

NEONATALE SCREENING TE SNEL UITGEBREID

Capaciteit voor onderzoek bij risico-pasgeborenen is nog ontoereikend

Per 1 januari is de screening van neonaten op aangeboren afwijkingen uitgebreid. De capaciteit voor vervolgonderzoek bij risicokinderen schiet echter nog tekort. De uitbreiding van het screeningsprogramma is wat al te voortvarend in gang gezet.

M.F. NIERMEIJER
T.J. DE KONING
H.K. MEUTGEERT-DEKKER

De Gezondheidsraad deed in augustus 2005 in het advies 'Neonatale Screening' de aanbeveling om de screening van pasgeborenen uit te breiden met veertien ziekten.¹ Behalve betere neonatale zorg was meer en betere voorlichting aan de ouders het doel, mede omdat bijna alle bij screening vaststelbare ziekten erfelijk zijn. Het aantal gedetecteerde kinderen met een vanaf de geboorte behandelbare aandoening zou toenemen van ongeveer 88 naar 177 per jaar.

VWS had de Gezondheidsraad voorgesteld terughoudend te zijn bij

screening op onbehandelbare aandoeningen. Het advies omvat dan ook een inventarisatie van aandoeningen met gezondheidswinst bij vroege ontdekking en behandeling, en de relevante ethische, juridische en maatschappelijke aspecten daarvan. Op verzoek van VWS werd een globale raming gegeven van de kosten van implementatie, vooral wat betreft de

opvang, diagnostiek en behandeling van risico-pasgeborenen.

GEEN BUDGET

Met voortvarendheid aanvaardde de staatssecretaris van VWS in november 2005 het advies van de Gezondheidsraad. Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) kreeg de regie voor

Een zo korte invoeringstermijn betekende een unicum in de wereld

hielpriktesten, en de totale kosten. Het advies vermeldde tevens de te verwachten kosten van vervolgonderzoek, zoals ziekenhuisopname.

Het advies maakte duidelijk dat uitbreiding van de screening impliceert dat voor elke ziekte jaarlijks een groep pasgeborenen met verhoogd risico met spoed moet worden onderzocht vanwege een afwijkende uitslag. Per ziekterisico kan blijken, dat slechts één op de tien kinderen de betrokken ziekte daadwerkelijk heeft. In totaal zijn er dan jaarlijks enkele honderden pasgeborenen die moeten worden onderzocht, een veelvoud van het aantal zieke kinderen.²

De daarvoor aangewezen klinische afdelingen en laboratoria voor erfelijke metabole ziekten van de universitaire medische centra hebben duidelijk gemaakt dat men vanaf het begin van de uitgebreide screening uitgerust moest zijn met extra bedden en extra staf die is opgeleid in de medische, verpleegkundige en laboratoriumaspecten van de

de gehele uitvoering van de uitgebreide screening. De laboratoriumonderzoeken in hielprikbloed werden aan het RIVM en vijf screeningslaboratoria opgedragen; zij kregen investeringskrediet voor massaspectrometrieapparatuur en een tarief voor de verrichtingen. Voor het klinische onderzoek van de bij screening gevonden kinderen werd geen budget vastgesteld noch enige afspraak gemaakt; dat zou 'onder reguliere zorg en de academische component vallen'. Wel werd vastgelegd dat het programma per 1 januari 2007, dus binnen 13 maanden, van start moest gaan. Een zo korte invoeringstermijn voor zo'n complexe operatie betekende een unicum in de wereld. Niet alleen moest al het voorlichtingsmateriaal nog worden gemaakt, ook de screeningstechnologie en de aansluitende klinische vervolgonderzoeken van de risicokinderen moesten nog worden geregeld. En dat alles onder grote tijdsdruk.

De vraag achteraf is of dat verstandig is geweest, en of meer voorberei-

ding en een ruimere begroting van de programmaonderdelen de implementatie zouden hebben verbeterd.

