

Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Voorzitter van de Tweede Kamer
der Staten-Generaal
Postbus 20018
2500 EA DEN HAAG

Bezoekadres

Parnassusplein 5
2511 VX Den Haag
www.rijksoverheid.nl

Kenmerk

1487669-187353-PG

Bijlage(n)

2

Uw brief

Datum 14 maart 2019
Betreft Voortgang uitbreiding neonatale hieprikscreening

*Correspondentie uitsluitend
richten aan het retouradres
met vermelding van de
datum en het kenmerk van
deze brief.*

Geachte voorzitter,

Op 21 december 2017 informeerde ik uw Kamer¹ over mijn voornemen om de neonatale hieprikscreening uit te breiden met 12 nieuwe aandoeningen. Ik heb u toen toegezegd dat ik uw Kamer regelmatig op de hoogte zou brengen van de voortgang. Met deze brief informeer ik uw Kamer over de stappen die in het afgelopen jaar zijn gezet om de uitbreiding van de hieprikscreening te realiseren en ga ik in op een aantal andere ontwikkelingen die in de toekomst mogelijk van invloed zullen zijn op de hieprikscreening.

Toevoeging eerste tranche aandoeningen per 1 oktober 2019

De gefaseerde uitbreiding van de hieprikscreening wordt uitgevoerd door het RIVM op basis van de uitvoeringstoets die het RIVM in juli 2017 uitbracht (RIVM Rapport 2017-0041). Het RIVM heeft validatieonderzoek laten uitvoeren naar de tests voor drie aandoeningen: propion acidemie (PA), methylmalon acidemie (MMA) en carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)². Het RIVM heeft op basis hiervan samen met de programmacommissie neonatale hieprikscreening positief geadviseerd om deze aandoeningen per 1 oktober 2019 aan de hieprikscreening toe te voegen. Ik neem dit advies over en zal het RIVM vragen om de implementatie voort te zetten. Hiermee wordt screening op de drie nieuwe aandoeningen per 1 oktober 2019 in heel Nederland ingevoerd (ook in Caribisch Nederland).

Met de invoering van deze eerste tranche loopt de uitbreiding van de hieprikscreening op schema. De huidige planning voorziet in een gefaseerde uitbreiding die in 2022 wordt afgerond. Dit is noodzakelijk gelet op het vervolgonderzoek dat voor de verschillende aandoeningen nodig is en de capaciteit bij zowel het RIVM als de betrokken veldpartijen die de uitbreiding ondersteunen.

¹ Kamerstuk 29323 nr. 120

² Dit zijn drie stofwisselingsziekten. PA en MMA zijn organische zuursyndromen, CPT1 is een vetzuuroxidatiestoornis.

Severe Combined Immune Deficiency (SCID)

Per 1 april 2018 is het pilotonderzoek screening op SCID van start gegaan. In mijn eerdere brief aan uw Kamer heb ik aangegeven dat het pilotonderzoek twee jaar zou duren. Als onderdeel van het pilotonderzoek wordt van 1 april 2018 tot en met 31 maart 2019 in de provincies Zuid-Holland, Utrecht en Gelderland (de pilot regio) geëxperimenteerd met screening op SCID en oplevering van de resultaten was voorzien voor eind 2019. In de uitvoeringstoets gaf het RIVM aan dat bij een positieve uitkomst de landelijke invoering van SCID screening in oktober 2021 haalbaar zou zijn.

Kenmerk
1487669-187353-PG

Inmiddels blijkt de pilot echter zeer succesvol te verlopen. De eerste indicaties zijn dat de landelijke invoering van screening op SCID mogelijk sneller kan worden gerealiseerd dan aanvankelijk gedacht. Ik heb het RIVM gevraagd om met de onderzoekers op basis van de ervaringen die het afgelopen jaar zijn opgedaan met screening in de pilot regio mij te adviseren over de mogelijkheid van landelijke screening op SCID en zo ja op welke termijn dit op zijn vroegst gerealiseerd kan worden. In de tussentijd heb ik het RIVM gevraagd de screening in de pilot regio voort te zetten.

Adrenoleukodystrofie

De Gezondheidsraad heeft in 2015 in het advies 'Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen'³ geadviseerd om een pilot te starten naar screening op de metabole ziekte adrenoleukodystrofie (ALD). Vanaf 1 oktober 2019 start de pilot screening op ALD in de provincies Flevoland, Noord-Holland, Gelderland en Utrecht.

Spinale musculaire atrofie

Op 11 juli 2018 heeft de minister voor Medische Zorg en Sport uw Kamer geïnformeerd over de (tijdelijke) toelating van nussinners tot het basispakket voor de behandeling van spinale musculaire atrofie (SMA). De huidige uitbreiding van de hielprik is gebaseerd op het Gezondheidsraadadvies 'Neonatale hielprikscreening: nieuwe aanbevelingen' van 8 april 2015. Op dat moment kwam SMA niet in aanmerking voor opname in de hielprik, omdat er geen behandeling beschikbaar was en geen geschikte screeningstest. Screening zou daarom geen gezondheidswinst opleveren. Gelet op de recente opname van een behandeling in het basispakket heb ik de Gezondheidsraad gevraagd om advies over opname van SMA in de hielprik. Ik heb het RIVM gevraagd tegelijkertijd met betrokken veldpartijen op hoofdlijnen te verkennen welke uitvoeringsconsequenties dit zou hebben. SMA komt namelijk relatief vaak voor. Daarom wil ik snel weten of opname van SMA in de hielprik kan zorgen dat de hielprik nog meer gezondheidswinst oplevert. Als bijlage bij deze brief treft u de adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad dd. 21 december 2018 aan.

Niet-behandelbare aandoeningen

In mijn brief van 21 december 2017 heb ik aangekondigd advies te zullen vragen aan de Gezondheidsraad over onder welke condities neonatale screening op niet-behandelbare aandoeningen zou kunnen worden aangeboden en wat de randvoorwaarden hiervoor zijn. Als bijlage treft u mijn adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad aan.

³ <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2015/04/08/neonatale-screening-nieuwe-aanbevelingen>

Ik verwacht rond de jaarwisseling uw Kamer verder te kunnen informeren over de invoering van de volgende tranche aandoeningen en de planning van een (eventuele) landelijke invoering van screening op SCID. Na ontvangst van de genoemde adviezen van de Gezondheidsraad zal ik uw Kamer nader informeren over het vervolg voor wat betreft SMA en niet-behandelbare aandoeningen.

Kenmerk
1487669-187353-PG

Ik hoop uw Kamer hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

Hoogachtend,

de staatssecretaris van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport,

Paul Blokhuis