

Sikkelcelziekte en erfelijkheid

Dit infoblad gaat over de gevolgen van sikkelcelziekte. Ook gaan we in op de erfelijkheid van deze aandoening.

Wat is sikkelcelziekte?

Sikkelcelziekte is een erfelijke aandoening. Bij sikkelcelziekte is er iets aan de hand met de rode bloedkleurstof in de rode bloedcellen. Rode bloedcellen zijn onderdeel van het bloed en hebben de vorm van een munt. De rode bloedkleurstof (hemoglobine) neemt zuurstof uit de lucht op in de longen en geeft het zuurstof af aan de organen.

Bij sikkelcelziekte is het hemoglobine anders. Als er weinig zuurstof in het bloed is, kan het hemoglobine samen klonteren. De rode bloedcellen hebben dan geen vorm van een munt meer, maar de vorm van een sikkel.

Het lichaam breekt deze andersvormige rode bloedcellen sneller af dan 'gewone' rode bloedcellen. Hierdoor kan bloedarmoede ontstaan. Iemand met bloedarmoede kan snel moe zijn, zich lusteloos voelen, weinig energie hebben en soms hartkloppingen hebben. Bij oververmoeidheid, inspanning of infecties kan een sikkelcelcrisis ontstaan. Daarbij kunnen de rode bloedcellen bij sikkelcelziekte verstoppingen veroorzaken in bloedvaten in allerlei organen. Bijvoorbeeld in de botten, longen, darmen, lever, nieren, milt en ogen. Zo'n verstopping kan veel pijn geven. Ook kan hierbij schade aan organen ontstaan.

Kenmerken

Sikkelcelziekte begint meestal ongeveer vier tot zes maanden na de geboorte. De baby kan pijnlijke en gezwollen handen en voeten hebben, bleek zien, een opgezet buik en infecties hebben.

Op latere leeftijd hebben mensen met sikkelcelziekte soms een crisis. Dit is van persoon van persoon anders. Zo'n crisis is te herkennen aan: bleek zien, donkere urine, hartkloppingen, duizelig zijn, kortademigheid, koorts, hoofdpijn, verminderde kracht in de armen en benen, pijn in de botten of buik, gezwollen handen en voeten en slechter zien.

Diagnose

In Nederland worden alle pasgeboren kinderen gescreend op sikkelcelziekte met bloed uit de hielprik. Dit gebeurt binnen acht dagen na de geboorte. Door vroeg vast te stellen dat een kind sikkelcelziekte heeft, kan zo snel mogelijk met de behandeling begonnen worden.

Als dit niet gebeurd is, kan een arts door bovenstaande kenmerken gaan vermoeden dat iemand sikkelcelziekte heeft. De diagnose kan worden gesteld met bloedonderzoek en DNA-onderzoek (onderzoek van het erfelijke materiaal).

Behandeling

De behandeling van sikkelcelziekte bestaat uit het verminderen van de symptomen. Bij bloedarmoede kan iemand een bloedtransfusie krijgen. Iemand krijgt dan voor een deel nieuw bloed. Bij een crisis kunnen medicijnen tegen de pijn en extra vocht gegeven worden. Antibiotica wordt gegeven om infecties te voorkomen of te bestrijden.

Daarnaast raden artsen mensen met sikkelcelziekte aan om zich regelmatig door de behandelend arts te laten controleren op eventuele kenmerken.

Sikkelcelziekte is soms te behandelen met een beenmergtransplantatie. Hierbij krijgt de patiënt beenmerg van een donor. In dit beenmerg zitten cellen die 'gezonde' rode bloedcellen kunnen worden. Er zijn nog maar een paar mensen met sikkelcelziekte op deze manier behandeld.

Hoe erft sikkelcelziekte over?

De cellen zijn de bouwstenen van ons lichaam. In de cellen zitten de chromosomen. Deze chromosomen bevatten de informatie voor alle eigenschappen en kenmerken van de mens. Dit is het erfelijke materiaal. In de chromosomen zitten genen. Een gen bevat de informatie voor een erfelijke eigenschap. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening ontstaat. Zo'n verandering noemen we een mutatie.

Bijna iedereen draagt wel onbewust zo'n mutatie met zich mee. Vaak merken we dat niet. Dit noemen we dragerschap. We weten niet dat we drager zijn van een mutatie. Dit komt, omdat één mutatie vaak geen aandoening tot gevolg heeft. Van ieder gen zijn er namelijk twee stuks. Meestal komt een aandoening niet tot uiting als het andere exemplaar van het gen onveranderd, dus 'normaal' is. Iemand die

drager is, merkt dat dus niet maar je kunt het dragerschap wel doorgeven aan je kinderen. Hier kun je niets aan doen. Alleen als beide ouders drager zijn van dezelfde mutatie in een gen, kan een kind deze aandoening krijgen. In dat geval geven beide ouders de mutatie door. Zo erf sikkelcelziekte ook over. Dit noemen we: autosomaal recessief overerven.

Hoe vaak komt het voor?

Sikkelcelziekte komt vooral voor bij mensen van wie de voorouders afkomstig zijn uit tropische en subtropische landen of uit landen rondom de Middellandse Zee. Dat deze aandoening vaker voorkomt in deze gebieden heeft een reden. De verandering in het erfelijke materiaal die sikkelcelziekte veroorzaakt, beschermt namelijk gedeeltelijk tegen malaria. In Nederland zijn er ongeveer 750 mensen met sikkelcelziekte.

Onderzoek naar dragerschap

Als je familieleden hebt die drager zijn van sikkelcelziekte of deze aandoening hebben, is het aan te raden te laten onderzoeken of je drager bent. Dit advies geven artsen ook als iemand uit een gebied afkomstig is waar sikkelcelziekte vaker voorkomt. Dit kan met onderzoek van het bloed. De huisarts, verloskundige of andere medische hulpverlener kan dit onderzoek aanvragen.

Als beide ouders drager zijn van sikkelcelziekte, dan kan de huisarts of specialist verwijzen naar een afdeling Klinische Genetica voor erfelijkheidsonderzoek. Erfelijkheidsonderzoek kan soms iets zeggen over de kans op sikkelcelziekte bij een toekomstig kind.

Verwijzingen

Meer informatie over erfelijkheid(sonderzoek):

- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheid en dragerschap'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheids-onderzoeken'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheids-onderzoek en migranten'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheids-voorlichting'

Meer informatie over sikkelcelziekte:

- Erfelijkheid.nl:
<http://www.erfelijkheid.nl/node/388>
- OSCAR, multi-etnische organisatie voor patiënten en dragers van sikkelcelanemie en thalassemie, tel. 030-6569634
<http://www.oscarnederland.nl/node/6>
- Hemoglobinoopathieën Laboratorium (LUMC):
<http://www.hbpinfo.com/>
- 'Een vreemde ziekte: hun verhaal: patiënten met sikkelcel en bèta-thalassemie', Simon Rozendaal. Uitgave: Aspekt, 2007 (verkrijgbaar in boekhandel en bibliotheek)

Meer informatie over de hielprik:

- Erfelijkheid.nl:
<http://erfelijkheid.nl/node/488>
- RIVM: hielprikonderzoek naar dragerschap van Sikkelcelziekte of Cystic Fibrosis:
http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/H/Hielprik/Erfelijkheid_en_dragerschap

- RIVM: Factsheet 'Sikkelcelziekte: informatie voor ouders in het kader van de neonatale hielprikscreening'
<http://www.rivm.nl/dsresource?objectid=rivmp:75734&type=org&disposition=inline>
- RIVM: Folder 'Uw kind is drager van sikkelcel: wat moet u weten? informatie voor ouders in het kader van de neonatale hielprikscreening':
<http://www.rivm.nl/dsresource?objectid=rivmp:75656&type=org&disposition=inline>

COLOFON

© Stichting Erfocentrum

W www.erfocentrum.nl www.erfelijkheid.nl

Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl