

SCHRIFTELIJKE VRAAG

nr. 204
van **ELKE SLEURS**
datum: 9 januari 2020

aan **WOUTER BEKE**

VLAAMS MINISTER VAN WELZIJN, VOLKSGEZONDHEID, GEZIN EN ARMOEDEBESTRIJDING

Screening aangeboren erfelijke ziekten - Ontwikkeling instrument

In de commissie ad hoc van 25 september 2019 kregen we te horen dat Vlaanderen een instrument aan het ontwikkelen is, dat op een efficiënte en transparante manier bepaalt welke aangeboren, erfelijke ziektes al dan niet aan het bevolkingsonderzoek moeten worden toegevoegd. De opdracht om dit instrument aan te leveren zodat een prioritering mogelijk is, werd uitbesteed aan de werkgroep 'Aangeboren aandoeningen' en de screeningscentra en de resultaten werden verwacht tegen eind 2019.

Vlaanderen baseert zijn neonatale screeningsprogramma's op basis van wetenschappelijke evidentie, maatschappelijke aanvaardbaarheid en doelmatigheid. Daarbij hoort een kosten-batenanalyse op populatieniveau ten opzichte van een positieve gezondheidswinst. De Vlaamse Regering heeft zich geëngageerd om de vroegtijdige opsporing van zeldzame ziekten uit te breiden. Dat is uiteraard geen eenvoudig debat; het moet op een serene manier gevoerd worden. In de pers heeft de minister dit nog eens bevestigd. Hij wil het bevolkingsonderzoek optimaliseren en kort op de bal spelen om na te gaan welke bijkomende aandoeningen zinvol zijn om op te sporen.

1. Is de doelstelling, om tegen eind 2019 een instrument af te leveren, gehaald?
Zo ja, graag verdere toelichting van de resultaten van het onderzoek of rapport. Zo neen, wat waren de struikelblokken?
2. Hoeveel middelen worden specifiek uitgetrokken voor deze doelstelling?

ANTWOORD

op vraag nr. 204 van 9 januari 2020

van **ELKE SLEURS**

1. De Vlaamse screeningscentra en het agentschap Zorg en Gezondheid werken sinds september aan een instrument om op een transparante wijze te verantwoorden waarom we in Vlaanderen, binnen het Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen, kiezen voor het opsporen van de ene ziekte en niet voor de andere. Deze opdracht is niet uitbesteed in de zin van een overheidsopdracht.

De Vlaamse screeningscentra en het agentschap Zorg en Gezondheid werken sinds september 2019 aan een instrument om op een transparante wijze te verantwoorden waarom we in Vlaanderen, binnen het Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen, kiezen voor het opsporen van de ene ziekte en niet voor de andere. Deze opdracht is niet uitbesteed in de zin van een overheidsopdracht.

Definiëren van goede criteria om ziekten tegenover elkaar af te wegen, is complex. Een evident criterium als 'incidentie' – *het aantal nieuwe gevallen van mensen met die ziekte binnen een populatie gedurende een bepaalde tijdspanne* – wordt in geval van zeldzame en ernstige ziekten bij pasgeboren baby's, ineens minder evident: als je het bij één iemand kan vermijden, is het misschien al voldoende om de ziekte te weerhouden? En hoe maak je de keuze tussen een zeldzame ziekte met een incidentie van 1/60.000 en een met een incidentie van 2/60.000?

Er zijn internationaal weinig voorgaanden, wat het opstellen van zo'n instrument er niet eenvoudiger op maakt.

Bovendien moeten die criteria kunnen worden afgezet tegenover een doelstelling – een 'baseline', zeg maar. Een belangrijk deel van het werk bestaat er dus in een doelstelling te formuleren voor de huidige én toekomstige neonatale screening, die rekening houdt met zowel verschillende stemmen in de samenleving, als met wetenschappelijke mogelijkheden en evoluties (bijv. genetica).

Die doelstelling is eigenlijk al een eerste manier om ergens een grens te stellen aan de vele mogelijkheden.

Wat die doelstelling betreft botsen we gaandeweg op heel veel vragen, die vaak ethisch van aard zijn en waarover er evenveel meningen zijn als individuen.

Tot nu toe hielden we het vrij 'eenvoudig' in het bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen: de neonatale screening werd georganiseerd in belang van het pasgeboren kind, en betrof ernstige maar goed behandelbare ziekten. Behandelbaar betekende, ~~met uitzondering van mucoviscidose~~, dat de symptomen van de ziekte niet zou doorbreken door de behandeling en dat handicap of overlijden werd voorkomen.

Met het opnemen van mucoviscidose en de recente discussie naar aanleiding van spinale spieratrofie (SMA) heeft aangetoond dat de samenleving die doelstelling in vraag stelt.

