

Aan de staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG  
Per email: [staatssecretaris@minvws.nl](mailto:staatssecretaris@minvws.nl)

Datum 30 november 2020 Kenmerk 30/MT/gS/37 Bijlagen -  
Onderwerp Toevoeging SMA aan de neonatale hielprikscreening

Geachte heer Blokhuis,

Op 30 september 2020 heeft u het RIVM opdracht gegeven de spierziekte spinale musculaire atrofie (SMA) aan de hielprikscreening toe te voegen<sup>1</sup>. Spierziekten Nederland is zeer blij met dit besluit. Echter, het tijdsbestek van de minimaal 2 jaren die nog nodig zijn voor er daadwerkelijk op SMA gescreend kan worden, is veel te lang. In onze brief bij de uitvoeringstoets van het RIVM<sup>2</sup> gaven wij al aan dat hierin onvoldoende helder wordt gemaakt waarom het nog zo lang moet duren.

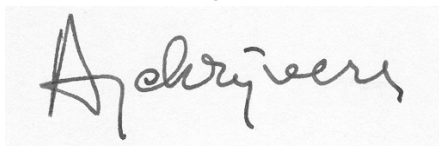
Voor (nog ongeboren) baby's met SMA is er namelijk geen tijd te verliezen. De spierziekte SMA is een ernstige, progressieve spierziekte die gepaard gaat met ernstige klachten zoals spierzwakte en problemen met de ademhaling, wat kan leiden tot verlamming of zelfs overlijden. Elk jaar worden er 15 á 20 kinderen met SMA geboren. Een simpele rekensom leert dat tot aan de startdatum van de screening enkele tientallen baby'tjes met SMA zullen worden geboren, zónder dat de diagnose snel wordt gesteld. Deze kinderen lopen onnodige, niet herstelbare schade op, die voorkomen kan worden wanneer de ziekte eerder wordt opgespoord en er tijdig met de behandeling kan worden gestart. Vooral nu er een effectieve behandeling voor SMA beschikbaar is en er op zeer korte termijn meer behandelingen zullen volgen, is er geen tijd te verliezen.

Wij verzoeken u dringend kritisch te kijken of de geschatte invoeringstermijn van 2 jaar wel echt noodzakelijk is. Zijn er stappen in het proces die zorgvuldig en sneller kunnen worden uitgevoerd? Het SMA Expertisecentrum heeft in haar reactie al aangegeven dat veel van de voorbereidende activiteiten waar zij een rol in hebben, snel kunnen worden uitgevoerd. Denk aan behandelprotocollen, voorlichtingsmaterialen, maar ook aan de infrastructuur voor dataverzameling die al bestaat. Er is maar één expertisecentrum voor SMA in Nederland waarmee moet worden afgestemd en samengewerkt.

Ook maken wij ons grote zorgen over de mogelijk vertragende factor van de te valideren test die de aanbestede leverancier ontwikkelt. Elke maand tot invoering betekent minimaal één baby die niet tijdig gediagnosticeerd wordt. Snelheid is geboden.

Graag ontvangen wij uw reactie op deze brief.

Met vriendelijke groet,



Prof. dr. Guus Schrijvers

Voorzitter Spierziekten Nederland

---

<sup>1</sup> <https://www.rijksoverheid.nl/binaries/rijksoverheid/documenten/kamerstukken/2020/09/30/kamerbrief-advies-screening-niet-behandelbare-aandoeningen-en-uitvoeringstoets-sma-in-hielprik/kamerbrief-over-advies-gezondheidsraad-over-screening-op-niet-behandelbare-aandoeningen-en-uitvoeringstoets-invoering-spinale-musculaire-atrofie-in-de-hielprik.pdf>

<sup>1</sup> Zie bijlage 4 van <https://www.rivm.nl/bibliotheek/rapporten/2020-0105.pdf>