



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

# Bèta- thalassemie

## Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

### Voor wie is deze informatie?

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 een vorm van bèta-thalassemie heeft: thalassemie major. 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 bèta-thalassemie major?

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

Een baby met bèta-thalassemie major is direct na de geboorte niet ziek en heeft ook nog geen klachten. De klachten ontstaan pas enkele maanden na de geboorte. U zult dan merken dat uw baby steeds bleker wordt, slechter gaat drinken, heel veel slaapt en minder levendig is. Deze klachten worden veroorzaakt door ernstige bloedarmoede.

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

Het is belangrijk om zeker te weten of uw kind deze vorm van bloedarmoede heeft. Daarvoor is opnieuw bloedonderzoek bij uw kind en eventueel 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.

### Wat gaat de kinderarts doen?

De kinderarts-hematoloog zal u en uw baby op de polikliniek van 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 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 met het bloedonderzoek.

### Hoe vaak komt bèta-thalassemie major voor?

In Nederland worden elk jaar ongeveer 2-5 kinderen met bèta-thalassemie major geboren.

## Erfelijkheid

Bèta-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 bèta-thalassemie major

De kinderarts zal u informatie geven over de verschillende mogelijkheden van behandeling. Dat hangt af van de ernst van de bloedarmoede.

Als uit het nieuwe bloedonderzoek inderdaad blijkt dat uw kind bèta-thalassemie major heeft, dan zal uw baby een bloedtransfusie krijgen als het bloedgehalte laag is geworden.

Aangezien het lichaam het aantal rode bloedcellen onvoldoende op peil kan houden, is de kans heel groot dat uw baby elke 2 tot 3 weken een bloedtransfusie nodig heeft en daarnaast medicatie om het teveel aan ijzer uit het lichaam te krijgen.

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. Definitieve genezing van bèta-thalassemie major kan bij sommige kinderen plaatsvinden met een stamceltransplantatie. Uw kinderarts zal u alle informatie over de mogelijkheden van stamceltransplantatie geven.

## Wat kunt u zelf doen?

Door uw kind gezond te laten eten, voldoende rust te geven en op tijd zijn/haar bloedtransfusie te laten krijgen, blijft het in een goede conditie. 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 plaatsvinden. 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.

Daarnaast kunt u informatie vinden in/op:

### Brochure

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

### Internet

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (website Erfocentrum)

[www.thalassemie.nl](http://www.thalassemie.nl) (website OSCAR Nederland, patiëntenvereniging)

[www.hbpinfo.com](http://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](http://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](http://www.rivm.nl)

[www.rivm.nl/hielprik](http://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