



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Voorlichtings- gesprek *dragerschap van sikkelcelziekte*

Informatie in het kader van de
neonatale hielprikscreening

Checklist voor huisartsen

Inleiding

Deze checklist bevat de belangrijkste onderdelen van de voorlichting aan ouders over dragerschap van sikkelcelziekte. Het is belangrijk dat ouders op begrijpelijke wijze worden voorgelicht over wat dragerschap van sikkelcelziekte inhoudt voor hun kind, voor henzelf en voor eventuele volgende kinderen. Deze checklist kan hierbij een hulpmiddel zijn.

De rol van de arts tijdens de voorlichting is gericht op:

- het verstrekken van informatie;
- de bevestiging dat de informatie is begrepen.

Kinderen die drager zijn van sikkelcelziekte, zijn niet ziek. Om die reden is doorverwijzing naar een kinderarts overbodig.

Gesprekspunten voorlichtingsgesprek:

- Dragerschap betekent dat het kind zelf de ziekte niet heeft en nooit zal krijgen, maar het gen voor sikkelcelziekte wel door kan geven aan zijn/haar kinderen.
- Benadruk altijd dat de baby zelf nooit sikkelcelziekte zal krijgen.
- Draggers zijn gezond, zij kunnen nooit klachten van sikkelcelziekte krijgen. Het bloedbeeld van dragers van sikkelcel is in principe volledig normaal.
- Frequentie dragerschap: ongeveer 1 op 7 van de mensen die uit Afrika komen of voorouders uit Afrika hebben (Ghana, Suriname, en van de Antillen) en ongeveer 1 op 100 van de mensen afkomstig uit Turkije of Marokko, is drager van sikkelcelziekte.
- Dragerschap van het kind betekent dat tenminste één van beide biologische ouders drager is van sikkelcelziekte of een andere vorm van erfelijke bloedziekte (hemoglobinoopathie). Dat kan dus zowel de vader als de moeder zijn. Hij/zij heeft/hebben deze eigenschap doorgegeven aan hun kind.
- Indien beide ouders drager zijn van sikkelcelziekte (of een andere vorm van hemoglobinoopathie) is de kans op een kind met sikkelcelziekte 1 op 4. Het is daarom verstandig om de ouders te laten onderzoeken op dragerschap. Dragerschap kan alleen via bloedonderzoek worden aangetoond.
- Bij dragerschap van beide ouders kan verwezen worden naar een klinisch genetisch centrum van een universitair medisch centrum voor erfelijkheidsvoorlichting- en advies.
- Verwijzen naar meer informatie over dragerschap naar de folder voor ouders 'Uw kind is drager van sikkelcel. Wat moet u weten?'

Aandachtspunt

De huisarts dient zich bewust te zijn van mogelijke maatschappelijke en culturele achtergronden van specifieke doelgroepen en van cultuurspecifieke factoren zoals het omgaan met ziekte, familie, (buitenechtelijke) relaties, dragerschap, schuld etc.

Voorlichtingsmateriaal

- Ouders krijgen de folder 'Uw kind is drager van sikkelcel. Wat moet u weten?' toegestuurd door het RIVM-DVP.
- Het informatieblad over sikkelcelziekte dient ter ondersteuning van het gesprek met de ouders. Deze informatie is ook te downloaden op www.rivm.nl/hielprik/professionals.
- Voor aanvullende informatie voor de ouders kan verwezen worden naar de ondersteunende website, www.rivm.nl/hielprik en eventueel verwezen worden naar verschillende andere websites met informatie over sikkelcelziekte en dragerschap (ook in andere talen), zoals www.erfelijkheid.nl, www.oscarnederland.nl, www.ikhebdat.nl, www.amc.nl (Emma Infotheek), www.hbpinfo.com.

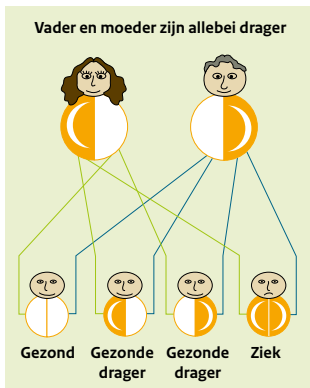
Dragerschaponderzoek

Dragerschaponderzoek bij de ouders gebeurt door bloedonderzoek (bloedbeeld, indices en hemoglobinoopathie onderzoek/Hb (feno)typering). De huisarts kan dit aanvragen. De (huis)arts ontvangt binnen 2-3 weken het resultaat en deelt dit conform afspraak tijdens een vervolgsamenkomst mee. De kosten voor het bloedonderzoek worden vergoed vanuit de (basis)verzekering. Het is aan te bevelen dat ouders dit vooraf navragen bij hun verzekering.

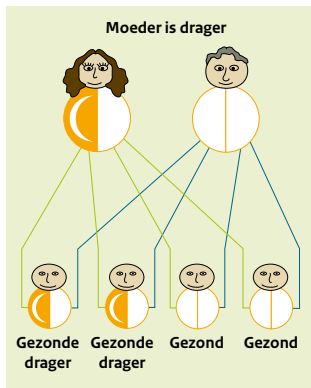
Als uit dit onderzoek blijkt dat beide ouders drager van sikkelcelziekte of drager van een andere vorm van hemoglobinoopathie (bijvoorbeeld HbAC, beta-thalassaemia minor) zijn, komen zij in aanmerking voor erfelijkheidsvoorlichting en -advies in een klinisch genetisch centrum van een academisch medisch centrum. De huisarts kan de ouders verwijzen. In het klinisch genetisch centrum ontvangen de ouders nadere erfelijkheidsvoorlichting van een genetisch consulent.

Als u vragen heeft over erfelijkheidsvoorlichting of over dragerschaponderzoek bij ouders kunt u ook eerst telefonisch overleggen met het klinisch genetisch centrum.

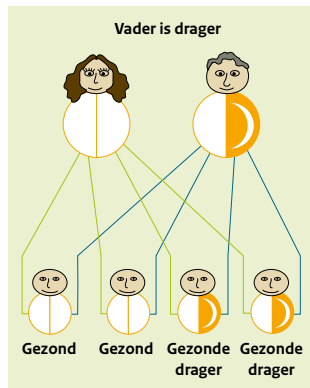
Plaatje 1 Vader en moeder zijn allebei drager van sikkelcelziekte. Ze kunnen een kind krijgen met dragerschap sikkelcelziekte.



Plaatje 2 Moeder is drager van sikkelcelziekte. Ze kunnen een kind krijgen met dragerschap sikkelcelziekte.



Plaatje 3 Vader is drager van sikkelcelziekte. Ze kunnen een kind krijgen met dragerschap sikkelcelziekte.



Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte.

Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:
bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hieiprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met leden van de commissie deskundigheidsbevordering PNHS gemaakt. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van deze informatie kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, september 2015