

Uw kans op een kind met cystic fibrosis (taaislijmziekte) of sikkelcelziekte en thalassemie (erfelijke bloedarmoede)

Deze folder is bedoeld voor mensen die samen met hun partner een kind willen krijgen

Amsterdam, augustus 2010

Colofon

De inhoud van deze folder is ontwikkeld door de afdeling klinische genetica van het VU medisch centrum in samenwerking met Academisch Medisch Centrum Amsterdam.

De folder is onderdeel van een project van de 1ste lijn Amsterdam in samenwerking met AGIS zorgverzekeringen. Het project loopt tot en met augustus 2011.

Deze folder geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis.

De opstellers van de folder zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden.

Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Indien nodig kunt u worden doorverwezen naar een klinisch genetisch centrum.

Deze folder vindt u ook via www.1stelijnamsterdam.nl

Voor wie is deze folder bedoeld?

Deze folder is bedoeld voor mensen die samen met hun partner een kind willen krijgen. In Nederland worden de meeste kinderen gezond geboren. Toch bestaat er een kleine kans dat een kind wordt geboren met een ernstige ziekte. Deze folder gaat over uw kans op een kind met **cystic fibrosis (= taaislijmziekte)** of erfelijke bloedarmoede, zoals **sikkelcelziekte en thalassemie**. De folder is bedoeld voor paren die voordat ze zwanger zijn, willen laten testen of er een verhoogde kans is op een kind met deze ziekten. Ook als deze ziekten niet in uw familie voorkomen, kan er toch een verhoogde kans bestaan. Deze testen worden op dit moment in Nederland nog niet standaard aangeboden. Uw verloskundige of huisarts van wie u de folder heeft gekregen neemt deel aan een project waardoor deze testen voor u wel een mogelijkheid zijn.

Wat is cystic fibrosis?

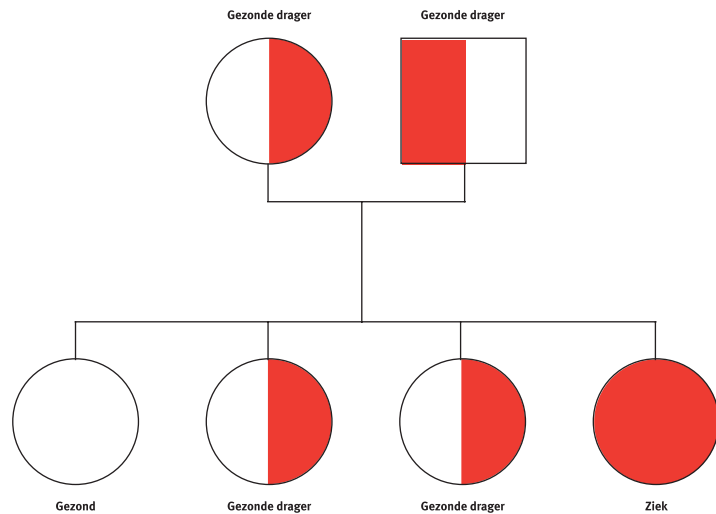
Cystic fibrosis (CF) wordt ook taaislijmziekte genoemd. Het is een ernstige erfelijke ziekte die vooralsnog niet te genezen is. De belangrijkste klachten zijn infecties van de longen en problemen met de voedselvertering, veroorzaakt door abnormaal taai slijm. Sommige kinderen hebben alleen lichte klachten, andere zijn voortdurend ziek en niet in staat een gewoon leven te leiden. Gemiddeld worden mensen met cystic fibrosis 35 tot 40 jaar oud. Er worden jaarlijks ongeveer 50 kinderen met deze ziekte geboren. De meeste kinderen worden geboren in families waarin cystic fibrosis verder niet voorkomt. De geboorte van een kind met cystic fibrosis is dan ook meestal volkomen onverwacht.

Wat zijn sikkelcelziekte en thalassemie?

Sikkelcelziekte en **thalassemie** zijn de belangrijkste vormen van erfelijke bloedarmoede en zijn aangeboren ziekten die kunnen leiden tot ernstige gezondheidsklachten. De klachten ontstaan meestal als het kind een half jaar oud is. Het kind raakt zeer vermoeid en groeit slecht. Beide ziekten zijn niet te genezen. Bij sikkelcelziekte krijgen kinderen gemakkelijk infecties (soms met dodelijke afloop) en komen ernstige pijnaanvallen voor, die uren tot dagen kunnen aanhouden. Gemiddeld worden mensen met sikkelcelziekte en thalassemie 45 jaar oud. Er worden in Nederland jaarlijks enkele tientallen kinderen met sikkelcelziekte of thalassemie geboren.

