



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

Sikkelcelziekte (SZ)

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. Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium blijkt dat uw kind mogelijk sikkelcelziekte heeft. Om te bevestigen of uw kind inderdaad sikkelcelziekte heeft, is aanvullend bloedonderzoek nodig in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is sikkelcelziekte?

Sikkelcelziekte is een erfelijke vorm van bloedarmoede. Als een kind geboren wordt met deze aandoening, is het eerst niet ziek. Pas als het ongeveer 4-6 maanden oud is, komen de eerste klachten:

- pijnlijke, gezwollen handjes en/of voetjes;
- plotseling bleek zien;
- opgezette buik;
- infecties die niet vanzelf over gaan.

Oudere kinderen met sikkelcelziekte groeien vaak minder snel dan hun leeftijdgenoten. Ook zijn ze sneller lusteloos en moe. Hun ogen kunnen een lichtgele kleur krijgen, en hun botten kunnen pijnlijk zijn. Doordat hun milt niet goed werkt, krijgen ze vaker bacteriële infecties.

Kinderen met sikkelcelziekte hebben niet aldoor klachten. Met een goede begeleiding en een gezonde manier van leven kunnen zij een redelijk normaal actief leven leiden. Maar iedere patiënt met sikkelcelziekte krijgt af en toe een 'aanval': een sikkelcelcrisis.

Sikkelcelcrisis

Een sikkelcelcrisis veroorzaakt zeer hevige pijn. Meestal lukt het om zo'n crisis thuis te behandelen, maar soms moet iemand met een sikkelcelcrisis naar het ziekenhuis om behandeld te worden met sterke pijnstillers en veel vocht. De ene patiënt krijgt vaker een crisis dan de andere. De specialist in het ziekenhuis kan u vertellen hoe u kunt proberen een crisis te voorkomen en waar u een crisis aan kunt herkennen. Omdat sikkelcelziekte pas merkbaar wordt als uw kind ongeveer 6 maanden oud is, kan uw baby in de eerste maanden geen crisis krijgen.

Wat is de oorzaak?

Bij mensen met sikkelcelziekte is er iets mis met de rode bloedkleurstof in hun rode bloedcellen. Deze stof heet hemoglobine. Het hemoglobine in de rode bloedcellen kan zuurstof opnemen en loslaten. De taak van de rode bloedcellen is om zuurstof op te nemen in de longen en naar de rest van het lichaam te brengen. Normaal gesproken zijn de rode bloedcellen rond van vorm. Bij iemand met sikkelcelziekte zijn ze ook rond, maar nadat ze hun zuurstof hebben afgeleverd in het lichaam kunnen ze de vorm van een sikkel (halve maan) krijgen. Ze worden daarom ook wel sikkelcellen genoemd. Omdat het lichaam de sikkelcellen versneld opruimt, ontstaat er een tekort aan rode bloedcellen. Dit heet bloedarmoede. Een sikkelcelcrisis ontstaat als sikkelcellen zich ophopen en kleine bloedvaatjes verstoppen. Hierdoor krijgen organen en weefsels minder zuurstof, kunnen ze beschadigd raken en pijnlijk worden.

Een baby met sikkelcelziekte heeft bij de geboorte nog geen verschijnselen van de ziekte. Dit komt doordat elke ongeboren en pasgeboren baby nog een ander hemoglobine kan maken, dat wel goed werkt: foetaal hemoglobine. De eerste 4-6 maanden na de geboorte heeft de baby nog veel van dit goede hemoglobine in zijn bloed en zijn er dus geen klachten. Na ongeveer 6 levensmaanden zijn deze foetale rode cellen vervangen door sikkelcellen en beginnen de klachten.

Hoe vaak komt sikkelcelziekte voor?

In Nederland worden elk jaar 40 - 60 kinderen geboren met sikkelcelziekte.

Behandeling van sikkelcelziekte

Klachten van sikkelcelziekte zijn in het algemeen goed te behandelen. Vaak zijn pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica hierbij nodig. Ook is het belangrijk om klachten te voorkómen. Deze beschermende behandeling bestaat uit:

- Een extra vaccinatie en elke dag een antibioticumdrankje om infecties te voorkomen;
- Elke dag een foliumzuurtablet voor een goede bloedaanmaak.

Soms zijn bloedtransfusies nodig. Als een kind vaak bloedtransfusies krijgt, moet het ook extra medicijnen gebruiken om de bijwerkingen van bloedtransfusies (= ijzerstapeling) tegen te gaan.

Wat kunt u zelf doen?

Vooral als uw kind nog klein is, is het belangrijk dat u ervoor zorgt dat het de antibiotica krijgt en veel drinkt als het koorts heeft, moet overgeven of diarree heeft. Voor baby's betekent dit in het algemeen ongeveer 1 liter drinken per dag. Het is ook belangrijk dat uw kind het niet te koud of te warm krijgt, genoeg slaapt en dat u goed let op hygiëne. Wanneer uw kind wat ouder is, zal het een aantal leefregels krijgen om een sikkelcelcrisis te helpen voorkomen. De specialist (kinderhematoloog) kan u hier meer informatie over geven.

Sikkelcelziekte is erfelijk

Sikkelcelziekte is een erfelijke aandoening. Dit wil zeggen dat als uw kind sikkelcelziekte heeft, u beiden drager bent van deze aandoening. Draggers hebben zelf geen sikkelcelziekte, maar kunnen de aandoening wel doorgeven aan hun kinderen.

Dragerschap

Indien u allebei drager bent van sikkelcelziekte, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat u een kind krijgt met sikkelcelziekte. Als u samen nog een kind wilt, is het

van belang om hierbij stil te staan. U kunt dit dan bespreken met uw huisarts of specialist. Deze kan u voor erfelijkheidsvoorlichting naar een afdeling klinische genetica verwijzen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig op controle komen bij een kinderarts (kinderhematoloog) in een academisch ziekenhuis. Met uw vragen kunt u uiteraard bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u informatie vinden in de brochure 'Sikkelcelziekte. Symptomen en behandeling. Erfelijkheid, preventie en zwangerschap' van OSCAR Nederland.

Internet

- www.erfelijkheid.nl
- www.sikkelcel.nl
- www.amc.nl/emmainfotheek
- www.ikhebsikkelcel.nl
- www.hbpinfo.com (website van het LUMC, Leiden)

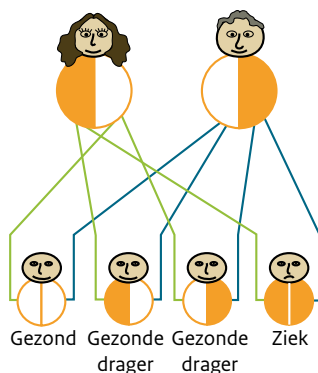
Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO. Deze registratie betreft de uitslagen van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts. Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-DVP en de behandelend kinderarts. 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.

Vader en moeder zijn allebei drager van Sikkelcelziekte.

Ze kunnen een kind krijgen met Sikkelcelziekte.

Vader en moeder zijn allebei drager



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.

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/hielprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

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

©RIVM, maart 2015