

VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Drs. P. Blokhuis
Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
staatssecretarisblokhuis@minvws.nl

Soest, 14 oktober 2020
Referentie: CO/20-013
Betreft: Rapport Gezondheidsraad 'Screening op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven'

Geachte heer Blokhuis,

In het recente rapport van de Gezondheidsraad 'Screening op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven'¹ staat een belangrijke conclusie, namelijk: *"De commissie ziet geen principiële argumenten tegen screening op niet-behandelbare aandoeningen"*. De Raad kiest vervolgens niet voor implementatie van screening op dergelijke aandoeningen, maar wijst op andere maatregelen.

Op basis van de inhoud van het rapport kan echter ook geconcludeerd worden dat indien een aandoening die neonataal, vroeg in het leven optreedt, deze niet bij voorbaat van screening uitgesloten moet worden vanwege minder dan "aanmerkelijke" gezondheidswinst. Het 'recht op weten' dient uitgangspunt te worden en er dient er een gewogen oordeel plaats te vinden van alle aspecten die van belang zijn voor zowel het kind als zijn omgeving. Wij lichten dit graag toe.

Jarenlang pleidooi

Voor de bij de VSOP aangesloten patiëntenorganisaties is de opname van aandoeningen in de neonatale screening al sinds de invoering ervan een uiterst belangrijk thema. Steeds nadrukkelijker heeft de VSOP zich sindsdien uitgesproken voor het verbreden van het bereik van de screening door het begrip 'behandelbaar' niet langer te verabsoluteren en ook andere criteria op te nemen in het afwegingskader. Voor onze argumentatie verwijzen wij graag naar onze brief aan toenmalig minister Schippers van VWS². Haar daaropvolgende besluit hiernaar onderzoek te doen³ werd, tot onze teleurstelling, door u niet overgenomen⁴. Wij keken dan ook reikhalzend uit naar dit rapport van de Gezondheidsraad (en vele Europese patiëntenorganisaties met ons).

¹ Gezondheidsraad | Nr.2020/18, Den Haag, 30 september 2020

² Brief VSOP, kenmerk TVV/15-086, 27 mei 2015

³ Kamerbrief 769449-136784-PG, minister van VWS Schippers, 9 juli 2015 (niet geplaatst op www.rijksoverheid.nl/ministeries/ministerie-van-volksgezondheid-welzijn-ensport/documenten)

⁴ www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2017/12/21/kamerbrief-over-uitbreiding-neonatale-hieprikscreening



Meerwaarde

Als een aandoening echt niet-behandelbaar zou zijn, wat is dan sowieso het nut van een diagnose?

Bij screening op 'niet-behandelbare' aandoeningen mag dan wellicht geen "aanmerkelijke gezondheidswinst" te behalen zijn, tijdige diagnostiek kan wel degelijk veel betekenen voor de gezondheid van het kind. Ook kan het bijdragen aan de kwaliteit van leven van zowel het kind als het gezin en biedt het ouders en familieleden tijdig informatie over ernstige genetische risico's voor een toekomstig kind. Deze meerwaarde van een tijdige diagnose wordt in het Gezondheidsraadrapport adequaat behandeld. Daarom gaan wij er in deze reactie niet nader op in.

Principiële uitgangspunten

Hoewel de Gezondheidsraadcommissie constateert dat er geen principiële argumenten bestaan tegen screening op 'niet-behandelbare' aandoeningen, zouden de nadelen zwaarder wegen dan de voordelen en ook zou voor die voordelen onvoldoende bewijs bestaan. Een dergelijke eenzijdige nadruk op wetenschappelijk bewijs gaat voorbij aan het belang van keuzevrijheid en principiële uitgangspunten als: het 'recht op weten', 'respect voor autonomie' en 'samen beslissen'. Met het oog op die keuzevrijheid stelde minister Schippers een screening op niet-behandelbare aandoeningen voor "waarvoor ouders *kunnen kiezen*".

