



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

SCID

(severe combined immunodeficiency)

Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is voor ouders van een kind bij wie een afwijkende uitslag na de hielprik is gevonden. Uit dit onderzoek in het laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte SCID heeft. Om vast te kunnen stellen of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, is extra onderzoek nodig. Dit gebeurt in een universitair medisch centrum (UMC).

Wat houdt het extra vervolgonderzoek in?

Om vast te kunnen stellen of uw kind wel of geen SCID heeft, wordt hij of zij verwezen naar een kinderarts-infectioloog/immunoloog in een universitair medisch centrum (UMC). Dit is een kinderarts die gespecialiseerd is in afweerstoornissen.

Het doel van de verwijzing is om vast te stellen of uw kind inderdaad SCID heeft. Dit is dan namelijk nog niet zeker.

De kinderarts zal u vragen hoe het met uw kind gaat. Hij of zij zal uw kind ook onderzoeken.

Ook zal er extra bloedonderzoek worden gedaan bij het kind en mogelijk ook bij de ouders. In het bloed wordt gekeken naar de witte bloedcellen. Bij kinderen met SCID worden bepaalde witte bloedcellen niet of nauwelijks gevonden.

Als uit deze bloedtest blijkt dat uw kind een afweerstoornis heeft, zal de kinderarts DNA-onderzoek voorstellen. Daarmee kan de erfelijke oorzaak van de afweerstoornis gevonden worden.

De kinderarts geeft u informatie over de extra onderzoeken en zal u vertellen wat de uitslag is. Op dat moment weet u of uw kind wel of geen SCID heeft.

Wat is SCID?

SCID is een ernstige, zeldzame ziekte van het afweersysteem.

Het afweersysteem beschermt ons lichaam tegen ziekteverwekkers. Dit kunnen bacteriën, schimmels of virussen zijn. Kinderen met SCID zijn niet goed beschermd tegen ziekteverwekkers, doordat de afweercellen zich niet goed ontwikkelen. Er ontstaan dan gemakkelijk infecties. Bijvoorbeeld in de longen, het maag-darmkanaal of de huid. Ook komt het voor dat een kind met SCID niet goed groeit.

Meestal beginnen de infecties in de eerste maanden na de geboorte. Ziekteverwekkers die voor gezonde kinderen niet gevaarlijk zijn, kunnen een kind met SCID heel ziek maken. Een verkoudheid of longontsteking is voor een kind met SCID ook ernstiger dan voor kinderen met een goede afweer.

Hoe de ziekte SCID precies verloopt, kan per patiënt verschillend zijn.

Zonder behandeling kan een kind met SCID overlijden vóór de eerste verjaardag. Bij vroege opsporing en behandeling van SCID kan de ziekte veiliger worden genezen.

SCID is de afkorting van severe combined immunodeficiency. In het Nederlands betekent dit ernstige gecombineerde afweerstoornis.

De behandeling van SCID

- SCID is te genezen als de ziekte op tijd ontdekt wordt. De behandeling die daarvoor nodig is, heet stamceltransplantatie. Hierbij worden de bloed-stamcellen van een kind met SCID vervangen door stamcellen van een gezonde donor. Deze donor-stamcellen kunnen uitgroeien tot gezonde witte bloedcellen. Zo wordt het afweersysteem hersteld.
- De stamceltransplantatie vindt plaats in een gespecialiseerd centrum in Nederland (het LUMC in Leiden).
- Voor een goede kans op genezing is een passende donor nodig.
- Ook is het belangrijk dat er dan nog geen infecties zijn opgetreden. Tot het moment dat er een passende donor is gevonden, is het dus belangrijk om infecties zoveel mogelijk te voorkomen. Goede hygiëne is belangrijk.
- Als er toch infecties optreden, moeten deze snel behandeld worden.
- Ook medicijnen tegen ziekteverwekkers zijn nodig, zoals antibiotica en antistoffen (immunoglobulinen).
- Voor sommige vormen van SCID zijn andere behandelingen geschikt, bijvoorbeeld genterapie of enzymtherapie.
- Vaccinaties moeten altijd in overleg met de kinderarts worden gegeven.

Hoe vaak komt SCID voor?

In Nederland worden er elk jaar ongeveer 2 tot 4 kinderen met SCID geboren.

Hoe zit het met erfelijkheid?

SCID is een erfelijke ziekte.

Een kind kan SCID hebben doordat één ouder de erfelijke eigenschap doorgeeft die tot SCID leidt, óf beide ouders. Dit hangt af van de vorm van SCID die een kind heeft.

Welke vorm van SCID een kind heeft, wordt duidelijk na het onderzoek door de kinderarts.

Doordat SCID erfelijk is, kan het hebben van een kind met SCID gevolgen hebben voor een eventuele volgende zwangerschap.

Wilt u meer uitleg hierover? De kinderarts kan u verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum (UMC).

Registratie van de gegevens van uw kind in Neorah

De hielprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in Neorah.

De registratie in Neorah is belangrijk voor de kwaliteit van de hielprikscreening.

Meer informatie hierover kunt u vinden op www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah.

Wilt u meer informatie?

- Als blijkt dat uw kind SCID heeft, zult u regelmatig op controle komen bij een kinderarts-infectioloog/immunoloog in een universitair medisch centrum. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht.
- Daarnaast vindt u betrouwbare informatie over SCID op www.scid.nu en www.kidsmetpid.nl.
- Algemene informatie over erfelijkheidsonderzoek vindt u op www.erfelijkheid.nl.
- De website van de patiëntenvereniging is www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl.

Deze publicatie is een uitgave van:

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

De zorg voor morgen begint vandaag

www.pns.nl/hielprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale screening SCID van de NVK en de werkgroep Voorlichting en Deskundigheidsbevordering van de neonatale hielprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, december 2020