

Von Willebrand, erfelijkheid en kinderwens

De ziekte van Von Willebrand is een erfelijke aandoening. Met andere woorden: een paar dat overweegt een kind op de wereld te zetten, doet er goed aan zich terdege voor te bereiden en zorgvuldig de verschillende kanten van de zaak af te wegen. Prof. dr. Karina Meijer is hematoloog in het UMCG te Groningen. Zij bespreekt deze aspecten.

Wat zijn over het algemeen de belangrijkste aspecten als het gaat om erfelijkheid?

“De ziekte van Von Willebrand is een erfelijke ziekte, die in gelijke mate bij mannen en bij vrouwen voorkomt. Als het gaat om overerving zijn er twee patronen. Allereerst autosomaal dominant. Autosomaal betekent dat de overerving niet geslachtsgebonden is, dus zowel zonen als dochters kunnen de ziekte erven. Bij deze vorm lijdt de vader of moeder, die drager is van het gemuteerde gen dat de ziekte veroorzaakt, zelf ook aan de ziekte. De helft van hun kinderen erft de ziekte. Deze vorm komt voor bij types 1 en 2 van de ziekte van Von Willebrand. Er kan ook sprake zijn van een autosomaal recessieve vorm, waarbij de vader of moeder drager is van het gemuteerde gen, maar niet zelf de ziekte heeft. Als vader en moeder allebei drager zijn, is er een kans van een op vier dat een kind van beide ouders de ziekte erft. Bijna altijd is dan sprake van een ernstige vorm van de ziekte, type 3.”

Welke afwegingen maken paren als het gaat om een kinderwens?

“Zij wegen af of ze sowieso een kind op de wereld willen zetten met een kans op een erfelijke ziekte. Zoals ik zei, bestaat er ook een kans dat een kind de ziekte niet erft. Als een vrouw de ziekte van Von Willebrand heeft en zij samen met haar partner een zwangerschap overweegt, is het goed om samen met de hematoloog te bekijken of alle informatie op orde is. Want de meeste winst valt te halen in het voorkomen dat we pas tijdens de zwangerschap ontdekken dat een van de ouders, of beiden, de ziekte heeft of drager is. Specifiek voor Von Willebrand weet ik niet precies welke afwegingen door ouderparen gemaakt worden. In het UMCG hebben we dit wel onderzocht bij draagsters van hemofilie. Wat we zagen is dat draagsters van hemofilie net zo vaak en net zo veel kinderen krijgen als anderen, maar er wel later aan beginnen. Ik heb niet de indruk dat mensen met de ziekte van Von Willebrand meer of minder kinderen krijgen dan andere mensen. Dat wordt mede ingegeven door het feit dat de meeste gevallen van Von Willebrand mild zijn, voor de meeste patiënten is het niet zo'n groot punt. Bij mensen met ernstige vormen van Von Willebrand bieden

we vaker prenataal onderzoek aan. Van families waarin deze kinderen geboren worden, willen we graag weten wat de DNA-mutatie is.”

Ouders van kinderen met een stollingsstoornis krijgen daarnaast te maken met verdenking van kindermishandeling.

“Zeker, en ook daar ligt een uitdaging. Dit is erg lastig. Je kunt het moeilijk goed doen, want je wilt geen geval van kindermishandeling missen en tegelijkertijd wil je niemand vals beschuldigen. Voor ouders met een kind dat wordt gediagnosticeerd met een stollingsstoornis, kan het zeer traumatiserend zijn nadat ze eerst zijn beschuldigd van kindermishandeling. Maar ook als wél bekend is dat een kind een stollingsstoornis heeft, voelen ouders zich ongemakkelijk als hun kind altijd onder de blauwe plekken zit. Buitenstaanders vinden daar al snel iets van. Maar het zou ook niet goed zijn als niemand er iets van zegt. Het is nog een uitdaging op zich om dat goed te doen en hemofilie-behandelcentra spelen een belangrijke rol in het steunen van ouders om daar goed mee om te gaan.”

Welke medisch specialisten kunnen bij een goede afweging rondom de kindervens een rol spelen, behalve de hematoloog?

“De klinisch geneticus is dan voor velen een goede gesprekspartner. Met regelmaat ook bijvoorbeeld gynaecologen, verloskundigen en huisartsen. Ook voor chirurgen is het belangrijk dat zij een goed beeld hebben bij de ziekte. Voor paren is het essentieel dat zij zich goed laten voorlichten en dat mogen ze ook van hun specialisten verwachten.”

Dit artikel is financieel mogelijk gemaakt door Takeda Nederland B.V. De inhoud is gebaseerd op erkende (inter)nationale literatuur en weerspiegelt de visie en inzichten van de geïnterviewde specialist(en) zonder inhoudelijke betrokkenheid van Takeda.

C-ANPROM/NL//0422 | December 2024 (originally created in July 2019)