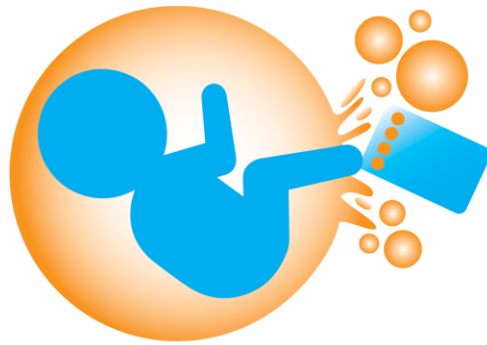


Deskundigheidsbevordering SCID-screening

12 december 2017
Maartje Blom



SONNET

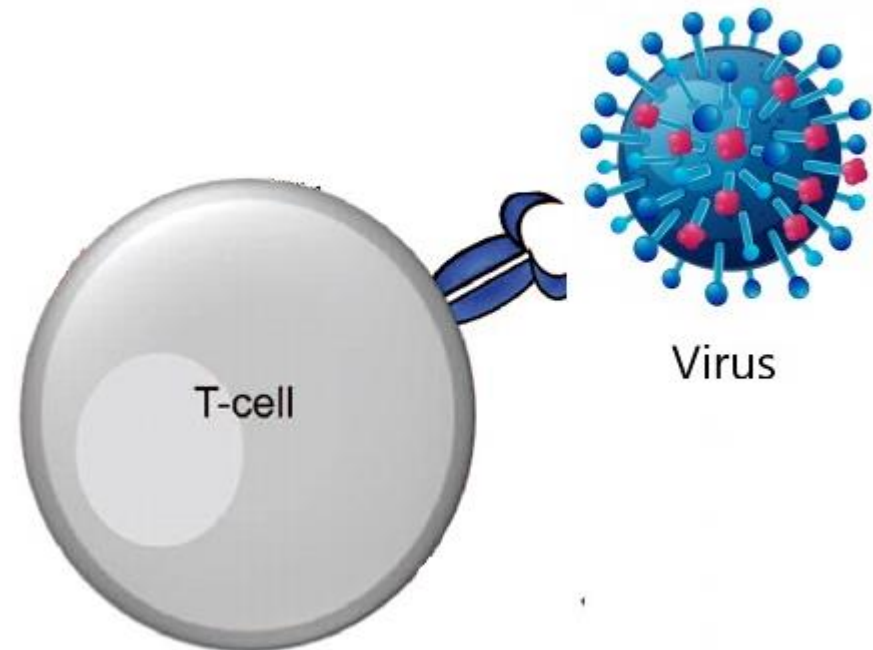
SCID-screening **ON**derzoek in **NE**derland met **TRE**Cs

Indeling presentatie

1. SCID-screening met TRECs
2. SCID-screening in het buitenland
3. SCID-screening in Nederland
4. SONNET-studie

SCID-screening - TREC

- T-cell receptor excision circle (TREC)
- Stabiel circulair stukje DNA
- Kinderen met SCID geen TRECs

