



Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek
ADVIES nr. 23-05

Betreft: Voorstel wijziging Vlaams bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen – Uitbreiding van het screeningsprogramma met de opsporing van Severe Combined Immunodeficiency (SCID).

Inleiding

Voor bevolkingsonderzoek op initiatief of voorstel van derden, zoals bepaald in het besluit van de Vlaamse Regering van 12 december 2008 betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie¹ (verder het besluit over bevolkingsonderzoek te noemen), is een toestemming van de Vlaamse minister bevoegd voor Volksgezondheid vereist. De minister baseert zich bij de beslissing over die toestemming op een advies van de Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek. Als de Vlaamse minister voor Volksgezondheid zelf een bevolkingsonderzoek organiseert of wijzigt namens de Vlaamse Regering, is voorafgaand een advies van de werkgroep Bevolkingsonderzoek vereist.

Procedure adviesverlening

De procedure om tot een geldig advies te komen is beschreven in het besluit over bevolkingsonderzoek en het huishoudelijk reglement van de werkgroep.

Situering en adviesvraag

Het Bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen via een bloedstaal, in wat volgt Bevolkingsonderzoek Aangeboren aandoeningen genoemd, is een Bevolkingsonderzoek namens de Vlaamse Regering. In dit bevolkingsonderzoek worden in een gedroogd bloedstaal, afgenomen bij alle pasgeborenen, 18 (zeldzame) aangeboren aandoeningen opgespoord. Meer informatie is te vinden in het draaiboek over het bevolkingsonderzoek en op www.aangeborenaandoeningen.be.

Op 21 november 2023 werd een voorstel ingediend om het Vlaams Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen uit te breiden met de opsporing van Severe Combined Immunodeficiency (SCID). Dit voorstel werd besproken op de vergadering van de werkgroep Bevolkingsonderzoek van 23 november 2023. Op deze vergadering waren Luc Régál, An Jonckheere, Matthias Cuyckx en Philippe Goyens aanwezig, in naam van de twee organisaties met terreinwerking die instaan voor de uitvoering van het Bevolkingsonderzoek Aangeboren Aandoeningen, alsook Filomeen Haerinck namens de referentiecentra voor primaire immuunstoornissen, om het voorstel toe te lichten en vragen van de werkgroep te beantwoorden.

De voorgestelde screeningsmethode betreft een combinatie van verschillende technieken, toegepast op een gedroogd bloedstaal. In eerste tier gebeurt een bepaling van T cel receptor excisie cirkels (TREC) met qPCR en

¹ [Besluit van de Vlaamse Regering van 12 december 2008 betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie - Zorg en Gezondheid \(zorg-en-gezondheid.be\)](#)

een bepaling van adenosine en deoxyadenosine via tandem massaspectrometrie (LC-MS/MS). Bij de TREC analyse wordt een onderscheid gemaakt tussen urgent positieve TREC (in se afwezige TREC, waarde equivalent aan $TREC \leq 5$) en gedaalde maar aanwezige TREC (TREC waarde tussen 5 en 20). In tweede tier wordt op stalen met een gedaalde TREC een analyse van een genenpanel uitgevoerd door middel van Next Generation Sequencing (NGS). Na een afwijkend screeningsresultaat wordt de pasgeborene verwezen naar een kinderimmunologisch centrum met expertise in hematopoëtische stamceltransplantatie voor de behandeling van SCID. Daar wordt de diagnose bevestigd (of ontkracht) volgens de criteria van het Primary Immune Deficiency Treatment Consortium.

Advies

De werkgroep adviseert het voorstel om het Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen uit te breiden met de opsporing van SCID volgens bovenvermelde screeningsmethode gunstig, mits registratie en periodieke evaluatie van gegevens betreffende:

- De morbiditeit
- De mortaliteit
- De toegepaste behandelingen
- De uitvoering van NGS als second tier test (o.a. aantal uitgevoerde tests, doorlooptijd, resultaat)

Voorafgaand aan de implementatie van de screening dient de Werkgroep Bevolkingsonderzoek bijkomend informatie te ontvangen en gunstig te beoordelen over:

- De samenstelling van het genenpanel voor de second tier test
- De wijze waarop ouders zullen worden geïnformeerd over de screening en bijhorende gegevensverwerking
- De samenwerkingsafspraken tussen de erkende screeningscentra en de referentiecentra voor primaire immuunstoornissen (cf. verwijlsbeleid, diagnostische terugkoppeling, interpretatie resultaten second tier test)

Een zgn. technische werkgroep bestaande uit de organisaties met terreinwerking die instaan voor de uitvoering van het Bevolkingsonderzoek Aangeboren Aandoeningen en referentiecentra voor primaire immuunstoornissen dient de opvolging en periodieke evaluatie van de neonatale screening naar SCID te waarborgen. Vier jaar na de implementatie van deze screening dient een evaluatierapport te worden opgesteld en overgemaakt aan de Werkgroep Bevolkingsonderzoek.

DocuSigned by:
Bettina Blaumeiser
9E0B7B5D0FF6492...

20-12-2023

Prof. Dr. Bettina Blaumeiser,
Voorzitter Vlaamse werkgroep Bevolkingsonderzoek