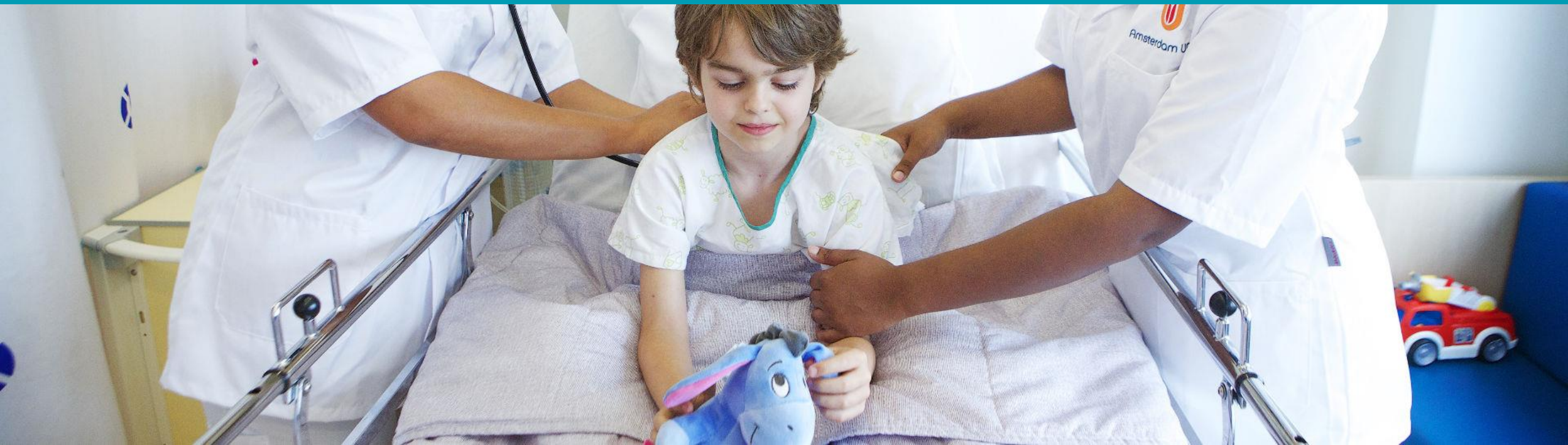


# Wat is sferocytose?

H. Heijboer, 1 oktober 2022, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC





# De rode bloedcel (erythrocyt)





# De rode bloedcel (erythrocyt)

- Hemoglobine
- Enzymen
- **Membraan**



# De membraan van de rode bloedcel

- Is o.a. opgebouwd uit vele membraaneiwitten
- Deze zijn onderdeel van het cytoskelet
- En zijn de verticale verbinding tussen de binnenste en buitenste vetlaag van de rode cel
- Bestaat uit 40% vet, 52% eiwit en 8% suiker