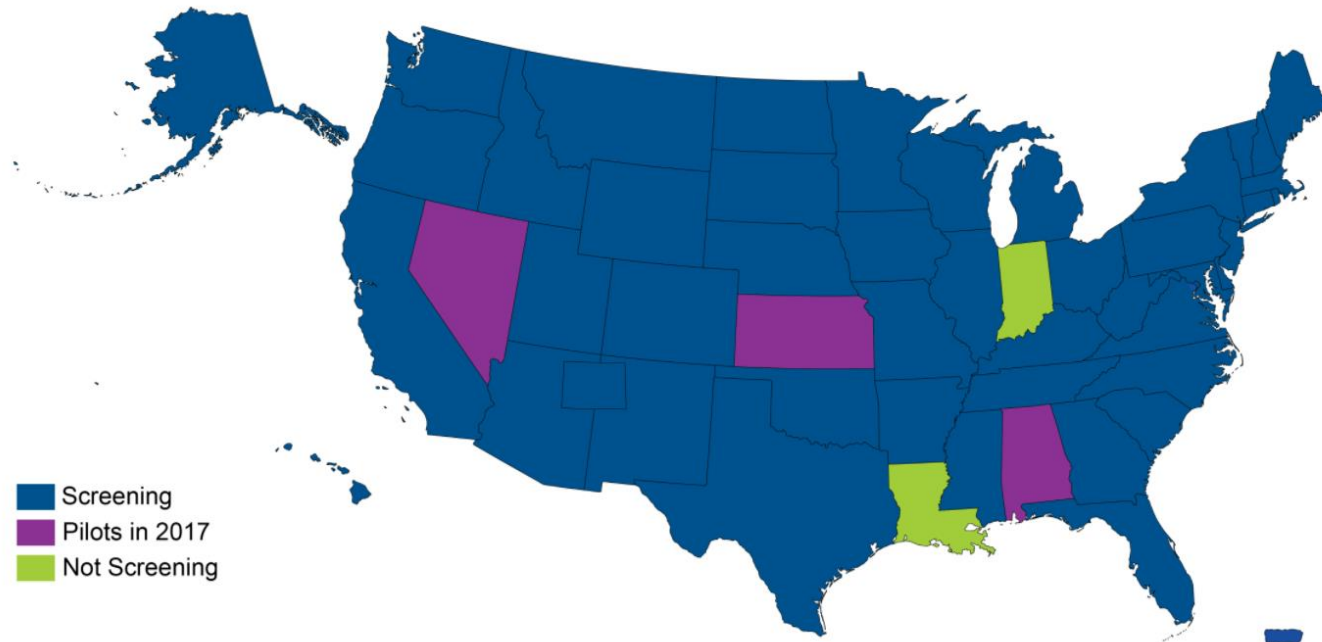


SCID-screening – PCR

- Polymerase Chain Reaction
- Nieuwe techniek in het screeningslaboratorium
- Vermeerderen van TRECs
- Alleen TREC, geen genen of andere informatie!