Kunnen wij een kind krijgen met deze ziekten?

In de genen (DNA) is alle erfelijke aanleg vastgelegd. De genen bepalen hoe we er uit zien, maar ze bepalen ook de kans op het ontstaan van ziekten. Van de genen heeft iemand twee exemplaren, die samen een genenpaar vormen: één van vader en één van moeder. Soms is één van de twee genen van een paar een beetje veranderd. Mensen bij wie dat gebeurd is, noemen we **dragers**. Zo is er bij een drager van cystic fibrosis iets veranderd in één van de twee genen voor de aanleg van taaislijmziekte. En bij een drager van sikkelcelziekte of thalassemie is er iets veranderd in één van de genen voor de aanleg van sikkelcelziekte of thalassemie. Alléén als **beide ouders drager** zijn bestaat er in iedere zwangerschap een verhoogde kans van 1 op 4 (ofwel 25%) op het krijgen van een ziek kind. Als maar één ouder drager is, kan het kind de ziekte niet krijgen.



Kan ik zelf een drager zijn?

Een drager van cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie heeft daar zelf geen last van en het is ook niet aan hem/haar te zien. In het algemeen weet u dus niet of u drager bent. Ook als deze ziekten niet uw familie of gezin voor komen, kunt u toch drager zijn van deze aandoeningen. We weten dat ieder mens drager is van de aanleg voor één of meer ziekten. Dragerschap is dus niet iets bijzonders. Een drager zal nooit zelf deze aandoeningen krijgen en is dus niet ziek. Een drager van thalassemie heeft zelf hooguit last van een lichte bloedarmoede. Dragerschap kan wel doorgegeven worden aan kinderen. Als beide ouders drager zijn, kan een kind wel ziek worden. Die kans is dan 25%.

De kans om een drager te zijn van cystic fibrosis of van sikkelcelziekte of thalassemie, hangt af van uw afkomst. Ongeveer 1 op de 30 mensen van oorspronkelijk Nederlandse afkomst is drager van cystic fibrosis en ongeveer 1 op 50 mensen die afkomstig zijn uit Turkije of Marokko of die voorouders hebben die hier *oorspronkelijk* vandaan komen. Mensen uit Afrika, Azië of het Middellandse Zeegebied (ook Turkije en Marokko) of die voorouders hebben die *oorspronkelijk* hier vandaan komen, kunnen drager zijn van sikkelcelziekte of thalassemie. In sommige van deze gebieden is 1 op de 7 mensen drager van sikkelcelziekte of thalassemie, in andere gebieden 1 op de 30 mensen.

Belangrijk is dat veel mensen uit Suriname en de Nederlandse Antillen voorouders hebben die oorspronkelijk uit Afrika en Azië komen. Zij kunnen daarom ook drager van sikkelcelziekte of thalassemie zijn. Sommige mensen uit Suriname of de Nederlandse Antillen hebben ook voorouders uit Europa. Zij lopen dan risico om ook drager te zijn van cystic fibrosis.

Wat kunnen we doen als we beiden drager zijn?

Als blijkt dat u **beiden drager** bent van dezelfde ziekte (cystic fibrosis of sikkelcelziekte of thalassemie) heeft uw kindje een kans van 1 op 4 (ofwel 25%) om deze ziekte te krijgen. Er zijn dan verschillende mogelijkheden:

- Niets doen en de zwangerschap en geboorte afwachten.
- Tijdens de zwangerschap laten onderzoeken met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie of het kind de ziekte ook echt heeft. Als dat zo is kan eventueel de zwangerschap worden beëindigd (abortus).
- Sommige mensen kiezen ervoor om zwanger te worden met het zaad van een andere man (donorzaad) of een eikel van een andere vrouw (donoreikel), die geen drager is van de ziekte.
- In sommige gevallen is het mogelijk om zwanger te worden via een reageerbuisbevruchting (IVF) waarbij een embryo alleen wordt geplaatst in de baarmoeder als het de ziekte niet heeft.
- Ervoor kiezen om geen kind (meer) te krijgen.
- Een kind adopteren.

Voor welke dragerschapstest komen wij in aanmerking?

Met bijgesloten **formulier** kunt u bepalen **voor welke dragerschapstest u en uw partner in aanmerking komen**. Een dragerschapstest is in enkele gevallen niet nodig, dit hangt af van de afkomst (voorouders) van u en uw partner.

