

# Anemie bij kinderen

Mark Wojciechowski  
UZA, algemene pediatrie

# Indicaties voor hematologische onderzoeken

## Op basis van klinisch onderzoek

- Vermoeden anemie: bleekheid (huid, lippen, conjunctiva, handpalmen), gedrag/activiteit (eetlust, eetgedrag, vermoeidheid), hartgeruis, tachycardie, tachypnee
- Vermoeden hemolyse: icterus, tachycardie, tachypnee, splenomegalie
- Vermoeden maligniteit: hepato-splenomegalie, abnormale klieren, botpijn, purpura, bleekheid
- Vermoeden stollingsstoornis: purpura, mucosale bloeding, spontane gewricht of spierbloeding
- (Infectie en inflammatie)

## Screening

- IJzergebrek: zuigelingen: ex prematuur, armoede, koemelk, ..
- Thalassemieën en hemoglobinopathieën: populaties van mediterrane, Afrikaanse, Aziatische origine
- G6PD: populaties van Afrikaanse, Midden-Oosten, verre Oosten, mediterraan gebied
- Gekende overerfbare bloedziekten in de familie: hemofilie, vWF deficiëntie, hemoglobinopathieën en thalassemieën

PS: Bloedgroep bepalen bij elke chronische bloedaandoening

# Distributie van hereditaire hemoglobine stoornissen

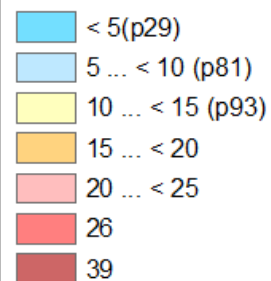


Peters W. & Pasvol G. Atlas of Tropical Medicine and Parasitology, Mosby, 2007

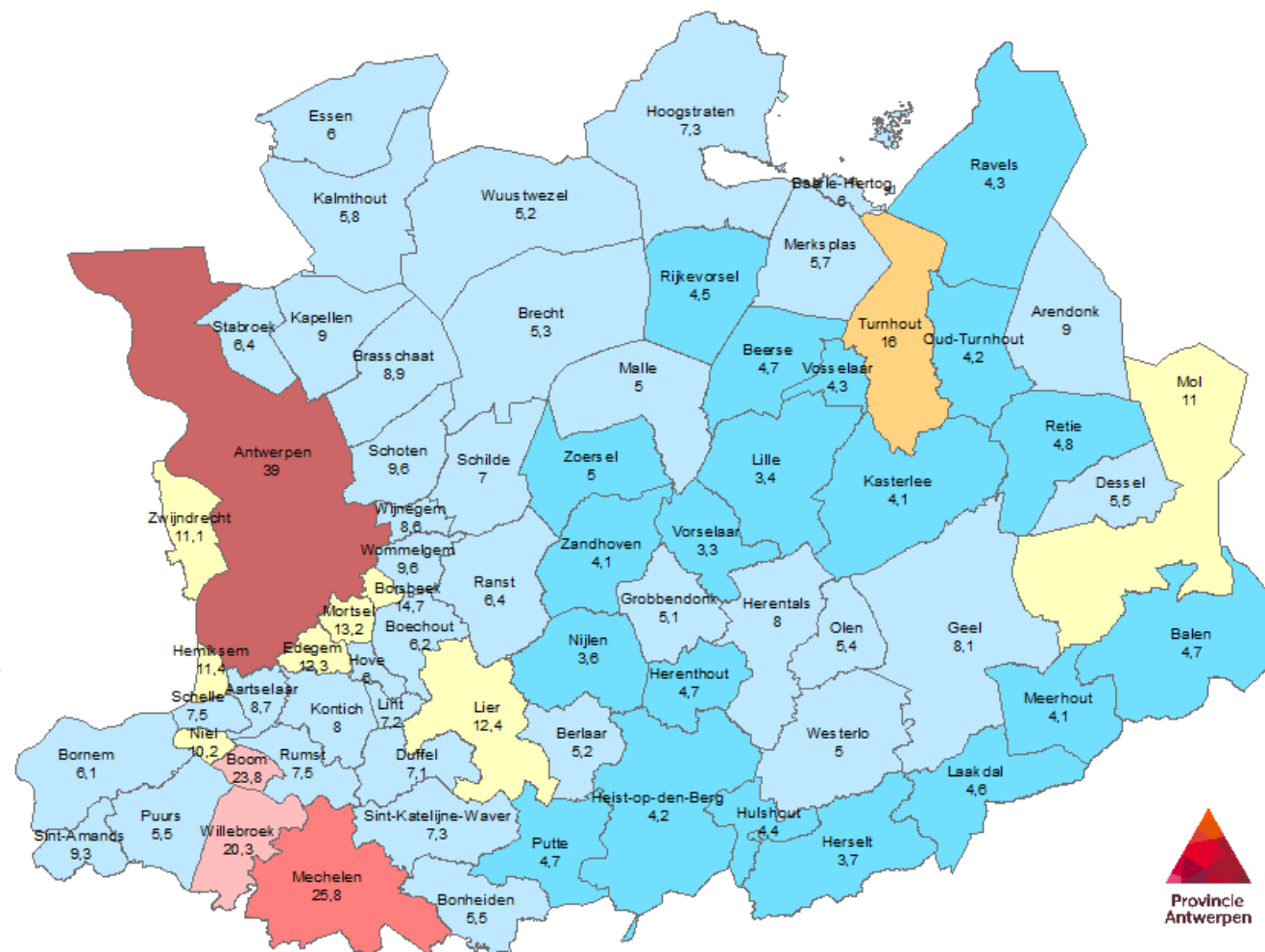
# Vreemde origine exclusief Nederlands (in %) 1-1-2012

