VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
T.a.v. minister Drs. E.I. Schippers
Postbus 20350
2500 EJ Den Haag

Soest, 27 mei 2015
Referentie: TVV/15-086
Betreft: reactie advies Neonatale Screening

Geachte mevrouw Schippers,

Graag reageert de VSOP op het aan u gerichte advies van de Gezondheidsraad "Neonatale screening: nieuwe aanbevelingen" d.d. 8 april 2015 en op uw bijbehorende aanbiedingsbrief aan de Tweede Kamer (14 april 2015, ref. 753889-135491-PG).

De VSOP stemt van harte in met de geadviseerde uitbreiding van de hielprik, maar neemt in vergelijking met het strikt medische uitgangspunt van de Gezondheidsraad "gezondheidswinst op basis van behandelbaarheid voor het kind" een bredere doelstelling, namelijk "betere kwaliteit van leven voor zowel het kind als het gezin" als uitgangspunt voor de neonatale screening. Op basis daarvan komen wij op enkele punten tot andere conclusies dan de Gezondheidsraad.

Nieuwe aandoeningen
Wat uw aanbiedingsbrief betreft: wij zijn zeer tevreden met uw snelle besluit de door de Gezondheidsraad geadviseerde 14 aandoeningen toe te voegen aan de huidige neonatale hielprik. De keuze voor aandoeningen is weloverwogen tot stand gekomen en het lijdt geen enkele twijfel dat het toevoegen van deze aandoeningen aan de hielprik, veel leed bij aangedane kinderen en de gezinnen waarin zij opgroeien, kan besparen.

Tegelijkertijd maakt dit duidelijk dat de huidige besluitvorming t.a.v. de vraag welke aandoeningen in de hielprik worden opgenomen, dringend aan verbetering toe is. Immers, hoeveel van deze aandoeningen hadden, op grond van de reeds bestaande criteria van het vorige advies van de Gezondheidsraad (2005), al veel eerder in de hielprik opgenomen kunnen worden en hoeveel leed had daarmee kunnen worden voorkomen? De criteria worden immers door u, op advies van de Gezondheidsraad vastgesteld en zijn vervolgens duidelijk.

Wij pleiten daarom voor een andere organisatie van de besluitvorming die continue toetsing van kandidaat-aandoeningen en stapsgewijze opname van nieuwe aandoeningen in het screeningsprogramma mogelijk maakt (dit voorkomt tevens de uitvoeringsproblemen die de uitbreiding met een groot aantal aandoeningen ineens, in de huidige situatie met zich meebrengt).

Koninginnelaan 23 | 3762 DA Soest | 035-603 40 40 | vsop@vsop.nl | www.vsop.nl

Daarbij valt te denken aan ruimere bevoegdheden op dit terrein voor de Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening (PNHS), adviesorgaan van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB), of het instellen van een permanente Nationale Screeningscommissie met bijzondere aandacht voor screening rondom de zwangerschap: preconceptioneel, prenataal en neonataal.

Onbehandelbaar

Hoewel we waarderen dat de Gezondheidsraad onze mening vermeldt (pag. 43: "Patiënten-organisaties, waaronder de VSOP, zijn voorstander van optionele opname van niet-behandelbare aandoeningen in het neonatale screeningsprogramma"), betreuren wij zeer dat dit advies ouders opnieuw niet de keuze biedt hun kind ook op zogenaamde onbehandelbare aandoeningen die optreden tijdens de kinderleeftijd, te laten onderzoeken.

'Onbehandelbaar' is in deze context o.i. een totaal ongeschikte term. Immers, iedere kinderarts of andere bij de kindzorg betrokken zorgverlener, zal onderschrijven dat er bij vrijwel iedere erfelijke of aangeboren aandoening, ook zonder het criterium 'gezondheidswinst' en curatieve opties, mogelijkheden zijn om de kwaliteit van leven van het kind te verhogen en het inzetten van behandelingen te vermijden die achteraf foutief en schadelijk blijken te zijn. Ook is een diagnose noodzakelijk om medisch-wetenschappelijk onderzoek te kunnen starten waar niet alleen toekomstige patiëntjes, maar ook het kind zelf van zou kunnen profiteren. Maar bovenal: veel 'onbehandelbare' aandoeningen zijn erfelijk en kennen dus een grote herhalingskans bij een volgende zwangerschap. Er zijn schrijnende voorbeelden te geven van gezinnen met meerdere aangedane kinderen waarvan de ouders, als ze op de hoogte zouden zijn geweest, andere keuzes hadden gemaakt.

Uit het feit dat de Gezondheidsraad op dit punt geen unaniem advies uitbrengt, kan worden geconcludeerd dat daarover ook binnen de Nederlandse bevolking verschillend wordt gedacht. Een keuzemogelijkheid doet recht aan deze diversiteit. Hiervoor is onder de ervaringsdeskundige achterban van de VSOP, namelijk ouders van kinderen met erfelijke en aangeboren aandoeningen, veel draagvlak. Ter illustratie: het advies om de Ziekte van Pompe en de Ziekte van Duchenne niet op te nemen in het uitbreidingsvoorstel, op grond van een rigoureuze toepassing van het criterium 'behandelbaarheid', is voor betrokkenen een grote teleurstelling.

