

HANDVAT 51: RISICOFACITOR “SIKKELCELANEMIE VROUW”

Vraag in ZwangerWijzer: “Heb of had je een ziekte waarvoor je onder behandeling bent of was van een arts?”

Geconstateerd risico: “Sikkelcelanemie vrouw”

Doel en toepassingsgebied

Bepaalde achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Sikkelcelanemie vrouw” om goede informatie hierover te kunnen.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Sikkelcelziekte is een ernstige, erfelijke bloedaandoening. De ziekte wordt veroorzaakt door een aangeboren stoornis in de bouw van de hemoglobineketens. Dit leidt tot vervorming van erythrocyten (sikkelcellen). De bekendste vorm is HbSS, maar ook andere vormen komen voor waaronder de samengestelde dubbel heterozygote HbSC. Fenotypisch mogen mensen met deze vorm van sikkelcelziekte echter als homozygoot worden beschouwd.

De ziekte komt vooral voor bij de negroïde (immigranten)populatie. Behalve ernstige bloedarmoede (hemolytische anemie) gaat de ziekte gepaard met episoden van hevige botpijn en (luchtweg)infecties. Deze zogenaamde sikkelcelcrises kunnen worden uitgelokt door dehydratie, stress en infectie. De frequentie en ernst van crises varieert sterk. Soms wordt de ziekte pas manifest tijdens de zwangerschap. Tijdens een zwangerschap lijken de eerste symptomen van een crisis vaak op een griepachtig beeld en zijn daardoor moeilijk te herkennen. Vrouwen dienen bij dit soort verschijnselen tijdens de zwangerschap direct contact op te nemen met een arts. Preconceptioneel moet controle van Hb en ferritine plaatsvinden. Bij hemoglobinoopathie verwacht men een microcytaire anemie met normaal ferritine. Alleen bij een laag serumferritine dient substitutie van ijzer plaats te vinden. Verder aanvullend preconceptioneel onderzoek bestaat uit screening op pulmonaire hypertensie, meting van de bloeddruk, urineonderzoek op proteïnurie, nier- en leverfunctietesten, screening op retinopathie, screening op ijzerstapeling (met agressieve chelatietherapie voorafgaand aan een zwangerschap als ijzerstapeling wordt vastgesteld) en screening op irregulaire erythrocytenantistoffen. De vaccinatiestatus moet worden geëvalueerd. Vrouwen moeten gevaccineerd worden tegen Haemophilus influenzae type b, meningokokken C, en hepatitis B als dit nog niet gebeurd is, en vijfjaarlijks tegen pneumokokken vanwege functionele asplenie. Vanwege toegenomen behoefte aan foliumzuur moeten vrouwen met sikkelcelziekte dagelijks 5 mg foliumzuur gebruiken voor en tijdens de zwangerschap.

Bij 21% van de vrouwen met sikkelcelanemie blijft de zwangerschap ongecompliceerd. Vrouwen met sikkelcelziekte hebben een verhoogd risico op (urine)infecties, vroeggeboorte, pre-eclampsie, pulmonale complicaties, sepsis, miskramen, intra-uteriene groeivertraging, doodgeboorte en perinatale sterfte. Buiten de zwangerschap worden bij vrouwen met sikkelcelziekte al cardiovasculaire veranderingen waargenomen zoals cardiomegalie en souffles. Door de hemodynamische veranderingen als gevolg van zwangerschap kunnen deze problemen meer uitgesproken worden. In de zwangerschap kan de anemie verslechteren en is er een toegenomen risico op sikkelcelcrises en ‘acute chest syndrome’. Aanhoudend braken in de zwangerschap kan leiden tot dehydratie en kan daardoor een crisis uitlokken. Dit moet dan ook tijdig worden behandeld. Andere uitlokkende factoren zoals een koude omgeving, zware inspanning en stress moeten worden vermeden.

Als de vrouw hydroxyurea (Hydrea) gebruikt voor de behandeling van sikkelcelziekte, moet dit minimaal drie maanden voor een zwangerschap gestopt worden. Tijdens de behandeling en tot drie maanden erna moet de vrouwelijke patiënt ervoor zorgen niet zwanger te raken. Tijdens de behandeling en tot drie maanden erna moet de mannelijke patiënt ervoor zorgen dat hij geen zwangerschap veroorzaakt. Het gebruik van goede anticonceptie is dus belangrijk. Adviseer de mannelijke patiënt over de mogelijkheid voorafgaand aan de behandeling met Hydrea sperma te laten opslaan.

