

**Türkçe** 1 nisan 2018' den itibaren topuk kanı testine SCID testi de eklenecektir. SCID immün sisteminin yetersiz veya hiç çalışmadığı nadir bir rahatsızlıktır. Katılım mecburi değildir ve ücretsizdir. Topuk kanı testine izin verdiğiniz takdirde SCID hastalığı da test edilecektir. Bu test için ekstra bir hazırlık gerekmemektedir. Erken teşhisle ve tedaviyle SCID hastalığı tedavi edilebilmektedir. Test sonucunun iyi çıkması durumunda size haber verilmeyecektir. SCID hastalığı testi Hollanda'da henüz yeni olduğu için varolan topuk kanı tarama sistemine uygunluğu araştırılacaktır.

**Polski** Od 1 kwietnia 2018 roku rozpoczynamy badanie na rzadka i groźna choroba układu odpornościowego zwana SCID. Bedzie ono dolaczone do dotychczasowego badania posiewowego noworodków, nazwanego również "testem suchej kropli". Udział w tym badaniu jest dobrowolny i bezpłatny. Bedzie się ono odbywać podczas badania posiewowego czyli pobierania krwi u noworodka przez nakłucie piety. Do wykonania badania będzie potrzebna zgoda rodziców. Badanie to nie jest dodatkowym obciążeniem dla dziecka. Choroba SCID szybko zdiagnozowana jest uleczalna. Jeżeli wynik testu jest negatywny nie wysyłamy zawiadomienia. Test na SCID jest w Holandii nowością. Z tego względu konieczne jest badanie na jego zastosowanie w ramach dotychczasowego badania posiewowego u noworodków.

**اللغة العربية:** اعتبارًا من 1 أبريل 2018، سوف يُجرى أيضًا فحص إضافي بوخز كعب القدم في ارتباط بالكشف المبكر عن مرض نادر وخطير يُصيب الجهاز المناعي يُسمى العوز المناعي المشترك الشديد (SCID). المشاركة في الفحص طوعية ومجانية. إذا أعطيت الإذن بذلك، فسوف يتم تضمين فحص الـ SCID أيضًا في اختبار فحص الدم الذي يُجرى عن طريق وخز الكعب. لا توجد ضرائب إضافية تقع على عاتق طفلك في هذا الشأن. يمكن الشفاء من مرض العوز المناعي المشترك الشديد (SCID) من خلال الكشف المبكر وتلقي العلاج في الوقت المناسب. لن تتلقى أي رسالة إذا كانت النتيجة جيدة. يُعد إجراء فحص الـ SCID جديدًا في هولندا. لذلك هناك حاجة إلى إجراء المزيد من البحث لتحديد كيفية تناسب تضمين هذا الاختبار الجديد في برنامج فحص وخز الكعب الوليدي الهولندي.

*De SONNET-studie wordt uitgevoerd door het RIVM en de Universitair Medische Centra vertegenwoordigd in de Werkgroep Immundeficiënties (WID).*



## Onderzoek naar Severe Combined Immunodeficiency (SCID) via de hielprik

Informatie voor ouders



## Onderzoek naar SCID via de hielprik

In de eerste week na de geboorte wordt wat bloed afgenomen uit de hiel van uw kind. In een laboratorium wordt dit bloed onderzocht op een aantal zeldzame, ernstige ziektes. Er kan nu ook in het hielprikbloed gezocht worden naar de ziekte Severe Combined Immunodeficiency (SCID). SCID is een zeldzame, ernstige ziekte van het afweersysteem. Door tijdige opsporing en behandeling van SCID, kan de ziekte worden genezen.

Het testen op SCID is nieuw in Nederland. Daarom is onderzoek nodig hoe de test op SCID in het hielprikprogramma past. We vragen uw toestemming om in het afgenomen bloed van uw kind ook naar deze ziekte te zoeken. Voor de test op SCID wordt hetzelfde bloed gebruikt dat is afgenomen bij de hielprik. Er is *geen* extra belasting voor uw kind. Het onderzoek wordt uitgevoerd door de SONNET-onderzoeksgroep en vindt plaats in de provincies Utrecht, Gelderland en Zuid-Holland. Dit betekent dat indien de hielprik van uw kind in een van deze drie provincies wordt afgenomen, de test op SCID kan worden uitgevoerd. De testen op SCID worden uitgevoerd vanaf 1 april 2018 t/m 31 december 2020.

## Wat is SCID?

SCID is een zeldzame, ernstige ziekte van het afweersysteem. Het afweersysteem beschermt ons lichaam tegen ziekteverwekkers als bacteriën, schimmels en virussen. Bij SCID kunnen afweercellen zich niet goed ontwikkelen. Daarom ontstaan er ernstige infecties in bijvoorbeeld de longen, het maag-darmkanaal en de huid. Ook kan SCID ervoor zorgen dat een kind niet goed groeit. Meestal beginnen deze infecties in de eerste maanden na de geboorte. SCID is een erfelijke ziekte. Dit betekent dat kinderen die de ziekte krijgen ermee geboren worden. Er wordt geschat dat SCID in Nederland voorkomt bij één op de 40.000 pasgeborenen. Dat betekent dat er in Nederland per jaar ongeveer 4 kinderen met SCID geboren worden. De behandeling van SCID is een stamceltransplantatie. Door tijdige opsporing en behandeling van SCID, kan de ziekte SCID worden genezen.

## Meedoen is vrijwillig

Meedoen aan de aanvullende test op SCID is vrijwillig. Aan deze test zijn voor u geen kosten verbonden. Wilt u geen test naar SCID laten doen, dan kunt u dit aangeven bij degene die de hielprik uitvoert. Hij/zij zal dit op de hielprikkaart noteren. De test op SCID wordt dan niet uitgevoerd. Dit heeft geen invloed op het onderzoek naar de andere ziektes van de hielprikscreening. De hielprik wordt dan zoals gebruikelijk uitgevoerd.

## Voordelen en nadelen

Als u toestemming geeft, wordt het bloed uit de hiel van uw kind ook getest op SCID. Net als bij de andere hielprik-ziektes, kan SCID dan vroegtijdig worden ontdekt en behandeld. Omdat SCID een zeldzame ziekte is, is de kans erg klein dat uw kind SCID heeft. Een afwijkende testuitslag betekent dat uw kind *mogelijk* de ziekte SCID heeft. Uw kind kan ook een andere ziekte met een afweerstoornis hebben (nevenbevinding). Daarnaast kan het voorkomen dat bij vervolgonderzoek in het ziekenhuis blijkt dat uw kind de ziekte SCID niet heeft en dat er ook geen sprake is van een nebenbevinding. U bent dan enige tijd ten onrechte ongerust geweest. Het is nooit helemaal te voorkomen dat ontdekkingen in de hielprik bij verder onderzoek niet juist blijken te zijn. Dit geldt voor SCID, maar ook voor de andere ziektes in de hielprikscreening.

## De uitslag

U ontvangt *geen* bericht als de uitslag *goed* is. Als u vijf weken na het uitvoeren van de hielprik nog niets heeft gehoord, dan mag u er van uitgaan dat uw kind geen SCID heeft. Een afwijkende testuitslag betekent dat uw kind *mogelijk* de ziekte SCID heeft. Bij een afwijkende uitslag neemt de huisarts contact met u op. Uw kind wordt dan zo spoedig mogelijk verwezen naar een gespecialiseerde kinderarts.

## Privacy

De persoonlijke gegevens van u en uw kind mogen alleen gebruikt worden voor het onderzoek naar SCID. Als wij persoonlijke gegevens toch willen gebruiken voor iets anders, dan vragen wij u hiervoor opnieuw toestemming. Dat is geregeld in de Europese Algemene Verordening Gegevensbescherming en de Nederlandse wetgeving voor privacy in de gezondheidszorg.

**English** From the 1st of April 2018, a study will take place in the heel prick screening to test for a rare, severe disease of the immune system, called Severe Combined Immunodeficiency (SCID). Participation is voluntary and free of charge. If you consent to participate, an additional test for SCID will be performed on the same blood sample of the heel prick. No extra blood will be drawn. Early detection and treatment of SCID can fully cure the disease. If the results are normal, you will not be informed. Testing for SCID is new in the Netherlands. Therefore, research is needed to determine how this test will fit into the Dutch newborn screening program.

### Meer informatie?

Voor meer informatie over SCID en het SCID-onderzoek kunt u kijken op:

**[www.sonnetstudie.nl](http://www.sonnetstudie.nl)**

Bij vragen kunt u mailen naar [info@sonnetstudie.nl](mailto:info@sonnetstudie.nl) of contact opnemen met:

M. Blom, arts-onderzoeker 030-274 2096 of [maartje.blom@rivm.nl](mailto:maartje.blom@rivm.nl)