

Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Voorzitter van de Tweede Kamer  
der Staten-Generaal  
Postbus 20018  
2500 EA DEN HAAG

**Bezoekadres**  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
www.rijksoverheid.nl

**Kenmerk**  
3551358-1045099-PG

**Bijlage(n)**

1

**Kenmerk afzender**

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de  
datum en het kenmerk van  
deze brief.*

Datum 17 april 2023  
Betreft Toevoegen adrenoleukodystrofie aan de hieprikscreening

Geachte voorzitter,

Met deze brief wil ik uw Kamer informeren over mijn besluit om de screening op de aandoening adrenoleukodystrofie (ALD) bij jongens toe te voegen aan de neonatale hieprikscreening. Hieronder licht ik mijn besluit nader toe. Verder deel ik met deze brief het rapport Toekomstverkenning Neonatale hieprikscreening met uw Kamer.

### Over adrenoleukodystrofie

ALD is een zeldzame, ernstige erfelijke stofwisselingsziekte. Welke klachten een jongen met ALD krijgt, is bij de diagnose nog niet te voorspellen. Zonder behandeling krijgt 1 op de 3 jongens met ALD een ernstige ontsteking in de hersenen. Dit heet cerebrale ALD. Bij vroege opsporing en periodieke controle kan dit goed worden behandeld. De behandeling is een levensreddende stamceltransplantatie. Daarnaast krijgt de helft van de jongens schade aan de bijnieren. Als dit laat ontdekt wordt, kan het kind ernstig ziek worden. Wanneer de schade op tijd ontdekt wordt, kan de behandeling met medicatie starten. De verwachting is dat in Nederland elk jaar 5 tot 10 pasgeboren jongens met ALD worden opgespoord. Meisjes met ALD ontwikkelen een andere, mildere vorm. Deze vorm is niet behandelbaar. De klachten bij meisjes met ALD ontstaan op volwassen leeftijd (40-60 jaar).

### Gezondheidsraadadvies

De Gezondheidsraad adviseerde in 2015 om veertien aandoeningen toe te voegen aan de hieprikscreening<sup>1</sup>, waaronder ALD specifiek bij jongens. Voorwaarde hiervoor was wel dat het mogelijk moet zijn om zonder verlies van kwaliteit voor alle pasgeborenen uitsluitend op mannelijke pasgeborenen te screenen. Omdat ALD bij meisjes niet behandelbaar is en pas op latere leeftijd ontstaat, adviseerde de Gezondheidsraad om hen niet te screenen op ALD.

### Besluit toevoegen ALD

Uit de pilotstudie die in 2021 is uitgevoerd, bleek dat het mogelijk is om ALD alleen bij jongens op te sporen. Wel kwamen in deze pilotstudie nog enkele

<sup>1</sup> Te raadplegen via <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2015/04/08/neonatale-screening-nieuwe-aanbevelingen>.

knelpunten rondom de testmethode naar voren; hierover is uw Kamer op 14 december 2021 geïnformeerd (Kamerstuk 29 323, nr. 165). Inmiddels zijn deze knelpunten opgelost.

**Kenmerk**  
3551358-1045099-PG

Ik heb daarom besloten om screening op ALD bij jongens toe te voegen aan de neonatale hielprikscreening, in Europees en Caribisch Nederland. Ik heb het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek de opdracht gegeven om de benodigde implementatiestappen te nemen, zodat ALD per 1 oktober 2023 aan de hielprikscreening kan worden toegevoegd.

### **Uitbreiding hielprikscreening**

Na de toevoeging van ALD is het aantal ziekten waar de hielprik op test 27. Er staan momenteel nog vijf aandoeningen op de agenda van de veertien aandoeningen waar de Gezondheidsraad in 2015 over adviseerde: carnitine acylcarnitine translocase deficiëntie (CACT), carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 2 (CPT2), bèta-ketothiolase deficiëntie (BKT), Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (GAMT) en organische cation transporter deficiëntie type 2 (OCTN2). Zoals ik uw Kamer in mei 2022 (Kamerstuk 29 323, nr. 170) schreef, vindt naar de opsporing van deze aandoeningen nog verder onderzoek plaats. Zodra het onderzoek leidt tot een duidelijk perspectief op implementatie, informeer ik uw Kamer daarover.

### **Toekomstverkenning Neonatale hielprikscreening**

In 2022 startte een toekomstverkenning, met als doel om te komen tot een blijvend toekomstbestendig en wendbaar hielprikprogramma. Met mijn brief van 19 mei 2022 (Kamerstuk 29 323, nr. 170) gaf ik aan dat ik verwachtte dat de resultaten van de toekomstverkenning in de eerste helft van 2023 opgeleverd worden en dat ik ze op dat moment met uw Kamer zou delen. Inmiddels heeft Lysias Advies de toekomstverkenning opgeleverd en u vindt deze als bijlage van deze brief.

Het rapport biedt een aantal interessante denkrichtingen en adviezen om de flexibiliteit van het programma te vergroten en de toekomstbestendigheid van het programma te verbeteren. Verder leverde het rapport ook inzichten op over de grote betrokkenheid van professionals en organisaties die met elkaar het programma uitvoeren en dat het Nederlandse hielprikprogramma dat als koploper binnen Europa wordt aangemerkt door buitenlandse experts. De komende tijd ga ik de adviezen en bouwstenen in het rapport bestuderen, bekijken welke lessen ik eruit kan trekken en ik zal die lessen vervolgens betrekken in het beleid.

In de toekomstverkenning wordt ook ingegaan op de adviezen die volgen uit het Gezondheidsraadadvies 'Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie'. Zoals toegezegd in mijn brief van 13 december 2022 (Kamerstuk 29 323, nr. 172), neem ik deze adviezen mee in de gesprekken die lopen over aanvullende gegevensverzameling en -registratie ten behoeve van evaluatie van de hielprikscreening.

Hoogachtend,

de staatssecretaris van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,

Maarten van Ooijen

**Kenmerk**  
3551358-1045099-PG