provincie 17,5  
excl. stad Antwerpen 9,0

mediaan 6,0

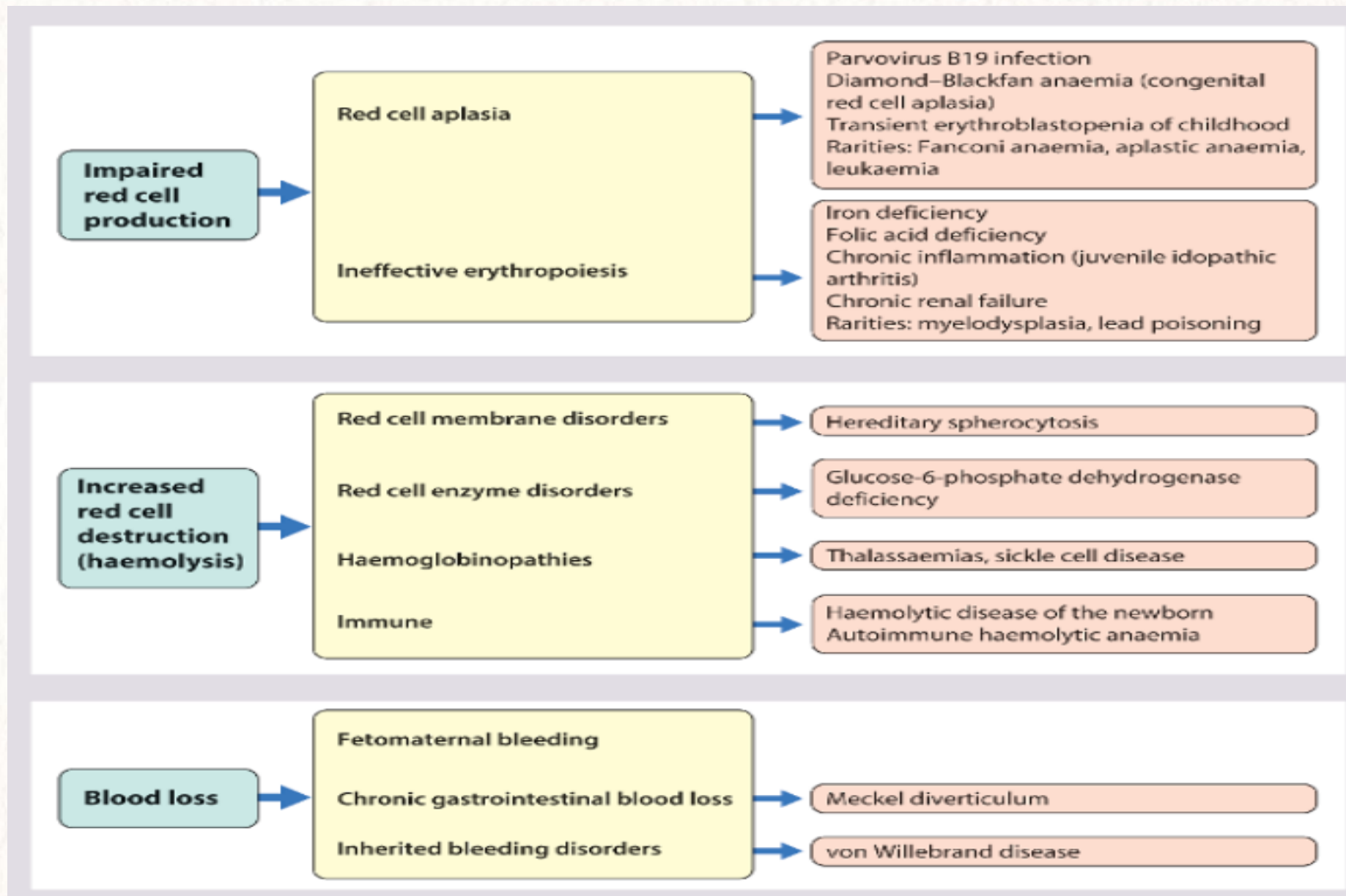


(p..) % gemeenten die lager  
scoren dan de bovengrens



# Bloed prikken bij kinderen

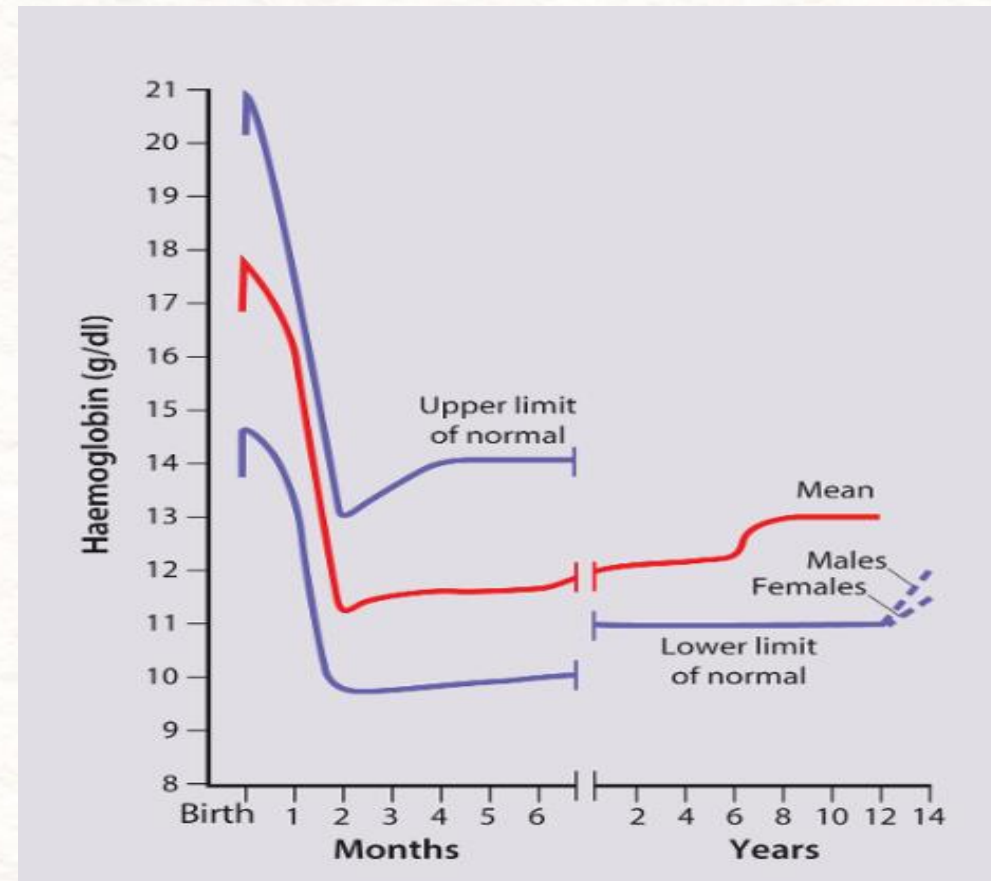
- Duidelijke communicatie
  - Uitleg
  - Geen 'keuze' laten
- Zelfverzekerd maar zacht werken
- Garrot of omklemmen arm met hand: arteriële toevoer niet volledig afklemmen
- Prikken op handrug of in elleboogplooi, zo mogelijk in zichtbaar vat
- Vermijden diep te prikken in de voorarm (compartiment syndroom bij interne bloeding)
- Prikken met een vleugelnaald kan manipulatie vergemakkelijken



# Anemie

Definitie:

Hb of/en Hct meer dan 2 SD  
onder het gemiddelde voor de  
leeftijd



Textbook of Paediatrics, Lissauer & Clayden, 4th ed.

