

Erfelijkheidsonderzoek en migranten

Komt je familie uit het buitenland? En komt er misschien een erfelijke ziekte in je familie voor? Als je zwanger wilt worden wil je misschien weten of je kind kans heeft op deze ziekte. Hier lees je meer over in dit infoblad. Ook gaan we nader in op twee andere redenen om genetisch onderzoek te doen, namelijk als je kinderen wilt krijgen met een (ver) familielid of als je erfelijke bloedarmoede hebt.

Wat is erfelijkheid?

'Wat lijkt je op je vader' of 'je kan wel zien dat jullie familie zijn' hoor je vaak zeggen. Je kunt aan veel dingen zien dat een kind bij een bepaalde familie hoort. Bij alle eigenschappen speelt erfelijkheid een rol. Erfelijkheid is het doorgeven van je eigenschappen aan je kinderen. Niet alleen uiterlijke kenmerken geven ouders aan hun kinderen door. Ook aandoeningen kunnen erfelijk zijn.

Ons lichaam bestaat uit cellen. In de cellen zitten chromosomen en in deze chromosomen zitten genen. Die genen noemen we het erfelijke materiaal. Genen bevatten informatie voor een erfelijke eigenschap, zoals bijvoorbeeld haarkleur of oogkleur. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening kan ontstaan. Zo'n verandering noemen we een mutatie. Een erfelijke aandoening is dus een aandoening die je kunt doorgeven aan je kind. Erfelijk is niet hetzelfde als besmettelijk. Bij een besmettelijke ziekte is de oorzaak een ziekteverwekker zoals een bacterie of virus. Dan ontstaat de ziekte niet door het erfelijke materiaal.

Vaak is niet bekend waardoor erfelijke aandoeningen ontstaan. Dat gebeurt spontaan. Je kunt er als ouders niets aan doen.

Praten met de huisarts

Als je denkt dat er in je familie een erfelijke ziekte zit en je wilt weten of dat gevolgen voor jou heeft, dan kun je naar je huisarts gaan. Het is handig om voor de afspraak met je huisarts een aantal gegevens te verzamelen over jouw familie en die van je partner. Die informatie kun je meenemen naar de huisarts. Het gaat bijvoorbeeld om antwoorden op vragen als:

- Wat is de naam van de ziekte of aandoening die in je familie voorkomt?
- Om welke familieleden gaat het: een opa/oma, oom/tante, nicht/neef of achterneef/achternicht van jou of je partner?
- Zijn deze familieleden onder behandeling en hoe oud waren ze toen ze het kregen?
- Zijn er familieleden door deze aandoening overleden, en zo ja, op welke leeftijd?
- Zijn er wel eens familieleden met elkaar getrouwd? Wie, wanneer?

Onderzoek naar erfelijke ziektes

De afdelingen Klinische Genetica van academische ziekenhuizen doen onderzoek naar erfelijke ziektes en adviseren hierover. De artsen die hier werken kunnen aangeven of een genetisch onderzoek mogelijk is. Ook kunnen ze soms vertellen wat de kans is dat je een bepaalde aandoening krijgt of doorgeeft aan je kinderen.

Ze weten vaak meer over de gevolgen van een aandoening en mogelijkheden tot behandeling. Ook kunnen ze je helpen bij het maken van de keuze of je al of niet een genetisch onderzoek wilt laten doen.

Het genetisch onderzoek kan antwoord geven op vragen als:

- Heb ik de erfelijke aanleg voor een bepaalde aandoening die in de familie voorkomt? En kunnen mijn kinderen die erven?
- Ik ben zwanger. Is er al onderzoek mogelijk?
- Welke ziekte of aandoening heb ik of heeft mijn kind? Is het erfelijk?
- Ik heb een kind met een erfelijke aandoening. Hoe groot is de kans dat een eventueel volgend kind de ziekte of aandoening ook heeft?

Voor een afspraak bij een afdeling Klinische Genetica heb je een verwijzing van de huisarts, verloskundige of specialist nodig (voor adressen zie Verwijzingen).

Kinderen krijgen met een familielid

Een aanleiding om genetisch onderzoek te laten doen, kan zijn dat je partner en jij kinderen willen, terwijl je (verre) familie van elkaar bent. Dan wil je misschien uitzoeken of je kans hebt op een kind met een aandoening. Want mensen die familie van elkaar zijn en kinderen met elkaar willen, hebben meer kans op een kind met een aandoening. Hoe zit dat?