Wij hebben kennis genomen van de argumenten van de Gezondheidsraad om de huidige criteria te handhaven. Deze zijn o.i. gebaseerd op veronderstellingen, zoals het bestaan van 'gouden jaren' en de mogelijkheid van een afnemende participatiegraad. Gelukkig is de Gezondheidsraad niet totaal afwijzend, maar adviseert nader onderzoek (pag. 37: "Bij bepaalde, vooralsnog niet-behandelbare, aandoeningen kan (vergunningplichtig) onderzoek worden opgezet ....). Daarbij ligt de focus echter opnieuw op gezondheidswinst, terwijl de vraag o.i. relevanter is of Nederlandse burgers een dergelijk aanbod zouden waarderen, er mee kunnen omgaan en zo nodig kunnen rekenen op counseling en nazorg.
Dit geconstateerd hebbend, verkennen wij graag met u de uitwerking van mogelijke alternatieven voor een screeningsaanbod - al dan niet van overheidswege - op 'alle behandelbare' aandoeningen dat recht doet aan een compleet keuzeaanbod voor de Nederlandse burger. Een tweede algemeen screeningsaanbod waarin 'onbehandelbare'

aandoeningen opgenomen zijn, zo vroeg mogelijk in het eerste levensjaar, zou daar bijvoorbeeld aan kunnen voldoen. Het gevreesde effect op de deelname aan, en helderheid van het neonatale screeningprogramma, is dan niet aan de orde.

De VSOP wil de individuele keuze voor screening op 'onbehandelbare' aandoeningen niet opdringen. Het is aan de ouders zelf om daar al-dan-niet voor te kiezen. Die keuzemogelijkheid dient daarom, naar onze stellige overtuiging, in een screeningsprogramma aangeboden te worden. De positieve en negatieve ervaringen van ouders die, nog voor er symptomen waren hun kind gediagnosticeerd wisten met een 'onbehandelbare' aandoening, kunnen andere ouders helpen bij de maken van een weloverwogen besluit.

Dragerschap

Ook op het terrein van dragerschap van genetische aandoeningen is het de vraag of ouders, zoals de Gezondheidsraad feitelijk adviseert, de mogelijkheid onthouden moet worden kennis te nemen van relevante nevenbevindingen: medische informatie die grote impact kan hebben op zowel een toekomstig kind met de desbetreffende chronische genetische aandoening, als de ouders zelf en eventuele broers en zussen.

Naast deze zowel principiële als inhoudelijke tegenargumenten, zijn er o.i. geen praktische bewaren tegen het aanbieden van een dergelijke keuzemogelijkheid: de voorlichting die het CVB, Erfocentrum en de VSOP op het terrein van dragerschap in de loop der jaren hebben ontwikkeld geeft voldoende houvast om ouders een autonome, geïnformeerde keuze te kunnen laten maken. Financiële afwegingen en gebrek aan deskundigheid onder beroepsgroepen zijn o.i. geen argumenten dit aanbod niet langer in de hielprik op te nemen.

Indien er inderdaad nu reeds sprake zou zijn van een landelijk preconceptioneel aanbod van dragerschapsscreening, is een dergelijk aanbod in het kader van de neonatale screening inderdaad niet wenselijk. In dat geval is ook het rapporteren van dragerschap als nevenbevinding minder evident. Echter, zolang een dergelijk landelijk aanbod niet gerealiseerd is, achten wij het wenselijk dat ook dragerschapsinformatie, net zoals overige relevante nevenbevindingen, bij de ouders bekend wordt en tenminste als *opt-in* keuzemogelijkheid binnen de neonatale screening blijft bestaan.

De Gezondheidsraad adviseert een integrale benadering van preventieve mogelijkheden en het aanbieden van keuzemogelijkheden rondom de zwangerschap. Een advies dat de VSOP van harte onderschrijft! Met name op het terrein van de preconceptiezorg worden de vele mogelijkheden om leed te besparen onvoldoende benut. De Gezondheidsraad schaart zich daarom in het huidige advies nogmaals achter haar advies uit 2007 "Preconceptiezorg: voor een goed begin". Feitelijk betekent dit een herhaald pleidooi voor een actiever overheidsbeleid ten aanzien van preconceptiezorg.

Ook de VSOP doet een beroep op u om uw terughoudendheid (geen programmatische aanpak, geen dragerschapsscreening, geen tarief kinderwensconsult) te laten varen. Uw recente adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad "Prenatale screening", waarin u verzoekt de samenhang van de prenatale screening met preconceptionele en neonatale screening te onderzoeken, biedt daarvoor opnieuw gelegenheid!

VSOP

Het kind centraal
De VSOP gaat uit van een integrale benadering die zowel het kind, als het gezin waarin het geboren wordt en opgroeit, centraal stelt. De titel van het persbericht dat de Gezondheidsraad heeft uitgebracht "Hielprik moet in belang van kind blijven" suggereert helaas dat alles wat niet rechtstreeks aan de behandelbaarheid van het kind is gerelateerd, niet in het belang van het kind zou zijn of zelfs schadelijk zou zijn. Ook de veronderstelling dat "dragerschapsrapportage slechts in het belang is van de ouders" (aanbiedingsbrief bij het Gezondheidsraadrapport) is een eenzijdige analyse, hoewel elders (pag. 29) gelukkig geconstateerd wordt dat de voordelen voor het gezin en het kind in wisselwerking staan.

Zowel de geboorte van een kind met een onbehandelbare aandoening (niet in de hielprik) als de geboorte van een (tweede) kind met een al-dan-niet behandelbare aandoening waarvan beide ouders dragers zijn, hebben invloed op het gehele gezin; ouders en kinderen. De aangrijpende uitslag van een eerdere hielprik kunnen ouders vervolgens wel een plek geven in hun verdere gezinsplanning en voorkomt de gedachte achteraf "Had ik het maar geweten".

De versmalling van de neonatale screening tot 'behandelbaarheid van het kind' komt o.i. ook voort uit een onderschatting van de Nederlandse burger t.a.v. diens mogelijkheden om te gaan met een screeningprogramma dat naast een standaardaanbod ook keuzeopties bevat. Een screenings-programma dat alle aandoeningen bevat waarbij een vroege diagnose tot betere zorg leidt, kan helder gecommuniceerd worden naar de Nederlandse burger en hoeft de deelnamegraad niet negatief te beïnvloeden.

Vroegdiagnostiek
Hoewel het geen argument mag zijn om de discussie over de mogelijkheden voor ruimere criteria voor opname van kandidaat aandoeningen in de hielprik te vermijden of uit te stellen, onderschrijven wij van harte de aanbeveling van de Gezondheidsraad voor "verbetering van diagnostiek en zorg voor kinderen met onduidelijke symptomen of ontwikkelings-achterstanden" (pag. 82). Hoewel o.i. te laat, kunnen ook kinderen met de nu van de hielprik uitgesloten 'onbehandelbare' aandoeningen daarvan profiteren. Deze aanbeveling wordt ook gedaan in het door u onderschreven Nationaal Plan Zeldzame Ziekten: "Bevorderen tijdige en adequate diagnostiek en bevorderen alertheid en kennis over zeldzame ziekten bij artsen en andere zorgprofessionals".

Diverse veldpartijen, waaronder wij als VSOP, doen er alles aan om vroegdiagnostiek en deskundigheid te bevorderen, maar wij missen daarin een proactieve rol vanuit de landelijke overheid en vanuit de lokale overheid is een dergelijke rol niet snel te verwachten. We nodigen u daarom graag uit op dit terrein met concrete landelijke beleidsmaatregelen te komen!

DNA-diagnostiek
Zoals ook de Gezondheidsraad constateert, zijn er nu reeds door gedetailleerde DNA-analyse ongekende mogelijkheden voor vroege detectie van genetisch dragerschap en genetische aandoeningen rondom de zwangerschap: preconceptioneel, prenataal en neonataal. De huidige zorg is daarop niet of nauwelijks voorbereid en ook het voorliggende advies anticipeert onvoldoende op deze ontwikkelingen.

Indien de Nederlandse reguliere gezondheidszorg op dit terrein geen adequaat aanbod ontwikkelt, dan zal de commerciële sector daar ongetwijfeld op inspelen, met een naar alle waarschijnlijkheid kwalitatief (qua voorlichting en counseling) ondermaats aanbod.

De ongekend mogelijkheden op het terrein van DNA-analyse voor de gezondheidszorg brengen vraagstukken met zich mee die een maatschappelijke dialoog, waarin het ouder- en patiëntenperspectief niet mag ontbreken, dringend noodzakelijk maken. Op het moment dat deze ontwikkelingen nog in de kinderschoenen stonden en er van implementatie nog nauwelijks sprake was, was er vanuit uw ministerie volop aandacht voor deze thematiek (o.a. middels de '*Agenda Medische Biotechnologie.* Beleidsvoornemens 2004-2007'). Nu de implementatie daar is, en de vraagstukken zich opstapelen, moeten we echter constateren dat de overheid de medische, ethische en maatschappelijke reflectie uit het oog verliest die nodig is voor verantwoorde implementatie in de gezondheidszorg. Te denken valt aan het opheffen van de Beraadsgroep Genetica binnen de Gezondheidsraad en de voorgenomen beëindiging van de financiering voor het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG).

Tot slot

De VSOP is trots op de organisatie van de neonatale screening in Nederland en de wijze waarop het patiëntenperspectief daarin betrokken wordt. Wij brengen dit dan ook met regelmaat onder de aandacht van relevante partijen in andere Europese lidstaten. Desondanks vallen onze aanbevelingen betreffende de aard van de in de hielprik op te nemen aandoeningen, alsmede dragerschap en preconceptiezorg, niet in de categorie "Er moet toch wat te wensen over blijven", aangezien toekomstige kinderen en ouders hiermee veel leed bespaard kan blijven!

Hoogachtend,

Dr. C. Oosterwijk
Directeur

CC: Tweede Kamer vaste commissie voor VWS
Gezondheidsraad
RIVM/CvB