

ZWANGERSCHAP :
PRENATAAL OPSPOREN VAN HEMOGLOBINOPATHIËN

OPSPOREN VAN EEN HEMOGLOBINOPATHIE DOOR DE GYNAECOLOOG

Waarover gaat het ?

Hemoglobinopathieën zijn erfelijke afwijkingen van het hemoglobine die aanleiding geven tot een min of meer ernstig klinisch beeld. De structuur van het hemoglobine kan verstoord zijn, zoals bijvoorbeeld bij de gekende mutatie die aanleiding geeft tot het ontstaan van hemoglobine S. Bij thalassemie is de structuur intact, maar bestaat er een kwantitatief tekort van synthese.

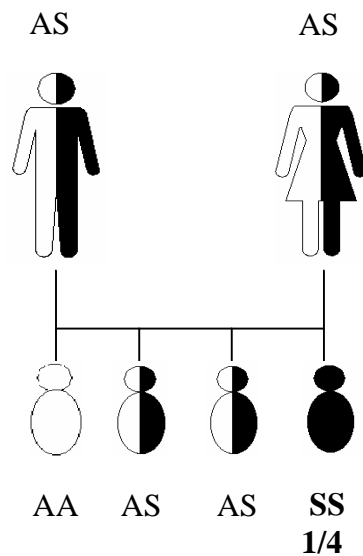
De klinische tekens kunnen eenvoudige biochemische afwijkingen zijn (microcytose bij thalassemie), soms ernstige anemie, of andere ernstige symptomen zoals bij sikkelcelanemie.

Wat is de rol van de gynaecoloog ?

- * Een zwangere identificeren als draagster van een afwijking in het hemoglobine.
- * De partner nakijken.
- * Advies van een geneticus voorstellen als beide partners drager zijn van de afwijking.

Voorbeeld : Moeder is draagster van hemoglobine S (AS) en vader is drager van hemoglobine S (AS) :

Er bestaat een kans van 1 op 4 dat dit koppel een kind met sikkelcelanemie krijgt (SS).



Prenatale diagnostiek kan vanaf de 10de zwangerschapsweek uitgevoerd worden door middel van een choriocentese (CVS). Verder zijn een bloedname bij beide ouders op het moment van prenatale diagnostiek alsook het verwittigen van het laboratorium van genetica onontbeerlijk.

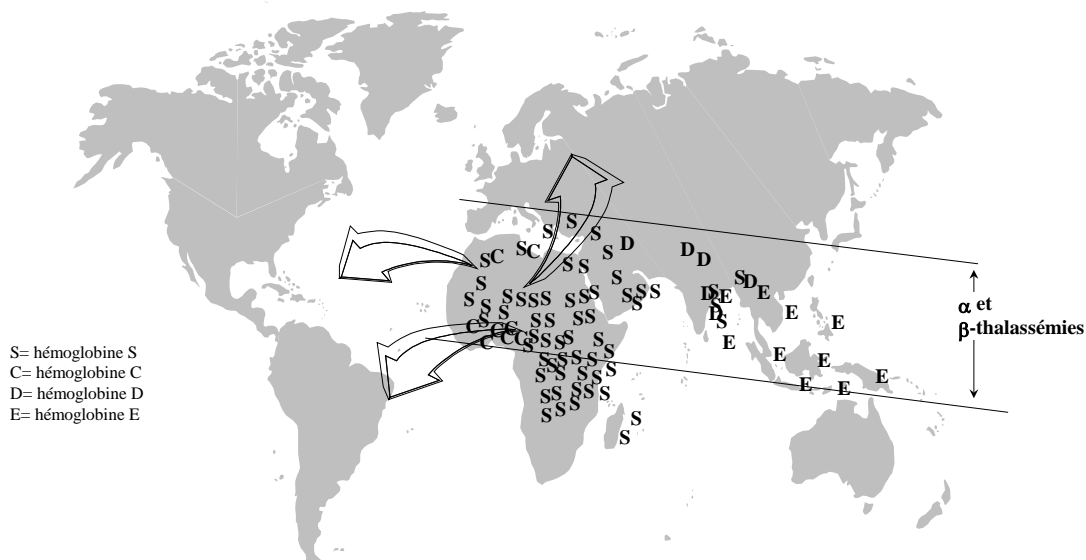
Welke analyses moeten uitgevoerd worden ?

In het kader van het opsporen van een hemoglobinopathie is het nuttig bij elke zwangere vrouw de volgende onderzoeken uit te voeren (zie schema) :

- bloedbeeld
- bepaling van het ferritine (*CRP*)
- opsporen van een hemoglobinopathie (bepalen van Hb A₂ en Hb F), vooral als de vrouw afkomstig is uit een geografisch risicogebied

Als blijkt dat de patiënte mogelijks draagster is van een hemoglobinopathie, wordt voorgesteld dezelfde onderzoeken ook bij haar partner uit te voeren.

Welke zijn de geografische risicogebieden?



