

Informatie voor mensen betrokken bij sikkelcelziekte en/of thalassemie

Inhoud

Pagina

Inleiding	2
1. Wat is sikkelcelziekte?.....	2
2. Hoe komt u aan sikkelcelziekte?.....	2
3. Hoe ontstaan de klachten bij sikkelcelziekte?.....	3
4. Wat zijn de klachten en verschijnselen van sikkelcelziekte?.....	4
5. Hoe kunnen klachten voorkomen worden?.....	5
6. Hoe wordt sikkelcelziekte overgeërfd?.....	5
7. Zwangerschap	6
8. Tandarts	6
9. Operaties	6
10. Wanneer moet contact worden opgenomen met de dokter?	7
11. Hoe wordt sikkelcelziekte behandeld?.....	7
12. Hoe ziet de toekomst eruit voor iemand met sikkelcelziekte?	7
13. Erfelijkheid	7
14. Erfelijkheid en preventie.....	8
15. Wat is thalassemie?.....	8
16. Erfelijkheid en thalassemie	9
17. Preventie van thalassemie	9
18. Enkele behandelende artsen	10
19. Centra voor erfelijkheidsvoorlichting	10
20. Adressen.....	11

Inleiding

Uit de talrijke vragen die de VSOP ontvangt, blijkt een toenemende belangstelling naar informatie over erfelijkheid, aangeboren aandoeningen, vroegtijdige onderkenning en preventiemogelijkheden. De ontwikkeling, productie en verspreiding van betrouwbaar en duidelijk voorlichtingsmateriaal heeft binnen de VSOP dan ook hoge prioriteit.

De VSOP waardeert het initiatief van patiëntenorganisatie OSCAR (Organisatie Sikkelcel Anemie Research) om voorlichtingsmateriaal uit te geven en is verheugd dat zij in samenwerking met OSCAR in haar uitgebreide reeks publicaties ook een informatiebrochure kan opnemen over sikkelcelziekte. Bij gebrek aan middelen weliswaar als een sobere huiseditie in bescheiden oplage, maar toereikend om tegemoet te komen aan de vele aanvragen die nu reeds bekend zijn.

Naast sikkelcelziekte is er nog een veel voorkomende erfelijke bloedarmoede. Deze ziekte heet 'thalassemie' of 'Cooley's anemie'. Het erfelijkheidspatroon en sommige verschijnselen van deze ziekte lijken op sikkelcelziekte. Bij beide ziektes is familieonderzoek zinvol en kan onderzoek tijdens de zwangerschap worden verricht. Omdat voor de ziekte thalassemie in Nederland nog geen patiëntenvereniging bestaat, lopen de contacten met informatievragenden ook via OSCAR. In dit boekje zijn enkele hoofdstukken over thalassemie opgenomen.

Met welgemeende dank aan de deskundige auteurs en overige betrokkenen.

1. Wat is sikkelcelziekte?

Ons bloed bestaat voor een groot deel uit rode bloedlichaampjes (erythrocyten). Deze rode bloedcellen zorgen voor het transport van zuurstof door het hele lichaam. Deze zuurstof is gebonden aan een rode kleurstof: hemoglobine (hemoglobine A).

Bij mensen met sikkelcelziekte is deze rode kleurstof net iets **anders** dan bij gezonde mensen: **hemoglobine S**. Hierdoor gaan de afwijkende rode cellen van vorm veranderen, zodra ze een bepaalde hoeveelheid zuurstof hebben afgegeven. Ze krijgen dan de vorm van een sikkel. In het bloed van mensen met sikkelcelziekte ziet men dan ook veel sikkelvormige rode cellen: **de sikkelcellen**. Vandaar de naam: **sikkelcelziekte** of sikkelcelanemie (anemie=bloedarmoede).

Alleen door bloedonderzoek (zogenaamde Hb-electroforese, sikkelceltest, etcetera) kan men erachter komen of men sikkelcelziekte heeft of drager is.