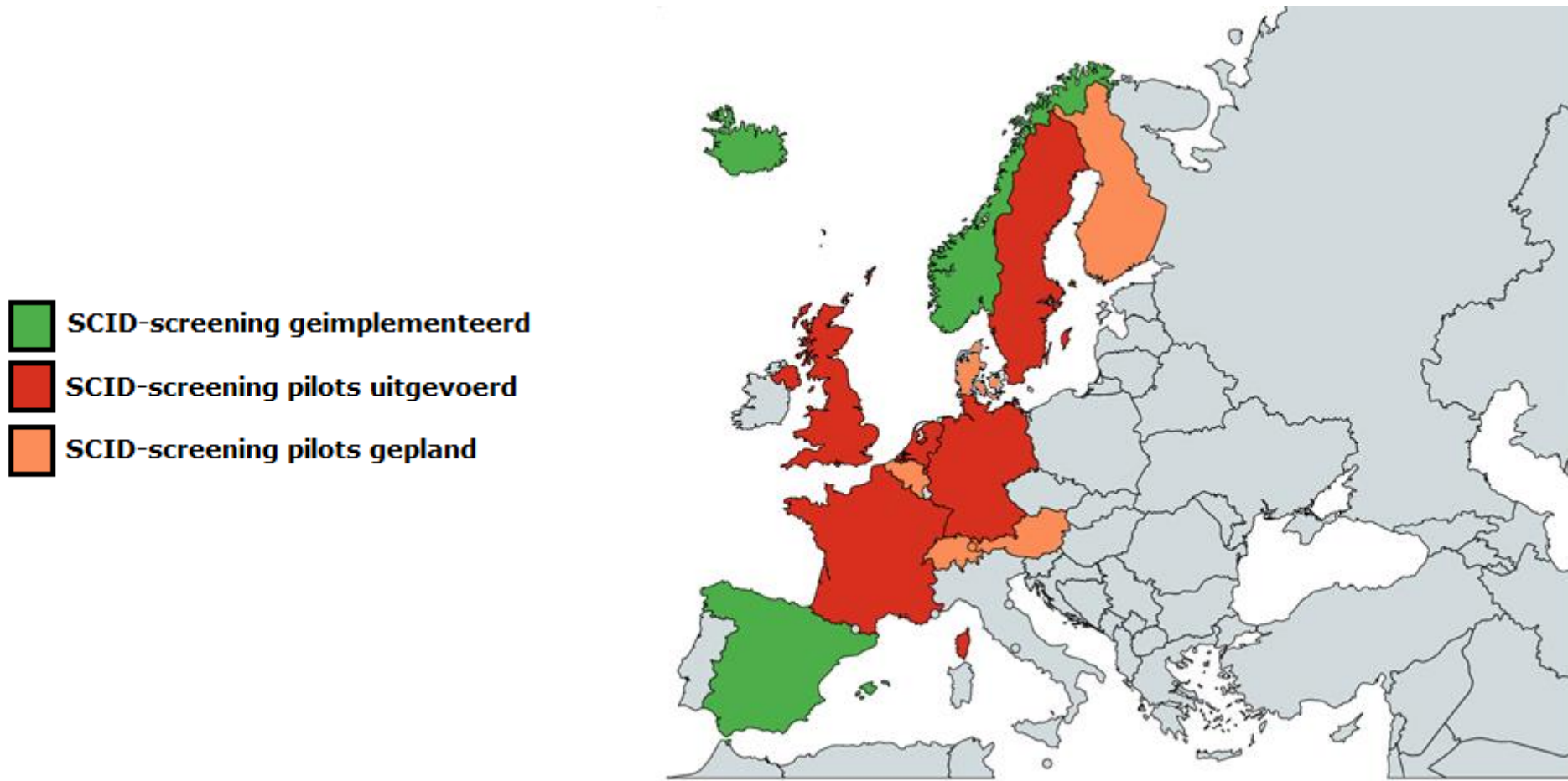


SCID-screening buiten Europa



Maar ook studies in Israël, Taiwan, Japan, Qatar, India, Brazilië, Nieuw-Zeeland...

SCID-screening in Europa



SCID-screening in Nederland

- 8 april 2015
Gezondheidsraadsrapport:
“Neonatale screening:
nieuwe aanbevelingen”
- Onafhankelijk
wetenschappelijk
adviesorgaan



SCID-screening in Nederland

- 14 april 2015 Minister Schippers (VWS)
“neemt aanbevelingen over”

