

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Voorzitter van de Tweede Kamer  
der Staten-Generaal  
Postbus 20018  
2500 EA DEN HAAG

**Bezoekadres**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Kenmerk**  
1562651-193711-PG

**Bijlage(n)**  
-

**Uw brief**

Datum 28 oktober 2019  
Betreft Beleidsreactie advies Gezondheidsraad Neonatale screening op SMA

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

Geachte voorzitter,

In deze brief geef ik mede namens de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport de beleidsreactie op het advies van de Gezondheidsraad over de screening op spinale musculaire atrofie (SMA). Gezien recente wetenschappelijke ontwikkelingen en de toelating van het middel nusinersen tot het basispakket voor de behandeling van SMA, waarover de minister voor Medische Zorg en Sport uw Kamer geïnformeerd heeft op 11 juli 2018 (Kamerstuk 29 477, nr. 512), verzocht ik de Gezondheidsraad op 21 december 2018 mij te adviseren of SMA in aanmerking komt om toegevoegd te worden aan de neonatale hielprikscreening. Op 14 maart 2019 stuurde ik uw Kamer deze adviesaanvraag (Kamerstuk 29 323, nr. 124) en op 23 juli 2019 het Gezondheidsraadadvies zelf (Kamerstuk 29 323, nr. 128).

In het rapport van de Gezondheidsraad is te lezen dat het advies luidt om SMA op te nemen in de neonatale hielprikscreening. Ik zal dan ook conform dit advies het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) vragen om een uitvoeringstoets uit te voeren en de toevoeging van SMA aan de neonatale hielprikscreening voor te bereiden.

### **Neonatale hielprikscreening**

Het doel van de neonatale hielprikscreening is het tijdig opsporen van zeldzame aandoeningen bij pasgeborenen. Hiermee kan ernstige schade aan de lichamelijke en/of geestelijke ontwikkeling van het kind voorkomen of beperkt worden. De aandoeningen die worden opgespoord met de hielprikscreening zijn te behandelen. Met vroege opsporing kan snel overgegaan worden tot behandeling. Daarmee kan gezondheidswinst voor het kind geboekt worden. De geldende criteria om een aandoening toe te voegen aan de neonatale hielprikscreening zijn dat de screening moet leiden tot aanmerkelijke gezondheidswinst voor de pasgeborene door vroegtijdige interventies bij ernstige aandoeningen waarvan het natuurlijk beloop bekend is. Ook moet er een screeningstest van goede kwaliteit beschikbaar zijn. Tot slot is een brede acceptatie van het screeningsprogramma nodig door heldere informatie voor ouders, vrijwillige deelname, het waarborgen van privacy, een goede toegankelijkheid van de behandeling en begeleiding na een ongunstige testuitslag.

Op dit moment worden er met de hielprikscreening negentien ernstige aandoeningen opgespoord. In mijn brief aan uw Kamer op 21 december 2017 (Kamerstuk 29 323, nr. 120), heb ik mijn voornemen kenbaar gemaakt om de neonatale hielprikscreening uit te breiden met twaalf aandoeningen, conform het Gezondheidsadvies van 8 april 2015 *Neonatale hielprikscreening: nieuwe aanbevelingen*. Met mijn brief van 14 maart jl. (Kamerstuk 29 323, nr. 124) informeerde ik uw Kamer over de stappen die de afgelopen periode zijn gezet om deze uitbreiding te realiseren en dat de eerste tranche aandoeningen per 1 oktober 2019 zal worden toegevoegd.

**Kenmerk**  
1562651-193711-PG

### **Spinale musculaire atrofie (SMA)**

SMA is een ernstige spieraandoening die zich meestal openbaart op kinderleeftijd en kan leiden tot verlamming en overlijden. De motorische ontwikkeling blijft achter of wordt nauwelijks ontwikkeld. Schade die eenmaal is veroorzaakt door SMA is onherstelbaar. De aandoening wordt bij ongeveer vijftien tot twintig jonge kinderen per jaar vastgesteld. Op dit moment zijn er ongeveer 450 tot 700 SMA-patiënten in Nederland. SMA kent verschillende varianten die bepalen hoe ernstig de symptomen zijn.

#### *Behandeling van SMA*

Het middel nusinersen vermindert of voorkomt de symptomen van SMA bij ongeveer de helft van de patiënten die een ernstige variant hebben. Als het middel presymptomatisch al kan worden ingezet, lijkt het effectiever te zijn. Zoals gezegd is het middel nusinersen toegelaten tot het basispakket voor de behandeling van SMA bij jonge kinderen.