2. Hoe komt u aan sikkelcelziekte?

Sikkelcelziekte komt vaak voor in Afrika. Maar ook in Amerika, Azië, Suriname, de Nederlandse Antillen, Engeland, Nederland en andere delen van Europa is er een groot aantal patiënten met sikkelcelziekte.

De ziekte wordt van ouder op kind overgeërfd. Het erfelijk materiaal (het DNA) van de sikkelcelpatiënt is net iets anders dan dat van gezonde mensen.

Men wordt alleen ziek als men het erfelijke materiaal van beide ouders ontvangt. Sikkelcelziekte is dus een **erfelijke (aangeboren) ziekte**.

Het is **niet besmettelijk** en u kunt het dan ook niet krijgen via het bloed van sikkelcelpatiënten (bijvoorbeeld door bloedtransfusies).

3. Hoe ontstaan klachten bij sikkelcelziekte?

Doordat de rode bloedcellen **anders** zijn, ontstaan er een aantal problemen.

a De sikkelcellen worden sneller door het lichaam afgebroken

Dan blijven er minder rode cellen over en ontstaat er tekort aan de rode bloedcellen: **bloedarmoede**. De klachten van bloedarmoede zijn: sneller moe, lusteloos, geen puf en oorsuizen.

Door de versnelde bloedaafbraak komt ook een gele kleurstof vrij (bilirubine), wat een gele verkleuring van huid en ogen geeft. Dit wordt **geelzucht** genoemd.

Patiënten met sikkelcelziekte zijn vatbaarder voor infecties. Bij infecties is deze bloedaafbraak extra versneld, waardoor een aantal bijkomende verschijnselen ontstaat: plotselinge toename van bleekheid en geelzucht, donkere (op cola lijkende) urine, hartkloppingen en kortademigheid. Deze toestand wordt een **anemische (bloedarmoede) crisis** genoemd.

b Een rode bloedcel kan gaan sikkelen

Dit gebeurt als er:

- 1 te weinig zuurstof door de cel kan worden opgenomen: zijn voorraadjie is dan kleiner en is dus eerder opgebruikt. Dit is bijvoorbeeld het geval op grote hoogte in de bergen of tijdens vliegreizen.
- 2 veel zuurstof in het lichaam nodig is, bijvoorbeeld bij grote inspanning (top-/duursport), infecties, oververmoeidheid en tekort aan slaap.

Gesikkelde cellen haken als het ware in elkaar en er ontstaat dan een propje met gesikkelde rode cellen.

Deze propjes kunnen moeilijk door heel kleine bloedvaatjes met als gevolg **verstoppingen van die vaatjes**. Verschillende organen kunnen dan minder bloed krijgen. Deze toestand wordt een **vaso-occlusieve crisis** genoemd.

De klachten zijn afhankelijk van de plaats in het lichaam waar de vaatjes verstopt zijn:

- de botten

Hevige pijn in botten van armen en benen of in de rug. Deze pijn ontstaat plotseling en kan enkele dagen duren. De pijn kan op één plaats blijven of verspringen naar een andere plaats (bijvoorbeeld van knie naar elleboog). Ook kan er een rode zwelling optreden. Dit wordt een **pijnlijke crisis** genoemd.

- de longen

Plotseling optredende kortademigheid en benauwdheid met pijn bij de ademhaling kunnen wijzen op een verstopping van de vaten in de longen: een longinfarct.

- de darmen

Plotseling optredende en aanhoudende hevige pijn in de buik kan wijzen op een darminfarct.

- de hersenen

Als de hersenen niet meer goed doorbloed worden, kunnen de volgende verschijnselen ontstaan: plotseling niet meer goed kunnen praten, stuipen, verminderde kracht en/of gevoel in vooral armen en/of benen.

Langzamerhand kunnen ook andere klachten van een verminderde hersenfunctie ontstaan: minder goed denken, concentratiestoornissen of een verminderd geheugen.