Normal values for hemoglobin, hematocrit, and mean corpuscular volume in children

| Age                 |                  |        | Hemoglobin (g/dL) |              | Hematocrit (%)  |              | MCV (fL)        |              |              |
|---------------------|------------------|--------|-------------------|--------------|-----------------|--------------|-----------------|--------------|--------------|
|                     |                  |        | 50th percentile   | Lower limit* | 50th percentile | Lower limit* | 50th percentile | Lower limit* | Upper limit* |
| 1 year <sup>¶</sup> | Caucasian        |        | 12.5              | 11           | 37              | 32           | 80              | 71           | 89           |
|                     | African-American |        | 12                | 11           | 36              | 31           | 77              | 63           | 88           |
| 2 to 3 years        | Caucasian        |        | 12.6              | 11           | 37              | 33           | 82              | 74           | 89           |
|                     | African-American |        | 12                | 11           | 36              | 32           | 80              | 64           | 89           |
| 4 to 6 years        | Caucasian        |        | 12.9              | 11.7         | 38              | 34           | 84              | 77           | 91           |
|                     | African-American |        | 12.5              | 11           | 37              | 33           | 83              | 67           | 91           |
| 7 to 10 years       | Caucasian        |        | 13.5              | 12           | 40              | 35           | 85              | 78           | 91           |
|                     | African-American |        | 12.7              | 11.2         | 38              | 34           | 84              | 72           | 92           |
| 11 to 14 years      | Caucasian        | Female | 13.7              | 12.3         | 40              | 36           | 87              | 80           | 94           |
|                     |                  | Male   | 14.3              | 12.6         | 42              | 36           | 87              | 80           | 94           |
|                     | African-American | Female | 12.9              | 10.6         | 38              | 33           | 86              | 71           | 95           |
|                     |                  | Male   | 13.6              | 11.8         | 40              | 35           | 86              | 73           | 95           |
| 15 to 18 years      | Caucasian        | Female | 13.7              | 11.5         | 40              | 34           | 89              | 81           | 96           |
|                     |                  | Male   | 15.4              | 13.7         | 46              | 40           | 89              | 81           | 96           |
|                     | African-American | Female | 12.8              | 10.7         | 38              | 32           | 87              | 71           | 96           |
|                     |                  | Male   | 14.9              | 12.9         | 44              | 38           | 87              | 75           | 96           |

# Anemie: praktische classificatie

Op basis van:

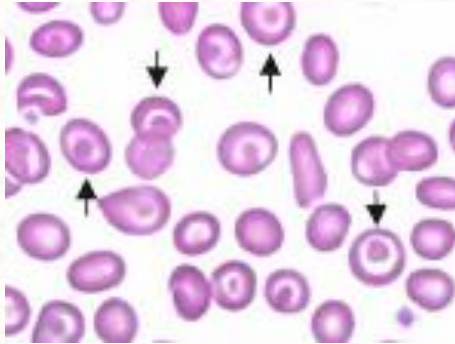
- Volume van rode bloedcel: MCV (mean corpuscular volume)
  - gemiddelde volume van RBC uitgedrukt in femtoliter
  - Hct / nRBC of histogram op geautomatiseerde toestellen
  - “normo-, micro-, macrocytair”
- Productie van RBC: aantal reticulocyten of beter het gecorrigeerde reticulocyten aantal: aantal reticulocyten in % x Hct patiënt/normaal Hct (normaal 1-1,5)
  - Verschil tussen hypoproductief beenmerg en reactief beenmerg op verlies of destructie van RBC

Aanvullend:

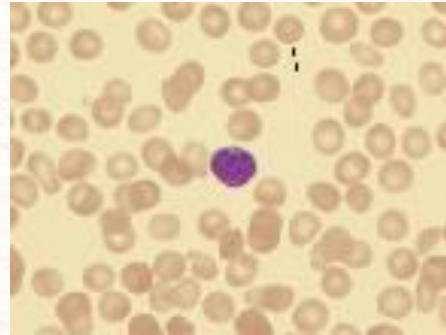
- Variatie van celgrootte van RBC ('anisocytose'): RDW (red cell distribution width)
  - Wordt berekend als het quotiënt van de standaarddeviatie en de MCV x 100 ( $RDW = SD/MCV \times 100 (\%)$ ), normale waarde 11,5 – 14,5 %
- Morfologie van de RBC

# Morfologie

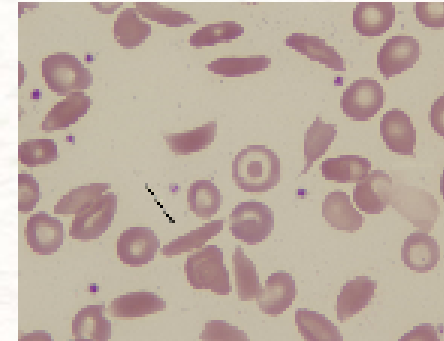
Target cells



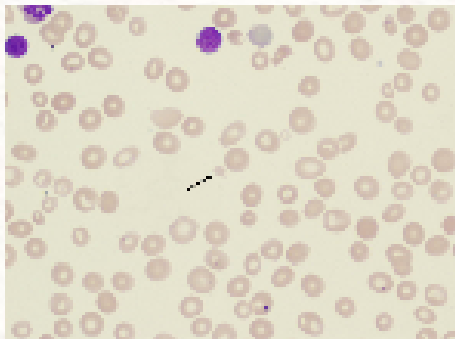
Sferocyten



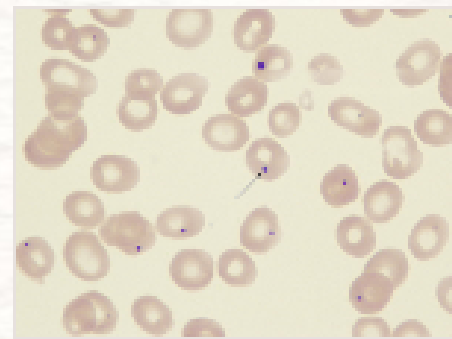
Sikkelcellen



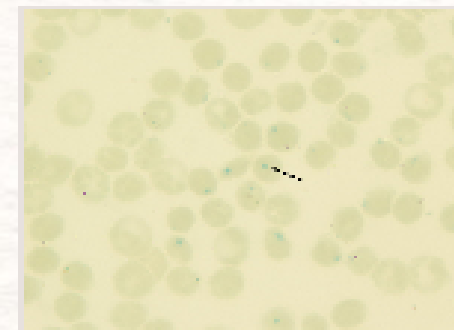
Schistocyten



Howell-Jolly bodies



Heinz bodies



# Classificatie op basis van MVC en reticulocyten

|                 | MCV <                      | MCV nl                                                | MCV >                                      |
|-----------------|----------------------------|-------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
| Reticulocyten < | IJzergebrek (RDW >)        | Gemengde deficiëntie (bijv. Fe en foliumzuur) (RDW >) | Congenitale aplastische anemie (RDW nl)    |
|                 | Chronische ziekte (RDW nl) | Acute / chronische ziekte                             | Foliumzuur of vit B 12 deficiëntie (RDW >) |
|                 |                            | Chemotherapie                                         | Chronische leverziekte, hypothyreoïdie     |
| Reticulocyten > | Thalassemie (RDW nl)       | Acuut bloedverlies                                    | Immuun hemolyse                            |
|                 | S-β thalassemie (RDW>)     | Sferocytose                                           |                                            |
|                 | Micro-angiopathie (RDW >)  | Enzymdeficiëntie                                      |                                            |
|                 |                            | Hb-pathie (SS, AS, AC, ..)                            |                                            |

# IJzerstatus

- Fe: belangrijke diurne variatie
- IJzerbindingscapaciteit ~ transferrine, geen diurne variatie
  - ↑ bij ferriprievе anemie, bloedverlies
  - ↓ bij chronische ziekte, hemolyse, eiwittekort
- Ferritine ~ ijzerreserve, geen diurne variatie
  - ↓ bij ijzergebrek
  - ↑ als acute fase reactant