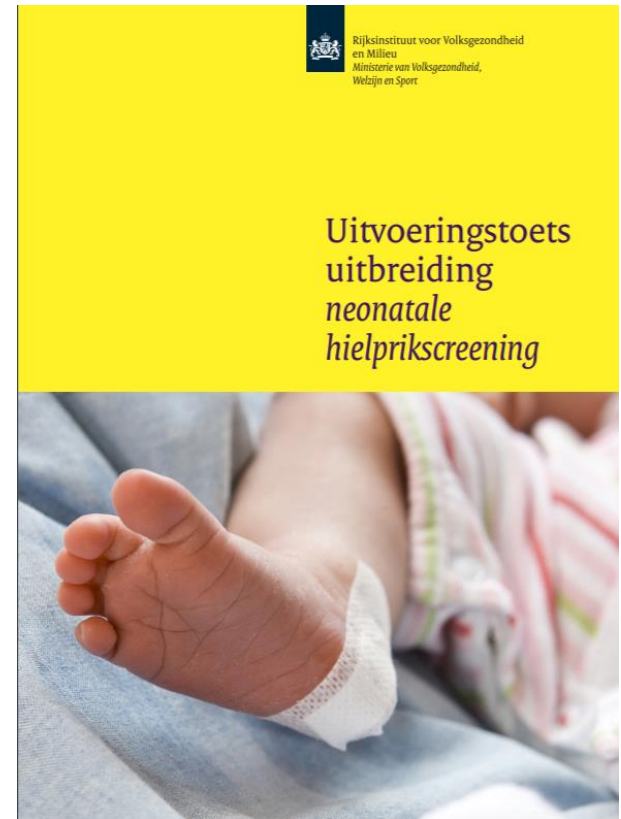
Minister Schippers breidt hielprik uit

Nieuwsbericht | 14-04-2015 | 16:17

- 9 juli 2015 Minister Schippers (VWS)
“SCID-screening, lange voorbereidingstijd,
maar meeste snelheid”

SCID-screening in Nederland

- 6 juli 2017 Uitvoeringstoets
- Aantal zieke kinderen, screeningstesten, nevenbevindingen
- KEA/KBA (TNO en LUMC)
- Pilotstudie ZonMw



ZonMw subsidie aanvraag

- Nieuwe, relatief dure testmethode (PCR) in neonatale screening, veel onzekerheid
- Projectgroep (landelijke werkgroep immuundeficiëntie, aangevuld met expertise vanuit het RIVM)
- Doel: inzicht in praktische implicaties, testkwaliteiten, de kosten en het perspectief van ouders en professionals

Projectgroep

- Mirjam van der Burg, universitair hoofddocent PID, (Erasmus MC/LUMC)
- Robbert Bredius, kinderimmunoloog-infectioloog (LUMC)
- Peter Schielen, hoofd referentielaboratorium hielprikscreening, (RIVM)
- Evelien Kemper, klinisch chemicus, IJsselland Ziekenhuis
- Eugenie Dekkers, programma-manager hielprikscreening (RIVM)
- Kitty van der Ploeg, epidemioloog (TNO)
- Martine de Vries, ethicus, kinderendocrinoloog (LUMC)
- Gert Weijman, medisch adviseur DVP (RIVM)



SONNET-studie vanaf 1 april 2018

- Drie provincies
- Twee screeningslaboratoria
- Twee DVP-kantoren (West en Noord-Oost)
- Gedurende 1 jaar
- 70.000 inclusies



SONNET-studie projectplan

- WP1 Implementatie van TREC-analyse in het huidige neonatale screeningsprogramma
- WP2 Testeigenschappen van “real-life” TREC-screening
- WP3 Kosten van de introductie van TREC-screening
- WP4 Ervaringen van de introductie van TREC-screening door ouders en zorgverleners

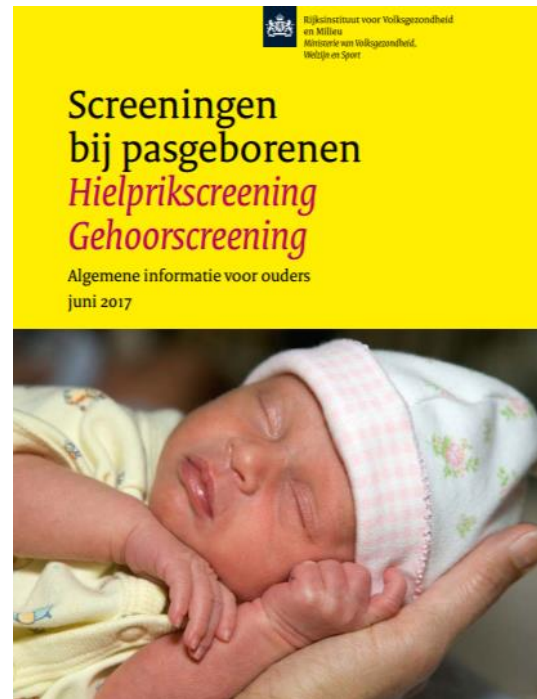


WP 1 Implementatie in het screeningsprogramma

1. Informatiemateriaal voor ouders
2. Informatiemateriaal voor sceeners
3. Set-up van screeningslaboratoria
4. Technische aspecten TREC-analyse
5. Procedure voor doorverwijzingen pasgeborenen
6. Follow-up diagnostiek en therapeutische interventies

