

# Thalassemie en erfelijkheid

*In dit infoblad kun je lezen wat thalassemie is en wat de gevolgen ervan zijn.*

## Wat is het?

Thalassemie is een erfelijke aandoening. Er zijn meerdere soorten thalassemie bekend. In deze folder gaan we in op alfa-thalassemie en beta-thalassemie. Deze komen het meeste voor.

Bij thalassemie is er iets aan de hand met de rode bloedkleurstof in de rode bloedcellen. Rode bloedcellen zijn onderdeel van het bloed. De rode bloedkleurstof (hemoglobine) neemt zuurstof op uit de lucht in de longen en geeft zuurstof af aan de organen. Hemoglobine bestaat uit een aantal bouwstenen. Bij thalassemie worden een aantal van deze bouwstenen te weinig gemaakt. Hierdoor kan het lichaam minder hemoglobine maken en is de hoeveelheid hemoglobine in het bloed dus kleiner. Dan kan er minder zuurstof worden opgenomen uit de lucht in de longen. Omdat bij thalassemie het hemoglobine in de rode bloedcellen anders is, breekt het lichaam ze sneller af dan 'gewone' rode bloedcellen. Hierdoor ontstaat meestal bloedarmoede.

## Kenmerken

Het soort kenmerken en de mate waarin de kenmerken voorkomen, verschilt per vorm thalassemie en per persoon. Hieronder bespreken we de kenmerken van een aantal vormen van beta-thalassemie en alfa-thalassemie.

Bij **Beta-thalassemie major** begint vaak een ernstige bloedarmoede vanaf ongeveer zes maanden na de geboorte. Hierdoor kunnen de volgende kenmerken optreden: slechter eten,

bleek zien, minder actief zijn, niet goed groeien en afwijkingen aan het skelet. Op latere leeftijd kan geelzucht voorkomen. Er kunnen ook storingen in de groei ontstaan. De buik kan opgezet zijn door vergroting van de lever en de milt (een orgaan dat een rol speelt bij de afweer). Iemand kan zich moe voelen, weinig energie hebben, bleek zien, benauwd worden bij inspanning en geen zin hebben in eten. **Beta-thalassemie intermedia** kan leiden tot een milde bloedarmoede. Bij **alfa-thalassemie** komt vaak milde bloedarmoede voor. In zeldzame gevallen heeft een baby de ernstige vorm van alfa-thalassemie. Dan zal de baby daar vaak kort na de geboorte aan overlijden.

## Diagnose

In Nederland worden alle pasgeboren kinderen gescreend op thalassemie met bloed uit de hielprik. Dit gebeurt binnen acht dagen na de geboorte. Door vroeg vast te stellen dat een kind thalassemie heeft, kan zo snel mogelijk met de behandeling begonnen worden.

Als dit niet gebeurd is, kan een arts vermoeden dat een patient thalassemie heeft. De diagnose kan worden gesteld met bloedonderzoek en DNA-onderzoek (onderzoek van het erfelijke materiaal).

## Behandeling

De behandeling van thalassemie bestaat uit het verminderen van de kenmerken. Bij ernstige bloedarmoede zijn om de drie à

vier weken bloedtransfusies nodig. Iemand krijgt dan voor een deel nieuw bloed. Door de bloedtransfusies gaat het lichaam echter te veel ijzer opslaan. Door bepaalde medicijnen wordt het ijzergehalte weer naar beneden gebracht. Thalassemie is alleen te genezen met een beenmergtransplantatie of stamceltransplantatie. Soms is dat mogelijk. Hierbij krijgt iemand met thalassemie het beenmerg of de stamcellen van een donor. In beenmerg zitten cellen die 'gezonde' rode bloedcellen kunnen worden. Stamcellen kunnen 'gezonde' rode bloedcellen worden.

### Hoe erft thalassemie over?

De cellen zijn de bouwstenen van ons lichaam. In de cellen zitten de chromosomen. In de chromosomen zitten genen. Een gen bevat de informatie voor een erfelijke eigenschap. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening ontstaat. Zo'n verandering noemen we een mutatie.