Genen bevatten informatie voor een erfelijke eigenschap, zoals bijvoorbeeld haarkleur of oogkleur. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening kan ontstaan. Zo'n verandering noemen we een mutatie. We dragen allemaal wel een paar mutaties in onze genen mee. Dit noemen we 'dragerschap'. We weten meestal niet dat we drager zijn. Dit komt, omdat één mutatie niet altijd een aandoening tot gevolg heeft. Van ieder gen zijn er namelijk twee stuks, één heb je geërfd van vaders kant en één van moeders kant. Vaak

krijg je een aandoening niet als je ook nog een normaal exemplaar van het gen geërfd hebt. Maar als beide genen, die van vader en van moeder, die mutatie hebben, dan krijg je de aandoening. In Nederland heeft ongeveer 3 tot 5% (3 tot 5 van de 100) kinderen een erfelijke en/of aangeboren aandoening. De kans op zo'n aandoening is groter, als de man en vrouw dezelfde voorouders hebben. Dan zijn ze familie van elkaar. Dit noemen we ook wel bloedverwantschap.

Bij mensen die bloedverwanten van elkaar zijn, zijn meer overeenkomsten in de genen dan bij mensen die geen familie zijn. Daarom hebben familieleden meer kans om dezelfde mutatie te hebben. En als familieleden samen een kind krijgen, is er dus meer kans dat zij dezelfde mutatie doorgeven aan een kind. Als een neef en een nicht bijvoorbeeld samen een kind krijgen, is de kans op een kind met aandoening 5 tot 8% (5 tot 8 op de 100). Ook een achterneef en achternicht hebben iets meer kans op een kind met een aandoening.

Erfelijke bloedarmoede

Mensen wiens familie uit gebieden rond de Middellandse Zee, Afrika, het Midden- en Verre Oosten en het Caraïbische gebied komt, kunnen drager zijn van erfelijke bloedarmoede. Vormen van erfelijke bloedarmoede komen in deze gebieden vaker voor, omdat ze voor een deel bescherming bieden tegen malaria.

Voorbeelden van erfelijke bloedarmoede zijn thalassemie en sikkelcelziekte. Bij deze aandoeningen is er iets mis met de rode bloedkleurstof (hemoglobine). Iemand met erfelijke bloedarmoede heeft vaak een ernstige vorm van bloedarmoede.

Iemand kan drager zijn van erfelijke bloedarmoede. Daar merk je meestal weinig van. Een kind krijgt erfelijke bloedarmoede als hij of zij van beide ouders de mutatie in het gen erft.

Als je familieleden drager zijn van erfelijke bloedarmoede of deze aandoening hebben, raden artsen aan om te laten onderzoeken of je ook drager bent. Dit is ook het advies als je uit een gebied komt waar erfelijke bloedarmoede vaker voorkomt. Dit kan met onderzoek van het bloed. De huisarts, verloskundige of andere medische hulpverlener kan dit onderzoek aanvragen.

Als beide ouders drager zijn van erfelijke bloedarmoede kan genetisch onderzoek soms iets zeggen over de kans op sikkelcelziekte bij een toekomstig kind.

Verwijzingen

Meer informatie over genetische testen en overerving (in 25 talen):

- <http://www.eurogentest.org/patient/> (O.a. Turks, Farsi, Bengali, Pools, Tsjechisch, Slowaaks, Hongaars, Bulgaars, Kroatisch, Roemeens, Frans, Spaans en Portugees).

Meer informatie over erfelijke bloedarmoede:

- Erfocentrum: Infoblad 'Sikkelcelziekte en erfelijkheid'
- Erfocentrum: Infoblad 'Thalassemie en erfelijkheid'

Meer informatie over kinderen krijgen met familieleden:

- Erfocentrum: 'Infoblad 'Kinderen krijgen met familieleden'

Meer informatie over erfelijkheid:

- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheid en dragerschap'
- Erfocentrum: Infoblad 'Erfelijkheid in het kort'

Meer informatie over Preïmplantatie genetische diagnostiek:

- Erfelijkheid.nl: <http://erfelijkheid.nl/node/538>
- PGD Nederland, tel. 043-387785, Contactpersoon: mevrouw. dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus: <http://www.pgdnederland.nl>

Afdelingen Klinische Genetica:

- Academisch Medisch Centrum Amsterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 020- 5665281 <http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, afdeling Klinische Genetica, tel. 043-3875855 <http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/>
- Erasmus Medisch Centrum Rotterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 010-7036915 http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/
- Leids Universitair Medisch Centrum, afdeling Klinische Genetica, tel. 071-5268033 <http://www.lumc.nl/con/4080/>
- Universitair Medisch Centrum Groningen, afdeling Genetica, tel. 050-3617229: http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/klinische_genetica_polikliniek/Pages/default.aspx
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud Nijmegen, afdeling Klinische Genetica, tel. 024-3613946 www.umcn.nl/genetica
- Universitair Medisch Centrum Utrecht, afdeling Medische Genetica, tel. 088-7553800 of 088-7555555 <http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>

- VU Medisch Centrum Amsterdam,
Klinische Genetica, tel. 020-4440150
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinische-genetica/>

COLOFON

© **Stichting Erfocentrum 2011**

Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid,
Kinderwens en Medische Biotechnologie.

W www.erfocentrum.nl www.erfelijkheid.nl

P Postbus 500, 3440 AM Woerden

T 0348-437690

Voor vragen kan je mailen met de erflijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl

