



# Toekomstverkenning Neonatale Hielprikscreening

ly:ias



## Inhoud

Samenvatting	3
<b>Deel 1: Hoofdadvies</b>	<b>5</b>
1. Inleiding	5
2. Toekomstverkenning NHS	5
2.1. Ervaren knelpunten en beoogde effecten	5
2.2. Definities	6
2.3. Aanpak in het kort	6
3. Bevindingen: van knelpunten naar oorzaken	7
4. Bouwstenen voor de toekomst	9
4.1. Introductie	9
4.2. Meerdere paden bewandelen	9
4.3. Governance programma NHS	9
4.4. Procedure toeleiding en toelating NHS	11
4.5. Lange termijn follow-up	13
4.6. Organiseren van innovatie	14
4.7. Digitalisering	15
4.8. Registratie, bewaren en ontsluiten data	16
<b>Deel 2: Verdieping</b>	<b>18</b>
5. Context Neonatale hielprik screening	18
6. Oorzaken van knelpunten	20
6.1. Vier ervaren knelpunten	20
6.2. Vier 'oorzaken'	20
7. Via parameters naar drie scenario's	24
<b>Deel 3: Bijlagen</b>	<b>26</b>
A. Aanpak toekomstverkenning	26
B. Interactie met opdrachtgevers en met Programmacommissie NHS	27
C. Samenstelling gespreksgroepen en Red Teams	28
D. Definities	29
E. Geraadpleegde literatuur	30

## Colofon

Opdrachtgevers:	Ministerie van VWS en RIVM Centrum voor Bevolkingsonderzoek
Adviesteam Lysias:	Ferdinand Strijthagen, Rosaline Kalf en Jeroen Schutz
Datum:	31 maart 2023
Versie:	Definitieve versie
Fotografie:	Shutterstock

## Samenvatting

Met de neonatale hielprikscreening (NHS) worden in Nederland jaarlijks ongeveer 170.000 pasgeborenen onderzocht op ernstige, behandelbare aandoeningen. Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) voert, in opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS), sinds 2006 de landelijke regie over het programma NHS. Het ministerie van VWS en het RIVM willen het programma NHS de komende jaren meer toekomstbestendig en wendbaar maken.

Om te komen tot een toekomstbestendig en wendbaar programma hebben het ministerie van VWS en het RIVM aan Lysias Advies de opdracht gegeven de hielprikscreening tegen het licht houden door middel van een toekomstverkenning.

De twee hoofdvragen van deze toekomstverkenning luiden als volgt:

1. Hoe realiseren we extra gezondheidswinst;
2. Wat moet daarvoor worden aangepast in de hielprikscreening?

Door de opdrachtgevers is gevraagd aandacht te besteden aan de volgende knelpunten die zij ervaren in het huidige programma NHS: gebrek aan flexibiliteit; afhankelijkheid; onduidelijke/moeizame aansluiting bij het zorgstelsel en kennishiaten.

Opgemerkt is dat er veel goed gaat in de huidige uitvoering van het programma. Er zijn veel betrokken professionals en organisaties die met elkaar een programma uitvoeren dat als koploper binnen Europa wordt aangemerkt door buitenlandse experts.

De door de opdrachtgevers meegegeven knelpunten en de aanvullingen daarop die in het eerste deel van de toekomstverkenning zijn opgehaald, zijn geclusterd in een viertal oorzaken die aan de knelpunten ten grondslag liggen:

- I. Visie en kaders
- II. Rollen en verantwoordelijkheden
- III. Praktische belemmeringen
- IV. Onderzoek en borging (& sturing hierop)

Deze (categorieën van) oorzaken zijn leidend geweest voor de aanbevelingen voor oplossingsrichtingen en de daaruit volgende 'bouwstenen'. Op bepaalde bouwstenen zijn nog meerdere variaties mogelijk en is nader onderzoek gewenst. Na dialoog over nut en

noodzaak met de belanghebbenden kunnen (onderdelen van) bouwstenen terugkomen in de praktijk.

De bouwstenen voor verbetering van de neonatale hielprikscreening zijn:

### 1. Governance programma NHS.

Met deze bouwsteen stellen wij een aantal wijzigingen voor in de governance van het programma die als leidraad zouden kunnen dienen voor een herziene rolverdeling tussen ministerie en RIVM.

### 2. Procedure toeleiding en toelating nieuwe aandoeningen.

Met deze bouwsteen stellen wij een aantal wijzigingen voor om het proces van toeleiding en toelating efficiënter te maken én een herziene rol voor de Gezondheidsraad die nader verkend zou kunnen worden.

### 3. Lange termijn follow-up.

Met deze bouwsteen stellen wij voor dat het RIVM de kartrekkersrol voor een gestructureerde lange termijn follow-up op zich neemt en vanuit een coördinerende en regisserende rol de inhoudelijke acties ter hand neemt.

### 4. Organiseren van innovatie.

Met deze bouwsteen stellen wij het ontwikkelen van een innovatie-ecosysteem voor waarbij innovatie is belegd bij de Programmacommissie NHS en een Innovatiemanager bij het RIVM is aangesteld, alsook het uitgebreid testen van ideeën op effecten in de vorm van pilots.

### 5. Digitalisering.

Met deze bouwsteen doen we voorstellen voor verdere digitalisering in de uitvoering van het programma NHS.

### 6. Registratie, bewaren en ontsluiten van data.

Met deze bouwsteen doen we voorstellen voor de registratie, het bewaren en ontsluiten van data.

Daarnaast adviseren wij om vanuit het ministerie van VWS een integrale langetermijnvisie te ontwikkelen op (de samenhang tussen) prenatale en neonatale screening en het inzetten van bevolkingsonderzoek in relatie tot de curatieve zorg.

Tegelijkertijd dient - naast de te ontwikkelen visie - een uitvoeringsstrategie (of plan van aanpak) te worden opgesteld op basis van bovenstaande bouwstenen.

Parallel is verder onderzoek en uitwerking naar de (doorwerking van de) bepaalde bouwstenen nodig. Een verdergaande toets op uitvoerbaarheid en verdiepend inzicht in de mate waarin de beschreven te verwachten effecten en knelpunten ook behaald of weggenomen kunnen worden.

In de te ontwikkelen strategie zal ruimte nodig zijn om innovaties te laten landen en om in te spelen op lopende en nieuwe ontwikkelingen. We geloven dat de NHS met het maken van een aantal 'slimme keuzes' hiertoe in staat zal zijn; met een toekomstbestendig programma als uitkomst.



# Deel 1: Hoofdadvies

## 1. Inleiding

### *Het programma neonatale hielprikscreening*

Met de neonatale hielprikscreening (NHS) worden in Nederland jaarlijks ongeveer 170.000 pasgeborenen onderzocht op ernstige, behandelbare aandoeningen. In de eerste week na de geboorte worden een paar druppels bloed van de pasgeborene opgevangen op een hielprikkaart, die vervolgens wordt onderzocht in het laboratorium.

Het doel van de NHS is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame, vaak erfelijke ziektes waarbij interventies kort na de geboorte duidelijke voordelen hebben, boven interventies die zonder screening niet of pas in een later stadium kunnen plaatsvinden. Onder interventies vallen behandelingen, zoals het geven van een geneesmiddel of een dieet, maar ook preventieve maatregelen zoals het vermijden van vasten bij bepaalde stoornissen in de vetzuurstofwisseling.

Het screeningsprogramma is in 1974 opgericht voor één aandoening (de stofwisselingsziekte fenylketonurie) en is in Nederland inmiddels uitgebreid naar 26 aandoeningen. Het hielprikprogramma maakte de afgelopen decennia (vanaf 2006) eerst geleidelijk, maar later in een steeds hoger tempo een enorme ontwikkeling door met nieuwe screeningstechnieken op zeldzame aandoeningen. Het programma kan op veel betrokkenheid rekenen van alle partijen; van patiëntenorganisaties tot klinici. Tegelijkertijd is er ruimte om naar verbeteringen in het functioneren van het programma te kijken.

Het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) voert, in opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS), sinds 2006 de landelijke regie over het programma NHS. Het ministerie van VWS en het RIVM willen het programma NHS de komende jaren meer toekomstbestendig en wendbaar maken.

### *Centrale vraag toekomstverkenning programma*

Om te komen tot een toekomstbestendig en wendbaar programma hebben het ministerie van VWS en het RIVM aan Lysias Advies de opdracht gegeven de hielprikscreening tegen het licht houden door middel van een toekomstverkenning.

De twee hoofdvragen van deze toekomstverkenning luiden als volgt:

1. Hoe realiseren we extra gezondheidswinst;
2. Wat moet daarvoor worden aangepast in de hielprikscreening?

De opdrachtgevers zijn daarbij op zoek naar 'out-of-the-box' aanbevelingen op de twee hoofdvragen.

### *Leeswijzer*

Dit rapport bestaat uit drie delen. Het eerste deel is het hoofdadvies. Hier gaan we kort in op de opdracht van de toekomstverkenning en presenteren wij de opbrengst daarvan aan de hand van bevindingen, conclusies en aanbevelingen. In het tweede deel beschrijven we onze aanpak van de toekomstverkenning en schetsen we de context van het programma NHS. Daarna maken we een verdieping op de ervaren knelpunten en beschrijven we de belangrijkste stappen die zijn gezet in de toekomstverkenning. In het derde deel zijn de bijlagen opgenomen.

## 2. Toekomstverkenning NHS

### 2.1. Ervaren knelpunten en beoogde effecten

#### *Vier ervaren knelpunten*

Door de opdrachtgevers is gevraagd aandacht te besteden aan de volgende knelpunten die zij ervaren in het huidige programma NHS:

1. **Gebrek aan flexibiliteit;** Extra gezondheidswinst wordt misgelopen doordat innovaties veel tijd in beslag nemen. Hierbij is er sprake van spanning tussen enerzijds de behoefte aan flexibiliteit en anderzijds de behoefte aan zorgvuldigheid. Beeldvorming speelt eveneens een rol. Doordat betrokkenen andere percepties van de risico's voor de kwaliteit van het programma hebben en een ander gewicht aan de bereikbaarheid hangen, ontstaat er soms het beeld van een star en conservatief programma.
2. **Afhankelijkheid;** De keuzes die – ten aanzien van het programma NHS – gemaakt kunnen worden zijn beperkt, omdat er een krapte aan handen, kennis en expertise is, zowel bij de experts, de uitvoerders als bij de aanbieders van apparatuur/screeningstesten/IT.
3. **Onduidelijke/moeizame aansluiting bij het zorgstelsel;** Er bestaan schotten tussen de hielprikscreening en andere zorgonderdelen (met name de curatieve zorg). Screening, aansluitende diagnostiek en zorg is één keten, terwijl een knip is aangebracht in de financiering. Hierdoor ontstaat discussie over wat waar bij hoort en hoe dit gefinancierd moet worden. Het is vanuit de hielprikscreening wenselijk te weten welke nieuwe behandelingen van aandoeningen, die nog niet in de hielprik zijn opgenomen, op hun afkomen. Dit

knelpunt richt zich vooral op de aanleiding en het initiatief voor opname van een aandoening in het programma NHS en betreft niet de verwijzing, diagnostiek en eventuele behandeling van kinderen, opgespoord met de hielprikscreening.

4. **Kennishiaten;** De kennis op basis waarvan beslissingen moeten worden genomen is soms te beperkt, zowel om de screening adequaat in te richten, als de kennisbasis voor de beleidsbeslissingen. In deel 2 (hoofdstuk 6) van deze rapportage worden de knelpunten verder uitgediept en beschreven. In datzelfde hoofdstuk worden ook hieraan gerelateerde problemen benoemd.

### Effecten

Focus is aangebracht als het gaat om de beoogde effecten op 'gezondheidswinst'. Die zijn bepalend geweest voor het design van de scenario's. De belangrijkste publieke waarden<sup>1</sup> zijn:

- **Bereikbaarheid:** Het programma is toegankelijk voor iedereen uit de doelgroep, garandeert de tijdige uitvoering van de benodigde activiteiten en deelname aan de programma's is een vrije keuze.
- **Kwaliteit:** Het programma is effectief, vraaggericht, veilig en landelijk uniform en innovatief.
- **Betaalbaarheid:** Het programma is doelmatig en de kosten zijn inzichtelijk.

Afgesproken is dat effecten op bovenstaande criteria niet kwantitatief in kaart hoeven te worden gebracht; een kwalitatieve inschatting volstaat.

## 2.2 Definities

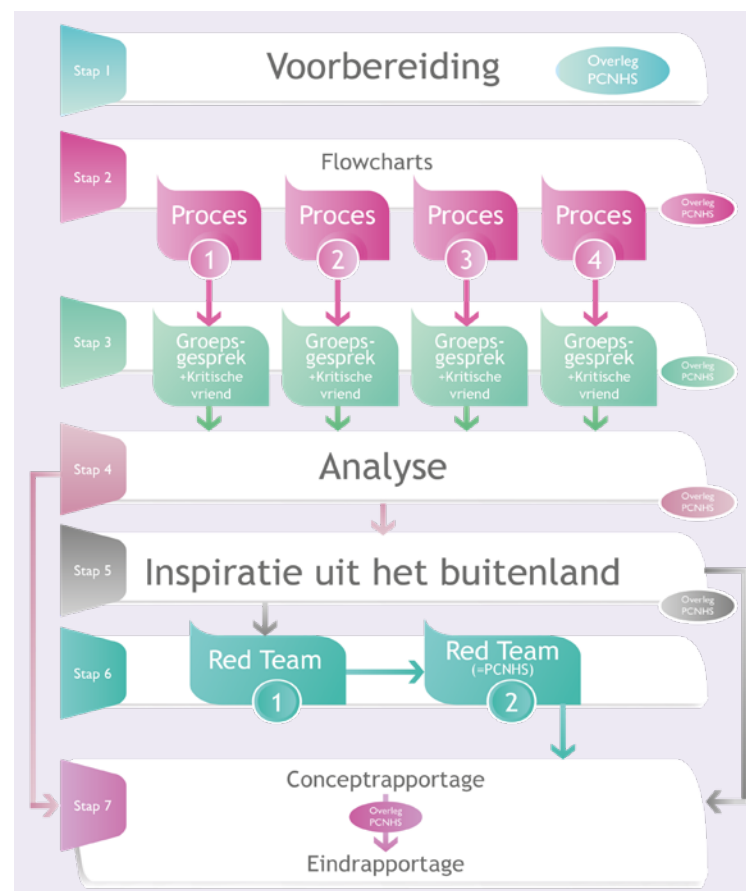
### Definities

Tijdens deze toekomstverkenning is duidelijk geworden dat in het veld van de neonatale hielprikscreening veel definities worden gehanteerd waarbij niet altijd eenduidigheid bestaat over wat onder deze definities wordt verstaan. Zo wordt er verschillend gedacht over wat de definitie is van het "programma neonatale hielprikscreening" dan wel over de elementen die hieronder vallen. Ook termen als monitoring, evaluatie en onderzoek, lopen door elkaar. In Bijlage D zijn de definities van deze drie begrippen opgenomen, zoals ze in deze rapportage zijn gehanteerd.