# Hemolyse

- Acute hemolyse = levensgevaarlijk
  - Auto-immuun, bijv. bij mycoplasma infectie
  - G6PD deficiëntie
  - Micro-angiopathie (HUS)
  - Malaria
  - Hemolytische crisis bij chronische hemolyse
- Chronische hemolyse
  - Hemoglobinopathieën, membraandefecten
  - Levensduur RBC verkort door afbraak
    - Afbraak -> bilirubine >, LDH >, haptoglobine <; risico galstenen
    - Aanmaak in beenmerg: reticulocyten >; ondersteunen door foliumzuur
  - Risico van hemolytische of aplastische crisissen
- Haptoglobine ↓
- Bilirubine (niet geconjugeerd) ↑
- Reticulocyten ↑
- Hemoglobininurie als haptoglobinecapaciteit overschreden
- Andere:
  - Coombs, RBC enzymen, EMA (sferocytose) , Hb electroforese of HPLC
  - Flow cytometrie (PNH), Donath-Landsteiner Al (PCH), onstabiele hemoglobines

# Tom, 22 maanden

- Ouders consulteren omdat hij zand uit de zandbak heeft gegeten
- Verdere anamnese: is lastig, prikkelbaar, slaapt slecht
- Voeding: babeurre sinds de leeftijd van 5 maanden; weigert sinds verschillende maanden vaste voeding
- Familiale anamnese negatief
- Klinisch: bleke huidskleur, bleke conjunctivae en lippen, zacht systolisch geruis

# Tom, 22 maanden

Wat doen we?

1. Feces onderzoek aanvragen voor parasieten
2. Verwijzen naar de kindercardioloog omwille van het geruis
3. Bloedonderzoek omwille van vermoeden anemie
4. Verwijzen naar de kinderpsycholoog

# Tom, 22 maanden

## Bloedbeeld:

- RBC 3650000, Hct 24%
- Hb 7 g/dl
- MCV 65 fl (min 70)
- RDW 18 % (nl 11.5-14.5)
- Reticulocyten: 0.8 % (index 0.6)
- Trombocyten: 505000, WBC 10200, normale formule
- Ferritine: 3 µg/L (nl 15-30)

# IJzergebreksanemie

- Frequentste vorm van anemie bij kinderen
- Ontstaat bij onevenwicht tussen aanvoer en behoefte. Oorzaken:
  - Onvoldoende aanvoer met voeding
    - Dieet
    - Malabsorptie (coeliakie, GIS voedselallergie, giardia)
  - Toegenomen behoefte
    - Behoeftte jonge kinderen 1 mg/kg/d
    - Prematuren
    - Puberteit
    - Bloedverlies (vooral occult bloedverlies)
    - Divertikel van Meckel, IBD, darmpoliep, refluxoesofagitis
    - Menses
- Risicofactoren: prematuren en laag geboortegewicht, armoede, immigranten uit ontwikkelingslanden, 'alternatieve' voeding

# IJzerbehoefte

- Aanbevolen intake

- 6-12 md: +/- 1 mg/kg/dag (0,9 – 1,3 mg/kg/d) (cfr.volwassen man 9 mg/d, vrouw 15 mg/d)
- 1-3 jr: 0,5-0,8 mg/kg/d
- 3-10 jr: 0,5 mg/kg/g
- Tieners: 0,3 mg/kg/d

- Bronnen

- Moedermelk: 1.5 mg/l, (50% opname)
- Aangepaste babymelk: 5-9 mg/l, (10% opname)
- Koemelk: 0.5 mg/l, (10% opname)
- Gemengde voeding: 4-9 mg/d, (10-15% opname)

# Diagnostiek

- Anamnese (o.a. dieet), klinisch onderzoek
- Bloedonderzoek
  - Anemie, microcytair, hypochroom, anisocytose (verhoogde RDW is een vroegtijdig teken)
  - Ferritine ↓
  - Serumijzer ↓, TIJBV ↑, transferrine saturatie ↓
- Snelle stijging van Hb onder Fe therapie (1g/dl/ wk)
- Cave bij oudere kinderen: minder dieetgebonden ijzertekort, meer organische oorzaak
- DD: vooral thalassemie (familiale anamnese, ferritine, Fe: normaal of ↑, tekenen van hemolyse)

# IJzer deficiëntie gevolgen

1. Neurologische ontwikkeling
  1. Gewicht hersenen x 3 tussen geboorte en leeftijd 3 jaar
  2. IJzer essentieel voor
    1. myelinisatie
    2. neurotransmitter functie
    3. energie metabolisme van neuronen en gliacellen
    4. hippocampale dendritogenese (~geheugen)
2. Immuun functie: mild defect van leukocyten en lymfocyten functie, verminderde IL-2 en IL-6 productie
3. Pica en pagofagie

# Behandeling IJzergebrek

- Dieetadvies
- Behandelen eventuele onderliggende oorzaak
- Fe: 3 mg/kg elementair Fe (max 100 mg)
  - Tweewaardig (ferro, gereduceerd) Fe wordt beter opgenomen
  - Nuchtere inname in 1 dosis bevordert opname, maar omwille van maag-darmklachten vaak in 2 – 3 x
  - Vit C bevordert opname
- Duur behandeling: tot 1 à 2 md na normalisatie van Hb

## Preparaten:

- IJzersulfaat
  - Fero-grad: 105 mg elementair Fe ++ (+ vit C)
  - Tardyferon: 80 mg elementair Fe ++
- IJzergluconaat
  - Losferron: 80 mg elementair Fe ++
- IJzerpidolaat
  - Bio-ijzer: 7 mg elementair Fe ++ / 5 ml
- IJzerpolysaccharaat
  - Ferricure: 100 mg Fe +++ / 5ml

# Anne-Li, 3.5 jaar

- Afkomstig uit Zuid-China
- Klinisch niet ziek, geen afwijkingen
- Routineonderzoek in de adoptiepoli

# Anne-Li, 3.5 jaar

Bloedbeeld:

|           |         |                     |                           |
|-----------|---------|---------------------|---------------------------|
| RBC       | 6060000 | per mm <sup>3</sup> | 3.8-4.8 * 10 <sup>6</sup> |
| Hb        | 10.3    | g/l                 | 11-15                     |
| Hct       | 35      | %                   | 35-45                     |
| MCV       | 58      | fl                  | 77-95                     |
| RDW       | 14.1    | %                   | 11.6-14.6                 |
| Reticulo  | 10.85   | %                   |                           |
| Ret index | 10      |                     |                           |

Geen gegevens over bloeduistrijkje

1. Heeft Anne-Li een anemie?
2. Is dit een microcytaire, normocytaire of macrocytaire anemie?
3. Is de productie van de RBC normaal, verminderd, gestimuleerd?
4. Is er anisocytose?

# Anne-Li, 3.5 jaar

Lichte microcytaire anemie zonder anisocytose (RDW nl), ↑ n reticulocyten (aanmaak ↑)

Welke DD, welke test?

