

**Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek
ADVIES nr. 22-01**

Betreft: advies aan de Vlaamse minister, bevoegd voor het gezondheidsbeleid, over neonataal opsporen van tyrosinemie type 1, tyrosinemie type 2 en carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 op basis van de ingediende aanvragen voor toestemming bevolkingsonderzoek naar deze drie aandoeningen.

Inleiding

Voor bevolkingsonderzoek op initiatief of voorstel van derden, zoals bepaald in het besluit van de Vlaamse Regering van 12 december 2008 betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie¹ (verder het besluit over bevolkingsonderzoek te noemen), is een toestemming van de Vlaamse minister bevoegd voor Volksgezondheid vereist. De minister baseert zich bij zijn beslissing over die toestemming op een advies van de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek. Als de Vlaamse minister voor Volksgezondheid zelf een bevolkingsonderzoek organiseert of wijzigt namens de Vlaamse Regering, is voorafgaand een advies van de werkgroep Bevolkingsonderzoek vereist.

Procedure adviesverlening

De procedure om tot een geldig advies te komen is beschreven in het besluit over bevolkingsonderzoek en het huishoudelijk reglement van de werkgroep.

Situering

Het Bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen via een bloedstaal, in wat volgt Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen genoemd, is een Bevolkingsonderzoek namens de Vlaamse Regering. In dit bevolkingsonderzoek worden in een gedroogd bloedstaal, afgenomen bij alle pasgeborenen, 12 (zeldzame) aangeboren aandoeningen opgespoord. Meer informatie is te vinden in het draaiboek over het bevolkingsonderzoek en op www.aangeborenaandoeningen.be.

Op basis van een procedure om prioriteiten te stellen bij uitbreiding van het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen ([advies 2021-04](#)) heeft de minister van Volksgezondheid aangekondigd het Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen uit te breiden met 7 ziekten, gefaseerd in 2022-2023, in functie van organisatorische haalbaarheid:

- voorjaar 2022: tyrosinemie type 1, CPT1-deficiëntie, tyrosinemie type 2;
- zomer 2022: spinale spieratrofie (SMA)
- voorjaar 2023: SCID, homocystinurie, holocarboxylase synthetase deficiëntie.

Het concrete organisatiemodel voor elk van deze ziekten wordt voorafgaand aan de implementatie in Vlaanderen voor advies aan de werkgroep Bevolkingsonderzoek voorgelegd.

¹ [Besluit van de Vlaamse Regering van 12 december 2008 betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie - Zorg en Gezondheid \(\[zorg-en-gezondheid.be\]\(http://zorg-en-gezondheid.be\)\)](#)

Op 07/02/2022 werden drie aanvragen voor toestemming bevolkingsonderzoek naar tyrosinemie type 1, tyrosinemie type 2 en carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 ingediend bij de werkgroep Bevolkingsonderzoek. Deze aanvragen werden besproken op de vergadering van de werkgroep Bevolkingsonderzoek van 14/02/2022. Op deze vergadering was Luc Régal aanwezig, in naam van de twee organisaties met terreinwerking die instaan voor de uitvoering van het Bevolkingsonderzoek Aangeboren Aandoeningen, om vragen van de werkgroep m.b.t. deze drie aanvragen te beantwoorden.

Tijdens de bespreking van de aanvragen waren 10 van de 24 werkgroep leden aanwezig, terwijl de aanwezigheid van 13 werkgroep leden noodzakelijk is om een geldig advies te kunnen formuleren. Het huishoudelijk reglement van de werkgroep stelt dat een uitzondering kan gemaakt worden voor adviezen van hoogdringende aard. In dit geval kunnen de leden via elektronische weg hun beslissing meedelen.

Omwille van:

- de hoogdringendheid van het opstarten van deze bevolkingsonderzoeken (elke dag niet gescreend is een dag dat potentieel een afwijkend resultaat gemist kan worden);
- het feit dat reeds elektronisch feedback werd gevraagd aan alle leden van de werkgroep Bevolkingsonderzoek, voorafgaand aan de vergadering van 14/02/2022;
- het feit dat naast de 10 aanwezige leden op de vergadering van 14/02/2022, 4 afwezige leden reeds elektronisch feedback hadden ingestuurd waaruit o.a. bleek dat ze geen bezwaar hadden tegen implementatie;

werd een advies geformuleerd op basis van de vragen en opmerkingen die elektronisch werd aangeleverd door de leden van de werkgroep Bevolkingsonderzoek en op basis van de feedback die werd gegeven tijdens de vergadering op 14/02/2022. Dit advies en de drie aangepaste aanvragen werden elektronisch doorgestuurd naar de leden van de werkgroep Bevolkingsonderzoek ter goedkeuring uiterlijk op 28/2/2022. Dit advies werd goedgekeurd door 17 leden. Er waren geen stemmen tegen en 7 onthoudingen.

Advies

Het bevolkingsonderzoek in het algemeen

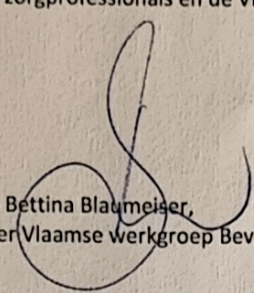
De werkgroep merkt op dat voor elk van de drie voorgestelde bevolkingsonderzoeken, bij een afwijkend screeningsresultaat, een tweede bloedkaartje (recall) wordt opgevraagd. Met het invoeren van deze nieuwe bevolkingsonderzoeken zou het aantal recalls dus licht toenemen. Aangezien een recall voor bijkomende stress en ongerustheid kan zorgen bij de ouders van het pasgeboren kind, raadt de werkgroep aan om informatie hierover op te nemen in de communicatie naar de Vlaamse burger.

In het voorjaar is een grootschalige mediacampagne gepland over het bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen, gericht naar zowel burgers als zorgverleners. De werkgroep wijst op de noodzaak om eerst de betrokken zorgprofessionals te informeren over de uitbreiding van de screening, daarna de burgers en dan pas te starten met screening naar deze drie aandoeningen.

Conclusie

Op basis van de voorliggende aanvragen, met name de op 17/02/2022 aangepaste versies, geeft de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek gunstig advies om te screenen naar tyrosinemie type 1, tyrosinemie type 2 en carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 binnen het Vlaams Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen, mits volgende voorwaarden:

- In de communicatie naar de Vlaamse burger wordt meer informatie gegeven over de grotere kans op recalls en de gevolgen hiervan voor de (ouders van) pasgeborenen;
- De screening kan pas opgestart worden als hierover gecommuniceerd is naar de relevante zorgprofessionals en de Vlaamse burger;



Prof. Dr. Bettina Blaumeiser,
Voorzitter Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek