



Preventie en Zorg
Wassenaarseweg 56
Postbus 2215
2301 CE Leiden

www.tno.nl

T +31 71 518 18 18
F +31 71 518 19 01
info-zorg@tno.nl

TNO-rapport

KvL/P&Z 2010.045

Informerende dragers sikkelcelziekte na neonatale screening

Datum	Juni 2010
Auteur(s)	S. van der Pal S. Detmar
Opdrachtgever	ZonMw (project 21000105) en RIVM-CvB
Projectnummer	031.20290/01.01
Aantal pagina's	25 (incl. bijlagen)
Aantal bijlagen	2

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

Indien dit rapport in opdracht werd uitgebracht, wordt voor de rechten en verplichtingen van opdrachtgever en opdrachtnemer verwezen naar de Algemene Voorwaarden voor onderzoekopdrachten aan TNO, dan wel de betreffende terzake tussen de partijen gesloten overeenkomst.

Het ter inzage geven van het TNO-rapport aan direct belanghebbenden is toegestaan.

Abstract

Reporting sickle cell carriers resulting from the neonatal screening program in the Netherlands

Introduction: In 2007 neonatal screening for sickle cell disease (SCD) was implemented in the Netherlands. The HPLC method used also reveals carriers of HbS. These carriers are reported to the general practitioner and to the parents by a letter, advising the parents to perform carrier diagnostics to test if they are a couple at risk for a child with sickle cell disease. Here we report 1) the results of this neonatal screening for sickle cell carriers and 2) parent's views towards the information and consequences of this test result.

Material & Methods: The screening for SCD is performed using the Bio-Rad Vnbs HPLC system on dried blood spots.

For the second study 773 families whose newborn was reported as an HbS carrier, were invited by letter for a questionnaire by phone and 141 interviews were done.

Results: In 2007 1:226 (806) and in 2008 1:218 (856) of the screened children were presumed carriers of HbS. During the interviews parents were asked about the consequences of the test result. They mentioned consequences for their newborn's future (n=106), siblings (n=9), themselves (n=5), the health of their newborn (n=5) and other family members (n=3). Some parents already knew their carrier status because of previous testing or mixed ethnic backgrounds. Others indicated not being sufficiently informed by the information letter or their general practitioner. Forty-four parents got themselves tested and in 32 cases their partner (also) got tested. A language barrier caused more confusion about the test results and its implications.

Discussion: When parents are informed about a sickle cell carrier test result it is important that clear and easily accessible information is presented to them. When there is a language barrier more effort needs to be done to inform parents, especially about the implications for parents themselves.

(Abstract gepresenteerd: Sickle Cell conference at Leicester, 15 april 2010).

Inhoudsopgave

	Abstract	2
1	Achtergrond	4
2	Methode	6
2.1	Interviewschema telefonisch interview.....	6
2.2	Face-to-face interviews.....	6
2.3	Data-analyse	6
3	Resultaten	7
3.1	Deelnemers	7
3.2	Telefonische interviews: Betekenis van de uitslag	9
3.3	Telefonische interviews: Informatievoorziening	10
3.4	Telefonische interviews; Bekendheid met sikkelcelziekte	11
3.5	Telefonische interviews; Vragen en zorgen.....	12
3.6	Telefonische interviews: Consequenties en vervolgacties.....	14
3.7	Face-to-face interviews.....	15
4	Conclusie.....	17
4.1	Huidige knelpunten in de voorlichting.....	18
5	Aanbevelingen en indicator.....	20
5.1	Praktische aanbevelingen n.a.v. deze indicator:	20
5.2	Informatie en evaluatie huisartsen	21
6	Referenties	24

Bijlage(n)

A Vragenlijst voor telefonische interviews

B Uitgewerkte (anonieme) face-to-face interviews

1 Achtergrond

Sinds 2007 is de neonatale hielprik screening uitgebreid en worden pasgeborenen gescreend op 17 behandelbare aandoeningen waarbij vroege opsporing tot gezondheidswinst leidt [1]. Een van deze ziekten is sikkelcelziekte, een ernstige, erfelijke vorm van bloedarmoede. Door de vorming van een afwijkende hemoglobine kunnen chronische bloedarmoede, vaatafsluiting, orgaanschade en pijnlijke botcrises ontstaan [2].

Sikkelcelziekte komt vooral voor bij mensen die afkomstig zijn uit Centraal-Afrika en uit landen rondom de Middellandse Zee. Door migratie worden er echter tegenwoordig steeds meer pasgeborenen met sikkelcelziekte geboren in Noord-Europa [3].

Sikkelcelziekte is erfelijk en het gen voor sikkelcelziekte wordt doorgegeven door dragers. Draggers dragen het gen voor de ziekte maar zijn zelf niet ziek. Als beide aanstaande ouders echter drager van sikkelcelziekte zijn, dan hebben zij een kans van 25% om een kind met sikkelcelziekte te krijgen [4].

Door de gebruikte screeningsmethode voor sikkelcelziekte bij neonatale screening, worden ook dragers van sikkelcelziekte gedetecteerd. Alhoewel het vinden van dragers niet het doel van neonatale screening is (het gaat immers om gezondheidswinst voor het kind zelf) is het voornaamste voordeel dat ouders, indien geïnformeerd over deze uitslag, een geïnformeerde reproductieve keuze kunnen maken m.b.t. een eventuele volgende zwangerschap. Het feit dat hun kind drager is, betekent immers dat tenminste een van hen ook drager is van sikkelcelziekte en, indien ze beide drager zijn, ze een risicopaar zijn om een kind met sikkelcelziekte te krijgen. Daarnaast kan het kind deze wetenschap later bij zijn/haar eigen reproductieve keuzen laten meewegen.

Er spelen diverse ethische aspecten rondom het melden van een dragerschap uitslag aan ouders. Deze kunnen samenhangen met geloof en cultuur. Zo kan stigmatisatie een rol spelen en de houding tegenover erfelijkheid en tegenover mogelijke opties zoals screening en abortus of screening tijdens de zwangerschap [5]. Ook kunnen er gevoelens van schuld, angst en onzekerheid bij ouders ontstaan over dragerschap, erfelijke aspecten (de testen kunnen bijvoorbeeld onthullen dat vader niet de biologische vader is) en de gezondheid van hun kind. Hoewel er alleen testmethoden bestaan voor de screening op sikkelcelziekte waarbij automatisch dragers gevonden worden, is er nog nauwelijks onderzocht en geëvalueerd hoe de informatie over dragerschap van sikkelcelziekte het best aan ouders gegeven kan worden [6].

De Gezondheidsraad [1] heeft zich in 2005 gebogen over de uitbreiding van de hielprik screening in Nederland met o.a. sikkelcelziekte. De gezondheidsraad oordeelde dat het vinden van dragers van sikkelcelziekte substantiële aantallen betreft en het de vraag is of alle ouders willen weten of hun kind drager is. Ouders zouden daarom de mogelijkheid moeten krijgen af te zien van informatie over een eventuele dragerschap uitslag, een zogenaamde "opting out" mogelijkheid. Voor degenen bij wie in het kader van de neonatale screening dragerschap is vastgesteld, dient laagdrempelige consultatie beschikbaar en toegankelijk te zijn (bijvoorbeeld in de klinisch-genetische centra).

Op basis van het advies van de gezondheidsraad worden pasgeborenen sinds 2007 gescreend op sikkelcelziekte en kunnen ouders een positieve dragerschapuitslag op

sikkelcelziekte ontvangen. Indien het kind drager van sikkelcelziekte blijkt, ontvangen ouders een korte brief waarin benadrukt wordt om contact op te nemen met de huisarts. Sinds kort is er ook een folder ontwikkeld ("uw kind is drager van sikkelcel") die met de brief wordt meegestuurd naar ouders (<http://www.rivm.nl/hielprik/folder>). De huisarts ontvangt informatie over de dragerschap uitslag van zijn patiënt en wordt gevraagd ouders nader te informeren.

In 2007, het eerste jaar na de uitbreiding van de hielprik, werden er 41 kinderen gevonden met sikkelcelziekte [7]. In datzelfde jaar werd er bij 806 pasgeborenen vastgesteld dat zij drager zijn van sikkelcelziekte [8]. Echter, slechts 20 paren bleken verwezen te zijn naar de 2 grootste klinisch genetische centra en geen van deze paren bleek beiden drager, en dus een risicopaar, te zijn. De redenen hiervoor zijn niet bekend.