TECHNIEK

Het door het RIVM gevormde Centrum voor Bevolkingsonderzoek werd verantwoordelijk voor de totale regie. Aan het hoofd daarvan stond een ambtelijke programmacoördinator. De Programmaadviescommissie Neonatale Screening (PNS) werd gevormd door vertegenwoordigers van ent-administraties, verloskundigen (voor de voorlichting aan zwangeren), gynaecologen, kinderartsen (in verband met metabole ziekten), klinisch genetici, TNO Kwaliteit van Leven (voor de evaluatie), klinisch chemici, et cetera. De PNS adviseert vrijblijvend.

Daarnaast zijn er technisch-uitvoerende commissies voor het ontwikkelen van informatie- en voorlichtingsmateriaal, het ontwikkelen van de techniek waarmee de vijf screeningslaboratoria de hiepriekparameters kunnen beoordelen en voor het opstellen van protocollen voor vervolgonderzoeken naar erfelijke stofwisselingsziekten en hemoglobino-pathieën. Bij die laatste werkgroepen werden vertegenwoordigers betrokken van alle klinische en laboratoriumafdelingen voor erfelijke metabole ziekten, evenals van Kinderhematologie (AMC) en Moleculaire hemoglobinopathiediagnostiek (LUMC).

UITSTEL

De PNS adviseerde al bij de tweede vergadering voorjaar 2006 en later nogmaals om met kracht bij VWS aan te dringen op een regeling voor de financiering van de gevraagde extra bezetting voor de opvang van de risico-pasgeborenen in de universitair medische centra, omdat de besturingsstructuur voor functie- en capaciteitsuitbreiding van een UMC zeer complex is. Aangedrongen werd contacten te leggen met besturen van UMC's en UMC-kinderafdelingen. Ook de verloskundigen vroegen om een redelijke beloning voor de noodzakelijke extra voorlichting die van hen werd verwacht; een tarief kon echter aanvankelijk niet in het vooruitzicht worden gesteld.

De eerste gesprekken van VWS met vertegenwoordigers van de afdelingen Metabole erfelijke ziekten van UMC's, met verloskundigen en ent-administraties en later met de Nederlandse Fede-



DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

Niet alleen de hiepriektest is van belang, maar ook de expertise en capaciteit om de opgespoorde kinderen levenslang goed te behandelen, en hun ouders en familie in te lichten.

ratie van Universitair Medische Centra (NFU), vonden medio december 2006 plaats, kort voor de geplande invoering. VWS zond een schriftelijke aanwijzing aan die federatie, die op dat ogenblik geen garantie bood voor feitelijke capaciteit op korte termijn. De langdurige onzekerheid bracht de PNS in november tot het advies aan het RIVM om het begin van de screening met ten minste drie maanden uit te stellen. Die overweging werd op 22 december 2006 terzijde geschoven door de staatssecretaris van VWS.³ Voor

de genoemde bezwaren was 'een oplossing' gevonden en drie maanden uitstel zou een financiële schade van 800.000 euro voor het RIVM betekenen.

'WEGENS ZELDZAAMHEID'

Daarmee startte een grootschalige nieuwe screening van pasgeborenen zonder waarborging van de kwaliteit van de eerste opvang en spoeddiagnostiek van risico-pasgeborenen, de primaire doelstelling van het programma. Inmiddels is in de UMC's begonnen met >>

SAMENVATTING

- De uitbreiding van de neonatale screening met veertien aandoeningen is een belangrijke mijlpaal in de preventieve geneeskunde.
- Na een korte voorbereiding startte het nieuwe programma op 1 januari.
- VWS legde de regie bij het RIVM; dat stelde daartoe het Centrum voor Bevolkingsonderzoek in.
- Financiering was aanvankelijk alleen geregeld voor de laboratoriumdiagnostiek in de hielprikkaarten.
- Voor het vervolgonderzoek van de enkele honderden kinderen met verhoogd risico werd aanvankelijk een onduidelijke beleidsaanwijzing afgegeven. De noodzakelijke extra medische, verpleegkundige en laboratoriumstaf is pas binnenkort overal operationeel.
- De financiële belangen van het RIVM waren wellicht voor VWS reden de begindatum toch te handhaven.
- Technische problemen met bepalingsmethoden voor twee ziekten in de eerste maand van uitvoering berustten ook deels op financierings-tekorten.

