



Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu  
T.a.v. de Directeur-Generaal  
Postbus 1  
3720 BA BILTHOVEN

Ons kenmerk PG/ZP 2.750.307	Inlichtingen bij mw. drs. P.C.Groeneveld	Doorkiesnummer 070 3407066	Den Haag
Onderwerp wijzigingen in het bevolkingsonderzoek neonatale screening		Bijlage(n)	Uw brief 7 februari 2007

Per 1 januari 2007 is de uitbreiding van het landelijke programma neonatale screening ingevoerd. Op 7 februari jl. ( brief kenmerk 004/07/CVB/ED) hebt u mij een advies gestuurd waarin u voorstelt om de uitvoering van het uitgebreide programma neonatale screening te wijzigen. Het gaat om wijzigingen ten aanzien van 2 aandoeningen: tyrosinemie en galactosemie. Op 14 februari jl. hebt u op mijn verzoek (per mail) een aanvulling op dit advies doen toekomen op het punt van voorlichting en communicatie. Het is mij duidelijk dat de knelpunten naar aanleiding van de eerste ervaringen met de invoering om een snelle actie van het RIVM vragen: het onverwachte en niet voorziene grote aantal fout-positieve verwijzingen leidt tot ongerustheid bij ouders en tot druk op de zorg, met name bij de betrokken metabole centra. Ik hecht aan een behoedzame en zorgvuldige introductie van dit programma. Hierbij ontvangt u mijn reactie op uw voorstellen.

### 1. Tyrosinemie

Het voorstel van het RIVM is om per direct te stoppen met de verwijzing van de patiëntjes op basis van de screeningsuitslagen om invoeringstechnische redenen. Ik ondersteun dat voorstel.

De test blijkt in de praktijk onvoldoende voorspellende waarde te hebben. In het advies van de Gezondheidsraad uit 2005 wordt al verwezen naar een alternatieve merker, maar uit uw toelichting begrijp ik dat daarvoor nog geen (internationale) standaard bestaat, zodat deze op dit moment nog niet geïmplementeerd kan worden. U geeft verder aan dat het opschorten van de screening op tyrosinemie niet onoverkomelijk is omdat de ziekte erg weinig voorkomt. Er is hier niet sprake van een omvangrijk gezondheidsprobleem. De reden dat destijds door de Gezondheidsraad is geadviseerd en door de Staatssecretaris van VWS is besloten om deze screening "mee te laten lopen" in het uitgebreide hielprikprogramma was omdat er nauwelijks risico's en kosten aan zijn verbonden en de gezondheidswinst op individueel niveau wel groot is. Ik verwijs hiervoor naar het standpunt "neonatale screening pasgeborenen" van 24 november 2005, pagina 3.

Gelet op bovenstaande overwegingen onderschrijf ik uw voorstel om de screening op tyrosinemie op te schorten aangezien op dit moment de randvoorwaarden voor een zorgvuldige en verantwoorde invoering niet in alle opzichten blijken te zijn vervuld.



Blad

2

Kenmerk

PG/ZP 2.750.307

U kondigt aan dat in het laboratorium de tyrosine-concentraties gevolgd zullen worden met als doel kennisvermeerdering met het oog op optimalisatie van de screeningsmethode. Ik heb daar kennis van genomen.

In een nadere toelichting op uw advies van 14 februari jl. hebt u op mijn verzoek beschreven hoe u de nadere voorlichting en informatievoorziening over de voorgenomen wijziging aan ouders respectievelijk beroepsgroepen vorm gaat geven. Ik ben het eens met uw voorstellen en onderschrijf het belang van nauwe onderlinge afstemming tussen RIVM en VWS als het gaat om communicatie met betrokkenen in deze.

## **2. Galactosemie**

Het voorstel van het RIVM is om een extra laboratoriumbepaling toe te voegen aan de screening. Op dit moment loopt een proef waarin dit wordt uitgetest.

De reden hiervoor is dat de test onvoldoende specifiek blijkt te zijn met een onverwacht groot aantal fout-positieve uitslagen als gevolg. Indien genoemde proef een positief resultaat laat zien is het, conform uw advies verantwoord om de screening met twee bepalingen te continueren.

Gelet op bovenstaande overwegingen onderschrijf ik uw voorstel. Mocht besloten worden tot het aanpassen van het laboratoriumtraject met een extra bepaling dan zal dit tot meerkosten leiden, zo stelt u in uw advies.

Ik verzoek u mij zo spoedig als mogelijk te informeren over de uitkomsten van de proef.

Voorts verzoek ik mij, in geval van een positief resultaat, een onderbouwde kostenbegroting toe te sturen van deze wijziging ten aanzien van de screening op galactosemie.

Of op basis van de bovengenoemde wijzigingen een tariefaanpassing (dan met terugwerkende kracht vanaf 1 januari 2007) nodig is, zal moeten worden vastgesteld door de NZA. Partijen moeten daartoe zelf een verzoek indienen.

De Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,  
namens deze,  
de Directeur-Generaal van de Volksgezondheid,

ir. J.I.M. de Goeij