

Geachte mw Rinkel,

In deze brief vindt u het advies van het RIVM-CvB ten aanzien van het [Gezondheidsraad advies over de evaluatie van de Neonatale hieprikscreening](#) dat op 14 december 2021 verscheen. Begin dit jaar heeft u het RIVM-CvB verzocht om middels een haalbaarheidstoets de uitvoeringsconsequenties van bovengenoemd advies in bondige scenario's uit te werken. Het CvB heeft drie scenario's uitgewerkt, die in meer of mindere mate tegemoet komen aan de aanbevelingen van de Gezondheidsraad. Het door RIVM-CvB geadviseerde voorkeursscenario (scenario 3 in de haalbaarheidstoets) wordt als eerste en het meest uitgebreid gepresenteerd. Het gaat dan om een aantal stappen om de randvoorwaarden te creëren voor de gegevensverzameling naar de toekomst toe en een aantal meer concrete inhoudelijke vervolgstappen. De beide scenario's die niet worden geadviseerd worden daarna ook kort toegelicht. In deze adviesbrief wordt verwezen naar het rapport van de haalbaarheidstoets in bijlage A.

### **Scenario 3: Haalbare stappen ter verbetering van het evaluatielandschap voor de NHS**

Scenario 3 benoemt haalbare stappen om het huidige evaluatielandschap van de NHS te verbeteren. Dit is deels in lijn met de aanbevelingen die de Gezondheidsraad deed.

Het RIVM-CvB adviseert het gestructureerd en stapsgewijs oppakken van de acties zoals beschreven in scenario 3, waarbij eerst gericht wordt op het creëren van de benodigde randvoorwaarden (punten 1 t/m 3) en daarnaast het zetten van concrete inhoudelijke stappen (punten 4 en 5), namelijk:

1. Stel een kartrekkende partij aan
2. Neem juridische belemmeringen weg
3. Richt een goede governance in voor de bestaande infrastructuur van Lange termijn follow up registraties (LTFU's)
4. Prioriteer voor lange termijn follow-up gegevensverzameling
5. Ontwikkel als basis core outcome sets en neem daarin mee de registratie van nevenbevindingen/milde varianten en gegevens over psychologische impact.

1. **Stel een kartrekkende partij aan** Het RIVM-CvB adviseert VWS om als eerste stap een kartrekkende partij aan te stellen en te financieren, die ervoor zorgt dat de gewenste stappen door de betrokken partijen worden opgepakt, die het overzicht behoudt en die de samenhang, uniformiteit en tijdslijnen bewaakt. Centrale regie op dit proces en de registraties door een door VWS gekozen kartrekkende partij komt naar verwachting de efficiëntie, samenhang, uniformiteit en prioritering van aandoeeningen ten goede. De kartrekkende partij bevordert het in gesprek gaan met bestaande initiatieven ter bevordering van lange termijn follow-up registratie en gegevensuitwisseling in de zorg, verkent of daarbij aangesloten kan worden en of de kennis en ervaring t.a.v. infrastructuur, governance en/of financiering ingezet kan worden, zal versnippering tegengaan en voorkomt dat het wiel opnieuw uitgevonden moet worden.

Het is van belang dat de kartrekkende partij niet alleen bekend is met het veld van de neonatale hielprikscreening (NHS), maar het bredere zorgveld overziet, in gesprek gaat en de synergie kan bewaken met projecten waar overlap mee is en waar van te leren valt.

## **2. Neem juridische belemmeringen weg (aanbeveling 4 in de haalbaarheidstoets)**

Om geregistreerde gegevens daadwerkelijk beschikbaar te maken voor evaluatie moet gewerkt worden aan het wegnemen van de juridische belemmeringen door goede afspraken te maken omtrent gegevensuitwisseling en -verwerking en privacy. Deze afspraken moeten uniform zijn en niet steeds opnieuw ter discussie gesteld worden, zodat ze de basis kunnen gaan vormen voor de langdurige gegevensverzameling. Om de uitwisseling van gezondheidsgegevens tussen ziekenhuizen te bevorderen moeten hierover afspraken gemaakt en opgevolgd worden, in samenspraak met partijen zoals de NVK, NFU, NVZ en de raden van bestuur van de UMCs en andere ziekenhuizen. Hierbij kan aangesloten worden op bestaande initiatieven zoals het Obstakel Verwijder traject dat Health-RI in samenwerking met de ministeries van VWS, OCW en EZK heeft opgestart. ([bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.8](#)).

In gezamenlijkheid kan bovendien onderzocht worden welke mogelijkheden er binnen de huidige wet- en regelgeving zijn voor de uitwisseling van gezondheidsgegevens voor de evaluatie van de NHS, meer specifiek of daartoe ook een andere grondslag bestaat dan toestemming van de (ouders van de) patiënt, die ook voldoende waarborg biedt aan de betrokken behandelaren voor doorbreking van het beroepsgeheim. Daarbij is het ook nodig dat juristen van het Ministerie van VWS en/of de Autoriteit Persoonsgegevens een betekenisvolle rol kunnen spelen.

## **3. Richt een goede governance in voor NHS-LTFU's (aanbeveling 3 in de haalbaarheidstoets)**

Voor bestaande Lange termijn follow up registraties (LTFU's) zoals die er nu zijn voor sikkelcelziekte, alfa en beta-thalassemie en AGS is het inregelen van een passende governance-structuur met duidelijke afspraken over de verantwoordelijkheid voor, en het beheer en gebruik van de gegevens, van cruciaal belang alvorens gebouwd kan worden aan LTFU's voor andere aandoeningen. Er is nu een geschikte basisinfrastructuur ingericht waarbij het technisch en functioneel beheer van deze registraties is ingericht bij het RIVM maar waarbij geen duidelijke afspraken zijn gemaakt en vastgelegd over de verantwoordelijke partij voor deze registraties. Hierdoor willen/kunnen niet alle UMC's meewerken aan de registratie van gegevens in deze LTFU databases ([zie bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.7](#)). De kartrekkende partij kan de bij dit proces betrokken stakeholders stimuleren en de tijdslijnen en afspraken bewaken.

## **4. Prioriteer voor lange termijn follow-up gegevensverzameling (aanbeveling 6 in de haalbaarheidstoets)**

Voor de lange termijn follow-up gegevensverzameling adviseert het RIVM-CvB om eerst te focussen op aandoeningen waar zorgen zijn of de voordelen van screening opwegen tegen de nadelen en aandoeningen

die (mogelijk) aan de NHS toegevoegd gaan worden. Voor die laatste groep is gegevensverzameling bij patiënten nog mogelijk in de situatie zonder screening en kan dit worden meegenomen in implementatietrajecten. Hiermee blijven de inspanningen realistisch in een al druk bezet stakeholderveld en blijven de inspanning en kosten doelmatig en proportioneel t.o.v. de inzichten die het oplevert. Stakeholders in de PNHS kunnen tot een prioritering komen voor welke aandoeningen eerst een registratie t.b.v. lange termijn follow-up in te richten. Dit geldt vooral voor de metabole aandoeningen waarvoor nog weinig geregeld is. Voor de overige aandoeningen is al e.e.a. ingericht waarop verder gebouwd zou kunnen worden.

#### **5. Ontwikkel als basis core outcome sets (aanbeveling 2 in de haalbaarheidstoets)**

Terwijl de juridische problemen rondom gegevensuitwisseling en governance worden opgelost, heeft het zin om alvast de core outcome sets vast te gaan stellen. Dit is essentieel om een uniforme gegevensverzameling te realiseren voor de verschillende aandoeningen waarop met de neonatale hielprik gescreend wordt. Binnen het huidige NHS stakeholder veld kunnen de kartrekkende partij en de kinderartsen aan core outcome sets voor geprioriteerde aandoeningen werken waarvoor nauwe betrokkenheid van de betreffende expertisecentra nodig is. Het RIVM-CvB adviseert eerst het algemene deel van de core outcome set vast te stellen, en het aandoening specifieke deel alleen voor de geprioriteerde aandoeningen (zie vorige stap).

Daarbij is het wenselijk dat er een wettelijke basis komt voor de expertisecentra voor het verzamelen en registreren van gegevens ten behoeve van evaluatie van de behandeling van de aandoening. Bij het inrichten van evaluatie voor de screening op SMA is duidelijk geworden dat deze wettelijke basis ontbreekt.

[bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.3.](#)

#### *Registreer nevenbevindingen en/of milde varianten in Neorah (Aanbeveling 1a in de haalbaarheidstoets)*

Het is van belang om nevenbevindingen en mildere varianten goed vast te leggen, omdat deze gegevens iets zeggen over de kwaliteit van de screening. Op dit moment worden deze gegevens voor een aantal aandoeningen al vastgelegd in Neorah. Een check in hoeverre nevenbevindingen en/of mildere varianten al op een geschikte manier geregistreerd worden voor evaluatie of dat dit met enkele aanpassingen in Neorah beter gestructureerd, voor meer aandoeningen en/of op een meer uniforme wijze in Neorah vastgelegd zou kunnen worden, is een laagdrempelige stap die het RIVM-CvB samen met de ANSen zou kunnen uitvoeren. Zie [bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.4.](#)

#### *Doe doelgroeponderzoek naar psychologische impact van screening (aanbeveling 1b in de haalbaarheidstoets)*

Het RIVM-CvB acht het haalbaar, mits gecoördineerd vanuit een centraal punt en hier financiering voor is, om op structurele, periodieke basis (frequentie nader te bepalen) doelgroeponderzoek te doen naar de psychologische impact van screening. Een laagdrempelige manier om hier invulling aan te geven is het gebruiken van de methode en resultaten van de recent uitgevoerde PANDA studie, beschreven in [bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.5.](#) Dit zou binnen de huidige offerte

aan VWS kunnen worden opgepakt met het RIVM-CvB als opdrachtgever van een externe onafhankelijke partij.

#### *Kwaliteit van leven gegevens*

Het RIVM-CvB ziet het belang van gegevensverzameling t.a.v. kwaliteit van leven, maar dit soort gegevens krijgt zorgbreed nog weinig aandacht en wordt niet structureel verzameld. Mits er financiering voor komt, kunnen deze gegevens wel verzameld gaan worden op meer of minder uitgebreide wijze ([zie bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.6](#)). Echter het verzamelen van de klinische data heeft prioriteit. Wel kunnen zorgverleners gevraagd/gestimuleerd worden om tijdens reguliere follow up momenten hier ook aandacht aan te besteden.

Tot slot, het spreekt voor zich dat dataverzameling en het opzetten, beheren en onderhouden van registraties structurele financiering vergt. Voor de NHS vindt het RIVM-CvB een centrale manier van financiering, waaraan verschillende partijen bijdragen, de meest passende en realiseerbare benadering. Het is van belang dat de mogelijkheden om tot een centrale financiering te komen onderzocht worden. Hieronder valt financiering niet alleen vanuit preventie, maar ook vanuit zorg, farmaceutische industrie en zorgverzekeraars. Een centrale financiering is niet alleen van belang om de continuïteit van registraties te waarborgen, maar ook om middelen op een verantwoorde en gezamenlijk afgewogen manier te verdelen, en om de ongelijkheid tussen aandoeningen binnen de NHS zoals die nu bestaat, zoveel mogelijk weg te nemen. Handvatten voor het onderzoeken van deze centrale financieringsmogelijkheden staan beschreven in [bijlage A, scenario 3, paragraaf 5.1.9](#).

Vervolgens een korte toelichting op de beide scenario's 1 en 2 die niet worden geadviseerd.

#### **Scenario 1: Gegevensverzameling en -registratie in de huidige situatie**

In de huidige situatie is er in Nederland t.b.v. de evaluatie van de NHS geen complete, uniforme registratie van nevenbevindingen en mildere varianten, klinische follow-up gegevens, kwaliteit van leven gegevens en psychologische impact van screening. Voor een aantal aandoeningen is wel iets geregeld voor de gegevensverzameling van klinische lange termijn follow up gegevens, maar voor veel (metabole) ziekten is hiervoor nog niets ingericht. Voor de aandoeningen waar wel iets voor is ingericht ontbreekt het echter aan een duidelijke governance-structuur, en worden er juridische obstakels ervaren bij het verzamelen en registreren van gegevens. Daarnaast is niet voor alle aandoeningen financiering beschikbaar om registraties op te zetten en/of te onderhouden en is er slechts voor enkele aandoeningen (semi)-structurele financiering. Dit zorgt voor ongelijkheid in de mogelijkheden voor evaluatie van de verschillende aandoeningen.

Als er geen extra acties worden uitgevoerd, wordt niet tegemoet gekomen aan het advies van de Gezondheidsraad t.a.v. de gegevensverzameling. Dit scenario betekent geen extra kosten, maar ook weinig of geen evaluatiemogelijkheden voor de meeste

aandoeningen. Daarnaast is er in dit scenario geen aandacht voor de belemmeringen rondom gegevensverzameling en -uitwisseling.

### **Scenario 2: Gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm**

In dit scenario zijn er core outcome sets vastgesteld per aandoening waarop met de hielprik gescreend wordt, worden de voor de evaluatie van de NHS benodigde gegevens op een uniforme wijze in de Elektronische Patiënten Dossiers (EPDs) geregistreerd en vervolgens gestructureerd overgebracht naar één of meerdere applicaties voor evaluatieonderzoek. In deze situatie betreffen de gegevens die verzameld worden zowel klinische follow-up, nevenbevindingen en mildere varianten, alsook kwaliteit van leven en psychologische impact van screenen. Er is structurele financiering geregeld voor gegevensverzameling, beheer en onderhoud van de registraties, een duidelijke governance-structuur en er worden geen juridische belemmeringen ervaren.

In dit scenario wordt in alle opzichten voldaan aan de aanbevelingen van de Gezondheidsraad t.a.v. de gegevensverzameling, met een zo klein mogelijke administratieve last voor de zorgverlener. Echter, op dit moment zijn de EPD's niet ingericht om op een uniforme wijze gegevens over zeldzame aandoeningen en kwaliteit van leven te registreren en vervolgens op een gestructureerde wijze naar een applicatie over te zetten voor hergebruik. Aangezien het per EPD een financiële investering vergt om dit te bewerkstelligen, en gezien het kleine volume waar het bij de zeldzame aandoeningen waar neonataal op gescreend wordt om gaat (van minder dan 1 tot circa 70 cases per jaar), zal dit geen prioriteit hebben voor EPD-leveranciers en de UMC's. Daarnaast zal er geïnvesteerd moeten worden in het bouwen en onderhouden van de applicatie waar de gegevens vanuit het EPD in verzameld kunnen worden. Derhalve is deze situatie naar inschatting van het CvB zeker niet binnen 10 jaar te realiseren voor de NHS.

### **Conclusie**

De conclusie van de haalbaarheidstoets is dat volledige implementatie van alle aspecten van de aanbevelingen van het Gezondheidsraad advies, niet haalbaar is binnen een termijn van 10 jaar. Het RIVM-CvB ziet het belang van verdergaande registratie van lange termijn gegevens en hoort dat ook van NHS stakeholders. Echter, vanwege het voor veel aandoeningen ontbreken van een controlegroep waardoor een vergelijking met de situatie zonder screening niet mogelijk is, en de lage incidentie van de aandoeningen in de NHS, twijfelt het RIVM-CvB aan de haalbaarheid en doelmatigheid van een deel van de geadviseerde gegevensverzameling, namelijk die van de follow-up gegevens, [\(aanbeveling 1, c en d\)](#) voor de meeste aandoeningen die al in de NHS zitten. Opvolging van het gehele advies vergt daarnaast aanzienlijke financiering en in de meest volledige vorm een wetswijziging t.a.v. gegevensuitwisseling en -verwerking.

Hoewel internationale samenwerking gezien de lage incidentie van de aandoeningen die het hier betreft voor de hand ligt, verwacht het RIVM-

CvB hier niet binnen 5 jaar een zodanige oplossing dat voldaan kan worden aan het Gezondheidsraad advies. Internationaal komt de registratie van follow-up gegevens moeizaam en mondjesmaat tot stand en bij internationale samenwerking zijn nog meer partijen betrokken en daarmee meer afstemming en juridische belemmeringen.

Het RIVM-CvB adviseert derhalve scenario 3 uit te voeren.

