



Sferocytose en elliptocytose

Sferocytose en elliptocytose zijn erfelijke vormen van bloedarmoede. Bij deze vormen van bloedarmoede gaat de rode bloedcel te snel kapot. We noemen dit hemolyse. We leggen u graag uit wat de oorzaak is van hemolyse en hoe we dit kunnen behandelen.

Over bloed

Bloed wordt gemaakt in het beenmerg. Er zijn 3 soorten bloedcellen met verschillende functies:

- Rode bloedcellen (erythrocyten): zorgen voor vervoer van zuurstof en kooldioxide door het lichaam.
- Witte bloedcellen (leukocyten): kunnen schadelijke stoffen en ziekteverwerkers herkennen en onschadelijk maken.
- Bloedplaatjes (trombocyten): zorgen voor de stolling van het bloed, zodat er een korstje op een wond komt.

Sferocytose en elliptocytose zijn ziektes van de rode bloedcellen.

Over sferocytose en elliptocytose

Sferocytose en elliptocytose zijn vormen van bloedarmoede. Deze vormen zorgen ook dat rode bloedcellen sneller afbreken. Dit noemen we hemolyse. Bij sferocytose zijn de rode bloedcellen kogelrond (= sferocyten). Bij elliptocytose zijn de rode bloedcellen ovaal (= elliptisch) van vorm. Heel zelden komen er ook nog andere vormafwijkingen voor.

Sferocytose

Bij sferocytose is er vaak sprake van bloedarmoede. Dit heet anemie. Deze bloedarmoede komt door de afwijkende vorm van de rode bloedcellen, waardoor ze sneller kapot gaan. De milt (orgaan in de buik) verwijdert de afwijkende rode bloedcellen sneller in het bloed. Sommige kinderen hebben nauwelijks klachten, anderen hebben veel klachten.

Elliptocytose

Elliptocytose is vaak minder erg, maar soms kan elliptocytose heel heftig zijn. Bij elliptocytose gaan de rode bloedcellen minder snel kapot. Bij patiënten met elliptocytose komt wel vaak een grotere milt voor. Dit komt doordat de milt ook bloedcellen die een elliptische vorm hebben te snel uit het bloed verwijdert.

Oorzaken

Sferocytose en elliptocytose ontstaan doordat het DNA verandert. DNA is ons erfelijk materiaal, waarop geschreven staat hoe ons lichaam gemaakt moet worden. DNA bestaat uit heel veel verschillende genen. Elk gen beschrijft een ander stukje van ons lichaam. Bij sferocytose of elliptocytose is er een schrijffout opgetreden in het gen waarop beschreven staat hoe de wand van de rode bloedcellen moet worden gemaakt. Hierdoor is de vorm van de rode bloedcellen anders dan normaal.

Afwijkend gen

Sferocytose en elliptocytose ontstaan bijna altijd als een van de ouders het afwijkende gen heeft doorgegeven. Deze vorm van overgeven noemen we autosomaal dominant. Soms is iemand de eerste in de familie met aangeboren (= congenitale) sferocytose of elliptocytose. Vaak is er dan



een nieuwe variant in het erfelijk materiaal ontstaan. Het komt vaak voor dat familieleden de aandoening toch wél blijken te hebben, maar er nooit iets van hebben gemerkt.

Hoe vaak komt het voor?

Ongeveer 3 op de 10.000 pasgeborenen heeft sferocytose. Erfelijke elliptocytose is veel zeldzamer. Beide ziekten komen ongeveer evenveel voor bij mannen als bij vrouwen.

Symptomen en gevolgen

De klachten kunnen per patiënt verschillen. De één heeft nauwelijks of geen klachten en de ander heeft regelmatig een bloedtransfusie nodig. We verdelen de klachten in chronische (langdurige) klachten en acute klachten. Ook is het belangrijk om te weten dat er al meteen na de geboorte sprake kan zijn van specifieke klachten.

Chronische klachten of symptomen

Doordat rode bloedcellen de hele tijd afbreken, kan er bloedarmoede ontstaan met onder andere de volgende klachten:

- vermoeidheid
- verminderde conditie
- vaak hoofdpijn
- duizeligheid
- bleek zien
- concentratieproblemen op school

Doordat heel veel rode bloedcellen (hemolyse) afbreken, komt het stofje hemoglobine in het bloed terecht. Het lichaam breekt dit af, waardoor bilirubine ontstaat. Door het teveel aan bilirubine kunnen er in de galblaas galstenen ontstaan. De galblaas is een kleine opslagruimte voor gal, vlakbij de lever.

