

- 1. Veel dragers kampen met vermoeidheidsklachten. Dit wordt in de medische wereld niet erkend. De dragers lopen hier tegenaan. Zal Oscar dit nog aankaarten bij de artsen?**
Dit is een probleem dat we vaker horen van dragers. Wij hebben een Medische Adviesraad waarin we dit probleem vaker hebben aangegeven. Niet alle vermoeidheidsklachten kunnen gelinkt worden aan de vaak milde bloedarmoede die bij dragers van thalassemie wordt gezien. Het kan ook andere oorzaken hebben. Dragers van sikkelcelziekte hebben geen bloedarmoede dus kunnen hun vermoeidheidsklachten hier niet aan worden toegeschreven.
- 2. Ik ben sikkelceldrager en mijn vriend ook. Dit is bekend geworden doordat er bij de bloedbank bij mij iets mis ging in de filter van de automaat. Hoe kan dit aangezien er met mijn bloedcellen niks mis hoort te zijn voor zover ik heb begrepen?**
Het is vreemd dat je bloed mag doneren als drager. De bloedbank liet ons weten dat dragers van sikkelcelziekte en thalassemie geen bloed mogen doneren.
- 3. ik ben drager en kwam daar na de geboorte van mijn kinderen achter. Dat is al 20 jaar geleden. Mijn zoons zijn 2 keer getest en ze kunnen niet met zekerheid zeggen of zij ook drager zijn. Dat klopt toch niet? Dat moet toch al op jonge leeftijd te zien zijn?**
Drager waarvan? Dragerschap van thalassemie komt niet uit de hielprik, dragerschap van sikkelcelziekte wel, maar wordt niet altijd gemeld. Vanaf 1 jaar is het mogelijk kinderen goed te testen op dragerschap d.m.v. bloedonderzoek en een HPLC test, en als er op DNA-niveau wordt getest zelfs eerder. Het is belangrijk de test aan te vragen in een expertisecentrum zoals het LUMC (het aanvraagformulier is te vinden op www.hbpinfo.com), daar wordt ook DNA-onderzoek gedaan.
- 4. Ik heb bèta-thalassemie intermedia, ben ik dan drager?**
Nee, je hebt dan de ziekte en moet onder controle blijven van een hematoloog, omdat ook bij bèta-thalassemie intermedia ijzerstapeling kan optreden (zelfs zonder bloedtransfusies) met orgaanschade als gevolg. Patiënten met bèta-thalassemie intermedia hebben vaak ook een veel lager Hb dan een drager, waarvoor soms een bloedtransfusie nodig kan zijn, maar vaak kan met medicijnen het Hb voldoende stijgen.
- 5. Is dragerschap beter bekend bij bijvoorbeeld bij taaislijmziekte? Als dat zo is, hoe kan dit voor hemoglobinopathieën verbeterd worden?**
Dat zal vroeger zeker het geval geweest zijn, tegenwoordig is er veel meer aandacht voor Hbp'en in de opleiding.
- 6. Mijn dochter en ik zijn allebei drager van sikkelcelanemie. We hebben allebei extreem veel bloed verloren tijdens onze bevalling(en). Heeft dit te maken met het feit dat we allebei sikkelcel-trait hebben?**
Nee, bloedverlies komt niet door dragerschap van sikkelcelziekte, maar als er al een anemie was voor de bevalling, dan kan dit wel wat verergeren. Dat is ook bij gezonde zwangeren het geval.