## 2.3 Aanpak in het kort

### Zeven stappen

Lysias Advies heeft deze toekomstverkenning in zeven (samenhangende) stappen uitgevoerd. Deze stappen zijn verder uitgeschreven in Bijlage A.



Figuur 2.1: Schematische aanpak

### Gericht op verbinding met de stakeholders

Op basis van gesprekken en analyses heeft Lysias Advies drie hoofdprocessen van het programma NHS gedefinieerd. Het eerste proces betreft de aanleiding en het initiatief voor het opnemen van een nieuwe aandoening in het programma. Het tweede proces beschrijft de opname van een nieuwe aandoening in het programma. Het derde proces gaat over de daadwerkelijke uitvoering van de neonatale hielprikscreening bij pasgeborenen. Ook is – als vierde proces – de kort- en langlopende cyclus rond verbetering en evaluatie in kaart gebracht. Deze processen zijn in stap 3 in vijf afzonderlijke gesprekken besproken met stakeholders.



De verkregen informatie uit de deskresearch, gespreksgroepen en experts uit het buitenland is geordend en geanalyseerd. Per knelpunt is vervolgens inzichtelijk gemaakt wat de oorzaak en de impact van het knelpunt is, welke gezondheidswinst gerealiseerd zou kunnen worden bij aanpak van het knelpunt en welke inzet nodig is om het knelpunt aan te pakken. Deze inzichten zijn verwerkt in een drietal toekomstscenario's voor het programma NHS. In zogenaamde Red Teams met stakeholders hebben we in stap 6 de drie scenario's getoetst.

Alle uitkomsten van deze toekomstverkenning (flowcharts van de processen, geformuleerde knelpunten en scenario's) zijn verwerkt in concept-rapportages die met de opdrachtgevers zijn gedeeld en besproken. Ten slot is de rapportage afgerond en aan de opdrachtgevers aangeboden.

### 3. Bevindingen: van knelpunten naar oorzaken

#### Vier 'oorzaken'

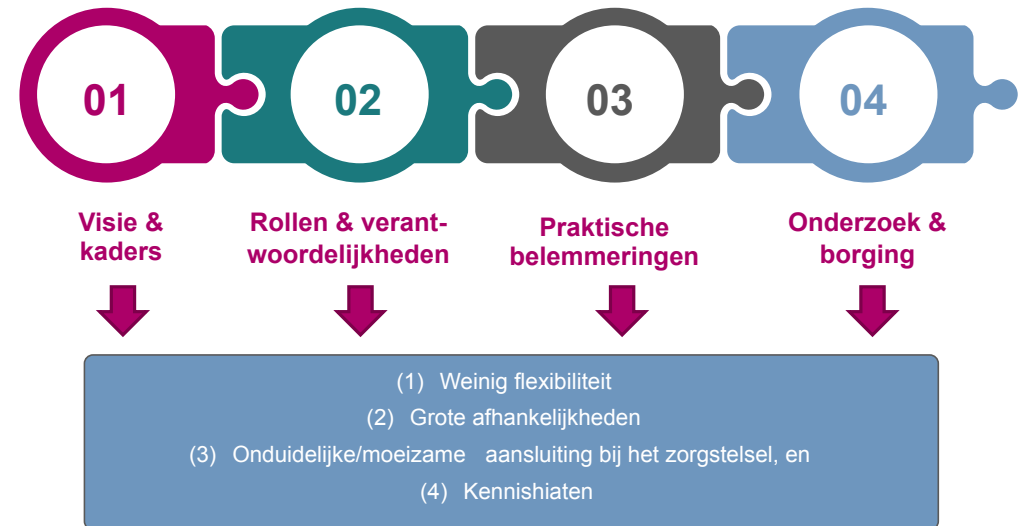
Tijdens vijf gespreksgroepen zijn de processen van en rond de NHS uitgediept: wat gaat goed, wat gaat minder goed, waar komt dat door en wat zijn mogelijke verbeteringen?

Daar kwamen de vier in paragraaf 2.2 genoemde knelpunten naar voren, naast een aantal andere problemen. In de groepsgesprekken en analyses hebben we de knelpunten geclusterd en gezien welke oorzaken er aan ten grondslag liggen. Deze hebben we teruggebracht naar vier categorieën:

- I. Visie en kaders
- II. Rollen en verantwoordelijkheden
- III. Praktische belemmeringen
- IV. Onderzoek en borging (& sturing hierop)

Als we de knelpunten op een rij zetten en de oorzaken van de knelpunten ontleden, zou de indruk kunnen ontstaan dat er veel aan te merken is op hoe het huidige programma loopt. Dit zou geen recht doen aan de praktijk van de uitvoering van het programma NHS. We zien betrokken professionals en organisaties die met elkaar een programma uitvoeren dat als koploper binnen Europa wordt aangemerkt door buitenlandse experts.

#### Samenhang oorzaken met ervaren knelpunten



Hieronder gaan we kort in op de vier oorzaken. Voor een meer uitgebreide bespreking en nuanceringen wordt verwezen naar deel 2 van dit rapport.

### **I Visie en kaderstelling**

Het gebrek aan een integrale en langetermijnvisie (deels ingegeven door budgetbeperkingen) en de soms stringente afbakening en kaderstelling maakt dat er weinig flexibiliteit binnen het programma ervaren wordt. Ook de aansluiting met de zorg (vice versa) wordt gemist. Slagvaardigheid staat ook onder druk omdat bepaalde gewenste aanpassingen buiten definities vallen of zijn afgebakend door bijvoorbeeld wet- en regelgeving op het gebied van privacy. De elementen die hierin een rol spelen, zijn:

- Integrale visie op prenatale en neonatale screening ontbreekt;
- Langetermijnvisie is nog in ontwikkeling;
- Te grote focus op efficiëntie van het programma;
- Discussie over programma-afbakening;
- Belemmerende wet- en regelgeving.

### **II Rollen en verantwoordelijkheden niet altijd duidelijk belegd**

Een aantal oorzaken (en de combinatie daarvan) maakt dat er kennishiaten worden ervaren en de slagvaardigheid en snelheid van processen beperkt zijn. De aansluiting op de (reguliere) zorg wordt door het gebrek aan regie op het 'toeleidingsproces' ook gemist.

De oorzaken zijn:

- Veelheid aan rollen en verantwoordelijkheden;
- Rollen en verantwoordelijkheden zijn niet altijd helder vastgelegd of gedefinieerd; met name op het toeleidings- en toelatingsproces, de kwaliteitsborging en evaluatie;
- Ruimte voor complexe belangen (afwegingen) bij de PNHS en onderliggende werkgroepen;
- Proces van verzamelen, afwegen en prioritering kandidaat-aandoeningen is onvoldoende geborgd;
- Toelatingsproces van kandidaat-aandoening duurt lang met beperkte rol voor kosten-baten analyse.

### **III Praktische belemmeringen**

We constateren in de verschillende sub-processen praktische belemmeringen. Dit zijn zaken die soms forse invloed hebben of gaan hebben op de mate van flexibiliteit, slagkracht en doorontwikkeling. We noemen hieronder de meest in het oog springende belemmeringen:

- Het materiaal is beperkt;
- De bewaartermijnen zijn (te) kort;

- In verband met privacywetgeving kunnen gegevens en data alleen na expliciete toestemming worden gebruikt;
- Technologische innovaties rond testprogramma's en behandelingen volgen elkaar in snel tempo op;
- Er wordt door verschillende organisaties en in verschillende fases van het programma NHS met diverse IT-systemen gewerkt. Deze kennen beperkingen;
- Er is beperkt budget voor het programma.

### **IV Sturing op onderzoek ontbreekt**

De vierde en laatste categorie van oorzaken heeft te maken met onderzoek en borging en (het gebrek aan) sturing hierop:

- Centrale sturing op de processen van A tot en met Z ontbreekt. Die sturing is bij verschillende partijen belegd;
- De lange termijn 'loop' (op het programma, vernieuwing en evaluatie) verloopt niet via een Plan-Do-Check-Act principe;
- Geen consensus bij partijen over wat 'A tot en met Z' exact inhoudt;
- Ook op korte termijn is de PDCA-cyclus niet volledig, maar op onderdelen wel degelijk ingericht;
- (Wetenschappelijk) onderzoek lijkt ad hoc geprioriteerd.

Een gevolg is dat onderzoek moeilijk tot stand komt en dat ervaren knelpunten niet altijd (kunnen) worden opgepakt. Dit heeft met name als consequentie dat de slagvaardigheid en flexibiliteit beperkt zijn. Natuurlijk dient hier te worden aangegeven dat dit is onderkend en dat er (onder meer met deze toekomstverkenning) actie is ondernomen.

### **Oorzaken wegnemen – Bouwstenen voor herinrichting NHS**

Door de analyse van de oorzaken achter de ervaren knelpunten kan gewerkt worden aan het – waar haalbaar en uitvoerbaar – 'oplossen' van deze oorzaken/knelpunten om daarmee de beoogde gezondheidswinst te behalen. Tijdens het proces van de toekomstverkenning zijn drie scenario's geschetst voor een alternatieve toekomstige inrichting van de neonatale hieprikscreening. Uit deze scenario's zijn zinvolle elementen gehaald die we in het volgende hoofdstuk presenteren als oplossingsrichtingen: bouwstenen voor de herinrichting van het programma NHS.



## 4. Bouwstenen voor de toekomst

### 4.1. Introductie

#### *Via oorzaken naar oplossingsrichtingen en bouwstenen*

Zoals we in hoofdstuk 3 hebben gezien, hebben de genoemde knelpunten verschillende oorzaken. We hebben deze (categorieën van) oorzaken leidend laten zijn voor onze aanbevelingen voor oplossingsrichtingen en de daaruit volgende 'bouwstenen'. Op bepaalde bouwstenen zijn nog meerdere variaties mogelijk en is nader onderzoek gewenst. Na dialoog over nut en noodzaak met de belanghebbenden kunnen (onderdelen van) bouwstenen terugkomen in de praktijk. In eerste instantie misschien in de vorm van pilots of experimenten.

#### *Zes bouwstenen*

Dit zijn de bouwstenen voor verbetering van de neonatale hieprikscreening:

1. *Governance programma NHS (4.3)*
2. *Procedure toeleiding en toelating nieuwe aandoeningen (4.4)*
3. *Lange termijn follow-up (4.5)*
4. *Organiseren van innovatie (4.6)*
5. *Digitalisering (4.7)*
6. *Registratie, bewaren en ontsluiten data (4.8)*

Per bouwsteen hebben wij een inschatting gemaakt of en in welke mate een bouwsteen één of meer ervaren knelpunten oplost. Daarnaast hebben wij – voor zover mogelijk – elke bouwsteen kwalitatief beoordeeld op drie publieke waarden: 'bereikbaarheid', 'kwaliteit' en 'betaalbaarheid'. Uiteindelijk is het de samenhang van gekozen bouwstenen die gaat bepalen in welke mate de effecten worden behaald en of knelpunten voldoende worden opgelost.

### 4.2. Meerdere paden bewandelen

#### *Voortzetten gesprek met stakeholders*

De betrokkenheid van het veld van partijen dat een rol heeft in de NHS tijdens de toekomstverkenning was groot. Het verdient dan ook aanbeveling om de bouwstenen uit deze studie met elkaar te bespreken en het proces over het vervolg gezamenlijk op te pakken.

#### *Ontwikkelen langetermijnvisie*

We hebben geconstateerd dat een integrale langetermijnvisie op (de samenhang tussen) prenatale en neonatale screening en het inzetten

van bevolkingsonderzoek in relatie tot de curatieve zorg ontbreekt; dit terwijl de relatie tussen screening en opbrengsten in de zin van gezondheidswinst en besparingen zorgkosten evident is. Verwachtingen van betrokkenen in het veld dat een nieuwe aandoening per definitie snel en eenvoudig in het NHS-programma wordt opgenomen, vergroot de noodzaak tot een integrale langetermijnvisie.

Wij adviseren een dergelijke langetermijnvisie vanuit het ministerie van VWS te ontwikkelen.

#### *In de tijd zetten bouwstenen*

Tegelijkertijd dient – naast de te ontwikkelen visie – een uitvoeringsstrategie (of plan van aanpak) te worden opgesteld op basis van de zes bouwstenen. Een strategie die start met het doen van 'no-regret' maatregelen en het met stakeholders, die vooroplopen op het gebied van innovatie(s), of daar enthousiast over zijn (de koplopers), opzetten van gesprekken en pilots op de diverse bouwstenen. Op basis van onafhankelijke monitoring van de effecten, ervaringen, data en enthousiasme uit pilots kunnen besluiten volgen voor bredere implementatie van bouwstenen.

#### *Nader onderzoek op effecten en uitvoerbaarheid*

Parallel is verder onderzoek en uitwerking naar de (doorwerking van de) bepaalde bouwstenen nodig. Een verdergaande toets op uitvoerbaarheid en verdiepend inzicht in de mate waarin de beschreven te verwachten effecten en knelpunten ook behaald of weggenomen kunnen worden. In de te ontwikkelen strategie zal ruimte nodig zijn om innovaties te laten landen en om in te spelen op lopende en nieuwe ontwikkelingen. We geloven dat de NHS met het maken van een aantal 'slimme keuzes' hiertoe in staat zal zijn; met een toekomstbestendig programma als uitkomst.

### 4.3. Governance programma NHS

#### *Duiding*

In het huidige programma neonatale hieprikscreening zijn veel partijen betrokken; van beleidsmakers en uitvoerders tot onderzoekers. We zien vanuit alle partijen veel betrokkenheid en verantwoordelijkheid voor hun aandeel in het programma. Waar het gaat om de toekomst van het programma is dat een verdienste die behouden moet blijven.

