

# Sikkelcelziekte

## Symptomen en behandeling & Erfelijkheid, preventie en zwangerschap



### Brochure voor mensen die meer willen weten over sikkelcelziekte of sikkelcelanemie

#### **OSCAR Nederland**

Multi-etnische stichting voor patiënten en dragers  
van sikkelcelziekte en thalassemie.

Van Nijenrodeweg 315, 1082 HB Amsterdam,  
tel. 020 - 679 7887.

[www.sikkelcel.nl](http://www.sikkelcel.nl)

## Inhoudsopgave

- Inleiding
- In het kort iets over ons bloed
- Wat is sikkelcelziekte?
- Wat zijn de klachten, de ziekteverschijnselen en behandelingsmogelijkheden van sikkelcelziekte bij baby's?
- Wat zijn de klachten en de ziekteverschijnselen van sikkelcelziekte bij oudere kinderen en volwassenen?
- Wat zijn de complicaties van sikkelcelziekte op lange termijn?
- Wat zijn de behandelingsmogelijkheden van sikkelcelziekte?
- Wat voor praktische adviezen zijn er voor mensen met sikkelcelziekte?
- Wat is het toekomstperspectief van iemand met sikkelcelziekte?
- In het kort iets over erfelijkheid
- De erfelijkheid van sikkelcelziekte
- Onderzoek naar dragerschap van sikkelcelziekte t.b.v. preventie
- Hebben dragers zelf last van sikkelcelziekte?  
Preventie van sikkelcelziekte door onderzoek vroeg in de zwangerschap
- Onderzoek naar sikkelcelziekte bij een pasgeboren baby
- Zwangerschap bij een vrouw met sikkelcelziekte
- Narcose bij sikkelcelziekte
- Wat is thalassemie?
- Waar kan ik voor behandeling of preventie van sikkelcelziekte en thalassemie terecht?
- Waar kan ik terecht voor verdere informatie?
- Colofon
- Disclaimer

## **Inleiding**

In deze brochure wordt in het kort beschreven wat sikkelcelziekte of sikkelcelanemie is, wat de oorzaak van deze ziekte is en wat de behandelings-mogelijkheden zijn. Daarnaast wordt ingegaan op de complicaties die sikkelcelziekte op langere termijn kan veroorzaken. Ook wordt aandacht besteed aan de erfelijkheid van sikkelcelziekte en de gevolgen voor een eventuele kinderwens en zwangerschap. Tevens wordt ingegaan op de mogelijkheden van onderzoek naar sikkelcelziekte bij de foetus (vlokkentest = prenataal onderzoek) en bij het pasgeboren kind (= neonataal onderzoek). Aan het einde van deze brochure zijn de nodige verwijzingen opgenomen, waar men voor verdere informatie over sikkelcelziekte terecht kan.

Sikkelcelziekte of sikkelcelanemie is een erfelijke vorm van chronische bloedarmoede, die tot ernstige medische klachten kan leiden. Behandeling en regelmatige controle - minimaal tweemaal per jaar - door een arts die goed bekend is met sikkelcelziekte is dan ook gewenst.

Sikkelcelziekte komt voornamelijk voor bij mensen die van oorsprong afkomstig zijn uit tropische en subtropische landen, zoals Afrika; het Middellandse Zee gebied (met name Zuid-Oost Turkije); Zuid- en Midden-Amerika (Caraïbisch gebied) en delen van Azië.

Door het steeds kleurrijker worden van de Nederlandse samenleving, wordt sikkelcelziekte ook hier steeds vaker gezien. Waarschijnlijk hebben ongeveer 750 mensen - voornamelijk kinderen en jong volwassenen - in ons land sikkelcelziekte. Ongeveer de helft van de mensen met sikkelcelziekte in Nederland is van Surinaamse herkomst. De andere helft bestaat vooral uit voormalige bewoners van de Nederlandse Antillen, Curaçao, Ghana en andere Afrikaanse landen, Mediterrane en Aziatische gebieden.

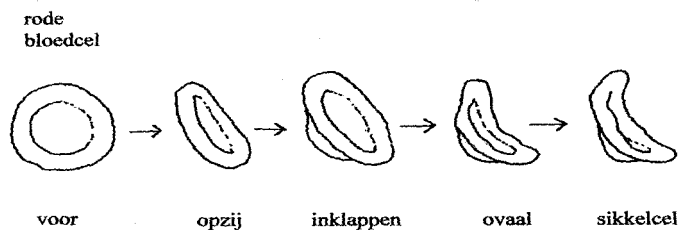


## **In het kort iets over ons bloed**

De taak van ons bloed is het transporteren van stoffen, gassen en cellen in het lichaam. Een volwassene heeft ongeveer vijf liter bloed dat voor meer dan de helft uit vocht (plasma) bestaat. De rest van het bloed bestaat uit bloedcellen. Er zijn rode bloedcellen (erythrocyten), witte bloedcellen (leukocyten) en bloedplaatjes (trombocyten). De rode bloedcellen bevatten hemoglobine - het rode eiwit - dat zuurstof kan binden. De zuurstof, gebonden aan het hemoglobine in de rode bloedcellen wordt zo overal in het lichaam gebracht. Rode bloedcellen hebben in de bloedbaan een beperkte levensduur, ongeveer 120 dagen.

