



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

Extra onderzoek na de hielprikuitslag

Alfa-thalassemie, een vorm van bloedarmoede



Waarom krijgt u deze informatie?

Kort na de geboorte heeft uw kind de hielprik gehad. Uit het onderzoek van het bloed blijkt dat uw kind mogelijk alfa-thalassemie heeft. Om dit zeker te weten, verwijst uw huisarts uw kind naar de kinderarts. De kinderarts doet dan aanvullend bloedonderzoek bij uw kind en soms ook bij u.

De uitslag van het aanvullende bloedonderzoek kan ook zijn dat uw kind alleen drager is van alfa-thalassemie.

Wat is alfa-thalassemie?

Alfa-thalassemie is een vorm van erfelijke bloedarmoede. Het is een aangeboren ziekte van de rode bloedkleurstof (hemoglobine). Een andere naam is HbH-ziekte.

Alfa-thalassemie kan bloedarmoede veroorzaken, doordat de rode bloedcellen sneller worden afgebroken.

Het is belangrijk om te weten of uw kind echt alfa-thalassemie heeft, of dat uw kind alleen drager is van deze ziekte. Daarvoor is opnieuw bloedonderzoek nodig. Bij uw kind, en soms ook bij u.

Uw huisarts verwijst uw kind daarom naar een kinderarts-hematoloog in een Universitair Medisch Centrum. Dat is een kinderarts die gespecialiseerd is in bloedziekten. Na de verwijzing krijgt u van dat ziekenhuis een oproep voor een gesprek.

Wat gaat de kinderarts doen?

De kinderarts zal u met uw baby zien op de polikliniek in het ziekenhuis. De kinderarts zal vragen of u of andere familieleden misschien ook een vorm van erfelijke bloedarmoede hebben, of drager zijn van erfelijke bloedarmoede.

De kinderarts zal uw kind ook onderzoeken. Er wordt opnieuw bloed bij uw kind afgenomen. Dit is belangrijk, want alleen met dit extra bloedonderzoek kan de kinderarts vaststellen of uw kind echt alfa-thalassemie heeft.

U krijgt een paar weken later de uitslag van dit bloedonderzoek. De kinderarts zal u dan precies vertellen wat er is gevonden.

De behandeling van alfa-thalassemie (HbH-ziekte)

De kinderarts zal u informatie geven over de behandeling.

Soms is het nodig om foliumzuur voor te schrijven. Foliumzuur is een vitamine dat zorgt voor extra aanmaak van het bloed.

Soms is het noodzakelijk om uw kind te behandelen met een bloedtransfusie.

Uit het extra bloedonderzoek kan ook blijken dat uw kind geen alfa-thalassemie heeft, maar alleen drager is. Draggers van alfa-thalassemie hebben geen klachten en hebben dus geen behandeling nodig.

Wat u zelf kunt doen

Blijkt uit het extra bloedonderzoek dat uw kind alfa-thalassemie heeft? Gezond eten en voldoende rust zijn voor uw kind dan extra belangrijk. Indien nodig geeft u uw kind foliumzuur. Uw kind zal normaal groeien en zich normaal ontwikkelen.

De kinderarts-hematoloog zal u alle informatie geven.

Hoe vaak komt alfa-thalassemie (HbH-ziekte) voor?

In Nederland worden elk jaar ongeveer 5 tot 6 kinderen geboren met alfa-thalassemie (HbH-ziekte).

Erfelijkheid

Alfa-thalassemie is een erfelijke vorm van bloedarmoede. Heeft een kind alfa-thalassemie? Dan zijn beide ouders drager van deze ziekte, of hebben zelf alfa-thalassemie. Mensen die drager zijn, weten dat vaak niet van zichzelf.

Wilt u weten of u drager bent? Uw huisarts kan u verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum. Daar krijgt u dan uitleg over de erfelijkheid van alfa-thalassemie. En wat bij elke zwangerschap de kans is om samen een kind te krijgen met alfa-thalassemie of dragerschap.

Nederlandse taal

Kunt u de Nederlandse taal niet goed begrijpen? Dan kan bij het gesprek met de kinderarts in het ziekenhuis ook een tolk aanwezig zijn. Dit moet het Universitair Medisch Centrum dan wel van tevoren weten. U kunt ook altijd een familielid of vriend meenemen die goed Nederlands spreekt.

Wilt u meer informatie?

Blijkt uit het extra bloedonderzoek dat uw kind alfa-thalassemie heeft? Dan zal uw kind regelmatig op controle komen bij de kinderarts-hematoloog.

U kunt uw vragen altijd aan hem of haar stellen.

Hebt u vragen over de erfelijkheid van alfa-thalassemie, en de kans op eventueel een volgend kind met deze ziekte? Of over de kans dat familieleden ook alfa-thalassemie of dragerschap hebben? U kunt uw huisarts vragen om een verwijzing naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum.

Daarnaast kunt u informatie vinden op:

www.sikkelcel-en-thalassemie-expertise.net

www.erfelijkheid.nl (website van het Erfocentrum)

www.oscarnederland.nl (website van OSCAR Nederland, patiëntenvereniging)

www.hbpinfo.com (website van LUMC, Leiden)

www.cyberpoli.nl

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt verwezen, dan komen de resultaten van de hielprik en van het vervolgonderzoek in het informatiesysteem Neorah (Neonatale Registratie Afwijkende Hielprik-screening). Zie hiervoor het informatieblad: www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah.

Meer informatie over de registratie van gegevens van uw kind kunt u ook vinden op www.pns.nl/hielprik/juridische-informatie.

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

juli 2023

www.pns.nl/hielprik

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie HbP (hemoglobinoopathie) van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hielprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

De zorg voor morgen begint vandaag