



> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Gezondheidsraad
T.a.v. de heer prof. dr. B.J. Kullberg, voorzitter
Postbus 16052
2500 BB DEN HAAG

**Directoraat Generaal
Volksgezondheid**
Publieke Gezondheid
Bevolkingsonderzoek en
Medische Ethiek

Bezoekadres:
Parnassusplein 5
2511 VX Den Haag
T 070 340 79 11
Postbus 20350
2500 EJ Den Haag
www.rijksoverheid.nl

Inlichtingen bij

13 JULI 2023

Datum
Betreft Adviesaanvraag OCTN2

Kenmerk
3616069-1050063-PG

Geachte heer Kullberg,

Met deze brief verzoek ik u om advies ten aanzien van het toevoegen van OCTN2 als doelziekte aan het landelijke programma hielprikscreening. Dit naar aanleiding van de ODIN-studie.

Uw brief

*Correspondentie uitsluitend
richten aan het retouradres
met vermelding van de datum
en het kenmerk van deze
brief.*

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Bij carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie verloopt de afbraak van de lange keten vetten niet goed door een tekort aan 'vrij carnitine'. Dit leidt tot een tekort aan 'brandstof' wanneer het lichaam dat juist nodig heeft, zoals bij slecht eten, koorts of bij sporten. Het bloedsuikergehalte kan dan te laag worden. Een kind met carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie lijkt gezond. Meestal ontstaan na een aantal maanden of jaren klachten van de lever en de spieren, met name de hartspier kan aangedaan zijn. Medicatie (carnitine) voorkomt de klachten.

Aanleiding

Sinds 2007 is OCTN2 een nevenbevinding in het landelijke hielprikscreeningsprogramma. In 2015 heeft de Gezondheidsraad geadviseerd OCTN2 als doelziekte op te nemen in het hielprikprogramma. Naar aanleiding van dit advies heeft het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoeken (CvB) een uitvoeringstoets over de haalbaarheid van implementatie van onder meer OCTN2 in kaart gebracht. Uit deze haalbaarheidstoets kwam het advies om nader onderzoek te doen naar het nut en haalbaarheid om OCTN2 als doelziekte op te nemen in het hielprikprogramma. Dit omdat veel mensen met OCTN2 nooit klachten ontwikkelen en het niet duidelijk is of iedereen die opgespoord wordt via hielprikscreening ook behandeld moet worden.

Deze aanbeveling van het RIVM heeft geresulteerd in een onderzoek binnen het ZonMw programma 'Zwangerschap en Geboorte', de ODIN-studie. De hoofdvraag bij deze studie was: 'Is het nuttig en haalbaar om OCTN2 screening op te nemen in de hielprikscreening?' Uit deze studie komt naar voren dat het mogelijk is om OCTN2 toe te voegen aan het hielprikscreeningsprogramma maar dat de positief



voorspellende waarde van de gebruikte test laag is. Gelet hierop wordt de Gezondheidsraad om advies gevraagd.

Adviesaanvraag

De Gezondheidsraad wordt gevraagd, op grond van de nieuwe onderzoeksbevindingen, advies uit te brengen over de vraag of het verantwoord is OCTN2 als doelziekte toe te voegen aan het landelijke hielprikprogramma.

Ik zie uw advies met belangstelling tegemoet.

Hoogachtend,

de staatssecretaris van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

**Directoraat Generaal
Volksgezondheid**
Publieke Gezondheid
Bevolkingsonderzoek en
Medische Ethiek