Ik hoop dat deze informatie u helpt een afgewogen besluit te nemen.

Met vriendelijke groeten,  
Rob Riesmeijer

CONCEPT

**Bijlage A:**

**Haalbaarheidstoets gegevensverzameling  
voor evaluatie van de neonatale  
hielprikscreening**

CONCEPT

## Inhoudsopgave

<b>1</b>	<b>Inleiding 11</b>	
1.1	Aanleiding van de haalbaarheidstoets	11
1.2	Samenvatting advies van de Gezondheidsraad	11
1.3	De opdracht voor een haalbaarheidstoets evaluatie NHS	13
1.4	Aanpak van de haalbaarheidstoets en leeswijzer	14
<b>2</b>	<b>Het huidige landschap van gegevensverzameling t.b.v. evaluatie van de NHS. 15</b>	
2.1	Overzicht geregistreerde gegevens (aanbeveling 1)	15
2.1.1	Algemeen	15
2.1.2	Milde varianten en/of nevenbevindingen na screening	15
2.1.3	Psychologische impact van screening in de gescreende populatie (ouders)	16
2.1.4	Follow-up (klinisch): behandeling en behandelresultaten	16
2.1.5	Follow-up: kwaliteit van leven	16
2.2	Core outcome sets	17
2.3	Juridische Kaders	17
2.4	Financiering van registraties	18
2.5	Governance structuur	18
2.6	Initiatieven t.a.v. zorg-informatielandschap	19
2.7	Samenvatting huidige situatie	19
<b>3</b>	<b>Scenario 1: Gegevensverzameling en -registratie binnen het huidige landschap. 21</b>	
3.1	Algemeen	21
3.2	Tekortkomingen en belemmeringen	22
3.2.1	Financiële belemmeringen	22
3.2.2	Juridische belemmeringen	23
3.2.3	Ontbreken Governance structuur	23
3.2.4	Overige belemmeringen	24
3.3	Samenvatting scenario 1	24
<b>4</b>	<b>Scenario 2: Gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm. 26</b>	
4.1	Algemene schets	26
4.1.1	Core outcome sets	27
4.1.2	Juridisch	28
4.1.3	Financieel	28
4.1.4	Governance	29
4.2	Tekortkomingen en belemmeringen	29
4.3	Samenvatting scenario 2	30
<b>5</b>	<b>Scenario 3: Haalbare stappen ter verbetering van het evaluatielandschap voor de NHS 31</b>	
5.1	Algemene schets haalbare verbeterstappen	31
5.1.1	Opties voor dataverzameling en registratie	32
5.1.2	Aansluiten bij of leren van bestaande initiatieven	32
5.1.3	Core outcome set	33
5.1.4	Check uniforme vastlegging van nevenbevindingen en mildere varianten	



5.1.5	Psychologische impact van screening op ouders	34
5.1.6	Follow-up: Kwaliteit van leven gegevens	35
5.1.7	Het inrichten van een goede governance structuur.	35
5.1.8	Het wegnemen/verminderen van juridische belemmeringen	36
5.1.9	Realiseren centrale financiering	36
5.2	Samenvatting scenario 3	38
<b>6</b>	<b>Conclusies en advies</b>	<b>40</b>
<b>7</b>	<b>Dankwoord</b>	<b>42</b>
<b>8</b>	<b>Afkortingen</b>	<b>43</b>
<b>9</b>	<b>Referenties</b>	<b>45</b>
<b>10</b>	<b>Bijlage 1. Tabel 1: Overzicht van registraties</b>	<b>47</b>
<b>11</b>	<b>Bijlage 2: Beschrijving bestaande follow-up registraties</b>	<b>54</b>
<b>12</b>	<b>Bijlage 3: Juridisch Kader</b>	<b>56</b>
<b>13</b>	<b>Bijlage 4: Reactie van koepels..</b>	<b>60</b>

CONCEPT

CONCEPT

## 1 Inleiding

### 1.1 Aanleiding van de haalbaarheidstoets

Op 4 maart 2020 heeft toenmalig staatssecretaris Paul Blokhuis van het Ministerie voor Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) de Gezondheidsraad (GR) verzocht om, gebaseerd op de stand van de wetenschap, een evaluatie uit te voeren van de gerealiseerde gezondheidswinst per aandoening die op dat moment met de neonatale hielprikscreening (NHS) werd opgespoord. Daarbij werd de GR gevraagd te adviseren over de criteria die voor deze evaluatie kunnen gelden en om aan te geven welke gegevens voor evaluatie ontbreken. Naar aanleiding van dit verzoek heeft de GR-commissie Screening rond zwangerschap en geboorte op 14 december 2021 een advies gepubliceerd "Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie" [GR-advies evaluatie NHS](#). Hieronder staan de belangrijkste punten van dit advies samengevat met de woorden van de Gezondheidsraad.

### 1.2 Samenvatting advies van de Gezondheidsraad

In het advies is de GR in zijn algemeenheid positief over de NHS. Voor de meerderheid van de voor evaluatie geprioriteerde aandoeningen waarop gescreend wordt in de hielprik, bestaat evidentie dat de behaalde gezondheidswinst opweegt tegen de nadelen van de screening – in ieder geval op de korte tot middellange termijn. Voor enkele aandoeningen kan de verhouding tussen voor- en nadelen niet beoordeeld worden omdat er onvoldoende gegevens beschikbaar zijn. Voor één aandoening (3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase-deficiëntie, 3-MCCD) zijn er aanwijzingen dat die verhouding ongunstig is.

De GR stelt dat voor een periodieke evaluatie van alle aandoeningen in het hielprikprogramma meer onderzoek nodig is en dat de huidige manier van gegevensverzameling onvoldoende is om een goede langetermijn evaluatie te kunnen waarborgen. Op dit moment vindt in Nederland namelijk nog geen centrale gegevensverzameling plaats voor onderzoek naar de klinische, langetermijn effectiviteit van de NHS. Om de effectiviteit in de praktijk goed te kunnen beoordelen is dat wel nodig. De GR adviseert om te blijven evalueren of de voordelen van de screening opwegen tegen de nadelen en doet samengevat onderstaande aanbevelingen t.a.v. de benodigde gegevensverzameling en onderzoek, zodat evaluatie in de toekomst beter mogelijk kan worden gemaakt:

#### Aanbeveling 1:

Het opzetten van een uniforme, longitudinale gegevensverzameling naar gerealiseerde gezondheidswinst voor alle aandoeningen uit de NHS. De GR hanteert hierbij de volgende uitgangspunten t.a.v. de benodigde gegevensverzameling:

- a. *Nevenbevindingen en mildere varianten:*  
Naast aantallen verwijzingen, terecht positieve, fout-positieve en fout-negatieve uitslagen die in de database Neorah worden verzameld, dienen ook mildere varianten en nevenbevindingen geregistreerd te worden, indien van toepassing voor de aandoening.
- b. *Psychologische impact van screening bij ouders:*  
Populatiegegevens over de psychologische impact van screening op de ziekte, in de gescreende populatie.
- c. *Lange termijn follow-up (klinisch):*  
Gegevens over behandeling en behandelresultaten van de gehele patiëntpopulatie (inclusief restziekte, ondanks behandeling en nieuwe symptomen die op latere leeftijd optreden).
- d. *Kwaliteit van leven:*  
Gegevens over kwaliteit van leven van de gehele patiëntpopulatie. Dus van zowel via de screening opgespoorde populatie met de aandoening als de niet-gescreende populatie met de aandoening.

Voor zover nog niet aanwezig zullen hiervoor nieuwe klinische registraties en een benodigde infrastructuur moeten worden opgezet. Voor de meer zeldzame aandoeningen dient verkend te worden of kan worden samengewerkt met klinische registraties in andere landen.

#### Aanbeveling 2:

Per aandoening werken met een zogeheten "core outcome set": een (beperkte) verzameling van klinische uitkomsten die het meest (patiënt-)relevant zijn voor wetenschappelijke studies naar de effectiviteit van screening. Op die manier kan voor elke aandoening de gegevensverzameling beperkt worden. Ook kunnen onderzoeksbevindingen in de toekomst zo beter met elkaar vergeleken worden.

#### Aanbeveling 3:

Het vastleggen van taken en verantwoordelijkheden (governance) t.a.v. de benodigde gegevensverzameling en wetenschappelijk onderzoek.

#### Aanbeveling 4:

Inzetten op het verminderen van de juridische belemmeringen t.a.v. de gegevensuitwisseling tussen de universitaire medische centra (UMC's) en andere partijen t.b.v. het evaluatieonderzoek en op het creëren van mogelijkheden binnen de bestaande regelgeving.

#### Aanbeveling 5:

Ontwerp en uitvoering van observationeel dan wel gerandomiseerd onderzoek – inclusief de keuze voor follow-up periode en controlegroep – kan worden overgelaten aan de betreffende wetenschappelijke en klinische experts (kinderartsen, internisten, laboratoriumspecialisten en klinisch genetici) in de UMC's.

#### Aanbeveling 6:

Prioritering voor de termijnen waarop hieprikscreening op een bepaalde ziekte opnieuw geëvalueerd wordt. De aandoeningen zijn hierbij verdeeld in de drie categorieën:

A: evaluatie op langere termijn,

B: evaluatie binnen afzienbare termijn,

C: evaluatie zo snel mogelijk: op basis van de huidige evaluatie is het advies om het onderzoek naar de screening op 3-MCCD te prioriteren vanwege de verondersteld beperkte gezondheidswinst door screening en de impact van maternale nevenbevindingen.

De commissie geeft aan zich bewust te zijn van organisatorische complexiteit, tijdsinspanning en kosten die de bovengenoemde adviezen met zich meebrengen.

### **1.3 De opdracht voor een haalbaarheidstoets evaluatie NHS**

De staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, Maarten van Ooijen, heeft op 11 maart 2022 een beleidsreactie gegeven op het advies van de GR over de evaluatie van de NHS

<https://zoek.officielebekendmakingen.nl/kst-29323-168.html>.

In deze beleidsreactie kondigt de staatssecretaris aan dat hij, naar aanleiding van het advies van de GR, een opdracht aan het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek (RIVM-CvB) heeft gegeven om een uitvoeringstoets ten aanzien van de aanbevelingen in het advies uit te voeren, en daarbij in bondige scenario's uit te werken hoe opvolging gegeven kan worden aan de genoemde aanbevelingen. De term uitvoeringstoets is in dit rapport gewijzigd in haalbaarheidstoets, omdat er is gekeken naar de haalbaarheid van de aanbevelingen en niet in detail wordt ingegaan op de precieze uitvoering ervan.

Daarnaast heeft de staatssecretaris het RIVM-CvB gevraagd om extra aandacht te hebben voor de aandoening Methylcrotonyl-CoA-carboxylase-deficiëntie (3-MCCD). Voor deze aandoening ziet de GR op dit moment namelijk voldoende evidentie voor een mogelijk ongunstige verhouding tussen gezondheidswinst en nadelen. Deze vraag is echter niet meegenomen in deze haalbaarheidstoets, maar wordt in een separaat traject opgepakt.

Deze haalbaarheidstoets richt zich uitsluitend op het beschrijven van de mogelijkheden om een infrastructuur voor de evaluatie van de NHS te organiseren, om de benodigde gegevens te kunnen verzamelen, de randvoorwaarden en haalbaarheid op technisch, financieel en juridisch vlak. Daarbij wordt een beeld geschetst van de haalbaarheid van aanbeveling 1 (opzetten van een uniforme gegevensverzameling naar gerealiseerde gezondheidswinst), aanbeveling 2 (core outcome sets), aanbeveling 3 (vastleggen taken en verantwoordelijkheden) en aanbeveling 4 (verminderen juridische belemmeringen). In deze haalbaarheidstoets worden aanbeveling 5 (ontwerp en uitvoering van onderzoek) en aanbeveling 6 (prioritering van evaluatietermijnen) niet uitgewerkt, omdat de haalbaarheid van deze aanbevelingen afhangt van

de haalbaarheid van de eerste vier aanbevelingen. Zonder gegevens is tenslotte geen evaluatie mogelijk.

#### **1.4 Aanpak van de haalbaarheidstoets en leeswijzer**

Het RIVM-CvB heeft de haalbaarheidstoets uitgevoerd op basis van kennis over en ervaring met de monitoring en evaluatie van de NHS, alsmede door het bestuderen van relevante stukken in (inter)nationale literatuur en gesprekken met relevante ketenpartners. Ketenpartners zijn betrokken door middel van een presentatie van het projectplan tijdens de Programmacommissie Neonatale Hieprikscreening (PNHS) op 17 maart 2022, een vragenlijst met vragen over de huidige situatie van gegevensverzameling voor de NHS, een brainstormsessie op 20 april 2022 en een presentatie over de eerste opzet van de scenario's tijdens de PNHS van 16 juni 2022. De betrokken ketenpartners hebben daarbij de gelegenheid gehad om input te leveren en suggesties te doen t.a.v. de scenario's beschreven in de haalbaarheidstoets en daarnaast de overzichtstabel in [bijlage 1](#) om de huidige situatie in kaart te brengen.

In **hoofdstuk 2** wordt aandacht besteed aan het huidige landschap van gegevensverzameling t.b.v. de evaluatie van de NHS, de tekortkomingen t.a.v. de aanbevelingen van de GR en belemmeringen die de gewenste gegevensverzameling beperken.

In de **hoofdstukken 3, 4 en 5** worden respectievelijk de drie verschillende scenario's uitgewerkt. Het eerste scenario is het handhaven van de huidige situatie, waarin wordt beschreven wat er mogelijk is aan evaluatie als de huidige situatie gehandhaafd blijft. Het tweede scenario beschrijft de gegevensverzameling en registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm en tot slot volgt het derde scenario waarin wordt beschreven welke haalbare stappen er zijn om de huidige situatie t.a.v. evaluatie NHS te verbeteren. In alle scenario's wordt aandacht besteed aan de door de GR geadviseerde gegevensverzameling (aanbeveling 1 en 2), de governance (aanbeveling 3) en de juridische aspecten (aanbeveling 4).

**Hoofdstuk 6** omvat de kernpunten van de vergaarde informatie in de voorafgaande hoofdstukken, en een daarop gebaseerd advies van het RIVM-CvB aan het ministerie van VWS voor de te zetten stappen voor de evaluatie van de NHS.

## 2 Het huidige landschap van gegevensverzameling t.b.v. evaluatie van de NHS.

In dit hoofdstuk wordt een beeld geschetst van het huidige landschap van dataverzameling t.b.v. evaluatie van de NHS voor zover op dit moment bekend bij het RIVM-CvB.

### 2.1 Overzicht geregistreerde gegevens (aanbeveling 1)

In deze paragraaf wordt voor elk van de vier uitgangspunten van de GR t.a.v. de benodigde gegevensverzameling (zie aanbeveling 1, [par 1.2](#)), aangegeven wat de huidige situatie is. Daarnaast is in de overzichtstabel in [bijlage 1](#) te zien voor welke aandoeningen er al registraties zijn, of en op welke manier deze gefinancierd worden en welke gegevens er verzameld worden. In deze paragraaf wordt voor elk van de vier uitgangspunten van de GR t.a.v. de benodigde gegevensverzameling (zie aanbeveling 1, par 1.2), aangegeven wat de huidige situatie is.

#### 2.1.1 *Algemeen*

Landelijk bestaan er registraties waarin langetermijn gegevens van enkele aandoeningen waarop neonataal gescreend wordt worden geregistreerd (zie [bijlage 1](#)). Het gaat hier om registraties in de zorg die informatie opleveren over zowel de effectiviteit van de NHS als van de behandeling van kinderen met de genoemde aandoeningen. Het verschilt per aandoening welke gegevens worden vastgelegd, dus er is geen uniforme manier van registreren tussen de registraties.

#### 2.1.2 *Milde varianten en/of nevenbevindingen na screening*

Voor verschillende aandoeningen worden op dit moment al nevenbevindingen en/of mildere varianten in de database Neorah geregistreerd. Dit geldt voor de aandoeningen:

- Adrenogenitaal syndroom (AGS)
- Sikkelcelziekte (SZ)
- Alfa-thalassemie (HbH)
- Beta-thalassemie (bTM)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Severe combined immunodeficiency (SCID)
- Congenitale hypothyreoidie (CH)
- Spinale musculaire atrofie (SMA), alleen mildere varianten

Voor enkele van de bovengenoemde aandoeningen worden nevenbevindingen en mildere varianten niet gestructureerd geregistreerd, maar via een vrij tekstveld.

