

REFERENTIEWAARDEN SCHILDKLIERFUNCTIE PASGEBORENEN

Geachte Heer / Mevrouw,

Met deze brief willen wij u vragen uw kind mee te laten doen aan het wetenschappelijk onderzoek “Referentiewaarden voor de schildklierfunctie van pasgeborenen”. Dit onderzoek is opgezet om de neonatale screening naar congenitale hypothyreoïdie (CH) te verbeteren. U beslist zelf of uw kind meedoet. Voordat u de beslissing neemt, is het belangrijk om meer te weten over het onderzoek. Lees deze informatiebrief rustig door. Heeft u na het lezen van de informatie nog vragen? Dan kunt u terecht bij de studiearts of de onafhankelijke arts. Contactgegevens staan onderaan deze informatiefolder.

1. Wat is het doel van het onderzoek?

Bijna elke pasgeborene in Nederland doet in de eerste week na de geboorte mee aan de hielprikscreening. In het hielprikbloed wordt gescreend op een aantal ernstige ziekten. Een snelle opsporing van deze ziekten kan ernstige schade aan de lichamelijke of geestelijke ontwikkeling van uw kind voorkomen of beperken.

Eén van deze ziekten is ‘congenitale hypothyreoïdie’ (CH): een aangeboren tekort aan schildklierhormoon (thyroxine; T4). Deze ziekte komt voor bij 1 op de 1800 baby’s. Schildklierhormoon is belangrijk voor de stofwisseling, voor de lichamelijke groei en ontwikkeling, en voor de ontwikkeling van de hersenen. Is er te weinig schildklierhormoon, dan kan dit een verstandelijke en motorische ontwikkelingsachterstand tot gevolg hebben. Gelukkig is CH heel goed behandelbaar door de baby direct T4 toe te dienen. Als een kind met CH zo snel mogelijk na de geboorte dagelijks met T4 behandeld wordt, ontwikkelen de hersens zich doorgaans normaal.

Voor het CH onderzoek in de huidige hielprikscreening wordt de hoeveelheid schildklierhormoon in het hielprikbloed van een baby vergeleken met een daggemiddelde, en vervolgens als ‘afwijkend’ of ‘niet afwijkend’ afgegeven. Een afwijkende hielprik wil nog niet zeggen dat de baby ook daadwerkelijk CH heeft. Bij een afwijkende uitslag wordt een baby verwezen naar de kinderarts om de schildklierfunctie te controleren. Deze meet opnieuw de hoeveelheid schildklierhormoon in het bloed om te bepalen of een baby CH heeft of niet. Omdat de hoeveelheid schildklierhormoon in de weken na de geboorte gedurende enkele weken sterk afneemt, kan de uitslag van deze bloedafname niet vergeleken worden met de uitslagen ten tijde van de standaard hielprik. Helaas weten we niet precies welke hoeveelheid schildklierhormoon normaal is bij pasgeborenen op verschillende momenten in de 1e levensmaand. Dit maakt het soms moeilijk om onderscheid te maken tussen

gezonde baby's, en baby's met CH. Vooral vormen van CH waarbij schildklierhormoonwaarden subtiel afwijken zijn moeilijk te herkennen. Als er onduidelijkheid bestaat over de vraag of een baby CH heeft of niet, kan dit ertoe leiden dat baby's vaker worden geprikt dan misschien uiteindelijk noodzakelijk is, dat ouders langer in spanning blijven, en dat baby's met CH mogelijk laat beginnen met de behandeling. Omdat er enkele honderden kinderen per jaar een afwijkende CH uitslag hebben, maken veel ouders deze onzekere tijd door.

Met dit onderzoek willen wij vaststellen welke schildklierhormoon waarden gezonde pasgeborenen hebben zowel op de leeftijd dat ze de hielprik krijgen (tussen 3 en 7 dagen), als op de leeftijd dat pasgeborenen met een afwijkende hielprik verwezen worden naar de kinderarts (rond 2 weken na de geboorte). Ook willen we kijken wat het verschil is tussen schildklierhormoon waarden in hielprikbloed en in bloed afgenomen met een prik op de handrug (veneuze prik).

Hiervoor willen we schildklierhormoon meten in een groot aantal gezonde kinderen op de leeftijd van 3-7 dagen en opnieuw op de leeftijd van 2 weken, via extra bloedafnames. Deze schildklierhormoonwaarden kunnen we dan gebruiken als vergelijkingsmateriaal (referentiewaarden) voor baby's die mogelijk CH hebben, zodat de kinderarts sneller met zekerheid kan bepalen of een baby CH heeft.