<< de oplossing van dat probleem, maar het opbouwen van capaciteit voor deze functies vraagt tijd.

Tevens bleek in de eerste weken, zoals deskundigen al hadden verwacht, dat voor galactosemie een hoog percentage foutpositieve uitslagen reden was om meer dan vijftig kinderen te onderzoeken. Voor een tweede ziekte, tyrosinemie I, bleek de gekozen test ongeschikt, zoals reeds in de literatuur bekend was. Het Gezondheidsraadadvies en de betrokken beroepsgroep hadden ook op een andere techniek gewezen. De staatssecretaris van VWS nam het plan van het RIVM over om de screening voor tyrosinemie voorlopig op te schorten, en een proef te starten met een aanvullende test voor galactosemie.⁴ De inhoudelijke overweging om de screening op tyrosine-

mie te staken 'wegens de zeldzaamheid' is ongelukkig: bij screening ging het er juist om zeldzame, maar goed detecteerbare ziekten, tijdig vast te stellen.

Bovengenoemde zaken zijn een bekende prijs van een beginnend screeningsprogramma. Met meer voorbereidingstijd en ruimere financiële middelen was er gelegenheid geweest grootschalige foutmeldingen van een test tijdig te signaleren.

Uiteraard stelde dit alles de kinderen, ouders, behandelaars en screeningslaboratoria voor veel spanningen en werkbelasting onder hoogspanning.

POLITIEKE DADENDRANG

De medische zorgvuldigheid van de tot zeventien ziekten uitgebreide screening bij pasgeborenen is door overhaast beleid van VWS onder druk gezet. De financiële investeringen die het RIVM heeft gedaan, waren wellicht de hoofdreden het programma te starten onder grote tijdsdruk, terwijl er onvoldoende capaciteit was (en nog enige tijd is) om de kinderen met verhoogd risico te onderzoeken op de betrokken ziekte.

Politieke dadendrang of prestige-strijd horen geen rol te spelen als er complexe gezondheidsprogramma's worden ingevoerd. Voor de ouders, maar ook voor de collega's van ent-administraties, huisartsen, verloskundigen, kinderartsen en klinisch chemici in universitair medische centra is dat moeilijk voorstel-

Bevestigen van publieksvertrouwen

baar, vooral omdat zij zeer gemotiveerd zijn om gezamenlijk deze belangrijke vooruitgang in ons land te realiseren. Maar dat vraagt wel een goede, zichtbare medische verantwoordelijkheid en een passende financiering voor zo'n groot project.

Bevestigen van publieksvertrouwen lijkt in deze fase belangrijk. Een publieks-

symposium en voorlichtingsmateriaal, met een gezamenlijke presentatie door alle betrokken professionals is daarvoor geschikt. Immers, niet alleen de hielpriktest is van belang, maar ook de expertise en capaciteit om de opgespoorde kinderen levenslang goed te behandelen, en hun ouders en familie in te lichten. Dat hoort bij een unieke stap vooruit in de Nederlandse gezondheidszorg. ■

prof. dr. M.F. Niermeijer,
klinisch geneticus, Rotterdam; lid programma-adviescommissie 'Neonatale screening' bij het RIVM 2006 (tot maart 2007); destijds lid van Gezondheidsraadcommissie 'Neonatale screening'

dr. T.J. de Koning,
kinderarts metabole ziekten, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht; voorzitter van de Vereniging Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland (ESN)

mw. H.K. Meutgeert-Dekker,
directeur Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS), patiëntenorganisatie voor 185 verschillende stofwisselingsziekten

Correspondentieadres: m.niermeijer@antrg.umcn.nl;
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld.

