

Nieuwsbrief SONNET-studie

1 juni 2018 | Volume 1, nummer 2

Belangrijke data

28 juni 2018

Evaluatiebijeenkomst
projectgroep en
begeleidingscommissie

Locatie: Eenhoorn
Meeting Center in
Amersfoort

14-17 oktober 2018

11th ISNS European
Regional Meeting een
subessie "newborn
screening for SCID"

Locatie: Bratislava,
Slowakije

SONNET-studie officieel van start in het lab!

Op dinsdag 3 april is de SONNET-studie officieel van start gegaan in de screeningslaboratoria van het RIVM (Bilthoven) en het IJsselland Ziekenhuis (Capelle aan den IJssel). Alle hielprikkaartjes uit de provincies Utrecht, Gelderland en Zuid-Holland die vanaf deze dag binnen komen in de laboratoria kunnen getest worden op SCID.

In de eerste week van de start was er behoorlijk wat tegenslag: de apparatuur in beide screeningslaboratoria ging namelijk op dezelfde dag kapot. De instrumenten konden gelukkig op korte termijn gerepareerd en vervangen worden en door de fantastische inzet van de analisten van het IJsselland Ziekenhuis en van het RIVM is de achterstand zeer snel weer ingehaald.



Eerste resultaten

In de twee maanden van de SONNET-studie zijn er al wat opvallende bevindingen gedaan. Er zijn in totaal circa 11.500 hielprikkaartjes geanalyseerd met de SCID-test. Ouders van ongeveer 160 pasgeborenen maakten bezwaar en wilden niet mee doen aan de SONNET-studie. In totaal waren er bij de eerste initiële analyse met de SCID-test 25 hielprikkaartjes die onder de afkapwaarde vielen. Deze kaartjes werden opnieuw geanalyseerd in tweevoud of viervoud. Drie van deze hielprikkaartjes waren afkomstig van prematuren. Deze prematuren krijgen een herhaalde hielprik bij de leeftijd vanaf 36 weken en één dag. Het merendeel van kaartjes met een afwijkend SCID-resultaat waren kaartjes van de afdeling Neonatologie van het LUMC. Het bleek dat hielprikkaartjes soms bedruppeld worden vanuit heparine-bloedbuizen. Heparine heeft een verstrend effect op het analyseren en detecteren van TREC/ β -actine DNA. Om te voorkomen dat deze kinderen onterecht werden doorverwezen zijn de analyses herhaald of werden er herhaalde hielprikken aangevraagd. Na her-analyse waren alle hielprikkaartjes negatief.

Afwijkende resultaten

Eind mei heeft het IJsselland Ziekenhuis de eerste twee officiële verwijzingen gemaakt. Het betrof één pasgeborene met TREC 5 (β -actine 3171) in de initiële analyse en TREC 5 en 8 (β -actine 2194 en 2179) in de herhaling. De eerste terugkoppeling uit het stelde dat het waarschijnlijk gaat om een vals-positief monster. Het kind had ten tijde van afname van de hielprik een ernstige infectie wat de resultaten mogelijk heeft beïnvloed. De immunstatus is inmiddels herstellende. De tweede verwijzing betrof een pasgeborene met het syndroom van Down. Uit eerdere studies is bekend dat deze kinderen zich met T-lymfocytopenie kunnen presenteren, er wordt dan ook geen vervolgdagnostiek ingezet.



SAS Contactdag

Op zaterdag 21 april vond de Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) Contactdag plaats als officiële start van de World Primary Immunodeficiency week (www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl). Tijdens deze speciale week werd wereldwijd aandacht gevraagd voor afweerstoornissen. Op het zonnige terrein van de Makeblijde te Houten konden SAS leden, hun gezin en andere geïnteresseerden deelnemen aan allerlei activiteiten en verschillende workshops. Eén van de workshops betrof het thema “Ontwikkelingen newborn screening” waarin verteld werd over de SONNET-studie en in een interactieve sessie aanwezig werden gevraagd naar hun mening over het screenen op afweerstoornissen en de uitbreiding van de hielprik. Er kwamen leuke discussies op gang waarbij er enthousiast over de SONNET-studie gesproken werd. Aanwezigen met een afweerstoornis gaven aan dat het diagnosticeren bij de geboorte hun voorkeur had gehad om het lange diagnostische proces bespaard te zijn gebleven.



PNS-congres

Op dinsdag 17 april kwamen bijna 400 betrokken professionals bij elkaar in de Rijtuigenloods in Amersfoort tijdens het Pre- en Neontatale screening congres. Tijdens de subsessie ‘Uitbreiding hielprikscreening – onderzoek naar SCID’ lichtte drs. Eugenie Dekkers, programmamanager neonatale hielprikscreening (RIVM) het besluit van de staatsecretaris toe voor een gefaseerde uitbreiding van de hielprik in de periode van 2018-2022. Hierna vertelde dr. Mirjam van der Burg, Universitair hoofddocent Primaire Immundeficiënties en projectleider van de SONNET-studie over het ziektebeeld SCID en de behandelingsmogelijkheden. De subsessie werd afgesloten met een verhaal over de inrichting van de SONNET-studie door drs. Maartje Blom, (arts-)onderzoeker bij het LUMC/RIVM waarna de aanwezigen in de zaal gevraagd werd of zij hun eerste ervaringen over de SONNET-studie wilde delen. Vanuit het publiek voelden verloskundigen en screeners van de JGZ-organisaties zich voldoende geïnformeerd over de SONNET-studie. Het informatiemateriaal werd als helder en duidelijk omschreven. De presentatie van de subsessie en een videoverslag van het gehele congres zijn terug te vinden op [https://www.rivm.nl/Onderwerpen/B/Bevolkingsonderzoeken en screeningen/PNS congres 2018](https://www.rivm.nl/Onderwerpen/B/Bevolkingsonderzoeken%20en%20screeningen/PNS%20congress%202018).

Internationale samenwerking

Sinds het starten van de SONNET-studie staat Nederland internationaal gezien veel in de belangstelling. Er zijn meerdere landen in Europa die willen gaan starten met een pilotstudie of vergelijkingsstudie en de SONNET-projectgroep wordt hierin vaak om advies gevraagd. Naast een nauwe samenwerking met het Karolinska Institutet in Stockholm, Zweden en met de NHS in Verenigd Koninkrijk, hebben we ook contact met screeningslaboratoria in IJsland, Noorwegen, België en zelfs Qatar. De mogelijkheden tot internationale samenwerking zullen verder besproken worden op het *International Society of Neonatal Screening (ISNS)* congres in oktober 2018 in Bratislava.

Heb je naar aanleiding van deze nieuwsbrief nog vragen of opmerkingen, dan horen we dat graag! Je kunt deze mailen naar:

maartje.blom@rivm.nl

