

Allochtone kinderen en anemie: Geen onschuldig ijzergebrek

Met name bij allochtone kinderen is het goed om alert te zijn op hemoglobinopathiën als er verschijnselen zijn van anemie. Maar liefst één op de vijftien allochtone jongeren is drager van sikkelcelziekte of thalassemie. Trouwen twee dragers, dan is de kans op een homozygoot kind 25 procent. Gezien de hoge morbiditeit en mortaliteit onder deze kinderen is het van groot belang dat de huisarts goede voorlichting geeft over de erfelijkheid van de aandoeningen. *In de praktijk zet het allemaal nog eens op een rijtje.*

Moeder Uygur komt met 8-jarige Ahmed op het spreekuur, omdat hij nog steeds zo weinig fut heeft en bleek ziet na een 'griep' van ruim een maand geleden. Uit het elektronisch dossier blijkt dat hij toen een luchtweginfectie doormaakte met enkele dagen koorts, maar van gesnotter en hoesten heeft hij al enkele weken geen last meer en hij eet weer normaal. Verder vermeldt de voorgeschiedenis geen speciale ziekten. Zijn ouders komen uit Turkije. Ahmed en zijn twee zusjes zijn in Nederland geboren.

Ahmed hangt tegen het bureau en lijkt inderdaad wat bleek. Bij lichamelijk onderzoek zijn er geen lymfomen palpabel, er is een zacht uitdrijvingsgeruis, lever en milt zijn niet palpabel.

De huisarts stelt als werkdiagnose anemie en laat de assistente het Hb bepalen: 6,4 mmol/l.

Differentiële diagnostiek van anemie.

In de recent verschenen NHG-Standaard Anemie worden de diverse oorzaken van anemie besproken. Bij Ahmed kan men denken aan bloedverlies, voedingstekorten, de recente infectie en een hemoglobinopathie. Er is geen bloedverlies geweest en het dieet van Ahmed lijkt goed. De twee andere genoemde oorzaken van anemie lijken meer waarschijnlijk.

Er rijzen nu enkele vragen:

- Is de anemie nog toe te schrijven aan de doorgemaakte infectie? Soms gaat zo'n infectie gepaard met een lichte anemie (Hb >6,0 mmol/l), die na een maand nog niet helemaal hersteld is. Toediening van ijzer is bij zo'n anemie niet zinvol.
- Is hier sprake van een hemoglobinopathie? Ook dan is toediening van ijzer niet zinvol.
- Welk bloedonderzoek is nu verder aangewezen?

Infecties zijn meestal de oorzaak van anemie bij kinderen. Vooral bij recidiverende infecties kan er een lichte anemie ontstaan. De ijzerinname en ijzerresorptie zijn dan vaak wat verminderd, maar vooral een gestoorde inbouw van ijzer in het hemoglobine zou hier debet aan zijn. Het serumferritine, dat verlaagd is bij ijzergebrek, is een acute-fase-eiwit. Dit eiwit is verhoogd bij een ontsteking ook al is er dan sprake van ijzergebrek. Meestal verdwijnt deze lichte anemie in de loop van een maand.

Hemoglobinopathiën

In Nederland gaat het vooral om sikkelcelziekte en thalassemie, allebei autosomaal recessief overervende aandoeningen. Bij sikkelcelziekte wordt in de bètaglobineketen van het hemoglobinemolecuul een ander aminozuur ingebouwd, waardoor de erythrocyten bij lagere zuurstofspanning een sikkelvorm aannemen. Dit verstoorde de perfusie met infarcten als gevolg. Sikkelcelziekte komt in Nederland vooral voor bij mensen uit Suriname en de Antillen, maar ook uit Turkije en Marokko.

Bij thalassemie gaat het om een verminderde productie van de alfa- of bètaglobineketen. Dit ziet men vooral bij inwoners van de landen rond de Middellandse Zee en bij mensen van Aziatische afkomst.

De homozygote vormen van beide aandoeningen komen weinig voor: volgens schatting worden in Nederland jaarlijks veertig kinderen met één ervan geboren. Deze kinderen hebben vanaf het eerste levensjaar een hoge morbiditeit en beperkte levensverwachting.

De heterozygote vormen (dragere) zijn echter zeer frequent. Volgens schatting is van de recent geïmmigreerde (vanaf 1960) allochtone bevolking 4 tot 10 procent drager en van de oudere immigranten 2 tot 4 procent. Globaal komt men op een dragerschap onder allochtonen van een vorm van hemoglobinopathie van 1 op 15 (onder 1,5 miljoen allochtonen ongeveer 100.000 dragers). Het dragerschap onder de autochtone bevolking is ongeveer 1 op 1500.