In Nederland wordt de hielprikscreening gedaan via een bloedafname uit het hielkje. Een eerdere wetenschappelijke studie vond dat een veneuze prik voor het kind prettiger is, en de veneuze afname efficiënter is dan een hielprik. In enkele andere Europese landen wordt daarom sinds kort de screening juist gedaan via een prik op de handrug. Omdat we willen weten hoe ouders beide manieren van bloed afnemen ervaren, willen we ouders die hebben deelgenomen aan dit onderzoek vragen een vragenlijst in te vullen. Als blijkt dat ouders een voorkeur hebben voor één van beide methoden, kan dit bijdragen aan het besluit of Nederland al dan niet zou moeten overstappen op een prik op de handrug voor de screening.

2. Hoe wordt het onderzoek uitgevoerd?

Alle pasgeborenen die deelnemen aan de standaard neonatale hielprikscreening kunnen deelnemen aan deze studie. De beslissing om uw kind te laten deelnemen aan dit wetenschappelijk onderzoek staat geheel los van de deelname van uw kind aan de hielprikscreening. Als u besluit uw kind niet aan dit onderzoek te laten deelnemen, kan het gewoon meedoen aan de hielprikscreening. Alleen als u ervoor heeft gekozen uw kind niet te laten deelnemen aan de hielprikscreening, kan het ook niet deelnemen aan dit onderzoek

Als u besluit wel mee te doen aan de studie, zal een arts van de studie bij u thuis komen wanneer de hielprik bij uw kind wordt afgenomen. Deze arts zal nadat voldoende bloed is verzameld voor de screening, een beetje extra bloed afnemen met een prikje in de handrug. Daarnaast zullen we, wanneer de screeningsuitslagen van uw kind bekend zijn, het hielprikkaartje van uw kind opvragen om aanvullende schildklierhormonen te bepalen. Als uw kind ongeveer 2 weken oud is nodigen we u uit om naar het ziekenhuis te komen, of komen we opnieuw bij u thuis. We nemen dan opnieuw wat bloed af uit de hand. U mag er natuurlijk ook voor kiezen op maar één van deze twee momenten bloed af te laten nemen bij uw kind. Als de laatste prik bij uw kind gezet is, willen we u vragen om een anonieme vragenlijst in te vullen. Met deze lijst hopen we inzicht te krijgen in welke manier van bloed afnemen voor ouders het prettigst is.

Meerdere studies hebben aangetoond dat het geven van suikerwater vóór het afnemen van bloed bij een pasgeborene een sterke pijnstillende werking heeft. Deze pijnstillende werking van suikerwater lijkt zelfs sterker te zijn die van pijnstillende zalven. Daarom krijgt uw kind beide keren vóór het prikje wat suikerwater, om het ongemak voor uw kind zoveel mogelijk te voorkomen.

Als uw kind afwijkende uitslagen in de standaard hielprikscreening heeft, zal het gewoon volgens de reguliere wegen opgeroepen worden ter controle. De meetwaarden uit bloed dat al is afgenomen voor deze studie zullen dan niet worden gebruikt voor het opzetten van referentiewaarden.

Wanneer we van voldoende baby's bloed hebben verzameld, zullen we met de uitslagen nieuwe referentiewaarden voor schildklierhormonen opzetten. Onderzoek heeft aangetoond dat etniciteit (afkomst, sociaal-culturele identiteit) van invloed kan zijn op de concentratie van schildklierhormoon. De onderzoeker vraagt daarom naar de etniciteit van u en uw partner. U bent niet verplicht hierop te antwoorden. Wanneer blijkt dat de uitslagen van uw kind uit één of beide bloedafnames sterk afwijken van deze referentiewaarden, zullen we controleren of uw kind ook afwijkende uitslagen had in de hielprikscreening. Daarnaast zullen de uitslagen kritisch worden beoordeeld door de onderzoeksgroep. Uitsluitend wanneer de uitslagen van uw kind dusdanig van de referentiewaarden afwijken dat het vermoeden op een afwijkende schildklierfunctie bestaat, én de uitslagen van de reguliere hielprikscreening **niet** afwijkend waren, zal uw kind worden opgeroepen voor controle bij de kinderendocrinoloog.

3. Wat wordt er van uw kind verwacht?

U hoeft in uw dagelijks leven geen rekening te houden met deelname aan dit onderzoek. U krijgt geen gedrags- of leefregels mee.

4. Welke bijwerkingen kunt u verwachten?

De bloedafnames kunnen onprettig zijn voor uw kind. Uw kind kan een blauwe plek krijgen op de prikplaats.

