kenmerk

3972897-1071494-PG

Bijlage(n)

1

1. Aanleiding

In de bijgevoegde Kamerbrief geeft u een beleidsreactie op het advies van de Gezondheidsraad (GR) om ernstige Organische Cation Transporter 2 (OCTN2)-deficiëntie als doelziekte toe te voegen aan de neonatale hieprikscreening. Op 1 juli 2024 deelde uw ambtsvoorganger dit advies met de Kamer. Met de deadline op 1 oktober 2024 reageert u binnen de gebruikelijke termijn van drie maanden na publicatie van het GR-advies.

In de Kamerbrief gaat u ook in op andere ontwikkelingen rondom de hieprikscreening: cijfers uit de jaarlijkse monitor van het RIVM, de uitbreiding van de hieprikscreening, het eerdere GR-advies over de evaluatie van verschillende aandoeningen waar met de hiepriks op gescreend wordt, de toekomstverkenning van de hieprikscreening en de meest recente adviesaanvraag aan de GR. De Kamer is voor het laatst breed geïnformeerd over de hieprikscreening op 17 april 2023.

2. Geadviseerd besluit

U wordt geadviseerd bijgevoegde Kamerbrief te ondertekenen en te sturen aan de Kamer.

Hiermee neemt u tevens een besluit over het GR-advies over OCTN2-deficiëntie, over vier aandoeningen van de lopende uitbreiding van de hieprikscreening en over de opvolging van een eerder GR-advies over de evaluatie van verschillende aandoeningen. Deze beslispunten worden hieronder toegelicht.

3. Kernpunten

Samengevat zegt u in de brief per onderwerp het volgende:

1. GR-advies OCTN2-deficiëntie [voorlopig besluit]

De GR adviseert om alleen *ernstige* OCTN2-deficiëntie als doelziekte (aandoening waarop gericht gescreend wordt) toe te voegen aan de hieprikscreening. U zegt in bijgevoegde brief positief te zijn over het GR-advies, maar voordat u een definitief besluit maakt over het toevoegen van ernstige OCTN2-deficiëntie als doelziekte, laat u het RIVM een uitvoeringstoets doen. U zegt toe de Kamer te informeren over uw definitieve besluit zodra de uitvoeringstoets is afgerond. Tot die tijd blijft OCTN2-deficiëntie als nevenbevinding gerapporteerd worden, dus



verandert er voor deze pasgeborenen niets; momenteel worden zij al tijdig verwezen naar de zorg voor diagnostiek en eventuele behandeling.

Datum

4 september 2024

Kenmerk

3972897-1071494-PG

2. Uitbreiding hieprikscreening [besluit]

In 2017 is besloten om de hieprikscreening gefaseerd uit te breiden met twaalf aandoeningen, later is daar de aandoening SMA aan toegevoegd. Inmiddels zijn daarvan acht aandoeningen succesvol toegevoegd en vijf aandoeningen staan nog op de rol. Het RIVM heeft in september bijgevoegd implementatieadvies gegeven voor drie van de vijf resterende aandoeningen: CACT-deficiëntie, CPT2-deficiëntie en BKT-deficiëntie. In dit advies wordt geadviseerd om CACT-deficiëntie en CPT2-deficiëntie niet toe te voegen aan de hieprikscreening, en BKT-deficiëntie voorlopig niet. Ons advies is om het RIVM-implementatieadvies te volgen en niet over te gaan tot de toevoeging van deze drie aandoeningen. Tevens besluit u om de stofwisselingsziekte GAMT-deficiëntie op dit moment niet toe te voegen aan de hieprikscreening, vanwege het ontbreken van een geschikte testmethode en de verwachting van het RIVM dat er voorlopig geen geschikte testmethode beschikbaar komt. In bijgevoegde brief staat uw besluit beschreven en wordt het implementatieadvies nader toegelicht. Met dit besluit is de uitbreiding van de hieprikscreening uit 2017 nagenoeg afgerond, alleen OCTN2-deficiëntie staat nog op de rol om toegevoegd te worden (zie ook besluit 1).