Voor de 18 metabole aandoeningen waarop momenteel gescreend wordt, worden op dit moment geen nevenbevindingen en mildere varianten in Neorah geregistreerd. Mildere varianten worden niet

geregistreerd omdat het jaren kan duren voordat het duidelijk wordt waar in het ziektespectrum een middels screening geïdentificeerde patiënt zich bevindt. Soms wordt dit helemaal niet duidelijk, omdat behandeling het ontstaan van symptomen volledig voorkomt. Nevenbevindingen en mildere varianten worden voor zover mogelijk wel in de diverse elektronische patiëntendossiers (EPDs) van de verschillende ziekenhuizen vastgelegd via een vrij tekstveld.

### 2.1.3 *Psychologische impact van screening in de gescreende populatie (ouders)*

Het verzamelen van gegevens over de psychologische impact van screening bij ouders wordt voor geen enkele aandoening binnen de NHS structureel gedaan. Ook zijn er weinig studies gedaan naar de psychologische impact van screening. Een enkel voorbeeld van een Nederlandse studie die recent is uitgevoerd is de PANDA (Psychosociale Aspecten bij de uitvoering/uitbreiding van de NHS) studie (Van der Pal, et al, 2022). Bij deze nog lopende studie wordt er gekeken naar de psychosociale aspecten van de NHS als geheel (dus niet specifiek per aandoening) bij ouders wier kind wel of niet een afwijkende hielprikuitslag had. De studie geeft inzicht in de waardering van ouders van het hielprikprogramma en de beleving en betekenis van de uitslag.

### 2.1.4 *Follow-up (klinisch): behandeling en behandelresultaten*

Op dit moment worden klinische follow-up gegevens voor enkele aandoeningen centraal verzameld in long-term follow-up (LTFU) databases die onder de verantwoordelijkheid van de Nederlandse Vereniging Kindergeneeskunde (NVK) vallen en worden beheerd door het RIVM-Dienst Vaccinatievoorziening en Preventie (RIVM-DVP). Op dit moment zijn er LTFU's ingericht voor de aandoeningen AGS (LTFU-AGS), SZ (LTFU-SZ), en alfa en beta-thalassemie (LTFU-HbH en LTFU-bTM). Verder worden er voor CF, SMA, SCID en de metabole aandoeningen LCHADD, VLCADD, GALT en MPS1, follow-up gegevens geregistreerd in verschillende registers, die door diverse betrokken partijen worden gefaciliteerd (zie overzichtstabel [bijlage 1](#) voor gegevens). Voor een uitgebreidere omschrijving van de gegevens in deze follow-up registraties, zie [bijlage 2](#).

Ook zijn er voor enkele aandoeningen internationale registers waar follow-up gegevens kunnen worden geregistreerd (zie [bijlage 1](#)). Voor de overige 15 aandoeningen uit de NHS wordt op dit moment, voor zover bij het RIVM-CvB bekend, nog niet op een structurele en centrale wijze klinische follow-up gegevens geregistreerd.

### 2.1.5 *Follow-up: kwaliteit van leven*

Voor zover bij RIVM-CvB bekend wordt informatie over kwaliteit van leven op dit moment niet structureel uitgevraagd en verzameld voor de lange termijn. Hooguit worden incidenteel in onderzoeksverband voor specifieke aandoeningen vragenlijsten afgenomen waarbij kwaliteit van leven een onderdeel is. In de Nederlandse situatie is dergelijk onderzoek bijvoorbeeld gedaan voor de aandoeningen CF, CH en SMA (Tluczek et al, 2001; Naafs et al, 2021; Dangouloff et al, 2022), maar niet systematisch voor alle aandoeningen waarop gescreend wordt in de NHS.



## 2.2 Core outcome sets

Voor het registreren van follow-up gegevens wordt, voor zover bekend bij het RIVM-CvB, in Nederland niet gewerkt met gestandaardiseerde core outcome sets. Internationale registraties voor specifieke aandoeningen hanteren vaak wel een vast format voor centrale gegevensverzameling. Recent is een Canadees Delphi onderzoek gepubliceerd waarin voor twee aandoeningen uit de NHS, namelijk PKU en MCADD, op gestandaardiseerde wijze core-outcome sets zijn vastgesteld (Pugliese et al, 2021).

## 2.3 Juridische Kaders

Bij de registratie van follow-up gegevens wordt gebruik gemaakt van (bijzondere) persoonsgegevens. Registratie vindt immers op individueel niveau plaats, zodat de registratie gedurende de jaren met nieuwe informatie per patiënt kan worden aangevuld. Registratie van persoonsgegevens betekent dat de geldende privacywetgeving (Algemene verordening gegevensbescherming, Uitvoeringswet AVG) van toepassing is. Daarnaast zijn de betrokken zorgverleners die beschikken over de relevante gegevens gebonden aan het beroepsgeheim. Voor de registratie van follow-up gegevens dient er vanuit de privacywetgeving een grondslag te zijn voor de verwerking van deze gegevens. Omdat het om bijzondere persoonsgegevens gaat, te weten gezondheidsgegevens, dient er naast een algemene grondslag ook een bijzondere grondslag voor de verwerking te zijn. Daarnaast dient aan de andere verplichtingen die uit de privacywetgeving volgen voldaan te worden, zoals het treffen van passende technische en organisatorische maatregelen om een veilige gegevensverwerking te borgen, dataminimalisatie en doelbinding.

Bij de huidige interpretatie van de wet- en regelgeving lijkt de enige grondslag voor het centraal registreren van follow-up gegevens (anders dan in het patiëntendossier) de toestemming van de patiënt dan wel diens ouders te zijn. Dat betekent dat voor registratie van gegevens per patiënt toestemming moet worden gevraagd en verkregen. Met die toestemming is er ook een basis om het beroepsgeheim te doorbreken en de medische gegevens van de patiënt op te nemen in een (externe) registratie, anders dan het patiëntendossier.

Onderdeel van de gegevensverwerking van de follow-up gegevens is ook het uitwisselen van de gegevens tussen de betrokken behandelaar/behandelaren enerzijds en de partij of partijen die de gegevens voor de registratie verzamelen en de registratie in stand houden. Bij die gegevensuitwisseling komen ook afspraken kijken over die uitwisseling en het gebruik van gegevens door de ontvangende partij en over de passende technische en organisatorische maatregelen die getroffen moeten worden om een veilige gegevensverwerking te garanderen. Zie voor een uitgebreidere beschrijving van het juridische kader [bijlage 3](#).

## 2.4 Financiering van registraties

In de huidige situatie ontbreekt het aan uniformiteit als het gaat om financiering van registraties voor follow-up gegevens. Ofwel ontbreekt het volledig aan financiering voor de follow-up registratie van een bepaalde aandoening, of er is (semi)structurele financiering waarvan jaarlijks opnieuw wordt besloten of die gehandhaafd blijft of niet. Daarnaast is/was er voor sommige aandoeningen slechts sprake van tijdelijke financiering voor het opstarten van de registraties. Dit zorgt voor een ongelijkheid tussen aandoeningen als het gaat om de mogelijkheid om langetermijn gegevens te verzamelen. Er is geen onderbouwing of logica waarom deze ongelijkheid er is. Voor de registraties waar wel (semi-structurele) financiering voor is, verschilt het waar de financiering vandaan komt. Deels wordt financiering verstrekt door VWS, deels door patiëntenverenigingen, sponsors en giften.

## 2.5 Governance structuur

De NHS en de daarop volgende diagnostiek en behandeling moet gezien worden als een zorgketen. De screening heeft immers geen waarde en zou ethisch onverantwoord zijn als er geen opvolgende diagnostiek en behandeling kan plaatsvinden. Daarnaast kan de zorg betere behandeling bieden bij vroegtijdige opsporing.

Ook voor de evaluatie van de screening is samenwerking en gegevensuitwisseling in de keten essentieel. In de huidige situatie is er geen duidelijke governance structuur beschreven. Het huidige landschap van registraties t.b.v. de evaluatie van de NHS is gefragmenteerd naar ziektebeeld en "screening versus zorg" en het ontbreekt aan een centrale coördinatie hiervan. Het is niet altijd duidelijk wie waar verantwoordelijk voor is. Vragen zoals; Wie verstrekt gegevens voor de registratie en op welke grondslag? Wie verzorgt het beheer? Hoe kunnen gegevens uit de database opgevraagd worden? Wie mag extracties doen en vragen stellen? Welke toestemming is er van patiënten nodig?, en wie over dergelijke vragen beslist, is niet altijd in duidelijke afspraken en documenten vastgelegd. Ook voor specifieke registers, bijvoorbeeld de LTFU's, geldt dat het ontbreekt aan duidelijke afspraken over verantwoordelijkheden.

Dit beeld past tevens in het plaatje van het huidige zorg-informatielandschap t.a.v. zeldzame aandoeningen dat werd geschetst in het project "Regie op Registers Dure Geneesmiddelen", uitgevoerd door Zorginstituut Nederland. Na een inventarisatie van registraties met dure geneesmiddelen, constateerden zij eind december 2021 een versnipperd zorg-informatielandschap, met registraties variërend in doel, organisatie en financiering. De expertisegroep Regie Registers Dure Geneesmiddelen deed vervolgens een "dringend appel voor centrale regie op het zorg-informatielandschap" om de huidige fragmentatie op te heffen en tot een optimale uniforme registratie, beheer en uitwisseling van zorgdata te komen ([Regie op Registers appel voor centrale regie op het zorginformatielandschap | Publicatie | Zorginstituut Nederland](#)).

## 2.6 Initiatieven t.a.v. zorg-informatielandschap

Zowel nationaal als internationaal zijn vele partijen bezig met initiatieven en projecten rondom het verbeteren van het zorg-informatielandschap en het delen van informatie om op die manier optimaal gebruik te maken van gezondheidsgegevens, lichaamsmateriaal en beeldmateriaal. Enkele lopende initiatieven worden hieronder beschreven, echter, deze zijn op dit moment allemaal nog in ontwikkeling:

Op nationaal niveau is Health-RI een voorbeeld van een partij die zich inzet voor een optimale data-infrastructuur ([Data Driven Health: Connect, Share and Reuse | Health-RI](#)).

Een internationaal voorbeeld is de "European Health Dataspace" (EHDS), oftewel de Europese ruimte voor gezondheidsgegevens waarvoor de Europese Commissie op 3 mei 2022 een voorstel heeft gepubliceerd. Dit betreft een gezondheid-specifiek kader voor het delen van gegevens met duidelijke regels, gemeenschappelijke normen en praktijken, infrastructuur en een governancekader voor het gebruik van elektronische gezondheidsgegevens door patiënten en voor onderzoek, innovatie, beleidsvorming, patiëntveiligheid, statistieken of regelgevingsdoeleinden [Een Europese ruimte voor gezondheidsgegevens ten dienste van mensen en wetenschap \(europa.eu\)](#)

Ook het zeldzame ziekten beleid in Europa zorgt voor ontwikkelingen m.b.t. de uitwisseling van gegevens t.a.v. zeldzame aandoeningen op Europees niveau. Zo zijn er in Europa sinds 2019 verschillende Europese referentie netwerken (ERNs) opgezet met als doel expertise over zeldzame complexe aandoeningen binnen Europa te bundelen en om kennis en bronnen te concentreren. Binnen de ERNs zijn afspraken gemaakt om gegevens over zeldzame ziekten uit te wisselen op basis van ORPHAcodes, unieke en onveranderlijke identificatienummers gekoppeld aan een zeldzame aandoening ([Orphanet](#)).

Er zijn 24 ERNs in Europa, waarvan er 7 worden gecoördineerd vanuit een expertisecentrum in Nederland, elk met de focus op een specifiek thema van aandoeningen (bijvoorbeeld metabole aandoeningen, nierziekten, hematologische aandoeningen, botziekten, huidziekte en neurologische aandoeningen). In sommige gevallen is aan een ERN een specifieke registratie gekoppeld ([Overzicht \(europa.eu\)](#)). In het geval van aandoeningen uit de hielprik geldt dit op dit moment alleen voor de metabole aandoeningen.

## 2.7 Samenvatting huidige situatie

Ten behoeve van de evaluatie van de NHS is in Nederland geen uniforme registratie van nevenbevindingen en mildere varianten, klinische follow-up gegevens, kwaliteit van leven gegevens en psychologische impact van screening. De evaluaties die plaatsvinden zijn over het algemeen in het kader van wetenschappelijke onderzoeksprojecten en niet structureel. Voor enkele aandoeningen is wel iets geregeld voor de gegevensverzameling van klinische lange termijn follow up, maar voor de meeste aandoeningen is hiervoor nog niets ingericht. Tevens ontbreekt het in de huidige situatie aan

uniformiteit als het gaat om financiering van registraties voor follow-up gegevens. Ofwel is er niets geregeld, of er is sprake van tijdelijke of (semi)-structurele financiering. Dit zorgt voor ongelijkheid in de mogelijkheden voor evaluatie van de verschillende aandoeeningen. Daarnaast ontbreekt het in de huidige situatie in veel gevallen aan een duidelijke governance structuur, worden er juridische obstakels ervaren bij het verzamelen en registreren van gegevens en bestaat er een gefragmenteerd landschap van registraties.

CONCEPT

### 3 Scenario 1: Gegevensverzameling en -registratie binnen het huidige landschap.

In het vorige hoofdstuk is het huidige landschap van gegevensregistratie beschreven. In dit eerste scenario wordt beschreven wat er mogelijk is als evaluatie van de NHS plaatsvindt binnen dit huidige landschap van gegevensverzameling en -registratie. Tevens worden de beperkingen en belemmeringen van de huidige situatie beschreven.

#### 3.1 Algemeen

In de huidige situatie kan er alleen een bepaald niveau van evaluatie van de NHS plaatsvinden op aandoeningen waarvoor een langetermijn follow-up registratie bestaat of waarvoor mildere varianten en/of nevenbevindingen worden vastgelegd.

##### Mildere varianten en/of nevenbevindingen

Een evaluatie t.a.v. nevenbevindingen en/of mildere varianten kan op basis van Neorah alleen plaatsvinden voor onderstaande aandoeningen, omdat voor deze aandoeningen een differentiatie naar nevenbevindingen en soms mildere varianten wordt vastgelegd in Neorah.

- Adrenogenitaal syndroom (AGS)
- Sikkelcelziekte (SZ)
- Alfa-thalassemie (HbH)
- Beta-thalassemie (bTM)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Severe combined immunodeficiency (SCID)
- Congenitale hypothyreoidie (CH)
- Spinale musculaire atrofie (SMA)

Voor deze aandoeningen geldt wel dat het niveau van evaluatie afhangt van de kwaliteit en volledigheid van de registratie. Die verschilt per aandoening om dat niet in alle gevallen op een gestructureerde wijze wordt geregistreerd, maar in een vrij tekstveld. Voor de overige aandoeningen zouden dergelijke gegevens mogelijk uit de klinische patiëntendossiers gehaald kunnen worden, maar hiervoor gelden verschillende belemmeringen ([zie paragraaf 3.2](#)).

##### Psychologische impact van screening op ouders

Informatie over de psychologische impact van screening wordt niet structureel verzameld. Er zijn in de huidige situatie dan ook weinig evaluatiemogelijkheden t.a.v. de psychologische impact van screening op ouders. Voor evaluatie doeleinden zouden alleen de (gegeneraliseerde) resultaten van de PANDA studie gebruikt kunnen worden.

### Follow-up: behandeling en behandelresultaten (klinisch)

Alleen voor de aandoeningen AGS, SZ, alfa-thalassemie, beta-thalassemie, CF, SCID, SMA en de metabole aandoeningen LCHADD, VLCADD, GALT en MPS1 is evaluatie mogelijk omdat voor deze aandoeningen klinische follow-up gegevens centraal worden verzameld en geregistreerd (zie par 2.1.3). Wel zal gekeken moeten worden of de gegevens in deze registraties toereikend zijn voor een gedegen effectevaluatie.

