

# Hielprikscreening en opties bij kinderswens

Symposium voor dragers van sikkelcelziekte & thalassemie, 27 januari 2021

Dr. P. Lakeman, klinisch geneticus

[p.lakeman@amsterdamumc.nl](mailto:p.lakeman@amsterdamumc.nl)



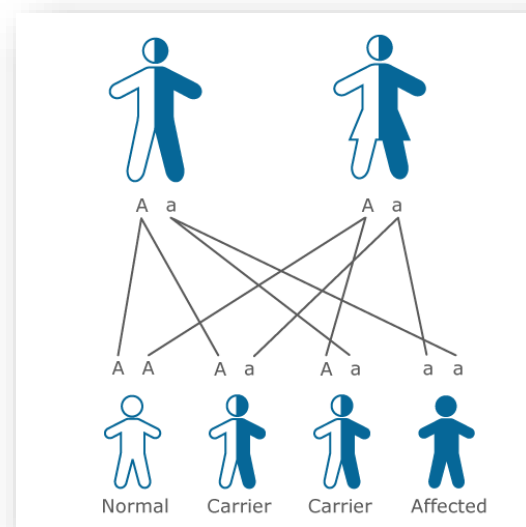


## Ben je een drager? En je hebt kindwens, wat kun je doen?

Ga naar de huisarts en vraag om een dragerschapstest bij je partner!

Doel:

- Nagaan of jullie een risicopaar zijn (beiden drager)
- Huisarts > [www.richtlijndatabase.nl](http://www.richtlijndatabase.nl) (maart 2020)



### Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor hoogrisicogroepen >

Initiatief: VKGN Datum: 02-03-2020

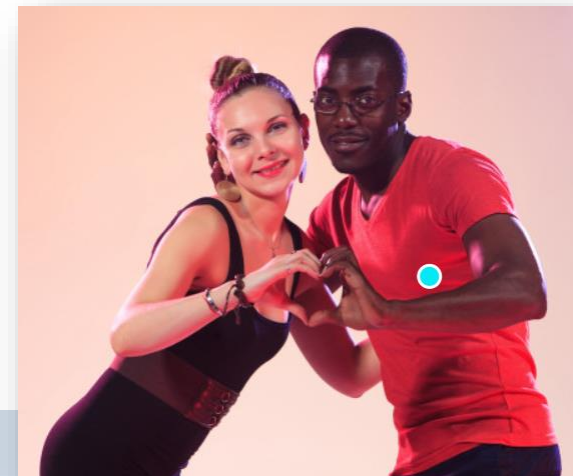
- > Definitie van hoogrisicogroepen
- > Pre- en post-test counseling bij PDO
- > Criteria en tests per hoogrisicogroep
- > Individuele testuitslag versus parenuitslag
- > Startpagina
- > Algemene inleiding
- > Normatieve kader





## Als slechts één van beide partners uit een hoogrisicogroep komt

- Test eerst de partner die tot een hoogrisicogroep behoort op basis van etniciteit en/of geografische afkomst.
- Alleen bij aangetoond dragerschap wordt dragerschapsonderzoek bij de andere partner ingezet.
- Zie van een dragerschapstest af indien het duidelijk is dat de partner niet tot de genoemde hoogrisicogroep behoort.





## Wil je zwanger worden?

De meeste kinderen in Nederland worden gelukkig gezond geboren. Maar ook als je zelf gezond bent, kun je toch kans hebben op een kind met een ernstige erfelijke ziekte. Voor sommige mensen is deze kans hoger dan gemiddeld.

Wil je weten of jij en je partner een hogere kans hebben? Je kunt voor een aantal erfelijke ziekten laten testen of jij en je partner een hogere kans hebben om een kind met die ziekte(n) te krijgen. Dit heet een **dragerschapstest**. Je kunt hierover praten met je **huisarts** of een **vertoskundige**. Als je een dragerschapstest wilt, kun je dit het beste doen vóórdát je zwanger probeert te worden. Er zijn mogelijk kosten aan verbonden.

