

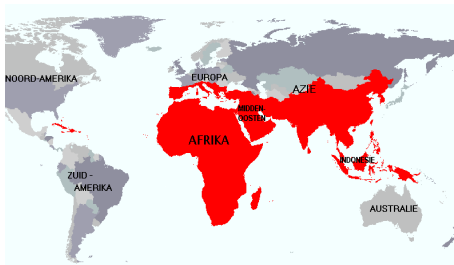
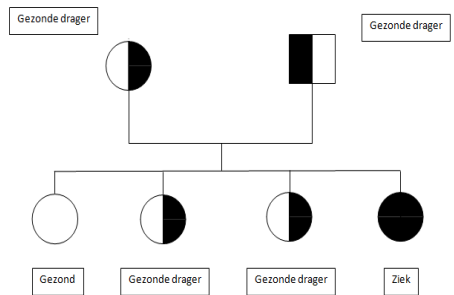
Informatie voor de huisarts

Sikkelcelziekte en thalassemie in het kort

Sikkelcelziekte en thalassemie zijn de belangrijkste vormen van **hemoglobinopathieën** (HbP-en). Hemoglobinopathie (HbP) is de verzamelnaam voor autosomaal recessieve aandoeningen van de hemoglobinemoleculen in de rode bloedcellen. Zowel sikkelcelziekte als thalassemie kunnen ernstige bloedarmoede veroorzaken vanaf de zuigelingenleeftijd. Bij beide aandoeningen is behandeling in een zo vroeg mogelijk stadium van groot belang om vroege sterfte en morbiditeit zoveel mogelijk te vermijden.

Dragerschap

Dragers van een HbP **zijn gezond**, maar kunnen een lichte vorm van bloedarmoede hebben. Twee 'gezonde' dragers vormen samen een **dragerpaar**. Voor een dragerpaar bestaat er bij iedere zwangerschap een kans van **25% om een kind met een ernstige vorm van bloedarmoede te krijgen**. Jaarlijks gebeurt dit in Nederland zo'n 80 keer. Wanneer bij de **hielprik dragerschap** van een HbP is vastgesteld, is waarschijnlijk **bij één of beide ouders sprake van dragerschap** en bestaat de kans dat zij een dragerpaar zijn.



Op dit moment is ten minste 5% van de wereldbevolking een 'gezonde' drager van een HbP. Mede door het beschermend effect tegen malaria, zien we in het Middellandse Zeegebied, Afrika, Azië, het Midden-Oosten en het Caribische gebied hoge **dragerschapfrequenties** variërend **tussen de 5% en 40%**. Door migratie bestaat 10-20% van de Nederlandse bevolking uit recente migranten uit deze gebieden. **Mensen uit deze gebieden hebben dus een verhoogd risico op dragerschap.**

Redenen voor een dragerschapstest

Redenen om bij patiënten een dragerschapstest te adviseren zijn:

- Personen (met voorouders) afkomstig uit gebieden met een hoge dragerschapfrequentie van een HbP (Middellandse Zeegebied, Afrika, Azië, Midden Oosten, Caribische gebied);
- Personen met een microcytair hypochroom bloedbeeld of persisterende anemie na ijzersuppletie (zie NHG-standaard 'Anemie');
- Personen met een familiegeschiedenis van een HbP;
- Ouders en familie van een kind dat met de hielprik is gediagnosticeerd als ziek of drager van een HbP.

De aanvraag van een dragerschapstest

U kunt het bloedonderzoek aanvragen bij uw regionale laboratorium. Op het laboratoriumformulier kunt u sikkelcelscreening, Hb-electroforese of onderzoek hemoglobine pathieën aankruisen. Dit staat niet altijd als zodanig op uw formulier vermeld, u kunt eventueel zelf 'hemoglobinoopathie onderzoek' op het formulier invullen. Vermeld daarbij de indicatiestelling en de etnische afkomst van de patiënt (conform aanbevelingen HbP onderzoek van Vereniging Hematologisch Laboratoriumonderzoek: www.de-vhl.nl).

Kosten:

De kosten zijn laag, vergelijkbaar met die van het HbA1c onderzoek en worden in de meeste gevallen vergoed door de ziektekostenverzekering.

De uitslag

Duur:

De uitslag van een dragerschapstest voor sikkelcelziekte en β -thalassemie duurt meestal ongeveer 1 week.

Interpretatie:

Voor de interpretatie van de uitslag kunt u terecht op www.hbpinfo.com, www.de-vhl.nl of neem contact op met uw laboratorium.

Gevolgen:

Bij een positieve uitslag zal het advies zijn om de eventuele partner te laten testen en familieleden te informeren om risicoparen op te sporen. Risicoparen kunt u vervolgens voor verdere counseling doorsturen naar één van de acht Klinisch Genetische Centra in Nederland.

Verdere informatie

Voor extra informatie over dit onderwerp kunt u terecht op:

- www.hbpinfo.com
- www.sikkelcel.nl
- www.erfelijkheid.nl
- www.rivm.nl/professionals