7. **Is het mogelijk om als drager toch een afwijkende vorm bloedcellen te hebben?**
Bij dragerschap van sikkelcelziekte is 25 tot maximaal 45% van het hemoglobine van het type HbS, maar dat geeft geen sikkelcelvorm aan de rode bloedcellen omdat door de aanwezigheid in de cel van normaal HbA de HbS geen polymeren vormt (draadvorming in de bloedcel = polymeervorming). De rode bloedcellen van een drager kunnen buiten de circulatie in het lichaam, onder laboratoriumomstandigheden waarbij zuurstof aan de rode bloedcellen onttrokken wordt, tot sikkelen worden gebracht, maar in het lichaam gebeurt dat dus zelden tot nooit. Heel soms, onder extreme omstandigheden (topsport, uitdroging, grote hoogte) kan het wel voorkomen dat een drager ook pijnklachten ontwikkelt omdat zich blijkbaar (plaatselijk) sikkelcellen vormen.
Bij thalassemidragerschap lijkt het bloedbeeld op dat van ijzergebrek, kleine rode bloedcellen en minder gekleurd.
8. **Ik ben huisarts. Waar kan ik me aanmelden voor de nascholing van 1 maart?**
<https://www.boerhaavenascholing.nl/medische-nascholing/2021/online-hemoglobinopathie%C3%ABn-in-de-huisartsenpraktijk/>
9. **Ik ben drager thalassemie en heb altijd te horen gekregen dat ik 5 mg foliumzuur per dag moet slikken. Klopt dat?**
Dat hoeft niet altijd. Sommigen hebben er baat bij en sommigen niet. Het is goed om te kijken of er een tekort is aan foliumzuur.
10. **Zodra je in de beginfase van de zwangerschap het kindje preventief zou testen op sikkelcel; kan er dan ook getest worden in welke mate het kind eventueel sikkelcel zou krijgen?**
Via een vlokentest/vruchtwaterpunctie kan onderzocht worden of het kindje de ernstige vorm van sikkelcelziekte of thalassemie heeft. Je kunt helaas niet voorspellen hoe ernstig de ziekte in de loop van het leven van een kind zal verlopen. Dat wordt door meerdere en vaak onbekende factoren bepaald.
11. **De dokter zegt dat de bloedwaardes normaal zijn, dus heb je geen last van pijn, klopt dat? Mijn man en dochter hebben namelijk wel veel pijn.**
Dragers van HbS hebben meestal normale bloedwaarden, behalve als een drager er ook alfa-thalassemie bij heeft, en dat komt regelmatig voor. In dat laatste geval hebben dragers soms wel een milde anemie en licht afwijkende bloedwaarden. Pijn hoort daar niet bij omdat onder normale omstandigheden rode bloedcellen van een drager niet zouden mogen sikkelen. Als dragers toch pijn ervaren kan dat ergens anders door komen, maar of er iets is dat bijdraagt waardoor rode bloedcellen plaatselijk in het lichaam toch zouden sikkelen weten we niet, dat is ook lastig om te onderzoeken want je kunt het sikkelen niet meten in de botten of organen. Zie ook het antwoord op vraag 7.
12. **Ik ben drager van sikkelcel en heb mijn hele leven geen bloedarmoede gehad, Vanaf mijn 48ste jaar heb ik wel klachten van bloedarmoede die maar niet lijken te weg te gaan. Hoe kan ik er achter komen waardoor dit komt?**
Laten testen op tekorten aan bijv. ijzer, foliumzuur en vitamine B12. Nagaan of er ergens in het lichaam bloedverlies plaatsvindt. Het past niet bij dragerschap van sikkelcelziekte.

13. Can a carrier get hospitalised from pain episodes?

Technically not, but we as OSCAR know that it happens to others too. But maybe the diagnose carrier wasn't correct and should have been patient. In extreme conditions, like extreme height, extreme sports it was reported.

Nederlands: kan een drager met een crise in het ziekenhuis terecht komen? Technisch gesproken niet, maar wij weten dat dat het weleens gebeurt. In dat geval was de diagnose 'drager' wellicht verkeerd en had het patiënt moeten zijn. Alleen bij verblijf op grote hoogte of extreme sportactiviteiten is dit gemeld. Zie de antwoorden op vraag 7 en 11.

14. Moet je dan om de zoveel tijd laten testen of je tekorten hebt op vitaminen?

Nee, als daar geen aanleiding voor is, dan hoeft dat niet. Bij een gezonde leefstijl, veel groenten, fruit, beweging enz. zou dit normaal niet nodig zijn. Maar je kunt het wel bespreken met je huisarts of specialist.

15. Vermoeidheid komt bij veel (erfelijke en) chronisch aandoeningen voor. Wanneer ga je iemand op thalassemie of sikkelceldragerschap testen?

Als er vermoeden van is. Als het bijv. meer voorkomt in de familie of als je voorouders uit gebieden komen waar vroeger malaria heerste of als de vermoeidheid voortkomt uit een bloedarmoede waarvoor geen oorzaak kan worden gevonden.