3. GR-advies evaluatie en aanvullende gegevensverzameling [besluit]

In 2021 evalueerde de GR verschillende van de aandoeningen waarop wordt gescreend met de hieprikscreening. De GR is positief over de hieprikscreening. Wel heeft de GR verschillende adviezen om te komen tot betere dataverzameling en -registratie met als doel om in de toekomst beter te kunnen evalueren. Het belangrijkste advies is om structureel gegevens te verzamelen over de lange termijneffecten van screening op ziektelast, sterfte, kwaliteit van leven en de fysieke en psychologische impact van de nadelen van screening. In bijgevoegde brief gaat u in op dit advies en alle ontwikkelingen tussen 2021 en nu op dit onderwerp.

Ons advies is dit advies van de GR niet in de volle breedte op te volgen. Het opzetten van aanvullende longitudinale gegevensverzameling en -registratie per aandoening van het langetermijneffect van screening vraagt een grote financiële investering, heeft veel uitvoeringsconsequenties, en brengt veel juridische en governancevraagstukken met zich mee. Het lijkt daarmee niet haalbaar, zeker niet gelet op de context van financiële schaarste. Omdat de GR positief is over de hieprikscreening, wordt hierin verder investeren niet doelmatig geacht.

In bijgevoegde brief wordt uw besluit toegelicht en beargumenteerd. Daarnaast wordt aangegeven dat er wel voor incidentele evaluatievragen middelen beschikbaar zijn via ZonMw, en dat het verbeteren van bestaande dataregistraties onderwerp van gesprek zal blijven met het RIVM-CvB. Ook loopt er reeds aanvullend wetenschappelijk onderzoek naar de enige aandoening waarbij de GR aanwijzingen had dat de voordelen niet opwegen tegen de nadelen (namelijk 3-MCCD). Op deze



manier handelt u gericht op de signalen van de GR, maar volgt u het advies niet in de volle breedte op.

Datum

4 september 2024

Kenmerk

3972897-1071494-PG

4. Toekomstverkenning hieprikscreening [informerend]

In 2023 heeft Lysias Advies een toekomstverkenning opgeleverd over de hieprikscreening. Deze is eerder met de Kamer gedeeld. In bijgevoegde Kamerbrief wordt toegelicht dat verschillende van de concrete aanbevelingen van Lysias direct zijn betrokken bij het beleid en/of uitvoering en dat daar het gesprek met het veld over loopt. Daarnaast zijn er meer fundamentele aanbevelingen die de komende jaren van belang blijven. De hieprikscreening loopt uitvoeringstechnisch tegen de grenzen aan. Met de toename in het aantal aandoeningen waarop wordt gescreend, moeten steeds meer screeningstechnieken worden toegepast en wordt een steeds breder veld aan experts betrokken. Dit vraagt veel van de infrastructuur van de hieprikscreening. Ook de GR signaleert dit in het advies over OCTN2-deficiëntie. De inzichten van Lysias zullen de komende jaren helpen bij het verder blijven ontwikkelen van de hieprikscreening. U zegt in bijgevoegde Kamerbrief toe te willen werken aan een duidelijke prioriteitenstelling en met de GR en het RIVM na te denken over een adviesvraag aan de GR die hierbij kan helpen.

5. Adviesaanvraag SCID [informerend]

Op 30 januari 2024 heeft uw ambtsvoorganger een adviesaanvraag ingediend bij de GR ten aanzien van de doelziektedefinitie voor *severe combined immunodeficiency* (SCID). Het belangrijkste vraagstuk bij SCID is of de doelziektedefinitie uitgebreid zou moeten worden, omdat met de screening op SCID eigenlijk een grotere groep aandoeningen wordt opgespoord. U biedt deze adviesvraag aan de Kamer aan en zegt de Kamer toe het GR-advies te delen zodra deze gepubliceerd wordt, naar verwachting is dit voor het einde van het jaar.