- de nieren

Doordat in de nier ook heel kleine vaatjes lopen, kunnen hier ook propjes gesikkelde cellen vastlopen. Hierdoor ontstaan problemen met de nierfunctie: veel plassen, bloed in de urine.

- **de penis**
Soms kan een propje van gesikkelde cellen de afvoerende vaten van de penis blokkeren waardoor een langdurige pijnlijke erectie ontstaat.
- **de ogen**
Het verstopten van een vaatje in het oog kan gepaard gaan met plotseling slechter zien.

4. Wat zijn de klachten en verschijnselen van sikkelcelziekte?

De meeste mensen met sikkelcelziekte hebben niet het hele jaar door klachten. De periode zonder klachten wordt **steady state** genoemd. Soms zijn er perioden dat ze ernstige klachten hebben: **de crisis**. Dit kan dan komen door de sikkelcelziekte, maar sommige klachten kunnen natuurlijk ook gewoon door een griepje worden veroorzaakt.

Hiernaast staat een aantal klachten en verschijnselen die in verband worden gebracht met sikkelcelziekte.

Met name voor de tweede groep klachten (de ernstige klachten) geldt dat het verstandig is contact op te nemen met de arts. Soms voelen patiënten een crisis aankomen. Het is belangrijk dan niet lang te wachten, maar contact op te nemen met de behandelend arts of eerste hulp van het (eigen) ziekenhuis.

Minder ernstige klachten

- sneller moe, geen puf, lusteloos
- lichtgele verkleuring van de ogen
- veel plassen
- minder snel groeien bij kinderen (ten gevolge van de bloedarmoede)

Ernstige klachten

- koorts (temperatuur van meer dan 38°C)
- hoofdpijn, minder kracht en gevoel in armen of benen
- pijnlijke crises
- plotselinge toename van bleekheid of geelzucht (bloedarmoede crisis)
- gezwollen handen en voeten (hand/voetsyndroom)
- plotseling slechter zien
- plotselinge benauwdheid of kortademigheid
- plotselinge pijn in de rechter bovenbuik waarbij men niet stil kan liggen of zitten. Dit kan wijzen op de aanwezigheid van galstenen
- pijnlijke erectie van de penis
- plassen van bloed
- zweren aan benen

BIJ DEZE ERNSTIGE KLACHTEN MOET ALTIJD CONTACT OPGENOMEN WORDEN MET DE BEHANDELEND ARTS OF EERSTE HULP VAN HET (EIGEN) ZIEKENHUIS!

5. Hoe kunnen klachten voorkomen worden?

Het is mogelijk om de ziekteverschijnselen van sikkelcelziekte te voorkomen door zich zo goed mogelijk aan een aantal leefregels te houden:

- gezond leven
 - o een goed gevarieerd dieet
 - o voldoende rust
 - o voldoende, maar niet overmatige, lichaamsbeweging (dus **geen** duursporten of topsport)
- vermijd stress
 - o slaap voldoende, probeer spanningen te vermijden, raak niet oververmoeid
- voorkom infecties
 - o goede hygiëne (voldoende vaak douchen of wassen, goed tanden poetsen en vaak kleding en handdoeken verschoonen)
 - o bij koorts snel de dokter bellen
 - o bij jonge kinderen: antibiotica (Broxil®) ter voorkoming van infecties
 - o inenting, naast de 'normale' vaccinatie zoals BMR, DKTP is ook vaccinatie met Pneumovax en H.Influenzae B noodzakelijk
 - o Vooral bij toegenomen vochtverlies (bij koorts, braken, diarree) is het van groot belang goed te drinken.
- vermijd uitdroging, dus:
 - o vooral bij toegenomen vochtverlies (bij hitte, koorts, braken, diaree) is het van groot belang goed te drinken.
- vermijd afkoeling, dus:
 - o In de winter warm kleden, vermijd zwemmen in koud water
 - o Na zwemmen warm douchen en snel afdrogen

6. Hoe wordt sikkelcelziekte overgeërfd?

Zoals gezegd: u krijgt alleen sikkelcelziekte als u het van beide ouders hebt geërfd. Er zijn met betrekking tot sikkelcelziekte drie groepen mensen:

- **gezonde mensen** (die hebben alleen normaal hemoglobine in de rode cellen: **AA**)
- **gezonde mensen die drager zijn** van de erfelijke informatie voor sikkelcelziekte (zij hebben een deel normaal en een deel sikkelhemoglobine: **AS**)
- **patiënten** die sikkelcelziekte hebben (zij hebben alleen sikkelhemoglobine: **SS**).