Begripsverwarring

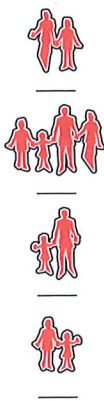
Er vindt in het Gezondheidsraadrapport een onterechte vermenging plaats van enerzijds 'niet-behandelbare' aandoeningen en anderzijds aandoeningen die zich pas op latere leeftijd openbaren. Pleitbezorgers van bredere screeningscriteria, zoals de VSOP, zien dit als verschillende typen aandoeningen waarvoor een andere benadering nodig is. Afgezien van ons pleidooi voor een andere interpretatie van 'behandelbaarheid' en het meenemen van additionele criteria, zijn wij voor handhaving van alle criteria die ook voor de huidige screening gelden.

Overigens denken wij dat de huidige discussie wordt ingehaald door de toenemende toepassing van DNA-analyse. Steeds meer burgers krijgen toegang tot hun genetisch data en kunnen daaruit conclusies trekken met betrekking tot eventuele aandoeningen bij hun kinderen. Het is belangrijk daarop te anticiperen.

Nadelen niet specifiek

Verder valt het ons op dat het rapport veel nadruk legt op allerlei veronderstelde nadelen. Echter, dit betreft meestal aandachtspunten die niet uniek zijn voor 'niet-behandelbare' aandoeningen, maar die ook voor de huidige hielprikscreening gelden. Deze liggen bijvoorbeeld op het vlak van (kosten)effectiviteit, specificiteit, mogelijke psychosociale gevolgen en uitvoerbaarheid:

- Zolang de kosten en uitvoerbaarheid niet zijn onderzocht en oplossingen verkend, heeft het geen zin deze bij voorbaat als nadeel te bestempelen. Ook kunnen ethische afwegingen zwaarder wegen dan kosten.
- De suggestie van een eigen betaling voor screening op een 'niet-behandelbare' aandoening vinden wij verwerpelijk, tevens ook voorbarig zolang kosteneffectiviteit (HTA) zich voornamelijk beperkt tot prevalentie, gezondheidswinst en het diagnostisch traject, terwijl de (financiële) gevolgen voor ouders en samenleving veel verder gaan. Overigens wordt de toepassing van HTA op de huidige hielprikscreening pas recent verkend.
- Vanwege de zeldzaamheid van alle aandoeningen, ook van de aandoeningen in het huidige hielprikprogramma, is het van belang een gezamenlijke infrastructuur te benutten. De kosten van een uitbreiding zijn volledig afhankelijk van het diagnostische proces. Indien er in de huidige screening al een geschikt diagnostisch platform wordt gebruikt, kunnen de meerkosten heel gering zijn.
- Ook bij de huidige hielprikaandoeningen verschilt de mate van behandelbaarheid. Er is meestal geen sprake van genezing en ook bij een aanvankelijk redelijk effectieve behandeling kan later alsnog achteruitgang optreden. De behandelbaarheid is ook moeilijk vooraf te bepalen, gezien de beperkte aantallen patiënten en soms beperkte levensverwachting.
- De voorziene effecten van screening op zowel de gezondheid als de kwaliteit van leven van het kind zijn altijd in zekere mate onzeker. Dat geldt ook voor de huidige screening en voorgenomen uitbreidingen. Follow-up door middel van goede kwaliteitsregistraties is daarom altijd van belang.



- Hoewel de Commissie terecht constateert dat behandelbaarheid een gradueel begrip is, wordt vervolgens in de afweging van voor- en nadelen van screening op 'niet-behandelbare' aandoeningen toch vooral ingegaan op de mogelijke psychosociale gevolgen voor het kind.
- De zogenaamde 'gouden jaren' zonder diagnose die in het rapport aan de orde komen, zijn inderdaad jaren waarvoor een hoge prijs wordt betaald, zo blijkt ook uit recent onderzoek. Onjuiste behandelingen en een langdurige zoektocht langs vele medisch specialisten zijn het gevolg. Kortom, een periode waarop men achteraf juist met grote spijt terugkijkt⁵.

