

Informatie over hemoglobinopathieën

Wat zijn hemoglobinopathieën?

Hemoglobinopathieën zijn erfelijke afwijkingen van het hemoglobine, en worden ook wel 'erfelijke bloedarmoede' genoemd. Hemoglobine (Hb) is een eiwit dat in de rode bloedcellen aanwezig is. Het hemoglobine neemt zuurstof (O₂) in de longen op en transporteert het door het hele lichaam. Vervolgens geeft het hemoglobine de opgenomen zuurstof aan de weefsels af.

Het hemoglobine eiwit is opgebouwd uit twee "deel-eiwitten", het α -(alfa)globine en het β -(beta)globine. Als er een verandering (mutatie) is opgetreden in het α - of het β -globine gen (gen = erfelijke eigenschap) kan er een erfelijke vorm van bloedarmoede ontstaan. Mutaties in het α -globine gen veroorzaken α -thalassemie. Mutaties in het β -globine gen veroorzaken sikkelcelziekte of β -thalassemie. Ook zijn er diverse variant hemoglobines die door een mutatie in het β -globine gen ontstaan, zoals HbC en HbE.

Welke medische adviezen zijn er?

De behandeling van hemoglobinopathieën verschilt per aandoening. Controle door een gespecialiseerde (kinder)hematoloog is tenminste 2 keer per jaar nodig, maar afhankelijk van de klachten kan dit ook vaker zijn. Behalve de (kinder)hematoloog zijn in een multidisciplinair team ook oogarts, radioloog, gynaecoloog, orthopeed, cardioloog, anaesthesioloog en klinisch geneticus betrokken in de zorg.

Hoe is de overerving van hemoglobinopathieën?

Hemoglobinopathieën vertonen een autosomaal recessief overervingspatroon. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen een ernstige vorm van hemoglobinopathie als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen klachten van de aandoening, wel kunnen zij een milde bloedarmoede hebben, die niet verbetert met ijzertabletten.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Kans op dragerschap

Hemoglobinopathieën komen vooral voor bij mensen die afkomstig zijn uit landen waar malaria heerst of geheerst heeft. Dit komt omdat dragers van erfelijke bloedarmoede beter beschermd zijn tegen de ernstige gevolgen van de ziekte malaria. In Nederland komt dragerschap van erfelijke bloedarmoede voor bij ongeveer 1 op de 1300 personen van Noord-Europese afkomst. Van de mensen die afkomstig zijn uit het Middellandse Zee gebied, Afrika, het Midden en Verre Oosten of het Caraïbisch gebied, is ongeveer 1 op de 7 tot 1 op de 30 drager van erfelijke bloedarmoede.

Adviezen voor familieleden

Voor familieleden en voor partners van dragers of patiënten is er een indicatie voor dragerschapsonderzoek. Omdat hemoglobinopathieën in bepaalde delen van de wereld zo vaak voorkomen, is het advies om niet alleen op de specifieke hemoglobinopathie die in de familie

voorkomt te testen, maar op alle vormen van hemoglobinopathie (dus zowel de veranderingen in het α - als β -globine-eiwit).

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Voor mensen met een verhoogde kans op een ernstige hemoglobinopathie bij een kind, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. Deze kan per familie verschillend zijn.

Om te voorkomen dat er een kind geboren wordt met een ernstige erfelijke bloedarmoede is onderzoek vóór het zwanger worden mogelijk via PGT (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor de specifieke vorm van hemoglobinopathie worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgt nederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Een andere keuzemogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de websites van:

- het Hemoglobinopathieën Laboratorium (www.hbpinfo.com)
- het Erfocentrum (<https://erfelijkheid.nl/ziektes/sikkelcelziekte> , <https://erfelijkheid.nl/ziektes/alfa-thalassemie> en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/beta-thalassemie>)
- de Nederlandse vereniging voor Hematologie (<https://hematologienederland.nl/wp-content/uploads/2020/04/BG-kind-Sikkelcelziekte.pdf> en <https://hematologienederland.nl/wp-content/uploads/2020/04/BG-kind-Thalassemie.pdf>)
- de Cyberpoli Sikkcelziekte (<https://www.cyberpoli.nl/sikkelcel/>)
- OSCAR Nederland, de patiëntenvereniging voor mensen met sikkcelziekte en thalassemie (www.oscarnederland.nl)