Van 1 naar 27 a

Dit jaar bestaat de hielprik in Nederland 50 jaar. In 1974 startte de screening met de stofwisselingsziekte phenylketonurie. In de loop der jaren kwamen daar 26 aandoeningen bij. Wat waren de belangrijkste mijlpalen? En wat heeft de toekomst nog in petto? We vroegen het Eugènie Dekkers, programmamanager Neonatale Hielprikscreening bij het RIVM.

TEKST: LYANNEKE KRAUSS | BEELD: RIVM

Dekkers neemt eerst een kleine duik in de geschiedenis. 'Aan de wieg van de hielprik staat de Amerikaanse kinderarts Robert Guthrie. Hij ontwikkelde in 1963 de eerste versie van zijn "Guthrie-test". Met een druppeltje bloed op filtreerpapier kon hij een chemische analyse uitvoeren om te zien of er te veel fenylalanine in het bloed zat. Hiermee lukte het de stofwisselingsziekte phenylketonurie (PKU) aan te tonen. Dit was de aandoening waarmee de hielprik 50 jaar geleden landelijk van start ging. Sindsdien kregen meer dan negen miljoen pasgeboren baby's in Nederland de hielprik, waarbij met een sneetje in de hiel 6 druppels bloed worden verzameld. Inmiddels wordt er getest op 27 ernstige aandoeningen, waaronder een groot aantal stofwisselingsziekten, een spierziekte en een ziekte van het immuunsysteem. Daarmee is het Nederlandse hielprikprogramma koploper binnen Europa. Jaarlijks worden meer dan 200 baby's met een aandoening opgespoord, die anders misschien zouden zijn overleden of ernstig gehandicapt zouden zijn.'

Mijlpalen

Het doel van de hielprik is om ernstige aangeboren ziektes vroegtijdig op te sporen. Uitgangspunt is dat een ziekte behandelbaar is, waardoor ernstige gezondheidsschade wordt voorkomen. En dan moet ook de juiste technologie beschikbaar zijn om een verhoogde kans op de ziekte aan te kunnen tonen. Tandem MS (massaspectrometrie) zorgde tussen 2006 en 2007 voor een grote mijlpaal: dankzij deze technologie kon de hielprik in één keer met 14 ziekten worden uitgebreid, waaronder 13 stofwisselingsziekten. Een andere grote stap vond plaats in 2015. In dat jaar werd de hielprik ingevoerd op Bonaire, Saba en Sint Eustatius.

Samenspel

Dekkers legt uit hoe het toevoegen van een ziekte aan de hielprikscreening in zijn werk gaat. 'In de praktijk is het zo dat diverse partijen signalen ontvangen over veelbelovende behandelingen of onderzoekstechnieken die relevant kunnen zijn voor de hielprikscreening. Denk aan laboratoriumspecialisten, kinderartsen, onderzoekers en patiëntenorganisaties. De signalen die zij afgeven komen terecht bij het RIVM. Het referentielaboratorium van het RIVM houdt de wereldwijde ontwikkelingen bij via een breed netwerk en kennisuitwisseling tijdens congressen. Het ministerie van VWS is verantwoordelijk voor het besluit om ziekten aan het hielprikprogramma toe te voegen. Maar voor het zover is, vraagt het ministerie advies aan de Gezondheidsraad, die de toevoeging toetst. De belangrijkste criteria zijn of er een behandeling is, en of er een betrouwbare testmethode voor hielprikscreening beschikbaar is. Wanneer het ministerie van VWS op basis van een positief advies van de Gezondheidsraad besluit een aandoening toe te voegen aan de hielprik, krijgt het RIVM doorgaans opdracht om de ziekte op te nemen in de hielprikscreening. Vaak doen we dan eerst met alle partijen een verkenning

aandoeningen

om in kaart te brengen wat er allemaal nodig is om een aandoening toe te voegen, hoeveel tijd het vraagt en wat de kosten zijn.'

Laboratoria

Het bloed van de hielprik wordt in Nederland onderzocht in vijf screeningslaboratoria. Een van die vijf is het referentielaboratorium van het RIVM zelf. Deze borgt de kwaliteit en uniforme werkwijze van de andere aangesloten laboratoria in Nederland. Ook is het referentielaboratorium verantwoordelijk voor het beheer en de uitgifte van restant hielprikbloed. "Als ouders daar bij de afname van de hielprik toestemming voor geven,

'Al sinds de start van de hielprikscreening ligt het deelnamepercentage rond de 99 procent'

wordt het overgebleven hielprikbloed 5 jaar bewaard en mogelijk gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek."
Het referentielaboratorium heeft daarnaast een expertisefunctie. Het signaleert de ontwikkeling van nieuwe testmethoden en de kwaliteit daarvan. Zo kan het referentielaboratorium inschatten welke aandoeningen een mogelijke kandidaat zijn voor de hielpriskscreening.

