

# Wat is een genetische test?

Aangepaste informatie van folders geproduceerd door 'Guy's and St Thomas' Hospital' en 'Londen Genetic Knowledge Park', aangepast volgens hun kwaliteitsnormen.

Juli 2008

Vertaald door Mies Wits-Douw en Marloes Brouns-van Engelen, Erfocentrum, Woerden, Nederland.

Gesteund door EuroGentest, NoE ("Network of Excellence")  
contract nr.512148, gesteund door EU-FP6

Illustraties: Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



**Informatie voor patiënten  
en hun familie**

## Wat is een genetische test?

Dit is informatie over genetische testen: wat zijn dit, wanneer worden ze gedaan, en wat zijn mogelijke voor- en nadelen.

Om beter te begrijpen wat een genetische test is, is het nuttig om meer te weten over genen en chromosomen.

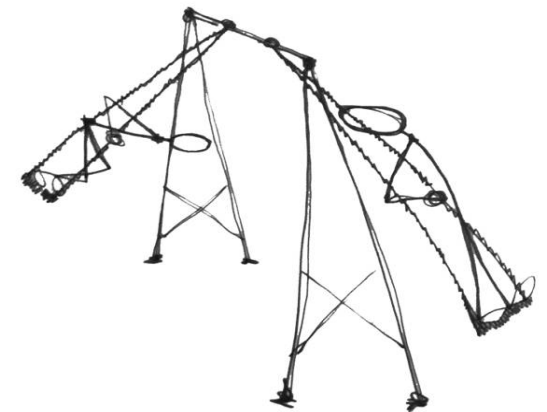
### Genen en Chromosomen

Ons lichaam bestaat uit miljoenen cellen. In de meeste cellen zit een volledig stel genen. Genen bepalen de werking van ons lichaam. Genen zijn verantwoordelijk voor kenmerken zoals kleur van de ogen, bloedgroep en lichaamslengte. We hebben duizenden genen. Van de meeste genen erven we 2 kopieën, één kopie van de moeder en één kopie van de vader. Daarom hebben we vaak dezelfde kenmerken als onze ouders.

De genen bevinden zich op kleine draadachtige structuren, die chromosomen worden genoemd. In de kern van onze cellen bevinden zich 46 chromosomen. We erven 23 chromosomen van de moeder en 23 van de vader. We hebben dus 2 paren van 23 chromosomen, ofwel 46 chromosomen.

Soms zit er een verandering (mutatie) in één kopie van een gen, waardoor dit gen niet goed meer werkt. Deze verandering kan een erfelijke aandoening veroorzaken.

Enkele voorbeelden van genetische aandoeningen zijn Down syndroom, Cystic Fibrose (taaislijmziekte) en Duchenne spierdystrofie.



Afdeling Genetica van het Universitair Medisch Centrum  
Groningen  
<http://www.umcgenetica.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch  
Centrum  
<http://www.lumc.nl/4080/>

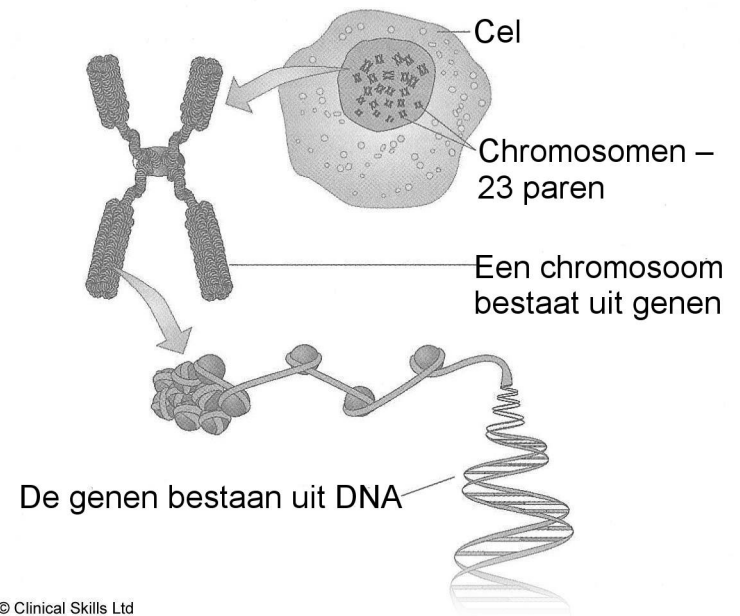
Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Ziekenhuis  
Maastricht  
<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/afdelingkg/>

