

## HANDVAT 62: RISICOFACITOR “VOOROUDEURS UIT (SUB)TROPISCHE GEBIEDEN”

Vraag in nieuwe versie Zwanger Wijzer: "Heeft u voorouders (van de kant van uw vader of moeder) uit:...?"  
Geconstateerd risico "voorouders uit (sub)tropische gebieden"

### Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg consulent over risicofactor "Voorouders uit (sub)tropische gebieden" om goede informatie hierover te kunnen geven aan mensen die voor preconceptiezorg komen.

### Informatie

#### Achtergrondinformatie zorgverlener

Mensen die uit gebieden komen waar malaria heerst of heeft geheerst of mensen met voorouders afkomstig uit deze gebieden hebben een hoger risico op dragerschap voor een mutatie in het gen en uiteindelijk ook in het DNA van het eiwit hemoglobine dat leidt tot hemoglobinopathieën. De betreffende gebieden zijn: het Middellandse Zee gebied, Turkije, Marokko, Afrika, Suriname, China, Oost-Aziatische landen (o.a. Vietnam), een deel van het Midden Oosten en het Caribisch gebied.

Hemoglobinopathieën zijn ziekten waarbij het zuurstoftransporteiwit hemoglobine in het bloed veranderd is, waardoor de zuurstoftransporterende of andere natuurkundige eigenschappen ervan veranderen. De meest voorkomende ziektebeelden zijn sikkelceltrait en  $\beta$ -thalassemie. Sikkelceltrait is het dragen van het gen dat kan leiden tot sikkelcelziekte dat bijvoorbeeld kan ontstaan bij overmatige inspanningen. Soms leidt sikkelcelziekte ook tot bloedplassen.

Dragerschap van  $\beta$ -thalassemie leidt vaak tot lichte bloedarmoede zonder verdere gevolgen voor de algemene gezondheid.

Als beide ouders drager zijn van de genmutatie sikkelcel en/ of  $\beta$ -thalassemie, dan kan dit leiden tot een ernstige aandoening van het kind. Sikkelcelziekte is een ernstige ziekte gekenmerkt door bloedarmoede en verstopping van bloedvaten met sikkelcellen wat leidt tot pijnlijke crises en waardoor veel schade aan organen kan ontstaan.  $\beta$ -Thalassemie kan leiden tot ernstige bloedarmoede waardoor iemand reeds op jonge leeftijd afhankelijk wordt van bloedtransfusies. (zie ook protocol 51 (sikkelcelanemie vrouw) en protocol 57 (thalassemie vrouw)).

Door de aanstaande ouders te testen op dragerschap van een hemoglobinopathie kan worden berekend hoe groot de kans is op een aangedaan kind.

Voorafgaand aan het inzetten van dragerschapsonderzoek is het belangrijk om uit te leggen dat het betekent dat er onderzoek wordt gedaan naar een erfelijke eigenschap. Dragerschapsonderzoek is geen onderzoek naar ziekte. Indien er een verandering van het gen wordt gevonden betekent dit niet dat de drager in de toekomst ziek zal worden. Leg ook uit dat sinds 1 januari 2007 pasgeborenen bij de hielprik worden gescreend op (dragerschap van) sikkelcelziekte, waarbij ook ernstige vormen van alfa- en beta-thalassemie kunnen worden gevonden.

Voor paren afkomstig uit de risicogebieden wordt een preconceptionele dragerschapstest vergoed door de verzekeraar. Wanneer de aanstaande ouders zich willen laten testen, kan een verloskundige verwijzen naar de huisarts. De huisarts zal initieel dragerschapsonderzoek bij de vrouw inzetten.

Indien de aanstaande moeder drager blijkt te zijn, zal onderzoek bij de man ingezet worden. Wanneer er sprake is van dragerschap bij beide ouders, moet hiervoor worden verwezen naar een klinisch geneticus. Als ouders drager zijn, kunnen familieleden ook drager zijn. Voor broers en zussen is die kans meestal 1 op 2 (50%). Familieleden kunnen ook een dragerschapstest laten doen.

Als beide partners drager zijn, zijn er verschillende handelingsopties voor de (aanstaande) ouders:

- Aanvaarden van een verhoogde kans op een kind met een hemoglobinopathie.
- Embryoselectie: zwanger worden via reageerbuisbevruchting (IVF) waarbij een embryo dat de ziekte niet heeft in de baarmoeder wordt geplaatst c). Kijk voor meer informatie op de website [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl) van PGD Nederland.
- Zwanger worden met zaad van een andere man (donorzaad) of met een eicel van een andere vrouw (donoreicel), die geen drager/draagster is van de ziekte.
- Tijdens de zwangerschap (met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie) laten onderzoeken of het ongeboren kind de aandoening heeft. Als dat zo is, kunnen ze besluiten de zwangerschap te beëindigen of de geboorte van het kind af te wachten en voorbereidingen te treffen.
- Adoptie.
- Besluiten geen kinderen (meer) te krijgen.

