

Geachte collega,

U verwees bovengenoemde patiënt naar de polikliniek Klinische genetica van xx.

Op basis van de gegevens uit de verwijsbrief, is er onvoldoende reden om uw patiënt uit te nodigen voor erfelijkheidsonderzoek. Daarom sturen wij de verwijzing retour.

Het screenen op dragerschap van een hemoglobinopathie zoals alfa-thalassemie, bèta-thalassemie of sikkelcelziekte kan namelijk primair via de 1e lijn worden aangevraagd.

Het stappenplan van diagnostiek naar dragerschap van een hemoglobinopathie is als volgt:

1. Bepaal hematologische parameters (Hb, Ht, MCV, MCH, MCHC, erythrocyten), ijzerstatus (ferritine en ijzer) én Hb typering (HPLC).
2. Verricht aanvullend DNA-diagnostiek naar alfa-thalassemie, indien er sprake is van een microcytair (hypochroom) bloedbeeld, zonder ijzerdeficiëntie en zonder aanwijzingen voor dragerschap van bèta-thalassemie.
3. Verwijs het paar voor vervolgonderzoek naar een afdeling klinische genetica in Nederland als er bij stap 1 en 2 afwijkende uitslagen worden aangetoond bij beide partners passend bij dragerschap van alfa-thalassemie, sikkelcelziekte, bèta-thalassemie of andere Hb varianten, en indien er een wens is voor (informatie over) preïmplantatie genetische test (PGT) of prenatale diagnostiek (PND).

Het wordt aangeraden om dit dragerschapsonderzoek te doen bij paren met een kinderwens uit hoogrisicogroepen op basis van etnische en/of geografische afkomst.

Voor verdere toelichting verwijzen wij u graag naar:

- [Richtlijn Preconceptie Dragerschapsonderzoek voor hoogrisicogroepen](#)
- [Hemoglobinopathieën: het identificeren van dragers](#) (Huisarts en Wetenschap)

Samenvattend: Alleen indien beide partners drager zijn van een hemoglobinopathie en er mogelijk een wens is voor PGT/PND, is er reden voor verwijzing naar een afdeling klinische genetica.

Bovengenoemde patiënt wordt vooralsnog niet opgeroepen op onze polikliniek.

Wij verzoeken u om dit ook zo met uw patiënt te bespreken, zodat deze ook geen oproep van ons verwacht.

NB. Als er haast is geboden vanwege een huidige zwangerschap, dan adviseren wij wel om te overleggen met onze afdeling of de verwijzing alsnog in behandeling kan worden genomen.

Mocht u naar aanleiding van deze brief nog vragen hebben of als u twijfelt over de verwijzing van een patiënt, dan kunt u overleggen met onze dienstdoende via ***

Ik hoop u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

Met vriendelijke groeten,