16. Als je drager bent heb je dan altijd bloedcellen met afwijkende vorm?

zie vraag 7

17. Ik ben drager van alfa-thalassemie, type 2. Is het zinvol om te laten onderzoeken of mijn kinderen ook drager zijn?

Als de kinderen de leeftijd hebben om zelf kinderen te krijgen is het verstandig dat zij zich laten onderzoeken op dragerschap, als zij dan ook drager blijken te zijn, net als jij, dan kunnen zij het beste ook hun partner laten onderzoeken. Als de partner of je kind geen drager is, is er ook geen risico op een kind met een ernstige vorm van hemoglobinopathie. Als de partner wel drager is hangt het af van de vorm van alfa-thalassemie, maar daarbij kan een klinisch geneticus advies geven. In elk academisch centrum in Nederland zijn op de afdeling Klinische Genetica gespecialiseerde klinisch genetici (counsellors of genetisch consulenten) opgeleid om risicoparen voor hemoglobinopathie te helpen. Moet er om andere redenen bloed geprikt worden bij ze, laat het dan meteen controleren op dragerschap. Zie ook het antwoord op vraag 22.

18. ik ben drager van sikkelcel en thalassemie, volgens mijn internist zou ik geen crises moeten krijgen maar ik krijg ze wel geregeld. hoe verklaar je dat?

Dat hangt af van de vorm van thalassemie dragerschap. Bij dragerschap van bèta-thalassemie + dragerschap van sikkelcelziekte, spreken we niet meer van dragerschap, maar dan is sprake van een vorm van sikkelcelziekte (sikkelcel/bèta-thalassemie), waarbij er dus ook klachten (o.a. crises) hiervan kunnen optreden. Ben je drager van HbS en heb je er alfa-thalassemie dragerschap bij, dan zou je zelfs een lager percentage HbS moeten hebben dan iemand die uitsluitend drager is van HbS, dat gaat niet gepaard met crises. Het is dus belangrijk na te vragen welk type thalassemie je erbij hebt.

19. Worden alle sheets ook gedeeld met ons?

Ja, deze zijn inmiddels gepubliceerd op onze website:

20. Ik ben TTP-patiënt en drager van sikkelcel. Heeft dit met elkaar te maken?

Nee, dat staat totaal los van elkaar. (TTP staat voor Trombotische trombocytopenische purpura. Dit is een afwijking in de bloedstolling, waarbij er een tekort is aan bloedplaatjes).

21. Jullie hadden het net over ijzertabletten, mij is in het verleden verteld dat je hierbij op ijzerstapeling moet letten, klopt dit nog? Of is er ondertussen 25 jaar later nu weer iets anders van toepassing?

IJzertabletten moeten alleen worden ingenomen als er echt een tekort is aan ijzer. Regelmatig moet dit gecontroleerd worden, want een teveel gaat zich stapelen in het lichaam. Belangrijk om te weten is dat sommige artsen niet weten dat kleine rode bloedcellen niet alleen door ijzertekort, maar ook door thalassemie (dragerschap) veroorzaakt kunnen worden. Belangrijk is dus om het ijzergehalte te meten en niet alleen naar de grootte van de rode bloedcellen te kijken.

22. Misschien een rare vraag, maar ben niet bekend met thalassemie. Mijn zoontje is drager van sikkelcel (geboren en getest in 2016). Kan hij dan ook drager zijn van thalassemie? Daar is hij niet op getest.

Als je zoontje in 2016 in Nederland is geboren en aan de hielprikscreening heeft meegedaan, dan is er bij hem geen sprake van bijkomend dragerschap van bèta-thalassemie. De combinatie van HbS en bèta-thalassemidragerschap geeft het beeld van sikkelcelziekte en wordt bij deze screening opgespoord. Hij kan er wel alfa-thalassemie dragerschap bij hebben (zie ook vraag 18).

23. Mijn 7 jarige zoon is drager van sikkelcel. Is vaak ziek, buikpijn, moe enz. Verschillende kinderartsen geconsulteerd maar geen duidelijke diagnose. Is het zinvol om te testen op thalassemie?

Als je zoontje in Nederland is geboren en aan de hielprikscreening heeft meegedaan, dan is er bij hem geen sprake van sikkelcelziekte. De combinatie van HbS en bèta-thalassemidragerschap geeft het beeld van sikkelcelziekte en wordt bij deze screening opgespoord. Het is uitermate onwaarschijnlijk dat de klachten van je zoontje door sikkelcelziekte zouden worden veroorzaakt. Testen op alfa thalassemie kan nog worden gedaan, maar dan zijn de klachten nog niet te verklaren door dragerschap.

