

## **Bijlage 3: Patiëntenvoorlichting Nederlands**

### RTA Hemoglobinopathiescreening preconceptioneel en tijdens zwangerschap

Geboortezorg



Anna, Catharina, Máxima

#### **Informatie dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathieën**

Als u deze folder te lezen krijgt, bent u door uw verloskundig zorgverlener geweest op de mogelijkheid van dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathieën. Graag geven wij u hier meer uitleg over.

#### **Hemoglobinopathie**

Hemoglobinopathieën zijn erfelijke afwijkingen van het hemoglobine. Ze worden ook wel 'erfelijke bloedarmoede' genoemd. De meest voorkomende vormen van hemoglobinopathieën zijn sikkelcelziekte en thalassemie. Hemoglobine zit in rode bloedcellen. Rode bloedcellen zijn een deel van het bloed. Hemoglobine neemt zuurstof op uit de lucht in de longen. Daarna geeft hemoglobine de zuurstof af aan de organen en andere delen van het lichaam.

Bij iemand met erfelijke bloedarmoede wordt het hemoglobine niet goed aangemaakt. Dit betekent dat de vorm van het hemoglobine iets anders is (sikkelcelziekte) of dat de samenstelling van hemoglobine is veranderd (thalassemie). Hierdoor zien de rode bloedcellen er een beetje anders uit of wordt te weinig hemoglobine aangemaakt. Het lichaam herkent de verkeerde rode bloedcellen en breekt deze sneller af dan gewone rode bloedcellen. Hierdoor krijgt iemand chronische bloedarmoede (anemie) en kan er minder zuurstof uit de lucht in de longen worden gehaald.

Bloedarmoede geeft klachten van vermoeidheid, hoofdpijn en kortademigheid. Afhankelijk van de oorzaak van de bloedarmoede kunnen er ook ernstige gevolgen zijn zoals geelzucht, beschadiging van organen en groeiachterstand.

#### **Verhoogd risico op hemoglobinopathieën**

Hemoglobinopathieën zijn erfelijke ziektes. Een kind heeft kans op een hemoglobinopathie (of dragerschap van een hemoglobinopathie) als één of beide ouders drager zijn van de ziekte. Dragerschap betekent over het algemeen dat ouders zelf niet weten dat zij de ziekte bij zich dragen doordat zij geen of milde klachten hebben. Zij kunnen de ziekte echter wel doorgeven.

De kans op dragerschap is sterk verhoogd als (dragschap van) een hemoglobinopathie in de familie voorkomt, maar ook als iemand oorspronkelijk afkomstig is uit Afrika, de Antillen, het Middellands Zeegebied, Zuidoost-Azië of het Midden-Oosten. In deze gebieden varieert de dragerschaapsfrequentie tussen 1 op 15 tot 1 op 7. In sommige Afrikaanse landen is zelfs 30-40% van de bevolking drager.

## **Onderzoek**

Het is mogelijk om onderzoek te doen naar dragerschap van een hemoglobinopathie bij (aanstaande) ouders. Dit onderzoek wordt in eerste instantie aangeboden aan de ouder met het verhoogde risico op (dragerschap van) een hemoglobinopathie. Indien deze ouder drager blijkt te zijn, dan wordt ook de andere ouder onderzocht om zo de kans op ziekte bij het kind te bepalen. Als beide ouders een verhoogd risico hebben op (dragerschap van) een hemoglobinopathie, dan kunnen beide ouders tegelijk onderzocht worden.

De uitslag van de onderzoeken is binnen vier weken te verwachten.

Als beide ouders drager blijken te zijn van een hemoglobinopathie, dan vindt er een gesprek plaats bij een klinisch geneticus in het ziekenhuis om de risico's en eventueel vervolgonderzoek voor het ongeboren kind te bespreken.

## **Kosten**

Het dragerschapsonderzoek naar hemoglobinopathieën wordt aangevraagd door de verloskundige, huisarts of gynaecoloog. De laboratoriumkosten voor dit onderzoek bedragen € 100 tot € 300. De kosten voor dit onderzoek worden vergoed door uw zorgverzekering. Wel wordt hierbij gebruik gemaakt van het eigen risico.