

Nieuwsbrief SONNET-studie

1 maart 2019 | Volume 1, nummer 5

Belangrijke data

28 maart 2019

UKNSLN Annual
Scientific Meeting

Manchester

Presentation:
Newborn screening for
SCID in the Netherlands:
preliminary results of the
SONNET-study

16 mei 2019

Eind-
evaluatiebijeenkomst
Projectgroep en
begeleidingscommissie

15.00-17.00

Locatie: J6-153
LUMC, Leiden

Goed nieuws! De SONNET-studie wordt verlengd!

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. Oorspronkelijk zouden de laboratoriumtesten voor SCID worden uitgevoerd t/m 31 maart 2019. Het ministerie van VWS heeft besloten dat het testen op SCID in de pilotregio verlengd mag worden tot en met 30 september 2020. Door verlenging kan nog meer kennis verkregen worden over screening op SCID en over de ervaringen van ouders en zorgverleners. Ook kan door samenwerking op Europees niveau een groter cohort worden gecreëerd waardoor meer kennis beschikbaar komt over de kwaliteit van leven met SCID. De verlenging levert ook kennis op over verdere verbetering van de testmethode van screening op SCID zodat er nog iets specifiekere kinderen met SCID opgespoord kunnen worden.

Vragenlijsten zijn uitgestuurd!

In week 8 is het vragenlijstonderzoek (ELSI-studie WP4) van de SONNET-studie van start gegaan. Er zijn 4000 vragenlijsten uitgestuurd naar ouders in de pilotprovincies Zuid-Holland, Utrecht en Gelderland. De vragenlijsten zijn door de METC van het Erasmus MC als niet-WMO plichtig verklaard en goedgekeurd door de werkgroep MIS van het RIVM. In de eerste vragenlijst worden ouders gevraagd naar hun mening over de voorlichtingsprocedure en hun overwegingen om wel of niet deel te nemen aan de SONNET-studie. De tweede vragenlijst gaat over de mening van ouders over vroege opsporing van ataxia telangiectasia (A-T), een onbehandelbare nevenbevinding van het screenen op SCID. Het is voor ouders mogelijk om de vragenlijsten op papier of online in te vullen. De eerste resultaten zullen besproken worden tijdens de eindevaluatiebijeenkomst van de SONNET-studie.



Resultaten tot nu toe...

In de eerste tien maanden van de SONNET-studie zijn er circa 61353 hielprikkaartjes geanalyseerd met de SCID test. Na initiële analyse hadden 66 hielprikkaartjes een TREC-waarde onder de afkapwaarde. Deze kaartjes werden opnieuw geanalyseerd in tweevoud of viervoud. Na herhaalde analyse waren 39 van deze kaartjes niet afwijkend. Van de overige 27 kaartjes, waren negen kaartjes afkomstig van prematuren. Deze prematuren kregen een tweede hielprik (THP) bij een leeftijd van 36 weken en een dag. De uitslag van deze tweede hielprik was voor vijf prematuren normaal, één was afwijkend, twee uitslagen volgen nog en drie prematuren zijn overleden voor een THP afgenomen kon worden. Daarnaast waren er zeven kaartjes van onvoldoende kwaliteit (met lage ACTB-waarden) waarvoor een herhaalde eerste hielprik werd aangevraagd.

Verwijzingen

Sinds de zes-maanden evaluatie bijeenkomst hebben er vier nieuwe verwijzingen plaats gevonden. Dit brengt het totaal aantal verwijzingen op negen. Er zijn nog geen SCID patiënten gevonden, maar er is wel steeds een verklaring gevonden voor de lage TREC waarden. Zo bleken bijzondere omstandigheden rondom de afname van de hiepriek zoals leukopenie bij sepsis te leiden tot lage TREC waarden. Daarnaast werden er ook bekende nevenbevindingen gevonden zoals het syndroom van Down, 22q11 deletie syndroom (diGeorge syndroom), gastro-intestinale anomalieën, multipole congenitale afwijkingen en het gebruik van immunosuppressiva tijdens de zwangerschap.

Negen maanden evaluatiebijeenkomst

Op 7 februari vond in het LUMC de negen maanden evaluatiebijeenkomst van de SONNET-studie plaats. Tijdens de bijeenkomst passeerden verschillende onderwerpen de revue. Zo werden de resultaten van de eerste tien maanden besproken en werd een update gegeven over alle verwezen kinderen tot nu toe. Er werd gesproken over de verlenging van de SONNET-studie en de aangepaste afkapwaarde werd geëvalueerd. Van november 2018 t/m januari 2019 zijn er door het verhogen van de afkapwaarde zeven kaartjes extra geanalyseerd in duplo en hebben er twee verwijzingen plaatsgevonden die met de afkapwaarde van ≤ 6 cop/uL niet hadden plaatsgevonden. Er waren geen extra herhaalde of tweede hieprieken op basis van de nieuwe afkapwaarde.

Andere pilot studies

Op 1 oktober 2019 zal de pilotstudie voor neonatale screening voor adrenoleukodystrofie in vier provincies van Nederland van start gaan (Noord-Holland, Utrecht, Gelderland en Flevoland). Deze pilotstudie, genaamd de SCAN-studie (**S**creening voor **A**drenoleukodystrofie in **N**ederland) wordt geleid door Stephan Kemp (projectleider) en Rinse Barendsen (uitvoerend arts-onderzoeker) van het Amsterdam Medisch Centrum (AMC). Daarnaast zal nu de SONNET-studie verlengd worden, ook gestart worden met de pilot 'vervroegen BCG-vaccinatie'. De BCG-vaccinatie wordt op dit moment in Nederland aangeboden voor hoog-risico groepen vanaf de leeftijd van zes maanden, maar zal in de pilotprovincies Utrecht, Gelderland en Zuid-Holland aangeboden worden vanaf zes weken. Het voorkomen van SCID en andere immuunstoornissen werd eerder als tegenargument genoemd om de vaccinatieleeftijd te verlagen, maar indien ouders vijf weken na het afnemen van de hiepriek niks hebben gehoord, mag men er vanuit gaan dat het kind geen SCID heeft.

Programma 'Dokters van morgen' over SCID

Op 08-01-2019 werd in het programma 'Dokters van morgen' gesproken over twee behandelingen van SCID in het onderwerp 'Houdt DNA je jong?'. Vijftig jaar geleden voerden dokters van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) de eerste stamceltransplantatie van Europa uit. Professor dr. Lankester (kinderarts-immunoloog) vertelt in deze aflevering over de ontwikkelingen in stamceltransplantatie en over een nieuwe behandeling, genaamd genterapie. De hele aflevering is terug te zien via https://www.npostart.nl/dokters-van-AMorgen/08-01-2019/AT_2114961.



Wist u dat...

Het artikel "Cost-effectiveness of newborn screening for severe combined immunodeficiency" van van der Ploeg *et al.* is gepubliceerd in het European Journal of Pediatrics. Het hele artikel is terug te lezen op: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00431-019-03346-3>

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