Betrokken kinderartsen

De ziekte die het vaakst wordt gevonden is de schildklieraandoening congenitale hypothyreoïdie (CH). Jaarlijks gaat het om ongeveer 80 kinderen. Sikkelcelziekte en taaislijmziekte zijn aandoeningen die eveneens relatief vaak worden vastgesteld. Maar er zijn ook ziekten die heel weinig voorkomen, zoals de stofwisselingsziekten medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD) en maple syrup urine disease (MSUD). Adrenogenitaal syndroom (AGS) zit daar tussenin met ongeveer 9 kinderen per jaar.
Als de screening een afwijkende uitslag heeft, worden de ouders hierover geïnformeerd door de huisarts, die het kind doorverwijst naar een kinderarts. Deze doet verder onderzoek om de diagnose te bevestigen of uit te sluiten. In ongeveer de helft van de gevallen blijkt na het vervolgonderzoek dat het kind de ziekte inderdaad heeft.

'De samenwerking tussen het screeningsprogramma en de zorg is ontzettend belangrijk', legt Dekkers uit. 'We zien dat kinderartsen heel betrokken en gedreven zijn om kinderen en hun ouders op te vangen wanneer sprake is van een afwijkende hielprikuitslag. Het komt ook regelmatig voor dat een kinderarts aansluit bij het gesprek met de huisarts om waar nodig toelichting te geven en de vervolgstappen te bespreken. Daarnaast denken kinderartsen mee over de voorlichting, de doelziektedefinitie voor screening, het inrichten van testmethodes en het doen van onderzoek. Ook stemmen zij onderling protocollen voor diagnostiek en behandeling af, zodat kinderen in heel Nederland dezelfde follow-up krijgen.'

Toekomst

De hielprik kan rekenen op een groot vertrouwen onder jonge ouders. Al sinds de start in 1974 ligt het deelnamepercentage rond de 99%. Onder ouders, professionals en patiëntenverenigingen is veel draagvlak voor de screening. Maar ondanks het succes van de hielprik is er soms ook discussie. Niet over de noodzaak van de screening, maar over aandoeningen die in de toekomst mogelijk kunnen worden toegevoegd. 'De roep om ook niet-behandelbare aandoeningen of zogenoemde actionable aandoeningen op te nemen in de hielprik wordt groter. Voorstanders zeggen dat de hielpriskscreening ervoor zorgt dat ouders en hun kind een moeizaam traject bespaard blijft als het gaat om het zoeken naar de juiste diagnose. Het kan ouders ook helpen om zich voor te bereiden op wat gaat komen en bij de overwegingen om eventueel weer zwanger te worden. En ook voor actionable aandoeningen geldt dat er wel degelijk handelingsopties zijn. Tegenstanders vinden juist dat het opnemen van niet-behandelbare ziekten niet past bij het doel van een screening kort na de geboorte. Zij pleiten voor een aparte screening als het kind bijvoorbeeld 3 maanden oud is.'

Een andere grote ontwikkeling is het beschikbaar komen van steeds meer gentherapieën, waarbij wordt ingegrepen op DNA-niveau bij een patiënt. 'We zien dat gentherapie steeds meer behandelingen mogelijk maakt. Vaak gaat dit om dure behandelingen die snel na de geboorte ingezet moeten worden. Als zo'n dure behandeling toegelaten wordt in het verzekeringspakket ontstaat ook de vraag naar het vroeg opsporen van de aandoening bij pasgeborenen en daarmee naar toevoeging van de aandoening aan het hielprikpakket. Aandachtspunt daarbij is wel dat gentherapieën nog maar zo kort beschikbaar zijn, dat er vaak nog weinig bekend is over de effectiviteit en veiligheid op de lange termijn. De Nederlandse overheid vergoedt sinds kort gentherapie voor patiënten met metachromatische leukodystrofie (MLD) die nog geen symptomen hebben. Daarom verkennen we nu met experts en het ministerie van VWS of we MLD kunnen toevoegen aan de screening. Dat zou weer een nieuwe mijlpaal zijn.' ●

Informatie voor ouders:
pns.nl/hielprik

Informatie over de rol van de kinderarts in de keten:
draaiboekhielpriskscreening.rivm.nl/rol-ketenpartners/kinderarts

‘De samenwerking tussen de NVK en het RIVM is uniek’

Vanuit de NVK zijn zes adviescommissies bij de hielprikscreening betrokken. Deze commissies houden zich bezig met het optimaliseren van de screening, en met de diagnostiek en behandeling van kinderen met een door de hielprikscreening opgespoorde aandoening.