5. Wat zijn de mogelijke voor- en nadelen van deelname aan dit onderzoek?

Uw kind heeft zelf geen voordeel bij deelname aan het onderzoek. Het onderzoek levert wel veel nuttige gegevens op voor kinderen die in de toekomst een afwijkende CH screening hebben. Nadelen van deelname zijn extra bloedafnames en mogelijk een extra ziekenhuisbezoek.

6. Wat gebeurt er als u niet wil deelnemen aan dit onderzoek?

Deelname is geheel vrijwillig. Als u besluit niet mee te doen, hoeft u verder niets te doen. U hoeft ook niet te zeggen waarom u niet wil meedoen. Als uw kind wel meedoet, kunt u zich altijd bedenken en toch stoppen, ook tijdens het onderzoek.

7. Bent u verzekerd wanneer u aan het onderzoek meedoet?

Aangezien aan deelname aan deze studie geen risico's verbonden zijn, heeft de Medisch Ethische Toetsingscommissie Amsterdam ontheffing verleend van de verplichting om voor de deelnemers een speciale schadeverzekering af te sluiten.

8. Wat gebeurt er met de gegevens van u en uw kind?

Alle gegevens van u en uw kind worden geheim gehouden door de onderzoeksgroep. De onderzoeker slaat alle gegevens op met een code. In rapporten over het onderzoek wordt die code gebruikt. Alleen de onderzoeker weet welke code u en uw kind hebben. De enige andere mensen die de gegevens mogen inzien zijn vertegenwoordigers van de opdrachtgever van het onderzoek (het AMC) en van de Inspectie voor de Gezondheidszorg. Zij mogen de gegevens inzien om het onderzoek te controleren, maar zijn verplicht om deze gegevens verder geheim te houden. De gegevens worden standaard 15 jaar bewaard, ter controle van de zorgvuldigheid van de uitvoering van de studie, maar soms ook voor het geval er nieuwe onderzoeksvragen rijzen die gerelateerd zijn aan het huidige protocol. Het bloed afgenomen uit het handje van uw kind wordt bewaard gedurende het onderzoek. Direct na afloop van het onderzoek (dat wil zeggen, na publicatie van een artikel) wordt het vernietigd. Het hielprikkaartje van uw kind wordt door het screeningslaboratorium 1 jaar bewaard voor kwaliteitsborging. Daarna wordt het kaartje nog vier jaar in niet direct herleidbare

vorm bewaard bij het RIVM voor eventueel wetenschappelijk onderzoek, tenzij u daar bezwaar tegen maakt. Ook wij, de onderzoekers van deze studie, kunnen voor wetenschappelijk onderzoek gebruik maken van het hielprikkaartje. Als u dat niet wilt, kunt u dit aan ons laten weten. Uw ingevulde vragenlijst wordt anoniem opgeslagen.

9. Wordt(en) de huisarts (en kinderarts) van uw kind geïnformeerd bij deelname?

Wij laten de huisarts van uw kind schriftelijk weten dat uw kind meedoet aan het onderzoek. U geeft hiervoor toestemming op het toestemmingsformulier.

10. Is er een vergoeding wanneer u besluit aan dit onderzoek mee te doen?

U krijgt bij deelname aan dit onderzoek een reiskostenvergoeding en een vergoeding van €20,- per bloedafname.

11. Welke medisch-ethische toetsingscommissie heeft dit onderzoek goedgekeurd?

De Medisch Ethische Toetsingscommissie van het AMC heeft dit onderzoek goedgekeurd.

12. Wilt u verder nog iets weten?

Als u meer informatie wilt over dit onderzoek kunt u altijd contact opnemen met de arts-onderzoeker: J.C. Naafs, AMC, afdeling Endocrinologie en Metabolisme, tel 020-566 6791, e-mail j.c.naafs@amc.uva.nl, of de hoofdonderzoeker: dr. A.S.P. van Trotsenburg, AMC, afdeling Kinderendocrinologie, tel 020-566 8844, e-mail a.s.vantrotsenburg@amc.uva.nl. Wilt u graag een onafhankelijk advies over meedoen aan dit onderzoek? Dan kunt u terecht bij een onafhankelijke arts: Dr. A.M. Bosch, kinderarts, AMC, tel 020-5665664, e-mail a.m.bosch@amc.uva.nl.

Met vriendelijke groet,

Jolanda Naafs, arts-onderzoeker

Charlotte Heinen, arts-onderzoeker

Drs. V. van Tellingen, kinderarts, fellow kinderendocrinologie

Dr. A.S.P. van Trotsenburg, kinderarts-endocrinoloog

Dr. A. Boelen, senior onderzoeker, hoofd neonatale screening AMC

Prof. Dr. E. Fliers, internist-endocrinoloog