

Bijlage 11 Opzet pilotonderzoek SCID

Severe combined immunodeficiency (SCID) is een ernstige erfelijke aandoening van het immuunsysteem, die in Nederland voorkomt bij 1 op de 40.000 pasgeborenen. Afhankelijk van het genetisch defect verloopt de overerving X-linked of autosomaal recessief. De eerste symptomen zijn ernstige (virale) infecties, slecht gedijen en diarree; de symptomen presenteren zich gedurende de eerste levensmaanden. Zonder behandeling (i.e. beenmergtransplantatie of genterapie) overlijden deze patiënten in het eerste levensjaar. Het stellen van een vroege diagnose in de presymptomatische fase is essentieel omdat dit de kans op overleving aanzienlijk vergroot en zorgt voor minder morbiditeit.

De minister van Volksgezondheid heeft in 2015 ingestemd met de toevoeging van SCID aan de neonatale hielprikscreening, zoals voorgesteld in het rapport van de Gezondheidsraad 'Neonatale screening - nieuwe aanbevelingen'. Daarvoor zou een zogeheten T cell receptor excision circles (TREC)-analyse moeten worden toegevoegd aan het screeningsprogramma. SCID patiënten kunnen bij de screening dan geïdentificeerd worden omdat zij weinig of geen TRECs hebben. Een diagnostisch vervolgtraject is nodig om de diagnose 'SCID' te bevestigen. Op deze manier wordt SCID kort na de geboorte gediagnosticeerd en kan behandeling snel worden ingezet. SCID screening is inmiddels in een groot aantal landen ingevoerd (o.a. in de meeste staten van de Verenigde Staten, Israël en Japan). In diverse andere landen (o.a. Zweden, Frankrijk, Spanje en Engeland) zijn uitgebreide pilot studies uitgevoerd.

Het doel van deze prospectieve pilot-studie is om een optimale implementatie van SCID screening mogelijk te maken door de testkarakteristieke en de praktische implicaties voor de (logistiek in de) screeningslaboratoria, de registratie en uitwisseling van gegevens, de informatievoorziening aan ouders en zorgverleners, zorgtraject en nevenbevindingen, etc.) van de TREC screening te onderzoeken.

Deze pilot screening zal worden uitgevoerd binnen de infrastructuur van het huidige screeningsprogramma, waarbij twee screeningslaboratoria en twee RIVM-DVP regiokantoren betrokken zijn. Er zullen 70.000 kinderen worden geïncludeerd, wat overeenkomt met een jaarlijkse workload van twee laboratoria. De doorlooptijd van de pilot is ongeveer twee jaar. Afhankelijk van definitieve besluitvorming door ZonMw in het najaar 2017, is de geplande start van de pilot voorjaar 2018.

Meer specifiek zullen de volgende deelvragen worden geadresseerd

1. Hoe kan TREC screening worden geïmplementeerd in het huidige neonatale screeningsprogramma?
2. Wat zijn de testkwaliteiten van TREC screening in het neonatale screeningsprogramma?
3. Wat zijn de kosten voor introductie van TREC screening in het neonatale screeningsprogramma?
4. Hoe ervaren de samenleving, de ouders en de zorgverleners de introductie TREC screening in Nederland?