

Screening for Adrenoleukodystrophy (ALD) in the Netherlands (SCAN-study)

In the first week after birth, a few drops of blood will be collected from your baby via heel prick. This blood will be tested for a number of serious diseases. Early detection of these diseases allows for timely initiation of treatment. Screening newborns for adrenoleukodystrophy (ALD) is now possible.

ALD testing within the SCAN study will be performed between October 1st, 2019 and September 30th, 2020. The SCAN study will take place in four provinces: Noord-Holland, Utrecht, Gelderland and Flevoland. Therefore, if your baby is born in one of these provinces, testing for ALD can be done.

We are requesting permission to test your child's heel prick blood for ALD. No extra blood will be collected from your baby in order to perform this test.

What is ALD?

ALD is a rare, inherited metabolic disease. Boys with ALD are at risk of developing life-threatening damage to their brain and adrenal glands. Early diagnosis can lead to life-saving treatment, therefore, it is very important to diagnose ALD in boys early.

Girls with ALD develop a different, generally milder form of ALD. This form manifests at an older age (40-60 yrs) and is not treatable. For that reason the SCAN study focuses on detecting boys with ALD.

How to participate?

The practice of limiting screening to males is a new way of conducting newborn screening. In order to set up a reliable test it is important to include heel prick blood from both boys and girls. Therefore, we request that parents of both boys and girls participate in the SCAN study.

If you prefer your child not to be tested for ALD, you may indicate this to the screener. Your objection will be recorded on the heel prick card. When you choose not to participate in the SCAN-study, testing for the other diseases in the newborn screening will not be affected.

Participating in the SCAN-study is voluntary and free of cost.



De SCAN-studie wordt uitgevoerd door de ALD-groep van het Amsterdam UMC in samenwerking met het RIVM.



**Screening op Adrenoleukodystrofie (ALD)
via de hielprik**

Informatie voor ouders



SCcreening op **ALD**
in **N**ederland

De hielprik

In de eerste week na de geboorte worden enkele druppels bloed afgenomen uit de hiel van uw kind. Dit bloed wordt getest op een aantal ernstige ziektes. Als deze ziektes vroeg worden ontdekt, kan de behandeling op tijd worden gestart. Er kan nu ook in het hielprikbloed gezocht worden naar de ziekte adrenoleukodystrofie (ALD).

De SCAN-studie

Het testen op ALD met de hielprik is nieuw in Nederland. Daarom is het belangrijk om het hele proces eerst goed te onderzoeken. Het onderzoek wordt geleid door de SCAN-onderzoeksgroep (**S**creening op **A**LD in **N**ederland) van het Amsterdam UMC.

De SCAN-studie vindt plaats in de provincies Noord-Holland, Utrecht, Gelderland en Flevoland. Dit betekent dat als de hielprik van uw kind in een van deze provincies wordt afgenomen, de test op ALD kan worden uitgevoerd. Het testen op ALD in de SCAN-studie wordt gedaan van 1 oktober 2019 t/m 30 september 2020.

Wij vragen u toestemming om het hielprikbloed van uw kind te testen op de ziekte ALD. Voor deze test hoeft geen extra bloed te worden geprikt.

Wat is ALD?

ALD is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Jongens met ALD kunnen ernstige schade krijgen aan hun hersenen en bijniere. Zij kunnen zelfs aan de ziekte overlijden. Als ALD bij jongens op tijd wordt ontdekt, is de ziekte behandelbaar. Het is dus erg belangrijk om jongens met ALD vroeg op te sporen.

Eén op de drie jongens met ALD krijgt voor het tiende levensjaar een ernstige ontsteking in de hersenen. Dit heet cerebrale ALD. Bij vroege ontdekking kan cerebrale ALD worden behandeld. De behandeling is een levensreddende stamceltransplantatie.

Eén op de twee jongens met ALD krijgt voor het tiende levensjaar schade aan de bijniere. Deze vorm heet 'bijnierschorsinsufficiëntie'. Als de schade aan de bijniere te laat wordt ontdekt, kan het kind ernstig ziek worden. Wanneer bijnierschorsinsufficiëntie op tijd wordt ontdekt, kan de behandeling worden gestart.

Meisjes met ALD ontwikkelen een andere, veelal mildere vorm van ALD. De klachten bij meisjes met ALD ontstaan pas op volwassen leeftijd (40-60 jaar). De vorm die meisjes kunnen krijgen is niet behandelbaar. Daarom is de SCAN-studie alleen gericht op het opsporen van jongens met ALD.

Meedoen aan de SCAN-studie

Het testen van alleen jongens is nieuw in het hielprikprogramma. Voor een zorgvuldig proces is hielprikbloed nodig van jongens en van meisjes. Daarom vragen we ook aan de ouders van meisjes of ze willen meedoen aan de SCAN-studie.

Als u niet wilt dat uw kind op ALD wordt getest, kunt u dit aangeven bij de screener die de hielprik bij uw kind uitvoert. De screener zal uw bezwaar op de hielprikkaart noteren. De test op ALD zal dan niet worden uitgevoerd.

Niet meedoen aan de test op ALD beïnvloedt het testen op andere ziektes in de hielprik niet.

Meedoen aan de test op ALD is vrijwillig. Aan de test zijn voor u geen kosten verbonden.

Voordelen en nadelen

Als u meedoet, wordt uw zoon getest op ALD. De ziekte kan dan op tijd worden ontdekt en behandeld.

De SCAN-studie is belangrijk om in de toekomst jongens in het hele land te kunnen testen op ALD. Door mee te doen aan de SCAN-studie helpt u mee aan het verbeteren van de hielprik.

ALD is een erfelijke ziekte. Dit betekent dat als bij uw zoon ALD wordt ontdekt, er een kans is dat andere gezinsleden de ziekte ook hebben. Als bij uw zoon ALD wordt ontdekt zal verder onderzoek aan gezinsleden worden aangeboden.

Er bestaat een zeer kleine kans dat de uitslag van de hielprik niet afwijkend is, terwijl uw kind wel een van de ziektes heeft. Dit geldt voor alle ziektes waarop wordt gescreend in de hielprik, dus ook voor ALD.

De uitslag

De uitslag van de hielprik is vrijwel altijd binnen vijf weken bekend. Dat geldt ook voor de test op ALD. U ontvangt *geen* bericht als de uitslag *goed* is.

Als de uitslag afwijkend is, krijgt u bericht van uw huisarts. De huisarts verwijst uw kind dan naar een gespecialiseerd arts.

Privacy

Voor de SCAN-studie gelden dezelfde privacyregels als voor de hielprik. Meer informatie kunt u vinden op: <https://www.rivm.nl/hielprik/juridische-informatie>.

Meer informatie?

Voor meer informatie over de ziekte ALD en de SCAN-studie kunt u kijken op www.scanstudie.nl.

Bij vragen kunt u het contactformulier op de website invullen of een email sturen naar de uitvoerend arts-onderzoeker van de SCAN-studie r.barendsen@scanstudie.nl