Als deze ziekten wel in **uw familie** voorkomen, is een standaard dragerschapstest soms minder geschikt. U kunt dan beter een verwijzing vragen bij uw huisarts of verloskundige voor een dragerschapstest bij een centrum voor erfelijkheids-onderzoek, omdat er dan gericht gezocht kan worden naar de afwijking die in uw familie voorkomt.

Wat zijn de voor- en nadelen van een dragerschapstest?

Voordelen:

- Al vóór de zwangerschap komt u te weten of er een verhoogde kans van 1 op 4 (25%) is op een kind met cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie.
- U kunt dus op tijd keuzes maken over het krijgen van kinderen.
- Als blijkt dat u drager bent, kunnen ook uw familieleden drager zijn. Draggers in de familie kunnen zo ook sneller worden opgespoord.

Nadelen:

- Sommige mensen hebben tijdens het wachten op de uitslag en na de dragerschapstest (tijdelijk) last van ongerustheid.
- Sommige mensen vinden het, in geval van dragerschap, moeilijk om aan familieleden te vertellen dat ook zij kans hebben om drager te zijn.
- De testen bieden geen garantie op een gezond kind, want er wordt alleen getest op cystic fibrosis of op sikkelcelziekte en thalassemie.
- Nog niet alle dragers voor deze ziektes kunnen worden opgespoord. Er blijft dus een hele kleine kans bestaan dat u toch wél drager bent, ook al heeft de test dit niet aangegeven.

Alles op een rijtje.....

- **Weten of u drager bent is belangrijk als u een kind of (nog) meer kinderen wilt.**
- **Een drager van cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie zal zelf deze ziekte nooit krijgen.**
- **Een drager van thalassemie kan zelf last hebben van een lichte bloedarmoede.**
- **De kans om drager te zijn van cystic fibrosis of van sikkelcelziekte of thalassemie is afhankelijk van iemands oorspronkelijke afkomst.**
- **Als beide partners drager zijn van cystic fibrosis, hebben zij in elke zwangerschap een kans van 1 op 4 (ofwel 25%) op een kind met cystic fibrosis.**
- **Als beide partners drager zijn van sikkelcelziekte en/of thalassemie, hebben zij in elke zwangerschap een kans van 1 op 4 (ofwel 25%) op een ziek kind.**
- **De dragerschapstesten voor cystic fibrosis en voor sikkelcelziekte en thalassemie, zoals beschreven in deze folder, worden in de rest van Nederland niet standaard aan paren met kinderwens aangeboden**
- **Het doel van de dragerschapstesten is om aanstaande ouders te informeren over hun risico op het krijgen van een kind met cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie**
- **Als slechts bij één van beide partners dragerschap van cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie is vast gesteld, is de kans op een kind met cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie heel klein.**
- **Er kan echter geen volledige zekerheid gegeven worden dat het kind absoluut geen cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie zal hebben, omdat de dragerschapstest niet in staat is om alle dragers op te sporen.**
- **Als u een drager bent van cystic fibrosis, sikkelcelziekte of thalassemie is er een kans van 1 op 2 (ofwel 50%), dat uw broers of zussen of kinderen ook drager zijn.**

Een test laten doen

U kunt met het formulier bij deze folder bepalen of u en uw partner in aanmerking komen voor een dragerschapstest, en zo ja, voor welke test. Er zijn twee verschillende '**dragerschaptesten**'. Met de ene test wordt bepaald of iemand drager is van cystic fibrosis en met de andere test of iemand drager is van sikkelcelziekte en/of thalassemie.

Voor beide testen zal bloed afgenomen worden van **beide** partners.

Voor de dragerschapstest op cystic fibrosis geldt dat allereerst het bloed van de vrouw daadwerkelijk wordt getest op dragerschap van cystic fibrosis. Als bij de vrouw geen dragerschap van cystic fibrosis wordt aangetoond, wordt het bloed van de man niet meer getest. Het is dan namelijk niet meer relevant om te weten of de man wel drager is van cystic fibrosis, want samen zullen zij geen dragerpaar vormen. Enkel als blijkt dat de vrouw draagster is van cystic fibrosis, zal ook het bloed van de man worden onderzocht.