## Informatie cliënt

Komt u of een van uw voorouders uit een van de volgende gebieden: het Middellandse Zee gebied, Turkije, Marokko, Afrika, Suriname, China, Oost-Aziatische landen (o.a. Vietnam), een deel van het Midden Oosten of het Caribisch gebied, dan is het mogelijk dat u drager bent zijn van een afwijking in het erfelijk materiaal dat kan leiden tot erfelijke bloedarmoede. Dit hoeft niet ernstig te zijn. De meest voorkomende afwijkingen zijn drager zijn van het sikkelcelgen of van  $\beta$ -thalassemie. Dragen van het sikkelcelgen komt vaak voor en geeft meestal geen ziekteverschijnselen. Drager zijn van  $\beta$ -thalassemie kan leiden tot een lichte vorm van bloedarmoede zonder gevolgen voor de algemene gezondheid.

Pas als beide ouders drager zijn van een afwijking zoals hierboven genoemd (sikkelcelgen of  $\beta$ -thalassemie) dan is er een kans aanwezig dat er een kind geboren wordt met een ernstige erfelijke bloedarmoede. Behandeling van deze erfelijke vorm van bloedarmoede en de ziekte die daardoor ontstaat, is mogelijk.

Door te testen op dragerschap wordt duidelijk hoe groot de kans is uw een kind krijgt dat geboren wordt met deze erfelijke vorm van bloedarmoede. Wilt u zich laten testen, dan kan de verloskundige u verwijzen naar de huisarts. Door een eenvoudig bloedonderzoek kan worden vastgesteld of u drager bent van een van deze erfelijke afwijkingen. Dit onderzoek wordt door de ziektekostenverzekering vergoed als u of een van uw voorouders uit een van bovengenoemde gebieden afkomstig bent.

Wanneer er sprake is van dragerschap bij beide ouders, kan hiervoor worden verwezen naar een klinisch geneticus. Er zijn verschillende mogelijkheden voor de (aanstaande) ouders om zich voor te bereiden op een zwangerschap. Preconceptioneel zijn er meer handelingsopties mogelijk zijn dan prenataal.

Als ouders drager zijn, kunnen familieleden ook drager zijn. Voor broers en zussen is die kans meestal 1 op 2 (50%). Familieleden kunnen ook een dragerschapstest laten doen.

## Concrete aanbevelingen

- Informeer aanstaande ouders afkomstig uit het Middellandse Zee gebied, Turkije, Marokko, Afrika, Suriname, China, Oost-Aziatische landen (o.a. Vietnam), een deel van het Midden Oosten en het Caribisch gebied op de kans op over dragerschap van hemoglobinopathie.
- Informeer aanstaande ouders ook over de mogelijkheid tot het inzetten van dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathie.
- In geval van dragerschap van beide ouders, bespreek dan de mogelijkheid tot verwijzing naar de klinisch geneticus voor voorlichting over verschillende mogelijkheden. Preconceptioneel zijn er meer handelingsopties mogelijk dan prenataal, bijvoorbeeld Preimplantatie genetische diagnostiek (PGD), donor sperma/eicel, en prenataal onderzoek, adoptie en afzien van kinderwens.
- Verwijs naar de huisarts wanneer de aanstaande ouders dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathie wensen.
- Het inzetten van dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathie wordt mogelijk vergoed via verzekeraars
- Indien er sprake is van dragerschap van hemoglobinopathie bij beide ouders verwijs naar een klinisch geneticus.

## Bronnen

1. Giordano PC, Breuning MH. Van gen naar ziekte; van hemoglobine genen tot thalassemie en sikkelcelanemie. Ned Tijdschr Geneeskd 2000; 144(40): 1910-3.
2. Giordano PC, Bouva MJ, Harteveld CL. A confidential inquiry estimating the number of patients affected with sickle cell disease and thalassemia major confirms the need for a prevention strategy in the Netherlands. Hemoglobin 2004;28(4):287-96.
3. Giordano PC, Harteveld CL. Preventie van erfelijke hemoglobinopathieën in Nederland. Ned Tijdschr Geneeskd. 2006 Sep 30;150(39):2137-2141
4. <http://www.erfelijkheid.nl/content/erfelijke-bloedarmoede>
5. Huisarts en genetica. Dragerschapstesten voor ernstige erfelijke bloedarmoede. <http://www.huisartsengenetica.nl/dragerschapstesten-voor-ernstige-erfelijke-bloedarmoede> Geraadpleegd op 5-1-2015
6. Huisarts-migrant. Hemoglobinopathiën; thalassemie en sikkelcelziekte. <http://www.huisarts-migrant.nl/hemoglobinopathiën-thalassemie-en-sikkelcelanemie/> .Geraadpleegd op 5-1-2015
7. NHG-standaard "Preconceptiezorg" 2011.

© Erasmus MC, 2016