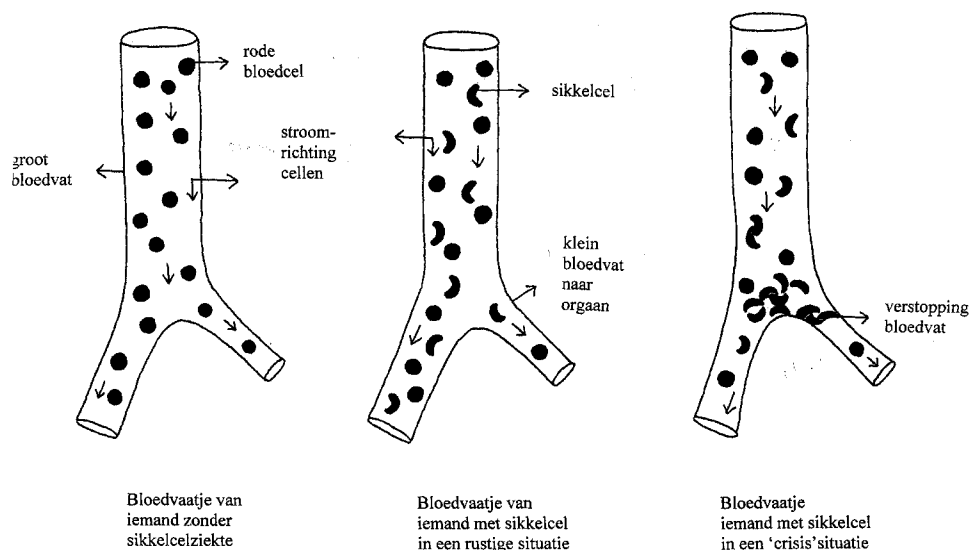
## **Wat is sikkelcelziekte?**

Bij mensen met sikkelcelziekte is het hemoglobine in de rode bloedcellen net iets anders dan bij andere mensen. Een kleine verandering in het erfelijk materiaal zorgt ervoor dat er géén normaal hemoglobine gemaakt wordt, maar een afwijkende vorm. In plaats van de normale muntvorm kunnen deze rode bloedcellen de vorm van een halve maan of sikkel krijgen, vandaar de naam sikkelcelziekte (figuur 1).



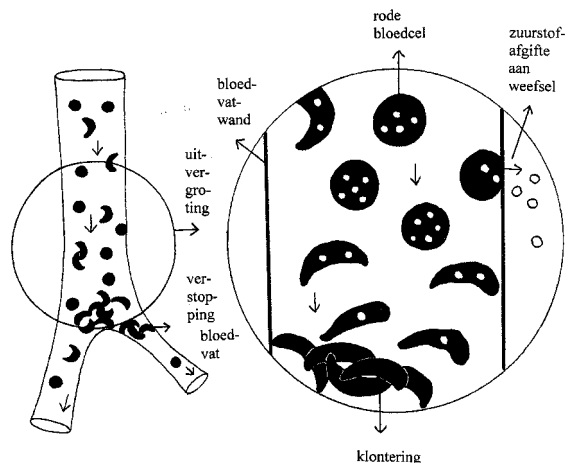
**Figuur 1**  
**Het verloop van een gezonde bloedcel naar een sikkelcel**

Door deze abnormale vorm worden de rode bloedcellen sneller afgebroken (na 30 dagen) dan gebruikelijk (na 120 dagen). Door deze snellere afbraak hebben mensen met sikkelcelziekte vrijwel altijd last van bloedarmoede. De belangrijkste klachten van bloedarmoede zijn: snel moe, lusteloos, weinig energie, hartkloppingen en soms oorsuizingen. Als afbraakproduct van het hemoglobine-eiwit komt er een gele kleurstof (bilirubine) vrij, die een gele verkleuring van de huid en de ogen veroorzaakt. Deze verkleuring wordt geelzucht genoemd. Niet alleen worden door hun bijzondere vorm de rode bloedcellen sneller afgebroken, ze hebben door hun sikkelvorm ook de neiging gemakkelijk in elkaar te haken. Dit veroorzaakt het ontstaan van proppen in de bloedvaten (figuur 2).



**Figuur 2: het verloop van het sikkelen in een bloedvaatje**

Het sikkelen kan ontstaan door een toegenomen behoefte aan zuurstof in het lichaam, zoals bij grote inspanning of oververmoeidheid, bij infecties, door zuurstoftekort (bij verblijf op grote hoogte), door uitdroging of bij erge koude. De klachten van iemand met sikkelcelziekte hangen nauw samen met de plaats waar de bloedvaten verstopt raken. Verstoppingen kunnen optreden in de botten, de milt, de longen, de darmen, de hersenen, de nieren, de penis en de ogen. Verstoppingen kunnen hevige pijn veroorzaken en weefselschade (figuur 3).