Afdeling Antropogenetica van het Universitair Medisch Centrum  
St Radboud te Nijmegen  
<http://www.humangenetics.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Erasmus Medisch Centrum  
te Rotterdam  
<http://www2.eur.nl/fgg/kgen/>

Afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch  
Centrum Utrecht  
<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>

## Afbeelding 1: Genen, chromosomen en DNA



## Genetische testen

Een genetische test kan helpen om een verandering of een defect in een specifiek gen vast te stellen. Er zijn heel wat redenen waarom iemand een genetische test kan laten uitvoeren, zoals:

- Er is een bepaalde genetische aandoening in uw familie of in de familie van uw partner aanwezig. U wilt weten of u kans hebt om tijdens uw leven deze aandoening te ontwikkelen.
- De arts denkt dat u een genetische aandoening hebt en wil de diagnose bevestigd zien.

- U en uw partner (of één van de twee) hebben een kind met leermoeilijkheden, ontwikkelingsachterstand of gezondheidsproblemen en de arts denkt dat er een erfelijk aspect kan zijn.
- U of uw partner hebben een genetische aandoening die misschien kan worden doorgegeven aan uw kinderen.
- U hebt al een andere test laten doen tijdens de zwangerschap (zoals een echografie, nekplooiemeting of een combinatietest), en daarbij werd een verhoogd risico op een bepaalde aandoening bij de baby vastgesteld.
- U of uw partner hebben een miskraam of doodgeboren kind gekregen.
- Verschillende naaste familieleden hebben bepaalde, mogelijk erfelijke vormen van kanker .
- U en uw partner zijn familie van elkaar en u wilt een baby.
- Uw arts verwacht dat een klinisch geneticus u aanvullende informatie kan verschaffen.
- Er is een verhoogd risico op een kind met een bepaalde genetische aandoening als gevolg van etnische achtergrond. Voorbeelden hiervan zijn: sikkelcelziekte bij mensen uit Afrika of de Caraïben, beta-thalassemie bij mensen uit het Middellandse-Zeegebied, Cystic Fibrose bij mensen van West-Europese afkomst en Tay Sachs bij de Ashkenazis - Joodse populatie.

**Het is niet altijd noodzakelijk** om een genetische test te doen. Een arts kan eventueel ook een diagnose stellen op basis van

**BOKS** - Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met stofwisselingsziekten  
Tel. +32 3 775 4839  
[www.boks.be](http://www.boks.be)

**Rare Disorders Belgium** – Een koepelorganisatie van Franstalige patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten.  
[www.rd-b.be/nlframe/](http://www.rd-b.be/nlframe/)

#### **Orphanet**

Website met informatie over zeldzame ziekten, klinische proeven, medicijnen en links naar hulpverenigingen in Europa.  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### **EuroGentest**

Website met informatie over genetische testen en links naar hulpverenigingen in Europa.  
[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