Recent zijn 20 gezinnen geïnterviewd waar uit de hielprik naar voren kwam dat hun pasgeboren kind drager was van sikkelcelziekte [9]. Dit onderzoek laat zien dat ouders uiteindelijk redelijk goed geïnformeerd waren over de uitslag "drager sikkelcelziekte" van hun pasgeboren kind. Echter, dit kwam voornamelijk doordat ouders zelf nadere informatie hadden gezocht, bijvoorbeeld op het internet. Bij enkele ouders bestond er nog verwarring over het begrip "drager" en ouders relateerden de uitslag vooral aan consequenties voor de reproductieve keuzes van het kind en niet voor henzelf. Dit onderzoek heeft bij een relatief kleine groep ouders plaatsgevonden. Het doel van het huidige onderzoek is het evalueren van de voorlichting over de dragerschap uitslag van sikkelcelziekte en de huidige kennis van ouders. In dit onderzoek zal onder een grotere groep gezinnen na gegaan worden welke kennis ouders hebben over de uitslag "drager sikkelcelziekte", hoe zij hierover geïnformeerd zijn en welke consequenties en vervolgacties zij hieraan verbinden.

2 Methode

Ouders werden per brief uitgenodigd om deel te nemen aan een kort telefonisch interview (ongeveer 15 minuten). Deze uitnodiging werd per brief door het RIVM-RCP naar 788 ouderstellen gestuurd, die van september 2008 tot september 2009 n.a.v. de hiepruk de uitslag “draggers sikkcelcelziekte” ontvangen hebben en een huidig adres in Nederland hebben en niet voor de opting out mogelijkheid gekozen hebben. Ongeveer 15 brieven werden retour afzender gestuurd in verband met een onjuist of verouderd adres. Hoewel een persoonlijke benadering, gezien de moeilijke bereikbaarheid van de allochtone hoogrisicogroepen voor sikkcelcelziekte, optimaal zou zijn was het in verband met privacy alleen mogelijk om deze gezinnen per brief te benaderen. Ouders kregen wel diverse mogelijkheden om zich aan te melden aangeboden.

2.1 Interviewschema telefonisch interview

De interviews werden telefonisch afgenomen en direct op de computer ingevuld. Het gestructureerde interviewschema is in het Nederlands als Bijlage A bijgevoegd (er was ook een Engelse vertaling beschikbaar voor de interviewers). Het interviewschema bestond uit de onderdelen 1) betekenis van de uitslag 2) de informatie die ouders gekregen hebben over de uitslag en 3) de consequenties en vervolgacties die ouders verbinden aan de uitslag. Het interviewschema bestond grotendeels uit gesloten vragen met een open veld waar interviewers precieze bewoording of opmerkingen of aanvullingen van ouders konden noteren. De interviewers hebben ouders de open vragen laten beantwoorden (zonder hen de antwoordcategorieën voor te leggen) en naar aanleiding van het antwoord van ouders de antwoordcategorieën aangevinkt. Ouders ontvingen een cadeaubon van 10 euro voor hun deelname en konden ook aangeven of zij de nieuwe folder "uw kind is drager van sikkcelcel" wilden ontvangen.

2.2 Face-to-face interviews

Er hebben aanvullend 4 meer diepgaande face-to-face interviews plaatsgevonden bij ouders thuis. Één interview vond plaats met ouders die zich aangemeld hadden en waarbij nog geen telefonisch interview was afgenomen. Er zijn 3 ouders benaderd voor een face-to-face interview bij hen thuis. Deze ouders werden geselecteerd op basis van de opmerkingen van de interviewers die de telefonische interviews hebben afgenomen waaruit onbegrip of een taalbarrière bleek. De interviews duurden ongeveer een half uur en ouders ontvingen 20 euro voor deelname aan de face-to-face interviews. Ouders werd nader gevraagd wat zij van de hiepruk weten, hoe ze geïnformeerd zijn en welke consequenties en vervolgacties zij aan de uitslag verbonden hebben, zonder een expliciet interviewschema te volgen. De uitgetypte verslagen van deze interviews zijn in de bijlagen (Bijlage C) van dit rapport bijgevoegd.

2.3 Data-analyse

De data-analyse is uitgevoerd met behulp van descriptieve en exploratieve analyses (valid percentages) in SPSS 17.0.

3 Resultaten

3.1 Deelnemers

In totaal reageerden 165 ouders (21,3%) op de uitnodiging door 1) de tweetalige antwoordkaart terug te sturen (n=116), 2) door een email te sturen (n=20), 3) door een sms te sturen (n=16) of 4) door een voicemail in te spreken (n=13) en hun telefoonnummer en voorkeurstaal (Nederlands of Engels) achter te laten. Van deze 165 ouders is het niet gelukt om 18 ouders telefonisch te bereiken. Daarnaast wisten 4 ouders niet meer waar het onderzoek over ging toen zij teruggebeld werden en spraken ze dermate slecht Nederlands of Engels dat het interview niet afgenomen kon worden. Één ouderstel had het kind geadopteerd. Er zijn uiteindelijk 141 telefonische interviews afgenomen (18,2%). Van deze ouders wilden 114 ouders de folder graag ontvangen na het interview. Tabel 1 laat de gegevens zien van de ouders bij wie een telefonisch interview is afgenomen.

Tabel 1 Gegevens van ouders telefonische interviews (n=141)

Variabele	Mean (sd)	
Leeftijd ouder gesproken (jaar)	31,1 (6,0)	
Leeftijd partner (jaar)	34,2 (7,3)	
Leeftijd kind (mnd)	9,4 (3,7)	
	Range: 1-16 mnd	
Variabele	Antwoord categorieën	N (%)
Burgelijke staat	Getrouwd	42 (30%)
	Geregistreerd partnerschap/ samenlevingsovereenk.	10 (7%)
	Relatie, samenwonend	44 (31%)
	Relatie, niet samenwonend	19 (13%)
	Alleenstaand	25 (18%)
	Anders	1 (1%)
Hoogst afgeronde opleiding moeder	Basisonderwijs / lagere school	2 (1%)
	MAVO (middelbaar voortgezet onderwijs)	6 (4%)
	MBO (middelbaar beroeps onderwijs)	50 (35%)
	HAVO (hoger voortgezet onderwijs)	4 (3%)
	HBO (hoger beroeps onderwijs)	37 (26%)
	VWO (voortgezet wetenschappelijk onderwijs)	3 (2%)
	WO (wetenschappelijk onderwijs, universiteit)	13 (9%)
	Anders, (o.a. "opleiding in land van herkomst of "volgt momenteel opleiding in Nederland")	26 (18%)
Hoogst afgeronde opleiding vader	Basisonderwijs / lagere school	4 (3%)
	MAVO (middelbaar voortgezet onderwijs)	8 (6%)
	MBO (middelbaar beroeps onderwijs)	44 (31%)
	HAVO (hoger voortgezet onderwijs)	2 (1%)
	HBO (hoger beroeps onderwijs)	22 (16%)
	VWO (voortgezet wetenschappelijk onderwijs)	0
	WO (wetenschappelijk onderwijs, universiteit)	13 (9%)
	Anders, (o.a. "opleiding in ander land" of "niet bekend" bij moeder)	48 (34%)
Aantal (half)broers en (half)zussen kind	Geen	41 (36%)
	1	58 (41%)
	2	20 (14%)
	3	9 (6%)
	4	3 (2%)
	5	3 (2%)

Variabele	Antwoord categorieën	N (%)
Geboorteland moeder	Nederland	65 (46%)
	Suriname	15 (11%)
	Ghana	8 (6%)
	Nederlandse Antillen en Aruba	11 (8%)
	Nigeria	4 (3%)
	Sierra Leone	3 (2%)
	Anders (1x onbekend, o.a. 4x Guinea, 3x Congo, 3x Marokko, 3x Uganda)	35 (25%)
Geboorteland vader	Nederland	41 (29%)
	Suriname	20 (14%)
	Ghana	7 (5%)
	Nederlandse Antillen en Aruba	14 (10%)
	Nigeria	8 (6%)
	Sierra Leone	7 (5%)
	Anders (1x onbekend, o.a. 6x Angola, 4x Guinea, 3x Congo)	44 (31%)

3.1.1 Respons vergelijking met geselecteerde gezinnen

De geboortelands en postcodes van de ouders zijn in Tabel 2 vergeleken met de ouders van dragers die geselecteerd waren om een uitnodigingsbrief voor dit onderzoek te ontvangen.

Tabel 2 Vergelijking geboortelands en postcodes ouders steekproef

Variabele	Categorie	Onze steekproef % (n)	Oorspronkelijk geselecteerd % (n)
Geboorteland vader en moeder opgeteld *	Nederland	37,5% (106)	33% (427)
	Suriname	12% (35)	11% (146)
	Ghana	5% (15)	5% (59)
	Nederlandse Antillen en Aruba	9% (25)	9% (120)
	Nigeria	4% (12)	5% (62)
	Sierra Leone	3,5% (10)	3% (41)
	Anders, namelijk: Angola: 2% (6)	28% (79)	34% (432)
Postcode	1000-1999	30 % (42)	32 % (255)
	2000-2999	13,5 % (19)	16 % (127)
	3000-3999	25,5 % (36)	24 % (190)
	4000-4999	6 % (8)	5 % (39)
	5000-5999	8 % (11)	7 % (52)
	6000-6999	3,5 % (5)	5 % (40)
	7000-7999	7 % (10)	4 % (34)
	8000-8999	3,5 % (5)	3 % (27)
	9000-9999	3,5 % (5)	3 % (23)

*. Per gezin 2 geboortelands; vader én moeder (het totaal van de steekproef werd daarmee 2x141=282 en van de geselecteerde ouders 2x804=1608-321"onbekend/niet ingevuld"=1287

De respondenten komen vooral uit Noord-Holland (1000-1999; o.a. Amsterdam), Zuid-Holland (2000-2999; o.a. Den Haag), Rotterdam en Utrecht (3000-3999), zeer waarschijnlijk uit de grote steden. De ouders die hebben meegedaan aan de interviews komen iets minder vaak uit de stedelijke gebieden (postcodes < 4000; 69%) in vergelijking met de gezinnen die oorspronkelijk geselecteerd werden (72%).

Daarnaast blijken de ouders die geïnterviewd zijn een diversiteit aan geboortelands te hebben. De grootste groepen zijn ouders uit Suriname, Ghana, de Nederlandse Antillen en Aruba, Sierra Leone en Nigeria. Deze vijf groepen zijn goed vertegenwoordigd in de uiteindelijke steekproef. Ouders van Nederlandse afkomst bleken beter

vertegenwoordigd in de steekproef (37,5% vs. 33%) dan ouders van andere geboortelanden dan de vijf grootste groepen (28% vs 34%). Dit gold bijvoorbeeld voor ouders met Angola als geboorteland (2% vs 5%). Zeventien ouderstellen (12%) uit de steekproef kwamen beiden uit Nederland. Bij de door het RIVM geselecteerde ouders ging dit om 77 stellen (ook 12%). In 3 van deze gezinnen binnen de steekproef waren alle vier de grootouders in het buitenland (Suriname, de Nederlandse Antillen of Indonesië) geboren. Bij de overige gezinnen waren er 3 (n=2), 2 (n=5) of 1 (n=4) grootouder(s) geboren in een niet-westers land of zijn de geboortelanden van de grootouders onbekend (n=3).

3.1.2 *Respons vergelijking met CBS gegevens*

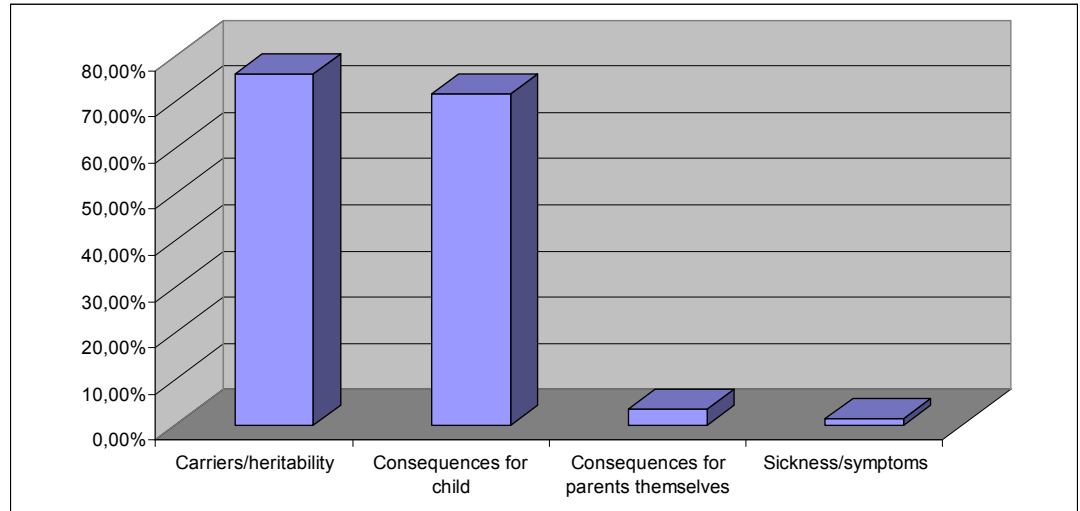
De gegevens van de ouders die hebben deelgenomen zijn vergeleken met de gezinnen die geselecteerd waren voor dit onderzoek (zie 3.1.2) en met de CBS bevolkingsgegevens van Nederlanders van Surinaamse afkomst (de grootste groep van de allochtone hoogrisicogroepen voor sikkelcelziekte in Nederland). Het percentage gehuwde respondenten (30%) of respondenten met een geregistreerd partnerschap (7%) komt ongeveer overeen met de CBS percentages (mensen van Surinaamse afkomst (eerste generatie) uit 2009) met betrekking tot huwelijkse staat (gehuwd 34%, ongehuwd 38%, verweduwd 3%, gescheiden 24%) [10]. De ouders die zijn geïnterviewd rapporteerden een hogere hoogst afgerond opleidingsniveau in vergelijking met de CBS gegevens van mensen van Surinaamse afkomst uit 2009: basisschool/lagere school 14,6% vs 2% (moeder) en 3% (vader), MAVO/lagere school 28,3% vs 4% en 6%, MBO 31,1% vs 35% en 31%, HAVO/VWO 12% vs 5% en 1%, HBO 13,7% vs 26% en 16%, WO geen (0%) vs 9% en 9%. Wellicht werd dit veroorzaakt door het hoge percentage “anders, namelijk” binnen de proefproef, die bij de CBS gegevens mogelijk vaker onder de lage opleidingsniveaus geschaard zijn.

3.2 **Telefonische interviews: Betekenis van de uitslag**

Tabel 3 en Figuur 1 laten de antwoorden van ouders met betrekking tot de betekenis van de hieprijk uitslag van hun kind zien.

Tabel 3 Betekenis van de uitslag

1. Wat was volgens u de uitslag van uw kind op de hieprijk?	
Ziek	3 (2%)
Drager	119 (84%)
Goed	5 (3,5%)
Weet niet	3 (2%)
2. Is uw kind drager van sikkelcelziekte?	
Ja	131 (93%)
Nee	5 (3,5%)
Anders / opmerking (voornamelijk “weet niet”, soms niet bekend met woord “drager”)	10 (7%)
3. Wat betekent het volgens u om drager te zijn van sikkelcelziekte? Wordt benoemd:	
Dragerschap/erfelijkheid	107 (76%)
Consequenties voor kind	101 (72%)
Consequenties voor ouders zelf	5 (3,5%)
Ziekte/symptomen	2 (1%)



Figuur 1 Wat betekent het volgens u om drager te zijn van sikkelcelziekte?

De meeste ouders (84,4%) zijn ervan op de hoogte dat uit de hielprik bleek dat hun kind niet ziek maar drager is. Veel ouders gebruiken uit zichzelf niet de term "drager" of gebruiken de term "drager" niet consistent waardoor er nog wel twijfel bestaat of ze deze term adequaat begrepen hebben. Sommige ouders hebben het over een "lichte vorm van bloedarmoede". Veel genoemde antwoorden van ouders zijn: "Hij heeft (een beetje / maar 30% / maar 20-40 sikkelcellen) sikkelcel/anemie" en "Er is "iets", maar mijn kind is niet ziek / en het kan consequenties hebben als mijn kind later kinderen krijgt (met iemand uit Afrika)".

Als ouders gevraagd wordt wat volgens hen een dragerschapuitslag op sikkelcelziekte betekent blijkt dat toch veel ouders weten dat dit met erfelijkheid te maken heeft en weten zij correct te benoemen dat er consequenties zijn als het kind later zelf kinderen en de partner ook drager is. Ook benadrukken de meeste ouders dat dit betekent dat het kind niet ziek is. Sommige ouders zijn zelf drager en geven aan dat zij er ook nooit last van gehad hebben. Een enkele ouder geeft aan dat ze niet precies weten wat deze uitslag betekent of dat het kind intensief sporten of stresssituaties moet vermijden. De ouders verbinden de uitslag niet of nauwelijks met consequenties voor henzelf of andere familieleden.

Bij 6 ouders (4%) is besloten te stoppen met het interview na deze explorerende vragen omdat zij niet op de hoogte bleken van de uitslag of er een dusdanige taalbarrière was, waardoor de rest van het interview niet afgenomen kon worden.

3.3 Telefonische interviews: Informatievoorziening

Tabel 4 laat zien dat de meeste ouders geïnformeerd zijn over de dragerschapuitslag sikkelcelziekte na de hielprik doordat de brief van het RIVM naar hun huisadres is opgestuurd en doordat zij langsgegaan zijn bij hun huisarts.

Tabel 4 Hoe zijn ouders geïnformeerd?