Voor een aantal andere aandoeningen zou voor evaluatiedoeleinden mogelijk gebruik kunnen worden gemaakt van internationale registers. Voor CF en enkele metabole aandoeningen (zie tabel 1, bijlage 1) bestaan dergelijke internationale registers. Er is van deze registraties echter niet bekend of de verzamelde data volledig genoeg is voor evaluatiedoeleinden. Daarnaast is het van belang om te realiseren dat de patiëntpopulaties in deze registraties alsook de behandelingsopties internationaal kunnen verschillen en dus mogelijk niet representatief zijn voor de Nederlandse situatie.

Voor de overige aandoeningen waarvoor geen centrale gegevensverzameling van follow up gegevens plaatsvindt, zouden dergelijke gegevens mogelijk uit de klinische patiëntendossiers gehaald kunnen worden. Het verkrijgen van deze gegevens is echter zeer arbeidsintensief en kent tevens financiële en juridische belemmeringen ([zie paragraaf 3.2](#)).

### Follow-up: kwaliteit van leven

Op dit vlak is geen evaluatie mogelijk omdat hiervoor geen structurele gegevensverzameling bestaat voor de aandoeningen in de NHS. Wel kan geput worden uit (inter)nationale wetenschappelijk literatuur; voor een aantal aandoeningen die in de NHS zitten zijn hierover studies gepubliceerd (Tluczek et al, 2001; Naafs et al, 2021; Dangouloff et al, 2022).

## **3.2 Tekortkomingen en belemmeringen**

### **3.2.1 Financiële belemmeringen**

Zoals in hoofdstuk 2 beschreven is er in de huidige situatie niet alleen onvoldoende financiering om voor alle aandoeningen registraties op te zetten, maar zeker zo belangrijk ontbreekt het voor sommige bestaande registraties aan *structurele* financiering voor onderhoud, beheer en vulling op de lange termijn (zie tabel [Bijlage 1](#)). Zonder financiering kan er geen menskracht worden ingezet om de benodigde gegevens te verzamelen, in te voeren en de registratie op te zetten en te onderhouden. Deze werkzaamheden zijn geen onderdeel van het dagelijks werk van klinici. Het gebrek aan financiering voor deze werkzaamheden belemmert daarom de totstandkoming van nieuwe registraties en het in stand houden van bestaande registraties, en daarmee de mogelijkheden voor evaluatie.

### 3.2.2 *Juridische belemmeringen*

Voor de *registratie* van follow-up gegevens is de toestemming van de patiënt dan wel diens ouders nodig. Nadeel hiervan is dat er zonder toestemming ook geen registratie plaats mag vinden en die gegevens dan niet beschikbaar zijn voor evaluatie van de NHS. Er zitten dus hiaten in de bestaande registraties, omdat bepaalde patiënten ontbreken. Dit kan tot bias leiden, zeker bij de zeldzame aandoeningen waar het bij de NHS om gaat omdat de aantallen patiënten daar per definitie laag zijn. Bovendien kan een gegeven toestemming te allen tijde worden ingetrokken en vraagt het van de betrokken behandelaren extra uitleg en administratieve handelingen, omdat zij de toestemming moeten vragen en registreren.

Vanuit het RIVM-CvB wordt, samen met VWS, gewerkt aan een wetsvoorstel waarin wordt vastgelegd dat gegevens over vervolgdagnostiek (na screening) door de betreffende zorgverleners aan het RIVM-CvB, dan wel haar uitvoeringsorganisaties verstrekt moeten worden, ten behoeve van de monitoring en evaluatie van de bevolkingsonderzoeken en screenings. Daarmee ontstaat er een wettelijke verplichting deze gegevens aan te leveren, en is die wettelijke verplichting de grondslag voor de gegevensverwerking. Het gaat hierbij evenwel voornamelijk om diagnostiekgegevens en in beginsel niet om gegevens over (lange termijn) behandeling. In dit wetgevingstraject zal voor de evaluatie van de hieprikscreening, het GR-advies daarover en de daarvoor benodigde gegevens aandacht worden gevraagd.

Ook de *gegevensuitwisseling* tussen verschillende partijen die nodig is voor centrale registratie van follow-up gegevens kent obstakels. In de praktijk ontstaat regelmatig discussie over de te maken afspraken en de vastlegging daarvan in bijvoorbeeld een datasharing agreement, hetgeen de uitwisseling van gegevens niet bevordert. Initiatieven om dergelijke gegevensuitwisseling tussen verschillende ziekenhuizen (UMC's) te vergemakkelijken, zoals modelovereenkomsten van de NFU, blijken in de praktijk niet het gewenste effect te hebben. Over de precieze invulling van de modelovereenkomsten wordt alsnog discussie gevoerd. Bovendien brengt ook dit extra administratielast en kosten met zich mee en vertraagt het evaluaties.

### 3.2.3 *Ontbreken Governance structuur*

Na de uitslag van de screening vindt de zorg voor kinderen met een door de NHS opgespoorde aandoening plaats door kinderartsen, veelal in UMC's. Hoewel de NVK op dit moment verantwoordelijk is voor de LTFU's van AGS, sikkelcelziekte, alfa- en beta-thalassemie is hierover nog niets vastgelegd en wordt er nog over gesproken of in de toekomst de NVK de aangewezen organisatie is om de verantwoordelijkheid over deze registraties en eventueel nieuwe LTFU registraties bij te beleggen.

Het ontbreken van een governance structuur leidt ertoe dat in het geval van de hemoblobinopathieën, de gegevens niet in de LTFU database geregistreerd kunnen worden en hiervoor een work-around is ingericht, zoals het tijdelijk registreren in een Castor database. Ook zorgt het ontbreken van de governance ervoor dat op dit moment niet alle UMC's meewerken aan de gegevensuitwisseling t.a.v. follow-up registratie,

waardoor er op dit moment geen landelijke dekking is. De prospectieve gegevensverzameling voor de LTFU-AGS database is bijvoorbeeld in sommige klinieken niet mogelijk, omdat duidelijke afspraken over verantwoordelijkheden en over gebruik van gegevens ontbreken. Daarnaast ontstaat hierdoor ook ongelijkheid op aandoeningen-niveau, omdat de beschikbare registraties per aandoening verschillen, en de betrokken partijen en de afspraken over verantwoordelijkheden en dergelijke, voor zover aanwezig, verschillen tussen aandoeningen. Hierdoor is er geen uniformiteit als het gaat om aanlevering en registratie van gegevens. Daarnaast maakt het dat er niet één partij is die het voortouw kan nemen in het beter organiseren van e.e.a.

#### 3.2.4 *Overige belemmeringen*

Een andere belangrijke tekortkoming voor evaluatie van de NHS is het ontbreken van geschikte controlegroepen (situatie voorafgaand aan screening of patiënten die niet via de screening zijn opgespoord). Als een aandoening al heel lang in het screeningsprogramma is opgenomen, zal geen vergelijkbare controlegroep voorhanden zijn. Mogelijk kan worden vergeleken met data uit landen die niet op de aandoening screenen, echter, omdat de specifieke lokale context en infrastructuur voor screening en zorg van invloed is op de gerapporteerde gezondheidswinst en kwaliteit van leven, zal dit ook geen zuivere vergelijking opleveren.

Voor de meeste aandoeningen is er overigens geen internationale registratie beschikbaar (zie bijlage 1). Voor enkele aandoeningen is dat wel het geval, echter daarvan is het de vraag in hoeverre de data toereikend en te verkrijgen t.b.v. evaluatie van de NHS.

Tot slot, t.a.v. de gegevensverzameling van klinische follow-up en mildere varianten en/of nevenbevindingen geldt dat indien deze niet in een centrale database zoals b.v. de genoemde LTFU's of Neorah geregistreerd worden, deze mogelijk wel (deels) uit de patiëntendossiers gehaald kunnen worden. Een groot nadeel hiervan is echter dat dit zeer arbeidsintensief is, financiële en juridische belemmeringen kent, hoogstwaarschijnlijk niet uniform en niet volledig is, en geen structurele oplossing biedt.

### 3.3 **Samenvatting scenario 1**

Scenario 1 betekent dat er op basis van de nu beschikbare gegevens, voor enkele aandoeningen een minimale evaluatie mogelijk is zowel t.a.v. nevenbevindingen en mildere varianten als klinische follow-up. Het niveau van evaluatie is echter afhankelijk van de kwaliteit en volledigheid van de beschikbare gegevens en verschilt per aandoening. De aanbevelingen t.a.v. de psychologische impact van screening op ouders en kwaliteit van leven kunnen niet worden uitgevoerd; hiervoor zal moeten worden geput uit meer algemene wetenschappelijke onderzoeken op dit vlak. Daarnaast brengt de privacywetgeving de nodige obstakels en onzekerheden met zich mee ten aanzien van registratie, het gebruik en de uitwisseling van gegevens en ontbreekt het aan financiering om nieuwe registraties op te zetten en voor sommige



bestaande registraties aan *structurele* financiering voor onderhoud, beheer en vulling op de lange termijn.

CONCEPT

## 4 Scenario 2: Gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm.

### 4.1 Algemene schets

De meest volledige en gestructureerde manier om de aanbevelingen van de GR t.a.v. de benodigde gegevensverzameling op te volgen begint met het op uniforme wijze registreren van gegevens aan de bron. Registratie aan de bron wil zeggen dat geen dubbele invoer van gegevens nodig is, maar dat gebruik wordt gemaakt van gegevens die in de elektronische patiëntendossiers (EPDs) zijn geregistreerd. In de ideale situatie bieden de EPDs daarnaast de mogelijkheid om zowel de diagnose alsook de nevenbevindingen en mildere varianten, klinische follow-up gegevens en kwaliteit van leven gegevens, op een uniforme wijze vast te leggen. Wanneer deze gegevens op een uniforme wijze door de zorgprofessional in het EPD kunnen worden vastgelegd, kunnen ze op meerdere manieren gebruikt worden, zonder extra registratielast. Vervolgens zit hier een infrastructuur achter om de benodigde gegevens uit de EPDs te extraheren en bij elkaar te brengen t.b.v. evaluatie en wetenschappelijk onderzoek.

Deze route wordt als meest efficiënt beschouwd, omdat het handmatig overzetten van gegevens naar een andere database extra tijd kost en daarnaast foutgevoelig is. De gegevensverzameling moet valide gegevens opleveren, maar bij voorkeur zo min mogelijk inspanning vergen van clinici voor wie de behandeling van de patiënt centraal moet blijven staan.

Wanneer gegevens vanuit EPDs geëxtraheerd worden, zijn er verschillende mogelijkheden waar de benodigde gegevens vervolgens verzameld en opgeslagen kunnen worden. Er kan voor gekozen worden om de benodigde gegevens van alle aandoeningen waarop gescreend wordt met de hieprijk bij elkaar te brengen in één grote database. Het voordeel hiervan is dat de uniformiteit (voor zover mogelijk) van de verzamelde gegevens voor de verschillende aandoeningen makkelijker geborgd blijft. Een nadeel is dat het dan een heel grote database wordt met veel variabelen die slechts voor een beperkt aantal personen worden ingevuld en die met veel stakeholders moet worden afgestemd. Een andere optie is om de gegevens per aandoening of per groep aandoeningen (bijv. aandoeningen van het vetzuurmetabolisme) bij elkaar te brengen. Dit laatste is mogelijk een praktischere optie, omdat bij voorkeur ook gegevens verzameld kunnen worden van de situatie van vóór de NHS op de betreffende aandoening of van een controlegroep zonder de aandoening. Daarnaast bevat de gewenste dataverzameling (*zie ook core outcome sets*) ook aandoening-specifieke variabelen waar specialistische expertise voor nodig is. Deze argumenten pleiten meer voor een registratie op aandoening-niveau. Inhoudelijk zal dit gekoppeld moeten zijn aan het expertisecentrum van de betreffende aandoening(en). Beheer en onderhoud van aandoening specifieke registraties kan centraal bij een organisatie belegd worden. Dat heeft mogelijk efficiëntie voordelen en zou bij kunnen dragen aan uniformiteit

waar mogelijk en wenselijk. Er zal echter nog uitgezocht moeten worden wat de meest wenselijke optie is.

#### 4.1.1

##### *Core outcome sets*

De gegevens die verzameld moeten worden voor de evaluatie van de NHS betreffen idealiter zowel gegevens die gezondheidswinst meten in klinische termen, alsook informatie over de gezondheidsbeleving van de patiënt (kwaliteit van leven). Om het haalbaar te houden zou dit samen een duidelijk gedefinieerde beperkte set van gegevens (core outcome set) moeten worden. Het uitgangspunt voor de core outcome set is wat er nodig is voor de evaluatie van de screening, en waar men over vijf jaar de screening op gaat beoordelen. Idealiter wordt daarbij, in samenspraak met relevante stakeholders, voor één algemene core outcome set gekozen die voor alle patiënten relevant is, en die vervolgens per aandoening wordt aangevuld met aandoening-specifieke variabelen. Idealiter wordt dit voor aandoeningen die nieuw aan de NHS worden toegevoegd aan de voorkant al bepaald.

Voorbeelden van variabelen in een algemene core outcome set zijn groei en ontwikkeling (lengte, gewicht, gaat het kind naar school, welk niveau), gezondheidsbeleving van de patiënt, hoe vaak ligt het kind in het ziekenhuis, mortaliteit, en morbiditeit.

##### *Mildere varianten en/of nevenbevindingen*

De mildere varianten en nevenbevindingen zijn aandoening-specifieke variabelen in de core outcome set en worden in de ideale situatie zoals eerder genoemd per aandoening op een uniforme wijze in de EPDs geregistreerd, en vooraf bepaald door het betrekken van expertisecentra.

##### *Psychologische impact van screening op ouders*

Gegevens over de psychologische impact van screening op ouders is geen onderdeel van de core outcome set. Wel wordt er in het meest volledige scenario structureel na de screening, steekproefsgewijs en periodiek, aan ouders gevraagd mee te doen aan doelgroeponderzoek naar de psychologische impact van screening. Daarbij kunnen ouders op bij voorkeur digitale wijze, bijvoorbeeld via een persoonlijk gezondheidsomgeving (PGO), een vragenlijst invullen over wat het screeningsproces of het proces na de uitslag met hen heeft gedaan, en zijn deze gegevens gekoppeld aan een database. In dit doelgroeponderzoek dienen zowel ouders van kinderen met een afwijkende hielprikuitslag (terecht- en fout-positief) als een controlegroep van ouders van kinderen waarbij de screening geen afwijkingen liet zien geïnccludeerd te worden. Daarnaast worden op gestructureerde wijze gegevens over de psychologische impact verzameld van ouders van kinderen met een fout-negatieve hielprikuitslag. In het ideaalplaatje wordt een dergelijk onderzoek uitgevoerd voor alle aandoeningen apart. Want een afwijkende of fout-positieve hielprikuitslag voor aandoening X, kan een andere psychologische impact hebben dan een afwijkende of fout-positieve hielprikuitslag voor aandoening Y. Het is daarbij ook belangrijk om ouders snel na de screening te bevragen; enerzijds om recall bias te voorkomen en anderzijds omdat, in geval van een afwijkende hielprik,

de impact van het screeningsproces en het diagnostisch/behandelproces met elkaar kunnen interfereren.

*Follow-up: behandeling en behandelresultaten (klinisch)*

De klinische follow-up gegevens vallen zowel onder het aandoening-specifieke deel van de core outcome set alsook onder het algemene deel. Voor het registreren van deze klinische follow-up gegevens geldt ook dat deze idealiter op een uniforme wijze in de EPDs geregistreerd worden.

*Follow-up: kwaliteit van leven*

Kwaliteit van leven of gezondheidsbeleving van de patiënt is een belangrijk aspect om mee te nemen in de evaluatie van de NHS. 'Wat heeft de screening opgeleverd voor de patiënt?'