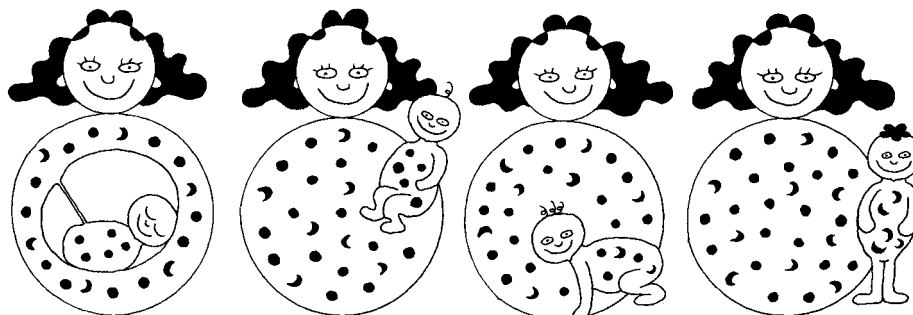


**Figuur 3: het sikkelen in een bloedvat bij een ‘crisisituatie’ (uitvergroting).**

### **Wat zijn de klachten en de ziekteverschijnselen van sikkelcelziekte bij baby’s?**

Het is van groot belang om sikkelcelziekte bij een baby zo vroeg mogelijk vast te stellen om complicaties te voorkómen. Een baby met sikkelcelziekte heeft bij de geboorte nog geen verschijnselen van de ziekte. Dit komt omdat er bij de geboorte nog veel gezonde rode bloedcellen aanwezig zijn die elk ongeboren kind maakt (foetale bloedcellen) en nog weinig afwijkende rode bloedcellen.

Gedurende de eerste zes levensmaanden worden de gezonde (foetale) rode bloedcellen van de baby met sikkelcelziekte geleidelijk aan vervangen door de sikkelcellen (figuur 4).



**Figuur 4: Het verloop van sikkelcelziekte tijdens de zwangerschap naar een kind met sikkelcelziekte op 1-jarige leeftijd**

Vier tot zes maanden na de geboorte kunnen de eerste klachten optreden.

De klachten bij een baby kunnen zijn: pijnlijke, gezwollen handjes en/of voetjes, plotseling bleek zien met daarbij opzetten en pijnlijk worden van de buik en ernstig verlopende infecties.

Hoe ernstig de klachten zijn, is bij een baby altijd lastiger te beoordelen dan bij een ouder kind of een volwassene. Vandaar dat het verstandig is bij klachten de behandelend kinderarts te raadplegen.

De eigen behandelend kinderarts zal dit vaak ook beter kunnen beoordelen dan de eigen huisarts of een waarnemend huisarts. Vanwege het risico van ernstige infecties wordt bij baby’s vanaf de leeftijd van ongeveer zes maanden gestart met een langdurige behandeling met een antibioticum.

### **Wat zijn de klachten en de ziekteverschijnselen van sikkelcelziekte bij oudere kinderen en volwassenen?**

De meeste mensen met sikkelcelziekte hebben niet het gehele jaar door klachten. Ook is het zo dat mensen met sikkelcelziekte daar verschillend op kunnen reageren; de één heeft soms meer klachten dan een ander bij hetzelfde ziektebeeld. Een klachtenvrije periode wordt ‘steady state’ genoemd.

Een periode met veel ernstige klachten wordt een ‘crisis’ genoemd. Mensen met sikkelcelziekte zijn vatbaarder voor sommige infecties en ze kunnen heftig op een infectie reageren.

Een infectie is een besmetting met een bacterie of een virus. Wanneer zich een infectie voordoet, kan een plotselinge toename optreden van bleekheid met of zonder geelzucht, donkere (op cola lijkende) urine, hartkloppingen, duizeligheid en kortademigheid. Wanneer dit het geval is, spreekt men van een anemische (bloedarmoede) crisis.

Ernstige klachten zijn: koorts (méér dan 38.5 graden koorts, die langer duurt dan 24 uur), hoofdpijn in combinatie met minder kracht of gevoel in armen of benen òf met stuipen, bot- of buikpijn, toename van geelzucht, gezwollen handen en voeten, slechter zien, benauwdheid of kortademigheid, pijn in de rechter bovenbuik, pijnlijke erectie van de penis en het plassen van bloed. Veel van deze klachten treden plotseling op. Wanneer deze ernstige klachten zich voordoen, is het verstandig direct contact op te nemen met de arts waar men voor sikkelcelziekte onder behandeling staat. Deze vaste behandelend arts kan de ernst van de klachten vaak beter beoordelen dan de eigen huisarts of een waarnemend huisarts.

### **Wat zijn de complicaties van sikkelcelziekte op lange termijn?**

De verstoppinkjes die in de bloedvaten ontstaan, kunnen op termijn leiden tot schade aan allerlei organen, zoals de milt, de hersenen, de nieren, de ogen of de longen. Ook aan de botten kan ernstige schade ontstaan. Ernstige schade aan de hersenen, de nieren, de longen of het hart kan ertoe leiden dat mensen hieraan komen te overlijden. Juist vanwege deze verstrekkende complicaties, is het van belang dat iemand met sikkelcelziekte onder behandeling staat van een arts die goed bekend is met deze ziekte. Bij de regelmatige controlebezoeken (minimaal twee maal per jaar) kan dan goed in de gaten worden gehouden of de hierboven beschreven complicaties zich voordoen.

