

# Nieuwsbrief SONNET-studie

1 september 2018 | Volume 1, nummer 3

## Belangrijke data

**14-17 oktober 2018**  
11<sup>th</sup> ISNS European  
Regional Meeting een  
subessie “*newborn  
screening for SCID*”  
Locatie: Bratislava,  
Slowakije

**31 oktober 2018**  
Evaluatiebijeenkomst  
(6 maanden)  
Projectgroep en  
begeleidingscommissie  
Locatie: LUMC, Leiden

## Overzicht van vijf maanden screenen op SCID

De SONNET-studie (SCID-screening **O**nderzoek in **N**ederland met **T**RECs) is op 3 april 2018 van start gegaan in de provincies Gelderland, Utrecht en Zuid-Holland. Alle pasgeborenen van wie de hielprik is afgenomen in deze provincies, kunnen getest worden op SCID. Deze derde nieuwsbrief van de SONNET-studie zal een overzicht geven van de eerste vijf maanden neonatale screening op SCID.

### Resultaten tot nu toe...

In de eerste vijf maanden van de SONNET-studie zijn er circa 30.000 hielprikkaartjes geanalyseerd met de SCID test. In totaal waren er bij de initiële analyse met de SCID-test 35 hielprikkaartjes die onder de afkapwaarde vielen. Deze kaartjes werden opnieuw geanalyseerd in tweevoud of viervoud. Na herhaalde analyse waren 21 van deze kaartjes niet afwijkend. Van de 14 afwijkende kaartjes, waren vijf kaartjes afkomstig van prematuren. Deze prematuren kregen een herhaalde hielprik bij een leeftijd van 36 weken en een dag. Daarnaast werden er vijf herhaalde hielprikken aangevraagd vanwege onvoldoende kwaliteit van het eerste kaartje voor de SCID test.

### Verwijzingen

Sinds het starten van de SONNET-studie hebben er vijf verwijzingen plaats gevonden. Geen van de verwezen kinderen bleek SCID te hebben, maar er zijn wel andere interessante bevindingen gedaan. Zo bleken bijzondere omstandigheden rondom de afname van de hielprik zoals leukopenie bij sepsis of dexamethason toediening/stress rondom grote operatie te kunnen leiden tot lage TREC-aantallen. Ook bekende nevenbevindingen zoals het syndroom van Down en het gebruik van immunosuppressiva tijdens de zwangerschap werden ontdekt.

### Tussenevaluatie succesvol verlopen

Op 28 juni vond in Amersfoort de eerste tussenevaluatiebijeenkomst van de SONNET-studie plaats. De projectgroep en begeleidingscommissie kwamen bijeen om de bevindingen van de eerste drie maanden van de studie te bespreken. Er werd gesproken over de eerste resultaten en verwijzingen, maar ook over de leerpunten van de eerste maanden. Verder kwamen de ervaringen van analisten, betrokken DVP-regiokantoren, verloskundigen, screeners en ouders aan bod. De bijeenkomst werd afgesloten met een discussie over het huidige screeningsprotocol, de afkapwaarde en het aantal doorverwijzingen. De projectgroep en begeleidingscommissie kwamen tot de conclusie dat de eerste drie maanden van de studie succesvol zijn verlopen en voorzien geen problemen in het vervolg van de SONNET-studie.



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](mailto:maartje.blom@rivm.nl)



## Bezwaren

In de eerste vijf maanden van de studie hebben ongeveer 245 ouders bezwaar gemaakt tegen deelname in de SONNET-studie. Dit is 0.8% van het totaal aantal hielprikkkaartjes wat is binnen gekomen in de screeningslaboratoria van het RIVM en IJsselland Ziekenhuis. Aan het eind van de studie zullen ouders gevraagd worden naar hun overwegingen om wel of niet deel te nemen aan de SONNET-studie. Opvallend genoeg bleek een groot deel van de bezwaren afkomstig te zijn van specifieke screeners. Er zal contact worden opgenomen met deze screeners over de bezwaarprocedure.

## BCG-vaccinatie

De SONNET-projectgroep is benaderd door GGD-artsen uit de provincie Zuid-Holland over de BCG-vaccinatie tegen tuberculose. Op dit moment wordt de BCG-vaccinatie aan risicogroepen gegeven vanaf 6 maanden. Vaak willen ouders met hun kind al voor deze leeftijd naar een hoog endemisch (TBC) gebied op reis. Het voorkomen van SCID en andere immuunstoornissen werd eerder als tegenargument genoemd om de vaccinatieleeftijd te verlagen. Nu de SONNET-studie in de provincie Zuid-Holland van start is gegaan, hebben de GGD-artsen in overleg met de kinderartsen toch de BCG-richtlijn aangepast en de vaccinatieleeftijd verlaagt naar twee maanden. Indien ouders namelijk vijf weken na het afnemen van de hiel prik niks hebben gehoord, mag men er vanuit gaan dat het kind geen SCID heeft.

## 50 jaar Stamceltransplantatie symposium

Op 22 juni 2018 vond in het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) het 50-jaar stamceltransplantatie symposium plaats. Het is namelijk vijftig jaar geleden dat in het LUMC het eerste kind (een SCID-patiënt) in Europa een succesvolle stamceltransplantatie onderging. Dit werd gevierd met een symposium voor alle betrokken zorgverleners, (oud)patiënten en familie. Op het symposium werd ook een presentatie gehouden over de SONNET-studie. Een mooi overzicht van 50 jaar stamceltransplantatie is weergegeven in deze video: <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/nieuws/2018/juli/1731450/>

## Bezoek UK

In week 33 en 34 bezochten medewerkers van de National Health Service (NHS-Verenigd Koninkrijk) het RIVM om de SCID-test in de praktijk te zien. In het Verenigd Koninkrijk wil men in april 2019 starten met een grootschalige SCID-screening pilotstudie, gedurende twee tot drie jaar, in zes screeningslaboratoria. Er wordt begin september 2018 een definitieve beslissing gemaakt over de commerciële assay waarmee gescreend gaat worden. Vandaar de interesse voor de test die nu in het referentielaboratorium wordt uitgetest. Twee vertegenwoordigers van ImmunoIVD (Stockholm, Zweden, leverancier van de SCID-test die in Nederland gebruik wordt) sloten aan tijdens het bezoek om een algemene introductie te geven over de kit. Bij het bezoek was ook een UKAS-inspecteur aanwezig die voornamelijk geïnteresseerd was in de ISO-accreditatie mogelijkheden van de SCID-test. Aan het eind van zijn bezoek deelde hij mee: *“As a quality assessor, I was really impressed with the work-flow organisations, testing procedures and quality systems you have put in place”*. Hij voorziet dan ook geen problemen om de test te laten voldoen aan de ISO-(15189)norm.