DD:

- Thalassemie: verwacht RDW nl, ret ↑
- IJzergebrek: verwacht RDW ↓, ret ↓
- Chronische ziekte: verwacht RDW nl

Ferritine = 26 ng/ml

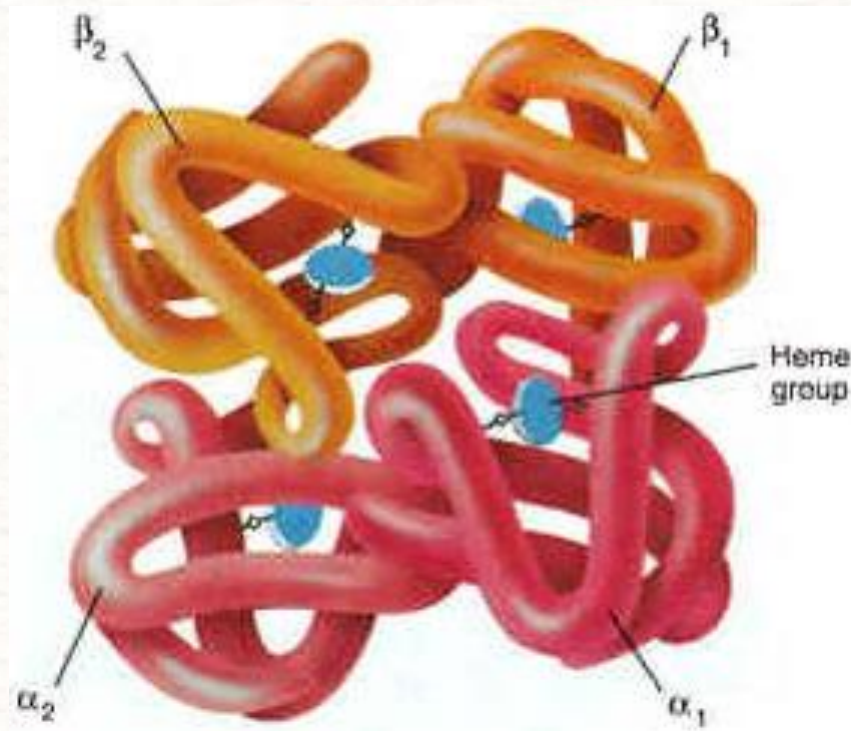
Hb electroforese (of HPLC): HbA + HbF + HbA2, HbF 6.2 % (nl 0.2-0.8), HbA2 4.1% (2.0-3.5)

(Bilirubine, haptoglobine, LDH)

# Anne-Li, 3.5 jaar

- Diagnose: bèta-thalassemia minor (heterozygote vorm)
- Autosomaal recessief
- Wat doen?
  - Foliumzuur 1 mg/d
  - Opvolgen galstenen
  - Beperkt risico aplastische crisis bij parvo B 19 infectie, hemolytische crisis bij infecties

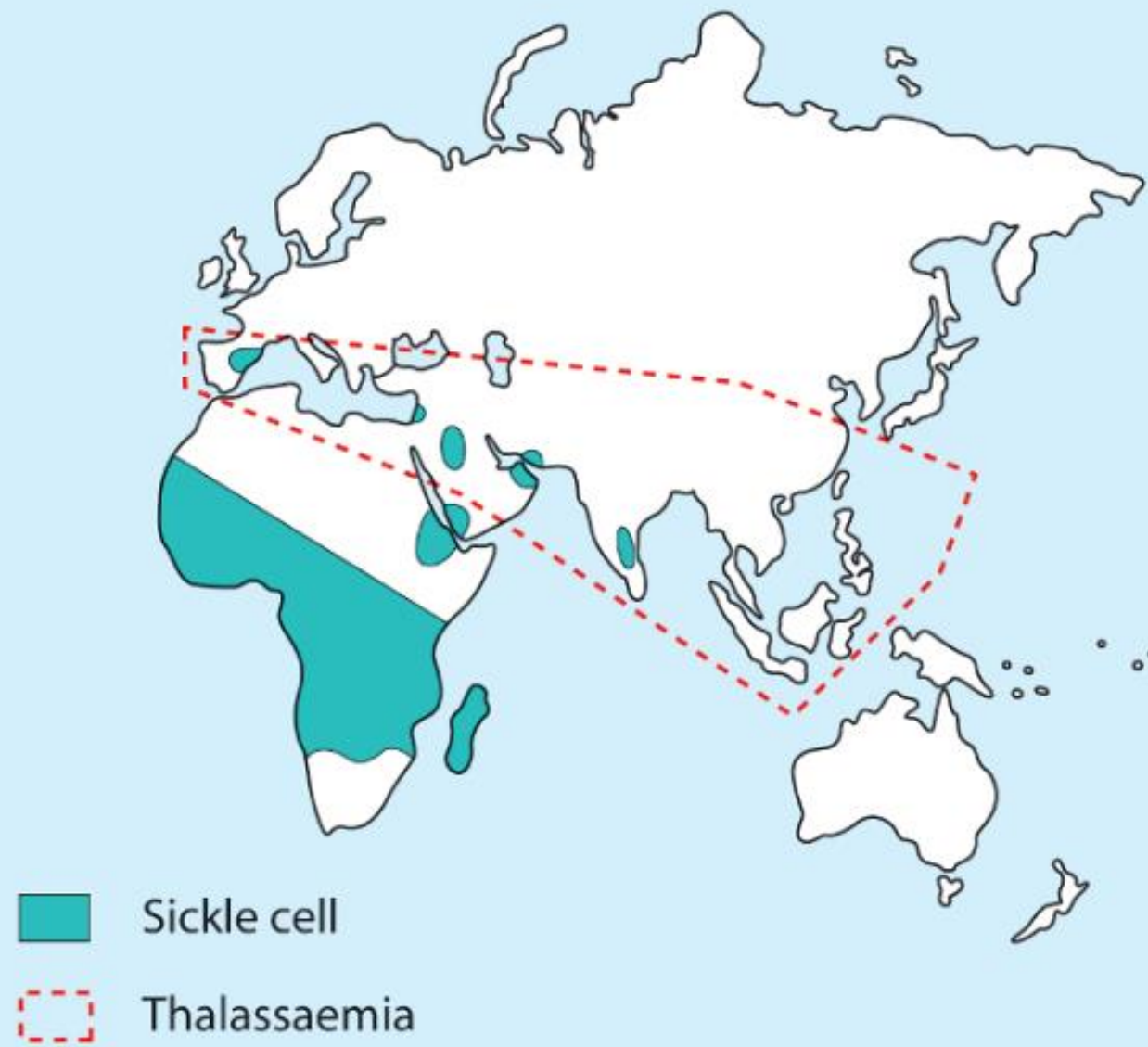
# Hemoglobine



| Chromosome 16 |       | Chromosome 11                |       |       |      |  |
|---------------|-------|------------------------------|-------|-------|------|--|
| Alpha         | Alpha | Gamma                        | Gamma | Delta | Beta |  |
| Alpha         | Alpha | Gamma                        | Gamma | Delta | Beta |  |
| Alpha         | Alpha | 97% = Hemoglobin A           |       |       |      |  |
| Beta          | Beta  |                              |       |       |      |  |
| Alpha         | Alpha | 1% = Hemoglobin F<br>(Fetal) |       |       |      |  |
| Gamma         | Gamma |                              |       |       |      |  |
| Alpha         | Alpha | 2% = Hemoglobin A2           |       |       |      |  |
| Delta         | Delta |                              |       |       |      |  |

# Thalassemie, Hemoglobinopathie

- Thalassemie: Hb molecule normaal maar verminderd aangemaakt (**kwantitatieve** afwijking) -> intracellulaire Hb concentratie is verlaagd
  - Autosomaal recessief
  - Bèta thalassemie: gedeeltelijke substitutie van  $\beta$  ketens door  $\delta$  ( $\uparrow$ HbA2) en  $\gamma$  ketens ( $\uparrow$  HbF)
  - Alfa thalassemie: afwijking  $\alpha$  ketens –
  - Onvoldoende aanmaak van  $\alpha$  en  $\beta$  ketens leidt tot relatieve overmaat aan andere ketens ( $\delta$ ,  $\gamma$ )
- Hemoglobinopathie = mutatie in een van de ketens, meestal  $\beta$  keten -> afwijkende vorm van Hb (**kwalitatieve** afwijking)
  - HbS, HbC, HbE, onstabiele hemoglobine (Zurich, Singapore, Newcastle, Bonheiden ..)