1. Hoe bent u geïnformeerd over de uitslag op de hiehprik (meerdere antwoorden mogelijk)	
Brief ENT/RIVM/"hiehprik-organisatie"	111 (79%)
Zelf bij huisarts langsgegaan	73 (52%)
De huisarts heeft gebeld	41 (29%)
De huisarts is langs geweest op huisbezoek	28 (20%)
Folder "uw kind is drager sikkelcel"	14 (10%)
Brief ontvangen van huisarts	7 (5%)
Nooit iets over de uitslag gehoord	0 (0%)
Anders of opmerkingen	67 (48%)
2. Heeft u na het vernemen van de uitslag nog verdere informatie opgezocht of vragen gesteld?	
Nee	38 (27%)
Ja, bij wie/waar? (meestal: internet en huisarts)	97 (69%)
3. Met wie heeft u de uitslag besproken?	
Familieleden maar hen niet over de consequenties voor henzelf verteld	58 (41%)
Familieleden en hen over de consequenties voor henzelf verteld	31 (22%)
Vrienden/kennissen	23 (16%)
Anders/opmerkingen (3x "niemand", 8x "alleen huisarts" en 57x "alleen met partner")	68 (48%)
4. Is bij de hiehprikafname verteld dat u het kon laten weten wanneer u de dragerschapuitslag niet wilde ontvangen?	
Nee	72 (51%)
Ja, wie (meestal: degene die prik afname of de verloskundige)	51 (36%)
Weet niet (meer)	8 (6%)

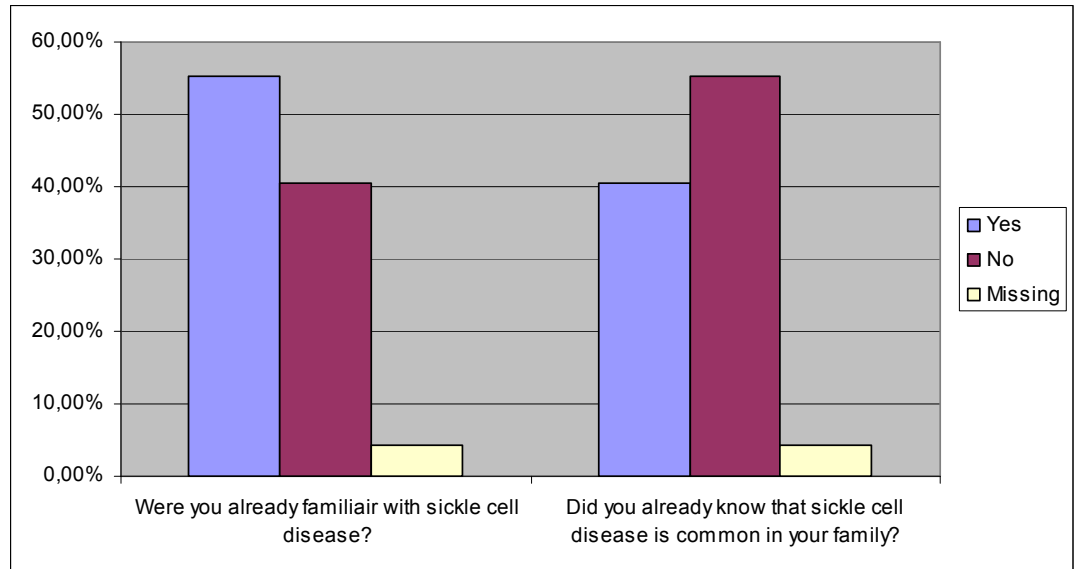
Het bleek dat veel ouders zelf het initiatief hadden genomen om contact op te nemen met de huisarts naar aanleiding van de brief en een deel van de ouders werd gebeld door de huisarts om langs te komen. Een enkele ouder heeft de huisarts niet gesproken. Er was veel kritiek van ouders op de brief van het RIVM. Zij vonden de brief vaak te vaag omdat er niet direct wordt gesproken over "sikkelcelziekte" en "dragerschap" (maar over "erfelijke bloedanemie"), dat er weinig informatie in staat en dat deze informatie niet in het Engels beschikbaar is terwijl veel ouders moeite hebben met het lezen van Nederlands. Ouders gaven aan dat zij na het ontvangen van de brief erg ongerust waren omdat hen verteld was dat zij alleen een uitslag van de hiehprik zouden krijgen als hun kind ziek zou blijken. Soms ontvingen zij de brief op vrijdag na het werk en konden de huisarts niet bereiken. Een groot aantal ouders heeft vervolgens extra informatie gezocht op het internet. Meestal hebben ouders de uitslag alleen besproken met hun partner (en huisarts). Een deel van de ouders heeft de uitslag besproken met familie en 22% van de ouders heeft met hen de erfelijke consequenties besproken.

3.4 Telefonische interviews; Bekendheid met sikkelcelziekte

Tabel 5 en Figuur 2 laten zien dat meer dan de helft van de ouders al bekend was met sikkelcelziekte en iets minder dan de ouders al wist dat (dragerschap van) sikkelcelziekte voorkwam in hun familie.

Tabel 5 Bekendheid met sikkelcelziekte

1. Was u al bekend met sikkelcelziekte?	
Ja	78 (55%)
Nee	57 (40%)
2. Wist u al dat dragerschap van sikkelcelziekte voorkwam in uw familie?	
Ja	57 (40%)
Nee	78 (55%)



Figuur 2 Bekendheid met sikkelcelziekte

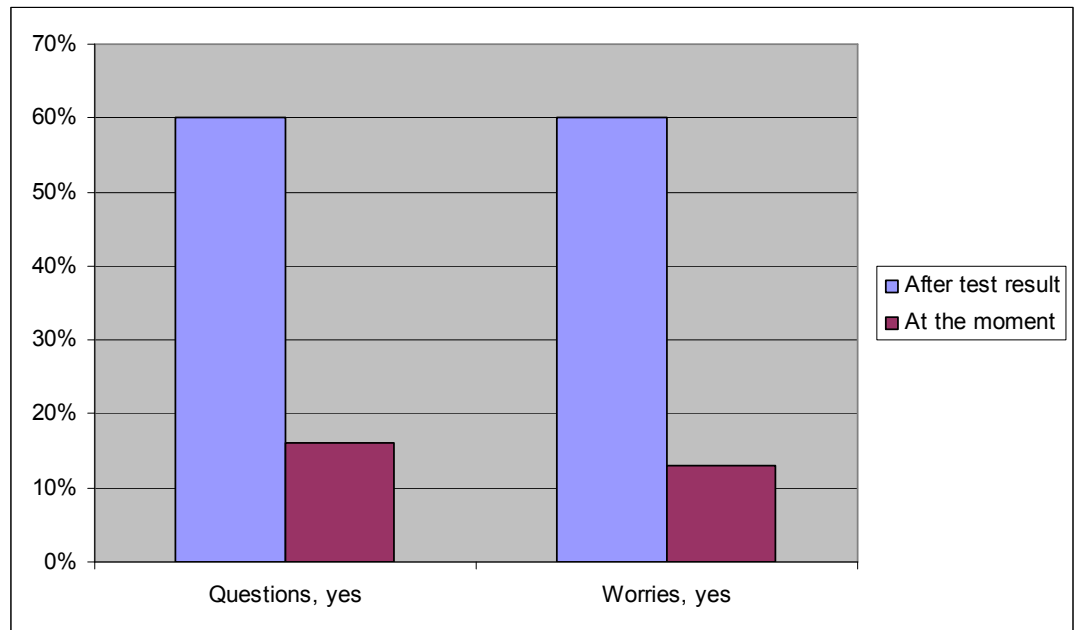
Een aantal ouders was al bekend met (dragerschap van) sikkelcelziekte omdat zij iemand hierover gehoord hebben in het thuisland of via bekenden, omdat zij iemand kennen met sikkelcelziekte (soms familie) of omdat zij al weten dat zijzelf, hun partner of familieleden drager zijn. In enkele gevallen is dragerschap naar voren gekomen bij bloedtesten in verband met milde klachten en anemie. Sommige vrouwen zijn tijdens de (eerdere) zwangerschap getest. Een ouder geeft aan dat hij/zij zelf sikkelcelziekte heeft maar niet wist dat de ziekte erfelijk was en een andere ouder geeft aan dat de partner sikkelcelziekte heeft. Soms zeggen ouders “ik heb het zelf” en dan is het niet duidelijk of zij dragerschap of de ziekte zelf bedoelen. Sommige ouders waren niet bekend met sikkelcelziekte en helemaal niet dat dit in de familie (van de partner) voorkwam.

3.5 Telefonische interviews; Vragen en zorgen

Ouders is gevraagd hoeveel vragen of zorgen zij direct na het krijgen van de uitslag hadden en hoeveel vragen en zorgen zij op dit moment nog hebben. De antwoorden van ouders staan weergegeven in Tabel 4 en Figuur 2.

