

Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven

Nr. 2020/18, Den Haag, 30 september 2020

Samenvatting

Gezondheidsraad



Met de hielprik kunnen pasgeborenen gescreend worden op ernstige aandoeningen. Een diagnose vroeg in het leven kan aanmerkelijke gezondheidswinst opleveren voor het kind omdat snel gestart kan worden met een behandeling. Er gaan stemmen op om screening vroeg in het leven ook te overwegen voor niet-behandelbare aandoeningen. De staatssecretaris van VWS heeft de Gezondheidsraad gevraagd om advies te geven over de wenselijkheid daarvan. De Commissie Screening rond zwangerschap en geboorte heeft zich gebogen over deze vraag.

Bij screenen op niet-behandelbare aandoeningen is het voordeel niet zo zeer de lichamelijke gezondheidswinst voor het kind door vroege behandeling maar vooral het voordeel van vroeg weten. Als een kind symptomen ontwikkelt en het lang duurt voordat een diagnose gesteld kan worden, is dat zeer belastend voor het kind en de ouders.

Screening vroeg in het leven verkort deze zogenoemde diagnostische vertraging en kan zo de negatieve gevolgen voor het welzijn van het kind en de ouders beperken. Vroege kennis biedt ouders de tijd om zich emotioneel en praktisch voor te bereiden op een leven met een kind met een ernstige aandoening. Ook kan screening ervoor zorgen dat ouders op tijd passende ondersteuning kunnen organiseren voor hun kind en het gezinsleven zo goed mogelijk kunnen inrichten. In sommige gevallen kan het kind er lichamelijk voordeel van hebben. Vroegtijdig starten met ondersteunende behandelingen, preventieve maatregelen of experimentele medische interventies kan de kans op verdere gezondheidsschade verkleinen. Een ander voordeel is dat ouders de kennis kunnen gebruiken voor het maken van reproductieve keuzes in de toekomst. Maatschappelijk gezien is het voordeel dat informatie die met screenen wordt verzameld

kan bijdragen aan kennis over de betreffende aandoeningen.

Er zijn ook nadelen verbonden aan screenen op niet-behandelbare aandoeningen. Nadelen voor het kind en de ouders zijn dat screening kan leiden tot een diagnose waarbij het niet duidelijk is of het kind verschijnselen van de ziekte ontwikkelt en hoe ernstig (fenotypische variatie) en hoe de prognose is. Onzekerheid over de betekenis van een afwijkende uitslag kan leiden tot allerlei onwenselijke gevolgen bij ouders en kind. Een ander nadeel is dat een afwijkende uitslag over een aandoening die zich pas later in het leven openbaart het kind en de ouders de mogelijkheid ontnemt om de eerste levensjaren onbezorgd door te kunnen brengen. Dat zou mogelijk schadelijk voor het kind kunnen zijn. Ook kan een afwijkende uitslag ervoor zorgen dat ouders belangrijke levensbeslissingen voor het kind nemen en hem of haar zo het recht op



toekomstige autonomie ontnemen. Daarnaast zijn er nog de gebruikelijke nadelen van screening, zoals de negatieve gevolgen van fout-positieve en fout-negatieve uitslagen en nevenbevindingen. Deze kunnen onterechte ongerustheid en vervolgonderzoek veroorzaken of juist onterechte geruststelling. Een maatschappelijk nadeel is dat het een aanzienlijke belasting betekent voor alle partijen die een rol hebben in de logistiek, voorlichting en follow-up van de screening.

De commissie ziet geen principiële argumenten tegen screening op niet-behandelbare aandoeningen. Aangezien niet-behandelbare aandoeningen onderling veel van elkaar verschillen zal de verhouding tussen de voor- en nadelen van screening per aandoening beoordeeld moeten worden. De commissie heeft daartoe een beoordelingskader opgesteld, deels gebaseerd op het kader voor de neonatale hielprikscreening. Het belang van screening voor het kind staat hierbij voorop.

