

Neonatale screening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID

samenvatting



SCID (*severe combined immunodeficiency*) is een verzamelnaam voor een groep zeldzame erfelijke aandoeningen waarbij het afweersysteem niet of minder goed werkt. Kinderen met SCID lijken bij de geboorte gezond, maar ontwikkelen in de eerste levensmaanden vaak ernstige infecties. Ook groeien ze minder goed. Zonder behandeling overlijden kinderen met SCID in de eerste levensjaren. De behandeling bestaat uit stamceltransplantatie, gentherapie en/of enzymtherapie. Door deze behandelingen krijgt het kind een normaal functionerend afweersysteem. Hoe eerder de behandeling plaatsvindt, hoe groter de kans op succesvolle behandeling. Vanwege de gezondheidswinst van vroege opsporing en behandeling is SCID in Nederland sinds 2021 een doelziekte van de neonatale hielprikscreening.

Adviesvraag: screening uitbreiden?

De test die op dit moment wordt gebruikt voor de neonatale screening op SCID spoort problemen op met de aanmaak van T-cellen, witte bloedcellen die een belangrijke rol spelen in het afweersysteem. Deze problemen worden T-celdeficiënties genoemd. T-celdeficiënties

kunnen naast SCID ook andere oorzaken hebben. Daardoor is een afwijkende hielprikuitslag voor SCID relatief vaak fout-positief: er is wel sprake van een T-celdeficiëntie, maar het kind blijkt geen SCID te hebben. Deze fout-positieve uitslagen worden ook wel nevenbevindingen genoemd. Een deel van de kinderen die geen SCID blijken te hebben, worden overigens vervolgens wel vanwege een ernstige T-celdeficiëntie in het ziekenhuis behandeld.

Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) heeft de Gezondheidsraad gevraagd of ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID ook formeel onderdeel van de neonatale screening zouden moeten worden. De screening op SCID zou dan uitgebreid worden met die ernstige T-celdeficiënties waarvoor een stamcel- of thymustransplantatie dan wel gentherapie nodig is. De vraag is of de voordelen van een dergelijke uitbreiding van de screening opwegen tegen de nadelen. Het advies is opgesteld door de vaste commissie Screening rond zwangerschap en geboorte van de Gezondheidsraad.

Gebrek aan wetenschappelijke onderbouwing

De commissie heeft de voorgestelde uitbreiding van de screening getoetst aan de criteria voor verantwoorde screening. Het eerste criterium is dat neonatale screening aanmerkelijke gezondheidswinst moet opleveren voor de pasgeborene. Dit houdt in dat vroege opsporing tot betere gezondheidswinsten leidt dan wanneer de aandoening pas aan het licht komt wanneer ziekteverschijnselen optreden. De commissie kan dit voor T-celdeficiënties anders dan SCID niet beoordelen, omdat hiervoor te weinig wetenschappelijke gegevens beschikbaar zijn. Zo is er nog weinig bekend over de T-celdeficiënties zelf: hoe vaak ze voorkomen, de achterliggende oorzaken, hun natuurlijk beloop en het effect van behandeling. Ook gegevens uit het buitenland verschaffen onvoldoende duidelijkheid.

Onduidelijk welke kinderen aanmerkelijk voordeel hebben van screening

Naast het gebrek aan wetenschappelijke gegevens is er een ander probleem dat het beoordelen van neonatale screening op ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID in de weg staat. Voor verantwoorde screening moet in de diagnostiek onderscheid kunnen worden gemaakt tussen kinderen die wel en kinderen die geen aanmerkelijk voordeel hebben van screening en vroege behandeling. Juist bij kinderen met ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID lukt het niet goed om dat onderscheid te maken. Of en wanneer bijvoorbeeld een stamcel-

transplantatie nodig is, kan namelijk niet voor alle kinderen direct met vervolgdagnostiek worden vastgesteld. In plaats daarvan moeten ziekteverschijnselen worden afgewacht, en een eventuele behandeling daarop worden afgestemd. Dat maakt het lastig om grip te krijgen op de groep kinderen voor wie de screening is bedoeld.



Advies: Breid screening voorlopig niet uit

Kinderen met ernstige T-celdeficiënties anders dan SCID komen door de huidige screening aan het licht en worden zo nodig behandeld. De commissie adviseert de hielprikscreening op SCID voorlopig niet formeel uit te breiden met deze andere ernstige T-celdeficiënties, omdat het niet aan te tonen is dat screening voor al deze aandoeningen gezondheidswinst oplevert. Mogelijk kunnen in de toekomst binnen de groep T-celdeficiënties behalve SCID toch andere aandoeningen worden aangewezen die door vroege opsporing beter behandeld kunnen worden. Dat vereist dat de groep kinderen met de betreffende aandoening na screening aan de hand van een diagnose duidelijk te onderscheiden is van aandoeningen waarvoor screening geen aanmerkelijke gezondheidswinst oplevert. Ook zijn wetenschappelijke gegevens over deze aandoeningen nodig waarop de weging van de voor- en nadelen van screening gebaseerd kan worden. De commissie adviseert te verkennen welke T-celdeficiënties hiervoor in aanmerking zouden kunnen komen en daar wetenschappelijke gegevens voor te verzamelen. Een goede context voor deze verkenning is volgens de

commissie de periodieke evaluatie van de voor- en nadelen van de screening op SCID, in lijn met het advies van de Gezondheidsraad uit 2021.

U kunt het hele advies downloaden van gezondheidsraad.nl

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:

Gezondheidsraad. Neonatale screening op ernstige afweerstoornissen anders dan SCID.

Den Haag: Gezondheidsraad 2025; publicatienr. 2025/01

Den Haag, 20 februari 2025. Auteursrecht voorbehouden.