Tegelijkertijd is er winst te behalen met (meer) regie en doorzettingsmacht enerzijds en een aanscherping van rollen en verantwoordelijkheden anderzijds. Dit geldt vooral aan de voorkant van

het programma waar keuzes gemaakt moeten worden in de toeleiding en toelating van nieuwe aandoeningen. In het huidige programma ontbreekt het aan een duidelijke regisseur met doorzettingsmacht op deze elementen waardoor afhankelijkheden en vertragingen optreden. In de huidige situatie is het ministerie van VWS op een aantal momenten aan zet met het ontvangen van signalen over aandoeningen die mogelijk in het programma kunnen worden opgenomen, een adviesaanvraag aan de Gezondheidsraad en het ontvangen daarvan, het nemen van een voorgenomen besluit en opdracht geven aan het RIVM voor een uitvoeringstoets en tenslotte het nemen van een besluit tot opname van het programma. Uiteraard worden door het ministerie van VWS (vooral budgettaire) afwegingen gemaakt maar deels zijn deze ook als formele stappen aan te merken. Terwijl materieel het RIVM, geadviseerd door de programmacommissie NHS en de Gezondheidsraad, het inhoudelijke werk verricht. In de relatie tussen het RIVM en het ministerie van VWS zou hierin een scherpere rolverdeling mogelijk zijn. Wij stellen voor dat het ministerie en het RIVM de mogelijkheden verkennen of de rolverdeling kan worden aangescherpt en in die verkenning zo nodig ook stakeholders betrekken. Overigens bestaat in het veld veel waardering voor de toegevoegde waarde van het RIVM in het programma en lijkt er draagvlak te zijn voor een integraal regisserende rol door het RIVM.

Met deze bouwsteen stellen wij een aantal wijzigingen voor in de governance van het programma die als leidraad zouden kunnen dienen voor een herziene rolverdeling tussen ministerie en RIVM.

### **Rol VWS**

*Het ministerie van VWS* zou in een aangepaste governance een systeemverantwoordelijkheid kunnen invullen. Het ministerie zorgt er daarmee voor dat binnen het gezondheidsstelsel in Nederland een programma neonatale hielprikscreening is ingericht en binnen welk kader het programma uitgevoerd moet worden. Het benoemt hiervoor een regisseur met mandaat en beslissingsbevoegdheid op alle aspecten van het programma. Ook wordt er jaarlijks een budget beschikbaar gesteld voor het programma. Het ministerie van VWS laat aan het RIVM de inhoudelijke aspecten van het programma over, inclusief afzonderlijke keuzes die worden gemaakt voor de aandoeningen die in het programma zijn of worden opgenomen of worden gedeïmplementeerd.

### **Rol RIVM**

*Het RIVM* wordt door het ministerie van VWS aangewezen als integrale regisseur en budgethouder voor het totale programma. Een dergelijke rol voor het RIVM ligt het meest voor de hand. Het voorkomt dat er

een nieuw orgaan moet worden ingericht én het RIVM, Centrum voor Bevolkingsonderzoek, vervult nu al grotendeels de regierol in het programma NHS.

Het RIVM heeft de status van agentschap en het ministerie is eigenaar en opdrachtgever van het RIVM. In die relatie verleent het ministerie de opdracht aan het RIVM om als regisseur en budgethouder op te treden voor het totale programma NHS, inclusief toeleiding en toelating én evaluatie. Het RIVM stelt jaarlijks een plan met begroting op waarin duidelijk wordt hoe de opdracht van het ministerie van VWS wordt ingevuld en alle kosten die daarmee gemoeid zijn. Het gaat om zowel de kosten voor de organisatie van het programma, uitvoeringskosten, innovaties en optimalisaties. Over de uitvoering van het plan en het budget worden tussen het ministerie van VWS en het RIVM jaarlijks afspraken gemaakt. Daarmee wordt ook duidelijk welke aandoeningen in dat jaar onderdeel zijn van het programma, eventuele toevoegingen en onttrekkingen van aandoeningen. Als eigenaar en opdrachtgever van het RIVM legt de verantwoordelijke bewindspersoon van het ministerie van VWS verantwoording af aan de Tweede Kamer en is de democratische controle op het programma NHS geborgd.

Het RIVM zorgt voor een relatiestatuuut waarin de rollen van alle partijen in het programma zijn beschreven. Daarmee is collectief duidelijk gemaakt en vastgelegd wat de bijdrage van de respectieve partijen is in het programma en de verhouding tussen het RIVM als regisseur en de betreffende partij. Het RIVM sluit daarnaast met elke betrokken partij in het programma een contract af over zijn aandeel in het programma en de vergoeding van de kosten. Hiermee wordt duidelijk wat de bijdrage is in het programma en wat (of voor welk deel) het RIVM vergoedt aan kosten.

### **Rol Programmacommissie NHS**

*De Programmacommissie NHS* (PNHS) wordt opnieuw ingericht en gaat bestaan uit drie zogenaamde Kamers: (1) Kamer toelating, (2) Kamer uitvoering, (3) Kamer onderzoek. Elke Kamer wordt ingericht met experts die over de respectieve vraagstukken van toelating, uitvoering en onderzoek kunnen adviseren. De Programmacommissie kan daarmee efficiënter werken. Bovendien voorkomt het de huidige situatie waarin alle leden van de Programmacommissie geïmplementeerd zijn aan een advies ook als dat niet hun expertise is.

De rol van de Kamer toelating komt aan bod in paragraaf 4.4. De Kamer uitvoering adviseert over zaken die bij de implementatie of in de uitvoering mogelijk een rol kunnen spelen en ziet toe op de korte termijn

Plan-Do-Check-Act-cyclus. De Kamer onderzoek neemt de positie in en de taken over van de huidige PNHS-werkgroep Onderzoek. Het voorzitterschap en secretariaat van elke Kamer is in handen van het RIVM. De PNHS fungeert als klankbord en heeft een adviserende functie naar het RIVM. De adviezen van de PNHS zijn niet bindend; het RIVM neemt de besluiten en streeft daarbij naar maximaal draagvlak.

#### Effecten aanpassing governance

Met de aanpassing van de governance van het programma kan het knelpunt van gebrek aan flexibiliteit worden aangepakt doordat een heldere rolverdeling tussen het ministerie van VWS en het RIVM een strakker gestuurd en efficiënter proces oplevert. Met een minder inhoudelijke rol voor het ministerie van VWS is het opbouwen van technisch-inhoudelijke kennis niet nodig waardoor kennishiaten uitblijven. Daarmee komt deze bouwsteen ook tegemoet aan het knelpunt kennishiaten.

Waar het gaat om de effecten, zal door de aanpassing van het programma op de governance geen effect hebben op de toegankelijkheid voor iedereen uit de doelgroep. Het programma blijft onverminderd bereikbaar. De kwaliteit van het programma kan worden vergroot doordat met de aanpassingen in de governance de effectiviteit en de landelijke uniformiteit kan worden vergroot. Op het punt van betaalbaarheid is geen inschatting te maken van de effecten.

## 4.4. Procedure toeleiding en toelating NHS

### Duiding

In het huidige programma ontbreekt een procedure of een afspraken-set over de wijze waarop inzichten over nieuwe aandoeningen hun weg vinden naar het toelatingsproces voor opname in het programma. Zo komen signalen vanuit onderzoek(sgroepen) van medici, via onderzoek door het Referentielaboratorium, of het Zorginstituut (uit de Horizonscan). Ook patiëntenorganisaties en de farmaceutische industrie delen hun inbreng. De signalen komen terecht bij het RIVM/Centrum voor Bevolkingsonderzoek, de Programmacommissie NHS of het ministerie van VWS.

Het proces van toelating kent veel stappen en veel betrokken partijen. Ook het juridisch kader waar RIVM zich aan moet houden (bijvoorbeeld inventarisatie inkoopprocedures en de IVDR (Invitro diagnostiek<sup>2</sup>) is zeer bepalend voor de mogelijkheid om een aandoening te kunnen toevoegen. Dat komt de zorgvuldigheid ten goede maar heeft als nadelig effect dat dit proces lang duurt en deels inefficiënt verloopt.

In de huidige situatie speelt de Gezondheidsraad een belangrijke rol met zijn advies over de medisch-ethische beoordeling of een aandoening in het programma kan worden opgenomen. De Gezondheidsraad is onafhankelijk in zijn advies en er is veel waardering in het veld voor de gedegenheid en zorgvuldigheid van de adviezen. In de toekomstverkenning is wel de vraag gesteld of de Gezondheidsraad voor elke aandoening een afzonderlijk advies zou moeten uitbrengen en of er niet winst te behalen is, in termen van voortgang, wanneer de Gezondheidsraad, in plaats van elke aandoening afzonderlijk te beoordelen, een set van medisch-ethische criteria vaststelt waaraan een aandoening moet voldoen om te worden opgenomen in het programma. Een verdieping op deze vraag verdient met het oog op de toekomst van het programma aandacht en zou tussen het ministerie van VWS, RIVM en de Gezondheidsraad opgepakt kunnen worden. Ook zou alsdan beoordeeld moeten worden welke implicaties dit heeft voor de huidige regelgeving.

Met deze bouwsteen stellen wij een aantal wijzigingen voor om het proces van toeleiding en toelating efficiënter te maken én een herziene rol voor de Gezondheidsraad die nader verkend zou kunnen worden.

### Toeleiding

Het RIVM stelt een uniforme procedure op voor de aanmelding van nieuwe aandoeningen. Hierin zijn criteria en termijnen opgenomen. Uitgangspunt is dat de kandidaat-aandoening aan de toelatingscriteria moet voldoen om in de toetsing te worden toegelaten. De indieners nomineren een ziekte door een nominatiepakket bij het RIVM in te dienen. Op middellange termijn ontstaat op deze wijze een longlist en shortlist van aandoeningen en is bekend of en wanneer deze 'nominabel' zijn. We adviseren een werkwijze die op zekere basis gelijk is aan het nominatiepakket zoals dat in de Verenigde Staten wordt gebruikt (box 1). Een volgende stap is het digitaliseren van deze toeleidingsprocedure.

**Box 1:** In de Verenigde Staten wordt bij het aanmelden van nieuwe aandoeningen gebruik gemaakt van een nominatiepakket. Dit is onderdeel van de *Recommended Uniform Screening Panel* (RUSP). In het pakket wordt een aantal documenten vereist:

- Begeleidende brief van de hoofdindieners met vermelding van alle multidisciplinaire teamleden en hun organisatie(s), indien van toepassing.
- Steunbrieven (van multidisciplinaire teamleden), indien van toepassing.
- Ingevulde formulieren voor belangenverstrengeling van alle teamleden.
- Antwoorden op het nominatieformulier over aandoening en behandeling, *evidence-based* information (test en *confirmative testing*), resultaten uit pilotstudie.
- Ondersteunende gegevens en wetenschappelijke/klinische referenties om alle antwoorden op de vragen van het nominatieformulier te onderbouwen.

Na ontvangst van het nominatiepakket krijgen de experts bij de beoordeling negen maanden de tijd om de voordelen en schade vast te stellen.

### **Toelating**

Aan de toelating van nieuwe aandoeningen tot het programma gaan twee soorten toetsing vooraf. Enerzijds over de medisch-inhoudelijke en ethische aspecten en anderzijds over uitvoeringsaspecten.

Op dit punt zou een aanpassing van de rol van de Gezondheidsraad mogelijk zijn doordat het RIVM advies vraagt aan de Gezondheidsraad over een door de PNHS/Kamer toelating opgestelde set aan criteria van medisch-inhoudelijke en ethische aard waaraan de aandoening moet voldoen om te kunnen worden toegelaten tot het programma. De Gezondheidsraad komt dan alleen in beeld wanneer interpretatieverschillen ontstaan en hierover een uitspraak moet komen óf wanneer er nieuwe inzichten zijn die om aanpassing van de set criteria vragen. Dit voorkomt dat per aandoening of soort aandoening afzonderlijk advies aan de Gezondheidsraad moet worden gevraagd. De toets op uitvoeringsaspecten heeft betrekking op een aantal aspecten. Allereerst de prioritering van de aandoeningen in het programma. De Kamer toelating adviseert door middel van een op te stellen besluitvormingsmatrix over de vraag of de nieuwe aandoening in het programma kan worden opgenomen in relatie tot de overige aandoeningen en het beschikbare budget. Een kosteneffectiviteitsonderzoek (KEA) kan worden ingezet om te bepalen of te onderzoeken of het opnemen van een bepaalde aandoening

op de langere termijn kosteneffectief is. Dit kan behulpzaam zijn bij de afweging of een aandoening in het programma moet worden opgenomen. Het RIVM kan een dergelijk onderzoek laten uitvoeren; dat hoeft niet alleen met Nederlandse data te gebeuren. Door samenwerking met buitenlandse medici en wetenschap kan in bepaalde gevallen ook de KEA aannemelijk worden gemaakt. Over de implementatie en uitvoering adviseert de Kamer uitvoering. Evenals nu het geval is, kan een implementatietoets worden uitgevoerd.

**Box 2:** Het Amerikaanse RUSP systeem is ook ontwikkeld om overwogen prioriteiten te stellen tussen aandoeningen. Nadat een expertgroep het nominatiepakket en het bewijsmateriaal inhoudelijk heeft beoordeeld, gaat het comité aan de slag. Dit comité beoordeelt *significant benefit, readiness en feasibility*. Aan de hand van een besluitvormingsmatrix gaan de leden van het comité met elkaar in gesprek over hoe wenselijk het is om de aandoening op te nemen in het programma (consensus). Een dergelijke matrix kan ook het gesprek tussen experts over het prioriteren van aandoeningen faciliteren.

In dit comité zijn twee liaisons die direct in contact staan met de experts. De commissie gaat, op basis van data, ook na welke aandoeningen uit het programma gehaald moeten worden. De commissie maakt gebruik van duidelijke regels om conflict of interest te voorkomen.

### **Effecten aanpassing toeleiding en toelating**

Met een aanpassing van het programma van de bouwsteen “Toeleiding en toelating” kan het ervaren knelpunt van flexibiliteit in het programma worden aangepakt. Door het programma op deze wijze aan te passen, is een vlotte doorlooptijd te bereiken in de toeleiding en toelating van nieuwe aandoeningen in het programma zonder daarmee de zorgvuldigheid van afwegingen te compromitteren. Dit leidt tot een meer tijdige uitvoering van de benodigde activiteiten. Daarnaast neemt het knelpunt van onduidelijke/moeizame aansluiting bij het zorgstelsel af doordat op voorhand meer duidelijk wordt welke aandoeningen genomineerd zijn voor opname in het programma.

Waar het gaat om de effecten, blijft het programma toegankelijk voor iedereen uit de doelgroep. De kwaliteit van het programma kan worden bevorderd doordat met deze aanpassing effectiviteit en innovatie wordt vergroot. Op het punt van betaalbaarheid is geen inschatting te maken van de effecten.