Op dit moment heeft de commissie geen niet-behandelbare aandoeningen kunnen identificeren die volgens dit kader in aanmerking zouden komen voor screening. De meeste niet-behandelbare aandoeningen vallen af vanwege een te grote fenotypische variatie, vanwege een te beperkte hoeveelheid kennis over de aandoening of vanwege het ontbreken van een betrouwbare screeningstest. Verder voorziet de commissie praktische problemen bij het verkrijgen van de wetenschappelijke onderbouwing voor het psychosociale voordeel dat de screening het kind oplevert. Het gebrek aan bewijs voor de winst van screening op niet-behandelbare aandoeningen is ook de reden dat een dergelijk programmatisch screeningsaanbod in het buitenland niet bestaat.

De commissie realiseert zich dat het leed dat een lang diagnostisch traject met zich meebrengt reëel of zelfs ontwrichtend is voor gezinnen. De vraag is echter of een screeningsprogramma op niet-behandelbare aandoeningen een

wetenschappelijk voldoende onderbouwde oplossing is voor dit probleem.

De commissie is op dit moment niet overtuigd van het nut en de proportionaliteit van een dergelijk screeningsprogramma. Met de inzet op andere maatregelen kunnen naar alle waarschijnlijkheid de negatieve gevolgen van diagnostische vertraging voor een groter aantal gezinnen worden teruggedrongen dan met een screening op de weinige zeldzame aandoeningen die mogelijk in aanmerking zouden komen.

De commissie adviseert dan ook om in te zetten op strategieën die effectiever zijn en die niet gepaard gaan met de nadelen van een landelijk screeningsprogramma. De huidige ontwikkelingen op het gebied van verbeterde verwijzing en diagnostiek bij ontwikkelingsachterstand spelen daarbij een belangrijke rol. De afgelopen jaren zijn in universitaire medische centra in Nederland expertisecentra opgericht voor kinderen met zeldzame aandoeningen en ontwikkelingsstoornissen. Door de oprichting van dergelijke expertisecentra is al vooruitgang geboekt in het



terugdringen van diagnostische vertraging.

De commissie meent dat diagnostische vertraging nog verder kan worden teruggebracht door meer in te zetten op laagdrempelige verwijzing, breed vervolgonderzoek en multidisciplinaire samenwerking tussen zorgverleners. Belangrijk doel is dat ouders snel ergens terecht kunnen voor diagnostiek zodra een kind achter begint te lopen in de ontwikkeling. Het kan ouders mogelijk veel leed besparen als de zorgen die zij hebben om hun kind erkend worden.

Voor het belang van vroege kennis over een niet-behandelbare aandoening voor toekomstige reproductieve keuzes van de ouders, ziet de commissie preconceptionele dragerschapsscreening en wellicht prenatale screening als te verkiezen benaderingen. Preconceptionele dragerschapsscreening wordt op dit moment nader verkend door de minister. Wanneer technologische ontwikkelingen ertoe leiden dat er een behandeling beschikbaar komt voor een aandoening, is het van belang dat toetsing en eventuele opname van de ziekte in de hielprikscreening tijdig gestart wordt.



De Gezondheidsraad, ingesteld in 1902, is een adviesorgaan met als taak de regering en het parlement 'voor te lichten over de stand der wetenschap ten aanzien van vraagstukken op het gebied van de volksgezondheid en het gezondheids(zorg)onderzoek' (art. 22 Gezondheidswet).

De Gezondheidsraad ontvangt de meeste adviesvragen van de bewindslieden van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; Infrastructuur en Waterstaat; Sociale Zaken en Werkgelegenheid en Landbouw, Natuur en Voedselkwaliteit. De raad kan ook op eigen initiatief adviezen uitbrengen, en ontwikkelingen of trends signaleren die van belang zijn voor het overheidsbeleid.

De adviezen van de Gezondheidsraad zijn openbaar en worden als regel opgesteld door multidisciplinaire commissies van – op persoonlijke titel benoemde – Nederlandse en soms buitenlandse deskundigen.

U kunt dit document downloaden van www.gezondheidsraad.nl.

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:

Gezondheidsraad. Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven.

Den Haag: Gezondheidsraad, 2020; publicatienr. 2020/18.

Auteursrecht voorbehouden