24. Ik wil graag weten of mijn kinderen ook drager zijn.

Als jij of je partner, of beiden drager zijn, dan is dat zeker nuttig. Dat kan worden onderzocht via de huisarts, het aanvraagformulier is te vinden op www.hbpinform.com, let er wel op dat een dergelijk onderzoek in een expertisecentrum duur is en het ten koste van je eigen risico gaat. Misschien kun je het doen als het eigen risico toch al verbruikt is dat jaar, of overleg met de huisarts of er goedkopere (minder volledige) testen worden aangeboden door bijvoorbeeld het artsenslab of Klinisch Chemisch lab van het lokale ziekenhuis. Laat de huisarts in ieder geval een HPLC test aanvragen, daarmee kun je HbS dragerschap opsporen, dat is ook de techniek die het RIVM gebruikt in de hielprikscreening. Voor alfa- en bèta-thalassemie kun je beter naar een expertisecentrum, zoals het HbP referentielab van de afdeling klinische genetica in het LUMC.

25. **Mijn zoon is van 29 dec 2006 en men zei dat hij geen sikkelcel had is dit dan wel getest?**
De hielprikscreening op sikkelcelziekte is op 1 januari 2007 ingevoerd. Hij heeft dus geen hielprikscreening op sikkelcelziekte gehad. Misschien is het onderzoek naderhand aangevraagd, maar dat weet de huisarts of specialist dan wel.
26. **Begrijp ik nu goed dat een drager van HbS en een drager van HbC of HbD of HbE tóch samen een ziek kind kunnen krijgen?**
Ja, want als het van beide ouders een afwijkend gen krijgt, dan kunnen combinaties ontstaan zoals HbSC, HbSD, HbS-bèta-thalassemie en dat zich uit als sikkelcelziekte.
27. **Alfa-thalassemie 2-4 wordt opgespoord uit de hielprik en dragerschap niet. Mijn dochter uit 2013 had een negatieve hielprik. Zoon uit 2012 had geen negatieve hielprik maar na genonderzoek bleek hij drager. Dan is mijn dochter dus geen drager, maar wat dan wel?**
Alleen de ernstige vormen van alfa-thalassemie (het missen van 3 of 4 genen) worden gerapporteerd. Alfa-thalassemiedragerschap kan beter onderzocht worden door DNA-onderzoek.
28. **In hoeverre weet je van tevoren door het testen, hoe ziek je kind zal worden?**
Dat is op basis van de prenatale test niet voorspelbaar, binnen families zijn patiënten in verschillende mate aangedaan terwijl ze toch dezelfde DNA-variant hebben. Er zijn ook factoren die een ziekte ernstiger of minder ernstig maken, maar veel van die factoren kennen we niet en kunnen we daarom ook niet voorspellen.
29. **Wat is verstandig om te doen voor neven en nichten van onze kinderen?**
Voorlichting is belangrijk. Indien sikkelcelziekte of thalassemie in de familie voorkomt is het bij kinderwens wel aan te raden om een dragerschapstest te laten doen.
30. **Kun je de ziekten uitbannen door steeds IVF behandeling te gebruiken. (In theorie)**
Alleen erfelijke ziekten, maar dragerschap zal blijven. In principe is iedereen drager van DNA-varianten die erfelijke ziekten in het nageslacht kan veroorzaken, soms zijn dergelijke variaties juist gunstig voor de drager (alleen ongunstig als je ze van beide ouders krijgt) zoals bij HbS, alfa- en bèta-thalassemie. Draggers hebben immers een grotere kans om te overleven in gebieden waar malaria tropica voorkomt.
31. **Wat is de gemiddelde levensverloop van een kind met sikkelcelziekte.**
Tegenwoordig wordt de levensverwachting door de nieuwe behandelingsmogelijkheden en vroegtijdige opsporing van complicaties van mensen met sikkelcelziekte wel langer, maar deze is toch nog sterk verkort; naar schatting tussen 45 en 50 jaar. Toch blijft het voor iedere patiënt verschillend. Er zijn zelfs patiënten ouder dan 60 jaar.
32. **Thalassemie intermedia, wat is dat? Zit dat tussen het dragerschap en de ziekte in?**
Bij bèta-thalassemie intermedia is er nog wel een beetje bèta-globine productie (en daarmee productie van HbA), bij de major-vorm ontbreekt deze productie geheel. Thalassemie intermedia kan zich uiten door een matige bloedarmoede, maar hoeft niet altijd te leiden tot noodzaak van bloedtransfusie(s). Meestal kan met Hydrea het Hb op peil worden gehouden en in sommige gevallen zijn af en toe bloedtransfusies noodzakelijk. Net zoals bij bèta-thalassemie major is regelmatige controle wel noodzakelijk, om complicaties vroeg op te sporen, want ijzerstapeling komt ook wel bij bèta-thalassemie intermedia voor,

