

Beperkingen neonatale screening zijn achterhaald

Tijd om de hielprik uit te breiden

Alleen ziekten die behandelbaar zijn worden via neonatale screening opgespoord. Maar behandelbaarheid is een te beperkt criterium. 'Tot actie leidend' zou een beter uitgangspunt zijn.

Martina Cornel

hoogleraar community genetics & public health genomics, Amsterdam UMC, locatie Vrije Universiteit

Cor Oosterwijk

directeur VSOP – patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Elizabeth Vroom

directeur Duchenne Parent Project

Francjan van Spronsen

hoogleraar metabole ziekten, Universiteit Groningen, UMC Groningen, Beatrix Kinderziekenhuis

Pasgeborenen van enkele dagen oud krijgen sinds 1974 een hielprik, waarbij een beetje bloed wordt afgenomen om dat te onderzoeken op aandoeningen waarbij een vroege diagnose de prognose verbetert. Jaarlijks krijgen zo'n tweehonderd kinderen een diagnose van een van de 'hielprikziekten'. De mogelijkheid veel meer aandoeningen neonataal op te sporen door nieuwe diagnostische technieken komt in het 'Forum Biotechnologie en Genetica (FBG)' regelmatig aan de orde.¹ De auteurs waren betrokken bij een recente discussie hierover in het FBG. Deze aandoeningen voldoen aan de screeningscriteria die in 1968 voor de WHO werden

ontwikkeld: ze moeten een belangrijk gezondheidsprobleem betreffen waarvoor een goede test is en een behandeling bestaat met een duidelijk verbeterde prognose na vroegherkenning. Fenyketonurie is een klassiek voorbeeld: met een dieet wordt mentale retardatie voorkomen.

Door innovaties zoals enzymvervangings-therapie, stamceltransplantatie en gentherapie worden steeds meer erfelijke aandoeningen behandelbaar en ook innovatieve testmethoden leiden tot meer mogelijkheden. Regelmatig wordt het hielprikprogramma dan ook uitgebreid. In de afgelopen jaren zijn vooral stofwisselingsziekten toegevoegd die met tandem-massaspectrometrie konden worden opgespoord, een soort '*one method finds all*' (één methode voor veel ziekten). De Nederlandse neonatale hielprikscreening omvat nu 27 aandoeningen (congenitale hypothyreoïdie, adrenogenitaal syndroom, taaislijmziekte, drie hemoglobinopathiën, gecombineerde immuundeficiëntie, spinale spieratrofie, en negentien stofwisselingsziekten, waaronder – op 1 oktober jl. toegevoegd – adrenoleukodystrofie). In andere landen worden met het hielprikprogramma soms nog meer aandoeningen opgespoord. In meerdere landen over de gehele wereld, waaronder in Nederland, wordt gekeken of met *next generation sequencing*, een DNA-methode om met één techniek vele genetische ziekten op te sporen, de hielprik niet kan worden uitgebreid.²

Twee perspectieven

Vanuit patiëntenorganisaties zoals Duchenne

Parent Project wordt al jaren gepleit voor opname in de hielprik van de ziekte van Duchenne. Deze aandoening werd in beleidsadviezen de afgelopen decennia als prototype van een niet-behandelbare aandoening beschouwd. In discussies over uitbreiding van de hielprikscreening bestaan grofweg twee perspectieven: een smalle opvatting van gezondheidswinst (perspectief van *public health*) en de bredere opvatting daarvan, met individuele wensen en doelstellingen. Ouders verwoorden soms dat smalle perspectief dat in lijn is met het huidige hielprikprogramma, waarbij ze niet hoeven te kiezen. In dit perspectief wordt het recht-op-niet-weten gerespecteerd, en verliezen ouders geen 'gouden jaren' waarin je wacht op de eerste symptomen van de aandoening. Andere ouders zouden graag meer te kiezen hebben, bijvoorbeeld rond volgende zwangerschappen. Zij willen voorkomen dat een volgend kind ook de aandoening heeft, en vinden dat de jaren van zoeken naar een diagnose helemaal geen 'gouden jaren' waren, maar eerder een onzekere periode waarin al duidelijk was dat er iets aan de gezondheid van hun kind niet pluis was. Voor de huidige definitie van behandelbaarheid in de context van de hielprikscreening is 'aanmerkelijke gezondheidswinst voor het kind' het uitgangspunt.³ En die gezondheidswinst moet wetenschappelijk bewezen zijn. Dit roept echter meerdere vragen op: 1. Waarom wordt niet alle zorg van belang geacht die (a) bijdraagt aan de kwaliteit van leven van de pasgeborene met een aandoening en die (b) op grond van een juiste, tijdige diagnose beter kan worden aangeboden? En: 2. Waarom wordt dit beperkt