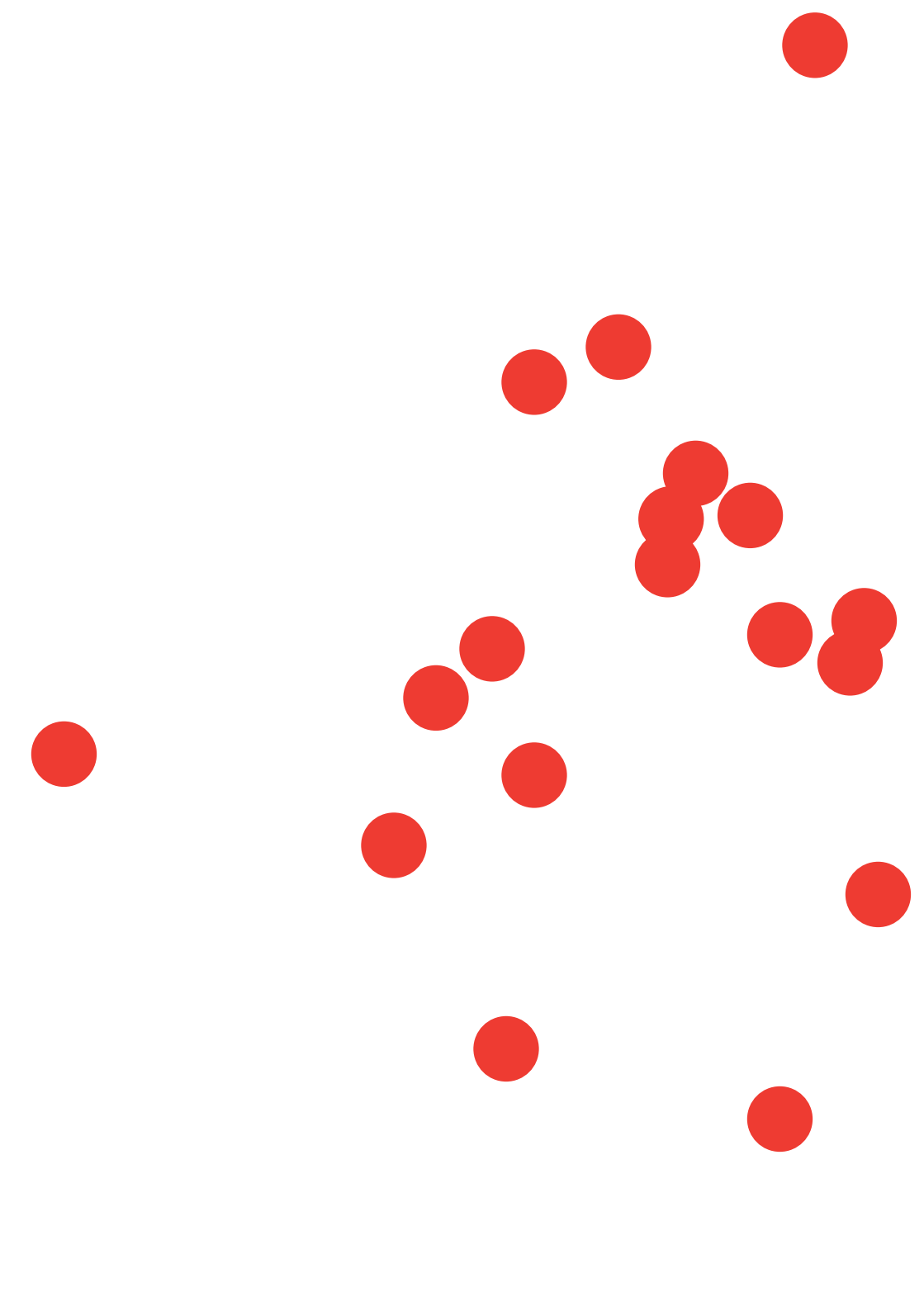
In verband met praktische redenen geldt voor de dragerschapstest op sikkelcelziekte en thalassemie wel dat het bloed van beide partners gelijktijdig wordt onderzocht op dragerschap van sikkelcelziekte en thalassemie.

Cliënten van Agis Zorgverzekeringen die zich melden bij hun verloskundige of huisarts krijgen de test vergoed via hun ziektekostenverzekering. Vraagt u dit voor de zekerheid na bij Agis Klantenservice. De klantenservice kunt u bereiken op nummer 0900 8685 (0,03 p/min, op werkdagen van 8.30 - 18:00 uur). Indien u niet verzekerd bent bij AGIS, neemt u dan contact op met uw ziektekostenverzekeraar voor een eventuele vergoeding

Meer weten?

