

NEONATALE SCREENING TE SNEL UITGEBREID

WETENSCHAP

Neonatale screening

Capaciteit voor onderzoek bij risico-pasgeborenen is nog ontoereikend

Per 1 januari 2007 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 en
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 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 ziekerisico 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 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 de gehele uitvoering van de uitgebreide

prof. dr. M.F. Niermeijer is 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 is kinderarts metabole ziekten, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht; voorzitter van de Vereniging Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland (ESN)

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

*Correspondentieadres:
m.niermeijer@antrg.umcn.nl*

Dit artikel werd eerder gepubliceerd in Medisch Contact nummer 10 van 9 maart 2007, pagina 416-418.



WETENSCHAP

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



Samenvatting

De uitbreiding van de neonatale screening met veertien aandoeeningen is een belangrijke mijlpaal in de preventieve geneeskunde. Na een korte voorbereiding startte het nieuwe programma op 1 januari 2007.

- 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 bepalingmethoden voor twee ziekten in de eerste maand van uitvoering berustten ook deels op financieringstekorten.

Techniek

Het door het RIVM gevormde Centrum voor Bevolkingsonderzoek werd verantwoordelijk voor de totale regie. Aan het hoofd daarvan stond een ambtelijke programma-coördinator. De Programma-adviescommissie Neonatale Screening (PNS) werd gevormd door vertegenwoordigers van entadministraties, verloskundigen (voor de voorlichting aan zwangeren), gynaecologen, kinderartsen (in verband met metabole ziekten), klinisch genetici, TNO Kwaliteit van Leven (voor de evaluatie), klinisch chemici, etcetera. 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 hielprikparameters kunnen beoordelen en voor het opstellen van protocollen voor vervolgonderzoeken naar erfelijke stofwisselingsziekten en hemoglobinoopathiën. Bij die laatste werkgroepen werden vertegenwoordigers betrokken van alle klinische en laboratoriumafdelingen voor erfelijke metabole ziekten, evenals van Kinderhematologie (AMC) en Moleculaire hemoglobinoopathiediagnostiek (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 Federatie 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 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 tyrosinemie 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 voorstelbaar, 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 publiekssymposium 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. □

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 PGI/OGZ 2.740.070.*
4. *Brief staatssecretaris VWS PGI/ZP 2.750.307, februari 2007.*