**Hebben jij en je partner mogelijk een verhoogde kans?**  
Soms hebben mensen mogelijk meer kans op het krijgen van een kind met een erfelijke ziekte. Dat geldt bijvoorbeeld:

Bezoek  
[www.benikdrager.nl](http://www.benikdrager.nl)

- Als er in jouw en/of je partners familie een erfelijke ziekte of dragerschap van een erfelijke ziekte voorkomt
- Als jij en je partner familie zijn van elkaar, bijvoorbeeld (verre) neef en nicht
- Als - jij zelf, je partner en/of jullie voorouders uit Afrika, Suriname, Antillen, landen rondom Middellandse Zee (bijvoorbeeld Turkije of Marokko), Zuid-Oost Azië of het Midden-Oosten komen (de vroegere Malaria-gebieden)
  - jullie (voorouders) oorspronkelijk uit hetzelfde dorp komen waar bepaalde erfelijke ziektes vaker voorkomen (bijvoorbeeld het kinderwensspreekuur in Volendam)
  - jullie of jullie voorouders uit de Ashkenazi-Joodse bevolking komen

### Wil je meer informatie?

Over erfelijke ziekten en dragerschap:

[www.benikdrager.nl](http://www.benikdrager.nl)

Over risico's voor de zwangerschap en de baby:

[www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)

Voor zorgverleners:

[www.huisartsengenetica.nl](http://www.huisartsengenetica.nl)



Federatie  
**Medisch  
Specialisten**

## Tools bij de richtlijn:

- [www.benikdrager.nl](http://www.benikdrager.nl)
- [www.huisartsengenetica.nl](http://www.huisartsengenetica.nl)
- [www.artsengenetica.nl](http://www.artsengenetica.nl)
- [www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)

Deze folder is tot stand gekomen op basis van het project 'Preconceptiedragerschapsscreening-op-maat' (POM), uitgevoerd door Amsterdam UMC, afdeling Klinische Genetica mede mogelijk gemaakt door



ZonMw





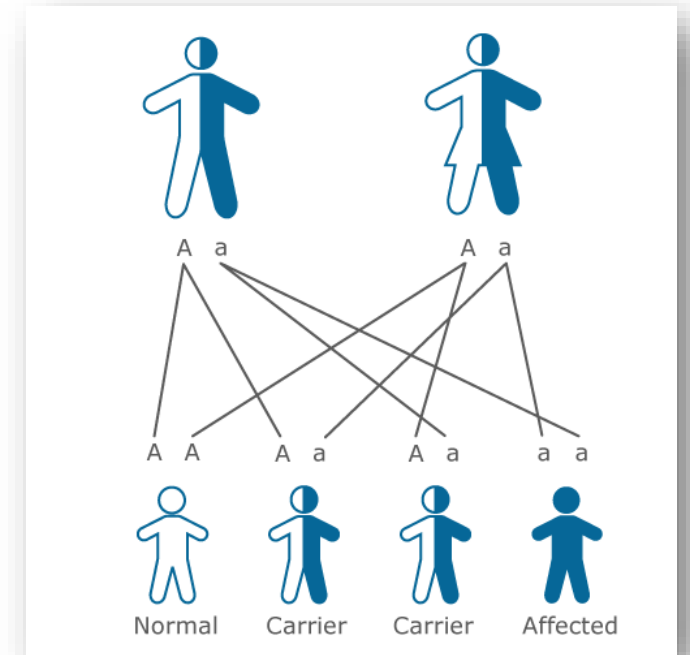
## Beiden een drager? Wat kun je doen?

In elke zwangerschap 25% kans op kind met de ziekte.

Stel: je hebt kinderwens.

### Opties:

- Risico accepteren en niets doen > hielprikscreening afwachten
- Testen tijdens de zwangerschap > vlokentest of vruchtwaterpunctie
- IVF behandeling met genetische embryoselectie (PGD)
- Geen kinderen (meer) nemen
- *Andere partner? Donor?*



### *Bij kinderwens:*

je kunt vragen om een verwijzing naar klinisch geneticus om opties te bespreken



# Hielprik

24 erfelijke ziekten  
Vooral ernstige stofwisselingsziekten



Is uw kind net geboren? Dan kan de baby de hielprik krijgen. Via dit onderzoek kunnen ernstige ziekten worden ontdekt. Deze ziekten komen niet vaak voor. Het is belangrijk dat deze ziekten snel worden ontdekt. De behandeling kan dan ook snel starten.