Kinderartsen Hedi Claahsen en Paul van Trotsenburg delen het voorzitterschap van de adviescommissie Neonatale Screening Endocrine Ziekten adrenogenitaal syndroom (AGS) en congenitale hypothyreoïdie (CH). Deze commissie bestaat uit afgevaardigde kinderartsen vanuit alle universitair medische centra en een paar algemene ziekenhuizen in Nederland. Daarnaast nemen ook een medisch adviseur van het RIVM en een expert van het referentielaboratorium deel. ‘Kinderartsen spelen een belangrijke rol in het stellen van de definitieve diagnose bij een afwijkende hielprikscreeningsuitslag’, legt Claahsen uit. ‘In de adviescommissie evalueren we of het proces leidt tot de beoogde resultaten.’

Optimaliseren

‘Een van onze taken is het optimaliseren van de screening’, vertelt Claahsen. ‘Zo evalueren we ieder jaar of kinderen na een afwijkende uitslag op tijd door een kinderarts worden gezien, dus voordat het kind ernstig ziek wordt. Gelukkig is die keten in Nederland heel goed georganiseerd. De samenwerking tussen de NVK en het RIVM is wat dat betreft uniek, zeker als je dit vergelijkt met andere landen, waar de hielprikscreening vaak regionaal georganiseerd is. Wat ook helpt is dat we sinds november 2011 gebruik maken van NEORAH [Neonatale Registratie Afwijkende Hielprikscreening, red.]. Deze webapplicatie zorgt voor een beter verwijzingsproces en gegevensuitwisseling tussen het RIVM en de zorg, en draagt zo bij aan een betere samenwerking tussen deze partijen.’

Daarnaast onderzoekt de adviescommissie het aantal fout-positieve uitslagen. Van Trotsenburg: ‘Wanneer we te maken hebben met een hoog percentage fout-positieve uitslagen, nemen we de afkapwaarde opnieuw onder de loep. Een aanpassing van die waarde moet zorgvuldig gebeuren, omdat we zoveel mogelijk kinderen met de betreffende aandoeningen willen opsporen. Door bijvoorbeeld de afkapwaarde van thyroxine-bindend globuline, een van de drie bloedbepalingen in de hielprikscreening op CH, aan te passen, hebben we het aantal fout-positieve uitslagen de afgelopen jaren weten terug te brengen van ongeveer 170 naar 140 per jaar. Dat is een mooi resultaat.’

Van Trotsenburg vertelt dat kinderartsen ook aandacht besteden aan ouders van wie het kind een fout-positieve uitslag had. ’Als ouders te horen krijgen dat de hielprikscreening een afwijking aan het licht brengt, is dat natuurlijk een flinke schok. Als verdere diagnostiek later uitwijst dat de aandoening niet aanwezig is, kan dat vragen oproepen. Daarom nodigen wij ouders altijd uit om alles nog een keer rustig door te nemen. We lichten toe hoe het proces van de screening eruitziet en waardoor een fout-positieve uitslag kan ontstaan. Ook willen we graag uitleggen dat hun kind gezond is. In de praktijk merk ik dat ouders dit waarderen en meer begrip krijgen voor de situatie.’

Dilemma’s

De voorzitters van de NVK-adviescommissies nemen deel aan de Programmacommissie Neonatale Hielprikscreening van het RIVM. In dat kader denken zij mee over nieuwe aandoeningen die in de hielprikscreening kunnen worden opgenomen. Van Trotsenburg: ‘Vroeger stond ik daar eerlijk gezegd vrij radicaal in. Ik was van mening dat de hielprik alleen bedoeld is voor ernstige aandoeningen waarbij vroege opsporing en effectieve behandeling onherstelbare schade voorkomt. Maar ik denk daar inmiddels wat genuanceerder over. Voor mij blijft het uitgangspunt dat door vroeg-opsporing gezondheidswinst mogelijk moet zijn.’ Claahsen sluit zich daar volmondig bij aan.