Vaak merken we niet dat we allemaal enkele veranderingen in ons erfelijke materiaal hebben. Met andere woorden: we dragen onbewust allemaal een paar mutaties met ons mee. Dit noemen we dragerschap. We weten meestal niet dat we drager zijn van een mutatie. Dit komt, omdat één mutatie vaak geen aandoening tot gevolg heeft. Van ieder gen zijn er namelijk twee stuks. Meestal komt een aandoening niet tot uiting als er ook nog een onveranderd exemplaar van het gen is. Als er dus één exemplaar veranderd is, is er ook nog een 'gezond' exemplaar.

Iemand die drager is, merkt daar dus meestal niets van. Wel kan het dragerschap worden doorgegeven aan de kinderen. Hier heb je geen invloed op. Maar als beide ouders drager zijn van dezelfde mutatie in een gen, kan een kind deze aandoening ook krijgen. In dat geval

geven beide ouders de mutatie door. Dit gebeurt willekeurig. Sommige aandoeningen, zoals thalassemie, erven op dit manier over. Dat noemen we: autosomaal recessief overerven.

### Hoe vaak komt het voor?

Thalassemie komt vooral voor bij mensen van wie de voorouders het Middellandse-Zeegebied, het Midden Oosten, delen van Azië en Afrika komen. In Nederland zijn er ongeveer 100 tot 200 mensen met thalassemie.

### Onderzoek naar dragerschap

Als iemand in je familie drager is van thalassemie of deze aandoening heeft, raden artsen aan om te laten onderzoeken of je zelf ook drager bent. Dit advies geldt ook voor mensen die afkomstig zijn uit een gebied waar thalassemie vaker voorkomt. Dit kan met onderzoek van het bloed. De huisarts, verloskundige of een andere medische hulpverlener kan dit onderzoek aanvragen.

Als beide ouders drager zijn van thalassemie, dan kan de huisarts of specialist verwijzen naar een afdeling Klinische Genetica voor erfelijkheidsonderzoek. Erfelijkheidsonderzoek kan soms iets zeggen over de kans op thalassemie bij een toekomstig kind.

### Verwijzingen

#### Meer informatie over erfelijkheid:

- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheid en dragerschap'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheidsonderzoek'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheids-onderzoek en migranten'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheidsvoorlichting'

**Meer informatie over thalassemie:**

- Erfelijkheid.nl: thalassemie:  
*<http://www.erfelijkheid.nl/node/71>*
- OSCAR, multi-etnische organisatie voor patiënten en dragers van sikkelcelanemie en thalassemie, tel. 030-6569634  
*<http://www.oscarnederland.nl/node/6>*
- RIVM: 'Alfa-thalassemie: informatie voor ouders in het kader van de neonatale hiel-prikscreening':  
*<http://www.rivm.nl/dsresource?type=pdf&objectid=rivmp:75735&versionid=&subjectname=>*
- RIVM: 'Beta-thalassemie: informatie voor ouders in het kader van de neonatale hiel-prikscreening':  
*<http://www.rivm.nl/dsresource?type=pdf&objectid=rivmp:75736&versionid=&subjectname=>*
- 'Een vreemde ziekte: hun verhaal: patiënten met sikkelcel en bèta-thalassemie', Simon Rozendaal. Uitgave: Aspekt, 2007

**Meer informatie over de hielprik:**

- RIVM: Hielprikonderzoek naar dragerschap van Sikkelcelziekte of Cystic Fibrosis:  
*[http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/H/Hielprik/Erfelijkheid\\_en\\_dragerschap](http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/H/Hielprik/Erfelijkheid_en_dragerschap)* (uit het onderzoek naar sikkelcelziekte kan ook dragerschap van een andere vorm van hemoglobinopathie, zoals thalassemie, blijken)
- Erfelijkheid.nl: *<http://erfelijkheid.nl/node/488>*

**COLOFON**

© **Stichting Erfocentrum**

W [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl) [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

**Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:**

E [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)