

TOPARTIKELPRIJS

De prijs voor arts-assistenten in opleiding en jonge, startende specialisten met schrijftalent wordt mogelijk gemaakt door Mylan B.V.



GEFELICITEERD

WINNAAR NTVAAKI TOPARTIKELASSISTENTENPRIJS

MAARTJE BLOM

eerste auteur van het artikel:

Late diagnose van een patiënt met 'severe combined immunodeficiency'



De hoofdredactieraad van het Nederlands Tijdschrift voor Allergie, Astma en Klinische Immunologie (NTVAAKI) en uitgever Ariez B.V. feliciteren de auteurs van het artikel '**Late diagnose van een patiënt met 'severe combined immunodeficiency'**', dat is verkozen tot het best geschreven artikel in NTVAAKI in 2018. Maartje Blom, eerste auteur van dit artikel, is winnaar van de NTVAAKI Topartikelprijs 2019, ter waarde van € 750,-. De uitreiking van de prijs vond plaats tijdens de NVvAKI-najaarsvergadering op 3 oktober 2019.

Op de volgende pagina leest u een interview met Maartje Blom over haar artikel waarin een casus wordt beschreven over een 2,5-jarige jongen met SCID, bij wie de diagnose laat werd gesteld. SCID-screening wordt met ingang van 1 oktober 2020 onderdeel van de hieprikscreening. Blom schreef dit artikel als PhD-student op de afdeling Kindergeneeskunde van het LUMC. Ook werkt ze bij het RIVM, maakt ze deel uit van de onderzoeksgroep rond de SONNET-studie en doet ze onderzoek naar de mogelijke implementatie van andere afweerstoornissen die met de hiepriks kunnen worden opgespoord.

Blom benadrukt dat een artikel altijd een teamprestatie is en niet zozeer een prestatie van alleen de eerste auteur. Zonder haar medeauteurs Van Zanten, Berghuis, Van der Burg, Driessen en Bredius was het artikel geen topartikel geworden!

Interview met Maartje Blom, de prijswinnaar van de NTvAAKI Topartikelprijs 2019

Drs. C. Oldenburg

SCID

Blom vertelt wat SCID is: “Het is een ernstige gecombineerde afweerstoornis die wordt gekenmerkt door afwezigheid van T-cellen, met daarbij vaak ook afwezigheid van B- en NK-cellen. Het is een afweerstoornis die zonder behandeling altijd fataal afloopt.” De casus in haar artikel betrof een jongen van 2,5 jaar die een atypische SCID-patiënt bleek te zijn. “De klassieke patiënt is een baby die zich al op jonge leeftijd presenteert met zeer ernstige infecties en een duidelijk beeld daarbij,” legt Blom uit. “Een atypische patiënt kan zich ook presenteren met auto-immuniteit of immuundisregulatie. Dit zijn symptomen waarbij begrijpelijkerwijs in eerste instantie niet wordt gedacht aan SCID. Bij een verdenking op SCID is het daarnaast goed om te letten op de voorgeschiedenis van het kind: hoeveel infecties heeft het al gehad en welke andere atypische symptomen zijn in de voorgeschiedenis terug te vinden? Ook is het van belang om op tijd vervolgdagnostiek in te zetten, waaronder flowcytometrie en een genetische analyse.” Terwijl klassieke SCID-patiënten zonder behandeling niet ouder worden dan 1 jaar, kunnen atypische SCID-patiënten wel ouder worden. Dit kan misleidend zijn, waardoor artsen kunnen denken dat het hier niet om een SCID-patiënt gaat. “Maar dat kan dus wel,” zegt Blom. “Met ons artikel wilden we daarom goed duidelijk maken: dit is een atypische presentatie van SCID met de symptomen die daarbij passen. Ook wilden we duidelijk maken hoe belangrijk het is dat op tijd een diagnose wordt gesteld en dat SCID wordt opgenomen in de hieprikscreening. Een vroege diagnose en behandeling en het voorkomen van infecties leidt namelijk tot een betere uitkomst voor de patiënt.”

HIELPRIKSCREENING

De SONNET-studie, waarin Blom een belangrijke rol speelt, is gericht op de implementatie van SCID in het Nederlandse hieprikscreeningsprogramma, wat vroege opsporing van SCID mogelijk moet maken en patiënten zo vroeg mogelijk kunnen worden behandeld. De studie richt zich niet alleen op praktische zaken als implementatie in het laboratorium en vervolgdagnostiek, maar ook op de kosten en ethische

aspecten die ermee gepaard gaan. De studie mag inmiddels een succes heten, want op basis van de eerste positieve resultaten heeft het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport begin dit jaar toestemming gegeven om screening op SCID door middel van de hiepriek landelijk in te voeren. Blom is opgetogen: “Vanaf 1 oktober 2020 moet dit volledig zijn geïmplementeerd. Momenteel wordt het al gedaan in 2 laboratoria en in het komende jaar gaan we dit uitrollen naar de rest van het land. Ook alle academische medische centra die nu nog niet zijn aangesloten, moeten worden ingesteld op vervolgdagnostiek na een afwijkende uitslag. Dit is een ingewikkeld proces, maar dat komt zeker tot een goed einde.” De huidige resultaten van de SONNET-studie lijken erop te wijzen dat SCID-screening kosteneffectief is. Vijf en tien jaar na implementatie zal met meer data nogmaals een kosteneffectiviteitsanalyse worden gedaan.

TOEKOMST

Na implementatie zullen kinderimmunologen te maken krijgen met doorverwijzingen op basis van de hiepriek, iets wat ze nu nog niet gewend zijn. “Dit zullen niet allemaal SCID-patiënten zijn, maar ook gevallen waarin nevenbevindingen aan de orde zijn,” benadrukt Blom. “Dit wordt belangrijk om mee te nemen in de communicatie naar de ouders van de kinderen: SCID is een zeldzame ziekte en de test kan ook nevenbevindingen opleveren. Ouders maken zich grote zorgen als ze hierover pas laat worden geïnformeerd, zo bleek uit de enquêtes en interviews die we in de SONNET-studie hebben gedaan. Het is daarom belangrijk om ouders goed te informeren, direct na doorverwijzing.” “Mijn onderzoek gaat nu focussen op andere afweerstoornissen die we met de hiepriek kunnen opsporen, zoals ‘X-linked agammaglobulinemia’ (XLA), een B-celdeficiëntie,” gaat Blom verder. “SCID kunnen we met de zogeheten TREC-analyse opsporen door te kijken naar een indirecte marker van de T-cellen. Met dezelfde test kunnen we ook kijken naar een indirecte marker voor de B-cellen. Dit betekent dat je met eenzelfde test kan screenen op zowel SCID als XLA. Ik wil onderzoeken of een vroege opsporing van XLA ook een significant betere uitkomst oplevert voor de gezondheid van het kind.”