

Hemoglobinopathiescreening preconceptioneel en tijdens zwangerschap

Regionale Transmurale Afspraak Zuidoost Brabant

Aanleiding

De FMS-richtlijn Preconceptie Dragerschapsonderzoek voor hoog risicogroepen, als ook de NHG standaard Preconceptiezorg, adviseren paren met een hoog risico op (dragerschap van) hemoglobinopathieën preconceptioneel dragerschapsonderzoek hierop aan te bieden. Dit onderzoek kan ook nog plaatsvinden als reeds sprake is van een zwangerschap.

Afstemming tussen 1^e lijn (huisartsen en verloskundigen), 2^e lijn (gynaecologen) en klinisch chemici van de diverse laboratoria is hiervoor gewenst.

Doelstelling

Patiënten wordt bij voorkeur preconceptioneel onderzoek aangeboden. Als reeds sprake is van een zwangerschap, dient het onderzoek alsnog aangeboden te worden.

Dit vraagt afstemming van beleid rondom patiëntenvoorlichting, diagnostiek, verwijzing en communicatie tussen verschillende zorgverleners bij paren met een verhoogd risico op (dragerschap van) hemoglobinopathieën.

Definitie

Patiënten met een verhoogd risico op (dragerschap van) hemoglobinopathieën zijn:

- a) patiënten (of wiens (voor)ouder(s) afkomstig zijn uit endemische malaria gebieden, zoals deze opgenomen zijn in *bijlage 1*)
- b) patiënten bekend met een microcytair hypochroom bloedbeeld of persisterende anemie na ijzersuppletie, in combinatie met een verhoogd erythrocytenaantal.
- c) patiënten met een familiegeschiedenis van (dragerschap van) een hemoglobinopathie.

Diagnostiek

Regionaal is afgesproken dat eerst onderzoek wordt aangeboden aan de ouder met het verhoogde risico op (dragerschap van) een hemoglobinopathie. Indien deze ouder drager blijkt te zijn van een hemoglobinopathie, dan wordt ook de andere ouder onderzocht om zo de kans op ziekte bij het kind te bepalen. Als beide ouders een verhoogd risico hebben op (dragerschap van) een hemoglobinopathie, dan dienen beide ouders tegelijk onderzocht te worden.

Digitaal kan bij de laboratoria van Catharina Ziekenhuis, Máxima MC, Anna Ziekenhuis en Diagnostiek voor U 'hemoglobinopathie(HbP)/thalassemie onderzoek' aangevraagd worden.

In de laboratoria wordt dan het volgende pakket bepaald. Basispakket:

- Hb-typering op Hb-varianten en beta-thalassemie
- Hb, Erythrocyten, MCV
- CRP, ferritine, ijzer, transferrine, transferrine verzadiging

Op indicatie (gebaseerd op familiegeschiedenis en voorgaande labuitslagen) wordt toegevoegd:

- DNA op alfa-thalassemie

HbP diagnostiek is regionaal afgestemd tussen laboratoria Catharina Ziekenhuis, Máxima MC, Anna Ziekenhuis en Diagnostiek voor U.

- Onderzoek bij de vrouw wordt aangevraagd door de indicatiesteller: huisarts, verloskundige óf gynaecoloog.
- Onderzoek bij de partner wordt aangevraagd door de huisarts. Per brief kan de verloskundige de huisarts vragen om de partner te screenen (*bijlage 2*).
- Indien beide partners onderzoek krijgen, vindt dit bij voorkeur bij hetzelfde laboratorium plaats om correlatie tussen de uitslagen te vergemakkelijken.
- Indien een afwijking bij een van de partners bekend is, is het wenselijk om bij 'klinische informatie' aan te geven welke aandoening dit betreft. Dit helpt de klinisch chemicus in de afweging of vervolgonderzoek nodig is.

Patiëntenvoorlichting

Voor de patiëntenvoorlichting met betrekking tot onderzoek naar hemoglobinopathieën wordt gebruik gemaakt van een regionale folder (in het Nederlands (*bijlage 3*) en Engels (*bijlage 4*)) die in gedrukte versie beschikbaar is en op ZiZoBrabant - Zwanger In Zuidoost Brabant - alles over je zwangerschap (www.zizobrabant.nl). Daarnaast is algemene informatie over anemie terug te vinden op de website Thuisarts.nl.

