

Vergaderjaar 2025–2026

29 323

Prenatale screening

Nr. 187

BRIEF VAN DE STAATSSECRETARIS VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 19 september 2025

Vroegsignalering, bevolkingsonderzoeken en screening zijn belangrijk om ziekte, ellende en hoge zorgkosten te voorkomen en daarmee bij te dragen aan opgroeien in goede gezondheid. Met deze brief geef ik mijn beleidsreactie op het recent verschenen advies van de Gezondheidsraad over het herhaalonderzoek voor Rhesus c-negatieve zwangeren, dat onderdeel is van de Prenatale Screening Infectieziekten en Erytrocytenimmunisatie (PSIE). Daarnaast deel ik mijn definitieve besluit over het toevoegen van ernstige OCTN2-deficiëntie (een erfelijke stofwisselingsziekte) aan de neonatale hielprikscreening, naar aanleiding van de uitvoeringstoets die het RIVM vóór de zomer heeft afgerond.¹

1. Beleidsreactie Gezondheidsraadadvies: Herhaalonderzoek bloedgroepantistoffen bij Rhesus c-negatieve zwangeren

Aanleiding

De PSIE is een landelijk bevolkingsonderzoek waarbij zwangeren tijdens het eerste verloskundig consult (bij voorkeur vóór week 13) bloedonderzoek aangeboden krijgen. De PSIE heeft als doel gezondheidswinst te realiseren door te screenen op infectieziekten en op de aanwezigheid van bloedgroepantistoffen. Bij de screening op bloedgroepantistoffen wordt gekeken of het bloed van de moeder bloedgroepantistoffen bevat die de rode bloedcellen van het (ongeboren) kind kunnen afbreken. Deze bloedgroepantistoffen noemen we irregulaire erytrocytenantistoffen (IEA). De afbraak van rode bloedcellen kan bij het (ongeboren) kind een ernstig ziektebeeld veroorzaken, genaamd hemolytische ziekte bij de foetus en pasgeborene (HZFP).

¹ Uitvoeringstoets naar toevoeging van ernstige organische cation transporter 2 (OCTN2)-deficiëntie aan de hielprikscreening», RIVM, <https://www.rivm.nl/publicaties/uitvoeringstoets-naar-toevoeging-van-ernstige-organische-cation-transporter-2-octn2> (11-07-2025)

Vooral zwangeren met bloedgroep Rhesus D-negatief of Rhesus c-negatief lopen risico IEA aan te maken. In week 27 van de zwangerschap krijgt een deel van de zwangeren, onder wie Rhesus c-negatieve zwangeren bij wie in het eerste bloedonderzoek geen IEA zijn aangetroffen, een herhaalonderzoek aangeboden. Dit om ook vorming van IEA later in de zwangerschap te kunnen vaststellen. Ruim tien jaar na de start van het herhaalonderzoek heeft de toenmalige Minister voor Medische Zorg in maart 2024 de Gezondheidsraad gevraagd te adviseren of het herhaalonderzoek in de huidige vorm moet blijven bestaan, of dat het beperkt moet worden tot Rhesus c-negatieve zwangeren die al eerder een kind hebben gehad. Hierover is uw Kamer eind 2024 geïnformeerd.²

Advies

Op 19 juni 2025 heeft mijn ambtsvoorganger het advies van de Gezondheidsraad aan uw Kamer aangeboden.³ De Gezondheidsraad concludeert dat het herhaalonderzoek verantwoord beperkt kan worden tot Rhesus c-negatieve zwangeren die eerder zwanger zijn geweest. Gegevens uit het herhaalonderzoek laten zien dat late IEA weinig voorkomt bij Rhesus c-negatieve zwangeren die voor het eerst zwanger zijn. En als het al voorkomt, is de kans op gezondheidsproblemen bij het kind verwaarloosbaar klein. Het herhaalonderzoek heeft voor Rhesus c-negatieve zwangeren die voor het eerst zwanger zijn dan ook weinig meerwaarde, terwijl screening het risico heeft op overdiagnostiek en overbehandeling. Met het inperken van de doelgroep wordt ook de – nu al gunstige – nut-risicoverhouding van de gehele screening verbeterd. Daarnaast heeft het inperken van de doelgroep volgens de Gezondheidsraad een bijkomend financieel voordeel. Door jaarlijks minder herhaalonderzoeken is er op termijn een kostenbesparing mogelijk. De Gezondheidsraad adviseert om selectie van de doelgroep (wel of niet voor het eerst zwanger) te laten plaatsvinden door de verloskundig zorgverlener tijdens het eerste consult. Vragen naar eerdere zwangerschappen (ongeacht duur, verloop en uitkomst) is volgens de Gezondheidsraad de meest toegankelijke manier, met de minste kans op het missen van risicozwangerschappen.

Buiten de adviesvraag om heeft de Gezondheidsraad een algemene evaluatie van het herhaalonderzoek *an sich* gedaan, waarbij de voor- en nadelen van dit onderdeel van de screening zijn afgewogen. De Gezondheidsraad oordeelt dat het herhaalonderzoek naar IEA bij Rhesus c-negatieve zwangeren leidt tot aanmerkelijke gezondheidswinst voor het kind. Daarnaast beoordeelt de Gezondheidsraad de nut-risicoverhouding van het herhaalonderzoek als gunstig en kosteneffectief. Op basis van deze beoordelingen adviseert de Gezondheidsraad het herhaalonderzoek naar IEA bij Rhesus c-negatieve zwangeren voort te zetten.