Tabel 6 Vragen en zorgen over de uitslag

1. Had u nog vragen na het horen van de uitslag?	
Nee	48 (34%)
Ja, waarover?	84 (60%)
2. Had u nog zorgen na het horen van de uitslag?	
Nee	49 (35%)
Ja, waarover?	84 (60%)
3. Heeft u nu nog vragen over de uitslag van de hiehprik?	
Nee	113 (80%)
Ja, waarover?	22 (16%)
4. Heeft u nu nog zorgen over de uitslag van de hiehprik?	
Nee	117 (83%)
Ja, waarover?	18 (13%)



Figuur 3 Vragen en zorgen

Meer dan de helft van de ouders blijkt direct na de uitslag nog vragen en zorgen te hebben. Ouders waren vooral erg bezorgd of het kind ernstig ziek was, wat de ziekte inhoudt en de gevolgen voor hun kind. Dit werd mede veroorzaakt door de onduidelijke brief met de uitslag. Een groot deel van de ouders geeft aan dat zij daarna goed geïnformeerd en gerustgesteld zijn door de huisarts of doordat zij informatie opgezocht hebben op het internet (op advies van de huisarts). Een deel van de ouders (16%) heeft momenteel nog vragen. Zij geven aan dat zij over de informatie nagedacht hebben en nu nog vragen hebben over eventuele gevolgen en testen of nu graag nog wat meer diepgaande en extra informatie wilden. Dit wordt ook bevestigd door het grote percentage ouders dat graag de folder opgestuurd wilde krijgen. Ouders hebben vragen als: Er is nu bloedarmoede bij mijn kind gevonden, dit komt doordat hij drager is? Ik wil nu eigenlijk wel precies weten hoe het zit, misschien wil ik mij ook nog laten testen. Ik wil meer over de ziekte zelf weten. Zijn er medicijnen voor sikkelcelziekte? Een deel van de ouders geeft aan dat zij nog bezorgd zijn omdat ze nu toch niet precies weten hoe het zit of het idee hebben dat zij niet goed (door de huisarts) geïnformeerd zijn. Een enkele ouder is bezorgd dat het kind misschien toch nog sikkelcelziekte ontwikkelt. Een ouder blijft bezorgd, hoewel de huisarts en de interviewer haar hebben verteld dat dit niet kan.

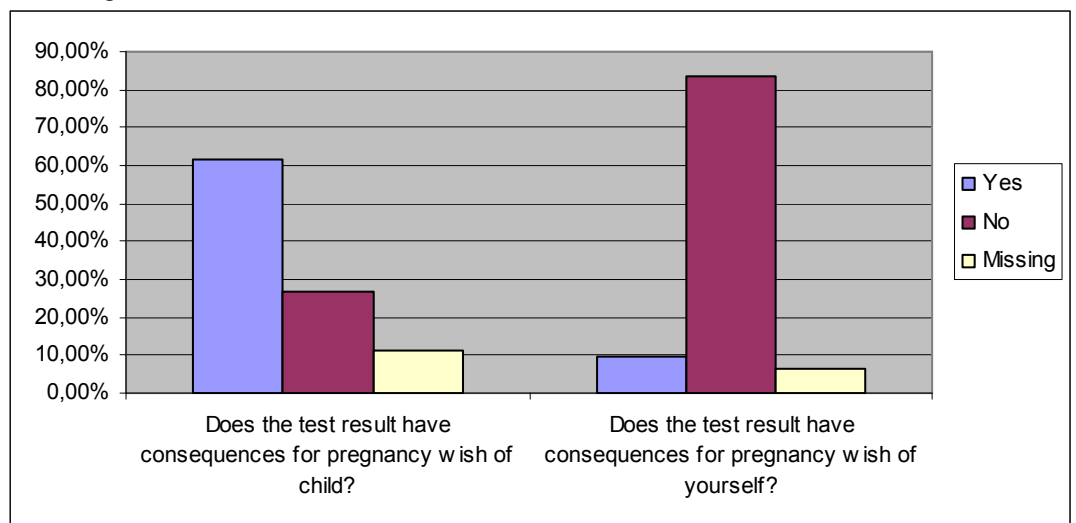
3.6 Telefonische interviews: Consequenties en vervolgcities

Tabel 7 laat zien welke consequenties ouders verbinden aan de testuitslag.

Tabel 7 Consequenties van de testuitslag

3. Wat zijn de consequenties van deze uitslag voor u / uw kind / uw familie? (meerdere antwoorden mogelijk)	
Voor kind op latere leeftijd	106 (75%)
Voor broertjes en/of zusjes	9 (6%)
Voor gezondheid van het kind	5 (3,5%)
Voor ouders zelf (volgende zwangerschap)	5 (3,5%)
Voor andere familieleden	3 (2%)
Anders of opmerking (vooral "geen/weinig gevolgen", niemand is immers ziek of "weet niet")	63
4. Heeft de uitslag invloed op de toekomstige kinderwens van uw kind?	
Ja (waarom wel?)	87 (62%)
Nee (waarom niet?)	38 (27%)
5. Heeft de uitslag invloed op uw eigen volgende kinderwens	
Ja (waarom wel?)	14 (10%)
Nee (waarom niet?; dit is laatste kind; of weten al dat alleen 1 ouder drager is)	118 (84%)
6. Heeft de uitslag invloed op de (toekomstige) gezondheid van uw kind?	
Ja (waarom wel?)	4 (3%)
Nee (waarom niet? Er wordt door de arts gezegd van niet maar helemaal zeker hierover zijn ouders vaak niet)	137 (97%)

Ouders geven vooral aan dat de testuitslag gevolgen heeft voor als hun kind later kinderen wil en de partner ook drager is. Meerdere ouders geven aan dat er geen gevolgen zijn omdat het kind immers niet ziek is. Enkele ouders vermelden dat dragers niet intensief mogen sporten en dat er rekening gehouden moet worden bij narcose. Een deel van de ouders geeft aan niet te weten of er consequenties van de testuitslag zijn. Figuur 4 laat de antwoorden van ouders zien als hen specifiek gevraagd wordt of de testuitslag consequenties heeft voor de kinderwens van het kind en voor hun eigen toekomstige kinderwens.



Figuur 4 Consequences of test result

Als ouders specifiek gevraagd wordt of de testuitslag consequenties heeft voor de kinderwens van het kind, geeft een groot deel aan dat dit zo is en geven ouders correct aan dat hun kind later moet nagaan of de toekomstige partner ook drager van

sikkelcelziekte is. Een deel van de ouders geeft aan dat ze niet weten of dit zo is of dat het kind nu nog te jong is. Een veel kleiner deel van de ouders (10%) geeft aan dat de testuitslag ook consequenties heeft voor hun eigen kinderwens. Het grootste deel van de ouders geven hier goed geïnformeerde redenen voor, namelijk dat zij geen kinderwens meer hebben of dat zij weten dat maar een van beide ouders drager is (door eerdere testen of op basis van afkomst). Een klein deel van de ouders weet niet of dit voor hen consequenties heeft en een deel van ouders geeft aan dat dit kind toch ook alleen maar drager is en niet ziek dus een volgend kind waarschijnlijk ook alleen drager zal zijn.

Tabel 8 laat zien welke vervolgacties ouders ondernomen hebben naar aanleiding van de testuitslag.

Tabel 8 Vervolgacties van ouders

1. Heeft uw huisarts u doorverwezen voor verdere informatie over wat de uitslag van de hielprik voor uw kind betekent?		
Nee		105 (74,5%)
Ja, naar wie? (vooral naar internetsites, soms naar ziekenhuis)		30 (21%)
2. Heeft uw huisarts u doorverwezen voor verder onderzoek of verdere testen voor uw kind of uzelf? (meerdere antwoorden mogelijk)		
Nee (soms weten ouders al of zij drager zijn of zijn al preventief getest tijdens zwangerschap).		71 (50%)
Ja, een test voor mijzelf, naar wie? (ziekenhuis/STAR?)		48 (34%)
Ja, een test voor mijn partner, naar wie? (ziekenhuis/STAR?)		39 (28%)
Ja, een test voor mijn kind, naar wie? (verder testen bijv op thalassemie)		7 (5%)
3. Heeft u acties ondernomen n.a.v. de hielprik uitslag? (meerdere antwoorden mogelijk)		
Zichzelf laten testen op dragerschap		44 (31%)
Geen actie ondernomen		40 (28%)
Informatie ingewonnen / genetische counseling		34 (24%)
Partner laten testen op dragerschap		32 (23%)
Broertjes/zusjes laten testen op dragerschap		7 (5%)
Nog niet, wel van plan actie te ondernemen		12 (8,5%)
Anders of opmerking		

Ongeveer een derde van de ouders is zelf getest op dragerschap en bij 23% van de geïnterviewden is de partner getest. Bij 27 ouderstellen is de ouder zelf én de partner getest, bij 17 alleen de ouder die geïnterviewd is en bij 5 alleen de partner. Er zijn 7 broertjes of zusjes van het kind getest, 4 keer bij ouders die beiden ook getest zijn, 2 keer bij ouders waarbij alleen de partner getest was en 1 keer bij ouders die zelf niet getest zijn. Er is niet gevraagd of ouders daadwerkelijk een risicopaar waren. Echter, uit de opmerkingen bij de interviews valt op te maken dat het in bijna alle gevallen om 1 ouder ging die drager bleek. Een deel van de ouders is door de huisarts voor verdere testen doorverwezen naar STAR of naar het ziekenhuis / de kinderarts. Enkele ouders zijn door de huisarts doorverwezen naar het internet of heeft folders/informatie aan ouders meegegeven. Van alle ouders heeft 28% geen actie ondernomen, 24% informatie ingewonnen (bijvoorbeeld op het internet) en heeft 8,5% nog geen actie ondernomen maar is dit wel van plan. Er zijn veel opmerkingen van ouders die aangeven dat zij al getest waren (voor of tijdens de zwangerschap), dat zij al weten wie er drager is (op basis van afkomst en familie), dat de partner nog getest moet worden of dat zij eerst meer informatie willen.