door de verstoorde aanmaak van de rode bloedcellen in het beenmerg. Bij dragerschap van bèta-thalassemie is er meer bèta-globine productie dan bij intermedia en geen hemolyse. (verhoogde afbraak van rode bloedcellen).

33. Kan de huisarts DNA onderzoek aanvragen?

Ja dat kan.

34. Is er bij thalassemie ook sprake van vervormde bloedcellen?

Naast gezonde rode bloedcellen zijn er ook wat rode bloedcellen die wat kleiner en lichter van kleur zijn, de zogenaamde target-cellen of schietschijfcellen, daar lijken ze op onder de microscoop. Je ziet ook veel jonge onrijpe rode bloedcellen, die nog niet mooi rond zijn, maar een beetje traanvormig.

35. De huisarts zegt: 'Jij hebt altijd minder bloed dan normale mensen en daar zijn geen medicijnen voor'. Klopt dat?

Waarschijnlijk bedoelt de huisarts dat je altijd een milde bloedarmoede hebt, maar dat deze niet behandeld hoeft te worden. Het is iets wat bij jou past, maar afwijkt van het gemiddelde van de westerse bevolking. Dat gemiddelde vindt de huisarts 'normaal', maar dat jij een iets lager bloedgehalte hebt, is voor jou als drager normaal.

36. Waar kan mijn huisarts het beste terecht met vragen?

Op onze website <https://www.oscarnederland.nl/huisartsen/> staat informatie of je kunnen contact opnemen met een van de expertise/kenniscentra voor sikkelcelziekte en thalassemie. Deze zijn ook te vinden op onze website: <https://www.oscarnederland.nl/expertise-centra/>

37. Maakt het uit of je man of vrouw bent als je drager van thalassemie bent?

Nee, sikkelcelziekte en thalassemie zijn autosomaal overerfbaar, dat betekent dat het evenveel voorkomt bij vrouwen als bij mannen. Beiden kunnen dus dragerschap erven en doorgeven aan hun nakomelingen.

38. Mijn verloskundige haalde altijd Hb en ijzer door elkaar, ze had het altijd over ijzer waar ze Hb bedoelde. Ijzer is een bouwstof van hemoglobine, dus het is niet hetzelfde. Als je een laag hemoglobine (Hb) hebt, dan kan een tekort aan ijzer daar een oorzaak van zijn.

39. Als je een dragerschapstest aanvraagt is mij altijd verteld dat je ook vraagt naar een bepaling van HET PERCENTAGE van het bloed dat sikkelt - dat percentage kan nogal verschillen. Het lijkt mij dat een hoger percentage ook meer klachten heeft. Is dat correct?

Bij dragers maakt het percentage HbS niet uit, omdat bij dragers met tot 45% HbS, de bloedcellen niet kunnen sikkelen. Het percentage is alleen hoger bij de combinatie van HbS en bèta-thalassemie waarbij sprake is van sikkelcelziekte. Het is wel zo dat sikkelcelpatiënten met HbS/bèta-thalassemie misschien vaker een crisis hebben als het HbS percentage hoger is. Zie ook het antwoord op vraag 7.