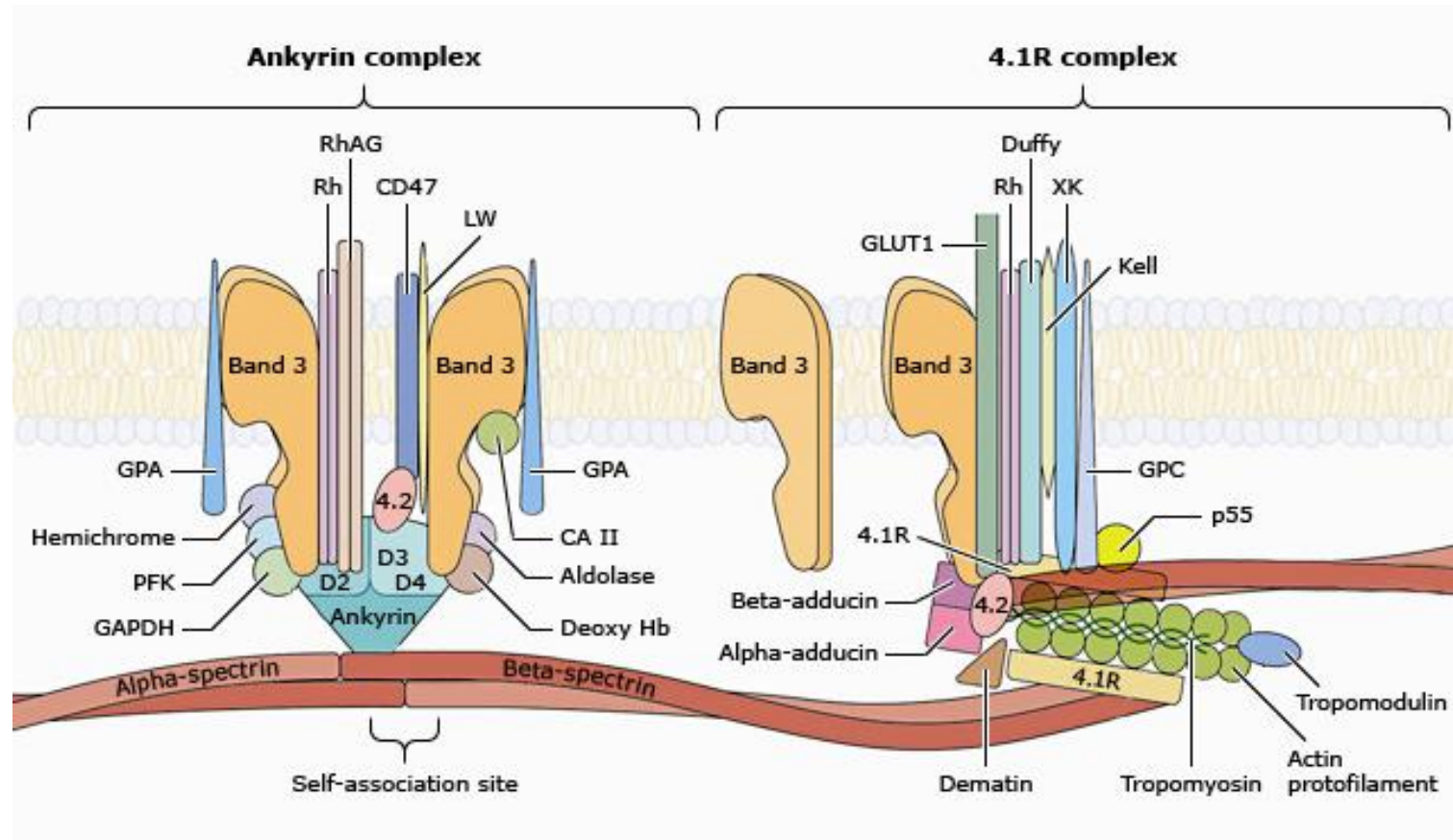
# Rode bloedcel

- Moet zich kunnen vervormen
- Is extreem elastisch, maar ook sterk
- Vervorming tot wel 230%, zonder vergroting van het oppervlak



# 4 belangrijke membraan eiwitten

- Integrale eiwitten, o.a.:
  - Band 3
- Perifere eiwitten, o.a.:
  - Spectrine (alfa en beta)
  - Ankyrine
  - Band 4.2





# Sferocytose

- Veroorzaakt door een verandering in 1 of meer van deze membraaneiwwitten\*
- Door een verandering in het gen dat voor deze eiwitten codeert\*\*
- Is vaak erfelijk; soms spontane mutatie
- Vaak autosomaal dominant

\* NB: tekort aan Band 3 en spectrine: meest frequent

\*\* Betrokken genen: *SPTA1*, *SPTB*, *ANK1*, *SLC4A1* en *EPB42*



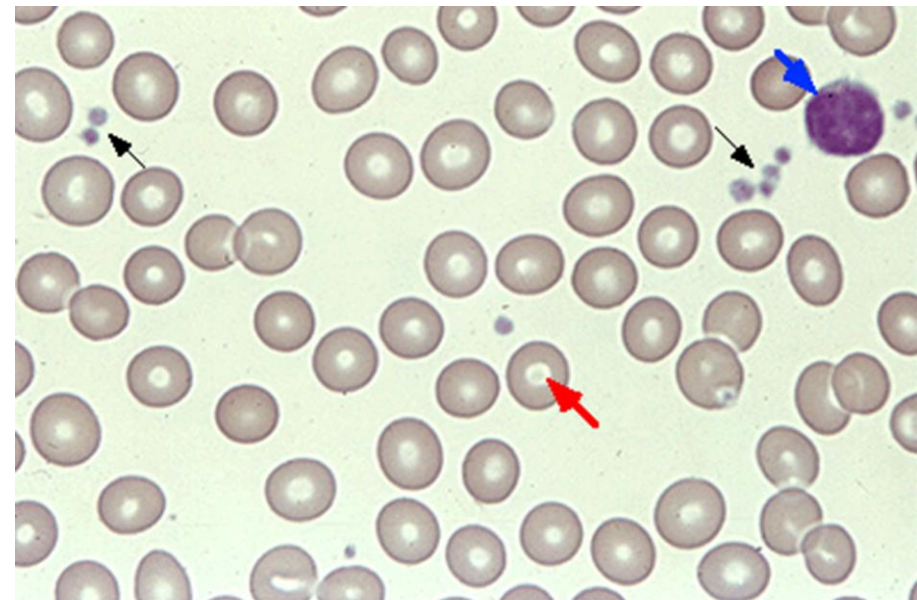
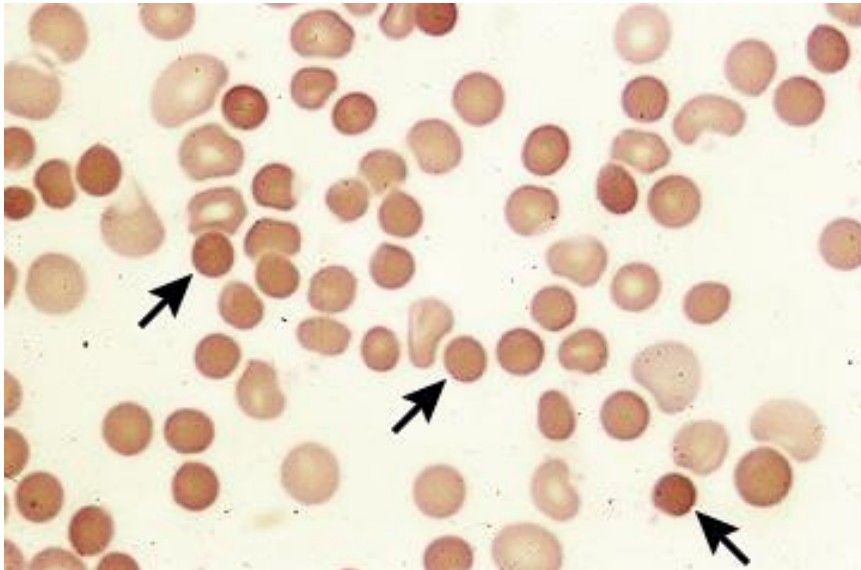