## 4.5. Lange termijn follow-up

### Dataverzameling evaluatie NHS

Eind 2021 heeft de Gezondheidsraad een advies<sup>3</sup> uitgebracht over de evaluatie van de NHS. Daarop heeft het ministerie van VWS aan het RIVM/Centrum voor Bevolkingsonderzoek gevraagd een haalbaarheidstoets gegevensverzameling voor de evaluatie van de NHS uit te werken. Op 19 oktober 2022 heeft het RIVM<sup>4</sup> hierover een briefadvies doen uitkomen met een drietal scenario's voor de verbetering van de evaluatie van de NHS. Het RIVM noemt scenario 3, de "haalbare" variant, als voorkeursscenario. In de gespreksgroepen en Red Team-sessies heeft het veld zich krachtig uitgesproken voor een dergelijke lange termijn evaluatie (LTFU) die geborgd én gefinancierd wordt in het programma NHS. Het onderzoek naar de effecten van vroeg-opsporing en behandeling is van belang om te beoordelen of de aandoening onderdeel kan blijven van het programma.

### Acht stappen voor gestructureerd en stapsgewijs verbeteren van evaluatie NHS

Het RIVM adviseert om gestructureerd en stapsgewijs acht randvoorwaardelijke en inhoudelijke acties op te pakken:

1. Wijs een kartrekker aan;
2. Neem juridische belemmeringen weg;
3. Richt een goede governance in voor de bestaande infrastructuur van lange termijn follow-up registraties (LTFU's);
4. Zorg voor structurele financiering;
5. Bepaal de prioriteiten voor lange termijn follow-up gegevensverzameling;
6. Ontwikkel sets van gestandaardiseerde relevante uitkomstmaten (core outcome sets);
7. Optimaliseer en breid de registratie van nevenbevindingen en milde varianten uit;
8. Verzamel gegevens over de psychologische impact van de NHS.

Vanuit de opbrengsten uit de Toekomstverkenning kunnen wij deze aanpak onderschrijven. Met verwijzing naar hoofdstuk 4.3 (Governance programma NHS) ligt het voor de hand dat het RIVM de kartrekkersrol op zich neemt en vanuit een coördinerende en regisserende rol de inhoudelijke acties ter hand neemt.

Waar het gaat om de beoogde aanpak en financiering van de LTFU is het van belang om over de schotten van preventie en curatie heen te kijken. Afspraken over een centrale financiering, zoals het briefadvies

voorstelt, vragen de inspanning van het Rijk, zowel vanuit het perspectief van preventie als van zorg, zorgverzekeraars en industrie. Uiteraard gaat dit niet vanzelf en kan het RIVM vanuit de door ons voorgestelde coördinerende en regisserende rol het initiatief nemen om partijen bij elkaar te brengen om tot afspraken te komen. Tegelijkertijd is daarmee niet gezegd dat het RIVM verantwoordelijk is voor het resultaat van een structurele financiering; dat vraagt inspanning en commitment van alle betrokken partijen. De curatie is immers ook zelf verantwoordelijk voor het registreren van data over behandeling en wordt daarvoor gefinancierd.

Voor de LTFU kan ook gebruik worden gemaakt van onderzoek dat in het buitenland is gebruikt. Hierover dient in internationaal verband draagvlak te zijn en dienen afspraken te worden gemaakt, ook om mogelijke juridische belemmeringen weg te nemen.

**Box 3:** In Noorwegen wordt ook gebruik gemaakt van een patiëntenregistratiesysteem. Hierin wordt de *long-term follow-up* bijgehouden.

In Denemarken blijven experts na implementatie van de aandoening in het programma betrokken om bij te kunnen sturen op basis van data (*data performance* en *confirmative testing*).

### Effecten structurele LTFU

LTFU gebeurt nu incidenteel en levert dus niet voor het hele programma gegevens op over de effecten van behandeling. Met een structurele, geborgde en apolitieke LTFU als onderdeel van het programma is het mogelijk om het knelpunt van kennisiaten aan te pakken. Belangrijke randvoorwaarde is dat er tussen de partners op gebied van preventie en curatie afspraken komen over de aanpak en financiering hiervan.

Waar het gaat om de effecten, blijft het programma toegankelijk voor iedereen uit de doelgroep. De kwaliteit van het programma kan worden vergroot doordat met de uitkomsten van de LTFU de effectiviteit van het programma beter inzichtelijk kan worden gemaakt. Op het punt van betaalbaarheid is geen inschatting te maken van de effecten.

## 4.6. Organiseren van innovatie

### Vernieuwing, verbetering en verandering

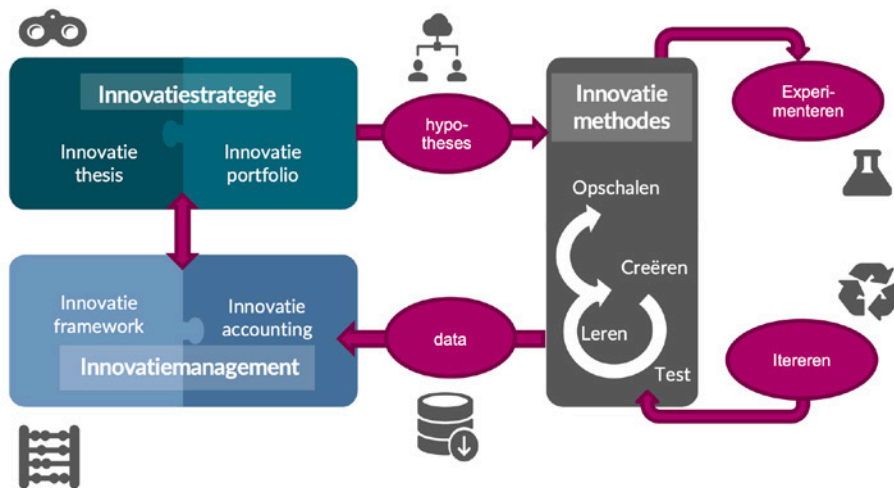
Uit de werksessies en Red Team-sessies haalden wij allerlei ideeën voor vernieuwing, verbetering, verandering van processen, producten of diensten op. Volgens de betrokkenen is het in de praktijk lastig deze goed te adresseren en verder te brengen.

### Opzetten innovatie-ecosysteem

Voor succesvolle (lees duurzame implementatie van) innovaties is focus en interactie nodig. Innovatie is niet iets voor 'erbij' of voor 'af en toe'. Het is een continue mindset en moet door de verschillende stakeholders worden onderschreven en geborgd. Stakeholders zijn vanaf het ontstaan van een idee en de daaropvolgende doorontwikkeling betrokken in een (intern) proces, waarin de volgende drie stappen zijn geborgd:

1. Bieden omgeving en ruimte waarbinnen creatieve ideeën vormen wordt gestimuleerd;
2. Verzamelen en testen van ideeën op vooraf vastgestelde criteria;
3. Duurzaam omvormen van ideeën tot succesvolle en betaalbare/ efficiënte aanpassingen.

Dit betekent dat het RIVM en de PNHS zo moeten worden gericht dat ideeën kunnen ontstaan én kunnen worden benut. Er zijn verschillende manieren om innovatie te managen. Wij zien in ieder geval drie noodzakelijke elementen (Innovatiestrategie, Innovatiemanagement en Innovatiemethodes).



Figuur 3.2. Voorbeeld Innovatie-ecosysteem

### Pilots

Een belangrijk aspect van 'innoveren' is het uitgebreid testen van ideeën op effecten. Dit kan onder voorwaarden in pilots. Deze pilots moeten duidelijk worden gedefinieerd en afgebakend, worden getoetst op criteria zoals die voor verantwoorde screening en niet alleen worden gericht op 'of het werkt'; effecten op deelname en opschaalbaarheid (inclusief kosten-baten afweging) dienen vanaf de opzet van een pilot te worden meegenomen.

**Box 4:** In diverse landen in Europa wordt al gebruikt gemaakt van de nieuwe technologie *whole-genome sequencing*. Aan de hand van deze techniek is het mogelijk om 5000 aandoeningen (single-gene) te detecteren. In 2021 is in het Verenigd Koninkrijk gestart met een uitgebreide pilotstudie. De experts screenen bij baby's op ruim 600 genetische aandoeningen. Deze aandoeningen zijn allemaal behandelbaar of geneesbaar.

De onderstaande onderwerpen lenen zich (volgens stakeholders en ons) voor een pilot (of vooronderzoek); deze zouden kunnen worden uitgewerkt, gebudgetteerd en in de tijd worden uitgezet.

1. Nieuwe genetische technieken, zie box 4. Van biomarkers naar DNA;
2. Bloed uit navelstreng gebruiken direct na geboorte. Mogelijk kan dit op (lange) termijn door verloskundige of in het ziekenhuis;
3. In Noorwegen wordt gebruik gemaakt van een tier system. Zij schalen de testen op aan de hand van uitslagen. Zo worden duurdere testen niet bij iedereen ingezet. Dit gebeurt in Nederland ook ten dele. Onderzocht kan worden of verdere diversificatie (of opschaling) meerwaarde biedt;
4. Zelf-hielprik, mits de kwaliteit van de uitvoering digitaal gevolgd kan worden. Zie ook 4.7;
5. Rol huisarts. Het betrekken van de huisarts bij een afwijkende screeningsuitslag levert niet altijd meerwaarde op. Een andere invulling in het samenspel met kinderarts en JGZ-arts kan ge-pilot worden;
6. Vernieuwing in bedrijfsvoering. Op diverse deelprocessen worden doorlooptijden voor het contracteren van leveranciers, testkits, en IT-systemen door wetgeving rond aanbestedingen (het betreft immers een publieke taak) als (te) lang ervaren. Door praktijkvoorbeelden uit andere sectoren of het buitenland te bestuderen kan worden gezien of er vernieuwing en versnelling mogelijk is op dit terrein.

### **Effecten innovatie-ecosysteem**

We zien het opzetten van een innovatie-ecosysteem van cruciaal belang voor de toekomstbestendigheid van de neonatale hielprikscreening. Een omgeving waarin getest kan worden (door middel van pilots) en kan worden opgeschaald als aan de voorwaarden voor succesvolle innovatie is voldaan. Opschaling kan alleen als er voldoende toegevoegde waarde in de aanpassing zit, deze betaalbaar is en gedragen wordt. En daarmee dus goed 'scoort' op de criteria bereikbaarheid (onder andere geïnformeerde deelname aan het programma), kwaliteit en betaalbaarheid. Het goed managen van 'innovatiekracht' zorgt voor duurzame implementatie van verbeteringen in processen, producten en diensten en zal daarmee knelpunten op het gebied van (1) onvoldoende flexibiliteit, (2) afhankelijkheden en (3) kennishiaten wegnemen.

## **4.7. Digitalisering**

### **Digitalisering van de uitvoering**

Een groot aantal stakeholders gaf aan dat daling van de deelnamegraad van het programma niet wenselijk is, ook als dat gepaard gaat met (1) meer ruimte voor vernieuwing en (2) toename gemak door digitalisering. Of deze stakeholders gelijk hebben of hier over gaan, laten we in het midden. In deze bouwsteen gaan we primair in op de digitalisering van de uitvoering; dat deel van de uitvoering dat niet direct raakt aan het kind of diens ouders en daarmee geen effect hoeft te hebben op de deelnamegraad.

### **Verdergaande koppeling IT-systemen**

Er wordt door verschillende organisaties en in verschillende fases van het NHS-programma met diverse IT- of informatiesystemen gewerkt. Zie hierover meer in hoofdstuk 6. Betrokkenen geven aan dat dat doorgaans prima werkt, maar dat er door het samenvoegen of beter koppelen van deze systemen winst valt te behalen in termen van snelheid (onder andere van afstemming), eenduidigheid en het voorkomen van fouten. We hebben geen uitgebreide analyse gedaan op de (werking van de) IT-systemen, maar komen evengoed met de aanbeveling dat nader onderzocht kan worden in welke mate verdere koppeling inderdaad meerwaarde oplevert en tegen welke kosten dat eventueel kan. Het kan dan primair om de binnen NHS gebruikte systemen Neonat, Praeventis, Neorah en de (koppeling met de) Basis Registratie Personen (BRP).

### **Gedigitaliseerd volgen van de uitvoering**

In het verleden is door het RIVM gewerkt aan een app, de digitale hielprikkaart. Dit of een soortgelijk systeem (bijvoorbeeld op basis van een QR-systeem) kan ervoor zorgen dat het proces van de uitvoering digitaal gevolgd wordt en fouten worden voorkomen. Zo kan digitaal getoetst worden of de juist hoeveelheid bloed op de juiste manier is afgenomen en kan – door middel van een signaleringsfunctie – een herinnering worden verstuurd aan de screener dat de uitslag nog moet worden verstuurd. Het verdient aanbeveling de digitale hielprikkaart af te stoffen en te bezien wat er nog in de weg staat om deze in te voeren.

### **Meeliften**

Er is ook veel gesproken over de voordelen (gemak en voorkomen van fouten) van digitalisering van de interface met kind en/of ouders, soms in combinatie met eigenaarschap en ontsluiting van data. Het gaat hier bijvoorbeeld om vormen van elektronisch patiëntendossiers, maar ook het actief aangeven via DigiD (bijvoorbeeld via het toekomstige Mitz van de Vereniging van Zorgaanbieders voor Zorgcommunicatie<sup>5</sup>) of data bewaard mogen blijven. Meer hierover in paragraaf 4.8. We adviseren voor zaken rond het digitaal dossier (DD) van de JGZ en ontsluiting via DigiD 'mee te liften' met de (meer generieke) bestaande ontwikkelingen rond elektronische patiëntendossiers (EPD) en persoonlijke gezondheidsomgevingen (PGO) en dus het Mitz. Binnen de NHS hierop het voortouw nemen, zou relatief veel investering vergen en de deelnamebereidheid mogelijk onder druk zetten.

### **Effecten digitalisering**

De effecten van de digitalisering van de uitvoering zullen door middel van onderzoek en pilots moeten worden aangetoond. De indruk is dat winst kan worden geboekt als het gaat om de kwaliteit van de uitvoering (minder fouten en afhankelijkheden). Of aanpassingen op termijn ook haalbaar zijn in termen van investeringen en opbrengsten dient onderdeel uit te maken van het verdiepend onderzoek. Het goed uitlijnen van IT-systemen en het digitaal volgen van de uitvoering zorgt voor kwaliteitsverbetering van processen, producten en diensten. Het speelt in op een aantal geconstateerde praktische belemmeringen. Of dit forse invloed gaat hebben op de vastgestelde knelpunten is maar de vraag; wel zien wij effecten op flexibiliteit, slagkracht en doorontwikkeling.

## 4.8. Registratie, bewaren en ontsluiten data

### Data

Een duidelijk benoemd knelpunt is het niet lang genoeg kunnen bewaren van data en de uitwisseling van data tussen organisaties ten behoeve van (1) onderzoek (2) evaluatie en (3) validatie. Dit kwam ook in paragraaf 4.5 inzake de LTFU aan de orde. Een van de oorzaken is de Europese privacywetgeving. We maken binnen data onderscheid tussen biomateriaal en (digitale) gegevens.