### **Wat zijn de behandelingsmogelijkheden van sikkelcelziekte?**

Genezing van sikkelcelziekte is slechts mogelijk door middel van een beenmergtransplantatie. Een beenmergtransplantatie is echter een risicovolle ingreep en is alleen een optie wanneer er een geschikte donor - broer of zuster – beschikbaar is. Een beenmergtransplantatie wordt dan ook alleen overwogen wanneer de klachten zo ernstig zijn dat de ondersteunende behandelmethoden tekort schieten.

De ondersteunende behandelmethoden zijn het geven van antibiotica om infecties te bestrijden of te voorkómen (meestal wordt dit alleen tijdens de kinderjaren uit voorzorg gegeven), het toedienen van extra vocht, intensieve pijnbestrijding en soms het toedienen van een bloedtransfusie. Wanneer de klachten heel ernstig zijn, zal opname in een ziekenhuis noodzakelijk zijn.

Bij iemand met sikkelcelziekte met ernstige klachten èn bij wie deze klachten zich bij herhaling voordoen, kan het verstandig zijn maandelijks bloedtransfusies te geven. Daarmee wordt een deel van het bloed van de patiënt en dus de afwijkende sikkelcelvormige rode bloedcellen vervangen door normale rode bloedcellen. Zo kunnen de klachten van iemand met een ernstige vorm van sikkelcelziekte sterk worden verminderd. Bloedtransfusies worden meestal ook gegeven in geval van grote operaties of een hersen- of longinfarct.

Het regelmatig toedienen van een bloedtransfusie heeft als nadelig gevolg dat er ijzerstapeling in het lichaam optreedt. Ijzerstapeling kan op den duur schadelijk worden, waardoor behandeling met ontijzeringsmiddelen (deferoxamine, deferipron) noodzakelijk kan worden. Om de kans op ijzerstapeling te verminderen kan ook gebruik gemaakt worden van wisseltransfusies. Hierbij wordt eerst via aderlating bloed afgenomen, waarna een zelfde hoeveelheid donorbloed wordt toegediend.

Bij ernstige klachten door sikkelcelziekte kan ook een behandeling gestart worden met een medicijn dat oorspronkelijk gebruikt werd bij de behandeling van andere aandoeningen van het bloed. Dit middel (hydroxyureum) wordt in het algemeen goed verdragen. De werking van hydroxyureum berust op twee effecten. Het eerste effect is dat hydroxyureum de productie van foetaal (niet sikkelend) hemoglobine door het lichaam bevordert, het tweede effect is het verminderen van het kleven van de rode cellen aan de wand van de bloedvaten, waardoor de kans op het ontstaan van verstoppingen (crises) afneemt.

Het kan zijn dat iemand met sikkelcelziekte baat ondervindt van alternatieve of niet-westerse geneeswijzen. Harde, wetenschappelijke bewijzen voor de werking hiervan ontbreken, maar waarschijnlijk hangt het ervaren succes sterk af van de persoonlijke beleving van iemand met sikkelcelziekte.

### **Wat voor praktische adviezen zijn er voor mensen met sikkelcelziekte?**

Alhoewel dat niet altijd even gemakkelijk is, is het wel mogelijk de verschijnselen van sikkelcelziekte te beperken of te voorkómen door zich aan een aantal leefregels te houden. Tot deze leefregels behoren gezond leven (goed en gevarieerd eten, voldoende (nacht)rust en voldoende, maar niet overmatige lichaamsbeweging) alsmede het vermijden van stress. Van belang is ook – dagelijks - voldoende vocht binnen te krijgen. Dit geldt des te meer in geval van transpireren bij warm weer, koorts of sporten, omdat dan het bloed vrij stroperig wordt, waardoor een nog grotere neiging ontstaat om te klonteren. Ook bij infecties gaat het bloed sneller klonteren en bestaat een grote kans op het afsluiten van allerlei bloedvaten. Ernstige infecties kunnen worden voorkómen door goede hygiëne, door bij koorts boven 38.5 graden altijd de dokter te bellen en door het toedienen van antibiotica. Naast de voor kinderen gebruikelijke vaccinaties kunnen ook extra vaccinaties gegeven worden, zoals de grieprik en de Pneumovax.



**Figuur 5: Het belang van leefregels**

### **Wat is het toekomstperspectief van iemand met sikkelcelziekte?**

Mensen met sikkelcelziekte kunnen een redelijk normaal leven leiden, dat wil zeggen met de mogelijkheid tot het verrichten van werk, het beoefenen van sport, reizen en voor vrouwen de mogelijkheid van een zwangerschap. Om een redelijk normaal leven te kunnen leiden, is het van belang dat mensen met sikkelcelziekte een goede medische behandeling krijgen en goed gesteund worden door hun artsen, familie en vrienden. Een multidisciplinaire medische begeleiding kan er voor zorgen dat de complicaties van sikkelcelziekte vroegtijdig herkend en behandeld worden. Voorts is het van belang dat ouders, broers, zussen, verdere familie en vrienden, maar ook medewerkers van de crèche, de school of de werkgever goed geïnformeerd zijn over sikkelcelziekte, zodat zij de betreffende persoon met zijn of haar problemen goed begrijpen en daardoor beter kunnen ondersteunen.