Het MC-artikel 'Uitbreiding neonatale screening' van februari 2006 vindt u via: www.medischcontact.nl/dezeweek.

MC

Referenties

1. Gezondheidsraadadvies Neonatale Screening, 2005/11. www.gr.nl 2. Visser G, Bakker HD. Uitbreiding neonatale screening. Medisch Contact 2006; 8: 336-7. 3. Brief staatssecretaris VWS PG/OGZ 2.740.070. 4. Brief staatssecretaris VWS PG/ZP 2.750.307, februari 2007.

HIELPRIK NIET VERDER UITBREIDEN

Alleen testen op aandoeningen die te behandelen zijn

Technisch is het geen punt zuigelingen te testen op tal van onbehandelbare aandoeningen. Maar ethisch kun je ouders deze keuzemogelijkheid niet bieden. Het opdringen van een keuzesituatie die voor de meeste ouders zeer belastend is, is onverantwoord.

MARCEL VERWEIJ
NIELS NIJSINGH

Vrijwel elke Nederlandse zuigeling wordt sinds 1974 enkele dagen na geboorte gescreend op aangeboren aandoeningen, via de zogeheten hiepriek. Aanvankelijk ging het alleen om fenylketonurie (PKU), later is de screening uitgebreid met congenitale hypothyroïdie (CHT) en androgenitaal syndroom (AGS). Deze in potentie zeer ernstige aandoeningen zijn makkelijk door middel van de hiepriek op te sporen en zijn goed behandelbaar. Zo wordt voorkomen dat kinderen ernstige schade oplopen of zelfs overlijden.

In 2005 bracht de Gezondheidsraad een advies uit waarin de raad pleitte het landelijke programma voor deze screening uit te breiden van drie naar achttien aandoeningen.¹ Sinds het begin van dit jaar is deze uitbreiding goeddeels gerealiseerd. Een belangrijk uitgangspunt in het rapport was dat een uitbreiding aantoonbaar tot gezondheidswinst moest leiden. Voor de afwijkingen waarop nu wordt gescreend, geldt dat als de afwijking zeer vroeg wordt onderkend, er behandelingsmogelijkheden zijn die kunnen voorkomen dat het kind ernstige, blijvende schade oploopt. Dat is een helder criterium dat ook heel goed aan ouders kan worden uitgelegd.

In logistiek opzicht is de uitbreiding van de screening tot achttien aandoenin-

gen een stuk gecompliceerder geworden. Zo neemt het aantal fout-positief gediagnosticeerde zuigelingen aanzienlijk toe. Ook krijgen we te maken met moreel gecompliceerde kwesties als de mogelijkheid van het opsporen van dragerschap. De Gezondheidsraad heeft deze aspecten in zijn besluit meegewogen en geconstateerd dat deze niet opwegen tegen de voordelen.

ONBEHANDELBARE AFWIJKINGEN

Na de uitbreiding van het screeningspakket, rijst de vraag waarom we ons hiertoe zouden beperken. Sommigen pleiten ervoor de screening op nog een dertig-

onbehandelbare afwijkingen laten testen of niet. Deze suggestie is echter onverantwoord en slaat de plank mis.