Bij sikkelcelziekte vindt de begeleiding van de zwangerschap plaats in de 2^e of 3^e lijn.

De ziekte erft autosomaal recessief over. Wanneer de vrouw sikkelcelziekte heeft en haar partner drager is, is er een kans van 50% dat een (toekomstig) kind ook aangedaan zal zijn. Wanneer een vrouw drager is van de aandoening en haar partner ook, dan is de kans 25% dat een (toekomstig) kind aangedaan zal zijn. Bij hen kan prenataal onderzoek worden verricht om sikkelcelziekte bij het ongebooren kind aan te tonen dan wel uit te sluiten. Vrouwen die drager zijn van sikkelcelziekte (HbAS) hebben meestal geen specifieke klachten of klinische verschijnselen. Door middel van Hb-electroforese kan sikkelcelziekte (HbSS) en dragerschap voor sikkelcelziekte (HbAS) worden aangetoond. Daarnaast zijn andere vormen van erfelijke bloedarmoedes bekend die zo kunnen worden vastgesteld. Gerichte behandeling van sikkelcelziekte is niet mogelijk. Afbreking van de zwangerschap (voor 24^e week) kan eventueel worden overwogen wanneer een kind aangedaan is. In geval van dragerschap van beide ouders of een aangedane ouder én een ouder die drager is, is overleg met een klinisch geneticus aangewezen. Sinds 1 januari 2007 worden pasgeborenen bij de hielprik gescreend op (dragerschap van) sikkelcelziekte.

De combinatie van sikkelcelanemie en thalassemie komt veelvuldig voor (zie Risicofactor Thalassemie). Om dit uit te kunnen sluiten is vaak gericht DNA onderzoek nodig. Verwijzing naar de behandelend arts of een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ wordt geadviseerd.

Informatie cliënt

Sikkelcelziekte is een ernstige, erfelijke bloedarmoede. Er is een aangeboren stoornis in de bouw van de rode kleurstof (hemoglobine) in de rode bloedcellen. Hierdoor kan het hemoglobine samenklonteren, waardoor de rode bloedcellen veranderen van een muntvorm naar een sikkelvorm. De sikkelvormige rode bloedcellen worden sneller afgebroken. Hierdoor kan bloedarmoede ontstaan. Wanneer de vrouw sikkelcelziekte heeft en haar partner drager is, is er een kans van 50% dat een (toekomstig) kind ook aangedaan zal zijn. Wanneer een vrouw drager is van de aandoening en haar partner ook, dan bestaat er een kans van 25% dat een (toekomstig) kind aangedaan zal zijn. Indien bij beide ouders sprake is van dragerschap (of één ouder aangedaan en één ouder drager), kan via prenataal onderzoek worden vastgesteld of het kind ook aangedaan is of niet. Een klinisch geneticus kan hierover meer informatie geven. Aangezien sikkelcelziekte veel vaker voorkomt onder de negroïde (immigranten)populatie, kan eventueel al voor een zwangerschap van zowel vader als moeder worden bepaald of deze drager is van de ziekte. Wanneer tijdens de zwangerschap wordt vastgesteld dat een kind aangedaan is, kan eventueel worden overwogen om de zwangerschap af te breken (voor 24^e week).

Vrouwen met sikkelcelziekte hebben meer foliumzuur nodig dan gezonde vrouwen. Aangeraden wordt om al voor een zwangerschap te beginnen met dagelijks 5 mg foliumzuur. Als een vrouw hydroxyurea (hydrea) gebruikt, moet ze hier minimaal 3 maanden voordat ze zwanger wil worden mee stoppen.