Robin Utrecht/ANP

Ouders willen voorkomen dat een volgend kind ook de aandoening heeft

tot het kind zelf en wordt de positieve impact van een tijdige diagnose voor ouders, gezin en verwanten daarnaast niet ook meegewogen? Denk ook aan reproductieve opties bij een volgende kinderwens als er al een kind met bijvoorbeeld de ziekte van Duchenne is. Ons pleidooi zou overigens ook kunnen gelden voor andere aandoeningen dan de ziekte van Duchenne. Zoals het fragiele-X-syndroom, de ziekte van Krabbe, het congenitaal myastheen syndroom, primaire ciliaire dyskinesie en het syndroom van Dravet.

Verbreden

Patiëntenkoepels als de Nederlandse VSOP en het Europese Eurordis voeren argumenten aan

om het criterium behandelbaarheid te verbreden tot 'actionable'. Deze argumenten zijn:

- Het vermijden van een lange diagnostische zoektocht voor ouders en artsen.
- Het vermijden van onnodige gezondheidsschade bij het kind vanwege de mogelijkheid van een incorrecte diagnose en behandeling tijdens die zoektocht.
- De mogelijkheid dat de pasgeborene deel gaat uitmaken van onderzoek. Veel therapieën voorkomen de meeste gezondheidsschade als ze snel na de geboorte worden ingezet. Neonatale genetische aandoeningen zijn zo zeldzaam dat alleen een screeningsprogramma voldoende aantallen patiëntjes kan opleveren voor dergelijk onderzoek.
- Het tijdig kunnen overwegen van reproductieve opties in geval van een volgende kinderwens bij de ouders, of bij verwanten met eenzelfde genetisch risico. Onder andere pre-implantatie genetisch testen en prenatale diagnostiek zijn dan opties. Dit kan ook in het belang zijn van het kind: een volgend kind met eenzelfde ernstige aandoening kan

immers de mentale draagkracht van een gezin te boven gaan.

- De mogelijkheid van lotgenotencontact van de ouders met ouders van een kind met dezelfde diagnose, in Nederland of het buitenland.
- Veel genetische, aangeboren aandoeningen zijn al op jonge leeftijd letaal. Alleen proefondervindelijk, en pas na jaren, kan worden vastgesteld of een nieuwe behandelmethode de aandoening ook daadwerkelijk 'behandelbaar' maakt.
- Tot slot is het de vraag of de overheid het recht heeft om ouders relevante medische informatie over hun kind te onthouden (recht op weten). En of het aan de ouders of aan de overheid is om te bepalen wat het beste is voor een kind.

De Gezondheidsraad oordeelde in 2020 dat er geen ethische bezwaren zijn tegen screening op niet-behandelbare aandoeningen en formuleerde een aantal voorwaarden waar dergelijke aandoeningen aan zouden moeten voldoen.⁴

De raad concludeerde echter dat er op dat moment geen aandoeningen waren die in aanmerking kwamen, hoewel er twijfel was over de ziekte van Duchenne. De ziekte werd ook in dit rapport nog als voorbeeld van een niet-behandelbare aandoening genoemd, hoewel de consensus van beroepsgroepen toen al was dat vroegere diagnostiek leidt tot een betere prognose door behandeling (onder meer glucocorticoiden, fysiotherapie).⁵

