

‘Er is bijna altijd wel een behandeling denkbaar’

VOLGENS DE beroemde criteria van Wilson en Jungner (zie p. 8) is screening op ziekten alleen zinvol en wenselijk wanneer bij een gevonden aandoening ook een adequate behandeling past. De originele criteria zijn dit jaar precies een halve eeuw oud; de jongste aanvulling op de criteria, door de WHO, dateert van tien jaar terug. Maar als het aan dr. Cor Oosterwijk ligt, de directeur van de VSOP, de overkoepelende patiëntenorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen, is het hoog tijd voor nóg een vernieuwing.

‘De Gezondheidsraad heeft de minister in 2015 geadviseerd om de hielprik uit te breiden met die aandoeningen die voldoen aan het criterium van behandelbaarheid’, weet Oosterwijk. ‘Wij zouden de hielprik liever nog verder uitbreiden met ook aandoeningen waarbij een winst in de kwaliteit van leven voor het kind of het gezin denkbaar is. Misschien is er niet altijd een afdoende behandeling in de vorm van een dieet of een medicijn beschikbaar waarmee de betreffende ziekte helemaal onder controle kan worden gehouden. Maar in vrijwel alle andere gevallen zullen kinderartsen of andere zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg voor kinderen beamen dat er nog wel degelijk zinvolle behandeling mogelijk is. En zelfs als zo’n behandeling er niet is, dan bespaart de diagnose een ouderpaar de soms jarenlange zoektocht langs medisch specialisten, of geeft het handvatten voor de begeleiding van het kind. Ook krijgen zij zelf en familieleden handelingsopties als er sprake is van een volgende kinderwens, zoals IVF in combinatie met genetische diagnostiek voor een embryo

wordt teruggeplaatst. In die zin is er wel degelijk winst te behalen bij een verdere uitbreiding van de criteria en de aandoeningen in de hielprik. Een minderheid van de Gezondheidsraadcommissie die over de hielprik adviseerde was ook voorstander van het verkennen van die uitbreiding’, aldus Oosterwijk.

Hij benadrukt dat er nu veel zogenaamd onbehandelbare aandoeningen voor onnodig leed zorgen, omdat ze niet in de hielprik zitten. ‘Ik ken gezinnen met meerdere aangedane kinderen, waarbij het leed beperkt was gebleven wanneer het eerste kind tijdig was gediagnosticeerd door middel van de hielprik. Daarnaast zijn er ook nog steeds aandoeningen waarbij het optimale moment van behandeling nu voorbij gaat, omdat de vroege diagnose via de hielprik ontbreekt. Ik denk dan bijvoorbeeld aan kinderen met de spierziekte SMA, spinale musculaire atrofie. Klinische studies hebben laten zien dat die een betere prognose hebben wanneer zij presymptomatisch, dus nog voordat de ziekte zich openbaart, worden behandeld. Er is inmiddels een effectief middel, maar het zal nog jaren duren voor ook SMA aan de hielprik kan worden toegevoegd.’

Alternatieve route

Na het advies van de Gezondheidsraad uit 2015 heeft de minister, tot ongenoegen van de VSOP, niet besloten tot een ruimere opvatting van het begrip ‘behandelbaarheid’. Oosterwijk: ‘Toenmalig minister Schippers zegde de Tweede Kamer wel toe daar onderzoek naar te doen, maar daar is helaas nog steeds geen uitvoering aan gegeven.



Wij zien namelijk goede mogelijkheden voor een alternatieve route. In de nabije toekomst zullen ouders niet meer hoeven uitgaan van geen-nieuws-is-goed-nieuws na de hielprik, maar worden ze altijd met een brief op de hoogte gebracht van de uitslag. Samen met het Forum Biotechnologie en Genetica pleit de VSOP ervoor om dat moment aan te grijpen: waarom bieden we ouders via die brief niet een tweede screening aan met daarin de mogelijkheid hun kind te laten controleren op

aandoeningen die niet onder de huidige definitie van “behandelbaar” vallen?’

Volgens Oosterwijk is het vooral belangrijk dat mensen keuzemogelijkheid hebben. ‘We willen mensen zeker niet het ‘recht op niet weten’ ontnemen. Maar ouders moeten wél weten dat er iets te weten valt, en dus de mogelijkheid aangeboden krijgen hun kind op meer aandoeningen te laten testen dan nu het geval is. De bevolking is daarvan niet op de hoogte; in de voorlichting over de neonatale hielprik screening komt het niet aan de orde.

Oosterwijk voelt zich als belangenbehartiger van ouders en patiënten al lang geen roepende meer in de woestijn. ‘Ik ben heus niet bang dat ik zal worden verbannen naar een onbewoond eiland omdat ik de heren Wilson en Jungner tegen durf te spreken’, grapt hij. ‘Ook in het medisch veld schuiven de panelen. We zijn nu eenmaal een halve eeuw verder en met name op het gebied van de genetische diagnostiek is er veel veranderd. Helaas is het altijd zo dat de wetgever daar per definitie een stuk achter loopt. We verkennen momenteel bijvoorbeeld met diverse medisch-wetenschappelijke verenigingen en het Zorginstituut Nederland hoe we mensen in genetisch belaste families het beste kunnen informeren over het risico dat zij en hun (toekomstige) kinderen mogelijk lopen. Ook dan lopen we tegen de knellende criteria aan van Wilson en Jungner en het feit dat de zorgverzekeringswet een schadeverzekering is die niet is toegerust voor dergelijke vormen van preventie.’

Ir. Rob Buiten