Ook maakt genetica (DNA-analyse en bijv. gentherapieën) ineens veel meer mogelijk dan enkele jaren geleden. Als daar rekening mee wordt gehouden, en dat is nodig, bots je vanzelf op een aantal dilemma's, de meeste dus eerder ethisch dan wetenschappelijk van aard. Om enkele te noemen:

- Moeten we ons, zoals in het verleden, beperken tot alleen behandelbare aandoeningen? Of is het inkorten van de diagnostische zoektocht voldoende?
- Wat is dan 'behandelbaar': voorkomen dat de ziekte evolueert? Genezen? Levensduur beïnvloeden? Levenskwaliteit? Hoe weeg je die dingen tegenover elkaar af?
- Hoe overtuigend moeten behandelopties zijn voordat beslist wordt om een ziekte op te sporen, wetende dat het over zeldzame ziekten gaat en er dus sowieso steeds weinig 'evidence' zal zijn?
- Moeten we een bevolkingsonderzoek organiseren als er een behandeling bestaat, maar als die niet betaalbaar, of voor iedereen op dezelfde wijze toegankelijk is? Wie beslist over de 'afkapwaarde' van wat betaalbaar is als je moet kiezen tussen zoveel ernstige ziekten?
- Moet neonatale screening georganiseerd worden in het belang van de pasgeboren baby of nemen we ineens het belang van de ouders mee (bijv. opsporen van dragerschap met oog op volgende zwangerschap)?
- Wat betekent 'van belang'? Moeten we alleen ziekten opsporen waarbij de behandeling idealiter zo snel mogelijk wordt gestart? Of moeten we in één beweging ook ziekten opsporen die pas op latere leeftijd tot uiting komen? Wat is dan 'alles'? En welke informatie geef je op welke leeftijd? En kunnen ouders dit beslissen in de plaats van hun pasgeboren kind?
- Wetende dat een screeningsinstrument nooit 100% accuraat is: moeten we een screeningsprogramma organiseren als die screening niet sluitend genoeg is, en waarbij, in geval van zeldzame ziekten nog duidelijker, elk gemist geval de efficiëntie van het programma doet dalen?
- Moeten we kiezen voor een beter screeningsinstrument tegen hogere kost, met als gevolg dat er minder budget overblijft om nog andere meer ziekten op te sporen? Of moeten we kiezen voor een goedkoper en minder performant screeningsinstrument, om dan meer verschillende ziekten te kunnen screenen en zo de geloofwaardigheid van het bevolkingsonderzoek in gedrang brengen? Zeker als we weten dat bij opsporen van zeldzame ziekten de participatie heel hoog moet zijn om geen gevallen te missen?

Dit zijn lastige vragen, die door het beoogde instrument niet zullen opgelost worden. Eens er consensus is over die doelstelling, en er dus ergens een duidelijke grens wordt getrokken, zal die wellicht ook steeds opnieuw in vraag gesteld worden. Een parlementair debat over die vragen en gedragenheid over de antwoorden zou in dat opzicht erg nuttig kunnen zijn.

De timing om het instrument te laten valideren tegen het einde van 2019 is niet gehaald, omwille van bovengenoemde complexiteit, omdat de beheersovereenkomst van de huidige screeningscentra afliep (onzekerheid door de besparingen) en omdat de persaandacht voor SMA en SCID veel tijd en energie heeft opgeëist.

Op dit moment is de planning als volgt:

- Het ontwerp van instrument en procedure is een eerste keer besproken in de werkgroep Aangeboren aandoeningen en de werkgroep Bevolkingsonderzoek.
- De screeningscentra passen die versie van het instrument, bij wijze van test, toe op 4 ziekten, nl. phenylketonurie (PKU) en congenitale hypothyreoïdie (CHT) (gouden standaard), en spinale musculaire atrofie (SMA) en severe combined immunodeficiency (SCID), als voorbeelden waarvoor evidentie voor screening niet zo duidelijk is.
- Die concretisering wordt in februari/maart 2020 besproken in de betrokken werkgroepen.

Als die concretisering positief wordt geadviseerd, en het instrument dus werkbaar blijkt, zal het worden toegepast op een langere lijst van 'kandidaat-ziekten' om een prioriteitenlijst op te stellen.

Dat werk zal gebeuren o.l.v. de werkgroep Aangeboren aandoeningen. Mogelijk zal dit, bij de eerste toepassing, tijd vragen, omdat voor elk van de ziekten die wordt weerhouden experten-advies moet worden gevraagd. De betrokken werkgroepen kunnen onmogelijk over deskundigheid beschikken van alle zeldzame ziekten in de lijst.

Het is tot slot belangrijk te onderstrepen dat na de beslissing over de prioriteiten voor de eerstkomende jaren, ook het proces van kwaliteitsvol implementeren van een bevolkingsonderzoek nog de nodige tijd in beslag neemt en beschikbaar budget vereist.

2. De screeningscentra nemen deze opdracht op in kader van hun beheersovereenkomst met de Vlaamse overheid. Er zijn geen extra middelen voor toegekend.