



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

Alfa- thalassemie

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor de ouders van kinderen bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen via de hielprik. Uit onderzoek van dit bloed blijkt dat uw kind mogelijk alfa-thalassemie heeft. Om dit zeker te weten wordt uw kind verwezen naar de kinderarts en zal aanvullend bloedonderzoek bij uw kind en mogelijk ook bij u noodzakelijk zijn.

Wat is alfa-thalassemie?

Alfa-thalassemie is een vorm van erfelijke bloedarmoede. Het is een aangeboren aandoening, je kunt er dus niet “overheen” groeien.

Alfa-thalassemie kan lichte tot matige bloedarmoede veroorzaken. Uw kind kan daardoor iets bleker zien dan een ander kind.

De bloedarmoede bij deze thalassemie ontstaat doordat de rode bloedcellen kleiner zijn en daardoor sneller afgebroken worden.

Het is belangrijk om zeker te weten welke vorm van alfa-thalassemie uw kind heeft. Daarvoor is opnieuw bloedonderzoek bij uw kind en soms ook bij u beiden nodig.

Er zal een poliklinische afspraak gemaakt worden bij een kinderarts-hematoloog (een kinderarts die gespecialiseerd is in bloedziekten) in een Universitair Medisch Centrum. Uw huisarts zal deze afspraak voor u maken.

Hoe vaak komt alfa-thalassemie voor?

De lichte vorm wordt bij 20-40 kinderen per jaar in Nederland vastgesteld. De matige vorm (ook wel HbH-ziekte genoemd) wordt bij 1 à 2 kinderen per jaar vastgesteld.

Wat gaat de kinderarts doen?

De kinderarts-hematoloog zal u en uw baby op de polikliniek in het ziekenhuis zien.

De kinderarts zal aan u vragen of u of andere familieleden misschien ook bloedarmoede hebben. De kinderarts zal uw kind onderzoeken.

Daarna wordt bloed afgenomen bij de baby en eventueel bij u beiden. Dit is heel belangrijk, alleen met dit bloedonderzoek kan de diagnose met zekerheid gesteld worden. De uitslag duurt een aantal weken. De kinderarts zal u precies vertellen wat er gevonden is bij dit bloedonderzoek.

Erfelijkheid

Alfa-thalassemie is een aangeboren en erfelijke vorm van bloedarmoede. Indien uit het bloedonderzoek blijkt dat uw kind deze vorm van bloedarmoede heeft, kunt u zich laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC) voor uitleg over de erfelijkheid en de kans dat een eventueel volgend kind ook deze ziekte zal krijgen. Deze verwijzing kan door de kinderarts van uw kind gedaan worden.

Behandeling van de matige vorm van alfa-thalassemie

De kinderarts zal u informatie geven over de behandeling. Het hangt af van de ernst van de bloedarmoede of het voorschrijven van een medicijn (foliumzuur) nodig is. Foliumzuur zorgt voor extra aanmaak van het bloed. Een enkele keer is het noodzakelijk om uw kind te behandelen met een bloedtransfusie. Stamceltransplantatie is bij deze vorm van thalassemie bijna nooit noodzakelijk.

Wat kunt u zelf doen?

Door uw kind gezond te laten eten, voldoende rust te geven en foliumzuur te geven blijft het in een goede conditie. Uw kind zal normaal groeien en zich ook normaal ontwikkelen. De kinderarts-hematoloog zal u alle informatie geven. Indien u de Nederlandse taal niet goed kunt begrijpen, zal in het ziekenhuis het gesprek met de arts samen met een tolk plaats vinden. Dit moet het ziekenhuis wel van te voren weten. U kunt ook altijd een familielid of vriend meenemen die goed Nederlands spreekt.

U moet zich niet schuldig voelen dat uw kind deze ziekte heeft. U kunt hier niets aan doen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig op controle komen bij een kinderarts (hematoloog) in een Universitair Medisch Centrum. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Voor vragen over erfelijkheid en het risico voor een eventueel volgend kind of voor kinderen van familieleden, kunt u terecht bij één van de acht afdelingen klinische genetica in Nederland.

Daarnaast kunt u informatie vinden in/op:

Brochure

Brochure 'Thalassemie. Symptomen en behandeling. Erfelijkheid, preventie en zwangerschap' van OSCAR Nederland.

Internet

www.erfelijkheid.nl (website Erfocentrum)
www.thalassemie.nl (website OSCAR Nederland, patiëntenvereniging)
www.hbpinfo.com (website LUMC, Leiden)

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Gegevens van kinderen met een afwijkende hielprikuitslag worden ook geregistreerd in Neorah. Neorah is een systeem waarmee informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM en de kinderarts die het kind behandelt. RIVM geeft opdracht aan een onafhankelijke partij om gegevens uit Neorah te analyseren om te kijken of er verbeteringen mogelijk zijn in de hielprik. Hiervoor worden de gegevens over de uitslag van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts anoniem gemaakt.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website: www.rivm.nl/hielprik/privacy.

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

www.rivm.nl/hielprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van kinderartsen van de adviescommissie HbP NVK en met leden van de commissie voorlichting en deskundigheidsbevordering PNHS. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.
©RIVM, januari 2017