### **Het Gezondheidsraadadvies**

De Gezondheidsraad adviseert in zijn advies SMA op te nemen in de neonatale hielprikscreening, omdat het de mogelijkheid biedt om SMA presymptomatisch te behandelen. Daarmee is aanmerkelijke gezondheidswinst te realiseren voor deze ernstige aandoening. Daarnaast geeft de Gezondheidsraad aan dat er op dit moment een aantal screeningstesten van hoge kwaliteit voor de opsporing van SMA bij pasgeborenen beschikbaar is. Er kleeft ook een tweetal nadelen aan het opnemen van SMA in de hielprikscreening. Er zal namelijk een groep pasgeborenen opgespoord worden waarbij niet duidelijk is of de behandeling met nusinersen aangewezen is, omdat er een gerede kans is dat hun klachten relatief mild zullen zijn en pas laat optreden. Daarnaast zal bij een klein aantal pasgeborenen dragerschap als nevenbevinding gevonden worden. De Gezondheidsraad is van mening dat de voordelen van het toevoegen van SMA opwegen tegen de nadelen. De Gezondheidsraad adviseert de nevenbevindingen over dragerschap niet te rapporteren, omdat dit niet past bij het doel van het programma en omdat het een complicering betekent voor de informatievoorziening over de neonatale hielprikscreening.

Ik zal het RIVM vragen om conform het advies van de Gezondheidsraad naar de toevoeging van SMA in de neonatale hielprikscreening toe te werken. In een uitvoeringstoets dient uitgezocht te worden welke aandachtspunten zich voordoen bij de toevoeging van SMA aan de hielprikscreening. Hieronder valt onder meer het verwerven van een testmethode voor de screening, het valideren van deze testmethode en het implementeren ervan in het programma. Daarnaast dient er een protocol opgesteld te worden over de inrichting van de follow-up in de zorg.

Tot slot dient er een evaluatie na vijf en tien jaar voorbereid te worden gericht op de effectiviteit van de presymptomatische behandeling en de lange termijneffecten ervan. Ik zal het RIVM opdracht geven zo spoedig mogelijk te starten met de uitvoeringstoets en het RIVM vragen daarbij rekening te houden met de aandachtspunten uit het Gezondheidsraadadvies. Ik verwacht de resultaten van deze uitvoeringstoets in het najaar van 2020. Op basis van deze resultaten kan een inschatting gegeven worden op welke termijn het reëel is om SMA toe te voegen en hoe dit ingepast kan worden in de lopende uitbreiding van de hielprikscreening.

**Kenmerk**  
1562651-193711-PG

### **Preconceptionele dragerschapsscreening**

De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport is voornemens om conform het Gezondheidsraadadvies een onderzoek naar preconceptionele dragerschapsscreening uit te zetten via ZonMw. Ook met de behandeling met nusinersen blijft SMA een ernstige aandoening die veel leed tot gevolg heeft. Daarom raadt de Gezondheidsraad aan om preconceptionele dragerschapsscreening op SMA te overwegen. Omdat er meer aandoeningen in aanmerking zouden kunnen komen voor preconceptionele dragerschapsscreening, vindt de Gezondheidsraad een nader advies over de kaders, het doel en de technische mogelijkheden van zo'n programma geëigend.

Bij preconceptionele dragerschapsscreening wordt er voor de conceptie bekeken of beide wensouders drager zijn de genetische afwijking die SMA veroorzaakt. Als dat het geval is, dan heeft ieder kind dat zij zullen krijgen een kans van één op vier om SMA te ontwikkelen. Als beide wensouders drager zijn, hebben zij verschillende handelingsopties, namelijk: het risico op SMA accepteren, preïmplantatie genetische diagnostiek, prenatale diagnostiek bij een zwangerschap of conceptie met donorgeslachtscellen. Het onderzoek dat de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voornemens is uit te zetten, zal gericht zijn op de (ethische) kaders van en het maatschappelijk draagvlak voor preconceptionele dragerschapsscreening. Hierbij zullen ook de opbrengsten en gevolgen van kennis over dragerschap onderzocht worden.

### **Tot slot**

Met de neonatale hielprikscreening worden jaarlijks circa 180 pasgeborenen met een ernstige aandoening opgespoord waardoor hen veel leed bespaard kan worden. Met de toevoeging van SMA aan de hielprikscreening en de lopende uitbreiding, loopt dit aantal naar alle waarschijnlijkheid op tot circa 220. Om het programma neonatale hielprikscreening toekomstbestendig te houden, ben ik voornemens om de Gezondheidsraad te vragen de aandoeningen waarop op dit moment gescreend wordt te evalueren. Op basis van deze evaluatie kan het programma waar nodig bijgesteld worden. Hierover zal ik uw Kamer nader informeren.

Hoogachtend,

de staatssecretaris van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,

Paul Blokhuis