Dragers hebben, omdat zij voor de helft de normale rode kleurstof bezitten (hemoglobine A), bijna geen klachten. Alleen onder extreme omstandigheden, zoals het lopen van een marathon op grote hoogte of zuurstofgebrek bij narcose, kunnen problemen ontstaan. We noemen het dragerschap dus sikkelcel-trait.

Alleen door middel van bloedonderzoek weet u of u drager bent.

Voor de meeste patiënten met de sikkelcelziekte (SS) zijn beide ouders dragers (AS) (zie voorbeeld 2 op de volgende pagina).

Nu volgt een aantal voorbeelden die duidelijk maken hoe sikkelcelziekte overerft.

Voorbeeld 1



De ene ouder (bijvoorbeeld vader) is drager (AS) en de andere ouder (moeder) is gezond (AA). Dan is de kans op het krijgen van een kind dat drager is 50%. De andere 50% is gezond. Er zijn geen kinderen met sikkelcelziekte te verwachten.

Voorbeeld 2



De ene ouder (bijvoorbeeld moeder) is drager (AS) en de andere ouder (vader) is ook drager (AS). Dan is de kans op het krijgen van een kind dat drager is 50%. De kans op het krijgen van een kind met sikkelcelziekte is 25%. De kans op het krijgen van een gezond kind is even groot: ook 25%.

Voorbeeld 3



De ene ouder (bijvoorbeeld moeder) is patiënt (SS) en de andere ouder (vader) is drager (AS). Dan is de kans op het krijgen van een gezond kind dat drager is 50%. De kans op het krijgen van een kind met sikkelcelziekte is ook 50%.

Naast AS en SS zijn er nog andere hemoglobine-varianten die aangeduid worden met de letter C in plaats van S. Bijvoorbeeld combinaties als AC en SC. Het overervingpatroon van dit type sikkelcelziekte is hetzelfde, maar de verschijnselen zijn minder ernstig.

7. Zwangerschap

Bij vrouwen met sikkelcelziekte gaat de zwangerschap vaak gepaard met problemen. De bloedarmoede neemt in hevigheid toe en ook de crises nemen toe in aantal en in ernst. Daarom is het nodig dat een arts de aanstaande moeder tijdens de zwangerschap zeer uitvoerig begeleidt. Meestal wordt in het laatste deel van de zwangerschap een aantal bloedtransfusies gegeven. Ondanks deze voorzorgsmaatregelen is het gevaar op een miskraam groot. De bevalling moet met de uiterste zorg in het ziekenhuis plaatsvinden.

8. Tandarts

Het is belangrijk om de tandarts te informeren als er sprake is van sikkelcelziekte. Er dient namelijk extra goed naar het gebit te worden gekeken, omdat door infecties aan de tanden of kiezen een crisis kan ontstaan. Een goede mondhygiëne is dus belangrijk.

Er zijn geen speciale maatregelen nodig bij tandheelkundige ingrepen (zoals het trekken van tanden of kiezen).

9. Operaties

Tijdens een operatie gaan de rode cellen sneller sikkelen. Daarom is het noodzakelijk dat een sikkelcelpatiënt die een operatie zal ondergaan, van tevoren een aantal bloedtransfusies krijgt om zo het sikkelen en de daarmee gepaard gaande klachten te voorkomen.