Een van de belangrijke complicaties van sikkelcelziekte is een sikkelcelcrisis. De sikkelcellen klonteren samen en kunnen de kleinere bloedvaatjes verstoppen. De desbetreffende weefsels en organen krijgen dan veel te weinig zuurstof en dat kan gepaard gaan met veel pijn, bijvoorbeeld in spieren en botten. Ook het hart kan dan soms het bloed minder goed uitpompen. Zeker als ook de placenta erbij betrokken is, kan het kind in nood komen. De zwangerschap kan invloed hebben op het aantal sikkelcelcrises. Door aanhoudend braken tijdens de zwangerschap kan de vrouw uitgedroogd raken. Dit kan een crisis uitlokken. Andere uitlokkende factoren zijn een koude omgeving, zware inspanning en stress. Dit moet worden vermeden. Tijdens een zwangerschap lijken de eerste symptomen op een griepachtig beeld en zijn daardoor moeilijk te herkennen. Raadpleeg direct een arts bij deze verschijnselen. Met name het voorkomen van ernstige bloedarmoede is essentieel aangezien via het moederlijke bloed zuurstof en voedingsstoffen aan het kind worden gegeven. Als er ernstige bloedarmoede is, moeten bloedtransfusies worden gegeven.

Vrouwen met sikkelcelziekte hebben een verhoogd risico op (urineweg)infecties, vroeggeboorte, zwangerschapsvergiftiging, longproblemen, bloedvergiftiging, miskramen, groeivertraging van het ongeboren kind, doodgeboorte en sterfte van het kind rondom de bevalling. Als je voor de zwangerschap al hartafwijkingen had, kunnen deze door de zwangerschap verergeren. Bij één op de vijf vrouwen met sikkelcelziekte verloopt een zwangerschap zonder problemen. De controles in de zwangerschap en de bevalling vinden plaats in het ziekenhuis. Door de behandelend arts of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ kan het beste informatie worden gegeven.

Als u Hydrea (hydroxyurea) gebruikt als behandeling voor sikkelcelziekte, dan moet dit minimaal drie maanden voor de zwangerschap gestopt worden. Dit geldt zowel voor mannen als vrouwen.

Tijdens de behandeling en tot drie maanden erna moet de vrouwelijke patiënt ervoor zorgen niet zwanger te raken. Tijdens de behandeling en tot drie maanden erna moet de mannelijke patiënt ervoor zorgen dat hij geen zwangerschap veroorzaakt. Het gebruik van goede anticonceptie is dus belangrijk. U kunt uw arts raadplegen over de mogelijkheid voorafgaand aan de behandeling met Hydrea sperma te laten opslaan. Sinds 1 januari 2007 worden alle pasgeborenen bij de hielprik gecontroleerd op sikkelcelziekte.

Concrete aanbevelingen

- Screening op dragerschap kan worden aangeboden aan mensen uit risicogroepen, o.a. negroïde migranten.
- Bij dragerschap van beide ouders of een aangedane ouder én een ouder die drager is, dient een verwijzing naar een klinisch geneticus voor erfelijkheidsadvies overwogen te worden.
- Via prenataal onderzoek worden nagegaan of het kind de aandoening heeft of niet. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.
- Stop eventuele behandeling met hydroxyurea (Hydrea) minimaal 3 maanden voor de conceptie.
- Preconceptioneel dient contact te worden opgenomen met de behandelend arts of een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹
- Staak het gebruik van Hydrea (hydroxyurea) minimaal drie maanden voor de zwangerschap, zowel bij mannen als vrouwen.

Bronnen

1. Hemoglobinopathie. Preconceptionele advisering. EAP Steegers et al. (in bewerking)
2. Howard J, Oteng-Ntim E. The obstetric management of sickle cell disease. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2012 Feb;26(1):25-36
3. KNOV-standaard "Anemie in de verloskundige praktijk" 2010.
4. NHG-standaard "Anemie" 2014.
5. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Green-top Guideline no 61: Management of Sickle Cell Disease in Pregnancy. 2011.
6. Steegers EAP, Geluk A. Gezond zwanger worden: van kinderwens tot kraambed. 2012. Atlas Contact, Amsterdam/Antwerpen. p238-242.
7. <http://www.oscarnederland.nl/Sikkelcelziekte-home>
8. <http://www.erfelijkheid.nl/content/sikkelcelziekte>
9. Informatie over sikkelcelziekte in de database Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://omim.org/entry/603903>
10. Patiëntenbijsluiter Hydrea, <http://www.consumed.nl/bijsluiters/1922/Hydrea>

¹ Een gespecialiseerd Preconceptiezorg (PCZ) spreekuur¹ is een spreekuur veelal in een universitair centrum waar de kennis en ervaring aanwezig is in het geven van preconceptioneel advies n.a.v. complexe risicofactoren.