



Datum : 22 augustus 2005

Bij baby's zijn met één hielprik veel meer behandelbare ziektes op te sporen

In Nederland wordt bij baby's kort na de geboorte bloed afgenomen met een hielprik. Dat bloed wordt nu onderzocht op drie ziektes, waarbij tijdige behandeling ernstige gezondheidsschade kan voorkomen. In het advies Neonatale Screening dat de Gezondheidsraad vandaag aanbiedt aan de staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, beveelt de raad aan om dat aantal vanwege de te behalen gezondheidswinst uit te breiden. De meest voorkomende aandoeningen waarvoor screening wordt aanbevolen zijn sikkelcelziekte en MCAD-deficiëntie. Voor één aandoening, namelijk cystische fibrose of taaislijmziekte, dient naar het oordeel van de Raad eerst een betere opsporingsmethode te worden ontwikkeld. Ook beveelt de raad aan om voorlichting over het onderzoek van de pasgeborenen al tijdens de zwangerschap te geven, omdat ouders in de eerste dagen na de geboorte van hun kind veelal weinig gelegenheid hebben om die informatie tot zich te nemen.

Verschillende ziektes waarbij snel ingrijpen belangrijk is om ernstige en onherstelbare gezondheidsschade te voorkomen, kunnen betrekkelijk eenvoudig worden vastgesteld door van een pasgeborene met een prik in de hiel wat bloed af te nemen en dat te onderzoeken. Tot nu toe gebeurt dat voor fenylketonurie, congenitale hypothyreoïdie en het adrenogenitaal syndroom. Om verschillende redenen heeft de staatssecretaris van VWS de Gezondheidsraad gevraagd na te gaan of uitbreiding van het screeningspakket wenselijk is. Zo heeft wetenschappelijk onderzoek veel kennis opgeleverd over ernstige ziektes bij pasgeborenen. Die kennis heeft geleid tot verbeteringen in de diagnostiek en behandeling. Daardoor biedt screening van pasgeborenen veel meer mogelijkheden dan vroeger om tijdig te behandelen. Verder zijn er in de samenstelling van onze bevolking ontwikkelingen die van belang zijn voor het screeningsprogramma. Migratie heeft er bijvoorbeeld voor gezorgd dat de erfelijke sikkelcelziekte tegenwoordig veel vaker voorkomt in Nederland.

In het advies bespreekt een commissie van de Gezondheidsraad ruim dertig aandoeningen waarvan in de internationale literatuur geopperd is dat screening gezondheidswinst oplevert. Het gaat naar het oordeel van de commissie vooral om winst voor de pasgeborene zelf, maar soms is ook een voordeel dat ouders door

screening van hun baby ontdekken dat ze drager zijn van een erfelijke ziekte en tijdig geïnformeerd kunnen worden over de herhalingskans.

De commissie meent dat vijftien aandoeningen vanwege die voordelen in aanmerking komen om te worden toegevoegd aan het programma voor neonatale screening. De meest voorkomende daarvan zijn sikkelcelziekte, een erfelijke aandoening die wereldwijd vooral gevonden wordt in gebieden waar malaria heerst, en MCAD-deficiëntie, een erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de energieleverantie door vetverbranding ernstig gestoord is. Over één van de vijftien aandoeningen - cystische fibrose of taaislijmziekte - is onder experts nog discussie over de mate waarin gezondheidsschade door screening is te voorkomen. Daarnaast kan de opsporingsmethode verbeterd worden. Gezien de mogelijke voordelen van een vroege opsporing van deze aandoening pleit de commissie ervoor om een goede opsporingsmethode te ontwikkelen en daarna cystische fibrose op te nemen in het screeningspakket.

De commissie van de Gezondheidsraad schat dat er met de uitbreiding die zij voorstelt jaarlijks minimaal 40 patiënten met sikkelcelziekte worden opgespoord. Voor MCAD-deficiëntie schat men het aantal op 14 à 18 patiënten. Als er ook op cystische fibrose gescreend wordt, zouden per jaar nog eens 50 à 60 van deze patiënten vroegtijdig opgespoord kunnen worden.

Als het screeningspakket uitgebreid wordt, is er voor de ouders ook meer informatie over de hielprik nodig. De Gezondheidsraad beveelt aan om meer gedetailleerde voorlichting over het onderzoek van pasgeborenen te geven, en om dat al tijdens de zwangerschap te doen. De eerste dagen na de bevalling – wanneer de hielprik wordt uitgevoerd - lijken daarvoor minder geschikt.

In de Commissie Neonatale Screening hadden zitting:

▪ dr GCML Page-Christiaens, gynaecoloog; Universitair Medisch Centrum Utrecht; *voorzitter* ▪ prof. dr MF Niermeijer, klinisch geneticus; Universitair Medisch Centrum Nijmegen; *vice-voorzitter* ▪ prof. dr MC Cornel, hoogleraar *community genetics*; VU Medisch Centrum, Amsterdam ▪ prof. mr JCJ Dute, hoogleraar gezondheidsrecht; Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam ▪ dr AH van Gennip, klinisch chemicus; Universiteit Maastricht ▪ drs RM den Hartog-van Ter Tholen; ministerie van VWS; *adviseur* ▪ prof. dr HSA Heymans, hoogleraar kindergeneeskunde; Universiteit van Amsterdam ▪ dr JG Loeber, biochemicus; Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu, Bilthoven ▪ dr GPA Smit, kinderarts; Academisch Ziekenhuis Groningen ▪ dr MF Verweij, ethicus; Universiteit Utrecht ▪ dr PA Bolhuis, Gezondheidsraad; *secretaris*.

Het advies Neonatale Screening, nr 2005/11 is verkrijgbaar bij het secretariaat van de Gezondheidsraad, fax (070) 340 75 23, e-mail: order@gr.nl, www.gr.nl. Nadere inhoudelijke inlichtingen verstrekt dr PA Bolhuis, tel. (070) 3407717, e-mail pa.bolhuis@gr.nl.