40. Als je drager bent van alfa thalassemie kan dat van invloed zijn op hartklachten?

Dragers zijn niet ziek. Wanneer er een bloedarmoede is en de patiënt krijgt hier hartkloppingen door, dan kan gekeken worden naar evt. tekort aan ijzer

41. **Heeft het zin om uit te zoeken wie van mijn ouders drager is van alfa thalassemie?**
Als je zelf drager bent, dan heb je het van een van je ouders gekregen. Je ouders hoeven niet persé getest te worden. Testen op dragerschap bij je partner is wel gewenst bij kinderwens.
42. **Ik ben drager van alfa-thalassemie en heb een laag Hb vanwege ijzertekort. Mag je dan een ijzersuppletie nemen of heb je dan kans op ijzerstapeling?**
Als er een tekort aan ijzer is, dan moet deze d.m.v. ijzersuppletie aangevuld worden. De huisarts kan af en toe het ijzer controleren in het bloed. Wanneer het goed is kan deze worden gestopt. Voor ijzerstapeling hoef je niet bang te zijn. Dit zie je bij de ernstige vormen van thalassemie (dat kan dan zijn door de verstoorde aanmaak van de rode bloedcellen in het beenmerg en/of door veelvuldige bloedtransfusies).
43. **Is er al wat meer bekend over dragerschap a-thalassemie (aa/--) sea deletie en covid 19/corona.**
Nee, er is geen enkele reden om aan te nemen dat de gevoeligheid voor of het verloop van een COVID infectie anders zou verlopen bij een persoon met dragerschap van alfa-thalassemie.
44. **Is er een link tussen dragerschap van sikkelcel en lactose-intolerantie. zijn die klachten heftiger door sikkelcel of dragerschap.**
Nee, het staat geheel los van elkaar.
45. **Is er al wat meer bekend of dragerschap van alfa-thalassemie ook invloed kan hebben op het krijgen van een aneurysma?**
Nee, dit staat geheel los van elkaar.
46. **Is het nou duidelijk welke klachten echt bij het dragerschap horen? Ik hoor aan de ene kant dat dragers wel degelijk klachten kunnen hebben, maar aan de andere kant dat de klachten toch meestal bij wat anders horen. Kunnen dragers (buiten een te laag HB) dus klachten hebben of niet? Of weet eigenlijk niemand dat nog?**
Dragers zijn niet ziek, maar we horen wel vaker dat sommigen lichamelijke klachten ondervinden. Deze klachten hoeven niet altijd gelinkt te worden aan dragerschap. Draggers van sikkelcelziekte hebben geen bloedarmoede. De pijnklachten die we wel eens horen passen er in principe niet bij, maar we weten dat bij sommigen onder zeer extreme gevallen (hele zware inspanning of verblijf op grote hoogte) het percentage sikkelcellen wat hoger kan worden, waardoor waarschijnlijk wat sikkeling plaats vindt en er wat pijn kan ontstaan. Heb je echt last van pijn aanvallen, dan moet dit verder worden onderzocht. Misschien is er dan toch sprake van sikkelcelziekte. Het bloed moet opnieuw getest worden of er toch sprake is van een combinatie die deze klachten kunnen veroorzaken. Draggers van thalassemie kunnen alleen soms een beetje last hebben van bloedarmoede.
47. **Ik heb al een paar keer foliumzuur 5mg horen vallen. Wordt hier op geprikt? Zo ja wordt er gelijk geprikt op vit b12? Zodra je 5mg gaat innemen is de kans groot dat je waarde b12 onrealistisch wordt.**
Vitamine B12 en foliumzuur zijn beiden bouwstenen om rode bloedcellen aan te maken. Van beiden kan er een tekort zijn, maar van foliumzuur komt dat vaker voor. Het gebruik van foliumzuur heeft geen invloed op de bepaling van vitamine B12.

48. Een te hoog ferritine hoeft toch niet perse ijzerstapeling te zijn?

Bij dragers kan een lichte verhoging van het ferritine ontstaan zijn door onnodige ijzersuppletie, maar dat hoeft zeker niet. Alleen mensen die regelmatig bloedtransfusies krijgen én patiënten met bèta-thalassemie intermedia kunnen matige tot soms ernstige ijzerstapeling krijgen. Ferritine kan ook 'vals' verhoogd zijn bij ontstekingen, maar dat weet de huisarts, hij/zij zal het dan mogelijk na verloop van tijd nog eens laten meten. Een te lage ferritine wijst op ijzergebrek, en dan zal de huisarts een ijzerkuur voorschrijven om te zorgen dat de drager niet een te laag Hb krijgt, lager dan nodig is.

49. Ik ben drager van bèta-thalassemie en herken mij in het verhaal. Bij mij kwam het ook tot uiting bij de geboorte van mijn kinderen. Nu ben ik herstellende van corona en duurt mijn herstel heel lang. Toevallig had ik voor de corona mijn Hb gecheckt en dat was voor mijn doen redelijk. Na de corona was mijn hb flink gekelderde.

