

Hielprik sinds januari sterk uitgebreid

# Snellere behandeling bij ernstige aandoeningen

In 2007 zijn alle pasgeboren baby's in Nederland gecontroleerd op zestien zeldzame, maar ernstige aandoeningen. De Hollandse hielprik loopt hiermee voorop in Europa.

**“E**rg blij,” is de Groningse kinderarts Francjan Van Spronsen met de uitbreiding van de hielprik. “Ik heb nu bijvoorbeeld een patiëntje van vier maanden met isovaleriaanacidurie die het goed maakt. Zonder de nieuwe hielprik had ik hem pas over een paar maanden gezien, waarschijnlijk in comateuze toestand en met ernstig hersenletsel.” Isovaleriaanacidurie is één van de zeldzame, maar ernstige aandoeningen die sinds januari 2007 in het uitgebreide hielprik programma is opgenomen. Kinderen met de erfelijke ziekte missen een enzym waardoor de stof isovaleriaanzuur zich ophoopt in het lichaam. Dit leidt tot overgeven, een slechte eetlust, moeheid, uitdroging, spasmen en vaak zelfs een coma. Een speciaal dieet kan de verschijnselen grotendeels voorkomen. De verwachting is dat dankzij de nieuwe hielprik nu per jaar 3 tot 4 patiëntjes met isovaleriaanacidurie in Nederland worden opgespoord.

geïnterviewd welke behandelbare aandoeningen inmiddels kunnen worden opgespoord bij pasgeborenen. Dat lijstje is snel omgezet naar de praktijk,” vertelt Gerard Loeber, landelijk coördinator screeningslaboratoria van het RIVM.

De uitbreiding verliep niet helemaal zonder problemen. De testmethode voor de stofwisselingsstoornis galactosemie bleek onverwacht veel fout-positieve uitslagen op te leveren, met als gevolg dat kinderartsen in januari geconfronteerd werden met vele verontruste ouders. Loeber: “Er was gekozen voor de bepaling van de suiker galactose, dat bij galactosemie niet voldoende wordt afgebroken. Maar die test bleek niet specifiek genoeg. Inmiddels meten we ook hoe goed het enzym werkt dat de suiker zou moeten afbreken. Met deze tweestapstest pikken we er nu wel de juiste kinderen uit.” Ook de testmethode voor de lever- en nieraandoening tyrosinemie type 1 bleek niet rijp voor de prak-

tijk. “Maar dit jaar zijn we enorm opgeschoten met een nieuwe test en naar verwachting zit deze vanaf het voorjaar van 2008 in het pakket,” aldus Loeber.

## Sikkelcelziekte

Naast een tiental stofwisselingsziekten omvat de hielprik nu ook sikkelcelziekte. Bij deze aandoening kunnen rode bloedcellen de vorm van een sikkel aannemen door een afwijking in het zuurstofbindende eiwit hemoglobine. Sikkelvormige bloedcellen zijn levensbedreigend omdat ze in elkaar en in de aderwanden kunnen vasthaken en zo aders kunnen afsluiten. Een kind dat van beide ouders het gen erft voor het afwijkende hemoglobine, ontwikkelt de ernstige ziekte. Gelukkig komt dat weinig voor; in Nederland worden jaarlijks – naar schatting – veertig kinderen met sikkelcelziekte geboren. Ze worden nu vanaf hun geboorte begeleid en krijgen preventief antibiotica. Ondanks het kleine aantal patiën-

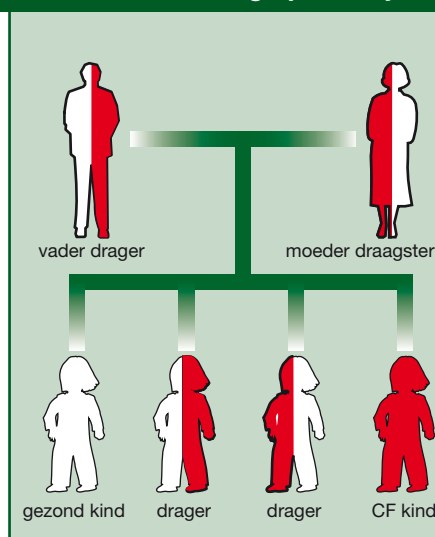


## Voorop in Europa

De hielprik werd in 1974 ingevoerd om kinderen met de stofwisselingsziekte PKU op te sporen. In 1981 kwam daar de schildklierafwijking CHT bij en in 2000 de bijnierafwijking AGS. In 2007 volgde in één klap een uitbreiding van 3 naar maar liefst 17 (later 16) ziekten. Met deze uitbreiding loopt Nederland plots vooraan in Europa op het gebied van screening van pasgeborenen. “In 2005 heeft de Gezondheidsraad

**Het levert extra kennis op over de ziekten**

## Vanaf 2008: screening op taaislijmziekte



In 2008 start een proef met screening op taaislijmziekte (cystische fibrose). Alle pasgeborenen in Midden en Zuidoost Nederland kunnen meedoen. Ouders krijgen een speciale folder met informatie en kunnen aangeven niet te willen meedoen. Tijdens de pilot worden twee testmethoden vergeleken: een DNA-test die de genetische afwijking achter CF opspoorde als een bepaald eiwit boven een grenswaarde uitkomt én een test op basis van de concentraties van twee eiwitten die door de ziekte onafhankelijk van elkaar worden ontregeld.

