

De hielprik - een afwijkende uitslag



Severe Combined Immuno Deficiency (SCID)





Deze folder gaat over een afwijkende hiehprik.
Omdat dit een heel breed onderwerp is, ziet
deze folder er net iets anders uit dan je van ons
gewend bent.

We hebben de informatie nog steeds met veel
zorg samengesteld en zullen nog steeds 7
vragen, antwoorden en tips met jullie delen



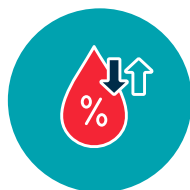
Overzicht van onderwerpen

Hormoonziekten



Congenitale hypothyreoïdie (CH)
Adrenogenitaal syndroom (AGS)

Bloedziekten



Sikkelcelziekte
Thalassemie

Stofwisselings- ziekten*



Phenolketonurie
Galactosemie
MCADD

Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren



Spinale Musculaire Atrofie (SMA)
Adrenoleukodystrofie (ALD)

Longziekten



Cystic fibrosis (CF)

Afweerstoornissen



**Severe Combined
Immunodeficiency (SCID)**

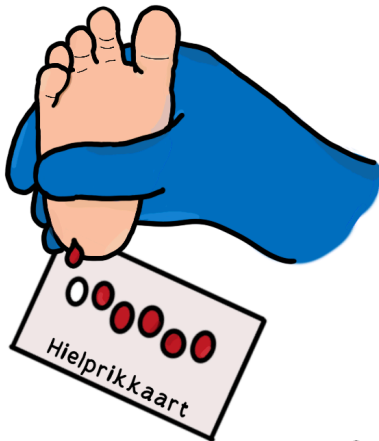


1

Wat is een afwijkende hielprik

In de eerste week na de geboorte krijgt je baby een prikje in zijn of haar hiel, om wat bloed af te nemen. Het bloed wordt onderzocht om bepaalde zeldzame ziekten meteen op te sporen. Dit gaat om 27 verschillende ziekten. Zo kan je kind snel en goed behandeld worden als dat nodig is. Dit is heel belangrijk voor de gezondheid en ontwikkeling van je kind.

Bijna alle ziekten die met de hielprik worden gevonden zijn erfelijk. Vaak zijn beide ouders drager, waardoor het kind de ziekte krijgt. Meestal weet je dan niet dat je drager bent, omdat je hier niets van merkt.



© monieklegtuit

De uitslag van de hielprik kan om drie redenen afwijken.

Te weinig bloed

Om het bloed goed te kunnen onderzoeken, moet er genoeg bloed in de vakjes op de hielprik-kaart zitten. Is dat niet zo? Dan krijgt je baby nog een keer een hielprik. Dit gebeurt binnen één werkdag.

Onduidelijke uitslag

Als de uitslag niet duidelijk is, neemt het RIVM contact met je op. Je baby krijgt zo snel mogelijk een tweede hielprik. De uitslag hiervan krijg je binnen twee weken.



Afwijkende uitslag

Bij een afwijkende uitslag neemt je huisarts dezelfde dag nog contact met je op. Je kind heeft dan misschien één van de 27 ziekten van de hielprik. Of je kind is drager van één van de ziekten. Maar dat is nog niet zeker. Dit weet je pas als je kind is onderzocht in het ziekenhuis.

Deze ziekten worden via de hielprik onderzocht:

- Hormoonziekten;
- Bloedziekten;
- Stofwisselingsziekten;
- Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren;
- Longziekten;
- Afweerziekten

We behandelen de andere vragen in 9 aparte folders. Hierin geven we antwoord op vraag 2 tot en met 7, per ziekte en krijg je meer informatie over de ziekte die je kind zou kunnen hebben.