3.7 Face-to-face interviews

Aanvullend zijn bij 4 ouders thuis face-to-face interviews afgenomen. Bij 1 ouderstel was nog geen telefonisch interview afgenomen. Bij 3 ouders zijn face-to-face interviews afgenomen omdat de interviewers aangaven dat er bij het telefonisch

interview veel onduidelijkheden waren omdat ouders niet goed op de hoogte leken of er een taalprobleem was. Tussen het telefonische interview en het face-to-face interview hebben alledrie ouders de folder ontvangen. De uitgetypte interviews zijn te vinden onder Bijlage B.

Na navraag bleken ook deze ouders in elk geval op de hoogte dat hun kind niet ziek was, maar er waren nog veel onduidelijkheden, vooral over de precieze overerfbaarheid. Ouders vertellen dat hun kind “een beetje sikkkelcel” of “een klein percentage sikkkelcel” heeft. Een vader vertelt dat twee van zijn broers sikkkelcelziekte hebben maar dat hij het blijkbaar ook een beetje heeft. Wel hebben zij het over dat “je moet oppassen dat je een gezonde vrouw vindt”. Een andere moeder was in de veronderstelling dat haar kind een beetje sikkkelcel had en dat zij en haar man vervolgens getest werden omdat dit kon laten zien hoe erg haar zoon last van sikkkelcelziekte zou hebben. Een andere (in het Engels welbespraakte) moeder kreeg al tijdens de zwangerschap te horen dat zij en haar man drager zijn van sikkkelcelziekte. Zij vond het vervelend dat zij na de brief met de uitslag van de hiehprik en een bezoek aan de huisarts en het consultatiebureau nog niet met zekerheid wist of haar zoon drager was of niet. Met de folder erbij kon e.e.a. nader door de interviewer uitgelegd worden aan deze ouders. Ook de face-to-face interviews laten zien dat ouders vaak al bekend zijn met sikkkelcelziekte en het niet vervelend vinden om hierover te praten. Een van de ouders heeft als tips om een goede folder met duidelijke afbeeldingen te sturen, bij een uitslagbrief en de folder een zin met in het kort de uitslag in het Engels toevoegen, deze materialen te pretesten bij de doelgroep en ouders per telefoon te benaderen over de uitslagbrief. Het interview met het vierde (hoger medisch opgeleide) ouderstel liet zien dat zij ook niet tevreden waren over de brief en hier nog navraag over moesten doen bij de huisarts en via het werk.

4 Conclusie

Bijna alle ouders die voor dit onderzoek telefonisch geïnterviewd zijn bleken ervan op de hoogte dat hun kind niet ziek was maar drager was van sikkelcelziekte. Zij waren echter niet volledig bekend met de terminologie en precieze overerfbaarheid, hebben zich zorgen gemaakt vlak na het vernemen van de uitslag en benadrukten vooral de gevolgen voor hun kind. De meeste ouders met initiële zorgen werden gerustgesteld door hun huisarts. Wellicht is de bezorgdheid van ouders een reden voor huisartsen om vooral de gevolgen voor de gezondheid en kinderwens van het kind te benadrukken. Toch bleek aan het eind van de meeste interviews dat ongeveer een derde van de ouders zichzelf had laten testen en vaak een goede reden had indien zij zich niet hadden laten testen. De informatiebrief en voorlichting door de huisarts lijken tekort te schieten op twee aspecten; het bieden van vertaalde informatie en informatie over de consequenties voor ouders. Hierdoor kon de gegeven informatie tot verwarring leiden. Vooral als er een taalbarrière was bleek er onbekendheid met terminologie. Sommige ouders hebben doorgezocht en op het internet informatie gevonden. Alle ouders vinden de folder een goed initiatief maar geven een duidelijke behoefte voor een Engelse vertaling aan.

Ook uit eerder onderzoek bij 13 ouders [9] bleek dat de eerste reactie van ouders ongerustheid is door de onduidelijke brief. Vervolgens zoeken ouders verdere informatie en zijn zij meer gerustgesteld en beter geïnformeerd. Er blijven echter onduidelijkheden over dragerschap bestaan en ook bij deze 13 interviews relateerden de meeste ouders de uitslag aan consequenties voor het kind maar niet aan reproductieve gevolgen voor henzelf. Uit onderzoek onder huisartsen in Amsterdam blijkt dat de huisartsen zelf ook aangeven bij deze voorlichting voornamelijk de consequenties voor het kind te benadrukken [11]. In Engeland is ook ervaring opgedaan met het geven van informatie over de dragerschapuitslag en hier er kwalitatief onderzoek naar gedaan [12]. Het bleek dat de methode van voorlichting over de drager sikkelcelziekte uitslag sterk varieert tussen de diverse regio's in Engeland, van telefonische tot persoonlijke voorlichting. De zorgverleners hadden een voorkeur voor een persoonlijk gesprek met ouders. Ook de ouders hechtten veel waarde aan persoonlijk contact, vooral indien zij nog geen kennis hadden over dragerschap van sikkelcelziekte en indien er een taalbarrière was [12]. Ook hier bleek dat er nog onduidelijkheden waren over de dragerschap uitslag, echter ouders waren op de hoogte van de basale implicaties van de uitslag en blij dat zij deze ontvangen hadden [12]. Tevens is onderzocht wat de mening van ouders is over het ontvangen van dragerschapinformatie tijdens de zwangerschap (antenatale screening). Ook dan blijken ouders het prettig te vinden om op de hoogte gesteld te worden van hun dragerschapstatus. Men had deze informatie echter liever voor de zwangerschap gehad [13]. In Nederland vindt er ook screening tijdens de zwangerschap plaats [14], echter dit wordt niet uniform aangeboden. Screening vóór de zwangerschap (preconceptionele screening) zou de meeste voordelen en keuzemogelijkheden voor ouders opleveren [4], echter dit is momenteel geen structureel aanbod. Onderzoek laat zien dat een deel van de Nederlandse hoogrisicogroepen bereid zou zijn te participeren aan screening op dragerschap van sikkelcelziekte of andere hemoglobinopathieën [15]. Zij zouden echter niet snel een zwangerschap beëindigen als het kind aangedaan zou blijken, zoals ook te lezen is in interview 3 in bijlage B. Hierbij zouden percepties over de ernst van de ziekte en culturele en/of geloofsoverwegingen een rol kunnen spelen.

Voor deze interviews hebben wij 21% (1 op 5) van de gezinnen gesproken die gedurende een jaar een dragerschapuitslag op sikkelcelziekte na de hiepruk van hun pasgeboren kind ontvangen hebben. De respons van de vijf grootste hoogrisicogroepen binnen Nederland was representatief, hoewel de respons onder ouders van Nederlandse afkomst hoger was. Het is wel waarschijnlijk dat wij de ouders die slecht Nederlands of Engels spreken niet telefonisch gesproken hebben, terwijl zij juist problemen gehad zullen hebben met het interpreteren van de uitslag. Een aantal ouders gaf ook tijdens het interview aan dat zij zich aangemeld hadden om meer te vernemen over de uitslag en waren blij met het aanbod om de folder te ontvangen.

4.1 Huidige knelpunten in de voorlichting

- **De voorlichting door de huisarts en de uitslagbrief lijken tekort te schieten**, vooral op het gebied van informatie over dragerschap, overerfbaarheid, de consequenties voor ouders en vertalingen.

- **Ouders zijn zich niet bewust dat zij een opting out mogelijkheid hebben** en worden hier niet altijd over geïnformeerd. Uit een algehele evaluatie van de voorlichting rondom de hiepruk in 2008 [16] bleek daarnaast dat ouders aangeven niet altijd geïnformeerd zijn over de opting out mogelijkheid m.b.t. de uitslag “drager sikkelcelziekte”. Met name wanneer de hiepruk in het ziekenhuis afgenomen was gaven ouders aan dat deze keuze hen niet aangeboden is [16]. Wanneer ouders een lager opleidingsniveau hadden of van allochtone afkomst waren gaven ouders vaker aan dat zij niet meer wisten of hen dit gevraagd is. In het RIVM rapport over 2007 staat dat 1.9% (3473) van de ouders bezwaar maakten. Hierbij zaten 8 kinderen met een patroon passend bij HbS dragerschap. In 2008 hebben 1.55% (2895) ouders bezwaar gemaakt en hierbij zaten 6 kinderen die drager van HbS zijn. Het is niet bekend wat de motivatie van deze ouders is. Een andere optie is een “opting in” mogelijkheid of de mogelijkheid dat ouders bij elke hiepruk antwoord moeten geven op de vraag of zij een dragerschapuitslag willen weten en hiervoor in alle gevallen moeten tekenen.