In het meest volledige scenario is er een structuur voor het uitvragen van kwaliteit van leven, waarbij bij voorkeur de patiënt zelf (of diens ouders) bij de gegevensverzameling betrokken wordt. Dit kan bijvoorbeeld door het invullen van kwaliteit van leven vragenlijsten welke aan ouders verstrekt worden tijdens klinische follow-up momenten, en die op een zodanige wijze gekoppeld worden aan het EPD dat hieruit ook weer geëxtraheerd kan worden voor evaluatieonderzoek. Nog beter zou zijn om dergelijke vragenlijsten in te laten vullen via een persoonlijke gezondheidsomgeving (PGO).

4.1.2 *Juridisch*

Idealiter zijn er geen belemmeringen op juridisch vlak ten aanzien van gegevensuitwisseling en -verwerking en is er een zodanige wettelijke basis dat er geen twijfel kan bestaan over de rechtmatigheid van de gegevensverwerking. De meest solide basis daarvoor is het opnemen van een specifieke grondslag voor deze gegevensverwerking in de wet. Het gaat dan zowel om de uitwisseling tussen de verschillende betrokken partijen (de zorgverleners, het RIVM en de verantwoordelijke voor de registratie(s)) en om de registratie op zichzelf.

4.1.3 *Financieel*

Om bovenstaande te kunnen faciliteren is er in dit scenario structurele financiering beschikbaar voor zowel het opzetten als het onderhouden, beheren en vullen van de infrastructuur om alle aandoeningen van de NHS te kunnen blijven evalueren.

Per aandoening kost het ideaalplaatje zeker enkele tonnen per jaar. Deze ruwe raming is gebaseerd op de huidige praktijk van LTFU's en de kosten van het (tijdelijk) verzamelen van data voor aandoeningen waarvan overwogen wordt deze aan de NHS toe te voegen of die recent zijn toegevoegd. Verder zal ook nog sprake zijn van (eenmalige) kosten in verband met de noodzakelijke aanpassing van diverse EPD's. Voor een periode van 5 tot 10 jaar en bij 26 aandoeningen (die deels wellicht gecombineerd kunnen worden naar type aandoening, en ook zou sprake kunnen zijn van schaalvoordeel) is sprake van tientallen miljoenen euro's. Daarnaast zal sprake zijn van implementatiekosten voor het realiseren van de infrastructuur voor deze volledige en gestructureerde vorm van gegevensverzameling en -registratie (zie ook 4.2).

#### 4.1.4 Governance

Tot slot zou er idealiter een governance structuur moeten komen met daarin duidelijke verantwoordelijkheden van alle betrokken stakeholders. Hiervoor moeten goede afspraken gemaakt worden over rechten en plichten, die vastgelegd worden in contracten, zodat UMCs, zorgverleners in andere ziekenhuizen en (ouders van) patiënten allemaal mee kunnen werken, teneinde de gegevensuitwisseling en -verwerking kwalitatief en kwantitatief goed te laten verlopen.

## 4.2 Tekortkomingen en belemmeringen

Om de gegevensverzameling en -registratie in de meest volledige en gestructureerde vorm te kunnen realiseren zullen de voor de evaluatie benodigde gegevens op een uniforme wijze in de EPD's geregistreerd moeten gaan worden. Op dit moment zijn de EPD's niet ingericht om dit te doen, laat staan op een uniforme wijze. Daarnaast moeten de gegevens vervolgens op een gestructureerde wijze naar een applicatie worden overgezet voor hergebruik. Een infrastructuur daarvoor moet nog gecreëerd worden. Wil men dit realiseren, dan zal hiervoor een enorme financiële investering in het EPD gedaan moeten worden. Aangezien niet alle UMC's met hetzelfde EPD werken, moet er gedacht worden aan grote investeringen per EPD, per ziekenhuis instelling. Gezien het kleine volume waar het bij de zeldzame aandoeningen waar neonataal op gescreend wordt om gaat (van minder dan 1 tot circa 70 cases per jaar), is dit niet interessant en een dergelijke investering niet waard voor alleen deze groep aandoeningen. Niet voor de EPD-leverancier en niet voor het ziekenhuis.

Daarnaast zal een dergelijke wijziging voor het kleine volume van zeldzame aandoeningen niet op de prioriteitenlijst van de UMC's komen te staan, omdat de EPD inrichtingsteams veel meer werk hebben liggen dan dat er capaciteit is. En met een dergelijk klein volume patiënten is het ook lastig om – zelfs bij een uniforme EPD-inrichting – alle gebruikers (artsen) op alle momenten goed geïnstrueerd te hebben voor adequaat gebruik van het EPD. Bovengenoemde belemmeringen zorgen er daarom voor dat de geschetste volledige en gestructureerde vorm van dataverzameling en -registratie niet realistisch is.

Wel zijn er zowel in Nederland als op Europees niveau initiatieven die zich bezighouden met registratie aan de bron en een uniforme registratie in de EPD's. Zoals eerder genoemd is er binnen de ERNs bijvoorbeeld afgesproken om gegevens uit te wisselen op basis van ORPHA-codes. In Nederland wordt momenteel gewerkt aan de implementatie hiervan in de Nederlandse ziekenhuizen. Ook zijn de eerdergenoemde initiatieven Health RI en de EHDS voorbeelden van initiatieven die hieraan werken. Meer op aandoeningen-niveau is het initiatief United for Metabolic Diseases (UMD) hiervan een voorbeeld. Hierin wordt o.a. gewerkt aan de verbetering van de landelijke registratie en documentatie van patiënten met metabole ziekten ([unitedformetabolicdiseases.nl](http://unitedformetabolicdiseases.nl)). Al deze initiatieven zijn echter nog in ontwikkeling en verre van volledig geïmplementeerd. Voor de EHDS wordt zelfs een termijn tot 2030 genoemd voordat dit operationeel is. Daarnaast is datagebruik wel één van de speerpunten van de EHDS,

maar heeft de toegang van de patiënt tot de eigen gegevens een meer prominente rol in dit project.

T.a.v. de kwaliteit van leven gegevens zijn er ook enkele uitdagingen. De EPDs bieden op dit moment onvoldoende mogelijkheden om vragenlijsten of vragen over gezondheidsbeleving vast te leggen. Dat maakt het voor klinici lastig om zaken vast te leggen en de vraag is in hoeverre klinici bereidwillig zijn om deze extra werkzaamheden te doen. Daarnaast is het de vraag in hoeverre ouders en/of patiënten bereidwillig zijn om op structurele basis deze vragenlijsten in te blijven vullen. De motivatie hiervoor kan met de jaren afnemen. Ook het uitvragen van de psychologische impact op ouders kan een uitdaging zijn. Bij voorkeur gebeurt dit zo spoedig mogelijk na de screening, maar de vraag is hoe realistisch dit is gezien de situatie waar de ouders (van kinderen met een gediagnostiseerde aandoening) dan in zitten.

Om het ideaalplaatje op juridisch vlak te bereiken is een wetswijziging nodig, hetgeen in ieder geval een langdurig traject is en waarvoor het bovendien de vraag is of er bereidheid bestaat bij de wetgever om een specifieke grondslag voor de gegevensverwerking ten behoeve van de evaluatie van de NHS in de wet op te nemen.

#### **4.3 Samenvatting scenario 2**

In dit scenario zijn er core outcome sets vastgesteld per aandoening waarop met de hielprik gescreend wordt, worden de voor de evaluatie van de NHS benodigde gegevens op een uniforme wijze in de EPDs geregistreerd en vervolgens gestructureerd overgebracht naar één of meerdere applicaties voor verder onderzoek.

De gegevens die verzameld worden betreffen zowel klinische follow-up, nevenbevindingen en mildere varianten, kwaliteit van leven en psychologische impact van screenen. Er is structurele financiering, een duidelijke governance-structuur en er worden geen juridische belemmeringen ervaren. Lopende initiatieven kunnen voor meer zeldzame ziekten op langere termijn bijdragen aan deze volledige en gestructureerde vorm van gegevensverzameling en -registratie. Echter, met name vanwege de lage incidentie van de aandoeningen waarop met de hielprik gescreend wordt, is registratie van alle voor evaluatie van de NHS benodigde gegevens aan de bron (dus in het EPD), op afzienbare termijn niet realistisch.

## 5 Scenario 3: Haalbare stappen ter verbetering van het evaluatielandschap voor de NHS

Zoals geconcludeerd in scenario 2 zijn er diverse belemmeringen die ervoor zorgen dat het ideaalplaatje niet (op korte termijn) realiseerbaar is, en tevens argumenten die ervoor pleiten dat het verkrijgen van gegevens direct uit de bron (EPD) op dit moment niet het meest passende model is voor zeldzame aandoeningen. In scenario 3 is derhalve een passender plaatje voor de NHS uitgewerkt, met mogelijke haalbare stappen die uitgevoerd zouden kunnen worden, om het huidige evaluatielandschap van de NHS te verbeteren en in hogere mate te voldoen aan de aanbevelingen van de GR.

### 5.1 Algemene schets haalbare verbeterstappen

Voor de lange termijn follow-up registratie van gegevens t.b.v. evaluatie van de NHS adviseren we om te focussen op het opzetten van nieuwe registraties per (groep van) aandoening(en) of waar mogelijk aan te sluiten bij reeds bestaande registraties. In ieder geval is het belangrijk om in gesprek te gaan met bestaande initiatieven ([zie paragraaf 5.1.2](#)) die een vergelijkbaar doel hebben als de evaluatie van de NHS. Verkend kan worden of daarbij aangesloten zou kunnen worden, of dat kennis en ervaring t.a.v. de onderliggende infrastructuur, governance en/of financiering gebruikt kan worden. Zo wordt versnippering tegengegaan en kunnen kosten mogelijk gedrukt worden.

Voor de core outcome set per (groep van) aandoening(en) vinden we nauwe betrokkenheid en positionering van het betreffende expertisecentrum cruciaal omdat de NHS 26 screeningen betreft die zeer specifiek zijn. Tevens zijn de expertisecentra aangesloten bij de European Reference Networks (ERNs). Deze connectie is belangrijk om de internationale ontwikkelingen op het gebied van de lange termijn data verzameling te blijven volgen en indien mogelijk bij aan te sluiten. Voor het daadwerkelijk verzamelen en registreren van gegevens is uiteraard financiering nodig. Het verzamelen en registreren kan door de behandelaars zelf (of een gemandateerde medewerker) of door voldoende medisch geschoolde datamanagers gedaan worden. Beheer en onderhoud van de registraties wordt op één plek belegd vanuit efficiëntie overwegingen.

Uitgaande van beperkte financieringsmogelijkheden op de korte termijn, wordt in afstemming met de stakeholders van de NHS een prioritering bepaald van aandoeningen waarvoor een registratie ingericht kan worden, en andere stappen die gezet kunnen worden. Centrale regie hierop door een zorgvuldig gekozen partij komt naar verwachting de uniformiteit, samenhang, efficiëntie en prioritering ten goede.

In de paragrafen hieronder volgt een aantal specifieke aspecten die raken aan de evaluatie van de NHS. Bij deze aspecten zijn haalbare stappen uitgeschreven, die volgens het RIVM-CvB gezet zouden kunnen worden om het huidige evaluatielandschap van de NHS te verbeteren en in hogere mate te voldoen aan het advies van de GR.

### 5.1.1 Opties voor dataverzameling en registratie

De behandelaar of een gemandateerd medewerker kan de benodigde gegevens uit het EPD overnemen in de lange termijn follow-up registratie. Een andere optie, die iets dichterbij 'registratie aan de bron' komt, is een gestructureerd webformulier dat aanroepbaar is vanuit het EPD waarmee de benodigde gegevens vastgelegd worden in de lange termijn follow-up registratie. Een dergelijk model, waarbij een kopie van het webformulier ook in het EPD wordt opgeslagen, wordt al gebruikt voor een beperkt aantal aandoeningen. Beide vormen hebben verschillende voordelen boven registratie aan de bron, zoals:

- Het beter kunnen classificeren/coderen van de benodigde gegevens tijdens overtypmomenten of bij het invullen van het webformulier. Dit zorgt voor een betere datakwaliteit en kan gedaan worden door mensen die hiervoor getraind zijn. Zorgverleners zouden ontlast kunnen worden door hiervoor getrainde datamanagers in te zetten. Beide modellen, registratie door behandelaars en door datamanagers, komen nu voor in de praktijk.
- Eventuele wijzigingen aan de core outcome set zijn makkelijker te realiseren in een aparte registratie dan in de verschillende EPD systemen.
- Werken met een gestructureerd webformulier maakt uitwisseling/benchmarken met andere Europese landen gemakkelijker, omdat daarvoor gewerkt moet worden met classificaties en coderingen en templates beschikbaar kunnen worden gesteld in verschillende talen. Iets wat in de verschillende EPDs moeilijker te realiseren is vanwege de hoge kosten en het ontbreken van prioriteit door de lage frequentie van de aandoeningen waarop wordt gescreend.

### 5.1.2 Aansluiten bij of leren van bestaande initiatieven

Enkele voorbeelden van relevante partijen en initiatieven staan hieronder kort opgesomd; het zou nuttig zijn om hiermee in gesprek te gaan en te onderzoeken wat van de organisaties geleerd kan worden t.a.v. infrastructuur, werkwijze, governance en financiering hiervan.

#### *Health-RI*

Health-RI zet zich in voor een efficiënte zorgdata infrastructuur waarmee zorgprofessionals en onderzoekers op een makkelijk manier toegang krijgen tot een grote hoeveelheid aan zorgdata ([Data Driven Health: Connect, Share and Reuse | Health-RI](#)). Dit door betrokken partijen zoals ziekenhuizen, onderzoeksinstituten, onderzoeksfinanciers, overheid, patiëntenorganisaties, ziektekostenverzekeraars, artsen, en het bedrijfsleven samen te brengen, en zodanig ingericht dat alle belangrijke aspecten rondom zeggenschap van de patiënt, privacy, standaardisatie, en gebruik van data geregeld zijn. Health-RI is nog volop in ontwikkeling, aansluiten bij dit initiatief zal daarom op korte termijn geen uitkomst bieden.

#### *European Cystic Fibrosis Society (ECFS)*

De ECFS is een Europese organisatie waar ook een patiëntenregistratie aan gekoppeld is, de ECFSR. Hierin worden op Europees niveau klinische



gegevens verzameld van mensen met Cystic Fibrosis die daarvoor toestemming hebben gegeven. Deze informatie wordt vervolgens o.a. ook gebruikt voor epidemiologisch onderzoek en om de zorg te verbeteren. Hoe de gegevensverzameling in zijn werk gaat en hoe de gegevens vanuit verschillende Europese databases bij elkaar worden gebracht staat beschreven op de website ([The Registry | European Cystic Fibrosis Society \(ECFS\)](#)). Voor zover bij het CvB bekend is de belangrijkste inkomstenbron van de ECFS/ECFSR de lidmaatschapsgelden.

#### *Perined*

Perined is gespecialiseerd in de geboortezorg en heeft als doel het vergroten van de kwaliteit van de perinatale zorgverlening in Nederland. Perined maakt daarvoor onder meer gebruik van een registratie waarin verloskundigen, gynaecologen en neonatologen hun gegevens over geboortezorg vast kunnen leggen. De registratie wordt door Perined beheerd en de geregistreerde gegevens worden door Perined verwerkt tot gebruiksklare gegevens voor wetenschappelijk onderzoek (via gegevensaanvragen), benchmarking en rapportages. Daarnaast biedt Perined de mogelijkheid aan derden om via een webapplicatie zelf cliënten te benaderen en cliëntenvragenlijsten uit te sturen, zonder tussenkomst van Perined. Perined wordt door VWS gefinancierd en heeft datamanagers in dienst. De NVK is vertegenwoordigd in het bestuur van Perined.

#### *De NHS- LTFU infrastructuur gebruiken*

De huidige Nederlandse LTFU databases ontwikkeld vanuit de NHS voor AGS, sikkelcelziekte, alfa- en beta-thalassemie kunnen als voorbeeld dienen om voor andere aandoeningen eenzelfde soort registratie op te zetten. Bij de LTFU's wordt de werkwijze van het overtypen van gegevens toegepast, waarbij datamanagers bij alle UMCs de gegevens uit de EPD's verzamelen. Er zou voortgebouwd kunnen worden op de ervaring met deze LTFU's en hoe hier e.e.a. voor geregeld is (zie overzichtstabel in bijlage 1).

