



Aan

Staatssecretaris VWS

Deadline: 1 juli 2024

nota

Aanbieding Gezondheidsraadadvies OCTN2 in de
hielprikscreening

TER BESLISSING

**Directoraat Generaal
Volksgezondheid**
Publieke Gezondheid
Bevolkingsonderzoek en
Medische Ethiek

Opgesteld door

Datum
20 juni 2024

Kenmerk
3866819-1068040-PG

Bijlage(n)
1

1. Aanleiding

Op 1 juli publiceert de Gezondheidsraad het advies met de titel *Neonatale screening op OCTN2-deficiëntie*. In 2023 heeft u over dit onderwerp advies gevraagd¹. Met deze nota wordt u een Kamerbrief voorgelegd waarmee u conform goed gebruik het advies op dezelfde dag kunt aanbieden aan de Tweede Kamer.

2. Geadviseerd besluit

U wordt geadviseerd bijgevoegde Kamerbrief te tekenen en op de dag van publicatie naar de Kamer te laten zenden.

3. Kernpunten

Met bijgevoegde brief biedt u het advies van de Gezondheidsraad aan en geeft u aan dat uw opvolger met een beleidsreactie zal komen, zo mogelijk binnen de gebruikelijke termijn van drie maanden.

Over de aandoening

Organische cation transporter 2 (OCTN2)-deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte die weinig voorkomt (1 op de 100.000 geboortes). Er is sprake van een grote variëteit aan ziekteverschijnselen, waarbij de milde variant nauwelijks tot gezondheidsproblemen leidt (die komt het meest voor). De ernstige variant kan zonder behandeling levensbedreigend zijn. De verwachting is dat de ernstige vorm in Nederland eens in de drie tot vier jaar voorkomt. De behandeling voorkomt de ziekteverschijnselen volledig en is relatief goedkoop (slikken van carnitinesupplementen).

Kern van het advies

De Gezondheidsraad adviseert de ernstige vorm van OCTN2 op te nemen als doelziekte in de hielprikscreening, omdat zij oordelen dat de voordelen daarvan opwegen tegen de nadelen. Eventuele opvolging van dit advies zou voor kinderen en ouders niets veranderen aan de huidige praktijk, omdat OCTN2 al wordt teruggekoppeld als nevenbevinding. De Raad acht het niet wenselijk OCTN2 als nevenbevinding te blijven rapporteren. Nevenbevindingen dienen in een

¹ Bijlage bij Tweede Kamer, vergaderjaar 2023-2024, 36 410 XVI, nr. 18



screeningsprogramma te worden beperkt, terwijl de Gezondheidsraad meerwaarde ziet in het opnemen van ernstige OCTN2 als doelziekte.

Datum

20 juni 2024

Kenmerk

3866819-1068040-PG

Het belangrijkste voordeel van screening op ernstige OCTN2 is dat ernstige ziekteverschijnselen (of overlijden) kan worden voorkomen bij pasgeboren kinderen. Dit voordeel weegt voor de Raad op tegen het relatief hoge aantal fout-positieve uitslagen met de screening op OCTN2. Relatief veel kinderen worden doorverwezen met een afwijkende hielprikuitslag, terwijl na de diagnose (en korte behandeling) blijkt dat dit niet nodig was geweest. Vanwege dit hoge aantal fout-positieve uitslagen wijst de Gezondheidsraad op de noodzaak tot het blijven verbeteren van de testeigenschappen en op het belang van een evaluatie van de screening over 10 jaar.

NB: De Gezondheidsraad adviseerde in 2015 al dat OCTN2 in aanmerking komt voor structurele toevoeging aan de hielprikscreening². Uit implementatieonderzoek van het RIVM bleek destijds dat er toch nog te veel vragen en onzekerheden waren. Daarom heeft de afgelopen jaren wetenschappelijk onderzoek plaatsgevonden naar screening op OCTN2. De Gezondheidsraad heeft bijgevoegd advies gebaseerd op deze studieresultaten.

4. Toelichting

a. Draagvlak politiek

De Kamer wordt met regelmaat geïnformeerd over de lopende uitbreiding van de hielprikscreening, waaronder over de ontwikkelingen rond OCTN2.

b. Draagvlak maatschappelijk en eenduidige communicatie

De Gezondheidsraad zal het advies via de eigen kanalen verspreiden en inhoudelijke vragen erover beantwoorden.

c. Financiële en personele gevolgen

Aanbieding van het Gezondheidsraadadvies heeft geen financiële en/of personele gevolgen.

d. Juridische aspecten haalbaarheid

Aanbieding van het Gezondheidsraadadvies bevat geen juridische aspecten.

e. Afstemming (intern, interdepartementaal en met veldpartijen)

N.v.t.

f. Gevolgen administratieve lasten

N.v.t.

g. Toezeggingen

Toegezegd wordt dat uw opvolger komt met een beleidsreactie op het aangeboden Gezondheidsraadadvies.

² [Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen | Advies | Gezondheidsraad](#)



h. Fraudetoets
N.v.t.

Datum
20 juni 2024

Kenmerk
3866819-1068040-PG

5. Informatie die niet openbaar gemaakt kan worden

a. Motivering

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