

Voetnoten.

1. Endemische malariagebieden

Hemoglobinopathieën (sikkelcelziekte, alfa-thalassemie en bèta-thalassemie).

Mensen die zelf of wiens (voor)ouders oorspronkelijk afkomstig zijn uit Afrika, De Antillen, het Caribisch Gebied, Suriname, landen rondom de Middellandse Zee (o.a. Turkije en Marokko), Nabij- en Midden Oosten (o.a. Syrie, Irak, Iran, Afghanistan), Soedan, China, Hong Kong, India en Zuidoost-Azië, hebben een (sterk) verhoogde kans op dragerschap van sikkelcelziekte, bèta-thalassemie en/of alfa-thalassemie. Dit geldt ook voor alle personen met Afrikaanse (voor)ouders, waar zij ook ter wereld vandaan komen.

2. Ashkenazi Joodse gemeenschap:

- Cystic Fibrosis
- Ziekte van Tay Sachs
- Familiaire Dysautonomie
- Ziekte van Canavan
- Glycogeenstapelingsziekte type 1a
- Maple Syrup Urine Disease
- Fanconi Anemie type C
- Mucopolidose type 4
- Nemaline myopathie
- Niemann-Pick type A
- Bloom syndroom
- Joubert syndroom
- Optioneel: ziekte van Gaucher type 1

3. Volendam:

- Pontocerebellaire hypoplasie type 2;
- Rhizomele chondrodysplasia punctata type I;
- Osteogenesis Imperfecta type II en III;
- Foetale akinesie (Pena-Shokeir syndroom);
- Mitochondriële ziektes/POLG.

4. Urk

- Ziekte van Van Buchem (hyperostosis corticalis generalisata).

5. Bunschoten-Spakenburg

- Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC).

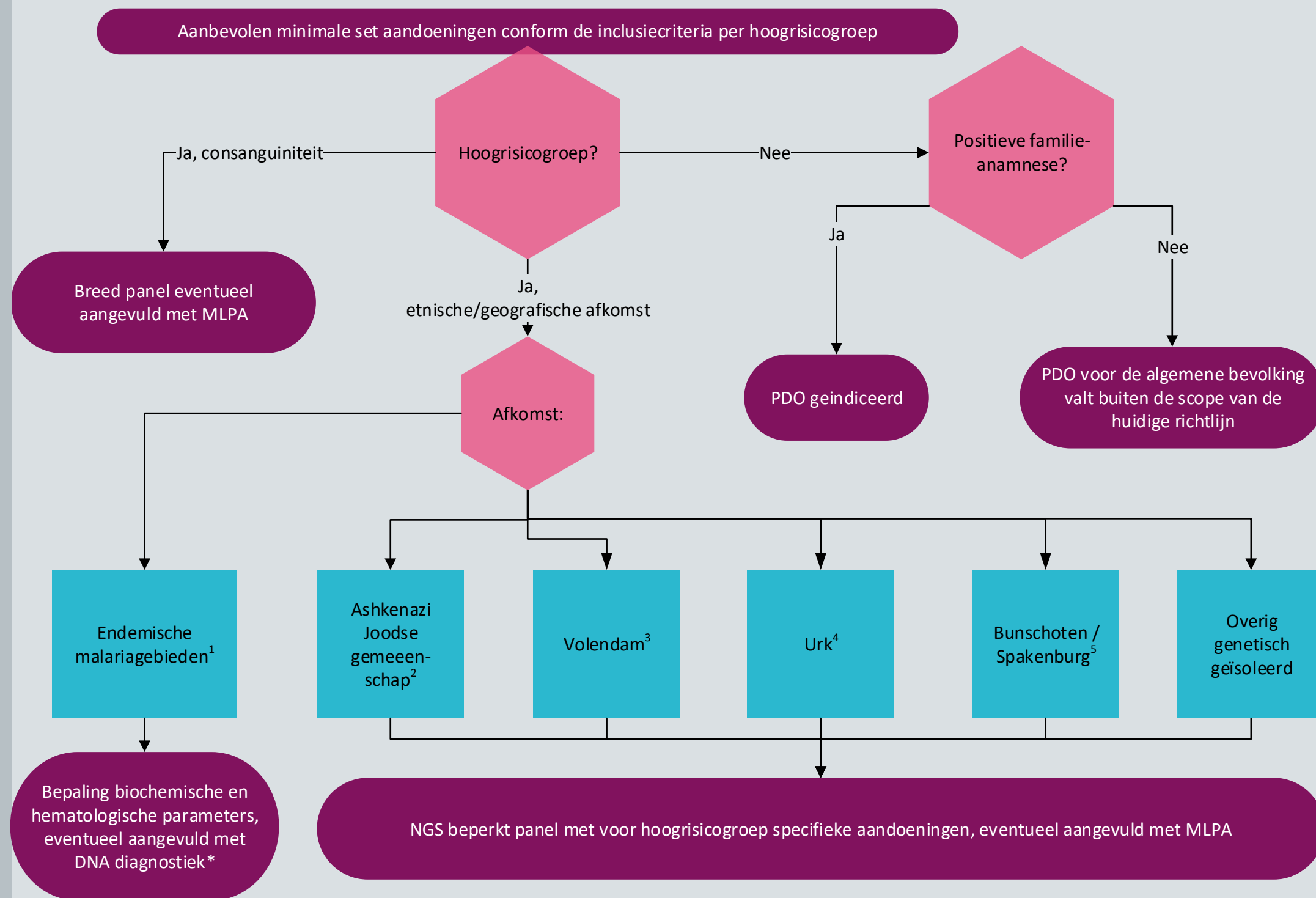
*conform Stappenplan diagnostiek naar dragerschap van hemoglobinopathie