# Bèta thalassemie

## Minor

- Heterozygote mutatie in 1 gen -> verminderde synthese van 1 bèta keten
- Milde microcytaire anemie, normale RDW, normale of licht toegenomen reticulocytose
- Gedeeltelijke vervanging van  $\beta$  keten door  $\delta$  en  $\alpha$  ketens leidt tot toename van HbA2 en HbF bij Hb elektroforese
- Meestal niet ziek

## Maior

- Homozygote mutatie in de 2  $\beta$  genen
- Ernstige microcytaire hemolytische anemie, transfusie afhankelijk vanaf leeftijd 3-6 md
- Failure to thrive, medullaire expansie (met maxillaire overgroei en frontaal bossing), hepatomegalie
- IJzer overbelasting door transfusie -> hartfalen, levercirrose, diabetes indien geen chelatie
- Beenmergtransplantatie zo mogelijk

# Bèta thalassemia major

**Pallor**

**Jaundice**

**Bossing of the skull  
Maxillary overgrowth**

**Splenomegaly and  
hepatomegaly**

**Need for repeated  
blood transfusions**  
Complications shown in  
Box 22.3



# Alfa thalassemie

| Syndrome                              | Clinical Features                                                                                        | Hemoglobin Pattern                                                                       | $\alpha$ -Globin Genes Affected by the Thalassemia Mutation |
|---------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|
| Silent carrier ( $\alpha$ -thal-2)    | No anemia, normal red cells                                                                              | 1-2% Hb Bart's ( $\gamma_4$ ) at birth; may have 1-2% Hb Constant Spring; remainder HbA  | 1                                                           |
| Thalassemia trait ( $\alpha$ -thal-1) | Mild anemia, hypochromic and microcytic red cells                                                        | 5-10% Hb Bart's ( $\gamma_4$ ) at birth; may have 1-2% Hb Constant Spring; remainder HbA | 2                                                           |
| Hemoglobin H (HbH) disease            | Moderate anemia; fragmented, hypochromic, and microcytic red cells; inclusion bodies may be demonstrated | 5-30% HbH ( $\beta_4$ ); may have 1-2% Hb Constant Spring; remainder HbA                 | 3                                                           |
| Hydrops fetalis                       | Death in utero caused by severe anemia                                                                   | Mainly Hb Bart's; small amounts of HbH and Hb Portland also present                      | 4                                                           |

Hb Constant Spring = een Hb waar nog resten van abnormale  $\alpha$  ketens aanwezig zijn

Hb Portland =  $\zeta_2\gamma_2$  = embryonaal hemoglobine

# Thalassemie diagnose

- Kliniek
- Microcytaire anemie
- Microscopie: soms schietschijfcellen (target cells), erythroblasten
- Bij hemolyse: bilirubine verhoogd, aantal reticulocyten verhoogd, haptoglobine gedaald, LDH verhoogd
- Hb elektroforese: afwijkend bij bèta-thalassemie, diagnose alfa-thalassemie enkel genetisch

| Type                     | HbA % | HbA <sub>2</sub> % | HbF % |
|--------------------------|-------|--------------------|-------|
| Normaal                  | 97    | 3                  | <1,5  |
| B-thalassemia minor      | 93    | 6                  | 1-5   |
| B-thalassemia intermedia | 55-75 | 2-5                | 20-40 |
| B-thalassemia major      | 0     | 2-10               | 90-98 |

# Cathérine, °2001

Alfa-thalassemie (carrier). Wat verwacht je van het bloedbeeld en de Hb electroforese?

|                      |   |      |
|----------------------|---|------|
| Hematocriet          |   | 38.4 |
| Hemoglobine          |   | 12.7 |
| HDW                  |   | 2.8  |
| Erythrocyten         | + | 5.38 |
| MCV                  | - | 71.3 |
| MCH                  | - | 23.6 |
| MCHC                 |   | 33.0 |
| RDW                  |   | 14.0 |
| Microcytose          |   | *    |
| Trombocyten          |   | 324  |
| MPV                  | - | 7.2  |
| Leukocyten           |   | 5.8  |
| Absolute neutrofilie |   | 2.78 |
| Absolute lymfocytose |   | 2.55 |
| Absolute monocytose  |   | 0.29 |
| Absolute eosinofilie |   | 0.17 |
| Absolute basofilie   |   | 0.00 |

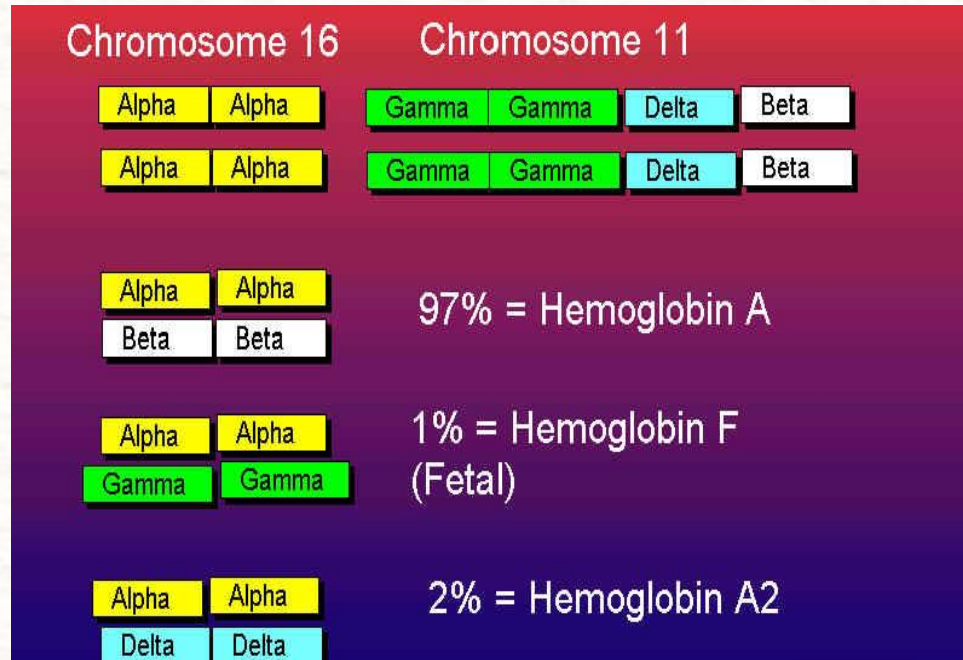
↓ MCV

RDW normaal

Anemie afhankelijk van  
balans aanmaak/afbraak ~  
afhankelijk van graad van  
aantasting

