



Datum : 5 maart 2010

---

## Hielprikscreening cystic fibrosis invoeren

---

*In 2005 constateerde de Gezondheidsraad dat pasgeborenen screenen op cystic fibrosis (taaislijmziekte) gezondheidswinst oplevert. Met de daadwerkelijke invoering diende toentertijd nog gewacht te worden omdat de toereikendheid van de screeningsmethoden nog niet was aangetoond. Uit het CHOPIN- onderzoek (Cystic fibrosis Hielprik Onderzoek bij Pasgeborenen In Nederland) blijkt dat er inmiddels een goede teststrategie beschikbaar is, en dat daarom het moment is aangebroken cystic fibrosis in de hielprikscreening op te nemen. Dit valt te lezen in het advies 'Neonatale screening op cystic fibrosis' dat de Gezondheidsraad vandaag aan de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport aanbiedt.*

### **Gezondheidswinst**

Recente buitenlandse evaluaties van neonatale hielprikscreening op cystic fibrosis – onder andere in de Verenigde Staten en Frankrijk – laten zien dat vlak na de geboorte gediagnosticeerde kinderen een betere conditie hebben en minder vaak in het ziekenhuis opgenomen moeten worden dan kinderen waarbij de ziekte veel later aan het licht komt. Vroegtijdige diagnose betekent dat adequate behandeling sneller mogelijk is: de voedselopname van de patiënt verbetert daardoor aanzienlijk en er ontstaat minder schade aan de longen.

### **Screening in stappen**

Het aanbevolen screeningsprotocol bestaat uit vier stappen; na elke stap wordt daarbij op basis van duidelijke criteria besloten al of niet over te gaan tot de volgende stap. Ieder te screenen kind ondergaat de eerste stap: een meting van immunoreactief trypsinogeen, een eiwit dat bij cystic-fibrosis-patiënten in meer dan normale hoeveelheden in het (hielprik)bloed aanwezig is. De laatste – meest exclusieve – stap is een uitgebreid mutatieonderzoek; brengt de screening bij een pasgeborene twee met cystic fibrosis geassocieerde mutaties aan het licht, dan wordt verwezen naar een van de gespecialiseerde behandelcentra.

---

Uit buitenlands en uit het Nederlandse CHOPIN-onderzoek blijkt dat met de vierstapsscreening vrijwel alle patiënten gevonden kunnen worden.

**Goede voorlichting**

De commissie benadrukt het belang van goede voorlichting over de aard van de ziekte, het belang van vroegdiagnostiek en de betekenis van dragerschap. De voorlichting moet ook duidelijk maken dat screening de ziekte niet volledig uitsluit en dat – door het getrapte screenen – maar een deel van de dragers gevonden wordt.

**Samenstelling commissie:**

- dr. G.C.M.L. Page-Christiaens, gynaecologe, Universitair Medisch Centrum Utrecht, *voorzitter*
- prof. dr. M.F. Niermeijer, hoogleraar klinische genetica, Universitair Medisch Centrum St Radboud, Nijmegen, *vicevoorzitter* (tot 18 november 2009) • prof. dr. M.C. Cornel, hoogleraar community genetics en public health genomics, VU Medisch Centrum, Amsterdam • mr. dr. J.C.J. Dute, gezondheidsjurist, Universiteit van Amsterdam • drs. P.C. Groeneveld, ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, *waarnemer* • prof. dr. H.S.A. Heymans, hoogleraar kindergeneeskunde, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam • dr. J.G. Loeber, biochemicus, Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu, Bilthoven
- prof. dr. G.P.A. Smit, kinderarts, Universitair Medisch Centrum Groningen • dr. M.F. Verweij, ethicus, Universiteit Utrecht • dr. P.A. Bolhuis, Gezondheidsraad, Den Haag, *secretaris*

*De publicatie Neonatale screening op cystic fibrosis (nr. 2010/01) is te downloaden van [www.gr.nl](http://www.gr.nl) en in een papieren versie op te vragen bij het secretariaat van de Gezondheidsraad, fax (070)340 75 23, e-mail: [order@gr.nl](mailto:order@gr.nl). Nadere inhoudelijke inlichtingen verstrekt dr. G.C.M.L. Page-Christiaens, tel. (088)755 48 44, e-mail: [l.christiaens@umcutrecht.nl](mailto:l.christiaens@umcutrecht.nl).*