4. Toelichting

a. *Draagvlak politiek*

Er is altijd sprake van een breed politiek draagvlak voor de hieprikscreening en de lopende uitbreiding. De afgelopen jaren is de Kamer met regelmaat geïnformeerd over de ontwikkelingen rond de hieprikscreening. In de huidige samenstelling is de Kamer nog niet eerder geïnformeerd over de hieprikscreening en de lopende ontwikkelingen. Om die reden wordt in deze brief meer toelichting gegeven dan gewoonlijk en de bredere context van de hieprikscreening geschetst.

b. *Draagvlak maatschappelijk en eenduidige communicatie*

Er is breed maatschappelijk draagvlak voor de hieprikscreening. De deelname is altijd hoog, nagenoeg alle pasgeborenen nemen deel. Het 50-jarig jubileum van de hieprikscreening heeft enige media-aandacht gekregen, dit wordt opnieuw verwacht rond de viering van het jubileum op 17 oktober 2024.

Het advies van het RIVM om de aandoeningen CACT-deficiëntie, CPT2-deficiëntie en BKT-deficiëntie (nu) niet toe te voegen is afgestemd met de programmacommissie waarin relevante beroepsgroepen en patiëntenorganisaties zijn vertegenwoordigd. Hier is draagvlak voor onder de betrokken professionals.

**Datum**

4 september 2024

Kenmerk

3972897-1071494-PG

Uw besluit om niet over te gaan tot aanvullende longitudinale gegevensverzameling en -registratie per aandoening van het langetermijneffect van screening kan wisselende reacties oproepen. Enerzijds kan begrip worden verwacht omdat dergelijke registraties grote lasten met zich meebrengen, terwijl er sprake is van schaarste. Anderzijds zijn deze gegevens zowel wetenschappelijk interessant als relevant voor betrokken professionals voor de optimalisatie van de screening. Ook patiëntenorganisaties zien het belang van lange termijn gegevensverzameling en -registratie.

c. Financiële en personele gevolgen

Wat in de brief staat beschreven heeft geen financiële en personele gevolgen. De uitvoeringstoets van het RIVM naar screening op OCTN2-deficiëntie wordt bekostigd uit de lopende additionele middelen van het RIVM-CvB. De resultaten uit deze uitvoeringstoets (naar verwachting opgeleverd rond de zomer van 2025) zullen meer zicht geven op de eventuele aanvullende kosten voor het toevoegen van OCTN2-deficiëntie als doelziekte. Op basis hiervan zal bezien worden of toevoeging wenselijk is en hiervoor middelen beschikbaar zijn.

d. Juridische aspecten haalbaarheid

Hetgeen in de brief staat beschreven is juridisch haalbaar.

e. Afstemming (intern, interdepartementaal en met veldpartijen)

Afstemming heeft plaatsgevonden met FEZ en het RIVM-CvB. De GR heeft meegelezen op eventuele feitelijke onjuistheden.

f. Gevolgen administratieve lasten

N.v.t.

g. Toezeggingen

U doet de volgende toezeggingen af:

- Toezegging van uw ambtsvoorganger aan de Kamer om de beleidsreactie op het Gezondheidsraadadvies over OCTN2-deficiëntie in de hieprikscreening zo mogelijk binnen drie maanden na publicatie naar de Kamer te sturen (Delphinummer 11731).
- Toezegging van uw ambtsvoorganger aan de Kamer om, zodra er meer bekend is over de onderzoeksresultaten van de aandoeningen CACT-deficiëntie, CPT2-deficiëntie, BKT-deficiëntie, ALD, GAMT-deficiëntie en OCTN2-deficiëntie, de Kamer hierover te informeren (Delphinummer 10563).
- Toezegging van uw ambtsvoorganger aan de Kamer om over de uitkomsten van de gesprekken over gegevensverzameling en -registratie ten behoeve van evaluatie van de hieprikscreening de Kamer te informeren (Delphinummer 10984).

U doet de volgende nieuwe toezeggingen:

- U zegt toe de Kamer te informeren over uw definitieve besluit over de toevoeging van OCTN2-deficiëntie, op basis van de resultaten van de uitvoeringstoets van het RIVM.
- Zodra de GR zijn advies over de doelziektedefinitie SCID heeft gepubliceerd, deelt u deze met de Kamer.



h. Fraudetoets

N.v.t.

Datum

4 september 2024

Kenmerk

3972897-1071494-PG

5. Informatie die niet openbaar gemaakt kan worden

Tot personen herleidbare gegevens zijn onleesbaar gemaakt vanwege de bescherming van de persoonlijke levenssfeer.