Mogelijke nadelen zullen altijd afgewogen moeten worden tegen het lijden van de kinderen met onbehandelbare aandoening en de dramatiek voor gezinnen. Hoewel kort benoemd, komt dit in het rapport onvoldoende voor het voetlicht. Bovenal begrijpen wij niet waarom de Gezondheidsraad bij de behandeling van screening op 'niet-behandelbare' aandoeningen diverse nadelen benadrukt die ook opgaan voor screening op 'behandelbare' aandoeningen. We concluderen dan ook dat er feitelijk sprake is van een veel positievere balans tussen voor- en nadelen dan het subjectieve en suggestieve beeld in het rapport.

Integrale aanpak vereist overheidsregie

We zijn blij dat er in het rapport ook aandacht is voor andere maatregelen gericht op tijdige diagnostiek van aandoeningen die in het eerste levensjaar tot uiting komen. Deze zijn onderdeel van een noodzakelijke, integrale aanpak van het grote probleem van late diagnosestelling bij zeldzame aandoeningen. Echter, de besproken maatregelen kunnen geen vervanging zijn van een tijdig neonataal screeningsaanbod.

Wij zijn groot voorstander van een verantwoord aanbod van preconceptionele dragerschapsscreening op zowel behandelbare als 'niet-behandelbare' aandoeningen. Voorafgaand aan de kinderwens spelen echter andere afwegingen dan na de geboorte van een kind, met geringere deelname tot gevolg. Daarnaast kunnen preconceptioneel geen nieuwe (*de-novo*) genetische mutaties worden gedetecteerd die na de conceptie ontstaan.

Tijdige doorverwijzing door eerste- en tweedelijnszorgverleners naar expertisecentra bij een 'niet-pluis-gevoel' is van groot belang. Maar zonder screening zullen veel ernstige aandoeningen dan toch onder de radar blijven, met gemiste kansen voor de juiste zorg en onnodige progressie van de aandoening tot gevolg. Ook kunnen binnen het gezin of bij familieleden al meer kinderen zijn geboren met dezelfde aandoening. Er zijn veel ouders die, ondanks de liefde voor hun kind, andere keuzes hadden willen maken ten aanzien van hun gezinsplanning, juist ook met het oog op het welzijn van hun kind met een grote zorgvraag.

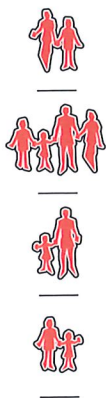
De door de minister erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen zijn in de eerste plaats van belang voor 'de juiste zorg op de juiste plek'. Deze centra kunnen daarnaast inderdaad ook bijdragen aan tijdige doorverwijzing door kennisdeling en het realiseren van netwerkzorg. Zij zijn daarvoor ook zeer gemotiveerd maar worden financieel echter niet in staat gesteld daar vorm aan te geven. En bij zowel de eerste- en tweedelijnszorg als zorgverzekeraars staan de centra nog nauwelijks op het netvlies.

Met het oog daarop heeft de VSOP een eerste stap gezet door alle diagnostische poliklinieken en hun specialisaties binnenkort te presenteren op een website. Daarvoor moest de VSOP - ongesubsidieerde koepelorganisatie van 90 patiëntenorganisaties en actief voor 1 miljoen Nederlanders met een zeldzame aandoening - zelf op zoek naar financiering. En dat terwijl dergelijke initiatieven worden geadviseerd in het door uw ministerie onderschreven Nationaal Plan Zeldzame Ziekten en het daaropvolgende Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten⁶.

In deze adviezen wordt nadrukkelijk opgeroepen tot meer regie vanuit uw ministerie, gericht op een integrale aanpak van de problematiek van de zeldzame aandoeningen. Een '*sense of urgency*' is nodig. Helaas constateren alle betrokken veldpartijen dat overheidsregie ontbreekt en de zeldzame aandoeningen al jaren geen prioriteit zijn in het overheidsbeleid.

