

Vergaderjaar 2024–2025

29 323

Prenatale screening

Nr. 183

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 24 april 2025

Op 20 februari 2025 heb ik uw Kamer het Gezondheidsraadadvies «*Neonatale screening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID*» aangeboden.¹ Met de neonatale hielprikscreening worden pasgeborenen sinds 2021 ook gescreend op *severe combined immunodeficiency* (SCID), een groep erfelijke afweerstoornissen. De Gezondheidsraad boog zich, op verzoek van het Ministerie van VWS, over de vraag of ernstige afweerstoornissen anders dan SCID toegevoegd kunnen worden aan de hielprikscreening. Veel ernstige afweerstoornissen anders dan SCID komen nu namelijk aan het licht als nevenbevinding van de hielprikscreening. Formele toevoeging aan de hielprikscreening zou inhouden dat deze aandoeningen gericht worden opgespoord met de hielprikscreening (met andere woorden: ze zouden als een «doelziekte» worden opgespoord). In deze brief geef ik mijn beleidsreactie op het advies van de Gezondheidsraad.

In het kort is het advies van de Gezondheidsraad om de screening op SCID voorlopig niet uit te breiden met andere ernstige afweerstoornissen. De Gezondheidsraad kan namelijk niet beoordelen of screening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID aanmerkelijke gezondheidswinst oplevert, omdat hiervoor weinig wetenschappelijke gegevens beschikbaar zijn. Ook constateerde de Gezondheidsraad dat er op dit moment geen werkbare doelziektedefinitie geformuleerd kan worden die ook passend is voor ernstige afweerstoornissen anders dan SCID. Bij een goede doelziektedefinitie kan de diagnose van de gezochte aandoening namelijk betrouwbaar vastgesteld of uitgesloten worden na een afwijkende hielprikuitslag. Dat is voor ernstige afweerstoornissen anders dan SCID nu niet het geval. Ik volg het advies van de Gezondheidsraad op en zal nu geen stappen ondernemen ter uitbreiding van de hielprikscreening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID.

¹ Kamerstukken II, 2024/25, 29 323, nr. 182.

De Gezondheidsraad merkt wel op dat er in de toekomst mogelijk toch aandoeningen binnen de groep ernstige afweerstoornissen aangewezen kunnen worden waarop gescreend kan worden met de hielprik. Dat vereist dat kinderen met de betreffende aandoening direct na screening en vervolgdagnostiek duidelijk te onderscheiden zijn van kinderen waarvoor screening geen aanmerkelijke gezondheidswinst oplevert. Om direct na screening een diagnose te kunnen stellen, is meer wetenschappelijk inzicht nodig in (oorzaken en natuurlijk beloop van) de betreffende ernstige afweerstoornis. De Gezondheidsraad adviseert om wetenschappelijke gegevens te verzamelen over ernstige afweerstoornissen anders dan SCID, specifiek de afweerstoornissen waarvoor een directe transplantatie-indicatie bestaat en die voorafgaand aan het screeningsprogramma een zeer ongunstige prognose kenden. Met de huidige manier van screenen zullen kinderen met een ernstige T-celdeficiëntie anders dan SCID als nevenbevinding aan het licht blijven komen en behandeld worden. Mocht er in de toekomst een nieuwe screeningstest beschikbaar komen, die alleen SCID opspoorde, komen deze nevenbevindingen mogelijk niet meer naar voren. Daarom benadruk ik het belang van het advies van de Gezondheidsraad voor aanvullend wetenschappelijk onderzoek en gegevensverzameling naar ernstige afweerstoornissen anders dan SCID. De verantwoordelijkheid hiervoor laat ik primair bij het veld. Mogelijk dat de programmalijn pre- en neonatale screening, van de ZonMw call die naar verwachting eind dit jaar opent, ruimte biedt om aanvullend wetenschappelijk onderzoek uit te voeren ten behoeve van mogelijke kandidaat aandoeningen voor de hielprikscreening.

De Gezondheidsraad schrijft ook dat dit wetenschappelijk onderzoek relevant is binnen de context van een periodieke evaluatie van de voor- en nadelen van screening op SCID. De Gezondheidsraad heeft eerder geadviseerd over evaluatie van het huidige pakket aan aandoeningen binnen de hielprikscreening, waarvoor prospectief aanvullende gegevens verzameld en geregistreerd dienen te worden.² In mijn beleidsreactie hierop, van 3 oktober 2024, heb ik aangegeven dat advies niet in de volle breedte op te kunnen volgen – onder meer vanwege de grote uitvoeringsconsequenties en aanzienlijke kosten die met aanvullende gegevensverzameling en -registratie gepaard gaan.³ Dit geldt dus ook voor evaluatie op SCID. In mijn brief van 3 oktober 2024 heb ik ook aangegeven dat, mochten er onder experts twijfels of signalen zijn dat screening op een aandoening niet voldoende oplevert of meer schade berokkent dan gezondheidswinst realiseert, ik zal kijken naar (financiële) mogelijkheden ter evaluatie van die aandoening. Dat geldt ook voor screening op SCID.

Voorlopig lijkt er geen aanleiding voor te zijn om de screening op SCID te heroverwegen. Een logisch moment voor een evaluatie van screening op een aandoening is doorgaans tien jaar na de start van screening op de betreffende aandoening, gezien de zeldzaamheid van de aandoeningen in de hielprik. Op SCID wordt pas sinds 2021 gescreend. Bovenal heeft de Gezondheidsraad in zijn advies aangegeven het hoge percentage nevenbevindingen niet te beschouwen als reden om op dit moment te twifelen aan de rechtvaardiging van de screening op SCID. Kinderen met ernstige aandoeningen die als een nevenbevinding bij de screening op SCID aan het licht komen, kunnen baat hebben bij vroege opsporing en

² «Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie», Gezondheidsraad, <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2021/12/14/evaluatie-hielprikscreening-beoordelingskader-en-eerste-inventarisatie> (14 december 2021), tevens bijlage bij Kamerstukken II, 2021/22, 29 323, nr. 165.

³ Kamerstukken II, 2024/25, 29 323, nr. 180.

behandeling, zoals dat ook geldt voor kinderen met SCID. Ik zal het huidige screeningsaanbod voor SCID binnen de neonatale hielprik-screening daarom behouden.

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