# Cathérine, °2001

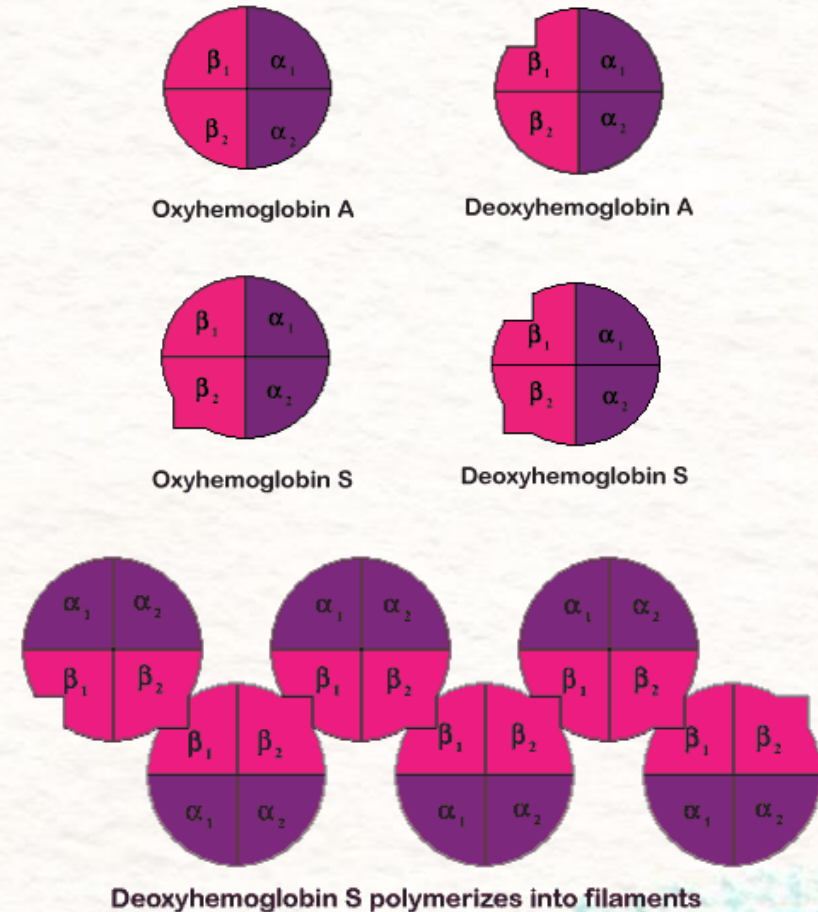
|      |                         |      |   |           |
|------|-------------------------|------|---|-----------|
| Hb-ε | Hemoglobine F           | 0.5  | % | 0.2 - 1.2 |
|      | HB electroforese (HPLC) | A+A2 |   | HbA+HbA2  |
|      | Hemoglobine A2          | 2.7  | % | 2.0 - 3.5 |



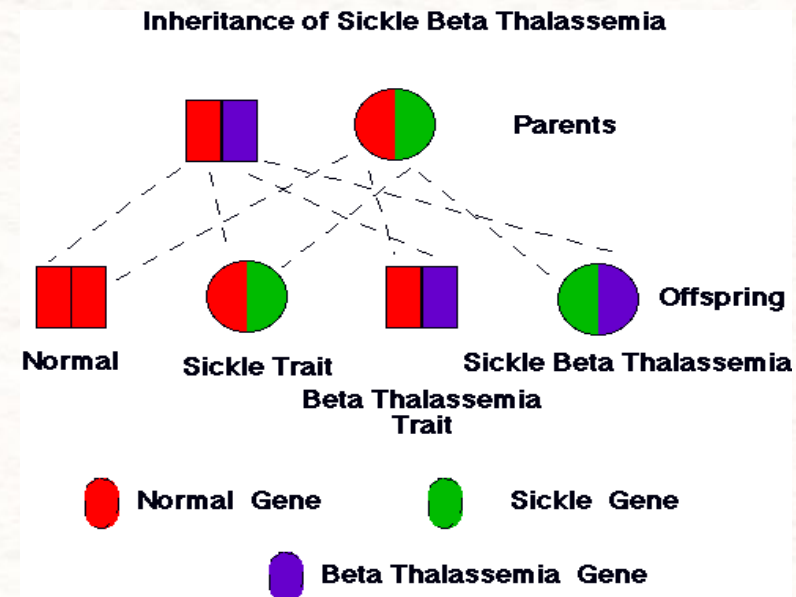
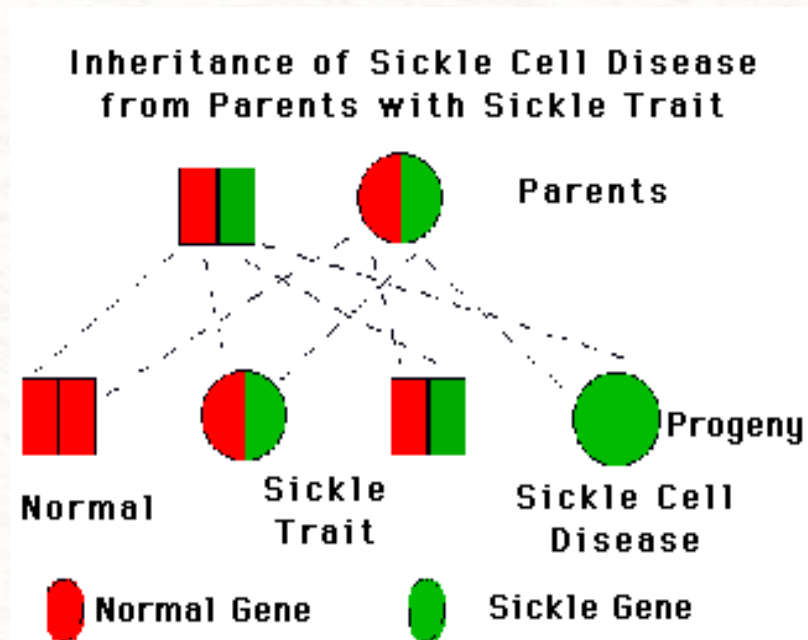
Diagnose  $\alpha$ -thalassemie =  
gen onderzoek

# Sikkelcel ziekte

- Hemoglobinopathie door mutatie in het  $\beta$ -globine gen
- Autosomaal recessief
- Voorkomen: personen van Afrikaanse of Arabische origine
- Pathogenese: polymerisatie van het HbS inde rode bloedcel -> vorming van tubulaire structuren -> (irreversibele) vervorming van de RBC tot sikkelvormige cellen -> vaso-occlusie in de microcirculatie
  - Uitlokkende factoren: lage zuurstofspanning, dehydratie, koude, ziekte, inspanning