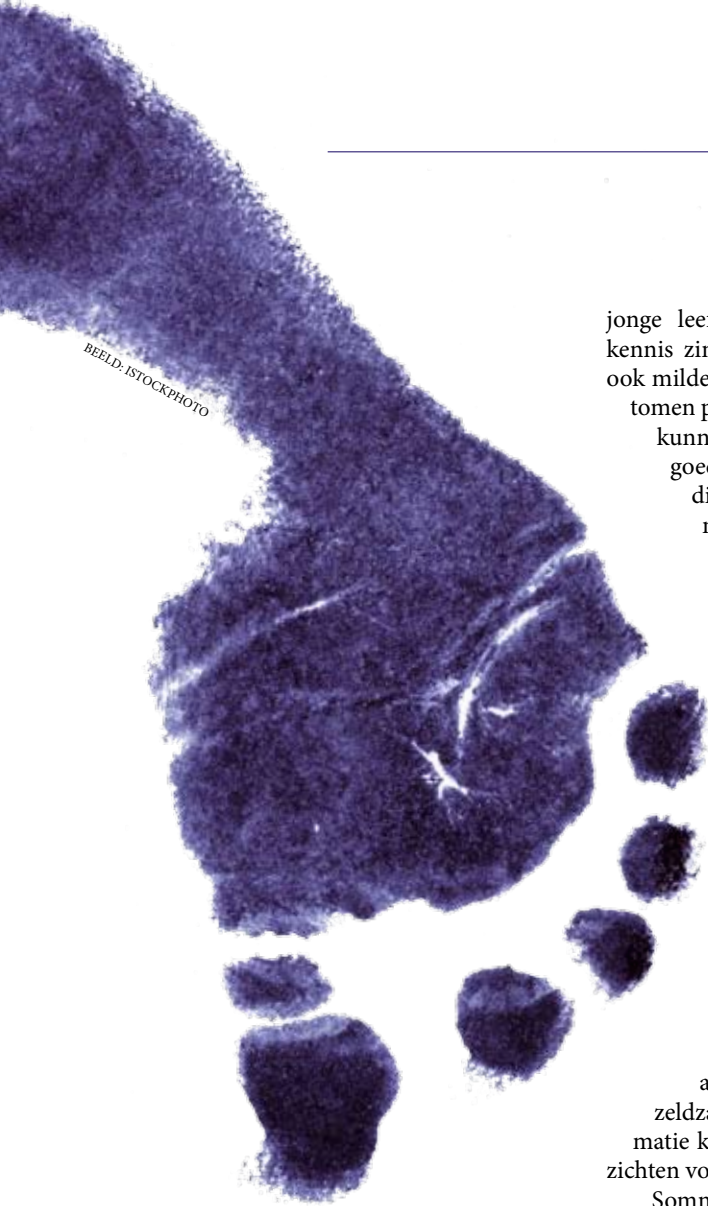
Technisch gezien is het niet ingewikkeld. Het apparaat dat bloedmonsters analyseert, hoeft alleen maar anders te worden ingesteld en dan levert het ook informatie over onbehandelbare aandoeningen. Het lijkt dan verleidelijk te beweren dat ouders die dat wensen, deze informatie ook moeten kunnen krijgen. En het klinkt paternalistisch om ouders de wetenschap te ontzeggen dat hun kind een ernstige, onbehandelbare aandoening heeft. Veel ouders zullen die kennis niet willen missen. Bovendien kan dat

*Als een kind een ernstige,
onbehandelbare aandoening heeft,
willen veel ouders dat weten*

tal onbehandelbare afwijkingen mogelijk te maken. Begin januari 2007 verscheen een artikel op de voorpagina van het NRC Handelsblad waarin dit standpunt door een klinisch geneticus en de voorzitter van het Duchenne Parent Project werd verdedigd.² Ouders zouden zelf moeten kunnen kiezen of ze hun kind op

reden zijn om prenatale diagnostiek te wensen bij een volgende zwangerschap. 'Hun moet de vrijheid worden geboden om de verworven kennis naar eigen inzicht te gebruiken.'²

Als er sprake is van een recht op kennis, dan moet aan alle ouders, voorafgaand aan de hiepriek, worden >>



<< gevraagd of zij geïnformeerd willen worden over eventuele onbehandelbare aandoeningen die bij hun kind worden gevonden. Ze kunnen dan kiezen of ze die informatie wensen te horen of niet. Dat lijkt ideaal. Wat over het hoofd wordt gezien, is dat deze keuzevrijheid een illusie is.