⁵ www.umcg.nl/NL/UMCG/niet_medisch/toegepastgezondheidsonderzoek/onzeprojecten/projectenarchief/ervaringen-patienten/vroegsignalering-zeldzame-aandoeningen/Paginas/default.aspx

⁶ www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/kwaliteit-van-zorg/programmas/programma-detail/secretariaat-afstemmingsoverleg-zeldzame-ziekten/



Adviezen VSOP

Het toenemend aantal weesgeneesmiddelen en gentherapieën voor zeldzame aandoeningen maakt een regelmatige horizonscan nodig van kandidaat-aandoeningen voor screening. Daarnaast adviseren wij een procedure te ontwikkelen die veldpartijen periodiek in de gelegenheid stelt kandidaat-aandoeningen, zowel behandelbare als 'niet-behandelbare', beargumenteerd voor te dragen aan de Gezondheidsraad en/of het CvB.

De vraag of de ziekte van Duchenne en het fragiele X-syndroom terecht door de Gezondheidsraad zijn afgewezen als mogelijk te screenen 'niet-behandelbare' aandoeningen, laten wij aan de desbetreffende deskundigen over.

Nader onderzoek betreffende organisatorische en communicatieve aspecten is echter nu al nodig om voorbereid te zijn op het moment dat één of meer 'niet-behandelbare' aandoeningen wél voor screening in aanmerking komt. Daarbij is het van belang inzicht te krijgen hoe ouders het beste kunnen worden toegerust tot een weloverwogen, eigen keuze en welke informatie en communicatie daarvoor nodig zijn (oftewel, onderzoek naar "*hoe dat daadwerkelijk en zorgvuldig kan worden georganiseerd*": Kamerbrief minister Schippers, 9 juli 2015).

Het is nodig de term 'niet-behandelbare aandoening' te vervangen door een term die recht doet aan de nuance, of anders het begrip 'behandelbaarheid' zowel juridisch als in de publiekscommunicatie breder te omschrijven. Ook de Gezondheidsraadcommissie had hiermee anders kunnen omgaan door te kiezen voor een neutrale term die niet intuïtief vooroordelen oproept.

De constatering van de Gezondheidsraad "geen principiële argumenten tegen" kan ons inziens beter worden verwoord als: "veel principiële argumenten voor". De Commissie lijkt eigenlijk eenzelfde conclusie te trekken, aangezien ze criteria uitwerkt voor screening op 'niet-behandelbare' aandoeningen. Wij constateren verheugd dat deze criteria een goede basis zijn voor een integraal beoordelingskader voor screening op neonatale aandoeningen. Alle aandoeningen dienen daarbij beoordeeld te worden zonder *a-priori* uitsluiting vanwege minder dan "aanmerkelijke" gezondheidswinst en waarin voortaan alle mogelijk voor- en nadelen objectief worden gewogen. Dat kan niet zonder een grondige consultatie van ouders van kinderen met de desbetreffende aandoening en, indien mogelijk, oudere kinderen en volwassenen met de aandoening.

In de gebruikelijke uitvoeringstoets kan vervolgens de uitvoerbaarheid van screening op een bepaalde 'niet-behandelbare' aandoening worden verkend, inclusief het moment van de screening; als onderdeel van het huidige programma, of op een later moment. Ook kan het nodig zijn eerst een beperkte (mogelijk vergunningsplichtige) pilot uit te voeren, begeleid door het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB), waarin ook onderzoek wordt gedaan naar optimale communicatie, nazorg en begeleiding.

Wij adviseren u tot een dergelijk integraal beoordelingskader over te gaan en hopen uw reactie op dit advies spoedig te vernemen.

Daarnaast zijn we benieuwd naar de beleidsmaatregelen die u en uw collega-ministers gaan nemen om ook langs andere wegen tijdige diagnostiek van vroegoptredende aandoeningen te bevorderen.

Met vriendelijke groet,

Dr. Cor Oosterwijk
directeur VSOP

cc:

- . Vaste Kamercommissie voor VWS
- . Gezondheidsraad
- . RIVM: Centrum voor Bevolkingsonderzoek
- . Forum Biotechnologie en Genetica