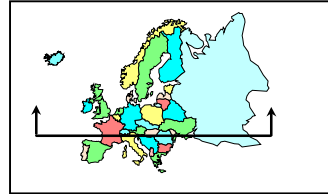
Neonataal opsporen

Momenteel worden pasgeborenen in de materniteiten van Brussel systematisch gescreend via navelstrengbloed. Meer dan 1 op 2000 pasgeborenen hebben sikkelcelanemie. Door een vroegtijdige medische opvolging en behandeling (antibiotica en vaccinaties) kan de overleving van deze kinderen verbeterd worden.

Wanneer minder ernstige afwijkingen vastgesteld worden, kan de informatie eveneens aan de ouders doorgegeven worden zodat bij een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek kan overwogen worden.

Beslissingsboom voor het opsporen van een hemoglobinopathie

- Afkomst : Noord-Europa



Bloedbeeld (RBC, Hb, MCV, MCH)

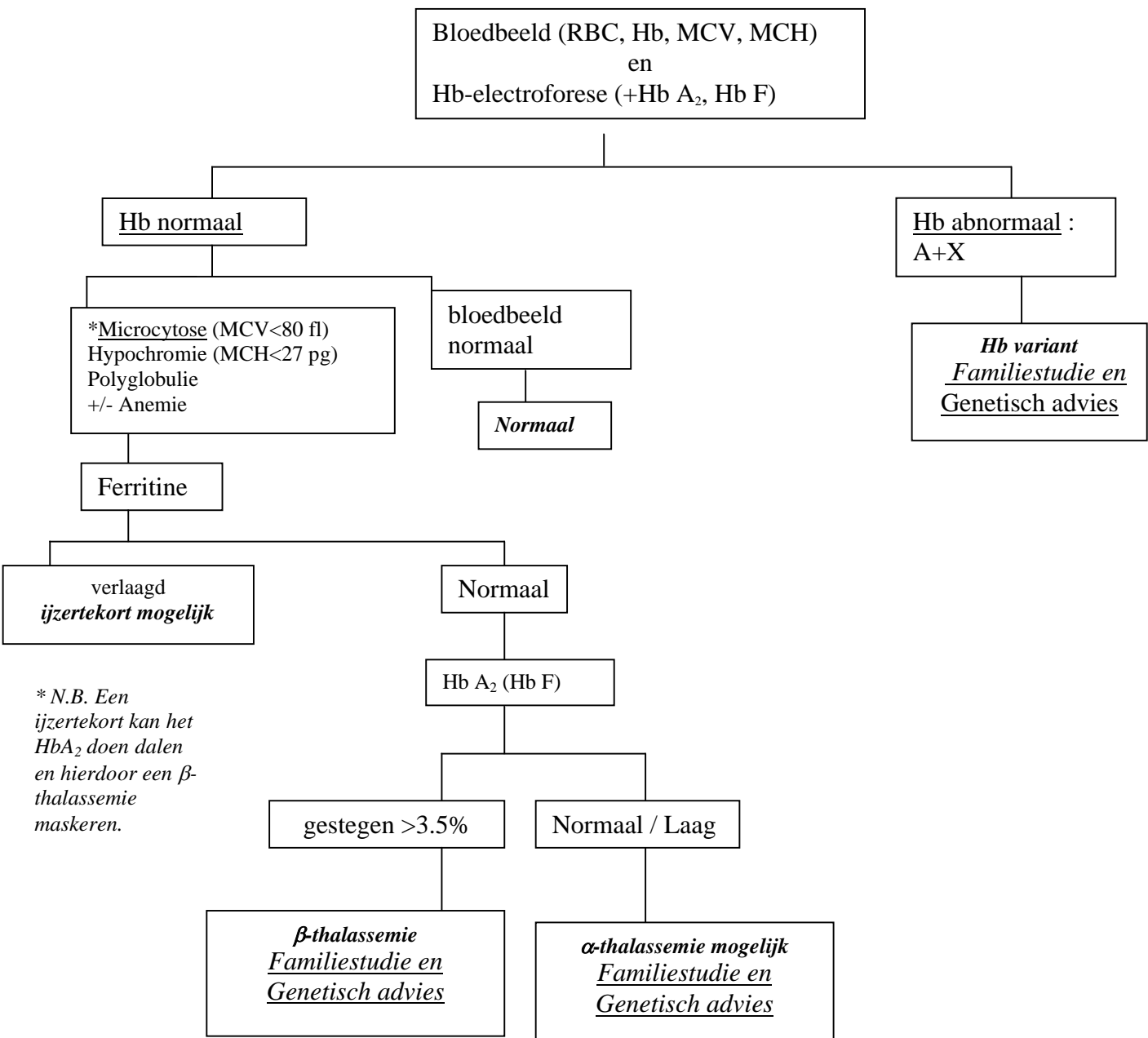
microcytose

→ zie hieronder*

bloedbeeld normaal

→ normaal

- Afkomst : andere dan Noord-Europa of in geval van een * **laag MCV of MCH** of bij klinische verdenking van een afwijking in het hemoglobine



* N.B. Een ijzertekort kan het HbA₂ doen dalen en hierdoor een β-thalassemie maskeren.