

Aan

Staatssecretaris

Deadline: 22 december  
2022

nota

Ontwikkelingen neonatale hieprikscreening 2022

**TER BESLISSING**

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

**Opgesteld door**

**Datum**  
2 december 2022

**Kenmerk**  
3477300-1040652-PG

**Uw kenmerk**

**Zaaknummer**  
1040652

**Bijlage(n)**  
0

**1. Aanleiding**

- Met deze Kamerbrief informeert u de Kamer over de ontwikkelingen in de neonatale hieprikscreening.
- Ook doet u de toezegging af dat u de Kamer eind 2022 informeert over de scenario's die het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) heeft opgesteld naar aanleiding van het Gezondheidsraadadvies over de evaluatie van de hieprikscreening.

**2. Geadviseerd besluit**

- U wordt geadviseerd om bijgevoegde brief naar de Kamer te sturen.
- Deadline hiervoor is 22 december, omdat de brief voor het kerstreces verzonden dient worden.

**3. Kernpunten**

- Resultaten screening SMA: sinds 1 juni 2022 wordt in Europees en Caribisch Nederland gescreend op de aandoening spinale musculaire atrofie (SMA). Inmiddels zijn (op peilmoment eind november) acht kinderen met SMA opgespoord. U geeft aan verheugd te zijn met het perspectief dat we deze kinderen door de vroege opsporing kunnen geven.
- Monitor hieprikscreening 2021: op 13 december publiceerde het RIVM-CvB de monitor van 2021 over hieprikscreening in Europees en Caribisch Nederland<sup>1</sup>. In 2021 zijn in Europees Nederland 179.095 pasgeborenen gescreend en was het deelnamepercentage 99,2%. In Caribisch Nederland is de hieprikscreening bij 286 kinderen uitgevoerd; één kind nam niet deel.
- Gezondheidsraadadvies: Het RIVM-CvB heeft in een haalbaarheidstoets<sup>2</sup> drie scenario's geschetst naar aanleiding van het GR advies over de evaluatie van de hieprikscreening. Het eerste scenario - de huidige werkwijze - leidt voor de meeste aandoeningen tot een te beperkte gegevensverzameling voor (een gedegen) evaluatie. Bij het tweede scenario - gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm - wordt tegen allerlei knelpunten van praktische, juridische en financiële aard aangelopen. In het derde scenario wordt in

<sup>1</sup> Te raadplegen via: <https://www.pns.nl/hieprikscreening/professionals/monitor-en-evaluatie>.

<sup>2</sup> Te raadplegen via: <https://www.rivm.nl/publicaties/haalbaarheidstoets-gegevensverzameling-voor-evaluatie-van-neonatale-hieprikscreening>.

stapjes gewerkt aan een verbeterde gegevensverzameling. Ook voor het derde scenario is de vraag in hoeverre dit past binnen bestaande wet- en regelgeving en wie voor de verzameling van welke gegevens de aangewezen partij is. U geeft aan de komende tijd in gesprek te gaan met deze partijen om te bekijken waar de verantwoordelijkheid voor de verschillende aanbevelingen ligt en om te bekijken wat de uitvoerbaarheid is van de aanbevelingen. U informeert de Kamer hierover gelijktijdig met de resultaten van de toekomstverkenning hielprikscreening die momenteel wordt uitgevoerd.

- Advies over screening op Methylcrotonyl-CoA-carboxylase-deficiëntie (3-MCCD): de GR adviseerde ook om de screening op 3-MCCD op korte termijn te evalueren. Daarom startte begin dit jaar een studie om na te gaan of de huidige screeningstest goed genoeg is of dat er een tweede teststap nodig is. Naar verwachting start volgend jaar een tweede studie waarbij voor alle bekende, Nederlandse 3-MCCD-patiënten het beloop van hun ziekte, behandeling, kwaliteit van leven en impact op het gezin in kaart wordt gebracht. Naar verwachting zijn de resultaten eind 2026 bekend.
- Toekomstverkenning: u verwacht dat de resultaten hiervan in de eerste helft van 2023 opgeleverd worden en u bekijkt deze in samenhang de uitkomsten van de gesprekken over gegevensverzameling en -registratie.

**Datum**  
2 december 2022  
**Kenmerk**

#### **4. Toelichting**

##### *a. Draagvlak politiek*

- De hielprikscreening kent een breed maatschappelijk en politiek draagvlak.

##### *b. Draagvlak maatschappelijk en eenduidige communicatie*

- Het RIVM-CvB heeft bij het opstellen van de haalbaarheidstoets over het Gezondheidsraadadvies ook de relevante beroepsgroepen en patiëntenorganisaties om reactie gevraagd. Deze partijen ondersteunen in hun reacties in grote lijnen het advies van het RIVM om conform het derde beschreven scenario in stapjes te werken aan een verbeterde gegevensverzameling. Zij geven een paar specifieke aandachtspunten of kanttekeningen mee. De reacties van deze partijen zijn door het RIVM als bijlage bij de haalbaarheidstoets bijgevoegd.

##### *c. Financiële en personele gevolgen*

Er zijn geen financiële gevolgen

##### *d. Juridische aspecten haalbaarheid*

Nvt

##### *e. Afstemming (intern, interdepartementaal en met veldpartijen)*

Afgestemd met het RIVM-CvB

##### *f. Gevolgen administratieve lasten*

Nvt

##### *g. Toezeggingen*

- De Kamer is toegezegd om regelmatig geïnformeerd te worden over de voortgang van de uitbreiding van de hieprikscreening (Delphinummer 7393). Op 19 mei 2022 informeerde u de Kamer voor het laatst over de stand van zaken van de uitbreiding van de hieprikscreening. U gaf toen aan dat de aandoeningen ALD, CACT, CPT2, BKT, GAMT en OCTN2 zich nog in een onderzoeksfase bevinden en daarom niet op korte termijn konden worden toegevoegd aan de hieprikscreening. U zegde vervolgens toe om de Kamer te informeren zodra er meer bekend is over de onderzoeksresultaten van deze aandoeningen. Binnenkort levert het RIVM-CvB het implementatieadvies voor screening op adrenoleukodystrofie (ALD; een erfelijke peroxisomale stofwisselingsziekte) op. Op basis van dit advies zal besluitvorming worden voorbereid over eventuele toevoeging van ALD aan de hieprikscreening. Over de overige aandoeningen is op dit moment niets nieuws te melden.
- U doet de toezegging (met Delphinummer 10405) af om de Kamer eind 2022 te informeren over de scenario's die het RIVM-CvB heeft geschetst over hoe er hoe gevolg gegeven kan worden aan de adviezen van de GR.
- U herhaalt de toezegging (met Delphinummer 10564) dat u verwacht dat de resultaten van de toekomstverkenning in de eerste helft van 2023 opgeleverd worden en dat u deze op dat moment de Kamer deelt.
- U geeft aan dat u de uitkomsten van de gesprekken over gegevensverzameling en -registratie ten behoeve van evaluatie van de hieprikscreening in samenhang bekijkt met de uitkomsten van de toekomstverkenning. U zegt toe de Kamer hierover gelijktijdig met de resultaten van de toekomstverkenning te informeren.

**Datum**  
2 december 2022  
**Kenmerk**

*h. Fraudetoets*

Nvt

## **5. Informatie die niet openbaar gemaakt kan worden**

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