

Nieuwsbrief SONNET-studie

1 december 2018 | Volume 1, nummer 4

Belangrijke data

12 december

Bijeenkomst Epimune

Bespreking over
epigenetic cell counting
(Baron *et al.*, *Sci. Transl.*
Med. 2018)

Locatie: RIVM, Bilthoven

7 februari

Evaluatiebijeenkomst
(9 maanden)
Projectgroep en
begeleidingscommissie

Locatie: LUMC, Leiden

De SONNET-studie is over de helft!

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 severe combined immunodeficiency (SCID) via de hielprik. De pilot studie loopt nu acht maanden is daarmee over de helft (t/m 31 maart 2019). Deze vierde nieuwsbrief van de SONNET-studie geeft een overzicht van de belangrijkste gebeurtenissen en veranderingen die in de afgelopen maanden hebben plaatsgevonden.

Resultaten tot nu toe...

In de eerste acht maanden van de SONNET-studie zijn er circa 49.000 hielprikkaartjes geanalyseerd met de SCID test. In totaal waren er bij de initiële analyse met de SCID-test 55 hielprikkaartjes die onder de afkapwaarde vielen. Deze kaartjes werden opnieuw geanalyseerd in tweevoud of viervoud. Na herhaalde analyse waren 34 van deze kaartjes niet afwijkend. Van de 21 afwijkende kaartjes, waren negen 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. Sinds het starten van de SONNET-studie hebben er zeven verwijzingen plaats gevonden. Aanvullende informatie over de meeste recente twee verwijzingen (week 48) zal nog volgen.

Zes maanden evaluatiebijeenkomst

Op 31 oktober vond in het LUMC de zes maanden evaluatiebijeenkomst van de SONNET-studie plaats. Er kwam een diverse groep bij elkaar met onder andere leden uit de projectgroep, maar ook nieuwe medewerkers vanuit het Centrum voor Bevolkingsonderzoek en vertegenwoordigers van de patiëntenvereniging Stichting Afweerstoornissen (SAS). De resultaten van de eerste zes maanden werden besproken, waarin werd meegenomen dat het aantal verwijzingen lager ligt dan aan het begin van de studie werd geschat. We hebben niet te maken met technisch vals-positieven, aangezien alle verwijzingen lage aantallen T-cellen hadden op het moment van de hielprik. Ook in vergelijking met de PerkinElmer test die uitgebreid getest is in Frankrijk (DEPISTREC-studie, Audrain *et al.*, 2017), ligt ons verwijscijfer lager. Voor deze bijeenkomst was ook Michiel Schoenaker (arts-onderzoeker, Radboud umc) uitgenodigd om over de resultaten van het ataxia telangiectasia (A-T) project te spreken. A-T is een onbehandelbare nevenbevinding van het screenen op SCID en via vragenlijsten is aan ouders van A-T patiënten gevraagd wat zij vinden van de voor- en nadelen van het vroeg opsporen van A-T. Men heeft vertrouwen dat de laatste zes maanden van de SONNET-studie ook succesvol zullen verlopen en de evaluatiebijeenkomst werd positief afgesloten.

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



Verandering van de afkapwaarde

Tijdens de zes maanden evaluatiebijeenkomst is er uitgebreid gesproken over het aanpassen van de TREC-afkapwaarde van ≤ 6 cop/uL naar TREC ≤ 10 cop/uL. Het doel van het verhogen van de afkapwaarde is niet het genereren van meer data of meer verwijzingen voor de studie. Het is om te voorkomen dat atypische SCID-patiënten, die net als klassieke SCID-patiënten groot gezondheidsvoordeel hebben bij vroege detectie en behandeling, gemist worden. Door het verhogen van de afkapwaarde is de kans op nevenbevindingen echter ook groter. Na intern overleg binnen het Centrum van Bevolkingsonderzoek is besloten dat deze onderzoeksfase geschikt is voor een tussentijdse aanpassing van de afkapwaarde. Alle betrokkenen zijn hiervan op de hoogte gebracht en de aanpassingen zijn doorgevoerd in de ICT-systemen. Voor de medisch adviseurs en qua de zorgcapaciteit (kinderimmunologen) is het aantal extra verwijzingen wat verwacht wordt mogelijk. Voor landelijke invoering zal opnieuw door CvB in afstemming met het Referentielaboratorium en de Programmacommissie bekeken worden wat een goede afkapwaarde is voor de start van de landelijke screening op SCID.

ELSI

In de SONNET-studie zal ook een ethical-legal-social-implications (ELSI) onderzoek worden uitgevoerd. Dit onderzoek is opgedeeld in drie delen. In het eerste deel zullen ouders uit de provincies van de SONNET-studie benaderd worden met vragenlijsten over hun mening rondom de voorlichtingsprocedure en hun overweging om wel of niet deel te nemen aan de studie. In het tweede onderdeel zullen door middel van vragenlijsten ouders gevraagd worden naar hun mening over de klinisch relevante, onbehandelbare nevenbevinding ataxia telangiectasia (A-T). Er zijn verschillende voor- en nadelen van het vroeg opsporen van A-T en de mening van ouders hierover is erg waardevol. In het derde onderdeel zullen ouders van kinderen met een afwijkende uitslag voor de test op SCID benaderd worden om te vragen of zij deelwillen nemen aan een interview. In dit interview zullen ouders gevraagd worden naar hun ervaringen rondom de verwijzingsprocedure, het aanvullend onderzoek in het ziekenhuis en de eventuele behandeling. De vragenlijsten worden ter goedkeuring voorgelegd aan de Werkgroep MIS van het RIVM en als amendement aan de goedgekeurde METC-aanvraag van de SONNET-studie.

Congressen

In de afgelopen maanden zijn er verschillende (internationale) congressen geweest waar het onderwerp neonatale screening op SCID besproken werd. Op de IEWP meeting in Leiden (28-30 september) gaven verschillende sprekers een korte update over de status van SCID screening in hun land. Het blijkt dat veel landen in afwachting zijn van een definitieve beslissing over het screenen op SCID vanuit de overheid. Dit werd ook besproken op het ISNS congres (14-17 oktober) in Bratislava. Daarnaast werd hier ook gesproken over de meerwaarde van pilot studies, meerwaarde van KRECs, second-tier next generation sequencing in het screenen voor SCID en sprak Stephan Borte over ontwikkelingen in de toekomst op het gebied van neonatale screening voor immuundeficiënties. Peter Schielen gaf een overzicht over het screenen op SCID in Nederland en er was een E-poster over de eerste resultaten van de SONNET-studie (in te zien op www.sonnetstudie.nl). Op de ESID (24-27 oktober) in Lissabon was er een *meet the expert session* over neonatale screening op immunodeficiënties met Lennart Hammarstrom en Mirjam van der Burg. Daarnaast gaf Mirjam ook een presentatie over flowcytometrie bij SCID patiënten.



ISNS-meeting E-poster presentatie