# Sferocytose: gevolg voor de erythrocyt

- Verminderde vervormbaarheid/elasticiteit (AGLT test)
- De ery's worden kogelrond ipv biconcaaf
- Verkorte overlevingsduur (versnelde afbraak = hemolyse)
  
- NB: de zuurstofbinding is normaal (deze vindt plaats aan het hemoglobine in de rode cel)

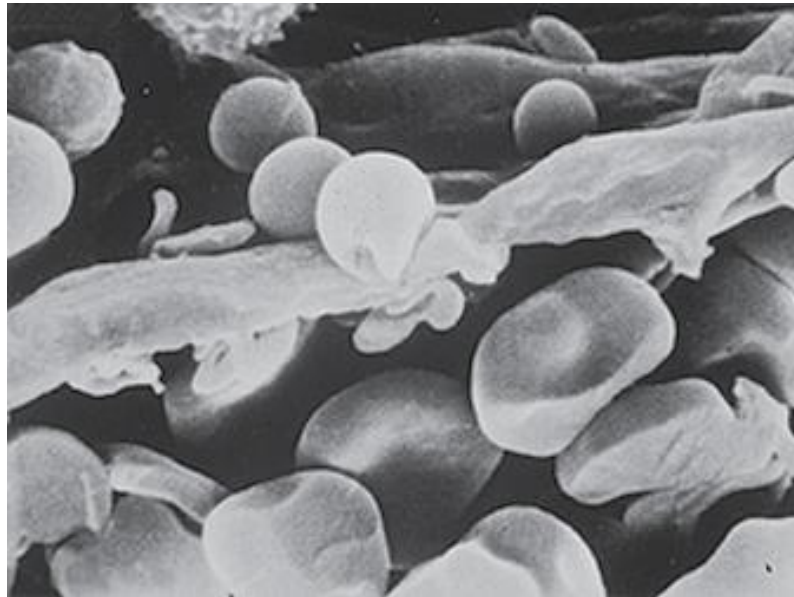


# Sferocyten en normale rode bloedcellen





# Noodzakelijke vormverandering in de milt





# Sferocytose: medische gevolgen voor de patiënt

- Bloedarmoede (varieert in ernst):
  - Meest uitgesproken in eerste levensjaar; dan vaak transfusies nodig
  - Extra kwetsbaarheid voor Parvo B19 virus (5<sup>e</sup> ziekte): dan ook aanmaak van de rode bloedcellen geremd
- Vergroting van de milt (en de lever)
- Geelzucht (rode hemoglobine wordt omgezet in het gele bilirubine), die kan verergeren tijdens infecties
- Vergrote kans op galstenen (bilirubine): 20-60% van de jong volwassenen



# Uitingen sferocytose

- Moeheid, geen zin of energie om dingen te doen
- Kortademigheid bij inspanning (sport, traplopen e.d.)
- Pijn/zwaar gevoel in de buik (milt regio)
- Donkere urine, gele ogen
- Meer bloedafbraak tijdens infecties zoals griep; langer herstel nodig



# Zeldame uitingen sferocytose

- Groeiachterstand
- IJzerstapeling
- Osteoporose
- Zweren aan de benen
- Priapisme (pijnlijke erecties)
- Andere zeldzame uitingen van bloedarmoede zoals vanochtend genoemd



# Behandeling sferocytose

- Foliumzuur: ter ondersteuning van de bloedaanmaak bij verhoogde afbraak
- Op indicatie: bloedtransfusie(s)
- Controle op galstenen (echo)
- Op indicatie: verwijdering van de galblaas
- Op indicatie: verwijdering van de milt (splenectomie)\*

\* NB:

- hierbij risico op infectie met kapselbacteriën (dus: extra vaccinaties en AB profylaxe/noodkuur nodig), met malaria, na dierenbeet en babesiosis (door tekenbeet in delen USA)
- relatief hoger risico op trombose, wat relevant wordt op oudere leeftijd