### **In het kort iets over erfelijkheid**

Ieder mens bestaat uit cellen, die in principe 23 chromosomenparen bevatten, dat wil zeggen 46 chromosomen in totaal. Deze chromosomen bevatten de erfelijke eigenschappen (genen) die men bij de bevruchting meekrijgt. Bij voortplanting wordt de helft van het erfelijk materiaal van de vader gekoppeld aan de helft van het erfelijk materiaal van de moeder en zo overgedragen op het kind. Bij de bevruchting bevat de eicel van de moeder 23 chromosomen en de zaadcel van de vader bevat ook 23 chromosomen.

### **De erfelijkheid van sikkelcelziekte**

Zoals gezegd, komt sikkelcelziekte voornamelijk voor bij mensen die van oorsprong afkomstig zijn uit tropische en subtropische landen en ook wel bij mensen uit landen rondom de Middellandse Zee.

Het vóórkomen van deze ziekte in tropische landen hangt samen met het feit dat de erfelijke afwijking die sikkelcelziekte veroorzaakt, tegelijkertijd een gedeeltelijke ‘natuurlijke’ bescherming biedt tegen malaria.

Iemand die de erfelijke afwijking die sikkelcelziekte kan veroorzaken van één ouder heeft meegekregen, noemt men een drager. Een drager heeft zelf geen last of klachten van sikkelcelziekte, in die zin is een drager gezond.

Iemand krijgt pas sikkelcelziekte als hij of zij de erfelijke eigenschap die sikkelcelziekte veroorzaakt van beide ouders erft. Sikkelcelziekte is een voorbeeld van een ziekte, die in medische termen gezegd, ‘autosomaal recessief’ overerft. ‘Autosomaal’ betekent dat de ziekte zowel bij jongens als bij meisjes kan vóórkomen. ‘Recessief’ wil zeggen dat de ziekte alleen overgebracht kan worden als beide ouders drager zijn van de erfelijke eigenschap die de ziekte veroorzaakt.

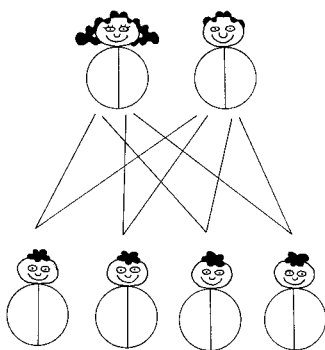
Om alle mogelijkheden van overerving aan te geven, zijn in de volgende tekening steeds vier kinderen getekend. Dit omdat bij iedere zwangerschap de kans op een jongetje 1 op 2 (50 procent) is en de kans op een meisje eveneens 1 op 2 (50 procent).

In figuur 6 zijn de symbolen aangegeven die gebruikt zijn om de dragerschap van sikkelcelziekte uit te leggen.



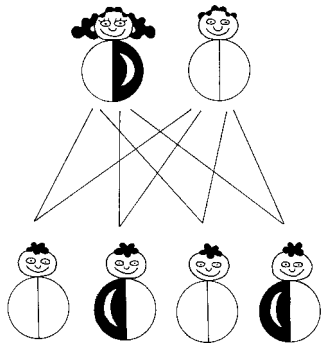
**Figuur 6: De symbolen die de erfelijke eigenschappen aangeven.**

In figuur 7 is aangegeven hoe de overerving plaatsvindt als er geen sprake is van dragerschap van sikkelcelziekte bij de ouders. De kinderen van deze ouders krijgen de helft van de erfelijke eigenschappen van de moeder en de andere helft van de erfelijke eigenschappen van de vader. Als allebei de ouders geen drager zijn van sikkelcelziekte, zullen er bij een zwangerschap ook geen kinderen geboren worden met sikkelcelziekte of met dragerschap hiervan.



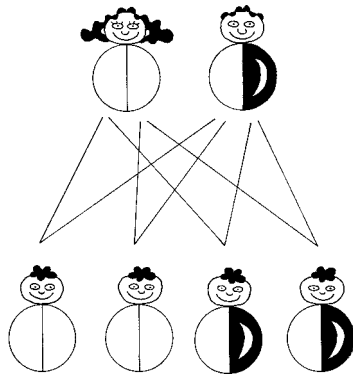
**Figuur 7: Het verloop van de erfelijkheid als er geen sprake is van dragerschap van sikkelcelziekte bij de ouders.**

Dragerschap van sikkelcelziekte kan zowel bij de man als bij de vrouw vóórkomen. Hiervoor is al gezegd dat een drager van sikkelcelziekte zelf geen last of klachten van sikkelcelziekte heeft, in die zin is een drager gezond. In figuur 8 is de situatie getekend dat de vrouw drager is van sikkelcelziekte en de man geen drager. In dit geval is er bij iedere zwangerschap een kans van 50 procent, anders gezegd een kans van 1 op 2, dat er een kind geboren wordt dat ook weer een drager is van sikkelcelziekte. Er is ook een kans van 50 procent, 1 op 2, dat er een kind geboren wordt dat géén drager is van sikkelcelziekte.



**Figuur 8: Het verloop van de erfelijkheid als er bij de vrouw sprake is van dragerschap van sikkelcelziekte**

In figuur 9 is de situatie getekend dat de man drager is van sikkelcelziekte en de vrouw geen drager van sikkelcelziekte. Ook in dit geval is er bij iedere zwangerschap een kans van 50 procent, een kans van 1 op 2, dat er een kind geboren wordt dat ook weer een gezonde drager is van sikkelcelziekte. En ook hier is er weer een kans van 50 procent, 1 op 2, dat er een kind geboren wordt dat géén drager is van sikkelcelziekte.