Een infectie kan zeker ook invloed hebben op het Hb, dat kan bij iedereen, maar is meer uitgesproken bij mensen met dragerschap van bèta-thalassemie.

50. Is bloedarmoede de enige klacht die dragers van thalassemie kunnen hebben?

Niet alle dragers van thalassemie hebben een bloedarmoede, vaak is die heel mild. Bij zwangerschap en menstruatie kan dit soms iets verergeren, maar het is niet ernstig.

51. Mijn moeder is drager van thalassemie. En ze heeft nu bloedarmoede en veel moeheid en haar botten doen erg pijn. Moet zij onderzoek doen en is er medicatie voor pijn bij botten.

In het geval van je moeder kun je meer denken aan vitamine D gebrek of andere ouderdomsklachten. De huisarts kan dit onderzoeken.

52. Ik merk dat ik vol vragen zit: Ik heb reeds 3 keer iets raars gehad in een klein bloedvat (na inspanning- 2x in mijn hand en 1x bij mijn knie). Ik zie dan dat het bloedvat een soort blauwe bobbel krijgt, alsof mijn bloed dan niet goed doorstroomt. Het doet ongelooflijk veel pijn. Duurt echt 10-15 minuten totdat mijn lichaam die 'bloedprop' weer opgeruimd heeft. Is dit nu een soort mini- crise die te maken heeft met mijn dragerschap van sikkelcelanemie?

Misschien meer onderzoek nodig? Misschien zijn er vaatproblemen? Je klachten passen niet duidelijk bij sikkelcelziekte en zeker niet bij dragerschap daarvan. Maar het is altijd belangrijk te weten of je al dan niet sikkelcelziekte heeft. Als het goed is uitgezocht dat je slechts drager bent, dan is verder onderzoek naar sikkelcelziekte niet nodig.

53. Ik ben drager van bèta-thalassemie en heb standaard een Hb rond de 6.

De meeste dragers van bèta-thalassemie hebben een Hb tussen de 5.5-7.5 (dat is afhankelijk van de mutatie). In sommige periodes kan het Hb wat lager zijn, denk aan menstruatie of zwangerschap. Maar het kan ook komen door een gebrek aan ijzer, foliumzuur of vitamine B12. Indien een van deze waarden verlaagd blijken, dan kan de huisarts suppletie (aanvulling) voorschrijven.

Alle antwoorden zijn op juistheid beoordeeld door onze experts:

Kinderhematoloog Dr. H. Heijboer en klinisch geneticus Dr. C.L. Hartevelde

Opmerkingen:

- Het is ook belangrijk om jeugdartsen en kinderartsen bij te scholen. Er zijn regelmatig vragen over dragerschap en bloedarmoede bij kinderen.
- Kinderartsen krijgen uitvoerig onderwijs over Hb-pathie in hun opleiding
- Ik heb deze gegevens bij mijn beide kinderen niet zelf in mogen vullen, dat werd voor mij gedaan
- Graag aandacht voor kinderen die niet in Nederland geboren zijn, zij hebben vaak geen screening gehad.
- ZEKER wel aangeven en meer uitzoeken hoe wat en waar, want ik ben het er niet mee eens dat je als drager een soort van weggecijferd wordt. Je kunt een erg ziek kind krijgen, zelf symptomen hebben, maar het niet weten want je wordt afgeschreven als niet-ziek persoon.
- Als jeugdarts, opgeleid in kindergeneeskunde en in genetica vind ik dat er alles aan gedaan moet worden om relevante bevindingen uit de hielprik te melden.
- Er zou ook meer kennis vergaard en gedeeld moeten worden welke eventuele (milde) klachten en symptomen gepaard kunnen gaan met dragerschap.
- Omdat klachten niet worden verwacht wordt, word het vaak weggeschreven. Maar zo leer je verder niets. (persoonlijk) Heb ik klachten van van alles, maar omdat "dragers geen klachten hebben" ga je ervan uit dat het wat anders is.
- Uit onderzoek vanwege bloedarmoede is gebleken dat onze dochters drager van alfa-thalassemie zijn. Wij hebben zelf geen onderzoek gehad omdat we geen kinderen meer kunnen krijgen (leeftijd).
- Ik denk dat de benaming drager onterecht is. Dat insueert dat er bij dragerschap geen klachten zijn.