

Vergaderjaar 2021–2022

**29 323**

## **Prenatale screening**

**Nr. 170**

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

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 19 mei 2022

Met deze brief informeer ik uw Kamer over de voortgang van de uitbreiding van de hielprikscreening. Op 21 december 2017 (Kamerstuk 29 323, nr. 120) maakte toenmalig staatssecretaris Blokhuis zijn voornemen kenbaar om de neonatale hielprikscreening gefaseerd uit te gaan breiden met twaalf aandoeningen (van negentien naar eenendertig aandoeningen eind 2022) en zegde toe om uw Kamer over de voortgang regelmatig te informeren.

Inmiddels zijn zes aandoeningen succesvol toegevoegd, namelijk CPT1 (carnitine-palmitoyltransferase-deficiëntie type 1), MMA (methylmalon acidemie), PA (propion acidemie), GALK (galactokinase deficiëntie), SCID (severe combined immunodeficiency) en MPS-I (Mucopolysaccharidosis type 1). Naar de aandoeningen carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie (CACT), carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2 (CPT2), bèta-ketothiolase deficiëntie (BKT), adrenoleukodystrofie (ALD), Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GAMT) en organische cation transporter deficiëntie type 2 (OCTN2) vindt nog verder onderzoek plaats. In 2019 maakte mijn ambtsvoorganger u kenbaar dat aan de uitbreiding ook spinale musculaire atrofie (SMA) wordt toegevoegd (Kamerstuk 29 323, nr. 130). In deze brief ga ik in op de toevoeging van SMA, de beoogde uitbreiding met overige aandoeningen en tot slot de toekomstverkenning van de hielprikscreening.

#### *Toevoeging SMA*

SMA is een ernstige aangeboren spieraandoening die zich meestal openbaart op kinderleeftijd en kan leiden tot verlamming en overlijden. De aandoening wordt in Nederland jaarlijks bij ongeveer vijftien tot twintig kinderen vastgesteld. Op 14 december 2021 werd uw Kamer voor het laatst geïnformeerd over de voortgang van de toevoeging van SMA en over de verwachting dat – mits er geen grote complicaties ontstaan in het

implementatieproces – SMA eerder dan de beoogde 1 oktober 2022 aan de hielprikscreening toegevoegd kan worden, namelijk per 1 juni 2022. Alle voorbereidingen zijn conform de planning uitgevoerd en daarom start per 1 juni 2022 de screening op de aandoening SMA. Ik ben blij dat de toevoeging van SMA na zorgvuldige voorbereiding door alle stakeholders is gerealiseerd, want dit betekent dat SMA bij pasgeborenen in Europees Nederland en Caribisch Nederland snel opgespoord en daardoor beter behandeld kan worden. De behandeling werkt namelijk beter als er nog geen symptomen zijn opgetreden. Daarnaast ben ik zeer tevreden dat de screening op SMA vier maanden eerder kan starten dan gepland.

De Gezondheidsraad adviseerde in 2019 ook om de screening op SMA na vijf en na tien jaar te evalueren en om na tien jaar een kosteneffectiviteitsanalyse van de screening op SMA uit te voeren. Ik heb het RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoeken (CvB) de opdracht gegeven om voorbereidingen te treffen hiervoor. Om de screening op SMA te kunnen evalueren, wordt het bestaande SMA-register van het expertisecentrum SMA in het UMC Utrecht uitgebreid met extra dataverzameling.

#### *Toevoeging CACT, CPT2, BKT, ALD, GAMT en OCTN2*

In juni 2018 gaf mijn ambtsvoorganger het RIVM de opdracht voor de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met twaalf aandoeningen. Zoals in de inleiding van deze brief al benoemd, staan naast SMA nog zes aandoeningen op de agenda om toegevoegd te worden. In de brief van 14 december 2021 (Kamerstuk 29 323, nr. 165) werd uw Kamer geïnformeerd dat het RIVM bij de voorbereiding hiervan tegen verschillende knelpunten aanloopt.

Inmiddels heeft het RIVM over deze knelpunten en de consequenties ervan voor de verdere uitbreiding van de hielprikscreening overleg gehad met kinderartsen, onderzoekers en andere betrokken professionals. Gebleken is dat de toevoeging van deze aandoeningen aan de hielprikscreening complexer is dan gedacht tijdens de uitvoeringstoets van het RIVM CvB in juli 2017. Voor CACT, CPT2 en BKT is nog onvoldoende kennis over het natuurlijk beloop van de aandoening, waardoor het onmogelijk is om de screening op deze aandoeningen verantwoord in te richten. Bij ALD bleek uit de pilotscreening (SCAN-studie) met name dat de testmethode nog niet voldoet om over te kunnen gaan op implementatie. In samenwerking met het expertisecentrum ALD Amsterdam UMC wordt op dit moment hard gewerkt aan het oplossen van de knelpunten met de testmethode.

Ook bij de implementatiestudies over GAMT en OCTN2<sup>1</sup> werd tegen verschillende knelpunten aangelopen. De implementatie van een door het expertisecentrum ontwikkelde screeningstest voor GAMT bleek lastig en tegelijkertijd bleek tijdens het onderzoek daarnaar dat er een commerciële testmethode in ontwikkeling is. Als er een geschikte commerciële test beschikbaar is, moet het RIVM daarvan gebruikmaken. Daarom is nu verdere afstemming noodzakelijk. Het onderzoek naar OCTN2, tot slot, is vertraagd vanwege de benodigde aanvullende activiteiten in het kader van gegevensuitwisseling tussen de betrokken medische centra.

Al deze zes aandoeningen bevinden zich op dit moment nog in een onderzoeksfase en kunnen daarom niet op korte termijn worden toegevoegd aan de hielprikscreening. Ik wil hierbij benadrukken dat het RIVM stevig is betrokken bij alle genoemde onderzoeken en dat ze anticipeert en

---

<sup>1</sup> OCTN2 wordt op dit moment als nevenbevinding teruggekoppeld in de hielprikscreening. Onderzocht wordt of het ook als doelziekte opgenomen zou moeten worden.

waar mogelijk stuurt op een toekomstige toevoeging van deze aandoe-  
ningen aan de hielprikscreening. Het is op dit moment helaas niet  
mogelijk om hier een concrete planning voor te maken, omdat die afhangt  
van de onderzoeksresultaten. Zodra er meer bekend is over de onder-  
zoeksresultaten informeer ik uw Kamer daarover.

#### *Toekomstverkenning*

In december 2021 maakte mijn ambtsvoorganger uw Kamer kenbaar dat  
in het voorjaar van 2022 een toekomstverkenning start, met als doel om te  
komen tot een blijvend toekomstbestendig en wendbaar hielprikpro-  
gramma. Uiteraard worden de knelpunten die zijn opgetreden bij de  
laatste uitbreidingen hierin meegenomen. Ik verwacht dat de resultaten in  
de eerste helft van 2023 opgeleverd worden en op dat moment zal ik deze  
ook met uw Kamer delen.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
M. van Ooijen