### 5.1.3

#### *Core outcome set*

Op dit moment is er nog geen uniforme gegevensset die geschikt is voor evaluatie van de aandoeningen in de NHS. Een haalbare optie om tot een uniforme core outcome set te komen staat hieronder beschreven. Aandachtspunt hierbij is dat dit een beperkte set van gegevens is om de dataverzameling haalbaar te houden.

- Voor de aandoening onafhankelijke variabelen, oftewel het algemene deel van de core outcome set, kan uitgegaan worden van de core outcome sets die er al zijn. Codeboeken van de bestaande LTFU registraties en de Canadese Delphi studie voor twee aandoeningen uit de NHS (Pugliese et al, 2021) kunnen hierbij als voorbeeld worden genomen. Hieruit kunnen de belangrijkste algemene variabelen worden bepaald, en een voorstel hiervoor kan in samenspraak met de experts in de WIKNHS en de PNHS worden opgesteld, en afgestemd worden met de betrokken ketenpartners.

Indien nodig zou per registratie de algemene core outcome set aangevuld kunnen worden met enkele aandoening-specifieke variabelen. De precieze invulling hiervan moet binnen de expertisecentra bepaald worden, bijvoorbeeld in de vorm van een expertcommissie en in samenspraak met ouders en patiëntenverenigingen, zoals de GR adviseert. Om ook voor deze aandoening-specifieke variabelen enigszins de uniformiteit te waarborgen tussen de verschillende aandoeningen zou afstemming plaats kunnen vinden binnen de WIKNHS en de PNHS.

#### 5.1.4 Check uniforme vastlegging van nevenbevindingen en mildere varianten

Voor een aantal aandoeningen genoemd in paragraaf 2.1.1., namelijk; AGS, SZ, HbH, bTM, CF, SCID, CH en SMA, worden naast de doelziekte ook nevenbevindingen en/of mildere varianten geregistreerd. Dit gebeurt gestructureerd of in een vrij tekstveld. Mogelijke verbeterstappen hierin zijn:

- Een check in hoeverre de huidige registratie van nevenbevindingen en/of mildere varianten in Neorah geschikt is voor evaluatiedoeleinde, of dat dit met enkele aanpassingen in Neorah beter gestructureerd en op een meer uniforme wijze in Neorah vastgelegd zou kunnen worden. Dit is een laagdrempelige stap die het RIVM-CvB als verantwoordelijke van Neorah samen met de ANSen, mits de betreffende ANS-en hier aan mee willen werken en overeenstemming wordt bereikt over de invulling hiervan, uit zou kunnen voeren en wat binnen de huidige offerte van VWS zou kunnen worden opgepakt.
- Op dit moment worden voor de metabole aandoeningen nog geen nevenbevindingen en/of mildere varianten geregistreerd in Neorah. Voor mildere varianten is dit om eerdergenoemde redenen (zie par. 2.1.1) lastig realiseerbaar. Nevenbevindingen worden echter bij het stellen van de diagnose gedaan en zouden in Neorah geregistreerd kunnen worden. Voor nevenbevindingen verdient het derhalve de aanbeveling om te onderzoeken of deze toch in DDRMD en Neorah geregistreerd kunnen worden. Bijvoorbeeld door te registreren;
  - of de doelziekte is gevonden "doelziekte Ja/Nee"
  - of een andere behandelbare aandoening "Niet doelziekte, maar behandelbaar",
  - of een andere onbehandelbare aandoening "Niet doelziekte, niet behandelbaar"
  - of andere nevenbevinding, bijvoorbeeld "nevenbevinding maternaal"

De ANS-MZ kan het beste uitspraak doen over de gewenste en haalbare classificering hiervan.

#### 5.1.5 Psychologische impact van screening op ouders

Voor het uitvragen van de psychologische impact van screening op ouders is een mogelijk op middellange termijn haalbare stap:

Leren van de PANDA studie. De resultaten van de PANDA studie afwachten en de methodologie en resultaten vervolgens gebruiken. De vragenlijsten van de PANDA studie kunnen bijvoorbeeld gebruikt worden en periodiek steekproefsgewijs uitgezet worden voor alle aandoeningen waarop gescreend wordt. Hierbij dienen ouders van kinderen met een afwijkende hielprikuitslag (terecht- en fout-positief) en een controlegroep van ouders van kinderen waarbij de screening geen afwijkingen liet zien betrokken te worden. Dit gecoördineerd vanuit een centraal punt.

#### 5.1.6 Follow-up: Kwaliteit van leven gegevens

Het verzamelen en vastleggen van kwaliteit van leven gegevens is op dit moment lastig vanwege het ontbreken van een mogelijkheid deze gegevens op een goede manier vast te leggen in de EPD's. Daarnaast ontbreekt het aan een duidelijk plan om deze gegevens te gaan verzamelen en krijgen dit soort gegevens zorgbreed nog weinig aandacht. Mits er financiering voor beschikbaar komt kunnen deze gegevens wel verzameld gaan worden in meer of minder uitgebreide wijze. Haalbare stappen om de gegevensverzameling t.a.v. kwaliteit van leven te verbeteren zijn:

- Het stimuleren van klinici om kwaliteit van leven een belangrijkere plek te geven in follow-up bezoeken. Mogelijk kan een aan het EPD gekoppeld webformulier, met vooraf vastgestelde kwaliteit van leven vragen, hierbij uitkomst bieden, en kunnen deze voorafgaand aan follow-up momenten door de cliënten ingevuld worden. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van bestaande kwaliteit van leven vragenlijsten zoals Kidscreen-52 of PedsQL (Pediatric Quality of Life Inventory) in portals zoals KLIK (Kwaliteit van Leven in Kaart). Een andere optie is om bijvoorbeeld n.a.v. de vraag "wat wilt u bespreken" die voorafgaand aan follow-up momenten wordt gesteld, geanalyseerd worden wat er zoal speelt voor de ouders.
- Voor een vooraf geprioriteerde aandoening die x jaar in de NHS zit, tijdens een follow-up moment een vragenlijst aan ouders verstrekken via de kinderartsen. Ook aan ouders met een ziek kind dat niet via de screening is opgespoord.

#### 5.1.7 Het inrichten van een goede governance structuur.

Het inregelen van een passende governance structuur voor het verzamelen van de gegevens in de bestaande LTFU's voor AGS, sikkelcelziekte, alfa- en beta-thalassemie is een voorwaarde, voordat gebouwd kan worden aan LTFU's voor andere aandoeningen. Daartoe is het noodzakelijk dat de verantwoordelijkheid voor, en het beheer en gebruik van de gegevens duidelijk is afgesproken en dat daarvoor, in samenwerking met juristen, afspraken worden vastgelegd. Hierbij dienen alle relevante stakeholders betrokken te zijn (screeningsorganisaties, behandelaars, ouders/patiënten).

- De huidige LTFU's vallen onder de verantwoordelijkheid van de NVK en worden beheerd door RIVM-DVP. Met betrokken partijen zoals de NVK, kinderartsen van de expertisecentra, patiëntenorganisaties en het RIVM-CvB zal moeten worden bezien of dit de meest passende inrichting is of dat een andere structuur beter past. Daarbij zou als streven in ieder geval moeten worden gehanteerd dat het beheer van de registraties door één partij wordt uitgevoerd, teneinde uniformiteit te bevorderen. Als daarover keuzes zijn gemaakt is het zaak de gekozen structuur formeel vast te leggen tussen de verschillende betrokkenen met aandacht voor de hiervoor genoemde aspecten.

#### 5.1.8 Het wegnemen/verminderen van juridische belemmeringen

Er moet gezorgd worden voor afspraken omtrent gegevensuitwisseling en -verwerking en privacy. Dit is een eerste stap om ervoor te zorgen dat alle ziekenhuizen mee kunnen werken aan de gewenste gegevensverzameling en de daarvoor benodigde aanlevering van gezondheidsgegevens van patiënten. Deze afspraken moeten uniform zijn en niet steeds opnieuw ter discussie worden gesteld. Ze moeten een basis vormen voor de langdurige gegevensverzameling. Het is daarom raadzaam dat de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK), de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), en de raden van bestuur van de UMCs en een afvaardiging van perifere ziekenhuizen meegenomen worden, om de problematiek van het niet kunnen uitwisselen van gegevens aan te kaarten en gezamenlijk op de agenda te zetten. Bij de NHS gaat het stuk voor stuk om zeldzame ziekten, en die vormen maar een zeer klein onderdeel van de patiënten van een UMC. UMCs zijn echter ook voor veel andere zeldzame ziekten de referentiecentra. Om draagvlak te creëren kan het helpen om met concrete voorbeelden te komen waar men nu tegenaan loopt en wat het delen van de gegevens oplevert.

- In gezamenlijkheid kan bovendien onderzocht worden welke mogelijkheden er binnen de huidige wet- en regelgeving zijn voor de uitwisseling van gezondheidsgegevens voor de evaluatie van de NHS, meer specifiek of daartoe ook een andere grondslag bestaat dan toestemming van de (ouders van de) patiënt, die ook voldoende waarborg biedt aan de betrokken behandelaren voor doorbreking van het beroepsgeheim. Daarbij zouden ook juristen van het Ministerie van VWS en/of de Autoriteit Persoonsgegevens een betekenisvolle rol kunnen spelen.

Indien blijkt dat toestemming de enige bestaande grondslag voor de gegevensuitwisseling en -verwerking is, kan onderzocht worden of het vragen van de toestemming op andere, meer efficiënte wijze kan worden ingericht. Bijvoorbeeld door een gestandaardiseerde toestemmingsvraag en het gebruik van cliëntenportalen of pgo's.

#### 5.1.9 Realiseren centrale financiering

Landelijk additionele registraties opzetten is een kostbare aangelegenheid. Er is financiering nodig om de registraties op te zetten en structurele financiering voor het beheer, onderhoud en vullen van deze databases. Voor de AGS-, SZ-, HbH- en bTM-LTFU's is er nu een semi-structurele financiering die jaarlijks opnieuw moet worden

aangevraagd. Ook voor eventueel additionele registraties zal geld beschikbaar moeten komen om ongelijkheid te voorkomen. VWS zou hiervoor financieringsmogelijkheden moeten (laten) onderzoeken. Hieronder volgt een aantal concrete suggesties voor een vervolg.

Bij het huidige model van de bestaande LTFU's worden de datamanagers gefinancierd vanuit het UMC waar de voorzitter van de NVK adviescommissie van de specifieke aandoening werkt. Deze financiering komt vanuit VWS, gaat via het RIVM naar de NVK en komt vervolgens bij het betreffende UMC terecht. Het zou een verbetering zijn als financiering los wordt gekoppeld van het UMC, en voor de NHS op een centrale manier financiering geregeld wordt voor evaluatie. Daarvan kunnen dan datamanagers in dienst worden genomen en dat zou bijdragen aan meer standaardiseren en hergebruiken van gegevens. Een goede governance is hierbij essentieel. Wanneer alle middelen van hierna genoemde partijen bij elkaar worden gebracht en onder een goede governance verantwoord en afgewogen verdeeld en uitgezet worden, kan een dataverzameling met het oog op evaluatie opgezet worden, zonder dat dit heel veel extra geld kost.

- Het is passend dat voor een goede opzet van de NHS ook VWS structureel financieel bijdraagt aan middelen voor dataverzameling, mede gezien het advies van de Gezondheidsraad. Dergelijke middelen kunnen zowel vanuit de directie Publieke Gezondheid als vanuit de directie Curatieve Zorg beschikbaar worden gesteld, gezien de verwevenheid tussen screening en vervolgdagnostiek en -zorg. Daarnaast moet VWS het nadenken initiëren over de wijze waarop de beschikbare middelen de partij die de dataverzameling inricht, de data verzamelt en registreert kunnen bereiken zonder dat daarvoor inkoop- en aanbestedingsprocedures gevolgd moeten worden, gelet op het specialistische karakter van de dataverzameling en de betrokken klinici. Aparte wet- en regelgeving biedt daarvoor wellicht een goede optie.
- Ook een financiële bijdrage vanuit de zorgverzekeraars zou voor de hand kunnen liggen. Vroegtijdige behandeling en preventie, zoals door de NHS beoogd, voorkomt veelal (dure) zorg op de lange termijn. En er is een duidelijke relatie tussen (dataverzameling in het kader van) evaluatie van screening en evaluatie van behandeling.
- Bijdragen vanuit goede doelen of fondsen zijn wellicht ook de moeite van het onderzoeken waard.
- Ten slotte kan ook naar de farmaceutische industrie worden gekeken, die nu al dikwijls bijdraagt aan de kosten voor de (dataverzameling van) evaluatie van dure geneesmiddelen die gerelateerd zijn aan aandoeningen die onderdeel (gaan) uitmaken van de NHS.

Omdat een follow-up registratie niet voor alle aandoeningen tegelijk gerealiseerd kan worden, is het belangrijk om te prioriteren voor welke aandoeningen eerst iets geregeld moet worden. Daarbij zou het uitgangspunt moeten zijn dat er eerst iets wordt geregeld voor die aandoeningen waarbij op voorhand vragen zijn of het wel goed gaat met de screening en waar je tevens moet kunnen ingrijpen. Vooralsnog kan de prioritering van de GR worden aangehouden.

Wanneer duidelijk wordt dat bepaalde aandoeningen binnen afzienbare tijd aan de NHS zullen worden toegevoegd, verdient het aanbeveling om voor deze aandoeningen alvast data te verzamelen in de situatie zonder screening. Dit in het licht van de adviezen van de GR en de kanttekening dat, voor de meeste aandoeningen in de NHS, het ontbreken van een Nederlandse controlegroep een beperking is voor de evaluatie.

## 5.2 Samenvatting scenario 3

Om het huidige evaluatielandschap van de NHS te verbeteren en in hogere mate te voldoen aan de aanbevelingen van de GR zijn er verschillende stappen mogelijk.

Voor de lange termijn follow-up registratie van gegevens adviseert RIVM-CvB om te focussen op het opzetten van nieuwe registraties of waar mogelijk aan te sluiten bij reeds bestaande registraties. Een applicatie waarin gegevens worden overgenomen vanuit de EPD's, dan wel het uitbreiden van een bestaande applicatie met een webformulier, wordt op de korte termijn het meest passend geacht voor de NHS. In gesprek gaan met bestaande initiatieven ter bevordering van lange termijn follow-up registratie en gegevensuitwisseling in de zorg, verkennen of daarbij aangesloten kan worden of de kennis en ervaring t.a.v. infrastructuur, governance en/of financiering gebruiken, zal versnippering tegengaan en voorkomt dat het wiel opnieuw uitgevonden moet worden. Centrale regie op de registraties door een door VWS aangestelde kartrekkende partij, komt naar verwachting de uniformiteit, samenhang, efficiëntie en prioritering van aandoeningen (waarvoor als eerste iets geregeld moet worden) ten goede.

Haalbare stappen om tot de core outcome sets te komen kunnen binnen het huidige NHS stakeholder veld worden opgepakt en vergen nauwe betrokkenheid van de betreffende expertisecentra.

Voor het registreren van nevenbevindingen en mildere varianten kan gecheckt worden of Neorah verder moet worden uitgebreid, in samenspraak met de ANSen. Voor de psychologische impact van screening kan gevaren worden op de resultaten en methodologie van de landelijke Panda studie en het verzamelen van kwaliteit van leven gegevens kunnen een prominentere plek krijgen in de follow-up momenten.

Voor bestaande LTFU's is het inregelen van een passende governance structuur met duidelijke afspraken over de verantwoordelijkheid voor, en het beheer en gebruik van de gegevens, van cruciaal belang alvorens gebouwd kan worden aan LTFU's voor andere aandoeningen.

Om de uitwisseling van gezondheidsgegevens tussen ziekenhuizen te bevorderen moeten hierover uniforme afspraken gemaakt worden, in samenspraak met partijen zoals de NVK, NFU, en de raden van bestuur

van de UMCs en reguliere ziekenhuizen. Hierbij zouden tevens de mogelijkheden binnen de huidige wet- en regelgeving verkend kunnen worden, om de uitwisseling van gezondheidsgegevens te bevorderen. Aansluiting bij lopende initiatieven rond zeldzame ziekten is gewenst. Tot slot, spreekt het voor zich dat het opzetten van nieuwe registraties structurele financiering vergt. Voor de NHS wordt een centrale manier van financiering, waaraan verschillende partijen zullen bijdragen, de meest passende en realiseerbare benadering gevonden.