#### **Of de genetische afdeling in uw lokale ziekenhuis:**

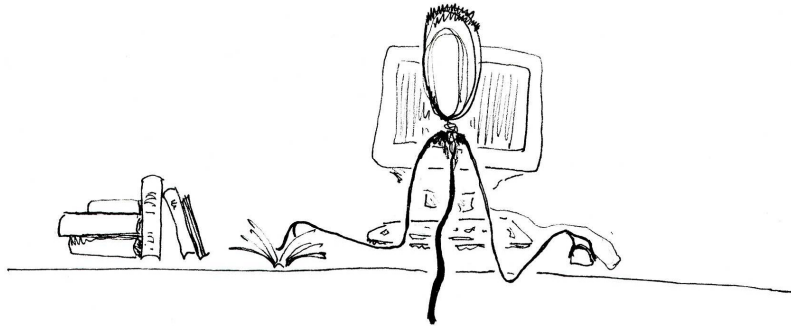
Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Medisch Centrum van de Universiteit van Amsterdam  
<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>

Afdeling Klinische Ophtalmogenetica (genetica van oogaandoeningen) van het Interuniversitair Oogheelkundig Instituut te Amsterdam  
<http://www.nin.knaw.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Vrije Universiteit Medisch Centrum te Amsterdam  
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica>

Polikliniek Erfelijke Tumoren van het Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis te Amsterdam  
<http://www.nki.nl/>

Als u overweegt om een genetische test te laten doen, kan de folder “**Veelgestelde Vragen**” ook nuttige informatie verschaffen. Hierin staan een aantal vragen die u misschien zelf ook had bedacht om aan de arts te stellen. Deze folder werd ontwikkeld met behulp van patiënten en families die een vergelijkbare ervaring hebben.



### Meer informatie vindt u bij:

**Het Erfocentrum** - Het Nederlandse kennis- en voorlichtingscentrum Erfelijkheid.

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl)

**LUSS** - Ligue des Usagers des Services de Santé

Tel. +32 81 744 428

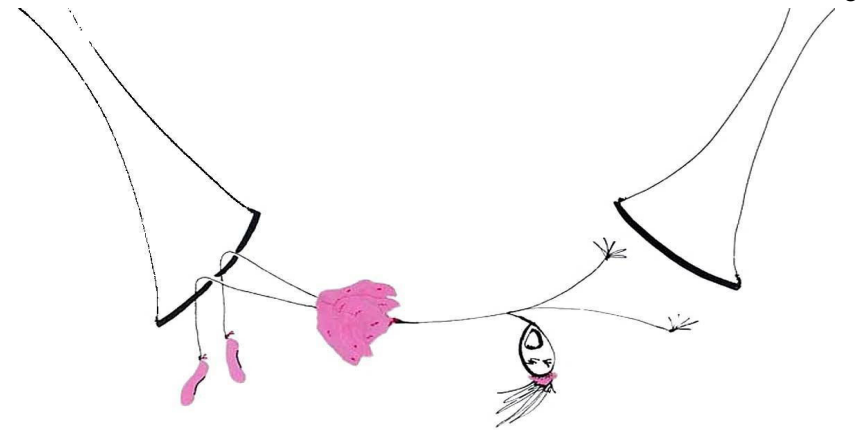
[www.luss.be](http://www.luss.be)

**VPP** - Vlaams Patiënten Platform vzw

Een onafhankelijke koepelorganisatie van meer dan 82 patiëntenverenigingen uit Vlaanderen die streeft naar een toegankelijke zorg op maat voor de patiënt en zijn omgeving.

Tel. +32 16 230 526

[www.vlaamspatientenplatform.be](http://www.vlaamspatientenplatform.be)



een klinisch onderzoek, of kan informatie over risico's geven op basis van een gedetailleerde familiegeschiedenis.

### Voor- en nadelen van genetische testen

De beslissing om een genetische test te laten doen, is niet altijd even gemakkelijk. U hebt altijd de keuze. Het is dan ook belangrijk dat u alle informatie die u hebt gekregen om een beslissing te kunnen nemen, goed hebt begrepen en doorgesproken. Aarzel dus niet om echt alle vragen die u hebt met uw arts te bespreken.