Informatiemateriaal voor ouders en screeners

1. Folder SCID-screening voor ouders
2. Brief voor huisartsen, verloskundigen en screeners
3. Informatie op website



SONNET

SCID-screening Onderzoek in Nederland met TRECS



SONNET

Set-up screeninglaboratoria / technische aspecten

- Laboratorium aanpassingen
 - Steriel werken, in gescheiden ruimten
- Software aanpassingen (NEONAT en Praeventis)
- Trainingen voor analisten
- Test run

Doorverwijzingen en follow-up procedures

- Een afwijkende uitslag, *mogelijk* SCID
- Doorverwijzing naar de huisarts en kinderarts voor aanvullend onderzoek
- RIVM-DVP
- Gert Weijman (medisch adviseur)

Nevenbevindingen

- Andere ziekten met weinig T-cellen en dus lage TREC-waarden
- Syndroom van Down, DiGeorge syndroom, Trisomie 18, Ataxia telangiectasia, CHARGE-syndroom.....
- Geen 'curatieve' behandeling
- Doel van de studie: hoe om te gaan met nevenbevindingen en in kaart brengen gevolgen voor kinderen, ouders en zorg

WP 2 Testeigenschappen van “real-life” TREC-screening

1. Fase 1 van de ‘real-life’ TREC-screening

Dataverzameling, na 3 maanden (15.000-20.000 inclusies) evaluatie

2. Fase 2 van de ‘real-life’ TREC-screening

TREC-analyse tot 70.000 inclusies zijn behaald

3. Data analyse en verslaglegging

Doel: Update van de KEA/KBA

Kosteneffectiviteits- en kostenbatenanalyse (KEA/KBA) voor het screenen op SCID binnen de Nederlandse hielprikscreening

Rapport voor: RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Datum: 20 april 2017

Auteurs: Kitty van der Ploeg (TNO)
Elske van den Akker-van Marle (LUMC)