Hemolyse kan de volgende klachten geven:

- gele huidskleur en oogwit (= icterus)
- donkergele urine
- chronische buikpijn kan het eerste teken zijn van galstenen die niet goed passeren in de galwegen

Acute klachten of symptomen

- Galstenen in de galblaas geven meestal geen klachten, maar soms blijft er een steen vastzitten in de galwegen. Dit kan zorgen voor heftige buikpijnaanvallen (koliekpijnen). Hierbij kan de kleur van de huid/het oogwit geler worden.
- Bij plotseling verminderde aanmaak van rode bloedcellen, bijvoorbeeld als gevolg van een infectie (zoals ParvoB19 - 'vijfde ziekte') of versnelde afbraak van rode bloedcellen (bij griep of andere infecties) kan de bloedarmoede acuut erger worden. Dit kan bleekheid en moeheid en soms duizeligheid of flauwvallen tot gevolg hebben.

Neem bij deze acute klachten altijd direct contact op met een arts.
Beoordeling of behandeling kan nodig zijn.

Symptomen direct na de geboorte



Bij sferocytose en elliptocytose gaan de rode bloedcellen sneller kapot, waardoor er bilirubine vrij komt. Normaal gesproken verwijderen de lever, de galblaas en de nieren deze bilirubine weer uit het lichaam. Bij pasgeboren kinderen zijn deze organen nog niet in staat om veel bilirubine uit het lichaam te krijgen. Daarom stapelt de bilirubine zich op. Bilirubine heeft van zichzelf een gele kleur. Bij te hoge bilirubinewaarden in het bloed wordt een pasgeboren baby dus ook geel. Dit zie je vaak het eerst terug in de ogen: het oogwit kleurt geel. Maar ook de huid kan een geel-bronsachtige kleur krijgen. Deze geelverkleuring van een baby noemen we icterus. Bij sferocytose en elliptocytose begint dit vaak al binnen 24 uur na de geboorte, maar icterus kan ook later optreden. Het is altijd een reden om naar de dokter te gaan. Een te hoog bilirubinegehalte is namelijk schadelijk voor de hersenen van een pasgeboren baby. De arts controleert dan het bloed van het kind en als de waarde inderdaad te hoog is, stelt de arts een behandeling voor.

Neem dus bij geelverkleuring van een pasgeboren baby altijd direct contact op met een arts. Beoordeling of behandeling kan nodig zijn.

De behandeling

De behandeling van sferocytose en elliptocytose is afhankelijk van de klachten.