Kernboodschappen in de NHG-Standaard Anemie

- De huisarts laat bij een verlaagd Hb aanvullend laboratoriumonderzoek verrichten om de oorzaak van de anemie op te sporen.
- Bij een premenopauzale vrouw met overvloedig vaginaal bloedverlies en bij sommige kinderen met lichte anemie kan bloedonderzoek eerst achterwege gelaten worden en vindt ijzersuppletie plaats of wordt (bij kinderen met een infectieziekte in de voorafgaande maand) een maand afgewacht.
- Bij een oudere patiënt met ijzerebreksanemie dient verder onderzoek plaats te vinden ter uitsluiting van een gastro-intestinale maligniteit, ook als bij anamnese en lichamelijk onderzoek daarvoor geen aanwijzingen zijn gevonden.
- Bij een patiënt die behoort tot een risicogroep voor (dragerschap van) een thalassemie is in geval van een microcytaire anemie én serumferritine >15 µg/l Hb-elektroforese of chromatografie aangewezen ter opsporing van hemoglobinopathie.

Laboratoriumonderzoek

Conform het algoritme in de standaard laat de huisarts het Hb, het MCV, en (bij een MCV <100 fl, en dat zal hier wel het geval zijn) het serumferritine bepalen. In overleg met het laboratorium, of als huisarts en laboratorium gebruikmaken van een probleemgeoriënteerd aanvraagformulier, zou eventueel bloed bewaard kunnen worden

voor latere bepalingen. Als het ferritine normaal is, is ijzergebrek niet zo waarschijnlijk, maar ook weer niet uitgesloten want het ferritine kan door de luchtweginfectie van een maand geleden nog wat verhoogd zijn. Bepaling van serumijzer en transferrine geeft dan uitsluitel.

Bij Ahmed was het hemoglobinegehalte 6,7 mmol/l; MCV 68 fl; ferritine 60 µg/l met een normaal serumijzer en licht verhoogd transferrine. Er bleek dus geen ijzergebrek te bestaan, zodat na overleg verder onderzoek op een hemoglobinopathie werd gestart. Het bleek te gaan om bèta-thalassemie. Ahmed is daarmee als drager van deze hemoglobinopathie aangemerkt.

De rol van de huisarts bij hemoglobinopathie

In de eerste plaats is het belangrijk dat de huisarts aan dragerschap van een thalassemie denkt bij personen uit risicogroepen met een microcytair bloedbeeld en een normaal ferritinegehalte. Het hemoglobinegehalte is gemiddeld ongeveer 1 mmol/l lager dan de normaalwaarde bij die patiënt, het MCV ligt tussen de 60 en 80 fl, waar dit normaal tussen 80 en 100 fl is.

De huisarts heeft als taak voorlichting te geven over de hemoglobinopathie. Ter onderbouwing daarvan en om voorlichtingsmateriaal mee te geven, kan men terecht op de websites genoemd in het kader.

Meer informatie is te vinden via:

- ▶ Hemoglobinopathieën Laboratorium van het Klinisch Genetisch Centrum LUMC, tel 071-5276092; website www.hbpinfo.com
- ▶ Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren afwijkingen (VSOP). Erfolijn 0900-6655566; website www.erfelijkheid.nl. Folders kunt u via de VSOP-winkel bestellen of downloaden.

Voorlichting over erfelijkheid

Eén drager in het gezin impliceert dat er meer zijn. Dat is belangrijk om te weten als de ouders nog meer kinderen willen, en in het geval van Ahmed voor hemzelf en zijn zusjes met het oog op latere proegnituur. Men spreekt hier van preconceptioneel advies. Uitgaande van een dragerschap onder allochtonen van 1 op 15 is de kans dat beide ouders drager zijn 1 op 225. Deze hebben dan een kans van 1 op 4 op een homozygoot kind met een ernstige hemoglobinopathie. Dus twee allochtone personen van wie niet bekend is of zij drager zijn, hebben een kans van 1 op 900 op een homozygoot kind met een hemoglobinopathie. Als een zusje van Ahmed draagster is en zij trouwt met iemand van allochtone herkomst, is de kans op een homozygoot kind met hemoglobinopathie 1 op 60. Als haar partner ook drager is 1 op 4.

Huisartsen geven aan dat een gesprek over erfelijkheid tot hun taak behoort. Dat veronderstelt kennis van de ziektebeelden en van de genetica. Voor meer informatie kan worden gebruikgemaakt van de referenties bij de standaard (noot 8) of van de gegevens in het kader. Een andere mogelijkheid is te verwijzen naar een klinisch genetisch centrum. (LB)

Dit artikel kwam tot stand in nauwe samenwerking met Ben Kolnaar en Marion Grol, beiden huisarts en wetenschappelijk medewerker NHG.

Referenties:

- 1 NHG-Standaard Anemie. Huisarts Wet 2003;46:21-9 of <http://nhg.art-sennet.nl>.
- 2 Giordano PC, Harteveld CL. Hemoglobinopathieën in Nederland. Huisarts Wet 1998;41:290-5.