10. Wanneer moet contact worden opgenomen met de dokter?

Het is verstandig om een dokter te zoeken die verstand heeft van sikkelcelziekte: een hematoloog of kinderarts. Het is raadzaam dat sikkelcelpatiënten één à twee maal per jaar op de polikliniek worden onderzocht door middel van een lichamelijk onderzoek en bloedonderzoek, omdat hierdoor eventuele gevolgen van de sikkelcelziekte (bijvoorbeeld bloedarmoede) eerder kunnen worden ontdekt. Tevens kunnen tijdens zo'n bezoek vragen worden beantwoord en adviezen worden gegeven.

Er moet **direct contact opgenomen** worden met de behandelend arts, indien er één van de klachten is uit de groep met 'ernstige klachten' (zie hiervoor).

Vragen over sikkelcelziekte kunnen natuurlijk ook aan de arts worden gesteld.

11. Hoe wordt sikkelcelziekte behandeld?

De oorzaak van sikkelcelziekte (verandering in het erfelijk materiaal) is niet te behandelen. Wel kunnen we de klachten zoveel mogelijk de baas blijven en helpen verschijnselen te voorkomen. Dit wordt in de meeste ziekenhuizen gedaan met een aantal verschillende methoden:

- 1 Antibiotica om infecties te voorkomen of te bestrijden
- 2 Pijnstilling bij pijn in botten of buik
- 3 Foliumzuur dit zorgt voor een goede bloedaanmaak
- 4 Bloedtransfusies bij ernstige bloedarmoede of pijnlijke crises en bij operaties
- 5 Opname in ziekenhuis bij heel ernstige klachten zoals zeer hevige pijnlijke crisis of bloedarmoede

12. Hoe ziet de toekomst eruit voor iemand met sikkelcelziekte?

Patiënten met sikkelcelziekte kunnen met een zorgvuldige begeleiding en een goede manier van leven een redelijk normaal levenspatroon en beroeps carrière ontwikkelen.

De patiënten zullen voor het overgrote deel van hun leven niet anders functioneren dan anderen met betrekking tot sociaal, maatschappelijk en economisch niveau.

Wel moeten de patiënten rekening houden met hun ziekte en zorgen dat mensen in hun omgeving deze ziekte kennen, zodat ze ook eventuele problemen zullen begrijpen en kunnen bespreken.

In de Verenigde Staten, Groot-Brittannië en Nederland houden veel onderzoekers en artsen zich bezig met sikkelcelziekte.

Zo wordt geprobeerd om:

- het zieke erfelijke materiaal (het DNA) te corrigeren /repareren
- nieuwe behandelingen te testen
- goede en voldoende informatie te verstrekken aan patiënten, artsen, verpleegkundigen en anderen die te maken hebben met sikkelcelziekte

13. Erfelijkheid

Alle erfelijke eigenschappen van ieder mens zijn vastgelegd in **genen (DNA)**; bijvoorbeeld de haarkleur, de bloedgroep, de huidskleur, de oogkleur, etcetera.

Van bijna alle genen heeft men 2 exemplaren: één gekregen van de vader en één gekregen van de moeder. De genen zijn dus **in tweevoud** aanwezig. Op zijn beurt zal ieder mens de helft van zijn genen overdragen aan elk van zijn of haar kinderen. Van elk paar dus één. Welke men doorgeeft is voor ieder kind weer anders; daarom lijken ouders op hun kinderen en de kinderen onderling op elkaar, maar zijn ze ook verschillend.

Ieder mens draagt ook enkele genen met ongunstige eigenschappen. Soms leidt dit tot een (ernstige) erfelijke ziekte, maar meestal zorgt **het andere gen** van het paar ervoor dat zo iemand er bijna niets van merkt. Dit heet **dragerschap**, en bij bloedziektes als sikkelcelziekte en thalassemie wordt dit dragerschap '**trait**' genoemd.