Houd er rekening mee dat aan de onderzoeken kosten zijn verbonden, grofweg variërend tussen 100 en 300 euro. Deze kosten worden vergoed door de zorgverzekeraar, maar gaan wel ten koste van het eigen risico.

De uitslag van de onderzoeken is binnen vier weken te verwachten.

Behandeling

Conform richtlijnen:

[Preconceptiezorg | NHG-Richtlijnen](#)

[Definitie van hoogrisicogroepen bij PDO - Richtlijn - Richtlijnen database](#)

Verwijzing

Preconceptieel

Indien enkel bij de vrouw sprake is van (dragerschap van) een hemoglobinopathie, wordt het verdere beleid bepaald door de huisarts.

Indien zowel bij de vrouw als haar partner sprake is van (dragerschap van) een hemoglobinopathie, zal bij kinderwens het paar verwezen worden naar een klinisch geneticus voor preconceptieel advies.

Tijdens zwangerschap

Indien enkel bij de zwangere sprake is van (dragerschap van) een hemoglobinopathie, zal de zwangere besproken worden in het MDO tussen verloskundigen en gynaecologen. Het doel is een zo optimaal mogelijk Hb-gehalte gedurende zwangerschap en ten tijde van de partus. Indien zowel bij de zwangere als haar partner sprake is van (dragerschap van) een hemoglobinopathie, zal het paar voor consult verwezen worden naar de gynaecoloog. Doel van het consult is het bepalen van het beleid rondom de zwangere en de neonat (zie *bijlage 5* risico combinaties bij dragers van α en β defecten).

Berichtgeving

- Indien (dragerschap van een) hemoglobinoopathie bij een vrouw preconceptieel bekend is, dan brengt de huisarts de verloskundige dan wel gynaecoloog hiervan op de hoogte zodra de huisarts op de hoogte is van de zwangerschap en behandelend verloskundige dan wel gynaecoloog bekend is.
- Indien (dragerschap van een) hemoglobinoopathie bij een vrouw tijdens de zwangerschap wordt vastgesteld, dan brengt de verloskundige dan wel gynaecoloog, de huisarts hiervan op de hoogte en wordt, indien in het verleden geen onderzoek heeft plaatsgevonden, de huisarts verzocht om diagnostiek bij de partner aan te vragen. Liefst in hetzelfde laboratorium als de vrouw.
- Indien vrouw en partner beiden een andere huisarts hebben, dan zal de huisarts, verloskundige of gynaecoloog (afhankelijk van wie het onderzoek bij de vrouw heeft aangevraagd), een standaardbrief voor de huisarts van de partner meegeven met het verzoek tot diagnostiek bij de partner.
- Communicatie tussen de verschillende behandelaars verloopt bij voorkeur via Edifact/Zorgmail.

Bronnen

Bij het opstellen van deze RTA is gebruik gemaakt van de volgende richtlijnen:

[Preconceptiezorg | NHG-Richtlijnen](#)

[Definitie van hoogrisicogroepen bij PDO - Richtlijn - Richtlijnendatabase](#)

Namens regionale huisartsen

Susan Pruijsen

Namens regionale verloskundigen

Janneke Oudenaarden

Calice van den Donk (Physician Assistant
Klinische Verloskunde, Anna Ziekenhuis)

Namens klinisch chemici

Maarten Broeren (MMC)

Daan van de Kerkhof (CZE)

Margo Molhoek (DvU)

Namens gynaecologen

Michelle Westerhuis (CZE), namens
gynaecologen Anna Catharina Máxima
(ACM) regiegroep

Referenten: ACM (Anna Catharina Máxima) Regiegroep

Namens de transmurale centra HaCa, THEMA en TransMáx:

Yvonne van Oosterhout, medisch coördinator transmurale zorg HaCa

Deze regionale transmurale afspraak is ontwikkeld in samenwerking met de transmurale centra HaCa, THEMA en TransMáx. Voor deze samenwerkingsafpraak is uitgegaan van de landelijke richtlijnen.

Alle rechten voorbehouden. Niets uit dit rapport mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotocopie, microfilm of op welke andere wijze dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van HaCa.

2023 HaCa