CONCEPT

## 6 Conclusies en advies

De conclusies en het advies aan VWS staan beschreven in de adviesbrief waarvan dit rapport een bijlage is.

CONCEPT



CONCEPT

## 7 Dankwoord

Het voorliggende rapport had niet kunnen worden gerealiseerd zonder de hulp van velen.

Dit rapport is tot stand gekomen door overleg met een brede groep van betrokken experts en partijen die een actieve bijdrage willen leveren aan de evaluatie van de NHS.

We danken de deelnemers aan de brainstormsessie, de ketenpartners in de verschillende schakels van het neonatale hieprikscreeningsprogramma en de leden van de Programmacommissie en Werkgroepen informatiehuishouding en kwaliteit, Bas Schapendonk en collega's van MedicalPHIT en Martina Cornel. Hun betrokkenheid, kritisch meedenken en inhoudelijke bijdragen in de verschillende discussies zijn bepalend geweest voor de inhoud van het rapport.

Wij bedanken het ministerie van VWS voor het gegeven vertrouwen en de betrokkenheid bij deze opdracht.

Onze collega's van het RIVM (Eugènie Dekkers, Olaf Labots, Rinske Thöene) willen wij bedanken voor het meedenken en/of meelesen en becommentariëren van concepten van (delen van) dit rapport.

Last but not least: dank voor de ondersteuners van het hieprikteam bij RIVM-CvB (Suzan van de Hoef en Lonneke van Lierop) voor allerhande organisatorische en hand-en-span-diensten ten behoeve van de totstandkoming van dit rapport.

Namens de auteurs,

Mariette Kooper, programmamedewerker NHS, RIVM-CvB  
Marie-Louise Heijnen, coördinator NHS, RIVM-CvB  
Wendy Koster, adviseur monitoring en evaluatie, RIVM-CvB  
Brenda Leferink, juridisch adviseur, RIVM-CvB  
Anne Klein, financieel adviseur, RIVM-CvB

## 8 Afkortingen

### Lijst met algemene afkortingen

ANS	Adviescommissie Neonatale Hielprikscreening
AVG	Algemene Verordening Gegevensbescherming
CvB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek, onderdeel van het RIVM
ECFS	European Cystic Fibrosis Society
EHDS	European Health Dataspace
EMA	European Medicines Agency
EPD	Electronisch patiënten dossier
ERN	European Reference Network
GR	Gezondheidsraad
HbP	Hemoglobinopathieën (sikkelcelziekte, thalassemie)
KPI	Kritieke Prestatie Indicator
LTFU	Long term follow-up
MZ	Metabole Ziekten
NEORAH	Neonatale Registratie Afwijkende Hielprikscreening
NFU	Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra
NHS	Neonatale HielprikScreening
NVK	Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
PANDA	Psychologische Aspecten van (uitbreiding van de) Neonatale hielprikscreening (ZONMW project)
PGO	Persoonlijke gezondheidsomgeving
PNHS	Programmacommissie Neonatale HielprikScreening
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
RIVM-CvB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM
RIVM-DVP	Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's van het RIVM
UMC	Universitair Medisch Centrum
UMD	United for Metabolic Diseases
VWS	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
ZN	Zorgverzekeraars Nederland

### Lijst met afkortingen van aandoeningen

AGS	Adrenogenitaal Syndroom
bTM	Bèta-thalassemie major
CF	Cystic Fibrosis
CH	Congenitale Hypothyroidie
GALT	Galactokinase deficiëntie
3-MCC	3-MethylcrotonylCoa carboxylase deficiëntie
MPS I	Mucopolysaccharidosis type 1
OCTN2	Organische cation transporter 2 deficiëntie
PA	Propion acidemie
SCID	Severe combined immune deficiency
SMA	Spinale musculaire atrofie
SZ	Sikkelcelziekte
LCHADD	Long-Chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
VLCADD	Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie

CONCEPT

1. Dangouloff, M., Hiligsmann, M., Dconinck, N., D'Amico A., Seferian, A.M., Boemer, F., Servais, L. (2022). *Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening*. Dev Med Child Neurol 2022.
2. Naafs, J. C., Marchal, J. P., Verkerk, P. H., Fliers, E., van Trotsenburg, A. P., & Zwaveling-Soonawala, N. (2021). *Health-related quality of life in patients with early-detected central congenital hypothyroidism*. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 106(10), e4231-e4241.
3. Pugliese M, Tingley K, Chow A, Pallone N, Smith M, Chakraborty P, Geraghty MT, Irwin JK, Mitchell JJ, Stockler S, Nicholls SG, Offringa M, Rahman A, Tessier LA, Butcher NJ, Iverson R, Lamoureux M, Clifford TJ, Hutton B, Paik K, Tao J, Skidmore B, Coyle D, Duddy K, Dyack S, Greenberg CR, Jain Ghai S, Karp N, Korngut L, Kronick J, MacKenzie A, MacKenzie J, Maranda B, Potter M, Prasad C, Schulze A, Sparkes R, Taljaard M, Trakadis Y, Walia J, Potter BK. (2021). *Core Outcome Sets for Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency and Phenylketonuria*. Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network. Pediatrics. 2021 Aug; 148(2):e2020037747. doi: 10.1542/peds.2020-037747.
4. Tluczek A, Becker T, Laxova A, Grieve A, Gilles CNR, Rock MJ, Gershan WM, Green CG, Farrell PM. *Relationships among health-related quality of life, pulmonary health, and newborn screening for cystic fibrosis*. Chest. 2011 Jul; 140(1): 170-177. doi: 10.1378/chest.10-1504. Epub 2010 Nov 24. PMID: 21106659; PMCID: PMC3130527.
5. Van der Pal SM, Wins S, Klapwijk JE, van Dijk T, Kater-Kuipers A, van der Ploeg CPB, Jans SMPJ, Kemp S, Verschoof-Puite RK, van den Bosch LJM, Henneman (2022). *Parent's views on accepting, declining, and expanding newborn bloodspot screening*. PLoS One. 2022 Aug 18; 17(8):e0272585. doi: 10.1371/journal.pone.0272585. eCollection 2022.PMID: 35980961

CONCEPT

Bijlage 1. Tabel 1: Overzicht van registraties

Aandoening	NL Register aanwezig (welke?)	Verantwoordelijke	Financiering <sup>1</sup> (door wie/wat en tijdelijk/structureel)	Patiëntpopulatie <sup>2</sup> (klinisch/ met screening opgespoord)	Bevat follow-up gegevens <sup>3</sup> (ja/nee, incl. frequentie)	Welke gegevens? <sup>4</sup>	Internationaal register aanwezig? welke? <sup>5</sup>
<b>Hormoonstoornissen</b>							
Adrenogenaal syndroom (AGS)	LTFU AGS	NVK	RIVM/VWS, structureel maar jaarlijkse beslissing	Met screening opgespoord	ja, ten minste jaarlijks	<a href="#">Zie bijlage 1 AGS</a>	<a href="#">I-CAH</a>  Hier is ook een longitudinale module beschikbaar
Congenitale hypothyreoïdie (CH)							
<b>Hemoglobinopathieën</b>							
Sikkelcelziekte (SZ)	LTFU-SZ	NVK	RIVM/VWS, structureel, maar jaarlijkse beslissing	Met screening opgespoord	Ja, ten minste jaarlijks	<a href="#">Zie bijlage 1 SZ</a>	

Alfa thalassemie	LTFU-HbH	NVK	RIVM/VWS, structureel, maar jaarlijkse beslissing	Met screening opgespoord	Ja, ten minste jaarlijks	<a href="#">Zie bijlage 1 Alfa- thalassemie</a>	
Bèta-thalassemie major ( <b>bTM</b> )	LTFU-bTM	NVK	RIVM/VWS, structureel, maar jaarlijkse beslissing	Met screening opgespoord	Ja, ten minste jaarlijks	<a href="#">Zie bijlage 1 bTM</a>	
<b>Metabole ziekten</b>							
Algemeen voor alle metabole ziekten	DDRMD	Metabole expertise centra	Subsidies/giften Frequentie onbekend	Klinisch (maar niet alle) en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	nee		
3-Methylcrotonyl- CoA carboxylase deficiëntie ( <b>3-MCC</b> )							U-IMD (1 patiënt <sup>6</sup> )
Biotinidase deficiëntie ( <b>BIO</b> )							U-IMD (22 patiënten <sup>6</sup> )
Carnitine palmitoyltransferas e deficiëntie type 1 ( <b>CPT1</b> )							U-IMD (1 patiënt <sup>6</sup> )
Galactokinase deficiëntie ( <b>GALK</b> )							U-IMD (2 patiënten <sup>6</sup> )
Galactosemie ( <b>GALT</b> )	GALT Research database	AM Bosch	AmsterdamUMC	Alle patiënten die expertisepoli AMC bezoeken en/of in AMC aan onderzoek	Ja 1x per 2- 3 jaar	Niet bekend	International galactosemia registry



	International galactosemia registry	E Rubio Coordinator	MUMC host van het internationale register	(hebben) meegedaan Internationale patiënten groep, eenmalig ingevuld N=650 patiënten		eCRF registry op verzoek leverbaar	
Glutaaracidurie type 1 ( <b>GA-1</b> )							
HMG-CoA-lyase deficiëntie ( <b>HMG)1</b>							
Isovaleriaan-acidurie ( <b>IVA</b> )							
Maple syrup urine disease ( <b>MSUD</b> )							
Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie ( <b>MCADD</b> )							U-IMD (48 patiënten <sup>6</sup> )
Methylmalonacidurie ( <b>MMA</b> )							U-IMD (5 patiënten <sup>6</sup> )
Phenylketonurie ( <b>PKU</b> )							
Propion acidemie ( <b>PA</b> )							

Multipele CoA carboxylase deficiëntie ( <b>MCD</b> )							
Trifunctional Protein deficiëntie/ Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie ( <b>TFP/LCHAD</b> )	LTFU LCHADD/MTFP d (aangesloten bij SMA register)	UMC Utrecht	Tijdelijk	Klinisch en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	ja	Niet bekend	
Tyrosinemie type 1 ( <b>TYR-1</b> )							
Very-long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie ( <b>VLCAD</b> )	LTFU VLCADD (aangesloten bij SMA register)	UMC Utrecht	Tijdelijk	Klinisch en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	ja	Niet bekend	
Mucopolysaccharidose type 1 ( <b>MPSI</b> )	Landelijke MPSI registratie	Amsterdam UMC	RIVM/VWS, tijdelijk	Klinisch en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	T/m 2022	Niet bekend	U-IMD (28 patiënten <sup>6</sup> )
Carnitine transporter deficiëntie ( <b>OCTN2</b> )	ODIN Research Database	UMC Utrecht/Amsterdam UMC	ZonMW, tijdelijk	Klinisch en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	T/m 2022	Niet bekend	U-IMD (3 patiënten <sup>6</sup> )
<b>Overige aandoeningen</b>							

Taaitslijmziekte of cystic fibrosis <b>(CF)</b>	Nationale CF registratie (NCFR)	Nationale CF Stichting (NCFS)	Patiëntenvereniging (NCFS)	Klinische en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	ja	<a href="#">Zie bijlage 1 CF</a>	European Cystic fibrosis society patient Registry (ECFSPR)
Severe combined immunodeficiency <b>(SCID)</b>	PID-database LTFU-SCID EBMT	UMCU LUMC LUMC	Vanaf 2022, RIVM/VWS, Jaarlijkse beslissing	Met screening opgespoord	ja	<a href="#">Zie bijlage 1 SCID</a>	EBMT-database is uitsluitend voor SCT patiënten
Spinale Musculaire Atrofie <b>(SMA)</b>	SMA register	UMCU	Diverse projectsubsidies, wordt VWS, voor 10 jaar geld gereserveerd	Klinische en middels hielprik geïdentificeerde patiënten	ja	<a href="#">Zie bijlage 1 SMA</a>	Verschillende landen hebben een SMA-register; geen details bekend.

1. Financiering; hiermee wordt bedoeld of er financiering voor de registratie is, waar die op dit moment vandaan komt en of de financiering tijdelijk of structureel is.
2. Patiëntenpopulatie; hiermee wordt bedoeld welke patiënten er in het register zijn opgenomen. Alleen via screening opgespoorde en/of ook klinisch opgespoorde patiënten.
3. Bevat follow-up gegevens; hiermee wordt bedoeld of er naast de gegevens die worden vastgelegd vlak na diagnose (diagnostiek- en behandelgegevens), ook gegevens van vervolg bezoeken/onderzoeken worden vastgelegd, inclusief de frequentie hiervan (bijvoorbeeld jaarlijks).
4. Gegevens; indien van toepassing wordt in bijlage 1 aangegeven welke "groepen" van gegevens worden verzameld, denk aan diagnostiek- en behandelgegevens, ziektebeloop, kwaliteit van leven, screeningsgeschiedenis (wel of niet via screening opgespoord) of anders. Via de hyperlink in de tabel komt u bij de juiste aandoening.
5. Internationale registers; hier wordt bedoeld of er voor de aandoening bekend is dat er een internationaal register is en of deze follow-up gegevens bevat.
6. Totaal aantal patiënten in U-IMD voor de specifieke aandoening

Peildatum 1 juni 2022.

**Groepen van gegevens in de registratie (voor zover bij RIVM-CvB bekend):**

***Hormoonstoornissen***

AGS

1. Doorgemaakte ziektes en complicaties
2. Labonderzoek (bloed, urine, speeksel)
3. Voedingsproblematiek
4. Beeldvorming (X-ray, Dexa, echo)
5. Behandeling en medicatie
6. Operatie (genitaliën)
7. Familie (vader/moeder – lengte, mutaties)
8. Lichamelijk onderzoek (gewicht, lengte, bloeddruk)
9. Puberteitskenmerken
10. Neuropsychologisch onderzoek (IQ)
11. Urologisch onderzoek
12. Gynaecologisch onderzoek

***Hemoglobinopathieën***

Alfa-thalassemie

1. Doorgemaakte ziektes en complicaties
2. Lichamelijk onderzoek (gewicht, lengte)
3. Labonderzoek (bloed)
4. Behandeling
5. IJzerstapeling

Bèta-thalassemie major

1. Doorgemaakte ziektes en complicaties
2. Lichamelijk onderzoek (gewicht, lengte)
3. Labonderzoek (bloed)
4. Behandeling
5. Onderwijs (type, doubling)
6. Familie (vader/moeder/siblings – etniciteit, labonderzoek)

Sikkelcelziekte

1. Doorgemaakte ziektes en complicaties
2. Bloedgroeytyping
3. Familie (vader/moeder – etniciteit, diagnose)
4. Lichamelijk onderzoek (gewicht, lengte, bloeddruk, saturatie)
5. Labonderzoek (bloed, urine)
6. Beeldvorming (echo, MRI)
7. Behandeling
8. Neurologisch onderzoek (performaal, verbaal)

***Overige aandoeningen***

Taaislijmziekte of Cystic Fibrosis (CF)

1. Diagnostiek
2. Behandeling (medicatie, transplantatie etc.)
3. Longfunctie per leeftijdsgroep
4. Lichamelijk onderzoek (groei; gewicht, lengte)
5. Doorgemaakte ziektes en complicaties
6. Werk en gezin

#### Severe combined immunodeficiency (SCID)

1. Verloskundige uitkomsten (partus, grav., 2-ling etc)
2. Diagnose plus genetica
3. Familie anamnese
4. Doorgemaakte ziektes en complicaties
5. Labonderzoeken
6. Behandeling en medicatie
7. Stamcel transplantatie (SCT) via separate EBMT database
8. Follow-up

#### Spinale Musculaire Atrofie (SMA)

1. Behandeling en medicatie
2. Ziektebeloop
3. Doorgemaakte ziektes en complicaties
- 4.
- 5.

*Lange-termijn follow up*

Landelijk bestaan er al lange termijn follow up (LTFU) registraties voor enkele ziekten waarop neonataal gescreend wordt, zoals AGS (LTFU-AGS), sikkelcelziekte (LTFU-SZ), alpha- en beta-thalassemie (LTFU-HbH en LTFU-bTM). De LTFU is een registratie in de zorg die informatie oplevert over zowel de effectiviteit van de hielprikscreening als van de behandeling van kinderen met genoemde aandoeningen. Kinderen verwezen vanwege een afwijkende hielprikuitslag voor deze aandoeningen en waarbij de diagnose wordt bevestigd, worden door (een medewerker van) de voorzitter van de betreffende Adviescommissie Neonatale Screening (ANS) van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) in een LTFU databestand gezet, mits de ouders hiervoor toestemming hebben gegeven. Vervolgens wordt minimaal jaarlijks vanuit de patiënten dossiers, informatie verzameld en aan de LTFU toegevoegd over de gezondheid en ontwikkeling van het kind om zo het effect van de behandeling en de screening te kunnen evalueren. De drie bestaande LTFU's vallen onder de verantwoordelijkheid van de NVK, maar worden beheerd door het RIVM-DVP. Financiering van deze drie LTFU's komt van het RIVM via de NVK bij het UMC terecht waar de voorzitter van de ANS van de betreffende aandoening werkzaam is.