NIET EENVOUDIG

Het gaat hier niet om een eenvoudige keuze voor het wel of niet laten screenen van je kind op onbehandelbare aandoeningen. Het spectrum van afwijkingen die mogelijk worden gevonden, loopt uiteen van zeldzame tot extreem zeldzame aandoeningen. Ziekten zijn vaak zeer ernstig, maar kunnen zich ook voordoen in een mildere vorm. Eerste symptomen kunnen zich zeer vroeg manifesteren, maar ook pas na jaren. En dan zwijgen we nog van lastige kwesties als dragerschap en multifactoriële aandoeningen. Bij ziekten die onveranderlijk ernstig zijn, moeilijk zijn te diagnosticeren en wanneer symptomen zich al op zeer

jonge leeftijd manifesteren, is vroege kennis zinvol. Maar als de aandoening ook mildere varianten kent en de symptomen pas na jaren aan de oppervlakte kunnen komen, hebben ouders goede redenen om informatie over die specifieke aandoeningen niet te willen krijgen.

Kortom, ouders zouden moeten kunnen kiezen op welke onbehandelbare afwijkingen zij hun kind wel en niet laten testen. Dat is alleen een echte keuze als zij goede informatie krijgen over al deze aspecten van al die dertig of drieëndertig aandoeningen. Het is ondenkbaar dat (ook hoogopgeleide) ouders zoveel ingewikkelde informatie redelijkerwijze kunnen overzien en verwerken. Veel van deze aandoeningen zijn dermate zeldzaam dat experts weinig informatie kunnen geven over de vooruitzichten voor het kind.

Sommige ouders zullen met deze keuzen kunnen omgaan. Zij kennen bijvoorbeeld in hun omgeving veel verschillende voorbeelden van kinderen met aangeboren afwijkingen. Of zij hebben een sterke neiging om alles te willen weten wat ze te weten kunnen

Van echte keuzevrijheid is geen sprake

komen. Zij kiezen ervoor hun kind op al het mogelijke te laten testen. Voor alle andere ouders geldt dit niet. Van echte keuzevrijheid is daarom geen sprake. Bovendien gaat het hier om zeldzame aandoeningen: de keuze om eventuele informatie wel of niet te willen krijgen, heeft voor bijna niemand van de betrokken 200.000 ouderparen consequenties.

IRRELEVANT

De kern van het probleem is dat het onmogelijk is alleen ouders die graag zelf willen kiezen een keuze te geven. Om

SAMENVATTING

- Sinds de uitbreiding van de neonatale screening (hielprik) vinden sommigen dat ouders de mogelijkheid moeten krijgen om hun kindje op nog meer, ook onbehandelbare aandoeningen te laten testen.
- Dit lijkt op het eerste gezicht bevorderlijk voor de keuzevrijheid van ouders, maar deze keuzevrijheid is een illusie.
- Om enkelen in staat te stellen zelf te kiezen voor verdere uitbreiding van de hielprik, moet bovendien iedereen die keuze aangeboden krijgen, en dat is onwenselijk.

enkelen daartoe in staat te stellen, moet iedereen die keuze, met de bijhorende informatie over wat er te kiezen valt, ook aangeboden krijgen. Het opdringen van een keuze die door enkelen wordt gewenst, maar die voor anderen zeer belastend is, feitelijk geen keuzevrijheid is en die uiteindelijk voor bijna alle ouders irrelevant is, is kortzichtig, paternalistisch en onverantwoord. ■

dr. M.F. Verweij,
universitair docent bij het Ethiek Instituut, Universiteit Utrecht

Verweij was lid van de Gezondheidsraadcommissie die in 2005 adviseerde over uitbreiding van de hielprik.

N.M. Nijsingh,
promovendus bij het Ethiek Instituut

Correspondentieadres: m.f.verweij@ethics.uu.nl;
cc: redactie@medischcontact.nl

Referenties

1. Gezondheidsraad. Neonatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2005; publicatie nr 2005/11.
2. Meer ziektes testen door hielprik baby. NRC Handelsblad, 4 januari 2007, p. 1-2.



Het NRC-artikel en het MC-artikel 'Schaduwkanten van screening' van februari 2007 vindt u via onze website: www.medischcontact.nl/dezeweek.