

## **Bèta-thalassemie major (de ernstige vorm), kinderwens en zwangerschap**

Als u **bèta-thalassemie major (de ernstige vorm)** heeft, heeft u alleen kans op een goede zwangerschap als uw hart goed functioneert en u op jonge leeftijd bent begonnen met een therapie van bloedtransfusies en ontijzeringsmedicijnen. De kans dat iemand met bèta-thalassemie major zwanger wordt is echter sterk verlaagd.

Bij de **intermediaire vorm (matig-ernstige vorm) van bèta-thalassemie** is er meer kans op een zwangerschap en een goed verloop ervan.

Als uw milt nog niet verwijderd is voor uw zwangerschap, heeft u een verhoogde kans op complicaties door vergroting van de milt. Als uw milt wel al verwijderd is, heeft u mogelijk een verhoogde kans op trombose tijdens uw zwangerschap.

### **De zwangerschap en de baby**

Er is bij een vrouw met bèta-thalassemie major een verhoogde kans op problemen tijdens de zwangerschap, zoals:

- Een miskraam
- Vroeggeboorte
- Doodgeboorte
- Groeivertraging
- Als u medicijnen gebruikt, is het belangrijk om te bespreken welke medicijnen u vóór en tijdens de zwangerschap kunt gebruiken.
- Tijdens uw zwangerschap dient u begeleid te worden door een gynaecoloog en een internist die verstand heeft van thalassemie.
- De bevalling dient in het ziekenhuis plaats te vinden.
- Tijdens uw zwangerschap moet uw bloed regelmatig gecontroleerd worden. Ook is het belangrijk dat uw hart regelmatig gecontroleerd wordt.
- Het is van belang dat regelmatig onderzocht wordt hoe uw kind zich ontwikkelt.
- Het is van belang dat alle betrokken artsen gezamenlijk een behandelplan in uw dossier opnemen. Alle afspraken over de begeleiding bij het zwanger worden, zwangerschap, bevalling en kraamperiode komen hierin bij elkaar te staan. Wij raden u aan om hier zelf op aan te dringen.

### **Als u zwangerschapswens heeft en bèta-thalassemie major heeft, zijn de volgende zaken voor u belangrijk om te weten:**

- Het is belangrijk om voordat u zwanger wordt, te laten onderzoeken of uw partner mogelijk drager is van deze aandoening. Als dit het geval is, kunt u zich laten verwijzen naar een Klinisch Genetisch

Centrum voor erfelijkheidsadvisering. Of uw partner drager is kunt u via de huisarts of een andere behandelend arts laten onderzoeken.

- Tijdens uw zwangerschap kan met behulp van prenatale diagnostiek worden onderzocht of uw ongeboren kind wel of geen thalassemie heeft. Dit gebeurt alleen indien de vader drager is van bèta-thalassemie of drager is van een andere erfelijke bloedziekte. Bovendien moet van beide ouders tijdig, liefst vóór de zwangerschap, DNA-onderzoek (een bloedonderzoek) gedaan zijn.

### **Hoe groot is de kans dat uw baby thalassemie major zal hebben?**

Bèta-thalassemie is erfelijk. Het erft "**autosomaal recessief**" over. "Autosomaal" betekent dat de ziekte zowel bij meisjes als bij jongens kan voorkomen. "Recessief" wil zeggen dat de ziekte alleen overgebracht kan worden als beide ouders drager zijn van de erfelijke eigenschap die de ziekte veroorzaakt.

Als **iemand bèta-thalassemie heeft en de partner is geen drager** van bèta-thalassemie, is er 100% kans dat de baby drager is van bèta-thalassemie.

Als **iemand bèta-thalassemie heeft en de partner is wel drager** van bèta-thalassemie, dan is er 50% kans dat de baby bèta-thalassemie major (ernstige bloedarmoede) heeft. De baby zal dan binnen enkele maanden zeer bleek zien, slecht eten en groeien. Uw baby heeft dan eenmaal per 2 à 3 weken een bloedtransfusie nodig. Ook is er 50% kans dat uw baby drager is (dat wil zeggen dat de baby zelf geen thalassemie heeft maar het wel door kan geven).

### **Het hielprikje**

Sinds 2007 worden alle baby's die in Nederland geboren worden onderzocht op hemoglobinoopathie (sikkelcelziekte en thalassemie). De huisarts krijgt binnen een paar weken na het afnemen van het hielprikje bericht indien uw baby een ernstige vorm van bèta-thalassemie heeft. Indien u binnen 2 weken na het hielprikje geen bericht van uw huisarts heeft ontvangen, dan heeft uw kind zeer waarschijnlijk niet de ernstige vorm.

Dragerschap van thalassemie kan nog niet direct na de geboorte worden aangetoond. Dit kan pas als uw kind ongeveer 1 jaar oud is. Hiervoor kunt u naar uw huisarts gaan en vragen om bloedonderzoek naar dragerschap bèta-thalassemie. (Update deze alinea zie volgende pagina.)

### **Meer informatie**

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

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

[www.kalitim.nl](http://www.kalitim.nl) (Turks-Nederlands)

[www.hbpinfo.com](http://www.hbpinfo.com)

**Laatste update**

Folder: 02-04-2007

**Bron**

Deze tekst is tot stand gekomen in samenwerking met prof.dr. E.A.P. Steegers (Erasmus Ziekenhuis Rotterdam) en dr. H. Heijboer en dr. M. Peters kinderarts-hematologie (EZ/AMC, Amsterdam).