*Nationale Cystic fibrosis stichting (NCFR)*

Voor Cystic fibrosis (CF) is er de Nationale CF registratie (NCFR). Deze registratie wordt beheerd en gefinancierd door de Nationale Cystic fibrosis stichting (NCFS) en bevat gepseudonimiseerde gegevens van mensen met CF. Deze gegevens worden elk jaar verzameld vanuit de CF-centra en door de NCFS geanalyseerd en in een openbaar rapport gezet, met als doel om de zorg en behandeling van mensen met CF te verbeteren

*Landelijke SMA database.*

Voor spinale musculaire atrofie (SMA) is er de Nederlandse SMA database. Hierin worden de ziektegegevens van (bijna) alle bekende SMA-patiënten in Nederland opgenomen. Voor het onderzoek wordt een vragenlijst ingevuld, waarmee informatie wordt verzameld over het beloop van de aandoening. Daarnaast wordt informatie verzameld over overige zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg en eventuele andere klachten die ontstaan, naast die van de spieren en het bewegen.

*Registraties zonder follow-up:**Dutch diagnosis registration metabolic diseases (DDRMD)*

Voor de metabole aandoeningen worden de gegevens over de diagnoses die gesteld worden middels de hielprikscreening vastgelegd in de Dutch diagnosis Registration Metabolic Diseases (DDRMD). De DDRMD is in 2001 opgericht en is een samenwerkingsverband van alle klinische metabole centra in Nederland en wordt beheerd door Klaas Koop, kinderarts UMCU. De start van dit project werd mogelijk gemaakt

dankzij een subsidie van Metakids ([www.metakids.nl](http://www.metakids.nl).) De financiering van de web-based database werd aanvankelijk mogelijk gemaakt dankzij TI-Pharma project T6-208 (Dutch Orphan Disease Registry Consortium) en verdere uitbreiding door door TI-Pharma project T6-505 ([www.tipharma.com](http://www.tipharma.com)). Verdere voortzetting van de DDRMD is mogelijk dankzij giften van diverse sponsors alsmede van het RIVM. Echter, de lange termijn financiering van deze database is op dit moment onvoldoende geborgd. In de database worden gegevens bijgehouden van klinisch en biochemisch goed gedefiniëerde ziekten en van patiënten met een bevestigde diagnose. Bovendien wordt de DDRMD sinds 2007 gebruikt voor het verzamelen van gegevens van pasgeborenen met een afwijkende hielprikscreening welke wijst op een metabole ziekte. Deze gegevens worden gebruikt door Neorah (NEOnatal Registratie Abnormale Hielprikscreening) om informatie te verschaffen over de resultaten van de hielprikscreening voor metabole ziekten.

#### *MPS I registratie*

Voor patiënten met MPS I (klinisch en middels hielprik geïdentificeerde patiënten) worden gegevens op dit moment verzameld in de landelijke MPS I registratie. Financiering komt vanuit het RIVM, maar is incidenteel.

#### *Galactosemie*

Gegevens over patiënten met galactosemie die het expertisecentrum AmsterdamUMC bezoeken worden vastgelegd in een researchdatabase. Deze wordt gefinancierd met eigen researchgeld van de afdeling. Daarnaast is er voor galactosemie wel een internationale database, welke eenmalig voor patiënten is ingevuld, maar hierin vindt geen follow up plaats.

#### *Internationale registraties*

Voor de metabole aandoeningen is er het Europese initiatief **U-IMD** wat staat voor "Unifed European Registry for Inherited Metabolic Disorders" en is opgezet vanuit het Europees referentienetwerk voor metabole ziekten (MetabERN). Het doel van dit project is om de gezondheid van kinderen, adolescenten en volwassenen die aan een zeldzame erfelijke metabole aandoening lijden te verbeteren.

### **European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)**

Het belangrijkste doel van dit platform is omgaan met de enorme versnippering van gegevens van patiënten met zeldzame aandoeningen die verspreid zijn over honderden verschillende registraties in Europa. Het platform zorgt ervoor dat registraties van zeldzame aandoeningen doorzoekbaar en vindbaar zijn, verhoogt hiermee de zichtbaarheid van elke registratie en maximaliseert daarmee hun waarde en verhoogt nader gebruik en hergebruik van registratiedata.

Bovenstaande wordt geborgd door het European RD Registry Infrastructure (ERDRI), welke bestaande registers ondersteunt en het opzetten van nieuwe registraties stimuleert. ERDRI is, opgezet vanuit de Europese Commissie, de Europese infrastructuur voor registers van zeldzame ziekten.

De Algemene verordening gegevensbescherming (AVG) stelt regels omtrent de verwerking van persoonsgegevens. Bij elke verwerking van persoonsgegevens moet aan de eisen die de AVG daarvoor stelt voldaan worden. Belangrijke aspecten zijn het doel van de verwerking, de grondslag voor de verwerking, de technische en organisatorische maatregelen en de rechten van betrokkenen.

Persoonsgegevens zijn alle gegevens over een geïdentificeerde of identificeerbare natuurlijke persoon („de betrokkene”); als identificeerbaar wordt beschouwd een natuurlijke persoon die direct of indirect kan worden geïdentificeerd, met name aan de hand van een identicator zoals een naam, een identificatienummer, locatiegegevens, een online identicator of van een of meer elementen die kenmerkend zijn voor de fysieke, fysiologische, genetische, psychische, economische, culturele of sociale identiteit van die natuurlijke persoon (artikel 4 lid 1 AVG).

De AVG kent naast de categorie “gewone” persoonsgegevens ook categorieën bijzondere persoonsgegevens. Dit zijn soorten gegevens die als extra gevoelig worden gekwalificeerd, zoals gegevens over de gezondheid en genetische gegevens. Voor bijzondere persoonsgegevens gelden striktere regels. Het verwerken van deze gegevens is verboden, tenzij er een specifieke grondslag is voor de verwerking van bijzondere persoonsgegevens zoals genoemd in artikel 9 lid 2 AVG.

Gegevens over de gezondheid zijn persoonsgegevens die verband houden met de fysieke of mentale gezondheid van een natuurlijke persoon, waaronder gegevens over verleende gezondheidsdiensten waarmee informatie over zijn gezondheidstoestand wordt gegeven (artikel 4 lid 15 AVG). Genetische gegevens zijn persoonsgegevens die verband houden met de overgeërfde of verworven genetische kenmerken van een natuurlijke persoon die unieke informatie verschaffen over de fysiologie of de gezondheid van die natuurlijke persoon en die met name voortkomen uit een analyse van een biologisch monster van die natuurlijke persoon (artikel 4 lid 13 AVG).

Naast de regels die de AVG stelt omtrent gegevensverwerking is voor de verwerking van gezondheidsgegevens van belang dat hulpverleners gebonden zijn aan het beroepsgeheim (volgens artikel 7:457 BW, dan wel artikel 7:464 BW, dan wel artikel 88 Wet BIG). Dat houdt kort gezegd in dat een hulpverlener over de gegevens omtrent de patiënt/cliënt waarover hij beschikt geen mededeling mag doen aan derden. Daarop bestaan enkele uitzonderingen die zich als volgt laten samenvatten: er is sprake van een wettelijke verplichting tot doorbreking van het beroepsgeheim of van een meldrecht, er is sprake van (veronderstelde) toestemming van de patiënt, er is sprake van een conflict van plichten of een zwaarwegend belang noopt tot doorbreking van het beroepsgeheim.

Bij de registratie van gegevens voor de lange termijn follow-up van aandoeningen die onderdeel zijn van de hielprikscreening ligt het voor de hand dat er verwerking van persoonsgegevens en van bijzondere categorieën van persoonsgegevens plaatsvindt. In een dergelijke registratie worden gegevens over de gezondheid, en mogelijk genetische gegevens opgenomen. Bovendien zal er op enige manier een



identificerend kenmerk moeten worden opgenomen, zodat de behandelend artsen die de gegevens voor deze registratie aanleveren, gedurende de behandeling (over meerdere jaren) steeds nieuwe gegevens aan kunnen leveren en deze gegevens aan de juiste reeds geregistreerde gegevens kunnen worden gekoppeld.

Voor de verwerking van gegevens over de gezondheid en genetische gegevens zouden de volgende specifieke grondslagen in aanmerking kunnen komen:

- de verwerking is noodzakelijk voor doeleinden van preventieve of arbeidsgeneeskunde, voor de beoordeling van de arbeidsgeschiktheid van de werknemer, medische diagnoses, het verstrekken van gezondheidszorg of sociale diensten of behandelingen dan wel het beheren van gezondheidszorgstelsels en -diensten of sociale stelsels en diensten, op grond van Unierecht of lidstatelijk recht, of uit hoofde van een overeenkomst met een gezondheidswerker en behoudens de in lid 3 genoemde voorwaarden en waarborgen.

Lange termijn follow up registratie ten behoeve van de evaluatie van de hielprikscreening vindt niet plaats uit hoofde van een (behandelings)overeenkomst en is ook niet opgenomen in wetgeving. Bovendien is een dergelijke registratie niet nodig om een diagnose te stellen of zorg te verlenen. Deze grondslag lijkt dus niet passend te zijn. Een andere mogelijke grondslag zou zijn:

- de verwerking is noodzakelijk om redenen van algemeen belang op het gebied van de volksgezondheid, zoals bescherming tegen ernstige grensoverschrijdende gevaren voor de gezondheid of het waarborgen van hoge normen inzake kwaliteit en veiligheid van de gezondheidszorg en van geneesmiddelen of medische hulpmiddelen, op grond van Unierecht of lidstatelijk recht waarin passende en specifieke maatregelen zijn opgenomen ter bescherming van de rechten en vrijheden van de betrokkene, met name van het beroepsgeheim.

De evaluatie van de hielprikscreening, teneinde de kwaliteit en veiligheid van de screening te borgen zou geschaard kunnen worden onder deze grondslag in het kader van het algemeen belang op het gebied van de volksgezondheid. De hielprikscreening als zodanig wordt immers ook uitgevoerd in het algemeen belang op het gebied van de volksgezondheid en de evaluatie daarvan ligt in het verlengde om te zorgen dat de kwaliteit en de screening gewaarborgd wordt. De verwerking van bijzondere persoonsgegevens die ten behoeve van de evaluatie plaatsvindt gebeurt dan op basis van deze grondslag. Daarvoor is wel vereist dat de betreffende verwerking is opgenomen in wet- en/of regelgeving, waarbij er tevens passende en specifieke maatregelen zijn beschreven ter bescherming van de rechten van betrokkenen. De registratie van lange termijn follow-up gegevens ten behoeve van de hielprikscreening is op dit moment niet als zodanig in een wet beschreven. In algemene zin is de evaluatie van de hielprikscreening wel genoemd in artikel 12a Wet publieke gezondheid, als taak van de Minister, die aan die taak via het RIVM uitvoering geeft. Tevens is de evaluatie van de hielprikscreening genoemd in artikel 3 lid 1, sub c Wet op het RIVM jo. artikel 1 lid 2 sub c en lid 3 sub d van het

Besluit ex artikel 3, eerste lid, onderdeel a van de Wet op het RIVM. Daarin staat kort gezegd beschreven dat de landelijke aansturing en begeleiding van onder andere de hieprikscreening tot de taak van het RIVM behoort en dat onder die landelijke aansturing en begeleiding ook wordt verstaan de monitoring en evaluatie van de hieprikscreening. Bovendien is in artikel 1 lid 2 sub d van het Besluit bepaald dat ook tot deze taak behoort de noodzakelijke gegevensverwerking ten behoeve van de uitvoering alsmede de monitoring en evaluatie van de hieprikscreening. De vraag is of deze algemene beschrijving voldoende grondslag biedt voor de registratie van lange termijn follow up gegevens. Bovendien lijkt deze algemene grondslag onvoldoende basis voor de behandelend artsen (en andere hulpverleners), die de betreffende gegevens aan moeten leveren, om hun beroepsgeheim te doorbreken.

Een derde mogelijk grondslag zou toestemming zijn, als volgt omschreven in de AVG:

- de betrokkene heeft uitdrukkelijke toestemming gegeven voor de verwerking van die persoonsgegevens voor een of meer welbepaalde doeleinden, behalve indien in Unierecht of lidstatelijk recht is bepaald dat het in lid 1 genoemde verbod niet door de betrokkene kan worden opgeheven;

Het vragen van toestemming aan de (ouders van de) betrokkene, en vervolgens het verkrijgen van die toestemming, leidt tot een basis voor de verwerking van bijzondere persoonsgegevens, en bovendien ook tot een basis voor doorbreking van het beroepsgeheim van de betrokkene artsen die de gegevens voor de registratie aan moeten leveren. Daarbij geldt dat de toestemming aan de eisen moet voldoen die de AVG daarvoor stelt. Toestemming is thans ook de basis waarop registratie van lange termijn follow up gegevens plaatsvindt.

Naast de specifieke grondslag voor de verwerking van bijzondere persoonsgegevens dient er ook een algemene grondslag te zijn zoals genoemd in de AVG. Er zijn zes algemene grondslagen:

- a) de betrokkene heeft toestemming gegeven voor de verwerking van zijn persoonsgegevens voor een of meer specifieke doeleinden;
- b) de verwerking is noodzakelijk voor de uitvoering van een overeenkomst waarbij de betrokkene partij is, of om op verzoek van de betrokkene vóór de sluiting van een overeenkomst maatregelen te nemen;
- c) de verwerking is noodzakelijk om te voldoen aan een wettelijke verplichting die op de verwerkingsverantwoordelijke rust;
- d) de verwerking is noodzakelijk om de vitale belangen van de betrokkene of van een andere natuurlijke persoon te beschermen;
- e) de verwerking is noodzakelijk voor de vervulling van een taak van algemeen belang of van een taak in het kader van de uitoefening van het openbaar gezag dat aan de verwerkingsverantwoordelijke is opgedragen;
- f) de verwerking is noodzakelijk voor de behartiging van de gerechtvaardigde belangen van de verwerkingsverantwoordelijke of van een derde, behalve wanneer de belangen of de

grondrechten en de fundamentele vrijheden van de betrokkene die tot bescherming van persoonsgegevens nopen, zwaarder wegen dan die belangen, met name wanneer de betrokkene een kind is.

Met een verkregen toestemming van (de ouders van) betrokkene is dus ook voldaan aan de algemene grondslag voor verwerking van persoonsgegevens. De grondslag genoemd onder e) in het kader van een taak van algemeen belang zou in dit geval ook aan de orde kunnen zijn.

Bij de registratie van lange termijn follow up gegevens dient bovendien zorgvuldig bezien te worden welke partij of partijen de persoonsgegevens verwerken en op welke grondslag zij een beroep kunnen doen. De taken met betrekking tot de evaluatie van de hielprikscreening, zoals hiervoor beschreven, zijn wettelijk toebedeeld aan het RIVM. Een andere partij kan op die wettelijke bepalingen dus niet zomaar een beroep doen ter rechtvaardiging van de gegevensverwerking.

CONCEPT

13 Bijlage 4: Reactie van koepels..

CONCEPT