
De adviesaanvraag

Brief van 9 juli 2009 (kenmerk PG/OGZ-2940324) van de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport aan de voorzitter van de Gezondheidsraad.

Achtergrond

Er is behoefte aan nader advies van de Gezondheidsraad over mogelijke uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met cystic fibrosis (CF), gelet op recente ontwikkelingen in onderzoek en wetenschap.

Op 22 augustus 2005 heeft de Gezondheidsraad op verzoek van de toenmalige Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, advies uitgebracht over de neonatale hielprikscreening. Kern van het advies vormden twee thema's; moet er tot uitbreiding van het screeningspakket worden overgegaan en zijn de criteria voor screening van pasgeborenen nog actueel.

De Raad heeft in het advies ruim 30 aandoeningen op basis van een aantal criteria beoordeeld, besproken en ingedeeld in drie categorieën. Aandoeningen waarbij aanzienlijke, onherstelbare schade te voorkomen is, beschouwde de Raad als behorend tot categorie 1 en aandoeningen waarbij dat in mindere mate mogelijk is of waarbij dat onvoldoende bewezen is rekende de Raad tot categorie 2. De aandoeningen waarvan de Raad in 2005 opname in het screeningsprogramma adviseerde, vallen allen in categorie 1.

De Gezondheidsraad rekende CF tot categorie 2, met de kanttekening dat het een grensgeval is tussen categorie 1 en categorie 2. De aanbeveling van de Raad was om CF toe te voegen aan de neonatale hielprikscreening zodra er testmethoden beschikbaar zijn met een hogere specificiteit en adviseerde onderzoek naar betere screeningsmethoden.

Op basis van genoemd advies heeft VWS in november 2005 besloten om over te gaan tot uitbreiding van de screening met in totaal 14 aandoeningen, waaronder metabole stofwisselingsziekten en sikkelcelziekte. CF is conform het advies van de Gezondheidsraad niet opgenomen in de uitbreiding. De invoering van de uitgebreide hieprikscreening is per 1 januari 2007 van start gegaan.

Pilotstudie CHOPIN

Op 24 februari 2006 heeft VWS het advies van de Raad en het standpunt daarop, vanwege het onderdeel CF onder de aandacht gebracht van ZonMw. Daarbij is aangetekend dat het voornemen bestaat om de neonatale hieprikscreening uit te breiden met CF wanneer onomstotelijk vast is komen te staan dat vroege screening op CF een meerwaarde heeft als het gaat om de gezondheid van de pasgeborene, kosteneffectief is en kan worden uitgevoerd met adequate testmethoden.

ZonMw heeft vervolgens de uitvoering van een proefbevolkingsonderzoek op CF, de Cystic Fibrosis Hiepriks Onderzoek bij Pasgeborenen In Nederland (CHOPIN) studie in Gelderland, Limburg, Noord-Brabant en Utrecht gefinancierd in het jaar 2008, met een uitloop tot juni 2009. Het eindrapport van de CHOPIN studie heb ik op 22 juni jl. ontvangen en bied ik u hierbij aan. De digitale versie was al eerder aan u beschikbaar gesteld.

Voorlichting over dragerschap

Inmiddels is de nodige ervaring opgedaan met de uitgebreide neonatale hieprikscreening in het algemeen en met de voorlichting en 'geïnformeerde toestemming' in het bijzonder. Voor deze adviesvraag zijn met name de ervaringen terzake rond sikkelcelziekte relevant. Bij de screening op sikkelcelziekte levert de test informatie op over dragerschap bij het kind, zonder dat dat het primaire oogmerk is van de screening. Voor CF geldt hetzelfde, met dien verstande dat het aantal gevonden dragers afhankelijk is van de gekozen teststrategie.

Reeds vóór de geboorte en dus voorafgaand aan de screening worden ouders geïnformeerd over mogelijke uitkomsten van de screening, ondermeer ten aanzien van dragerschap van het kind en mogelijke gevolgen van die informatie voor dragerschap van henzelf en andere kinderen. Om na de screening de informatie over dragerschap aan ouders te kunnen geven is voorafgaand aan de screening 'geïnformeerde toestemming' van de ouders vereist. Ouders hebben de vrijheid om vooraf te bepalen of zij deze informatie willen ontvangen. In de praktijk blijkt de voorlichting inclusief de vereiste 'geïnformeerde toestemming' voorafgaand aan de screening lastig te zijn vanwege de gecompliceerde boodschap. Ook blijkt in de praktijk informatie over dragerschap bij het kind bij het communiceren van de uitslag van de screening, bij ouders veel misverstanden op te roepen over de gezondheid van het kind (niet ziek, wel drager).

Bij een mogelijke screening op CF wordt nog een extra probleem voorzien omdat bij CF sprake is van meer mutaties waarvan diverse nog onbekend zijn. Er is in de huidige praktijk van de uitvoering van bepaalde bevolkingsonderzoeken, zoals bij de neonatale hieprikscreening en de prenatale screening, behoefte ontstaan aan richtlijnen over hoe om te gaan met toevalsbevindingen en drager

schap. Gelet op technologische ontwikkelingen die bijvoorbeeld meer vormen van genetische screening mogelijk maken zal deze behoefte toenemen. Aan dergelijke richtlijnen is behoefte bij de advisering over CF ten behoeve van de mogelijke implementatie van de screening op CF als onderdeel van de neonatale hielprikscreening.

Aanbevelingen projectgroep CHOPIN

De projectgroep neonatale screening op CF heeft een aantal aanbevelingen geformuleerd. Kortgezegd pleit de projectgroep voor de keuze van een screeningsstrategie (combinatie van testen) met zo min mogelijk fout-positieve uitgangspunten, zo min mogelijk kinderen met milde CF-varianten en zo min mogelijk opgesporde dragers.

Concrete adviesvragen

Ik verzoek u concreet aandacht te geven aan de volgende adviesvragen:

- 1 Hoe luidt thans het advies van de Raad over het toevoegen van CF aan de neonatale hielprik-screening.
 - 2 Is vast komen te staan dat vroege screening op CF een belangrijke meerwaarde heeft voor de gezondheid van de pasgeborene met CF.
 - 3 Indien de Raad positief zou adviseren over het toevoegen van CF aan de neonatale hielprik-screening, welke testmethode heeft dan de voorkeur en op basis van welke afwegingen. Ik verzoek u bij uw afwegingen de volgende punten te betrekken:
 - Kostenaspecten en kosteneffectiviteit;
 - De keuze van de testmethode heeft gevolgen voor het aantal dragers op CF dat gevonden wordt, terwijl dat niet het primaire doel is van de screening, mede gezien de aanbevelingen van de projectgroep;
 - De gevolgen voor ouders van de uiteenlopende doorlooptijden van de screeningsstrategieën, waarbij in uitzonderlijke gevallen sprake kan zijn van een doorlooptijd van 87 dagen van screening tot uitslag;
 - Het opsporen van toevalsbevindingen cq. 'milde varianten' bij de screening op CF, mede gezien de aanbevelingen van de projectgroep.
 - 4 Welke aanbevelingen doet de Raad met betrekking tot de voorlichting over dragerschap en de opsporing van milde varianten, gelet op het hierboven gestelde en gezien het advies van de Raad ten aanzien van punt 3: de testmethode.
-

Ik verzoek u om ook relevante maatschappelijke, ethische en juridische aspecten in uw oordeelsvorming mee te wegen.

Ik zie uw advies, indien mogelijk, graag vóór 15 september 2009 tegemoet.

Met vriendelijke groet,
de Minister van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport,
w.g.
dr. A. Klink