Kan dragerschap tot bloedarmoede leiden? Soms kan een drager lichte bloedarmoede hebben doch meestal heeft hij of zij geen ziekteverschijnselen. Dragerschap kan **niet** veranderen in de loop der tijd tot de echte thalassemie of sikkelcelziekte. Wie over erfelijkheid en ziekte meer wil weten kan bij het Erfocentrum van de VSOP een boekje bestellen. Zie verder onder 'adressen' achterin de brochure.

14. Erfelijkheid en preventie

Sikkelcelziekte is een erfelijke ziekte. Als u sikkelcelziekte heeft, **moeten** uw vader en moeder drager zijn of zelf de ziekte hebben. Als u een kind heeft met sikkelcelziekte, dan **moeten** u en uw man of vrouw drager zijn van deze ziekte of zelf de ziekte hebben. Dit heeft twee belangrijke gevolgen.

a Verhoogde kans op sikkelcelziekte bij elke zwangerschap

Bij een volgende zwangerschap is er een **verhoogde** kans dat het kind sikkelcelziekte zal hebben. Als precies bekend is welk soort dragerschap u en uw partner hebben, kan worden nagegaan hoe ernstig de sikkelcelziekte bij uw kind kan zijn.

In een aantal gevallen is bij een (volgende) zwangerschap dan onderzoek mogelijk om vast te stellen of het kind in de baarmoeder ook sikkelcelziekte heeft. Dit gebeurt al **vroeg** in de zwangerschap, als u ongeveer 6 weken over tijd bent.

Als het in uw familie om een ernstige vorm van sikkelcelziekte gaat, kunt u dan eventueel tot een abortus besluiten. U kunt hierover overleggen met uw arts of contact op nemen met een klinisch genetisch centrum in de buurt.

b Familie-onderzoek

Als u drager bent voor sikkelcelziekte of zelf sikkelcelziekte heeft, dan betekent dit dat deze erfactor in de familie moet voorkomen. Uw kinderen, uw ouders, uw broers en zusters, uw neven en nichten en uw ooms en tantes kunnen allemaal drager zijn.

Het is **voor hen belangrijk om, al voor zij kinderen krijgen, zich te laten onderzoeken** op dragerschap. Er kan voor hun (toekomstige) kinderen namelijk ook een verhoogde kans zijn op sikkelcelziekte en eventueel kunnen zij gebruik maken van onderzoek vroeg tijdens de zwangerschap.

15. Wat is thalassemie?

Thalassemie ziekte (thalassemie major of Cooley's anemie) is de naam voor de ernstige bloedarmoede die kan ontstaan bij kinderen van gezonde ouders die beiden drager zijn van thalassemie. Terwijl bij sikkelcelziekte sprake was van een iets veranderde hemoglobine, is er bij thalassemie **onvoldoende aanmaak** van een bestanddeel hemoglobine. Ongeveer 6 maanden na de geboorte zal een baby met Cooley's anemie onvoldoende hemoglobine maken en gaan lijden aan ernstige bloedarmoede.

Behandeling

Regelmatige bloedtransfusies en toediening van medicijnen om het teveel aan ijzer dat door de vele transfusies ontstaat te verwijderen is de enige mogelijke behandeling. Indien een geschikte donor beschikbaar is, wordt tegenwoordig ook **beenmerg-transplantatie** toegepast. Het succes van deze behandeling is in grote mate onzeker.

De transfusies en anti-ijzerstapelingsbehandeling dienen onder nauwe medische controle plaats te vinden om het gunstigste hemoglobine- en ijzerpeil constant te houden en om de bijverschijnselen en complicaties op te vangen. Bijverschijnselen kunnen zijn: vergroting van milt en lever, botafwijkingen, groeiachterstand, verstoring van de puberteitsontwikkeling en de seksuele functies, schildklierafwijkingen, suikerziekte, infecties, gebitsverzorgingsproblemen.

De behandelend specialist zal met al deze eventuele bijverschijnselen rekening houden.

Er bestaan nog andere soorten thalassemie (zoals alfa-thalassemie) maar hierop wordt verder niet ingegaan.

