



VSOP

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Centrum voor Bevolkingsonderzoek
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
t.a.v. mw. Eugènie Dekkers,
Programmamanager neonatale hielprikscreening

Soest, 14 oktober 2022

Betreft: "Dataverzameling voor evaluatie neonatale hielprikscreening"
Ons kenmerk: CO 22-010

Geachte mevrouw Dekkers,

Vriendelijk dank voor de mogelijkheid om te reageren op het advies van het RIVM-CvB betreffende 'Dataverzameling voor evaluatie neonatale hielprikscreening'.

De kern van onze voorliggende reactie betreft de oproep - aan zowel het RIVM-CvB als het ministerie van VWS - om dataverzameling qua doel en omvang en niet te beperken tot evaluatie van de screening van hielprikaandoeningen, maar deze te richten op brede follow-up van alle zeldzame, aangeboren aandoeningen.

Keuze scenario een zwaktebod

In het advies aan het ministerie van VWS adviseert u scenario 3: *'Haalbare stappen ter verbetering van het evaluatielandschap voor de NHS'*. Als lid van de Programmacommissie Neonatale Hielprikscreening (PNHS) stemt de VSOP in met de keuze voor dit scenario. Echter, wij zien dit eigenlijk als een zwaktebod. Immers, diverse waardevolle elementen uit scenario 2: *'Gegevensverzameling in de meest volledige en gestructureerde vorm'* kunnen helaas nog niet worden overgenomen vanwege de moeizame landelijke voortgang op het terrein van digitalisering, ondanks enorme investeringen. Dat betreft met name registratie aan de bron vanuit het Elektronisch Patiëntendossier (EPD) en de ontwikkeling van de Persoonlijke Gezondheidsomgeving (PGO). Bovendien zijn het meestal de zeldzame aandoeningen die als laatste van dergelijke innovaties kunnen profiteren.

Zonder kwaliteit-van-leven data heeft dataverzameling slechts beperkte waarde. Het RIVM-CvB twijfelt aan de bereidheid van ouders en kinderen om dergelijke gegevens jarenlang aan te leveren. Juist een PGO kan dat voor hen laagdrempelig maken. Het versneld ontwikkelen van PGO's voor de hielprikaandoeningen is daarom nodig. Ook nauwe samenwerking met de desbetreffende patiëntenorganisaties en het benutten generieke PROM's voor kinderen, kunnen bijdragen aan een oplossing.

Geen versnippering

Het rapport van de Gezondheidsraad betreffende de evaluatie van de neonatale hieprikscreening heeft weinig oog voor bredere ontwikkelingen op het terrein van registers, zoals 'Regie op registers dure geneesmiddelen' (RORDG) en HealthRI. Het voorliggende advies van het RIVM-CvB attendeert daar gelukkig wel op, maar werkt kansen die dit biedt nauwelijks uit.

Om verdere versnippering van het register-landschap te voorkomen is het nodig dat de overheid inzet op een ambitieuze nationale data-infrastructuur voor zeldzame aandoeningen. Daarin dienen de door de minister van VWS erkende expertisecentra zeldzame aandoeningen (ECZA) een centrale rol te vervullen, aangezien zij onafhankelijk zijn getoetst op de kwaliteit van zorg en onderzoek, en in verbinding staan met de Europese Referentie Netwerken (ERNs). Voor effectieve dataverzameling, kwantitatief én kwalitatief, zijn zowel concentratie van zorg als netwerk- en ketenzorg vereisten. Het ontbreekt de ECZA's echter aan middelen om registers op basis van deze uitgangspunten te ontwikkelen en te beheren: structurele financiering en centrale ondersteuning zijn hard nodig.

Anticiperen op hiepriks-kandidaten

De geringe aantallen patiënten maken het moeilijk betrouwbare uitspraken te doen over de gevolgen van de NHS. Een vergelijking met historisch data van het ziektebeloop bij pasgeborenen en kinderen met een late diagnose vanwege het eerdere ontbreken van de aandoening in de hieprikscreening, kan dan uitkomst bieden¹. Voor tientallen aangeboren aandoeningen is er op dit moment zicht op effectieve behandeling met een nieuw weesgeneesmiddel c.q. gentherapie. Nog vòòr opname in de hiepriks dienen voor deze 'hiepriks-kandidaten' al registers te worden opgezet.

Verbreden naar alle zeldzame, aangeboren aandoeningen

Maar ook zonder zicht op opname in de NHS omdat een aandoening niet 'behandelbaar' is volgens de huidige strikte definitie, is follow-up van de zorg nodig. Bijvoorbeeld om de oorzaak van te late diagnoses en de nadelige gevolgen daarvan voor kind en gezin te onderzoeken. Landelijke registratie kan tevens zorgen voor identificatie van (niet-genetische) risicofactoren die aanknopingspunten bieden voor preventie². Het is daarom noodzakelijk dat er voor alle zeldzame, aangeboren aandoeningen registers worden opgezet, op basis van een gezamenlijke infrastructuur, centrale regie en adequate financiering.

Wij vertrouwen er op dat u onze reactie onder de aandacht brengt van het ministerie van VWS en ook aan de realisatie daarvan, binnen de mogelijkheden en bevoegdheden van het RIVM-CvB, wilt gaan bijdragen.

Met vriendelijke groet,



Dr. Cor Oosterwijk
Directeur VSOP

¹ Ook Europese dataverzameling is daarvoor van belang. Veel van de Nederlandse ECZA's zijn actief in de ERNs, zeven ervan worden zelfs vanuit Nederland gecoördineerd. Gezien die leidende rol zou Nederland zich proactiever kunnen inzetten voor Europese dataverzameling in het kader van de follow-up van de neonatale hieprikscreening.

² www.umcg.nl/w/onderzoeksproject-universiteit-maastricht-en-eurocat-nederland-aangeboren-afwijkingen-in-limburg