Keuze

Het is belangrijk om ouders aan te bieden om naast behandelbare ('*treatable*') aandoeningen ook geïnformeerd te worden over aandoeningen die breder '*actionable*' zijn. Dat doet recht aan het 'recht op weten' en aan het principe van 'samen beslissen'. Het ministerie van VWS besloot aanvankelijk dit te gaan onderzoeken (brief Schippers 9 juli 2015), een besluit dat kort daarna werd ingetrokken (brief Blokhuis 21 december 2017) omdat het nog te vroeg

Wie bepaalt wat het beste is voor een kind: de ouders of de overheid?

zou zijn voor onderzoek, maar eerst de Gezondheidsraad advies gevraagd werd. Tegenstanders voeren aan dat '*actionable*' als breed criterium de publieksvoorlichting over de hielprik minder eenduidig maakt, waardoor de huidige hoge deelnamegraad van 99 procent zou kunnen worden aangetast. In dit tijdschrift en in het FBG is er als alternatief voor gepleit een extra aanbod te doen, bijvoorbeeld enkele maanden na de geboorte, door jeugdartsen.^{6,7} Wanneer ouders de keuze krijgen voor extra informatie uit de hielprik bij het bezoek aan het

consultatiebureau, is er een duidelijke scheiding van het reguliere hielprikaanbod en deze extra mogelijkheid. Het expliciet benoemen van de andere '*actions*' bij '*actionable*' aandoeningen, met name keuzes rond gezinsplanning en het vermijden van een lang diagnostisch traject, zou het voor ouders mogelijk maken voor deze aandoeningen een geïnformeerde keuze te maken. ●

contact

mc.cornel@amsterdamumc.nl
cc: redactie@medischcontact.nl



→ De voetnoten en meer over dit onderwerp vindt u bij dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.

PRAKTIJKPERIKEL

Dermatoloog met lucratieve agendaplanning

Voor een recidief actinische keratose ging ik naar de dermatoloog, verwezen door de huisarts. De dermatoloog bekeek mijn plekje, bevestigde de door mijzelf en de huisarts reeds gestelde diagnose en bevroor het plekje. Hij wilde me na acht weken graag terugzien om te kijken hoe het was genezen. Het genas prima; alles bij elkaar heb ik ongeveer vijftien minuten in de spreekkamer van de dermatoloog doorgebracht.

Van de eerste afspraak ontving ik een rekening van 160 euro. Tot mijn verbazing kreeg ik voor de tweede afspraak ook nog een rekening: 168 euro. Omdat de eerste rekening een DOT bevatte met als beschrijving '1-2 polikliniekbezoeken/consultaties op afstand bij huidkanker of voortekenen daarvan' had ik niet meer gerekend op een tweede rekening. Toen zag ik dat op de eerste rekening de DOT na anderhalve maand reeds was afgesloten, in plaats van na negentig dagen, en er een nieuwe DOT was geopend op de dag van de vervolgspraak. Die binnen negentig dagen na de eerste afspraak was. Dat leek me niet kloppen. Bij navraag bleek echter dat de eerste DOT een operatieve verrich-

ting bevatte, waarbij de DOT na 42 dagen gesloten wordt conform regelgeving. En dus een nieuwe DOT voor de vervolgspraak gemaakt moest worden, want die was immers meer dan 42 dagen later gepland.

Op zoek naar de criteria voor de definitie 'operatieve verrichting' kwam ik nergens. Het bevroren van een huidplekje kan dus blijkbaar zo gedefinieerd worden. Iets wat de huisarts bij wratten doet, wat qua handeling geen gespecialiseerde of voorbehouden handeling is, zonder verdoving of steriel veld of inzet van een operatieassistent, kost met een beetje slimme agendaplanning 328 euro bij de dermatoloog.

Wij zijn als artsen óók verantwoordelijk voor de oplopende zorgkosten. Niet alleen onze patiënten die zorg vragen.

→ Ook een praktijkperikel of anekdote delen? Dat kan (desgewenst anoniem)! Mail naar kopij@medischcontact.nl.