16. Erfelijkheid en thalassemie

Thalassemie is ook een erfelijke vorm van bloedarmoede. De overerving is precies als bij sikkelcelziekte (zie hoofdstuk 6). Als twee partners beiden drager zijn, kunnen zij hun ongunstige hemoglobine-eigenschappen aan hun kinderen doorgeven. Ieder kind van dit paar heeft 25% kans om van beide gezonde ouders de ongunstige eigenschap te erven in 'dubbel dragerschap'. Dit kind zal ernstig ziek zijn.

Daarnaast is er 50% kans dat een kind drager is, net als de ouders, en een kans van 25% om de ongunstige eigenschap niet te erven. Deze kinderen zullen gezond zijn.

In principe kan iedereen in Nederland drager zijn van thalassemie of sikkelcelziekte, maar bij noordeuropeanen komt dit zelden voor. Vaker komen deze eigenschappen voor bij personen afkomstig uit Zuid-Europa en uit de landen rond de Middellandse Zee zoals Griekenland, Italië, Turkije, het Midden-Oosten en Noord-Afrika (Marokko, Tunesië, Egypte, etcetera). Ook bij personen afkomstig uit Centraal Afrika, Suriname en uit Azië (Indonesië, China, Thailand, etc.) worden deze eigenschappen vaak aangetroffen.

17. Preventie van thalassemie

Het is belangrijk voor iedereen, maar vooral voor jonge mensen die een gezin willen stichten, om te weten of zij drager zijn van thalassemie (of van de sikkelcelziekte). Als uit het bloedonderzoek blijkt, dat iemand deze eigenschap draagt, dan is het van groot belang, al voor zij of hij kinderen krijgt, om te onderzoeken of de partner ook drager is. Want als beiden drager zijn, is er een kans van 25% op ernstige thalassemieziekte voor hun kinderen.

Familie-onderzoek

Als bij iemand dragerschap is vastgesteld, is familie-onderzoek zeker zinvol, omdat broers, zusters, neven en nichten ook drager kunnen zijn met een eventueel risico voor hun kinderen.

Onderzoek tijdens de zwangerschap

Net zoals bij sikkelcelziekte is ook bij thalassemie onderzoek tijdens de zwangerschap mogelijk. Ouders die beiden drager zijn, kunnen desgewenst met behulp van dit onderzoek te weten komen of het kind de ziekte zal hebben. Dit onderzoek vindt plaats via een klinisch genetisch centrum, na uitgebreide voorlichting aan de ouders.

Het onderzoek tijdens de zwangerschap gebeurt door middel van de 'vlokkentest' als de betrokkene 6 weken over tijd is. Als het in de familie om een ernstige vorm van thalassemie gaat, kan bij een ongunstige uitslag, op verzoek van de ouders, de zwangerschap worden afgebroken (abortus).

18. Enkele behandelende artsen

- Amsterdam** Academisch Medisch Centrum (AMC)
Emma Kinderziekenhuis/afd. H8
Meibergdreef 9, telefoon 020 - 5669111
Mevrouw Dr. M. Peters
Dr. H. Heyboer
- Onze Lieve Vrouwe Gasthuis
1e Oosterparkstraat 279
telefoon 020 - 5999111
Polikliniek hematologie
Dr. K.J. Roozendaal, hemataloog/oncoloog
- Den Haag** Leijenburg Ziekenhuis, Leyweg 275
telefoon 070 - 3592000
afdeling hematologie
Dr. P.W. Wijermans
- Leiden** Academische Ziekenhuis Leiden
Rijnsburgerweg 10, telefoon 071 - 5262267
Prof.dr. A. Brand - transfusie therapie
Prof.dr. J.M.J.J. Vossen - beenmergtransplantatie
- Rotterdam** Sophia Kinderziekenhuis
Dr. Molenwaterplein 60
telefoon 010 - 4636363
Afdeling Oncologie/hematologie
Dr. I.M. Appel
- Utrecht** AZU/Wilhelmina Kinderziekenhuis
Nieuwegracht 137
telefoon 030 - 2504000
Afdeling hematologie
Mevrouw dr. H.M. van der Berg

Behandeling van sikkelcelziekte en thalassemie major wordt in de meeste afdelingen hematologie en kinderhematologie van academische centra en grote ziekenhuizen verricht.