**2007:** sikkelcelziekte  
**2017:** alfa-thalassemie en bèta-thalassemie

<https://www.pns.nl/hielprik/ziekten-die-hielprik-opspoort>

# Hielprik en dragerschap



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

UT

06274330

UT

06274330

Arts-inzender TEL. (0346) 550040  
MEDISCH ADVISEUR  
ENTADMINISTRATIE UTRECHT & NOORD-HOLLAND

Achternaam baby: .....

Voorna(a)m(en): .....  m  v

Geboorteplaats: .....

Woonadres: .....

Postcode: ..... Woonplaats: .....

Gemeente: .....

Tel.nr. ouder/verzorgers: .....

Geboortedatum: ..... tijdstip: ..... vm/nm

Datum bloedafname: ..... tijdstip: ..... vm/nm

Geboortegewicht: ..... gram

Zwangerschapsduur: ..... weken+ ..... dagen

Opmerkingen (bijv. Labnr. 1e onderzoek; reden geen materiaal)  
.....  
.....  
.....  
.....

Huisarts: .....

Woonplaats: .....

Geboren:  
 thuis  ziekenhuis: .....

elders: .....

Bloedafname door:  screener  ziekenhuis  
 verloskundige  anders

Naam uitvoerder: .....

Bloedtransfusie kind, indien ja datum: .....

Ouder wil geen informatie over dragerschap

Paraaf ouder(s): .....

Ouder maakt bezwaar tegen bewaren bloedmonster  
voor anoniem wetenschappelijk onderzoek

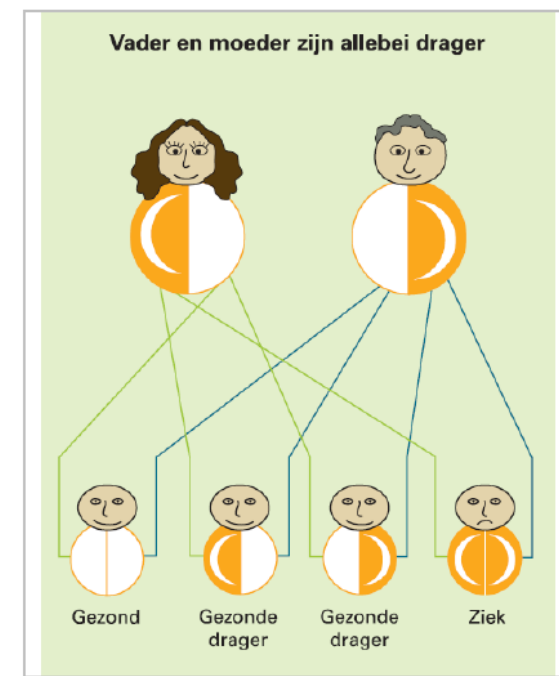
Paraaf ouder(s): .....

Met ballpoint alle gegevens invullen;  
goed doordrukken, v.v.

NIET GEBRUIKEN NA 31-12-2010



# Dragerschap uit de hielprikscreening




Laat je testen ! >  
als je kind drager is, is de vader of moeder ook drager, maar misschien wel allebei?






## Wat spoort de hielprik op en wat niet?

### WEL



<b>Sikkelcelziekte:</b>	40 / jaar
-Dragers van HbS:	800 / jaar
<b>Bèta-thalassemie major:</b>	5-10 / jaar
Bèta-thalassemie intermedia	vaak, maar kan gemist worden
<b>Alfa-thalassemie:</b>	2-4 / jaar

