



> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Gezondheidsraad
T.a.v. de voorzitter
Postbus 16052
2500 BB DEN HAAG

Bezoekadres

Parnassusplein 5
2511 VX Den Haag
T 070 340 79 11
F 070 340 78 34
www.rijksoverheid.nl

Inlichtingen bij

30 JAN. 2024

Datum
Betreft Adviesaanvraag SCID

Kenmerk

3760427-1060787-PG

Kenmerk afzender

Bijlage(n)

Geachte heer K.,

Met deze brief verzoek ik de Gezondheidsraad advies uit te brengen over de definitie van de doelziekte voor de neonatale hielprikscreening op *severe combined immunodeficiency (SCID)*.

Correspondentie uitsluitend richten aan het retouradres met vermelding van de datum en het kenmerk van deze brief.

SCID is een zeldzame, ernstige ziekte van het afweersysteem (immundeficiëntie). Bij kinderen met SCID ontstaan ernstige infecties in bijvoorbeeld de longen, het maag-darmkanaal en aan de huid. Daarnaast kan SCID er ook voor zorgen dat kinderen niet goed groeien. De behandeling van SCID is een stamceltransplantatie. Door tijdige opsporing met de hielprikscreening en vervolgens behandeling, kan de ziekte worden genezen.

Adviesaanvraag

SCID is na een succesvolle pilotperiode sinds 1 januari 2021 toegevoegd aan het landelijke hielprikscreeningsprogramma. SCID is eigenlijk een verzamelnaam voor allerlei ziekten (SCID, Omenn en leaky SCID). Echter, door de nu gehanteerde definitie van de doelziekte zijn er veel fout-positieve uitslagen en nevenbevindingen, waardoor de screening een lage positief voorspellende waarde kent. Zo zijn er in 2022 14 kinderen verwezen naar de zorg, waarbij 1 kind de doelziekte SCID had en de overige 13 een fout-positieve uitslag. De kinderen met een fout-positieve uitslag hebben niet de doelziekte, maar wel vaak een andere ziekte.

De vraag rijst vanuit de betrokken professionals of ook deze andere ziektes die opgespoord worden formeel onderdeel van de hielprikscreening moeten worden. Dat kan door een uitbreiding van de huidige definitie van de doelziekte van SCID naar: *ernstige T-celdeficiëntie waarvoor een stamcel-thymus-transplantatie of genterapie geïndiceerd is*. Hiermee zullen meer ziektes worden opgespoord als doelziekte van de hielprikscreening en zal het aantal terecht-positieve uitslagen stijgen. De positief voorspellende waarde gaat daarmee ook omhoog.

Het uitbreiden van de doelziektedefinitie betreft een uitbreiding van de huidige neonatale hielprikscreening. Daarom wordt de Gezondheidsraad gevraagd of



screening is aangewezen voor deze aanvullende ziektes, en of de voordelen van de uitbreiding van de huidige definitie van de doelziekte voor neonatale screening op SCID opwegen tegen de nadelen. En zo ja, welke voorwaarden de Gezondheidsraad eventueel stelt aan die uitbreiding.

Kenmerk
3760427-1060787-PG

Ik vraag de Gezondheidsraad om bij het advies rekening te houden met de recentste ontwikkelingen rond nieuw beschikbare behandelingen en het potentieel toepassen van genetische testen in de screening op SCID. Met het beschikbaar komen van deze behandelingen en testtechnieken zou een nog grotere groep van kinderen met een ernstige immuundeficiëntie die baat hebben bij screening, kunnen worden opgespoord.

Ik zie uw advies met belangstelling tegemoet.

Hoogachtend,

de staatssecretaris van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport,

Maarten van Ooijen