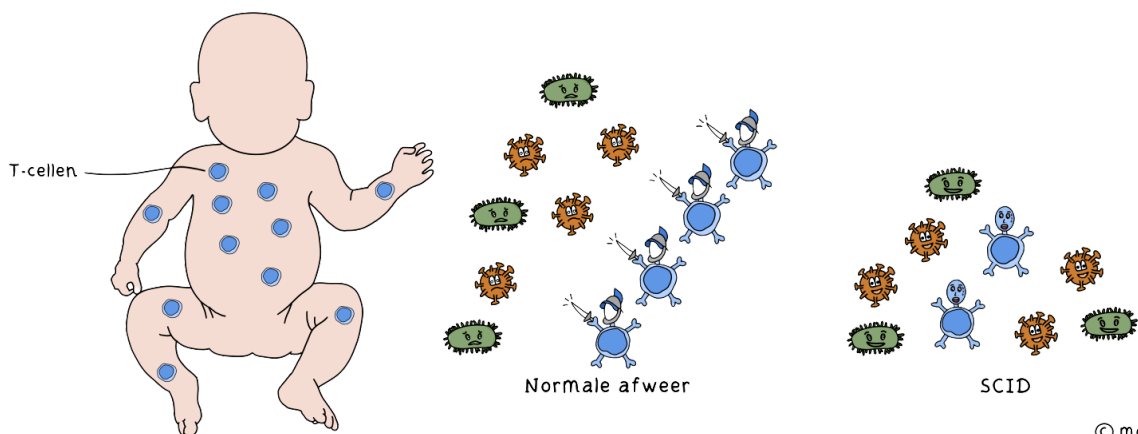


2

Wat is SCID?

Severe Combined Immuno Deficiency, of SCID, is een gecombineerde afweerstoornis.

Bij SCID is er een probleem met de afweer van je kind. Dit komt omdat belangrijke witte bloedcellen, T-cellen, niet goed worden aangemaakt, niet goed werken of worden afgebroken (zie plaatje). Deze witte bloedcellen zijn belangrijk voor de afweer tegen ziekten. Hierdoor kan je kind vaker en ernstiger ziek worden van virussen of bacteriën.



© monieklegtuit

3

Hoe vaak heeft een kind SCID bij een afwijkende hielprik uitslag?

1 op de 14 kinderen met een afwijkende uitslag heeft SCID. Dus, lang niet alle kinderen met een afwijkende hielprik uitslag voor SCID hebben de ziekte.

De uitslag kan bijvoorbeeld afwijkend zijn, als de moeder tijdens de zwangerschap medicijnen heeft gelsikt die het afweersysteem onderdrukken. Of omdat je kind tijdens de hielprik een erge infectie had en daar antibiotica voor kreeg.



4

Wat kan je verwachten als je kind een afwijkende uitslag krijgt voor SCID?

De huisarts neemt dan contact met je op en verwijst je door naar een kinderarts-immunoloog. Die werkt in een academisch ziekenhuis. Een kinderarts-immunoloog is een kinderarts die heel veel weet van afweerziektes. Meestal krijg je de volgende dag al een afspraak in het ziekenhuis.

5

Waar kijkt de dokter naar?

De kinderarts-immunoloog kijkt je kind goed na en doet extra bloedonderzoek. De uitslag hiervan krijg je na ongeveer twee weken. Ook stelt de dokter vragen, zoals:

- Is je kind vaak ziek?;
- Had je kind na de geboorte een erge infectie en kreeg het antibiotica?;
- Groeit je kind goed?;
- Heeft je kind eczeem of andere huidproblemen?;
- Gebruikte de moeder tijdens de zwangerschap medicijnen, die het afweersysteem onderdrukken?

Meestal heeft je kind in het begin nog geen klachten. De hielprik spoort de ziekte op voordat je kind ernstig ziek kan worden van SCID.





6

Hoe ziet de toekomst eruit als je kind SCID heeft?

Voor de meeste vormen van SCID krijgt je kind een stamceltransplantatie. Bij een transplantatie krijg je stamcellen van een donor. Na een gelukte stamceltransplantatie is je kind genezen. Voor sommige vormen van SCID krijgt je kind gentherapie of enzymtherapie. Deze behandelingen vinden plaats in een academisch ziekenhuis.

Voor die tijd krijgt je kind antibiotica. Ook worden er speciale adviezen gegeven over vaccineren.



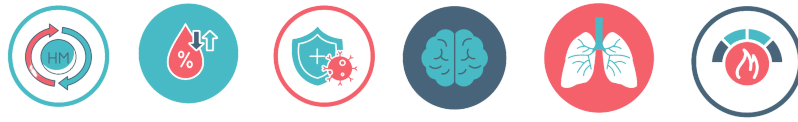
7

Waar kun je terecht voor meer informatie?

Bezoek voor betrouwbare informatie deze websites:

- De informatie over SCID van [Stichting voor Afweerstoornissen](#);
- De informatie op de site ['Leven met een afweerstoornis'](#)





7 Tips



**1**

Neem contact op met je huisarts

Maak je je zorgen over je kind? Neem dan altijd contact op met je huisarts;

**2**

Zorg goed voor jezelf

Knuffel veel met je baby in deze onzekere periode. En zorg ook goed voor jezelf!

**3**

Het inloospreekuur van het consultatiebureau

Als je twijfelt of je kind niet goed groeit of drinkt, kun je je kind wegen op het consultatiebureau. Op iedere locatie is er een wekelijks inloop- en weegspreekuur;

**4**

Maak een lijstje

Maak een lijstje voor de dokter met vragen en dingen die je opvallen aan je kind;

**5**

Bereid je voor op je afspraak

Neem de informatie van de verloskundige en kraamzorg mee bij de eerste afspraak in het ziekenhuis;

**6**

Loop niet te veel op de zaken vooruit

Zoek pas meer informatie op als je weet dat je kind de ziekte heeft;

**7**

Internettips

Op zoek naar betrouwbare informatie? Ga dan naar de website van het RIVM of naar de websites via de links in deze folder.



Auteurs folder

Dr. G. M. Feld, ANIOS Kindergeneeskunde, Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. R. S.N. Linssen, AIOS Kindergeneeskunde Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. N. Zwaveling- Soonawala, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.S.P. van Trotsenburg, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.M. Bosch, Kinderarts metabole ziekten Amsterdam UMC (metabole ziekten, ALD)

Dr. S. van de Stadt, AIOS neurologie, Erasmus MC (ALD)

Dr. M. Engelen, Kinderneuroloog, Amsterdam UMC (ALD)

Dr. H. Heijboer, Kinderarts-hematoloog Amsterdam UMC (Sikkelcelziekte, Thalassemie)

Dr. R. Wadman, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Prof. Dr. W.L. van der Pol, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Mw. M. van der Burg, Associate Professor Primary Immunodeficiencies LUMC (SCID)

Dr. P. van Dijkhuizen, Kinderarts, Tergooi MC (SCID)

Dr. K. de Winter, Kinderlongarts WKZ (CF)

Drs. C.D. de Jong, Huisarts regio Utrecht (alle folders)

Dr. G.A. Kamp, Kinderarts, Tergooi MC (alle folders)



Colofon

Redactie

Femke Noordink, Moving Stories

Vormgeving en Illustraties

Drs. Julia Groenveld, basisarts chirurgie, OLVG, Amsterdam

Drs. Marleen Groenveld, arts-onderzoeker, AmsterdamUMC

Drs. Moniek Veldhuis, kinderarts in opleiding, Amsterdam UMC (@MoniekLegtUit)

Met dank aan

Met dank aan

Dr. B. Arets, Kinderlongarts WKZ

Dr. H. ter Horst, Jeugdarts KNMG, Medisch adviseur Rijksvaccinatieprogramma RIVM

E. Elsinghorst, Sr. Programmamedewerker communicatie en deskundigheidsbevordering

hielprikscreening RIVM

www.kinbijdedokter.nl