Meer informatie over cystic fibrosis kunt u vinden op de website www.ncfs.nl en meer informatie over sikkelcelziekte en thalassemie op de www.sikkelcel.nl.

Eventuele vragen kunt u bepreken met uw verloskundige of huisarts.



FORMULIER OM TE BEPALEN VOOR WELKE DRAGERSCHAPTEST U EN UW PARTNER IN AANMERKING KOMEN

Begin bij vraag 1. Ook als u maar één voorouder heeft uit een gebied dat genoemd staat bij de vraag, moet u deze vraag met "JA" beantwoorden. Met voorouders bedoelen we uw vader, uw moeder, opa's en oma's en ook de generaties daarvoor. Probeer u daarbij zover mogelijk terug te denken. Let op: veel Surinamers en Antillianen hebben voorouders uit Afrika of Azië; sommige van hen hebben juist voorouders die oorspronkelijk uit Europa komen. Denk goed na wat voor u van toepassing is. Vraag bij twijfel uw verloskundige om hulp.



Afbeelding 1: Europa, de voormalige Sovjet Unie, Turkije, Noord-Afrika en het Midden-Oosten zijn de gebieden waar oorspronkelijk cystic fibrosis (taaislijmziekte) alleen voorkwam. Inmiddels zijn de *oorspronkelijke* bewoners van deze gebieden over de hele wereld verspreid.



Afbeelding 2: Afrika, het Middellandse Zeegebied, Zuidoost-Azië en het Midden-Oosten zijn de gebieden waar sikkelcelziekte en/of thalassemie *oorspronkelijk* alleen voorkwamen. Inmiddels zijn de *oorspronkelijke* bewoners van deze gebieden over de hele wereld verspreid.

VRAAG 1 Behoort tenminste één van UW voorouders tot de (*oorspronkelijke*) bevolking van:

Europa (o.a. Nederland)
Voormalige Sovjet-Unie
Turkije
Noord-Afrika (o.a. Marokko, Algerije, Tunesië)
Midden-Oosten

- JA** → ga naar **VRAAG 2**
- NEE** → ga naar **VRAAG 3; U MOET VRAAG 2 OVERSLAAN!**
→ U komt **NIET** in aanmerking voor de dragerschapstest op **cystic fibrosis (taaislijmziekte)**

LET OP: VRAAG 2 alléén beantwoorden als u VRAAG 1 met JA hebt beantwoord!

VRAAG 2 Behoort minstens één van de voorouders van uw PARTNER tot de *oorspronkelijke* bevolking van:

Europa (o.a. Nederland)
Voormalige Sovjet-Unie
Turkije
Noord-Afrika (o.a. Marokko, Algerije, Tunesië)
Midden-Oosten

- JA** → ga naar **VRAAG 3**
→ U komt **WEL** in aanmerking voor de dragerschapstest op **cystic fibrosis (taaislijmziekte)**
- NEE** → ga naar **VRAAG 3**
→ U komt **NIET** in aanmerking voor de dragerschapstest op **cystic fibrosis (taaislijmziekte)**

VRAAG 3 Behoort tenminste één van UW voorouders tot de (*oorspronkelijke*) bevolking van:

Afrika
Suriname (*zie uitleg bovenaan*)
Caribisch gebied (Aruba, de Nederlandse Antillen) (*zie uitleg bovenaan*)
Middellandse Zeegebied (o.a. Turkije, Italië, Griekenland, Marokko)
Zuidoost-Azië (o.a. India, China, Indonesië)
Midden-Oosten

- JA** → ga naar **VRAAG 4**
- NEE** → **U MOET VRAAG 4 OVERSLAAN!**
→ U komt **NIET** in aanmerking voor de dragerschapstest op **sikkelcelziekte en thalassemie**

LET OP: VRAAG 4 alléén beantwoorden als u VRAAG 3 met JA hebt beantwoord!

VRAAG 4 Behoort minstens één van de voorouders van uw PARTNER tot de *oorspronkelijke* bevolking van:

Afrika
Suriname (*zie uitleg bovenaan*)
Caribisch gebied (Aruba, de Nederlandse Antillen) (*zie uitleg bovenaan*)
Middellandse Zeegebied (o.a. Turkije, Italië, Griekenland, Marokko)
Zuidoost-Azië (o.a. India, China, Indonesië)
Midden-Oosten

- JA** → U komt **WEL** in aanmerking voor de dragerschapstest op **sikkelcelziekte en thalassemie**
- NEE** → U komt **NIET** in aanmerking voor de dragerschapstest op **sikkelcelziekte en thalassemie**