

Onderzoek Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

Informatie in het kader van de SONNET-studie

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik, waarbij ook is getest op SCID. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen via de hielprik. Uit onderzoek van dit bloed blijkt dat uw kind *mogelijk* de ziekte SCID ofwel ernstig gecombineerde immuunstoornis heeft. Het is nog niet zeker dat uw kind deze ziekte heeft. Om dit zeker te weten wordt uw kind verwezen naar de kinderarts en zal aanvullend bloedonderzoek bij uw kind en mogelijk ook bij u noodzakelijk zijn.

Wat is SCID?

SCID is een zeldzame, ernstige ziekte van het afweersysteem. SCID staat voor Severe Combined Immunodeficiency, in het Nederlands betekent dat “ernstig gecombineerde afweerstoornis”. Zonder behandeling kunnen kinderen met SCID overlijden in het eerste levensjaar. Door tijdige opsporing en behandeling van SCID, kan de ziekte SCID worden genezen. Het afweersysteem beschermt ons lichaam tegen ziekteverwekkers als bacteriën, schimmels en virussen. Bij SCID kunnen afweercellen zich niet goed ontwikkelen en daarom ontstaan er makkelijk infecties in bijvoorbeeld de longen, het maag-darmkanaal en de huid. Ook kunnen de groei en het gewicht achterblijven. Meestal beginnen deze infecties in de eerste maanden na de geboorte. Ziekteverwekkers die voor

gezonde kinderen niet gevaarlijk zijn kunnen voor kinderen met SCID juist levensbedreigend zijn. Andere infecties, zoals verkoudheid of longontsteking, verlopen vaak ernstiger dan bij kinderen met een goede afweer. De kenmerken kunnen verschillen per patiënt.

Hoe vaak komt SCID voor?

Het is nog niet precies bekend hoeveel kinderen met SCID jaarlijks geboren worden in Nederland. Er wordt geschat dat SCID in Nederland voorkomt bij 1 op de 40.000 pasgeborenen. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 4 kinderen met SCID geboren worden.

Uw kind wordt verwezen: wat zal er bij deze verwijzing gebeuren?

Uw kind wordt verwezen naar een immunoloog-infectioloog, een kinderarts met specialisatie afweerziekten. Het doel van de verwijzing is om vast te stellen of uw kind inderdaad SCID heeft, dit is immers nog niet zeker. Er volgt een gesprek over hoe het gaat met uw kind, een lichamelijk onderzoek van uw kind, en extra bloedonderzoek.

In het bloed wordt gekeken naar de aanwezigheid en functie van witte bloedcellen. Bij kinderen met SCID zullen deze witte bloedcellen niet of nauwelijks gevonden worden. Als deze bloedtest afwijkend is, zal er DNA-onderzoek aangeboden worden. Daarmee kan de erfelijke oorzaak is van de

afweerziekte gevonden worden. De kinderarts immunoloog-infectioloog geeft u informatie en over de extra testen en uitslagen hiervan.

Behandeling van SCID

SCID is te genezen als de ziekte tijdig ontdekt wordt. De behandeling die de ziekte SCID kan genezen is, heet “stamceltransplantatie”. Hierbij worden de bloed-stamcellen van een patiënt vervangen door stamcellen van een gezonde donor. Deze donor-stamcellen kunnen uitgroeien tot gezonde witte bloedcellen en zo wordt het afweersysteem hersteld. Wanneer vroegtijdig een goed passende donor gevonden wordt en er nog geen infecties zijn opgetreden, hebben kinderen na een stamceltransplantatie een goede kans op genezing. Tot het moment dat een goede donor is gevonden, is het van belang om infecties zoveel mogelijk te voorkomen. Als er toch infecties optreden, moeten deze snel behandeld worden. Goede hygiënemaatregelen en ook behandeling met medicijnen tegen ziekteverwekkers zoals antibiotica en antistoffen (immunoglobulinen) spelen hier een grote rol in. Voor sommige vormen van SCID zijn andere behandelingen geschikt (zoals genterapie of enzymtherapie). In het behandelingstraject wordt u begeleid en voorgelicht door een kinderarts immunoloog-infectioloog.

SCID is erfelijk

SCID is een aangeboren en erfelijke ziekte. Dat betekent dat de ziekte bij geboorte al aanwezig is. Kinderen kunnen de ziekte hebben doordat één of twee ouders een erfelijke eigenschap doorgeven, die tot de ziekte leidt. Alleen aanvullend onderzoek in een gespecialiseerd ziekenhuis kan bepalen welke vorm van SCID uw kind heeft. Indien u meer uitleg over erfelijkheid wilt, kunt u zich door de kinderarts van uw kind laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Gegevens van kinderen met een afwijkende hielprikuitslag worden ook geregistreerd in een database van de onderzoeksgroep. Hiervoor worden de gegevens over de uitslag van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts anoniem gemaakt. Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in de database worden opgenomen, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig op controle komen bij een kinderarts immunoloog-infectioloog in een Universitair Medisch Centrum. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u informatie vinden in/op:

- Via www.sonnetstudie.nl vindt u meer informatie over SCID en de SCID test.
- Op www.rivm.nl/hielprik vindt u meer informatie over de hielprikscreening.
- Daarnaast kunt u betrouwbare informatie over SCID vinden via Stichting voor Afweerstoornissen (SAS), Huidhuis, Kids met PID of op www.erfelijkheid.nl.