### Verlengen bewaartermijn biomateriaal

Biomateriaal (met name bloed-residu) wordt nu vijf jaar bewaard. Als we kijken naar landen als Noorwegen en Denemarken zien we dat verlenging van die termijn (naar bijvoorbeeld 12 jaar) niet betekent dat de deelname-bereidheid afneemt. De meerwaarde is evident; bij sommige aandoeningen is het aantal ziektegevallen maar een enkele per jaar of per paar jaar. Uiteraard vergt verlenging van bewaartermijnen extra financiering.

### Eigenaarschap data

Data is van het kind. Momenteel kunnen kind noch ouders zelf bij deze data. Er wordt gewerkt aan een cliëntenportaal om op relatief korte termijn inzicht in de data mogelijk te maken. Nu al kunnen ouders deze data wel opvragen en kunnen ze ook toestemming geven deze data te delen met zorgverleners of onderzoekers. Dit gebeurt nu 'met consent', de ouders geven toestemming. Het beheer van de data door ouders is een beeld voor de lange termijn; net als bij andere vormen van data zal de burger op den duur direct kunnen beschikken over de eigen data (of die van het kind). Het is goed om blijvend mee te lopen met deze ontwikkeling.

### Basisprogramma en 'add-ons'

Op kortere termijn kan er wel onderzocht worden of vernieuwing in 'eigenaarschap' kan worden toegepast. Daarvoor onderscheiden we – als denkexperiment – drie niveaus voor de hieprikscreening:

1. **Basisprogramma:** het huidige programma (eventueel meer gericht op DNA dan op biomarkers) waarin getest wordt op de behandelbare aandoeningen die zijn opgenomen in het NHS-programma. Dit is een bevolkingsonderzoek waar iedereen aan meedoet (niet verplicht maar met toestemming). Sinds 1 januari 2023 is – vanwege Europese regelgeving - in Nederland sprake van een opt-in systeem voor het bewaren en het anoniem gebruik van overgebleven hiepriksbloed en hiepriksgegevens. Gelet op de ervaringen in Denemarken en

Noorwegen (zie box 5), en die met orgaandonorschap in Nederland verdient heroverweging van opt-out aanbeveling. Ook een verlenging van bewaartermijnen is mogelijk

2. **Add-on 1:** Doorverwijzing door huisarts of JGZ-arts bij een 'niet-pluis'-gevoel (verdenking zonder objectieve aanwijzingen) naar een klinisch genetisch centrum voor uitgebreide sequencing. Dit conform het advies van de Gezondheidsraad<sup>6</sup>.
3. **Add-on 2:** Ter vergroting van bewustwording kan tijdens het eerste bezoek bij de arts op het consultatiebureau de uitkomst van de eerste screening worden besproken. Ook kan worden aangegeven dat men vrijwillig kan testen op een bredere range aan aandoeningen. Dit kan bijvoorbeeld met een tweede hiepriks (ter plaatse uit te voeren) of in de ( nabije?) toekomst met nieuwe genetische technieken. Dit vergt uitleg, onderzoek (en pilot-situatie) en een goede afbakening; aandoeningen moeten traceerbaar (in verband met fout-positieve uitkomsten) en behandelbaar zijn. Onderdeel van de pilot kan onderzoek naar de financiering voor deze 'add-on' zijn. Dit zou via algemene middelen kunnen, maar mogelijk kan dit ook via de verzekerbare zorg (basispakket) worden ingeregeld. Data/uitkomsten worden alleen gedeeld met de ouders van het kind.
4. **Add-on 3:** Facultatief en eveneens vrijwillig kan data (bloed/DNA) opgeslagen worden om bij later verschijnende klachten te worden geanalyseerd (en vergeleken met recente data). Ook kan deze data worden gebruikt voor een toets op werkzaamheid medicatie. Hiervoor dient toestemming te worden gegeven, maar kan een reden zijn om materiaal en data voor langere tijd te bewaren.

**Box 5:** In Denemarken en Noorwegen wordt gebruik gemaakt van een opt-out systeem in combinatie met een onbeperkte bewaartermijn. Net als bij orgaandonatie in Nederland wordt ervanuit gegaan dat, in dit geval, ouders akkoord zijn met het 'levenslang' bewaren van bloed en de gegevens. Hierdoor is er in Denemarken en Noorwegen veel meer data beschikbaar over de aandoeningen. In Noorwegen worden de ouders na twee jaar en na zestien jaar na afname herinnerd aan het feit dat de gegevens zijn opgeslagen. Ouders en kinderen kunnen zelf op ieder moment beslissen om beschikbaarheid van de gegevens in te trekken. In Denemarken hebben de experts hierdoor beschikbaarheid tot PKU-kaarten die teruggaan tot 1982.



### ***Vergroten bewustwording / communicatie***

Indachtig de 'screening-paradox' is het goed om te werken aan bewustwording over nut en noodzaak van de NHS. Randvoorwaarde is immers voldoende draagvlak voor veranderingen en het programma. In kaart kan worden gebracht wat deelname-overwegingen zijn en hoe deze naar omstandigheden of culturele achtergrond van elkaar verschillen. Ook kan onderzocht worden wanneer communicatie met de (aanstaande) ouder het meest effectief is. Op basis hiervan kan de communicatie over de hielprik screening (en andere pre- en/of neonatale screenings worden aangepast en toegespitst. Naast digitale uitingen (bijvoorbeeld door het tonen van filmpjes met voorbeelden waar vroege ontdekking het verschil heeft gemaakt) vergt dat ook bijscholing van de professionals in het veld.

### ***Effecten registratie en ontsluiten***

Door het langer bewaren van data en residu en het ontwikkelen van een alternatief programma op basis van 'opt-out' en met 'add-ons' kan de bereikbaarheid en kwaliteit van het programma toenemen. Dit vergt wel nader onderzoek, goede communicatie en een gedegen voorbereiding. Of de geconstateerde knelpunten voldoende worden opgelost met deze bouwsteen is ook onderwerp van vervolgonderzoek. De aanname is dat de flexibiliteit wordt vergroot, de aansluiting tussen NHS en de zorg (ook toelating) verbetert en dat afhankelijkheden worden weggenomen.



## Deel 2: Verdieping

### 5. Context Neonatale hielprik screening

#### *Doel programma*

Het doel van het neonatale hielprikprogramma is om ziektes en aandoeningen te detecteren bij pasgeboren baby's die niet op basis van het uiterlijk en gedragingen van baby's vast te stellen zijn. De test is vrijwillig en wordt tijdig gedaan om ervoor te zorgen dat baby's, die aan een bepaalde aandoening lijden, zo snel mogelijk de juiste zorg en behandeling krijgen. Dit kan hun gezondheid en welzijn op de lange termijn ten goede komen.

De hielprikscreening wordt veelal uitgevoerd door een zogenaamde JGZ-screener (en soms – al dan niet door onderaanneming- door een arts, verloskundige of kraamverzorger) die een kleine hoeveelheid bloed afneemt uit de hiel van de baby. De bloedtest wordt dan naar een laboratorium gestuurd voor analyse. De resultaten van de test worden vervolgens met de ouders besproken en, indien nodig, worden er verdere stappen ondernomen om de baby de juiste zorg en behandeling te geven.

In Nederland wordt op dit moment op 26 aandoeningen gescreend. Het aantal aandoeningen dat kan worden opgespoord neemt naar verwachting in de loop van de jaren verder toe, omdat door nieuwe ontwikkelingen testmethoden en medische technologie verbeteren.

#### *Organisatie, rollen en financiering*

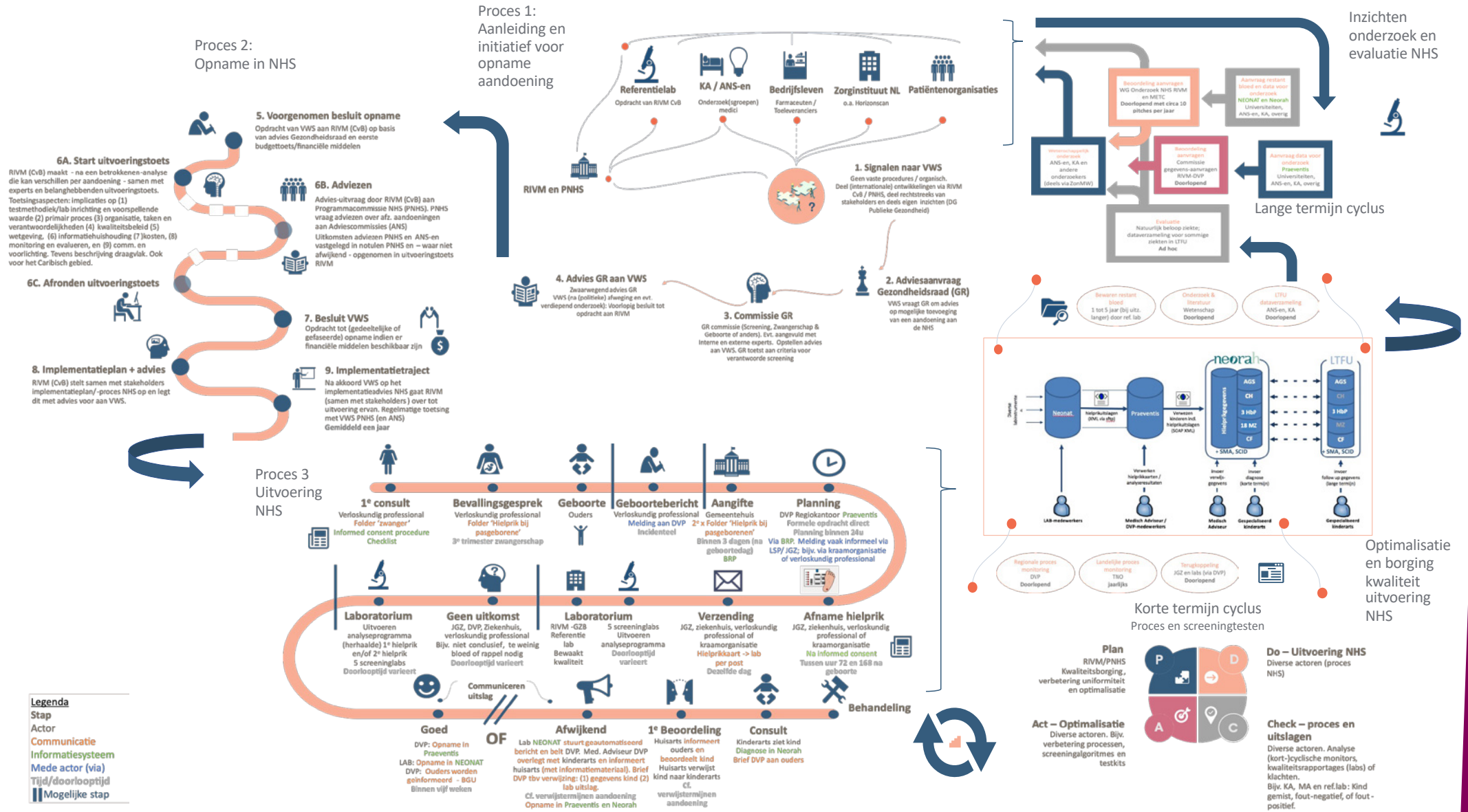
In opdracht van het ministerie van VWS voert het CvB van het RIVM sinds 2006 de landelijke regie over het programma NHS. Het CvB draagt zorg voor de inrichting en uitvoering van de NHS, waarbij optimaal wordt voldaan aan de publieke waarden op het gebied van bereikbaarheid, kwaliteit en betaalbaarheid van zorg. Het CvB stelt de beleidskaders en het landelijke draaiboek met kwaliteitseisen vast waarbinnen de NHS dient plaats te vinden. Hiertoe wordt het CvB geadviseerd door de Programmacommissie NHS.

De Dienst Vaccinvoorziening en Preventieprogramma's (DVP) van het RIVM is verantwoordelijk voor de regionale coördinatie van de NHS. RIVM-DVP besteedt een groot deel van de uitvoering van het programma uit, met name aan Jeugdgezondheidsorganisaties. De referentietaken ten aanzien van de laboratoriumanalyse worden (op verzoek van het CvB) uitgevoerd door het RIVM Centrum Gezondheidsbescherming (GZB).

De uitvoering van de NHS (door RIVM-DVP en de laboratoria) wordt sinds januari 2015 gefinancierd uit de begroting van het ministerie van VWS. Ook het RIVM-CvB wordt hieruit gefinancierd. Ouders betalen zelf niets voor de hielprik. Diagnostiek en behandeling vallen onder de reguliere zorg en worden vergoed door de ziektekostenverzekeraar. Het programma NHS is gebaseerd op artikel 5 van de Wet publieke gezondheid (Wpg). De taken van het RIVM staan beschreven in de Wet RIVM.

#### *Het proces en betrokken partijen in beeld*

Het hele proces rond de neonatale hielprikscreening kent drie hoofdprocessen: (1) de aanleiding en het initiatief voor opname van een aandoening in het screeningsprogramma, (2) het besluit tot opname in de NHS en de implementatie daarvan en (3) de daadwerkelijke uitvoering van de hielprikscreening. In figuur 3.1 zijn deze drie hoofdprocessen in detail én in samenhang gepresenteerd. Met name de 'achterkant' van het uitvoeringsproces (of de bedrijfsvoering) hebben we minder diepgaand bestudeerd. We doen weliswaar aanbevelingen op bijvoorbeeld aanbestedingen en contracten, maar de relaties met de (markt)partijen rond kits, testen en apparatuur) lagen buiten de scope van onze opdracht. Naast deze drie doorlopende hoofdprocessen is hetzelfde in kaart gebracht hoe (A) de optimalisatie en borging van de kwaliteit van de uitvoering NHS plaatsvindt en (B) hoe inzichten uit onderzoek en evaluatie (op langere termijn) tot stand komen. De opgetekende processen zijn een zo getrouw mogelijke weergave van de werkelijkheid. In een aantal werksessies bleek dat er over een enkele (detail) stap een verschil van inzicht bestaat. Dit is soms te verklaren door verschillen in werkwijze tussen regio's en soms door interpretatie- of definitieverschillen. We hebben ervoor gekozen om de meest gebruikte zienswijze op te nemen. We hebben gestreefd naar volledigheid, maar pretenderen niet volledige juistheid. De in kaart gebrachte processen zijn gebruikt om het gesprek over knelpunten (en oplossingen hiervoor) te voeren.



Figuur 5.1 Totaaloverzicht proces NHS

## 6. Oorzaken van knelpunten

### 6.1. Vier ervaren knelpunten

Bij betrokkenen en opdrachtgevers hebben we de volgende problemen bij de NHS opgehaald:

1. Gebrek aan flexibiliteit
2. Afhankelijkheid
3. Onduidelijke/ moeizame aansluiting bij het zorgstelsel
4. Kennishiaten

#### ***Knelpunt 1: Gebrek aan flexibiliteit***

Extra gezondheidswinst wordt misgelopen doordat innovaties (met name het toevoegen van nieuwe aandoeningen) veel tijd in beslag nemen. Hierbij is er sprake van spanning tussen enerzijds de behoefte aan flexibiliteit en anderzijds de behoefte aan zorgvuldigheid. Beeldvorming speelt eveneens een rol. Doordat betrokkenen andere percepties van de risico's voor de kwaliteit van het programma hebben en een ander gewicht aan de bereikbaarheid hangen, ontstaat er soms het beeld van een star en conservatief programma.

#### ***Knelpunt 2: Afhankelijkheid***

De keuzes die – ten aanzien van het programma NHS – gemaakt kunnen worden zijn beperkt, omdat er een krapte aan handen, kennis en expertise is, zowel bij de experts, de uitvoerders als bij de aanbieders van apparatuur/screeningstesten/IT. Zo bestaat er een monopolist voor totaaloplossingen van testmethodes. Dit resulteert in afhankelijkheid. Zo is het lastig om bijvoorbeeld een bepaalde doorlooptijd te eisen.

#### ***Knelpunt 3: Onduidelijke/moeizame aansluiting bij het zorgstelsel***

Er bestaan schotten tussen de hielprikscreening en andere zorgonderdelen (met name de curatieve zorg). Screening, aansluitende diagnostiek en zorg is één keten, terwijl een knip is aangebracht in de financiering. Hierdoor ontstaat discussie over wat waar bij hoort en hoe dit gefinancierd moet worden. Het is vanuit de hielprikscreening wenselijk te weten welke nieuwe behandelingen van aandoening, die nog niet in het programma zijn opgenomen, op hun afkomen. Dit gebeurt nu niet, waardoor het ministerie van VWS zich vaak 'overvallen' voelt door nieuwe ontwikkelingen. Dit wordt versterkt door de verwachting van de betrokkenen in het veld dat een mogelijke kandidaat-aandoening per definitie in het hielprikscreeningsprogramma wordt opgenomen. Verder zorgt de onbekendheid van het programma in de andere domeinen voor onbegrip. Ten slotte is er sprake van een bijzondere afweging binnen

dit bevolkingsonderzoek: een hele grote groep mensen wordt hiermee belast (circa 175.000 kinderen per jaar) terwijl er slechts voor een beperkte groep (circa 200 kinderen) gezondheidswinst wordt behaald. Dit knelpunt richt zich vooral op de aanleiding en het initiatief voor opname van een aandoening in het programma NHS en betreft niet de verwijzing, diagnostiek en eventuele behandeling van kinderen opgespoord met de hielprikscreening.

#### ***Knelpunt 4: Kennishiaten***

De kennis op basis waarvan beslissingen moeten worden genomen is soms te beperkt. Zowel om de screening adequaat in te richten, als de kennisbasis voor de beleidsbeslissingen. Dit heeft meerdere oorzaken. Ten eerste bestaat er wetenschappelijk soms nog te weinig kennis over een zeldzame aandoening. Ten tweede heeft het ministerie van VWS het gevoel dat er geen ruimte is om 'nee' te zeggen tegen kandidaat-aandoeningen, terwijl er wel een afbreukrisico is voor de deelname aan de screening als deze niet goed functioneert. Daarnaast speelt de vraag hoe het hielprikscreeningsprogramma zodanig kan worden ingericht dat er gegevens kunnen worden verzameld, zonder verlies van draagvlak en zonder afbreuk te doen aan de zorgvuldigheid. De langetermijnevaluatie wordt bemoeilijkt door zowel het gebrek aan bruikbare structuren tussen de zorgdomeinen als door de zeldzaamheid van de aandoeningen (en daarmee data erover).

#### ***Achtergrond bij de knelpunten***

Naast bovenstaande knelpunten in het hielprikprogramma is door de opdrachtgevers nog een aantal inhoudelijke kwesties, parallelle ontwikkelingen en contextuele zaken benoemd:

1. Ethische vraagstukken: het aantal ethische vraagstukken van screening rond zwangerschap en geboorten neemt toe; nu alle technologische ontwikkelingen (waaronder DNA-screening) elkaar sneller opvolgen;
2. Samenhang met preconceptionele dragerschapsscreening: vraagstukken hangen samen met de inrichting van de keten rond zwangerschap en geboorte (preconceptionele dragerschapsscreening, prenataal en neonataal);
3. PANDA-studie<sup>7</sup>: eind 2022 zijn de resultaten van het brede onderzoek naar psychosociale aspecten van de NHS gepresenteerd.

## 6.2. Vier 'oorzaken'

Tijdens de vijf groepsbijeenkomsten zijn de processen uitgediept: wat gaat goed, wat gaat minder goed, waar komt dat door en wat zijn mogelijke verbeteringen? Door de bank genomen gaat er veel goed en er is veel waardering voor het programma NHS en de rol die de betrokken partijen daarin spelen. Het is belangrijk dit te blijven benadrukken, ook als op basis van deze bijlage het beeld ontstaat dat er veel verbetering mogelijk is.

Afhankelijk van het perspectief en het uitgelichte onderdeel van het proces komen 'grote' en 'kleine' aandachtspunten aan de orde. Deze brengen we terug naar vier categorieën. De aandachtspunten houden onderling verband en dragen bij aan het veroorzaken van de knelpunten. Hieronder lichten we deze vier categorieën toe:

1. Visie en kaders
2. Rollen en verantwoordelijkheden
3. Praktische belemmeringen
4. Onderzoek en borging (& sturing hierop)

### Samenhang met ervaren knelpunten



### Visie en kaderstelling ontbreken

We hebben geconstateerd dat een integrale visie op prenatale en neonatale screening in relatie tot de curatieve zorg ontbreekt, terwijl de relatie tussen screening en opbrengsten in de zin van gezondheidswinst en besparingen zorgkosten evident is. Dit werkt twee kanten op: (1) vanuit het belang van screening op de gezondheid van het kind (op korte en lange termijn) en (2) vanuit de curatieve zorg met input over nieuwe behandelmethoden van aandoeningen (en het belang om deze op te nemen in NHS).

Ook ontbreekt een visie voor de lange termijn op het inzetten van bevolkingsonderzoek en (de samenhang tussen) screenings. Dit met name voor wat betreft de bijzondere afweging binnen een bevolkingsonderzoek tussen de belastbaarheid van een hele grote groep mensen en de gezondheidswinst die hiermee voor een kleine groep wordt behaald. De bereidheid om deel te nemen aan de NHS is momenteel bijzonder groot (boven de 99%) maar ervaringen rond vaccinaties leiden ertoe dat voorzichtig met nieuwe technieken binnen (en uitbreidingen van) het NHS-programma wordt omgegaan. Verwachtingen van betrokkenen in het veld, dat een nieuwe aandoening per definitie snel en eenvoudig in het NHS-programma wordt opgenomen vergroot de noodzaak tot een integrale langetermijnvisie.

Als het gaat om kaderstelling zien we zaken rond de afbakening van het programma. We noemden al de definitieafbakening rond de (dataverzameling van de) evaluatie over verloop ziekten, waarbij niet zozeer inzichtverschil is ontstaan over de nut en noodzaak hiervan, maar meer of dit tot het programma behoort en daarmee of de kosten uit of via het NHS-programma gefinancierd moeten worden. Een ander voorbeeld is de nationale opzet van de (uitvoering van de) NHS, daar waar de eveneens landelijke gehoorscreening regionaal onder verantwoordelijkheid van gemeenten wordt uitgevoerd. In de praktijk worden deze twee screenings waar mogelijk (door de JGZ) gecombineerd, maar in termen van verantwoordelijkheden en afstemming is verbetering en verdere stroomlijning (uitvoering voor of uiterlijk de derde dag na geboorte) wenselijk. Ook voor de ouders.

Ten slotte zijn er tal van knelpunten genoemd die samenhangen met wet- en regelgeving op het gebied van privacy. Er moet worden voldaan aan vigerende en ook toekomstige wet- en regelgeving, zoals de (U)AVG en de Wet aanvullende bepalingen verwerking persoonsgegevens in de Zorg (Wabv pz). Deze wetten stellen eisen aan de benodigde en gewenste gegevensuitwisseling (toestemmingsvereisten) terwijl er toenemende

wensen zijn voor dataopslag en het delen van data. De in ontwikkeling zijnde verzamelwet gegevensverwerking II zal hier naar verwachting (deels) aan tegemoet komen.

Het gebrek aan een integrale en langetermijnvisie (deels ingegeven door budgetbeperkingen) en de soms stringente afbakening en kaderstelling maakt dat er weinig flexibiliteit binnen het programma ervaren wordt en ook dat de aansluiting met de zorg (vice versa) wordt gemist. Slagvaardigheid staat ook onder druk omdat bepaalde gewenste aanpassingen buiten definities vallen of zijn afgebakend door bijvoorbeeld wet- en regelgeving op het gebied van privacy.

### ***Rollen en verantwoordelijkheden niet altijd duidelijk belegd***

Een tweede oorzaak van knelpunten die we zien is de veelheid aan rollen en verantwoordelijkheden die niet altijd helder zijn vastgelegd of gedefinieerd. Dit verschilt per sub proces, waarbij de rollen in de uitvoering van het NHS-programma het duidelijkst zijn vastgelegd.

Als we kijken naar het 'toeleidingsproces' zien we dat rollen niet of veel minder duidelijk zijn belegd. Met het toeleidingsproces bedoelen we de routing die kandidaat-aandoeningen voor het programma afleggen (tot en met toelating). Zo is er geen duidelijke definitie van de term kandidaat-aandoening en is het proces van verzamelen, afwegen en prioritering onvoldoende geborgd. Er is weliswaar sinds een paar jaar een overzicht van kandidaat-aandoeningen, maar er is geen daaraan gekoppeld proces (met criteria) over welke aandoeningen binnen afzienbare of langere tijd toegevoegd zouden kunnen worden. Als het proces eenmaal is opgestart duurt het bovendien lang en speelt een kosten-baten (effecten) analyse een beperkte rol.

Hetzelfde als bij het toeleidingsproces speelt min of meer bij (1) het verzamelen en beoordelen van data (waaronder de hielprikkaarten) op kwaliteit en bruikbaarheid, en (2) evaluatie en (in mindere mate van gedeelde rollen en verantwoording door DVP, referentielaboratoria en TNO) monitoring.

Op papier ligt een deel van de rollen en verantwoordelijkheden bij de PNHS en de onderliggende werkgroepen. Daar spelen soms complexe belangen (afwegingen): de programmastructuur met relaties tussen onderzoekers en wetenschap, artsen, patiëntenorganisaties, uitvoerders van de hielprik en de ouders wordt steeds complexer. Dat maakt dat processen minder transparant aanvoelen en snelheid verloren gaat.

In de uitvoering valt het relatief groot aantal uitvoerders (JGZ-organisaties, (huis)artsen, onderaanbesteding) op, veelal historisch en onder afhankelijkheden gegroeid. De meerwaarde van bepaalde partijen in het uitvoeringsproces is niet altijd evident of van toegevoegde waarde. Als een van voorbeeld wordt de rol van de huisarts genoemd.

Deze (combinatie van) oorzaken maakt dat er kennishiaten worden ervaren en de slagvaardigheid en snelheid van processen beperkt zijn. De aansluiting op de (reguliere) zorg wordt door het gebrek aan regie op het 'toeleidingsproces' ook gemist.

### ***Praktische belemmeringen***

We constateren tijdens de verschillende sub-processen praktische belemmeringen. Dit zijn zaken die soms forse invloed hebben of gaan hebben op de mate van flexibiliteit, slagkracht en doorontwikkeling.

We noemen hieronder de meest in het oog springende belemmeringen:

- Het materiaal is beperkt. Als het aantal aandoeningen waarop gescreend wordt zal uitbreiden, dreigt een tekort aan afgenomen hielprikbloed op de hielprikkaart. Extra afname van lichaamsmateriaal zoals bloed of wangslijm lijkt de deelnamebereidheid van NHS in gevaar te brengen;
- Er zijn meningsverschillen over de lengte van bewaartermijnen. Het RIVM bewaart het restant hielprikbloed vijf jaar ten behoeve van het programma. Voor alle wetenschappelijke verzoeken geldt aanvullende wet- en regelgeving. Hier staat druk op. Sommige artsen en wetenschappers willen dat de hielprikkaarten langer en onder andere condities worden bewaard. Zo kan er (meer) wetenschappelijk onderzoek worden verricht en innovatie worden gestimuleerd.
- Het kwam al aan bod bij de kaders; in verband met privacywetgeving kunnen gegevens en data alleen na expliciete toestemming worden gebruikt. Dit kost tijd en geld en belemmert daarmee vervolgonderzoek, validatie (van nieuwe) testapparatuur, follow-up metingen en monitoring;
- Technologische innovaties rond testprogramma's en behandelingen volgen elkaar in snel tempo op. De organisatie rond het programma NHS is niet toegerust om technologische innovatie met deze snelheid in te bedden;
- Er wordt door verschillende organisatie en in verschillende fases van het programma NHS met diverse IT-systemen gewerkt. Deze kennen beperkingen. Door privacy-beperkingen, verschillende machtigingen en beheerders/mogelijkheden is de 'lappendeken' van IT-systemen onoverzichtelijk. Het algemene beeld is dat er geen geld is (in combinatie met onvoldoende beschikbare IT-professionals) voor

stroomlijning of aanpassing van IT-systemen. Berusting hierin wordt versterkt door de aanname dat een dergelijke stroomlijning naast 'te duur' ook niet uitvoerbaar is.

- Budget: er is beperkt budget voor het programma. Tot op heden is dit geen voelbaar knelpunt geweest in de besluitvorming. In relatie tot de data-verzameling ten behoeve van de evaluatie NHS en de snelle ontwikkelingen is de verwachting dat (naast het feit dat de verantwoordelijkheid hiervoor bij het veld ligt) het budget een belemmerende factor kan worden.

De consequenties van de praktische belemmeringen zijn groot en talrijk. Ze staan met name vernieuwing in de weg en zet de flexibiliteit van het programma onder druk.

### **Sturing op onderzoek ontbreekt**

De vierde en laatste categorie van oorzaken heeft te maken met onderzoek en borging en (het gebrek aan) sturing hierop.