Reactie

Mijn dank gaat uit naar de Gezondheidsraad voor zijn grondige beoordeling en heldere aanbevelingen. Ik ben voornemens het op te volgen. Dit betekent dat het herhaalonderzoek voor Rhesus c-negatieve zwangeren in de toekomst alleen nog wordt aangeboden aan Rhesus c-negatieve zwangeren die eerder zwanger zijn geweest. Daarmee zetten we de screening gericht en doelmatiger in. We blijven bescherming bieden aan de groep die het meeste baat heeft bij deze screening. Voordat ik dit besluit definitief neem, heb ik inzicht nodig in de haalbaarheid in de praktijk. Ik heb het RIVM gevraagd om het Gezond-

² Kamerstukken II 2024/25, 29 323, nr. 181, p. 7.

³ Kamerstukken II 2024/25, 29 323, nr. 186.

heidsraadadvies te toetsen langs een aantal uitvoeringsaspecten (waaronder doelgroepselectie), met bijzondere aandacht voor de praktische haalbaarheid en aansluiting bij de bestaande praktijk. Ik verwacht dat het RIVM de verdere inzichten in de uitvoeringsconsequenties in het tweede kwartaal van 2026 met mij deelt. Uiteraard stel ik uw Kamer daarvan, en van mijn definitieve besluit over het al dan niet inperken van de doelgroep op de hoogte.

Tot slot onderschrijf ik het belang van continue monitoring van de PSIE. Ik vraag het RIVM om de effecten van de aanpassing, zo die plaatsvindt, te volgen en via de jaarlijkse monitor te evalueren. Om het herhaalonderzoek bij Rhesus c-negatieve zwangeren in de toekomst te blijven verbeteren wordt het wetenschappelijk onderzoek hiernaar gevolgd.

In de adviesaanvraag van 18 maart 2024 is de Gezondheidsraad ook om advies gevraagd over de mogelijke toevoeging van de aandoening foetale en neonatale alloïmuun trombocytopenie (FNAIT) aan de PSIE. De Gezondheidsraad is afgelopen februari gestart met dit adviestraject. Ik verwacht dit advies in het tweede kwartaal van 2026.

2. Toevoegen OCTN2-deficiëntie aan de hieprikscreening

Op 1 juli 2024 adviseerde de Gezondheidsraad om ernstige organische cation transporter 2 (OCTN2)-deficiëntie als doelziekte toe te voegen aan de hieprikscreening en de screening op deze doelziekte na tien jaar te evalueren.⁴ Naar aanleiding van dit Gezondheidsraadadvies heeft mijn ambtsvoorganger het RIVM gevraagd om een uitvoeringstoets te doen alvorens een definitief besluit te nemen over het toevoegen van ernstige OCTN2-deficiëntie als doelziekte aan de hieprikscreening.⁵ De uitvoeringstoets is op 11 juli 2025 door het RIVM opgeleverd en is te vinden in de bijlage.

In zijn uitvoeringstoets concludeert het RIVM dat het toevoegen van ernstige OCTN2-deficiëntie aan de hieprikscreening haalbaar is. Hiervoor moeten o.a. een aanpassing van de informatiesystemen, screeningsdocumenten en communicatie- en voorlichtingsmaterialen en aanpassingen van de jaarlijkse monitor plaatsvinden. Het RIVM adviseert om vóór de start van de screening op ernstige OCTN2-deficiëntie te investeren in een structurele dataverzamelingsprocedure ten behoeve van evaluatie na 10 jaar.

De huidige onderzoeksdatabase – die loopt tot en met 2027 – moet daartoe aangepast worden en daarna aansluiten bij één van de lopende initiatieven voor lange termijn *follow-up*, zoals de Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases (een database op initiatief van klinische metabole centra).⁶

Ik dank het RIVM voor het gedegen rapport dat het heeft opgeleverd. Ik besluit om ernstige OCTN2-deficiëntie toe te voegen als doelziekte aan de hieprikscreening. Daarnaast vraag ik het RIVM om de onderzoeksdatabase te laten uitbreiden (tot en met 2027) ten behoeve van dataverzameling over ernstige OCTN2-deficiëntie in de hieprikscreening. Ik

⁴ «Neonatale screening op OCTN2-deficiëntie», Gezondheidsraad, Advies Neonatale screening op OCTN2-deficiëntie | Advies | Gezondheidsraad (01-07-2024).

⁵ Kamerstukken II, 2024/25, 29 323, nr. 180, p. 3.

⁶ De ODIN-database is opgezet als onderdeel van de ZonMw gefinancierde ODIN-studie: een onderzoek naar het nut en de haalbaarheid van uitbreiding van de hieprikscreening met OCTN2-deficiëntie. Zie voor meer informatie: <https://projecten.zonmw.nl/nl/project/addition-octn2-deficiency-newborn-screening-program-useful-and-feasible>.

beschouw het inrichten en beheren van een duurzame registratie voor lange-termijn *follow-up*gegevens na afronding van het lopende onderzoek als een verantwoordelijkheid van het veld zelf, zoals ook in de brief van mijn voorganger in oktober 2024 is toegelicht.⁷ Het RIVM start in de loop van 2026 met de implementatie. De verwachting is dat ernstige OCTN2-deficiëntie uiterlijk eind 2026 een doelziekte is in de screening. In de tussentijd verandert er niets voor pasgeborenen, omdat OCTN2-deficiëntie op dit moment al als nevenbevinding teruggekoppeld wordt en kinderen dus nu ook al tijdig verwezen worden naar de zorg.

De Staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
J.Z.C.M. Tielen

⁷ Kamerstukken II, 2024/25, 29 323, nr. 180, p. 3.