### NIET

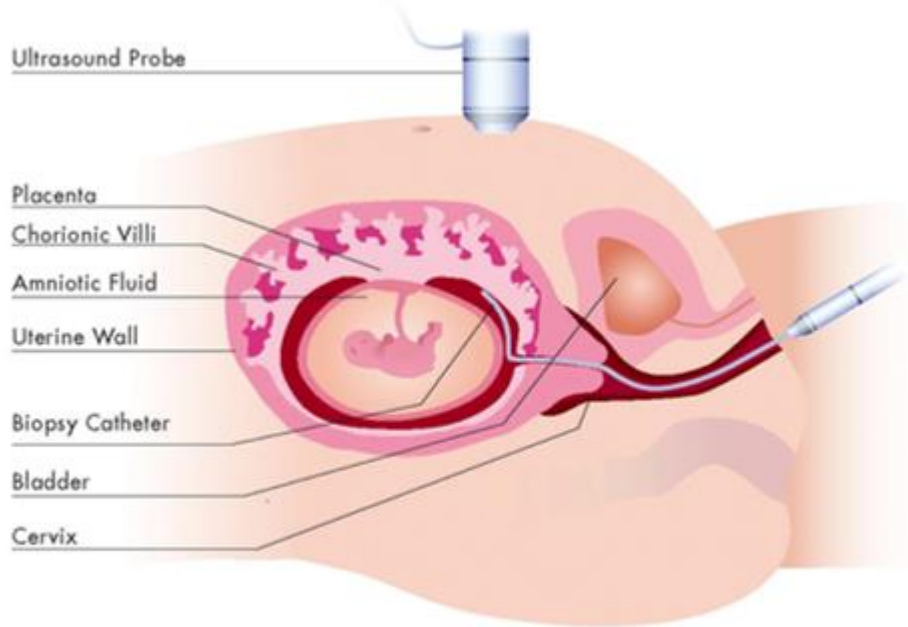
- 
- dragers van HbC, HbD, HbE etc.
  - dragers van beta-thalassemie
  - dragers van alfa-thalassemie



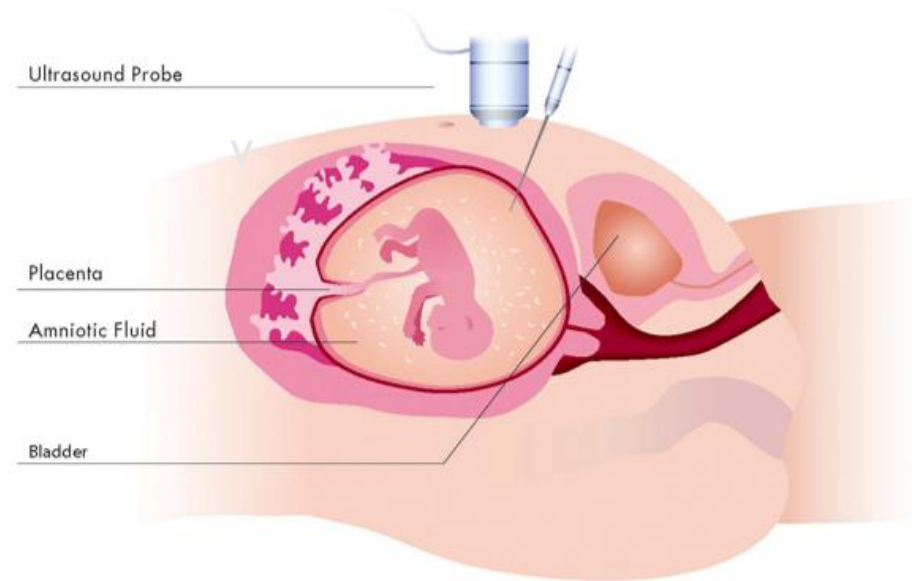
## Testen tijdens de zwangerschap

Stel: je bent zwanger. Kans op ziek kind is 25%

- Gesprek klinisch geneticus
- Intake gynaecoloog
- psychosociaal medewerkster
- Miskraam risico: 0,2-0,5%
- Eventueel afbreking zwangerschap indien kind de ziekte heeft