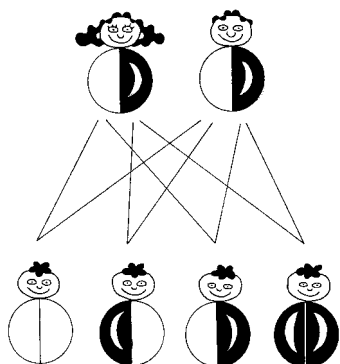


**Figuur 9: Het verloop van de erfelijkheid als er bij de man sprake is van dragerschap van sikkelcelziekte**

In figuur 10 is het zo dat beide ouders dragers zijn van de erfelijke eigenschap die sikkelcelziekte veroorzaakt. Bij iedere zwangerschap is er een kans van 25 procent, een kans van 1 op 4, dat er een kind geboren wordt dat géén drager is van sikkelcelziekte en ook geen sikkelcelziekte heeft. Er is een kans van 50 procent, 1 op 2, dat er een kind geboren wordt dat drager is van sikkelcelziekte.

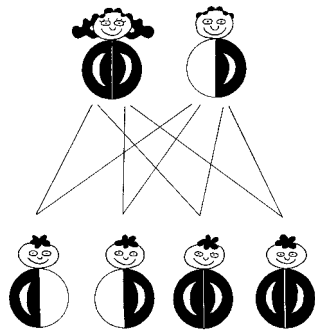
Tenslotte is er een kans van 25 procent, ook weer een kans van 1 op 4, dat er een kind geboren wordt dat zelf sikkelcelziekte heeft. Dit kind heeft de erfelijke eigenschap die sikkelcelziekte veroorzaakt, van beide ouders gekregen.

Deze kansen komen bij iedere zwangerschap terug. Het kan zijn dat wanneer er bij een eerste zwangerschap een kind met sikkelcelziekte geboren is, dit bij een volgende zwangerschap ook weer het geval is. Maar het kan ook zo zijn dat er bij vier opeenvolgende zwangerschappen steeds kinderen geboren worden die geen sikkelcelziekte hebben. Een kind met sikkelcelziekte wordt gezond, dat wil zeggen zonder klachten, geboren. Vier tot zes maanden na de geboorte kunnen de eerste klachten optreden.



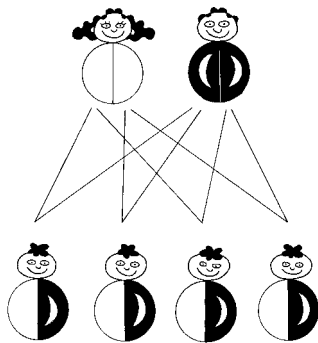
**Figuur 10: Het verloop van de erfelijkheid als er bij beide ouders sprake is van dragerschap van sikkelcelziekte**

Het kan ook zo zijn dat één van de ouders sikkelcelziekte heeft (in figuur 11 is dat de vrouw) en dat de man drager is van sikkelcelziekte. In deze situatie is de kans op een kind met sikkelcelziekte 50 procent, 1 op 2. De kans op een kind dat drager is van sikkelcelziekte is ook 50 procent, 1 op 2.



**Figuur 11: Het verloop van de erfelijkheid als de vrouw sikkelcelziekte heeft en de man drager is van sikkelcelziekte**

In figuur 12 heeft de man sikkelcelziekte en is de vrouw geen drager. In deze situatie bestaat er geen kans op een kind met sikkelcelziekte, maar zijn wel alle kinderen dragers.



**Figuur 12: Het verloop van de erfelijkheid als de man sikkelcelziekte heeft en de vrouw geen drager is van sikkelcelziekte**

### Onderzoek naar dragerschap van sikkelcelziekte ten behoeve van preventie

Wanneer iemand afkomstig is uit een land waar sikkelcelziekte vaak voorkomt of bekend is dat (dragerschap van) sikkelcelziekte binnen de familie voorkomt, is het raadzaam bloedonderzoek naar dragerschap van sikkelcelziekte te laten verrichten. Dit onderzoek kan op elke leeftijd plaatsvinden en worden aangevraagd door de verschillende betrokken artsen (zoals de huisarts, de kinderarts, de hematoloog) of door de verloskundige.

Indien beide ouders drager zijn van sikkelcelziekte, kunnen zij voor erfelijkheidsvoorlichting verwezen worden naar één van de speciale afdelingen van Academische Ziekenhuizen, de zogenaamde Klinisch Genetische Centra. Via deze centra kan - indien gewenst - ook onderzoek tijdens de zwangerschap plaatsvinden. De bijbehorende laboratoriumtests van het bloed vinden in alle gevallen plaats in het Klinisch Genetisch Centrum Leiden. Uw specialist, veelal een (kinder)hematoloog of gynaecoloog kan u over deze mogelijkheden inlichten en voor de verwijzing zorgen.

### Hebben dragers zelf last van sikkelcelziekte?

Hiervoor is al gezegd dat dragers zelf geen sikkelcelziekte hebben. Slechts in zeer extreme omstandigheden, zoals het lopen van een marathon op grote hoogte, vliegen in toestellen zonder drukcabine of parachute springen, kunnen bij dragers problemen ontstaan.

### **Preventie van sikkelcelziekte door onderzoek vroeg in de zwangerschap**

Voor ouders die allebei drager zijn en daarmee een risico lopen om een kind met sikkelcelziekte te krijgen, is het mogelijk om vroeg in de zwangerschap te laten onderzoeken of het kind aan sikkelcelziekte zal lijden. De meest gebruikelijke manier om dit te onderzoeken is de vlokentest. Bij een vlokentest wordt er in de 10<sup>e</sup> of 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap een kleine hoeveelheid weefsel (vlokken) opgezogen uit de placenta of moederkoek die om de foetus heen groeit.

Door middel van DNA onderzoek (onderzoek van het erfelijk materiaal) wordt vervolgens bekeken of de foetus sikkelcelziekte zal ontwikkelen. Hierbij is vergelijkend onderzoek met het DNA van de ouders nodig. De uitslag van dit DNA onderzoek is ongeveer 2 weken na de vlokentest beschikbaar. Voor een vlokentest dient verwijzing naar een Klinisch Genetisch Centrum plaats te vinden in de 7<sup>e</sup> week van de zwangerschap.

Als uit de vlokentest blijkt dat de foetus inderdaad sikkelcelziekte zal ontwikkelen, kunnen de ouders besluiten de zwangerschap te laten afbreken. Dit gebeurt dan omstreeks de 14<sup>e</sup> week van de zwangerschap. Wanneer dit als een ongewenste ingreep wordt ervaren en de aanstaande ouders vooraf al besloten hebben dat zij geen onderbreking van de zwangerschap willen, dan zal in de meeste gevallen ook geen vlokentest worden verricht. Bij een vlokentest is er een kleine kans op een miskraam, dit risico is ongeveer een half procent.

### **Onderzoek naar sikkelcelziekte bij een pasgeboren baby**

Als er geen onderzoek tijdens de zwangerschap verricht wordt om te kijken of het kind sikkelcelziekte zal ontwikkelen, kan dit bij of kort na de geboorte gebeuren. Voor dit onderzoek wordt dan navelstrengbloed gebruikt. Ook kan er in de eerste levensmaanden bij het kind zelf bloed afgenomen worden. Zo kan bij het kind met sikkelcelziekte tijdig begonnen worden met de behandeling en het voorkómen van klachten.

### **Zwangerschap bij een vrouw met sikkelcelziekte**

Bij vrouwen met sikkelcelziekte gaat de zwangerschap vaak gepaard met extra problemen. De bloedarmoede neemt vaak in hevigheid toe en daarmee nemen ook de klachten, de crises, toe. Op zich zijn de crises tijdens de zwangerschap niet anders dan buiten de zwangerschap.

Bij zwangere vrouwen met sikkelcelziekte bestaat er een verhoogd risico op een miskraam. Vaak worden kinderen vroeger dan normaal geboren of hebben ze een te laag geboortegewicht voor de zwangerschapsduur. Begeleiding van de zwangerschap door een arts die ervaring heeft met sikkelcelziekte is dan ook van groot belang. Soms wordt in de laatste maanden van de zwangerschap een aantal bloedtransfusies gegeven. Thuis bevallen wordt in alle gevallen afgeraden en de bevalling zal dus in het ziekenhuis plaats moeten vinden.

Het gebruik van hydroxyureum tijdens de zwangerschap en vooral tijdens het begin van de zwangerschap wordt afgeraden, in verband met de kans op aangeboren afwijkingen bij het kind.

### **Narcose bij sikkelcelziekte**

Bij volledige narcose is het van belang dat het operatieteam op de hoogte is van het feit dat de patiënt sikkelcelziekte heeft of drager is. Preventieve (wissel) transfusie kan bij sikkelcelziekte nodig zijn om een ernstige crisis en complicaties tijdens de narcose te voorkomen.

### **Wat is thalassemie ?**

Een andere vaak voorkomende erfelijke bloedziekte is bèta thalassemie. Net zoals bij sikkelcelziekte is er bij thalassemie sprake van een afwijking in de erfelijke eigenschappen (genen) die voor de aanmaak van het hemoglobine eiwit van de rode bloedcellen zorgen.

Dragers van thalassemie hebben hier zelf weinig klachten van, alleen een lichte vorm van bloedarmoede. Maar kinderen van ouders die allebei drager zijn, kunnen de ernstige vorm van thalassemie krijgen, deze vorm heet bèta thalassemie major. Bij thalassemie bevatten de rode cellen minder hemoglobine. De drager van thalassemie (thalassemie minor) maakt iets minder hemoglobine dan normaal en wordt vaak – maar wel ten onrechte – met ijzertabletten behandeld.

Een kind met een ernstige vorm van thalassemie (thalassemie major) maakt nauwelijks hemoglobine aan en daardoor ontstaat bij dit kind een ernstige vorm van bloedarmoede. Hiervoor is wel behandeling nodig. De behandeling bestaat voornamelijk uit het veelvuldig geven van bloedtransfusies. In verband met de vele complicaties die kunnen ontstaan en die goed behandeld moeten worden, is het ook hier van belang dat zij regelmatig worden gecontroleerd door een arts, die de nodige ervaring heeft met de behandeling van thalassemie.