- **Ouders zijn niet bekend met de term “drager”**. Duidelijkheid van terminologie is van belang. Dit kan immers cruciaal zijn communicatie naar andere zorgverleners (bij bijvoorbeeld narcose of verwarring met de ziekte zelf). Dan is het goed als ouders uit kunnen leggen dat het kind drager is en wat dit betekent. Ouders hebben het over “een beetje” of een “klein percentage” sikkelcellen. Dit impliceert dat het benoemen van percentages (25% kans) zonder de afbeelding over overerfbaarheid niet raadzaam en er beter over een kans van “1 op elke 4” gepraat kan worden.

- Op dit moment wordt aan ouders **gemeld dat het kind geen ernstige gezondheidsgevolgen zal hebben** en verder niet geïnformeerd over mogelijke gevolgen voor de gezondheid van het kind zoals milde anemie/bloedarmoede en eventuele consequenties voor narcose. Artsen zijn hierop tegen omdat er vervolgens allerlei symptomen aan de dragerschap gerelateerd kunnen worden terwijl dit niet het geval is.

- Men is bang dat de **hoogrisicogroepen van sikkelcelziekte in Nederland lastig te informeren zijn over een dragerschapuitslag**. Tijdens de interviews hebben wij ervaren dat indien ouders een folder krijgen met de afbeeldingen over dragerschap en er een korte vertaling en goede informatie via de huisarts beschikbaar is, er genoeg begrip van ouders is. Daarnaast is een deel al bekend met (dragerschap van) sikkelcelziekte omdat zij eerder getest zijn, mensen kennen met sikkelcelziekte of hier over gehoord

hebben vanuit het land van herkomst. Ook was er tijdens interview weinig sprake van schaamte of stigma. Over het algemeen leken ouders het goed te vinden om te weten dat hun kind drager is.

- Het lijkt erop dat **sommige ouders de huisarts niet gesproken** hebben. Het is echter wel van belang dat ouders persoonlijke toelichting op de uitslag ontvangen. Het is aan te bevelen via de huisarts te monitoren of ouders persoonlijk geïnformeerd zijn.

- Bij deze interviews is niet stilgestaan **welke impact de uitslag heeft op de bezorgdheid van ouders over de gezondheid van hun kind**. Dit zou met nader vragenlijstonderzoek geëxploreerd kunnen worden. Daarnaast is er weinig bekend over wat ouders op de langere termijn met de dragerschap uitslag doen en of zij de informatie nog op langere termijn herinneren.

- Ouders geven aan **zelf ongediagnosticeerde milde klachten** of pijn aanvallen gehad te hebben in het land van herkomst en nu te weten dat dit komt doordat zij drager zijn van sikkelcelziekte. De vraag is in hoeverre dit benoemt zou moeten worden bij het vermelden van de uitslag n.a.v. de hiehprik.

5 Aanbevelingen en indicator

Onderstaand is naar aanleiding van de gevonden resultaten een indicator opgesteld voor het vermelden van de “drager sikkelcelziekte” uitslag na de neonatale hielprik screening. Naar aanleiding van de onderstaande indicator worden aanbevelingen voor het vermelden van de “drager sikkelcelziekte” uitslag gegeven.

Indien ouders n.a.v. de hielprik een uitslag "drager sikkelcelziekte" gekregen hebben, dienen zij:

- Goed geïnformeerd te zijn over de uitslag “drager sikkelcelziekte” van hun kind en de betekenis hiervan (en van de termen “drager/carrier” en “sikkelcelziekte/sickle cell disease”).
- Goed geïnformeerd te zijn door de huisarts over met name de consequenties voor henzelf (in het geval van een volgende zwangerschapswens) en mogelijkheden voor vervolgonderzoek voor ouders zelf indien zij dit wensen en de consequenties voor het kind (op latere leeftijd, wijzen op taak van ouders om kind te informeren).

5.1 Praktische aanbevelingen n.a.v. deze indicator:

- Ouders ontvangen een brief en de folder “uw kind is drager van sikkelcel” via het RIVM-RCP thuis met de aanbeveling contact op te nemen met hun huisarts. De huidige brief dient aangepast te worden en het is aan te bevelen om kort een zin met de uitslag in het Engels toe te voegen. Aanpassingen aan de folder of brief dienen gepretest te worden onder ouders uit de hoogrisicogroepen voor sikkelcelziekte met een taalbarrière. Ook is het aan te bevelen de brief met de uitslag en de folder alleen aan het begin van de week te versturen en niet aan het eind van de week (aangezien het dan voor ouders lastiger is om contact op te nemen met de huisarts).
- De huisarts wordt gevraagd contact op te nemen met ouders over de uitslag (het liefst in aanwezigheid van moeder én vader) en de consequenties en (afbeeldingen in) de folder met hen door te nemen. Huisartsen zouden hiertoe een A4 met duidelijke aanwijzingen voor het informatiesprek dienen te ontvangen (zie voor opzet A4; paragraaf 5.2) en de folder (om met ouders door te nemen).
- Het is aan te bevelen om via de huisarts kort te monitoren / evalueren hoe de voorlichting via de huisarts verlopen is en of ouders doorverwezen zijn.
- De ouders dienen betrouwbare internetlinks of mogelijkheden voor informatie/vragen te ontvangen via de brief of de folder of de huisarts.
- De ouders dienen de mogelijkheid te krijgen om deze uitslag en informatie in een andere taal (minimaal het Engels) te verkrijgen. Eventueel zou de huisarts enkele steekwoorden/zinnen in andere talen kunnen ontvangen of kunnen deze steekwoorden vertaald op de brief/folder vermeld worden.
- Tijdens de afname van de hielprik dient aan ouders gevraagd te zijn of zij op het hielprikkaartje willen laten aankruisen dat zij het niet willen weten indien hun kind drager blijkt van sikkelcelziekte. Deze vraag wordt nu vaak niet gesteld (vooral niet in ziekenhuizen).

5.2 Informatie en evaluatie huisartsen

Onderstaand wordt een opzet gegeven voor een A4 met informatie voor het voorlichtingsgesprek door de huisartsen. Deze A4 en de folder zouden meegestuurd kunnen worden met de huidige informatie die de huisarts ontvangt. Het is van belang dat een dergelijke informatietekst voorgelegd wordt aan een vertegenwoordiger van de beroepsgroep (huisarts NHG). Vervolgens wordt een voorbeeld van een kort evaluatieformulier dat opgestuurd kan worden naar de huisarts met retourenvelop om te monitoren hoe ouders door de huisarts geïnformeerd zijn over de uitslag “drager sikkelcelziekte” na de neonatale hielprik screening, hoeveel ouders doorverwezen zijn en waar nog eventuele knelpunten zitten.

Informatie voor huisartsen:

Geachte huisarts,

- **De hielprik laat zien dat uw patiënt drager is van sikkelcelziekte.** Zoals te lezen valt in de bijgevoegde folder (die gestuurd is naar ouders) en te zien is in de afbeeldingen die in de folder staan, zijn de ouders van uw patiënt per post geïnformeerd over de hielprikuitslag “drager sikkelcel” van hun kind en de gevolgen voor hun kind (geen gezondheidsgevolgen) en henzelf (reproductieve keuze).
- **Wat vragen wij van u?** U als huisarts, wordt gevraagd deze uitslag met behulp van de folder met ouders te bespreken en bij hen na te gaan of zij deze uitslag en de consequenties voldoende begrepen hebben.
- **Het informeren van ouders.** Onderzoek onder 141 ouders en onder huisartsen in Amsterdam heeft uitgewezen dat ouders en huisartsen vaak de gevolgen voor het kind benadrukken (omdat ouders hier ook vaak het meest bezorgd om zijn) en de consequenties voor de volgende zwangerschap van ouders niet benoemen, terwijl dit juist het direct voordeel is van het vermelden van pasgeboren dragers omdat deze uitslag van hun kind uitwijst dat (1 van) beiden ouders ook drager is. Mocht vervolgonderzoek uitwijzen dat beiden ouders drager zijn van sikkelcelziekte (een zgn risicopaar), dan hebben zij bij een volgende zwangerschap 25% kans op een aangedaan kind (zie afbeeldingen in folder voor ouders).
- Daarom zijn het informeren van de uitslag aan ouders de volgende punten van belang:
 - **Geen gezondheidsgevolgen voor kind:** De uitslag laat zien dat het kind drager is van sikkelcelziekte, het kind draagt deze ziekte in zijn/haar genen maar is zelf niet ziek en zal geen ernstige gezondheidsproblemen krijgen. Iemand die sikkelcelziekte heeft, is vaak erg dun en heeft periodes van hevige pijn en een kortere levensverwachting. Dit kind is niet ziek maar alleen drager, dit kind draagt alleen de ziekte in zijn genen mee en zal hier geen last van hebben. Wellicht ontstaat milde bloedarmoede maar er zijn geen gevolgen waarvan de kinderen last zullen ervaren (ook niet bij sporten of op school). Als het kind later een partner krijgt en kinderen wil is het van belang dat zijn/haar partner getest wordt op dragerschap van sikkelcelziekte.
 - **Gevolgen voor ouders:** Benadruk dat het feit dat het kind drager is betekent dat 1 van de ouders of beide ouders ook drager is/zijn (loop met ouders de afbeeldingen in de folder “

uw kind is drager van sikkelcel” door, ter illustratie). Ouders kunnen dit in hun bloed laten testen. Als beiden ouders dragers blijken te zijn (een risicopaar) en indien zij nog volgende kind(eren) willen, zou hun volgende kind 25% kans hebben om sikkelcelziekte te hebben (illustreer wederom met behulp van afbeeldingen in folder).