Vlokkentest - vanaf 12 weken

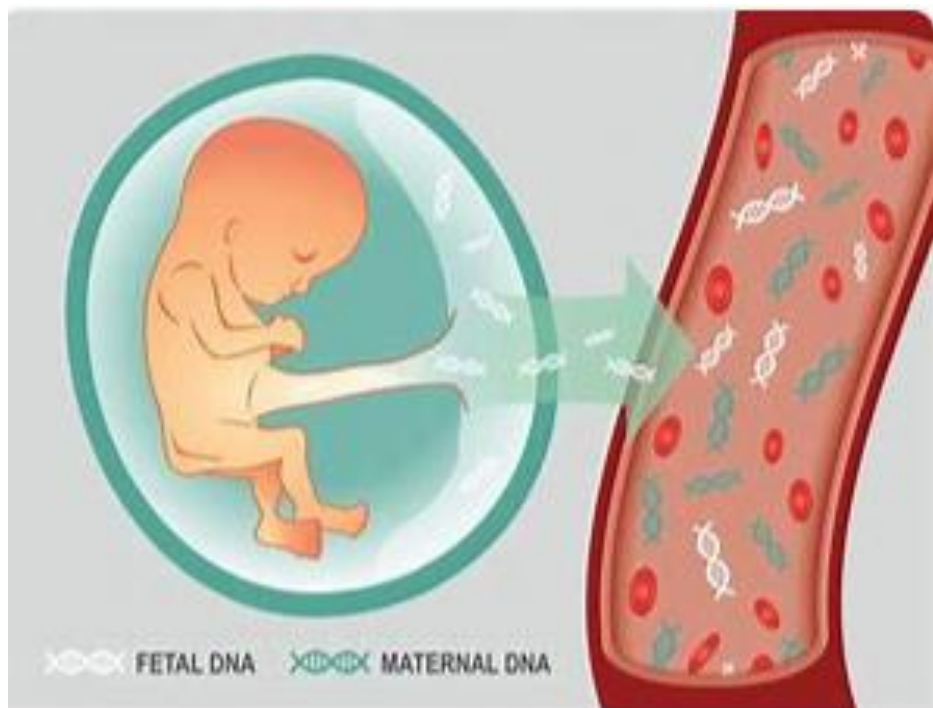


Vruchtwaterpunctie - vanaf 16 weken



## Testen tijdens de zwangerschap. Is de NIPT test ook mogelijk?

Stel: je bent zwanger. Kans op ziek kind is 25%



NIPT - vanaf 10 weken

### NIPT - wat kan er nu?

- screeningstest in bloed van de zwangere
- voor Down syndroom, Edwards syndroom en Patau syndroom
- en andere chromosoomafwijkingen

### NIPT - wat kan er (nog) niet?

- de NIPT test kan nog **niet** kijken naar sikkelcelziekte of thalassemie
- *wetenschappelijk onderzoek* om te kijken of dit in de toekomst wel kan, wordt verricht

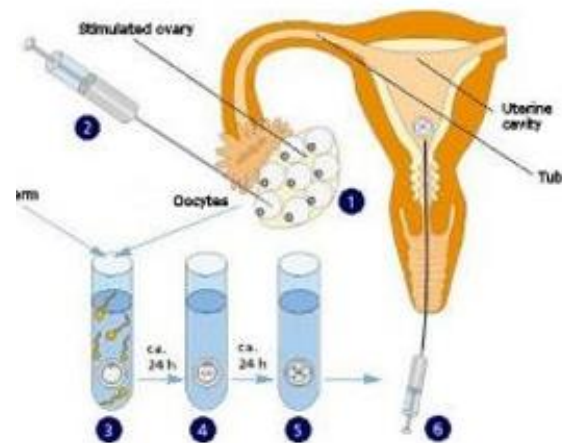
## IVF met embryo selectie

Stel: je wilt een kind en je hebt 25% kans op een ziek kind en wilt geen test tijdens zwangerschap



## Pre-implantatie genetische diagnostiek

- IVF/ICSI behandeling
- Genetische embryoselectie
- [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)
- 6 maanden voorbereiding
- Wachtijd IVF
- MUMC+, UMCU, AMC, UMCG







## Vragen over kindwens als je allebei drager bent?

### Keuzehulp

Wat kun je doen als je een erfelijke ziekte kunt doorgeven? Welke mogelijkheden zijn er in jullie geval? En welke keuze past bij jou of jullie? Praat erover met de **klinisch geneticus**. Je kunt voor de afspraak de **keuzehulp** invullen. Dan ben je goed voorbereid.

<https://keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl/>

*'Zo'n start wil ik niet voor mijn kind'*





# Vragen & poll

Vragen:

[p.lakeman@amsterdamumc.nl](mailto:p.lakeman@amsterdamumc.nl)



Go to [www.menti.com](http://www.menti.com) and use the code 45 19 08