Met de introductie van de taaislijmziekte zal het aantal opgespoorde kinderen met een afwijking sterk toenemen. CF komt voor bij circa 1 op de 4000 kinderen. Als de screening in heel Nederland plaatsvindt, betekent dat elk jaar 50 pasgeborene patiëntjes. Door ademhalingsoefeningen, een calorierijk dieet en snelle behandeling van luchtweginfecties hebben ze tegenwoordig een redelijke kans oud te worden met de ziekte.

# pasgeborenen



ten levert deze test voor de ent-administraties juist het meeste extra werk op. De hielprik spoort namelijk ook *dragers* van de ziekte op: kinderen met één afwijkend gen. En dat zijn ongeveer tweeduizend baby's per jaar. De meeste van de dragers zijn niet ziek, het dragerschap kent zelfs een voordeel. Draggers zijn beter bestand tegen malaria. De ent-administra-

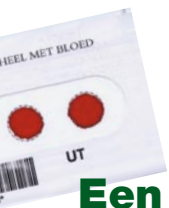
lijk zieke kinderen zie ik nu ook veel kinderen met minder ernstige varianten van de stofwisselingsziekten. Het is zaak hen goed te onderscheiden van de ernstige gevallen en hen nauwgezet te volgen. Maar ook met deze varianten ben ik blij, het levert ongetwijfeld extra kennis op over de ziekten." Of de nieuwe hielprik het gewenste resultaat oplevert (jaarlijks circa 180 eerder opgespoorde patiëntjes) is echter pas over een paar jaar werkelijk duidelijk. Van Spronsen: "Na de problemen van de eerste maanden ligt het aantal opgespoorde patiënten nu iets onder de verwachting. Er is nog geen melding gemaakt van een gemist geval, maar bij sommige ziekten gaat het om één of twee gevallen per jaar. Pas na vijf jaar is een evaluatie zinvol."

## Máár 17 tests

Volgend jaar wordt de hielprik – op proef – uitgebreid met taaislijmziekte (zie kader). En over een paar jaar – want er is echt veel voorbereidingstijd nodig – verwacht Van Spronsen verdere uitbreiding met een vijftal stofwisselingsziekten. "De laatste jaren wordt er grote vooruitgang geboekt in de behandeling. Patiënten met ziekten die vroeger onbehandelbaar waren, krijgen nu dankzij enzymbehandeling een goede kwaliteit van leven." Technisch gezien is het al mogelijk om op meer dan vijftig ziekten te screenen. Maar de Gezondheidsraad vindt dat een ziekte

behandelbaar moet zijn voordat er op mag worden gescreend. Anders worden ouders belast met de wetenschap dat hun kind een ongeneeslijke ziekte heeft. "Maar wat me verraste, is dat bij de uitbreiding van de hielprik de discussie in de media vooral ging over de vraag waarom er *máár* op zeventien ziekten wordt gescreend," stelt hoogleraar *community genetics* Martina Cornel van het VU Medisch Centrum Amsterdam. "Blijkbaar willen ouders zelf beslissen of ze willen weten dat hun kind iets mankeert. Daarom verwacht ik op de lange termijn *naast* de hielprik een testaanbod voor een aantal nog ongeneeslijke ziekten, zoals de ziekte van Duchenne of het fragiele-X-syndroom. Ouders kunnen dan zelf bepalen of ze voorbereid willen zijn op een ziekte of liever onbevangen willen leven totdat een mogelijk onheil zich aandient." Een andere categorie tests die in een dergelijk toekomstig 'keuze-pakket' zou kunnen zitten, zijn DNA-tests op genetische aanleg voor aandoeningen zoals diabetes. RIVM-coördinator Loeber: "De screening op genetische aanleg maakt grote vorderingen. Maar dit soort tests roept ook weer vele nieuwe, ethische vragen op. Je hebt dan immers te maken met een *kans* op een aandoening. Daarover zal dus zeker nog veel discussie gevoerd moeten worden." ●

Marga van Zundert



## Een uitbreiding van 3 naar maar liefst 16 verschillende aandoeningen

tie informeert de huisarts wanneer een drager is gevonden. Marjo Oey, medisch adviseur van de ent-administratie Utrecht/Noord-Holland: "De huisarts roept de ouders op voor een gesprek, waarin hen wordt aangeboden ook een test te doen. Als zij beiden drager zijn, hebben ze namelijk bij een volgende zwangerschap kans op een kind met sikkelcelziekte. Zijn ze onverhoopt beiden drager dan wordt hen een *genetic counseling* gesprek in een gespecialiseerd centrum geadviseerd. Voor veel huisartsen is zo'n oudergesprek nieuw. We moeten hen motiveren, ondersteunen en goed informeren." Ook kinderartsen gespecialiseerd in metabole ziekten, zoals Van Spronsen, hebben extra werk door de nieuwe hielprik. "Naast duide-