1. **Neonatale icterus:** wanneer een kind na de geboorte binnen 24 uur al geel ziet of in de dagen erna geel verkleurt, is het nodig om bilirubine te controleren. We behandelen dit met fotherapiebehandeling of een bloedtransfusie. Dit gebeurt in het ziekenhuis.
2. **Foliumzuur** (= vitamine B11): om de aanmaak van rode bloedcellen te ondersteunen. Foliumzuur is een belangrijk onderdeel om rode bloedcellen aan te maken. Helaas is de reservevoorraad in ons lichaam beperkt. Daarom moet een patiënt voor altijd foliumzuur slikken. Kleine kinderen krijgen 1 x per dag 0,5 mg. Grotere kinderen mogen 1 x per week 5 mg innemen. Daarnaast zit er foliumzuur in groene groente, volkorenbrood en in zuivel.
3. **Vitamine B12** (= cobalamine): is ook nodig om rode bloedcellen te maken. Hiervan heeft het lichaam meer voorraad. Een patiënt hoeft alleen vitamine B12 te slikken als deze voorraad te klein is. Vitamine B12 zit in dierlijke producten, zoals vlees, vis, melk en eieren. Wanneer iemand met sferocytose of elliptocytose een veganistisch dieet volgt, adviseren wij om dit met de kinderhematoloog te bespreken.
4. **Bloedtransfusies:** bij ernstige bloedarmoede kan een bloedtransfusie nodig zijn. Dit kan eenmalig zijn. Bijvoorbeeld als iemand heel veel rode bloedcellen afbreekt door een infectie. Sommige kinderen hebben vaker bloedtransfusies nodig. Als dat zo is, controleert de kinderhematoloog vaak in het bloed of het kind de transfusies nog goed verdraagt en of er geen bijwerkingen optreden (zoals ijzerstapeling).
5. **Verwijdering van de milt** (splenectomie): als er veel bloedtransfusies nodig zijn, of bij ernstige aanhoudende klachten, is het soms nodig om de milt te verwijderen. Hierdoor is de levensduur van de rode cellen weer normaal en verdwijnt of vermindert vaak de ernst van de bloedarmoede. De milt is een belangrijk orgaan in de bescherming tegen ernstige infecties en daarom zijn aanvullende vaccinaties en antibioticabehandeling belangrijk. Het verwijderen van de milt heeft dus zowel voor- als nadelen. Het is daarom belangrijk om samen met de arts de juiste beslissing te nemen. (Zie ook de pagina '[Miltverwijdering](#)')
6. **Verwijdering van de galblaas** (cholecystectomy): als een patiënt galstenen heeft (veel en/of heftige buikpijnaanvallen) kunnen we de galblaas verwijderen. Het verwijderen van de galblaas en de milt kunnen we vaak in 1 operatie doen. Meestal is de operatie een kijkoperatie (= laparoscopie). U leest meer over deze operatie op de webpagina '[Verwijdering van de galblaas](#)'.

Spreekuur en transitie



Spreekuur

Patiënten met sferocytose of elliptocytose komen in principe één keer per jaar op de polikliniek Kinderhematologie. De kinderhematoloog werkt samen met de algemeen kinderarts en de huisarts. Als de arts misschien de milt en/of galblaas wil verwijderen, bespreekt hij of zij met de kinderchirurg en een anesthesioloog (narcose-arts).

Transitie

Op de leeftijd van 17 tot 18 jaar komt het moment dat de behandeling in het Sophia Kinderziekenhuis stopt. De controles worden soms voortgezet door de internist-hematoloog of door de huisarts. Als de patient 17 jaar is, bespreekt de kinderhematoloog met de patiënt en ouders wat de voorkeur heeft.

Woordenlijst

- Anemie = bloedarmoede
- Bilirubine = het stofje waar je geel van gaat zien. Doordat veel rode bloedcellen worden afgebroken, komt hemoglobine in het bloed. Het lichaam breekt dit af, waardoor bilirubine ontstaat. Bilirubine is dus het afbraakproduct van de rode bloedcellen.
- Cholecystectomie = operatief verwijderen van de galblaas.
- Cobalamine = Vitamine B12.
- Congenitale = aangeboren.
- Elliptocyt = ovaalvormige rode bloedcel.
- Foliumzuur = Vitamine B11.
- Hemo = van het bloed.
- Hemoglobine = het stofje dat in de bloedbaan komt als rode bloedcellen worden afgebroken.
- Hemolyse = rode bloedcellen die worden afgebroken of kapot gaan.
- Hemolytische anemie = het ontstaan van bloedarmoede, door een tekort aan rode bloedlichaampjes.
- Laparoscopie = via een kijkoperatie.
- Neonatale icterus = geelzien na de geboorte.
- Sferocyt = kogelronde rode bloedcel.
- Splenectomie = operatief verwijderen van de milt.



Heeft u nog vragen?

Met vragen kunt u altijd terecht bij de kinderhematoloog.

U kunt uw vraag ook stellen op de www.cyberpoli.nl/sferocytose.

Meer informatie

www.cyberpoli.nl

www.hematologienederland.nl/sferocytose

<https://bloedziekten.nl/>

-

Contact

Secretaresse van de kinderverpleegkundige en de kinderhematoloog:

(010) 703 74 00

e-mail: hematopoli@erasmusmc.nl

Buiten kantooruren neemt u contact op met de coördinator van de SEH van het Sophia kindziekenhuis. De SEH speelt uw vraag door naar de dienstdoende kinderarts of kinderhematoloog. U bereikt de SEH 24 uur per dag via het algemene nummer van het Erasmus MC, vraagt u naar de SEH van het Sophia.

Erasmus MC

(010) 704 0 704