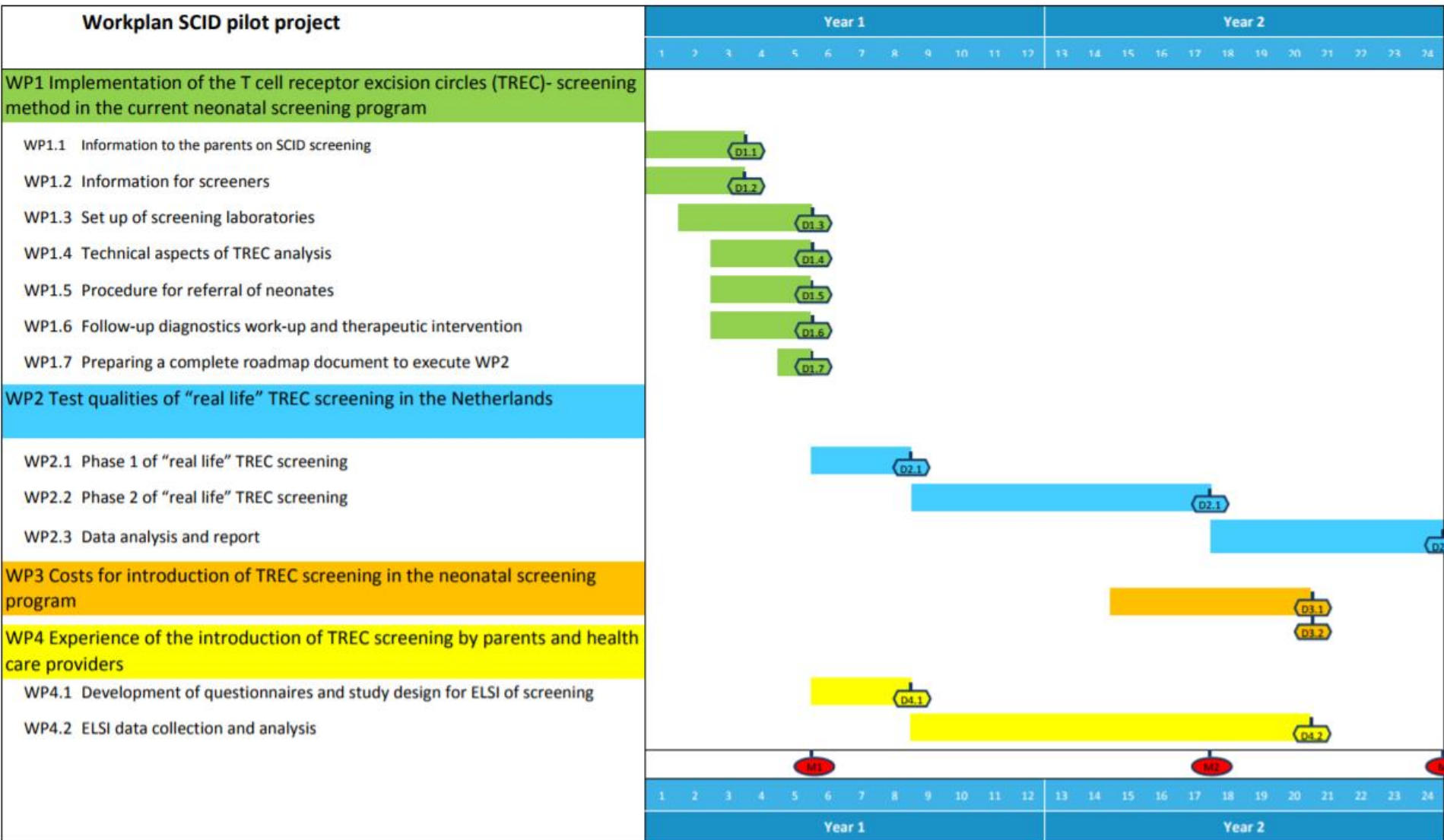
TNO innovation
for life

WP 4 Ervaringen door ouders en zorgverleners

1. Ontwikkeling van vragenlijsten en protocol voor ELSI

- Ervaring ouders uitbreiding van de hielprikscreening
- Redenen om deel te willen nemen aan SCID-screening
- Mening over informatiemateriaal
- Gevoelens bij ouders doorverwijzing na positieve screeningsuitslag

2. ELSI data collectie en analyse



En na de SONNET-studie?

- Aanbesteding
- Implementatie in de 5 screeningslaboratoria
- Uitvoeringstoets stelt: “Bij een positieve uitkomst van de pilot wordt invoering haalbaar geacht eind 2021”
- SCID-screening geïmplementeerd in Nederland!



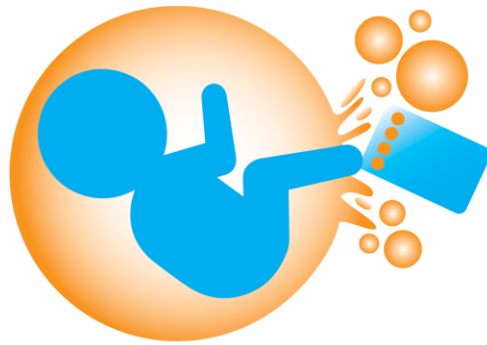
Take home messages

- Sinds advies Gezondheidsraad in 2015 veel ontwikkelingen SCID-screening
- Grootschalige SONNET-studie met 70.000 hielprikkaartjes vanaf 1 april 2018
- Niet alleen praktische implicaties en testkwaliteiten, ook kosten en het perspectief van ouders en professionals
- Bij een positieve uitkomst van de pilot wordt invoering SCID-screening haalbaar geacht eind 2021



Voor meer informatie www.sonnetstudie.nl

Vragen na de deskundigheidsbevordering?
info@sonnetstudie.nl of maartje.blom@rivm.nl



SONNET