Genetische testen hebben heel wat voordelen, maar ook een aantal mogelijke nadelen en risico's. Het is belangrijk om deze goed te begrijpen voordat u een beslissing neemt. Een aantal van deze voordelen en risico's worden hieronder besproken. Deze lijst is niet volledig en sommige punten zullen niet voor uw situatie gelden. Maar ze kunnen u alvast over een aantal zaken laten nadenken. Deze punten kun u gebruiken als achtergrondinformatie bij u afspraak met de arts.

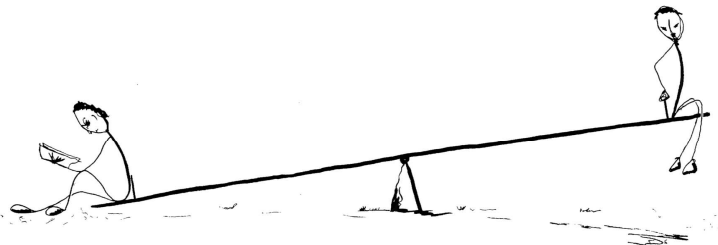
## Voordelen

Een genetische test kan zekerheid geven over uw genetisch materiaal of dat van uw kind. Voor sommige mensen is dit een grote opluchting, vooral als het goed nieuws is maar vaak ook als het slecht nieuws is, omdat er nu meer duidelijkheid is.

Een genetische test kan helpen bij het vaststellen van een genetische aandoening. Bij een juiste diagnose kan ook de gepaste begeleiding worden gestart. Als via een genetische test wordt ontdekt dat u een verhoogd risico hebt op het ontwikkelen van een bepaalde aandoening, dan zou u bijvoorbeeld voor regelmatig preventief onderzoek in aanmerking kunnen komen.

De uitslag van een genetische test kan bij een kinderwens informatie geven over de mogelijkheden. Als u en uw partner een verhoogde kans hebben op een kind met een genetische aandoening, dan kan u eventueel het ongeboren kind laten testen tijdens de zwangerschap. Het feit dat u en uw partner weten dat er een verhoogd risico is op een kind met een genetische aandoening, kan eventueel helpen om u mentaal en praktisch beter voor te bereiden.

Omdat genetische aandoeningen vaak een familieaangelegenheid zijn, kan deze informatie ook nuttig zijn voor andere familieleden. Als familieleden weten dat er een erfelijke aandoening in de familie zit, dan kan dit hen ook helpen bij een eventuele diagnose. Ook als zij nog een kinderwens hebben.



## Mogelijke risico's en beperkingen

Een genetische test ondergaan, op de resultaten wachten en uiteindelijk de uitslag krijgen, kan een aantal uiteenlopende emoties veroorzaken, zoals opluchting, angst, bezorgdheid of schuldgevoel.

Ook als uit een genetische test blijkt dat een diagnose klopt, kan het zo zijn dat er geen behandeling mogelijk is.

Soms wordt het gen- of chromosoom-defect (mutatie) niet gevonden. Dit betekent niet persé dat het er niet is, maar sommige genetische mutaties zijn nog moeilijk op te sporen met de huidige laboratoriumtechnieken. Dit kan natuurlijk heel frustrerend zijn voor iemand die op een diagnose wacht. Bespreek dit probleem met uw arts.

Bij sommige aandoeningen, ook wanneer het defecte gen of chromosoom wordt gevonden, is het niet mogelijk om te voorspellen in welke mate iemand de aandoening zal krijgen.

Genetische mutaties worden vaak overgedragen binnen de familie. De uitslag van uw genetische test kunnen dus ook genetische informatie geven over andere familieleden, in het bijzonder over hun kans op een genetische aandoening. Zou de familie dit wel willen weten?

Bij u besluit om voor genetisch onderzoek te kiezen, kan het ook belangrijk zijn om na te gaan of de uitslag invloed zou kunnen hebben op verzekeringen of werksituatie.

Testresultaten kunnen ook geheimen aan het licht brengen met betrekking tot vaderschap en adoptie.

Als de resultaten van een genetische test eenmaal bekend zijn, is er geen weg terug. .