

Vergaderjaar 2024–2025

29 323

Prenatale screening

Nr. 182

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 20 februari 2025

Hierbij bied ik uw Kamer het vandaag verschenen advies «*Neonatale screening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID*» van de Gezondheidsraad aan.

Severe combined immunodeficiency (SCID) is een verzamelnaam voor meerdere zeldzame, ernstige ziekten van het afweersysteem (specifieke T-celdeficiënties). De ziekte maakt kinderen vatbaar voor ernstige infecties (bijvoorbeeld de longen en het maag-darmkanaal) en kan de groei van het kind belemmeren. Sinds 1 januari 2021 is SCID een ziekte die met de hielprikscreening wordt opgespoord (ook wel: doelziekte). Vanwege de huidige definitie van de doelziekte SCID zijn er veel fout-positieve uitslagen, waardoor de screening voor deze ziekte een lage voorspellende waarde kent. De kinderen met een fout-positieve uitslag hebben niet de doelziekte SCID, maar wel vaak een andere ernstige T-celdeficiëntie. In die gevallen gaat het om nevenbevindingen van de screening op SCID. De vraag rees of ook de ernstige T-celdeficiënties die als nevenbevinding worden opgespoord formeel onderdeel moeten worden van de hielprikscreening. Dit kan door uitbreiding van de doelziektedefinitie voor SCID, waarvoor betrokken professionals een voorstel hebben gedaan. Zoals eerder met uw Kamer gedeeld¹, heeft de voormalig Staatssecretaris van VWS de Gezondheidsraad op 30 januari 2024 gevraagd hierover advies uit te brengen.

Het advies van de Gezondheidsraad is om de doelziektedefinitie van SCID in de hielprikscreening voorlopig niet uit te breiden. Een reden hiervoor is dat wetenschappelijke gegevens over ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID ontbreken, waardoor de Gezondheidsraad niet kan beoordelen of screening op deze aanvullende ziekten aanmerkelijke gezondheidswinst oplevert. Ook is de voorgestelde doelziektedefinitie niet werkbaar voor screening. Het voorstel is namelijk om te screenen op ernstige

¹ Kamerstukken II 2024/25, 29 323, nr. 180.

T-celdeficiënties met een bepaalde behandelindicatie (stamcel- of thymustransplantatie of gentherapie), terwijl met vervolgdagnostiek niet direct vastgesteld kan worden of en welke behandeling nodig is voor een kind met ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID. Bij een goede doelziektedefinitie kan de diagnose wel betrouwbaar vastgesteld of uitgesloten worden na een afwijkende hielprikuitslag. De Gezondheidsraad benadrukt dat binnen de groep T-celdeficiënties in de toekomst toch aandoeningen aangewezen kunnen worden waarop formeel gescreend zou kunnen worden: hiervoor is een eenduidige doelziektedefinitie nodig, bijvoorbeeld gebaseerd op concrete oorzaken van de betreffende T-celdeficiëntie die na een afwijkende screeningsuitslag snel uitgesloten of bevestigd kunnen worden. De commissie adviseert hier onderzoek naar te doen. Verder beschouwt de commissie het hoge percentage nevenbevindingen niet als reden om op dit moment te twijfelen aan de rechtvaardiging van de screening op SCID. Bovendien zouden kinderen die met een nevenbevinding aan het licht komen juist baat kunnen hebben bij vroege opsporing en behandeling. In het bijgevoegde advies licht de Gezondheidsraad zijn standpunt zoals hierboven omschreven toe.

Ik dank de Gezondheidsraad voor dit advies. Ik zal, zo mogelijk binnen de gebruikelijke termijn van drie maanden na publicatie, uw Kamer informeren over mijn beleidsreactie op dit advies.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
V.P.G. Karremans