# Sikkelcel ziekte



HbS = mutatie in  $\beta$ -globine keten

# Hb elektroforese bij verschillende vormen van sikkelcel ziekte

|                   | Wat                                           | Hb-electroforese                                   | MCV en RDW                   |
|-------------------|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------|------------------------------|
| SS                | Homozygote vorm<br>Sikkelcelanemie            | HbS > 75%, HbA2,<br>HbF 2-20%                      | MCV nl, RDW ↑                |
| AS                | Heterozygote vorm<br>Sickle cell trait        | HbS 20-45%,<br>HbA, HbA2, HbF                      | MCV nl, RDW ↑                |
| S/β <sup>+</sup>  | Dubbelheterozygoot<br>Sickle bèta-thalassemia | HbS >50%, HbA<br>10-30%, HbF 0-<br>20%, HbA2 <3.5% | MCV ↓, RDW ↑                 |
| S/β <sup>0</sup>  | Dubbelheterozygoot<br>Sickle bèta-thalassemia | HbS >50%, HbF 2-<br>30%, HbA2 >3.5%                | MCV ↓↓, RDW ↑                |
| SS/α <sup>-</sup> | Homozygoot/alfa-<br>thalassemie               | HbS 80-100%,<br>HbA2, HbF (kan<br>↑)               | MCV ↓, RDW ↑                 |
| SC                | Hb SC ziekte                                  | HbS 50%, HbC<br>50%                                | MCV ↓, RDW ↑<br>Target cells |

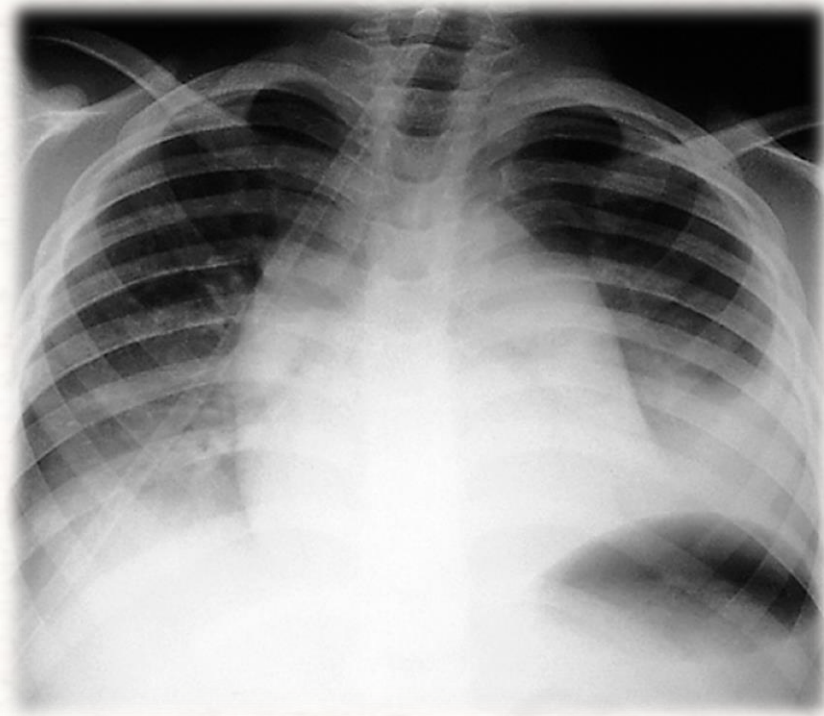
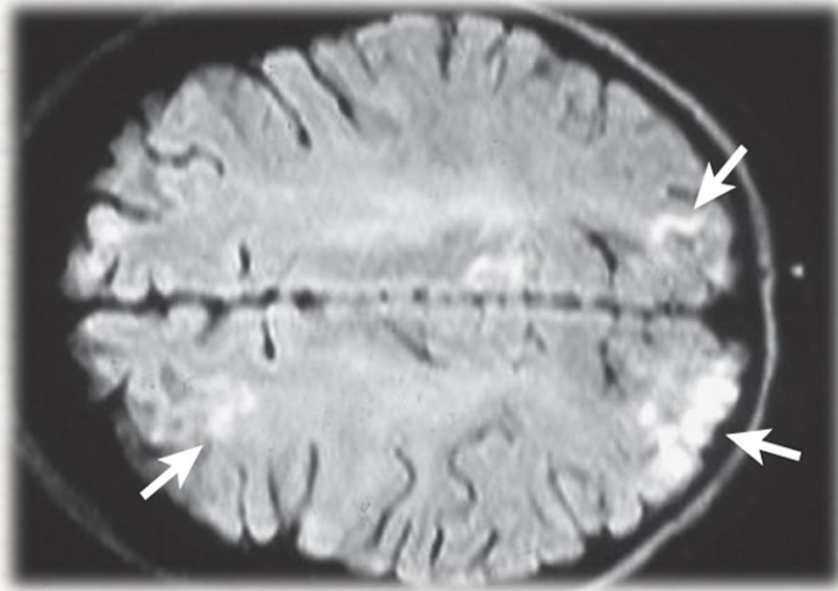
# Sikkelcel ziekte kliniek

- Matige anemie (Hb meestal 6-10 g/dL), hemolyse (verhoogd bilirubine, soms klinisch zichtbare icterus)
- Acute sekwestratie crisissen in milt (bij jonge kinderen met nog functionele milt) of lever door accumulatie van sikkelcellen -> acute buikpijn, splenomegalie of hepatomegalie, collaps
- Vaso-occlusieve crisissen:
  - Botpijn: bij zuigelingen hand-voet syndroom met dactylitis, oudere kinderen rug en ledematen
  - Acuut thoracaal syndroom
  - Abdominale pijncrisis
  - Acute cerebrale crisis met stroke of bloeding
- Functionele asplenie (door infarctering): verhoogde vatbaarheid voor infecties
  - Sepsis met omkapselde bacteriën (pneumokokken, meningokokken, hemophilus influenzae)
  - Osteomyelitis
- Priapisme
- Lange termijn: vertraagde groei en puberteit, cognitieve problemen, gevolgen stroke, pigment galstenen, hartfalen

Sikkelcel ziekte: dactylitis



# Sikkelcel ziekte: vaso-occlusieve crisis cerebraal, thoracaal



# Sikkelcel ziekte

- Diagnose: sikkeltest en Hb elektroforese of HPLC
- Behandeling:
  - Infecties:
    - Preventie: vaccinaties (pneumokok, meningokok, haemophilus influenzae), profylactisch amoxicilline (25 mg/kg/dag in 2 x, max 2 x 250 mg) tot ..
    - Behandeling : IV, 3<sup>o</sup> generatie cefalosporines
  - Hydroxyurea (induceert in vivo toename van  $\gamma$  globine keten -> toename HbF) (startdosis 15-20 mg/kg/d, zo nodig traag ophogen met 2,5-5 mg/kg om de 8 weken tot 35 mg/kg/dag; streefdoel HbF boven de 15%), foliumzuur
  - Vaso-occlusieve crisis: analgetica, hyperhydratie (2 liter/m<sup>2</sup> - max 3 liter); zuurstof, bloedtransfusie, wisseltransfusie
  - Thoracaal syndroom en cerebraal syndroom: idem + profylactisch hypertransfusie schema
  - Priapisme: korte episode: analgetica, vochtinname, warme zitbaden; indien langer dan 4 uren: IV analgesie, hyperhydratie, zuurstof, transfusie, zo nodig uroloog (aspiratie corpora cavernosa)