Het Hemoglobinoopathieën Laboratorium van het Centrum voor Humane en Klinische Genetica van het LUMC is het referentie laboratorium voor postnatale diagnostiek en bepaling van erfelijkheidsrisico's (Dr. P.C. Giordano). Prenatale diagnostiek wordt in het DNA laboratorium van hetzelfde centrum verricht (Prof. E. Bakker).

Hemoglobinoopathieën Laboratorium
Wassenaarseweg 72, 2333 AL Leiden
Telefoon 071 – 5276000
Zie ook www.hpbinform.com

19. Centra voor erfelijkheidsvoorlichting

Of heeft u vragen over onderzoek naar een erfelijke aandoening, dan kunt u daarvoor terecht bij een Klinisch Genetisch Centrum. Deze centra zijn verbonden aan de Academische Ziekenhuizen. Informatie over adressen en telefoonnummers vindt u op de site van de Vereniging Klinische Genetica Nederland: www.nav-vkgn.nl.

Beschikt u niet over internet, bel dan met de Erfolijn. N.B. Voor een bezoek aan een Klinisch Genetisch Centrum heeft u een verwijzing van de huisarts nodig.

20. Adres

Patiëntenorganisatie

OSCAR: organisatie Sikkel Cel Anemie **RELIEF**
(Stichting Sikkelcel Anemie en Thalassemie Nederland)
Van Nijenrodeweg 315
1082 HB Amsterdam
Telefoon 020 – 6797887 (van 20.00 – 22.00 uur)
Email: oscarsikkelcel@hotmail.com
www.sikkelcel.nl



Dit boekje is in verschillende talen bij het Erfocentrum verkrijgbaar (o.a. Arabisch, Engels, Turks). Er zijn ook publieksfolders over sikkelcelanemie en thalassemie in verschillende talen (o.a. ook Farsi en Italiaans). Voor beroepsgroepen is er eveneens meer informatie.

Colofon

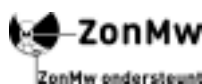
©VSOP, 2^e druk, maart 2001

Deze brochure kwam mede tot stand dankzij:

Mevrouw S.C. Beacher	Patiëntenorganisatie OSCAR Nederland
Prof.dr. L.F. Bernini	Anthropogenetica Leiden
Drs. D.P.M. Brandjes	Slotervaartziekenhuis Amsterdam
Dr. H. ten Cate	AZM Maastricht
Dr. P.C. Giordano	Hemoglobinopathieën onderzoekslaboratorium Leiden
Dr. H.L. Haak	Leijenburgziekenhuis Den Haag
Drs. J.C. Oosterwijk	Klinisch Genetisch Centrum Leiden
Mevrouw Dr. M. Peters	EKZ/Kinder AMC Amsterdam
Prof.dr. L.W. Stadius van Eps	Slotervaartziekenhuis Amsterdam
Drs. H.J. Walters	Slotervaartziekenhuis Amsterdam

Bestelnummer 4040A

Deze uitgave werd mede mogelijk gemaakt door:



Deze brochure werd uitgegeven in het kader van het VSOP-project 'Voorlichting over erfelijke en aangeboren aandoeningen aan migranten'.

Voor een overzicht van alle informatiematerialen kunt u contact opnemen met het Erfocentrum.

Vragen over erfelijkheid en gezondheid?

Bel, mail of surf

Erfolijn: 0900-66 555 66 (€0,10 per minuut)

Email: erfolijn@erfocentrum.nl

Website: www.erfelijkheid.nl

www.kalitim.nl

Het Erfocentrum is een initiatief van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen (VSOP)