We constateerden al dat centrale sturing op de processen van A tot en met Z ontbreekt. Die sturing is bij verschillende partijen belegd. Dat maakt dat de lange termijn 'loop' (op het programma, vernieuwing en evaluatie) ontbreekt, of tenminste niet volgens een Plan-Do-Check-Act principe verloopt. Het helpt hierbij niet dat tussen partijen geen consensus bestaat over wat 'A tot en met Z' exact inhoudt; zoals de eerder gememoreerde definitiekwestie rond data-verzameling voor evaluatie.

Ook op korte termijn is de PDCA-cyclus niet volledig, maar op onderdelen wel ingericht. In algemene zin geldt dat de uitkomsten uit de 'Check', mede door een gebrek aan prioritering, niet stelselmatig leiden tot bespreking en aanpassingen.

Ten slotte lijkt (wetenschappelijk) onderzoek ad hoc geprioriteerd. Deels is dit verklaarbaar door budgettaire beperkingen en verschillende verantwoordelijkheden (en belangen), maar een duidelijke prioritering (sturing) op basis van toetsingscriteria of -voorwaarden ontbreekt. Overigens wordt er door VWS en RIVM gewerkt aan een ontwikkelagenda op dit vlak.

Een gevolg is dat onderzoek moeilijk tot stand komt en dat ervaren knelpunten niet altijd (kunnen) worden opgepakt. Dit heeft met name als consequentie dat de slagvaardigheid en flexibiliteit beperkt zijn.



## 7. Via parameters naar drie scenario's

### Toekomstbestendigheid NHS

Het vertrekpunt van deze verkenning is het toekomstbestendig maken van het programma NHS. Daar hebben we verschillende toekomstscenario's voor ontwikkeld. We gaan na of een systeemverandering winst oplevert in het programma. De scenario's gaan dan ook niet (alleen) uit van verbeteringen binnen het huidige systeem, maar stellen een fundamenteel andere inrichting (of insteek) van het programma en betrokken partijen voor. In de scenario's kijken wij naar NHS van begin tot eind, als één geheel. De scenario's impliceren een andere inrichting of insteek van het programma; dat betekent overigens niet altijd dat oplossingen voor bepaalde huidige problemen niet ook binnen het huidige programma kunnen ingepast.

### Parameters

Zoals we in hoofdstuk 3 hebben gezien, hebben de genoemde knelpunten verschillende oorzaken. We hebben deze (categorieën van) oorzaken leidend laten zijn voor oplossingsrichtingen, waarbij we elk scenario een sterke (afwijkende) visie (met kaderstelling) hebben meegegeven, hebben gesleuteld aan rollen en verantwoordelijkheden en een insteek hebben gekozen voor onderzoek en borging. De meer praktische belemmeringen worden in bepaalde scenario's ook geadresseerd.

Uit de werksessies die we hebben georganiseerd volgen wel vaak dezelfde oplossingsrichtingen:

1. Betere afstemming en samenwerking tussen stakeholders
2. Verduidelijking processen en verantwoordelijkheden
3. Vereenvoudiging en digitalisering

Deze drie oplossingsrichtingen waren leidend bij het vormgeven van de scenario's. De scenario's verschillen in hoeverre ze deze, of een combinatie van deze, oplossingsrichtingen hebben geïncorporeerd.

We hebben drie scenario's opgesteld die we met opzet 'overdreven' of niet volledig realistisch hebben neergezet. De scenario's hebben wij namelijk als denkmodel voorgelegd in de zogenaamde 'Red Team'-sessies en op deze manier getoetst of bepaalde elementen uit deze scenario's daadwerkelijk oplossing gaan bieden voor de ervaren knelpunten.

In onderstaande matrix geven we weer welke oplossingsrichtingen (dominant) terugkomen in een scenario.

Oplossingsrichting	Scenario "de sterke regisseur"	Scenario "het effectieve netwerk"	Scenario "de innovatieve koploper"
Betere afstemming en samenwerking	✓	✓	✗
Verduidelijking processen en verantwoordelijkheden	✓	✓	✓
Vereenvoudiging en digitalisering	✓	✗	✓

Hieronder een korte beschrijving van de drie gehanteerde scenario's. Voor de Red Teams is een meer uitgebreide beschrijving (met effect-inschatting) opgesteld.



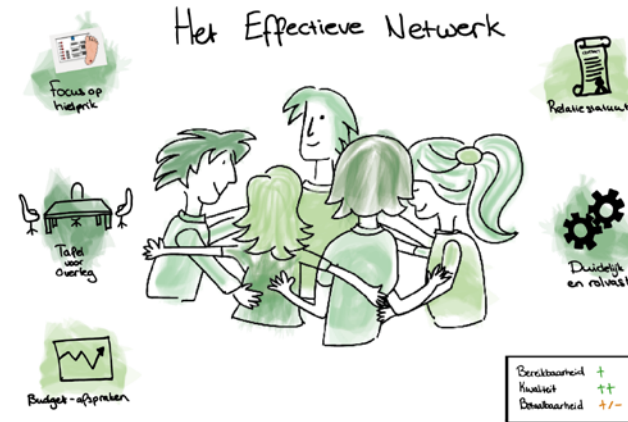
## Scenario 1 – De sterke regisseur

In dit scenario komt er een slagkrachtige regisseur voor de brede neonatale screenings, die van toeleiding tot en met evaluatie het programma uittekent, coördineert, laat uitvoeren en monitort. Het belangrijkste uitgangspunt is het verduidelijken van rollen en verantwoordelijkheden van de stakeholders. De regisseur heeft doorzettingsmacht en een vast budget. NHS wordt ondersteund door een sterke PDCA-cyclus voor kortetermijnprocessen, een duidelijke langetermijnfollow-up en eigenaarschap voor het verzamelen en beheeren van data.



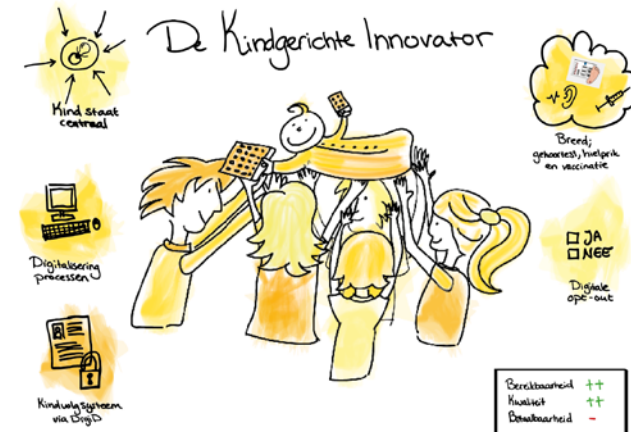
## Scenario 2 - Het effectieve netwerk

Dit scenario gaat uit van een sterk gedeelde verantwoordelijkheid tussen de stakeholders, waarbij consensus centraal staat. In het NHS-netwerk zitten alle partijen die in het kader van beleid, uitvoering en onderzoek betrokkenheid hebben bij de neonatale hieprikscreening. Dit model gaat uit van de zelfstandigheid, expertise, ruimte gunnen en professionaliteit van de verschillende partijen. Deze rollen worden vastgelegd in een relatiestatuut. Transparantie van het nominatie- en toelatingsproces is voor alle partijen heel belangrijk. De indieners nomineren een ziekte aan de hand van een nominatiepakket bij een platform.



## Scenario 3 – De kindgerichte innovator

De regie in dit scenario ligt dus bij “de klant”: de burger, het kind en de patiënt. De burger beheert zijn eigen digitale dossier en is eigenaar van zijn gegevens. Gebruiksgemak en heldere processen staan voorop. Het belangrijkste uitgangspunt van dit scenario is een state-of-the-art NHS waarin, door vereenvoudiging en digitalisering, processen sneller gaan, innovaties worden ingepast en fouten worden geminimaliseerd. Het kind staat centraal; daarom worden patiënt- en burgerorganisaties “in de lead” gezet.

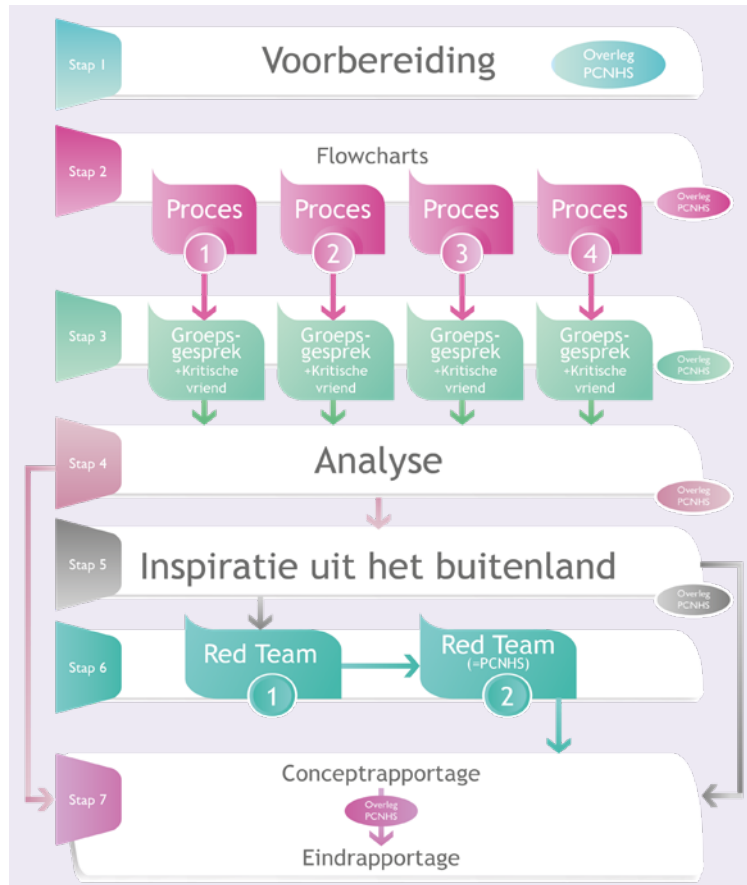


## Deel 3: Bijlagen

### A. Aanpak toekomstverkenning

#### Zeven stappen

Lysias Advies heeft deze toekomstverkenning in zeven (samenhangende) stappen uitgevoerd.



Figuur A1: Schematische aanpak

#### Stap 1: Voorbereiding

In deze eerste stap is de aanpak van de toekomstverkenning uitgelijnd, is kennisgemaakt met de opdrachtgevers en de PNHS en is een start gemaakt met de deskresearch.

#### Stap 2: Processen in beeld

In de tweede stap heeft Lysias drie hoofdprocessen van het programma gedefinieerd. Het eerste proces betreft de aanleiding en initiatief voor het opnemen van een nieuwe aandoening in het programma. Het tweede proces beschrijft de opname van een nieuwe aandoening in het programma. Het derde proces gaat over de daadwerkelijke uitvoering van de neonatale hieprikscreening bij pasgeborenen. Ook is – als vierde proces – de kort- en langlopende cyclus rond verbetering en evaluatie in kaart gebracht. Aan de hand van een casestudy, waarbij zoveel mogelijk gebruik is gemaakt van bestaande documenten en infographics heeft Lysias Advies deze processen in vier afzonderlijke flowcharts inzichtelijk gemaakt. Binnen elk proces zijn processtappen, termijnen en betrokken partners (taken en verantwoordelijkheden) vermeld.

#### Stap 3: vijf groepsgesprekken

Aan de hand van flowcharts is met betrokken partijen bij het programma NHS gesproken over hoe zij het proces in praktijk ervaren. In elk van de vier groepsgesprekken is één flowchart of proces besproken. Per groepsgesprek hebben we een kritische vriend uitgenodigd die, vanuit een andere sectorale achtergrond luisterde, verdiepende vragen stelde en de aanwezigen heeft uitgedaagd om tot andere, out-of-the-box-oplossingen te komen. Een vijfde (digitaal) groepsgesprek is georganiseerd om experts die bij de fysieke bijeenkomsten verhinderd waren de mogelijkheid te bieden hun input (alsnog) mee te geven. Lysias heeft vervolgens de vier afzonderlijke flowcharts verwerkt in één totaalplaat<sup>8</sup>.

#### Stap 4: analyse en doorvertaling naar scenario's

De verkregen informatie uit de deskresearch, gespreksgroepen en experts uit het buitenland is geordend en geanalyseerd. Per knelpunt is vervolgens inzichtelijk gemaakt wat de impact van het knelpunt is, welke gezondheidswinst gerealiseerd zou kunnen worden bij aanpak van het knelpunt en welke inzet nodig is om het knelpunt aan te pakken. Deze inzichten zijn verwerkt in een drietal toekomstscenario's voor het programma NHS.

### **Stap 5: Inspiratie uit het buitenland**

Gelijktijdig met stap 4 is contact gelegd met organisaties die zich bezighouden met neonatale hieprikscreening in het buitenland. Eerst is algemene informatie over hun respectieve screeningsprogramma's opgehaald. We hebben inhoudelijke reacties ontvangen van experts in Noorwegen, Denemarken, Duitsland, Verenigd Koninkrijk, Amerika en Australië. Op basis van bruikbaarheid van de informatie en analyses is een aantal organisaties gericht benaderd. Hiertoe zijn met experts uit vier landen (Noorwegen, Denemarken, Duitsland en Verenigde Staten) verdiepende interviews gevoerd en hebben we best practices opgehaald. Aan de hand van deze gesprekken is een beter beeld ontstaan van de bestaande uitdagingen in de diverse landen, de achtergronden van deze keuzes die zijn gemaakt en van ervaringen en aandachtspunten bij implementatie.

### **Stap 6: Red Teams**

In zogenaamde Red Teams hebben we in stap 6 drie scenario's getoetst. Het eerste Red Team was samengesteld uit stakeholders, experts en kritische vrienden. Het tweede Red Team werd gevormd door de Programmacommissie NHS. In het eerste Red Team zijn de drie toekomstscenario's gepresenteerd en is het gesprek gevoerd over de mogelijkheden en onmogelijkheden van deze voorstellen. Daarmee werd in de discussie duidelijk of er argumenten gemist zijn, of er verkeerde inschattingen gemaakt zijn en of er nuanceringen nodig zijn. De bevindingen van het Red Team zijn verwerkt en in het tweede Red Team – die wat betreft aanpak vergelijkbaar was met de eerste ronde – voorgelegd aan de leden van de Programmacommissie NHS, die de rol van Red Team vervulde.

### **Stap 7: Rapportage**

Alle uitkomsten van deze toekomstverkenning (flowcharts van de processen, geformuleerde knelpunten en scenario's) zijn verwerkt in concept-rapportages die met de opdrachtgevers zijn gedeeld en besproken. Tot slot is de rapportage afgerond en aan de opdrachtgever aangeboden.

## **B. Interactie met opdrachtgevers en met Programmacommissie NHS**

### **Interactie opdrachtgevers**

Met de opdrachtgevers, het ministerie van VWS, directie Publieke Gezondheid, en het RIVM, Centrum voor Bevolkingsonderzoeken, is op regelmatige basis overleg gevoerd over de voortgang van het project. Daarnaast is elke twee maanden een schriftelijke rapportage met urenuitputting aan het ministerie van VWS gestuurd waarin de voortgang van de toekomstverkenning was beschreven.

### **Betrokkenheid Programmacommissie PNHS**

Om goed voeling te houden bij de partijen die nu betrokken zijn bij het programma neonatale hieprikscreening, zijn de tussenresultaten van de toekomstverkenning steeds getoetst bij de PNHS. De Programmacommissie is een adviesgremium dat het RIVM, specifiek het Centrum voor Bevolkingsonderzoeken adviseert over het programma neonatale hieprikscreening.

Lysias heeft op de volgende momenten inhoudelijk contact gehad met de programmacommissie:

- Bij de start is de aanpak van de toekomstverkenning door ons op 6 oktober 2022 in de vergadering van de programmacommissie gepresenteerd en besproken.
- Op 7 november 2022, voorafgaand aan de bespreking van de flowcharts in de gespreksgroepen, zijn in een aparte bijeenkomst de flowcharts met de programmacommissie besproken en is hun inbreng opgehaald.
- In de vergadering van de programmacommissie op 1 december 2022 heeft Lysias de programmacommissie meegenomen in de voortgang van de toekomstverkenning.
- De programmacommissie heeft op 14 februari 2023 als Red Team gefungeerd en gereageerd op de ontwikkelde drie scenario's.
- In de vergadering van de programmacommissie op 9 maart 2023 zijn de concept-aanbevelingen voor de aanpassing van het programma NHS gepresenteerd en heeft de programmacommissie daarop gereageerd.

## C. Samenstelling gespreksgroepen en Red Teams

De gespreksgroepen waren op geleide van de beschreven processen in de flowcharts als volgt ingedeeld:

### 1. *Aanleiding en initiatief voor opname aandoening in NHS op 21 november 2022*

Aan deze gespreksgroep hebben vertegenwoordigers Gezondheidsraad, Zorginstituut, ZonMw: VKS, VSOP, KNOV, NHG, VWS (Curatieve Zorg) en RIVM (Referentielaboratorium en CvB) deelgenomen.

### 2. *Van advies Gezondheidsraad tot implementatie en opname in programma NHS op 23 november 2022*

Aan deze gespreksgroep hebben vertegenwoordigers van Gezondheidsraad, VKS, VSOP, VKGN, RIVM (Referentielaboratorium, CvB en DVP) deelgenomen.

### 3. *Uitvoering programma NHS op 16 november 2022*

Aan deze gespreksgroep hebben vertegenwoordigers van GGDGHOR Nederland, NCJ, VKS, KNOV, NHG en RIVM (Referentielaboratorium, CvB en DVP) deelgenomen.

### 4. *Inzichten voor (wetenschappelijk) onderzoek inclusief evaluatie voor uitvoering NHS op 28 november 2022*

Aan deze gespreksgroep hebben vertegenwoordigers van Gezondheidsraad, ZonMw, Zorginstituut, VKS, VSOP, NVK, Medical Phit, werkgroep onderzoek NHS en RIVM (CvB en DVP) deelgenomen.

**Aan elke gespreksgroep heeft een kritische vriend deelgenomen die niet uit het veld afkomstig was.**

### 5. *Online gespreksgroep 7 december 2022*

Omdat een aantal genodigden verhinderd bleek voor één of meer gespreksgroepen is op 7 december 2022 een extra online gespreksgroep georganiseerd. Hieraan hebben vertegenwoordigers van NVK, TNO VKS en RIVM (Referentielaboratorium) deelgenomen. In deze bijeenkomst zijn alle vier flowcharts besproken.

Aan de eerste Red Team-sessie op 31 januari 2023 hebben vertegenwoordigers van Gezondheidsraad, ZonMw, TNO, Zorginstituut, HealthRI, NVK, NVKC, VKGN, NCJ, GGDGHOR NL en RIVM (Referentielaboratorium, CvB en DVP) en twee kritische vrienden deelgenomen.

Aan de tweede Red Team-sessie op 14 februari 2023 hebben vertegenwoordigers van de programmacommissie NHS deelgenomen.

Bij alle gespreksgroepen en beide Red Team-sessies waren de vertegenwoordigers van de opdrachtgevers (ministerie van VWS en RIVM /CvB) en als toehoorders aanwezig.

## D. Definities

**Monitoring:** Monitoren is een periodieke en structurele activiteit (minimaal jaarlijks) met behulp van bepalen van indicatoren. De monitor beperkt zich tot die indicatoren die in principe met routinematig verzamelde gegevens berekend kunnen worden. Als aanvullende gegevens nodig zijn, waarvoor aanvullend onderzoek moet worden gedaan bijvoorbeeld onderzoek met vragenlijsten, dan rekenen we het bepalen van deze indicatoren in principe tot evaluatie.

*In de NHS-> de jaarlijkse monitor neonatale hielprikscreening door TNO. Tevens een jaarlijkse monitor van het referentielaboratorium over de kwaliteit en uniformiteit van de laboratoriumanalyses, en dagelijkse/wekelijkse/maandelijks/kwartaal monitoring van RIVM-DVP over het primaire proces van de NHS. Tot slot voeren we een kort-cyclische monitoring uit na het toevoegen van een aandoening aan de NHS of een andere grote wijziging, in de regel gedurende een jaar, om snel bij te kunnen sturen als de resultaten daartoe aanleiding geven.*

**Evaluatie:** Evaluatie wordt gezien als “een gestructureerd proces van informatie creëren en samenvatten, bedoeld om de onzekerheid over programma’s of beleid voor stakeholders te verminderen”. Er zijn diverse motieven om te evalueren, de belangrijkste motieven voor het CvB zijn: Voorbereiding (incidenteel- anticiperen op ontwikkelingen), verbeteren uitvoering (incidenteel - gesignaleerde knelpunten), verantwoording afleggen (structureel - doelstellingen), leren (incidenteel - kennisbasis verbeteren).

In de NHS-> een aantal voorbeelden:

- de PANDA studie via ZonMw naar psychosociale aspecten uitbreiding hielprik op basis van kwalitatief vragenlijstonderzoek onder ouders en professionals
- de ODIN studie via ZonMw waarbij alle data uit de screening naar OCTN2 vanaf 2007 zijn verzameld en geanalyseerd naast data over patiënten OCTN2 vanuit alle UMC's om inzicht te krijgen in ziektebeloop bij patiënten en de mogelijkheid om een testmethode in te kunnen richten om patiënten met hielprikscreening op te sporen

**Wetenschappelijk Onderzoek:** Evaluaties worden vaak uitgevoerd middels wetenschappelijke methoden (en zijn in wezen ook wetenschappelijk onderzoek). Echter, evaluatie is direct gerelateerd aan de huidige screeningspraktijk; indien de focus ligt op fundamentele zaken (nieuwe aandoeningen, nieuwe technieken) of buiten de directe

scope van de screening (dus in de vervolgzorg, zoals langetermijnfollow-up) spreken we over wetenschappelijk onderzoek. Het CvB voert zelf geen (fundamenteel) wetenschappelijk onderzoek uit (of laat deze uitvoeren) maar kan wel meedenken in de opzet van de methode als deze toegepast zou kunnen worden in het programma bijvoorbeeld omdat het gaat om onderzoek naar een nieuwe aandoening (bijvoorbeeld Pompe) of een nieuwe techniek (DNA testen).

Monitoring	Evaluatie	Wetenschappelijk onderzoek
Periodiek (jaarlijks)	Incidenteel (event driven) Periodiek (4-jaarlijks)	Incidenteel (event driven)
Gestandaardiseerd	Variabele en standaard onderdelen	Variabel
Indicatoren (vooraf vastgelegd)	Vragen (vooraf vastgelegd)	Andere techniek dan in ons programma
Eenvoudig te berekenen	Complexe analyses/aannames	Complexe analyses/aannames
Reeds geregistreerde gegevens	Vaak nog te verzamelen gegevens	Data, lichaamsmateriaal, infrastructuur
Constaterend	Waarderend	Waarderend
Kwantitatief	Zowel kwantitatief als kwalitatief	Zowel kwantitatief als kwalitatief
Signaleren, sturen, verantwoorden	Vorbereiden, sturen, verantwoorden, leren	Verbetering van de organisatie van de gezondheidszorg, de patiëntbehandeling en/of kennis op het gebied van ziekte en gezondheid (etiologie, pathogenese, verschijnselen/symptomen, diagnose, screening, preventie, uitkomst of behandeling van ziekte).

## E. Geraadpleegde literatuur

- Andrews, S.M., Porter, K.A., Bailey, D.B., & Peay, H.L. (2022). Preparing newborn screening for the future: a collaborative stakeholder engagement exploring challenges and opportunities to modernizing the newborn screening system. *BMC Pediatrics*. <https://doi.org/10.1186/s12887-021-03035-x>
- Australian health ministers Advisory council (2018). Newborn Bloodspot Screening, national policy framework [beleidskader]
- Bailey, D.B., Porter, K.A., Andrews, S.M., Raspa, M., Gwaltney, A.Y., & Peay H.L. (2021, 29 december). Expert Evaluation of Strategies to Modernize Newborn Screening in the United States. *JAMA network open*, 4(12), [2140998]. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2021.40998>
- Bailey, D.B. (2021). Early Intervention and Newborn Screening, parallel Roads or Divergent Highways? *Infants & Young Children*, 34(1), 3–16. <https://doi.org/10.1097/IYC.0000000000000181>
- Bailey, D.B. (2022, 7 april). A Window of Opportunity for Newborn Screening. *Molecular Diagnoses & Therapy*. <https://doi.org/10.1007/s40291-022-00590-6>
- Buitenhuis, E., & Van Velzen, R. (2022). Beleidskader Pre- en Neonatale Screeningen [RIVM-briefrapport 2022-0036]
- Dekkers, E.H.B.M., Klein A. W., Lock A.J.J., & Vermeulen H.M. (2017). Uitvoeringstoets uitbreiding neonatale hielprikscreening [RIVM Rapport 2017-0041]
- Dekkers, E. (2022, 17 maart). CvB advies landelijke invoering Spinale Musculaire Atrofie (SMA) in de hielprikscreening [advies]
- Dekkers, E. (2022, 19 oktober). Briefadvies dataverzameling evaluatie NHS [briefadvies]
- De Vries, D. (2022, 14 juni). Toekomstverkenning hielprikscreening [offerteaanvraag]
- Franková, V., Driscoll, R.O., Jansen, M.E., Loeber, J.G., Kožich, V., Bonham, J., ... Zeyda, M. (2021). Regulatory landscape of providing information on newborn screening to parents across Europe. *Eur J Hum Genet*. 2021 Jan;29(1), 67-78. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00716-6>
- Gezondheidsraad (2020, 30 september). Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven
- Gezondheidsraad (2021, 14 december). Evaluatie hielprikscreening: eerste inventarisatie van 11 aandoeningen [achtergronddocument bij evaluatie hielprikscreening]
- Gezondheidsraad (2021, 14 december). Evaluatie hielprikscreening: beoordelingskader en eerste inventarisatie [brief Nr. 2021/49]
- Jansen, M.E., Lister, K.J., Van Kranen, H.J., Cornel, M.C. (2017, 21 maart). Policy Making in Newborn Screening Needs a Structured and Transparent Approach. *Frontiers Public Health* 5:53. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2017.00053>
- Kaiser, J. (2021, 24 september). Baby steps. *Science*, 373(6562), 1460-1463
- Kooper, M., Koster, W., Klein, A., Leferink, B., & Heijnen, M.L. (2022). Haalbaarheidstoets gegevensverzameling voor evaluatie van de neonatale hielprikscreening [RIVM rapport 2022-0148]
- Kwink groep (2013, 24 mei). Evaluatie regierol centrum voor bevolkingsonderzoeken [eindrapportage]
- Kwink groep (z.d). Evaluatieprotocol regierol CVB [leidraad]
- Loeber, G.J, Platis, D., Zetterström, R.H., Almashanu, S., Boemer, F., Bonham, J.R., ... Schielen P.C.J.I. (2021). Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *Int J Neonatal Screen*. 2021 Mar 5;7(1):15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>
- Lund, A., Wibrand, F., Skogstrand, K., Cohen, A., Christensen, M., Jäpelt, R.B., ... Hougaard, D. (2020, januari). *Danish Medical Journal* 67/1, 1-8
- RIVM (2019, december). Protocol risicomanagement neonatale hielprikscreening [protocol]

- RIVM website (z.d). *Neonatale hielprikscreening*. [www.draaiboekhielprikscreening.rivm.nl](http://www.draaiboekhielprikscreening.rivm.nl). Geraadpleegd op 21 februari 2023, van <https://draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/over-nhs/neonatal-hielprikscreening>
- Sikonja, J., Groselj, U., Scarpa, M., la Marca, G., Cheillan, D., Kölker, S., ... Bonham J.R. (2022, 6 mei). Towards Achieving Equity and Innovation in Newborn Screening across Europe. *Int J Neonatal Screen*. 2022 May 6;8(2):31. <https://doi.org/10.3390/ijns8020031>
- TNO (2019). Monitor 2019 De neonatale hielprikscreening [monitor]
- TNO (2020). Monitor 2020 De neonatale hielprikscreening [monitor]
- Van der Lek, C., & Heijnen, M., (2022, 11 maart). Implementatieplan voor de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening (NHS) met Spinale Musculaire Atrofie (SMA) per 1 juni 2022 [implementatieplan]
- Van der Pal, S.M., Wins S., Klapwijk J.E., van Dijk T., Kater-Kuipers A., van der Ploeg C.P.B., et al. (2022). Parents' views on accepting, declining, and expanding newborn bloodspot screening. *PLoS ONE* 17(8): e0272585. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0272585>
- Van der Ploeg, K., & Van den Akker-van Marle, E. (2017, 20 april). Kosteneffectiviteits- en kostenbatenanalyse (KEA/KBA) voor het screenen op SCID binnen de Nederlandse hielprikscreening [rapport R10422]
- Van Gorp, A (z.d.) Implementatieplan voor de uitbreiding van de neonatale hielprikscreening met Mucopolysaccharidose I (MPS I) per 1 oktober 2020 [implementatieplan en implementatietoets]
- Wins S., Verkerk, P.H., & Van der Ploeg, C.P.B. (2021, december). Evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2020 [rapport R11692]