Een combinatie van sikkelcelziekte en bèta thalassemie kan ontstaan bij kinderen waarvan een van beide ouders drager is van sikkelcelziekte en de andere ouder drager is van bèta thalassemie. De klachten bij kinderen die deze erfelijke combinatie hebben, zijn dan vergelijkbaar met die van kinderen met sikkelcelziekte.

Ook voor (aanstaande) ouders die drager zijn van thalassemie is verwijzing naar een Klinisch Genetisch Centrum van belang voor een goede voorlichting over de erfelijkheid en een eventuele kinderwens. Indien ouders voor preventie kiezen, kunnen zij gebruik maken van onderzoek tijdens de zwangerschap (vlokkentest). Deze diagnostiek wordt in het Klinisch Genetisch Centrum Leiden aangeboden.

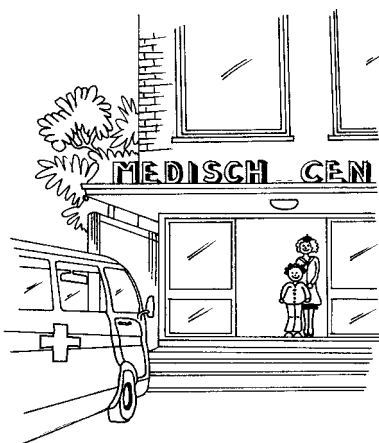
Over de medische kanten en de erfelijkheid van thalassemie is een aparte brochure beschikbaar.

### **Waar kan ik voor behandeling of preventie van sikkelcelziekte en thalassemie terecht ?**

Voor behandeling van sikkelcelziekte en thalassemie kunt u in principe terecht bij de academische ziekenhuizen en de grote(re) regionale ziekenhuizen. Bij veel ziekenhuizen is een Klinisch Genetisch Centrum aanwezig, waar men terecht kan voor erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschapsonderzoek. Meer informatie over de namen, adressen en telefoonnummers van ervaren artsen en behandelcentra bij u in de buurt is verkrijgbaar via OSCAR Nederland, of telefonisch of via de website.

#### **De telefoon nummers van de Klinisch Genetisch Centra zijn:**

Amsterdam	AMC	020 - 566 5110
Amsterdam	VU	020 - 444 0150
Leiden		071 - 526 8033
Utrecht		030 - 250 3800
Rotterdam		010 - 463 6915
Groningen		050 - 363 2929
Nijmegen		024 - 361 3946
Maastricht		043 - 387 5855



**Figuur 13: Het belang van een goed medisch behandelcentrum**

## Waar kan ik terecht voor verdere informatie ?

Voor verdere informatie, vragen en lotgenotencontact kunt u terecht bij OSCAR Nederland of bij vergelijkbare patiëntenorganisaties in het buitenland. Ook op het internet is veel informatie te vinden over sikkelcelziekte en thalassemie. Voor vragen over erfelijkheid en gezondheid kunt u terecht bij de Stichting ERFO-centrum.

**OSCAR Nederland** een multi-etnische stichting voor patiënten en dragers van sikkelcelziekte en thalassemie. Contactpersoon: mw. S.C. Beacher, voorzitter,  
Van Nijenrodeweg 315, 1082 HB Amsterdam,  
tel. 020 - 679 7887 (liefst 's avonds).  
Websites: [www.sikkelcel.nl](http://www.sikkelcel.nl) en [www.hbpinfo.com](http://www.hbpinfo.com)  
E-mail: [oscarsikkelcel@hotmail.com](mailto:oscarsikkelcel@hotmail.com)

**Erfocentrum**, dit is een informatiecentrum waar u terecht kunt voor vragen over erfelijkheid en gezondheid. Het Erfocentrum is een initiatief van de VSOP.

Website: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) ; [www.kalitim.nl](http://www.kalitim.nl) en [www.zwangernu.nl](http://www.zwangernu.nl)  
E-mail: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)  
Telefoon Erfolijn : 0900-6655566

## Colofon

Tekst: Harriët Heijboer, Piero Giordano en Cees Smit  
Tekstadvies: Soroya Beacher, Marja de Kinderen en Irene van Veen  
Illustraties: Monique Sweerman

Uitgave: Deze brochure is een gezamenlijk initiatief van OSCAR Nederland, Stichting ERFO-centrum/VSOP, de (kinder) hematologen van het Emma kindziekenhuis/AMC en het Hemoglobinoopathiën Laboratorium van het Centrum voor Humane en Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum.

Het uitgeven van deze brochure werd financieel mogelijk gemaakt door een gift van de Stichting Steun door Rabobanken

## Disclaimer

Alle personen die betrokken zijn geweest bij de productie van deze brochure, zijn niet aansprakelijk voor nadelige gebeurtenissen die in verband zouden kunnen worden gebracht met de informatie die in deze brochure wordt verstrekt. Voor een toelichting op de in deze brochure verstrekte medische informatie in relatie tot uw eigen gezondheid of die van een kind of familielid wordt in alle gevallen verwezen naar een op het terrein van sikkelcelziekte deskundig arts.