

## **Uitwerkingen**

### **Hoofdstuk 5**

#### **Antwoord 1**

Bij de geboorte is er nog een hoog percentage HbF in de rode bloedcellen aanwezig. Het HbF verhindert de vorming van de HbS-kristallen.

#### **Antwoord 2**

Indien één van de ouders een  $\alpha_0$ -trait heeft en de andere ouder een  $\alpha+$ -trait of homozygote  $\alpha+$ -trait heeft.

#### **Antwoord 3**

Een hemoglobineketen-typing met HPLC en een DNA-onderzoek naar  $\alpha$ -thalassemie. Als bij de HPLC-analyse een verhoogd percentage HbA<sub>2</sub> aanwezig is, is dat een aanwijzing voor een  $\beta$ -thalassemie. Dit moet worden bevestigd met een DNA-onderzoek.

#### **Antwoord 4**

De combinatie van symptomen wijst mogelijk naar een sikkelcelziekte. Je zou allereerst een sikkelceltest moeten doen. Ook kun je een bloeduitstrijkje (difje) maken. Als deze onderzoeken wijzen op sikkelcelziekte, moet je nog een hemoglobineketen-typing met HPLC doen om de exacte afwijking vast te stellen.

#### **Antwoord 5**

25%.