Afkortingen:

PDO: Preconceptioneel dragerschapsonderzoek

MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

NGS: Next generation sequencing



Initiatiefnemende vereniging

NB1: Dit stroomschema hoort bij de module 'Tests per indicatie, criteria' van de richtlijn 'Preconceptioneel dragerschapsonderzoek'. Lees altijd de overwegingen en aanbevelingen van de betreffende module voor nuances, eventuele afwijkende situaties en extra achtergrondinformatie.

NB2: Betrek de patiënt bij de besluitvorming.



Ontwikkeld door het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten

©2020 Versie 1 (10-2-2020)

Voetnoten.

1. Endemische malariagebieden

Hemoglobinopathieën (sikkelcelziekte, alfa-thalassemie en bèta-thalassemie).

Mensen die zelf of wiens (voor)ouders oorspronkelijk afkomstig zijn uit Afrika, De Antillen, het Caribisch Gebied, Suriname, landen rondom de Middellandse Zee (o.a. Turkije en Marokko), Nabij- en Midden Oosten (o.a. Syrië, Irak, Iran, Afghanistan), Soedan, China, Hong Kong, India en Zuidoost-Azië, hebben een (sterk) verhoogde kans op dragerschap van sikkelcelziekte, bèta-thalassemie en/of alfa-thalassemie. Dit geldt ook voor alle personen met Afrikaanse (voor)ouders, waar zij ook ter wereld vandaan komen.

2. Ashkenazi Joodse gemeenschap:

- Ziekte van Tay-Sachs;
- Familiäre dysautonomie (Riley-Day syndroom);
- Ziekte van Canavan;
- Bloom syndroom;
- Fanconi Anemie type C;
- Glycogeenstapelingsziekte type 1a;
- Mucopolysaccharidose type 4;
- Ziekte van Niemann-Pick type A;
- Cystic fibrosis;
- Optioneel: ziekte van Gaucher type 1.

3. Volendam:

- Pontocerebellaire hypoplasie type 2;
- Rhizomele chondrodysplasia punctata type I;
- Osteogenesis Imperfecta type II en III;
- Foetale akinesie (Pena-Shokeir syndroom);
- Mitochondriële ziektes/POLG.

4. Urk

- Ziekte van Van Buchem (hyperostosis corticalis generalisata).

5. Bunschoten-Spakenburg

- Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC).

*conform Stappenplan diagnostiek naar dragerschap van hemoglobinopathie

Afkortingen:

- PDO: Preconceptioneel dragerschapsonderzoek
MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
NGS: Next generation sequencing

Aanbevolen minimale set aandoeningen conform de inclusiecriteria per hoogrisicogroep