- **Bekendheid met sikkelcelziekte:** Zijn ouders wellicht al bekend met sikkelcelziekte? Uit onderzoek bleek meer dan de helft van de ouders reeds bekend met sikkelcelziekte (vooral mensen van Surinaamse afkomst) of iemand te kennen met de ziekte. Soms weten ouders al dat sikkelcelziekte voorkomt in de familie maar zijn zij niet bekend met de precieze overerfbaarheid. Sommige ouders weten al dat zij drager zijn omdat ze eerder getest zijn op sikkelcelziekte ivm milde klachten (bloedarmoede) of soms prenataal hierop getest zijn.
- **Herkomst dragerschap SCZ:** Sikkelcelziekte komt vaker voor bij mensen uit Suriname, de Nederlandse Antillen en Afrika (de theorie is dat dit komt doordat dragerschap van sikkelcelziekte beschermt tegen het krijgen van malaria) net zoals bijvoorbeeld taaislijmziekte (CF) meer voorkomt bij mensen van Europese afkomst.
- **Vader:** Onderzoek laat zien dat vaders soms niet goed op de hoogte zijn gebracht van deze uitslag via hun vrouw. Indien mogelijk lijkt het daarom wenselijk dat de vader bij het bespreken van de uitslag en de erfelijke consequenties is. Ook blijkt dat vaders vaak onterecht vinden dat de vrouw als eerste op dragerschap getest dient te worden omdat zij het kind 9 maanden bij zich gedragen heeft.
- **Check** bij ouders of zij de uitslag goed begrepen hebben.
- **Doorverwijzen:** U kunt ouders doorverwijzen naar de informatie en links op de folder of voor vervolgonderzoek.
- **Contact:** Contact, vragen of opmerkingen: Indien u vragen heeft kunt u contact opnemen met de regionale RCP's van het RIVM (deze telefoonnummers staan ook weergegeven op de hiepprikfolder voor ouders):
 - RCP Noord (Groningen, Friesland en Drenthe): tel 050 - 3686350
 - RCP Oost (Overijssel en Gelderland): tel 0570 - 661520
 - RCP Midden-West (Utrecht, Noord-Holland en Flevoland): tel 0346 - 550040
 - RCP Zuid-West (Zuid-Holland): tel 079 - 3418238
 - RCP Zuid (Zeeland, Noord-Brabant en Limburg): tel 040 - 2329111
- **Vertalingen;** Nederlands / Engels / Frans:
 - Drager van sikkelcelziekte / Carrier of sickle cell disease / Porteur de la drépanocytose
 - Sikkelcel ziekte / Sickcle cell disease / La drépanocytose
 - Ernstige erfelijke bloedarmoede / Severe form of hereditary anaemia / Une anémie héréditaire grave
 - Genen / Genes / Gènes

- Erfelijk / Hereditary, heritable disease / Héréditaire
- Zwangerschapswens / pregnancy wish / la grossesse souhaitent

Huisartsen evaluatieformulier, eventueel versturen bij informatiepakket voor huisarts (met retourenvelop):

- Heeft u ouders kunnen bereiken over de dragerschapuitslag sikkelcelziekte van hun kind na de hielprik? Ja / Nee, waarom niet?
- Vond u de informatie die u van het RIVM gekregen heeft voldoende? Ja / Nee, waarom niet?
- Heeft u nog vragen? Nee / Ja, waarover?
- Hadden ouders vragen n.a.v. de uitslag en de folder? Nee / Ja, waarover?
- Zijn ouders doorgestuurd voor vervolgonderzoek om hun eigen bloed laten tegen op dragerschap van sikkelziekte?
 - o Ja
 - Moeder laat zich testen
 - Vader laat zich testen
 - Beide ouders laten zich testen
 - Anders, namelijk:
 - o Nee, omdat:
 - Ouders hebben zich beiden laten testen en zijn een risicopaar
 - Ouders hebben zich beiden laten testen en zijn geen risicopaar
 - 1 ouder is getest en ouders weten dat zij geen risicopaar zijn
 - Op basis van gemende afkomst denken ouders in te kunnen schatten dat 1 van hen drager is en zij dus geen risicopaar zijn
 - Ouders hebben geen zwangerschapswens meer
 - Andere reden, namelijk:

Heeft u nog opmerkingen?

6 Referenties

1. Gezondheidsraad. Neonatale screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 2005; publicatie nr 2005/11. ISBN 90-5549-572-7
2. BUNN HF. Pathogenesis and treatment of sickle cell disease. *N Engl J Med.* 1997 Sep 11;337(11):762-9.
3. MODELL B, DARLISON M, BIRGENS H, CARIO H, FAUSTINO P, GIORDANO PC, GULBIS B, HOPMEIER P, LENA-RUSSO D, ROMAO L, THEODORSSON E. Epidemiology of haemoglobin disorders in Europe: an overview. *Scand J Clin Lab Invest.* 2007;67(1):39-69.
4. GIORDANO PC. Prospective and retrospective primary prevention of Hemoglobinopathies in multiethnic societies 2009 *Clinical Biochemistry* 42 (18), pp. 1757-1766
5. DE MONTALEMBERT M, BONNET D, LENA-RUSSO D, BRIARD ML. Ethical aspects of neonatal screening for sickle cell disease in Western European countries. *Acta Paediatr.* 2005 May;94(5):528-30.
6. OLIVER S, DEZATEUX C, KAVANAGH J, LEMPERT T, STEWART R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening. *Cochrane Database Syst Rev.* 2004 Oct 18;(4):CD003859. Review.
7. PETERS M., APPEL IM., CNOSSEN MH., BREUNING-BOERS JM., HEIJBOER H. Sickle cell disease in newborn screening: I. Children detected in the first year | [Sikkelcelziekte in de hielprikscreening. I.] 2009 *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 153 (18), pp. 854-857
8. VANSENNE F., DE BORGIE CAJM., BOUVA MJ., LEGDEUR MA., VEN ZWIETEN R., PETRIJ F., PETERS M. Sickle cell disease in newborn screening: II. Reported bearers [Sikkelcelziekte in de hielprikscreening. II.] 2009 *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 153 (18), pp. 858-861
9. PLASS AMC, VERBEEK DAM, HEMMINGA M, WESTERMAN M, CORNEL MC. Ervaringen van ouders rond de uitslag 'drager van sikkelcelziekte' van hun pasgeboren baby naar aanleiding van de per 1 januari 2007 uitgebreide hielprik. *Tijdschrift voor Gezondheidswetenschappen* 2009; 87: 118-125.
10. CBS Statline Online Databank: <http://statline.cbs.nl/statweb/> Centraal Bureau voor de Statistiek, 2010
11. VANSENNE F, DE BORGIE CAJM, LEGDEUR M, OEY SPAUWEN M, PETERS M. Providing genetic risk information to parents of newborns with sickle cell trait: role of the general practitioner in neonatal screening. Juni 2010 gesubmit *Eur J Human Genetics.*

12. KAI J, ULPH F, CULLINAN T, QURESHI N. Communication of carrier status information following universal newborn screening for sickle cell disorders and cystic fibrosis: qualitative study of experience and practice. *Health Technol Assess* 2009;13(57).
13. LOCOCK L, KAI J. Parents' experiences of universal screening for haemoglobin disorders: implications for practice in a new genetics era. *Br J Gen Pract*. 2008 Mar;58(548):161-8.
14. GIORDANO PC, PLANCKE A, VAN MEIR CA, JANSSEN CA, KOK PJ, VAN ROOIJEN-NIJDAM IH, TANIS BC, VAN HUISSELING JC, VERSTEEGH FG. Carrier diagnostics and prevention of hemoglobinopathies in early pregnancy in The Netherlands: a pilot study. *Prenat Diagn*. 2006 Aug;26(8):719-24.
15. PAL VAN DER SM, KESTEREN VAN N, DOMMELEN VAN P, DETMAR S. Deelnamebereidheid dragerschapscreening op hemoglobinopatieën onder hoogrisicogroepen. Leiden: TNO Kwaliteit voor Leven, 2009. Publ. nr. 09.049.
16. PAL VAN DER SM, DETMAR S. Evaluatie hielprik voorlichting 2008. Leiden: TNO Kwaliteit van Leven, 2008. Publ. nr 08.105.