

Erfelijkheidsonderzoeken

In dit infoblad kun je meer lezen over onderzoek naar erfelijkheid van een aandoening. Er worden verschillende woorden en omschrijvingen gebruikt voor het onderzoeken van erfelijk materiaal: DNA-onderzoek, erfelijkheids-onderzoek, DNA-diagnostiek of genetische test. In dit infoblad is gekozen voor de term: 'genetisch onderzoek'.

Vragen over erfelijkheid

Genetisch onderzoek kan antwoord geven op vragen als:

- Welke ziekte of aandoening heb ik of heeft mijn (ongeboren) kind?
- Is de aandoening erfelijk?
- Heb ik de erfelijke aanleg voor een bepaalde aandoening die in de familie voorkomt? En kunnen mijn kinderen die erven?
- Ik heb een kind met een erfelijke aandoening. Hoe groot is de kans dat mijn volgende kind de ziekte ook heeft?

Heb je zulke vragen, dan kun je daarmee naar de huisarts. Na een gesprek kan de huisarts, of een verloskundige of specialist, je verwijzen naar een afdeling Klinische Genetica van een academisch ziekenhuis in de regio. Daar doen ze genetisch onderzoek. Ze bestuderen het DNA, de genen en/of de chromosomen.

Ook geven zij informatie en advies. Bijvoorbeeld: is een genetisch onderzoek eigenlijk wel nodig? Wat is de kans dat je een bepaalde aandoening krijgt of doorgeeft aan je kinderen? Maar ook kunnen zij vaak vertellen over de gevolgen van een aandoening en mogelijkheden tot behandeling.

Intake

Het eerste gesprek bij zo'n afdeling Klinische Genetica is een intakegesprek. Dit voer je met een arts (klinisch geneticus) of met een genetisch consulent. Genetisch consulenten hebben vaak een verpleegkundige achtergrond. Tijdens dit eerste gesprek gaat de klinisch geneticus of genetisch consulent na welke vragen je hebt. Waarom wil je genetisch onderzoek laten doen? Welke ziekte komt er in de familie voor? Oftewel: is er eerder bij een familielid een diagnose gesteld? Vaak wordt met jou een soort stamboom van de familie gemaakt, waarin aangegeven wordt wie in de familie een bepaalde aandoening(en) heeft.

Soms is niet bekend om welke aandoening het precies gaat. Bijvoorbeeld omdat het nog niet mogelijk was om bij de zieke familieleden een diagnose te stellen. Dan kan het nodig zijn om medische gegevens van familieleden op te vragen (hiervoor moeten die familieleden toestemming geven) of aanvullend onderzoek te doen. Met aanvullend onderzoek wordt bijvoorbeeld lichamelijk of biochemisch onderzoek bedoeld. Als er biochemisch onderzoek wordt gedaan, kijkt de arts of er een gezonde hoeveelheid suikers, eiwitten en vetten in het bloed of de urine zit. Deze onderzoeken helpen de arts bij het zoeken naar een diagnose.

Soms kan het genetische onderzoek meer duidelijkheid geven, maar niet altijd. Soms kan het nog jaren duren voor er een diagnose gesteld wordt.

Onderzoek

Bij genetisch onderzoek wordt dus nagegaan of iemand mogelijk een bepaalde (aanleg voor een) aandoening heeft, of drager is van een aandoening die in de familie voorkomt. Ook kan soms worden aangegeven hoe groot de kans is dat een (volgend) kind van twee ouders de betreffende aandoening zal krijgen.

Soms wordt in dit onderzoek het DNA onderzocht, en soms het aantal en de structuur of vorm van de chromosomen.

Er zijn ook een aantal specifieke vormen van erfelijkheidsonderzoek rond de zwangerschap. Dit zijn:

Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)

Dit onderzoek kan worden gedaan vlak voor een zwangerschap. Voor een aantal erfelijke aandoeningen is het in Nederland namelijk wettelijk toegestaan om de bevruchte eicel te onderzoeken. Dan wordt gekeken of de erfelijke ziekte aanwezig is. De bevruchte eicellen die de ziekte niet blijken te hebben, worden in de baarmoeder geplaatst. Dit onderzoek kan dus alleen plaatsvinden in combinatie met een IVF-behandeling.

Prenatale diagnostiek

Soms wordt onderzoek gedaan tijdens de zwangerschap. Soms is het dan al mogelijk om te onderzoeken of het kind de erfelijke aandoening heeft die in de familie voorkomt. Dat kan alleen als de genmutatie bekend is en er een genetische test beschikbaar is. Dit onderzoek wordt prenatale diagnostiek genoemd (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Je komt

ook in aanmerking voor prenatale diagnostiek als de uitslag van de combinatietest (prenatale screening) aangeeft dat er een verhoogde kans is op een kind met een aandoening, of als je 36 jaar of ouder bent.

Hielprik

Ook als een kind net geboren is, wordt er onderzoek gedaan naar mogelijke aandoeningen. Dit onderzoek staat bekend als de 'hielprik'. Dit is eigenlijk genetisch onderzoek bij pasgeboren baby's. Alle ouders krijgen dit bloedonderzoek aangeboden. In een laboratorium wordt het bloed onderzocht op een aantal zeldzame, maar ernstige ziektes. Deze ziektes zijn niet te genezen. Maar als ze op tijd worden opgespoord, zijn ze wel te behandelen.

Uitslag

Bij eicelonderzoek (PGD) en prenatale diagnostiek zijn de onderzoeksuitslagen snel bekend. Bij ander onderzoek kan dit langer duren: soms een aantal maanden.

De uitslag wordt met jou of jullie besproken tijdens een consult, maar soms krijg je de uitslag per brief. Zo nodig word je verwezen naar een andere medisch specialist, bijvoorbeeld voor controles.

Er zijn verschillende soorten uitslagen mogelijk. De uitslag is vaak geruststellend, maar niet altijd. Hieronder staan een paar voorbeelden:

- Soms krijgen mensen te horen dat hun (on)geboren kind geen erfelijke of aangeboren aandoening heeft. Of de ouders blijken geen aanleg te hebben voor de erfelijke aandoening die in de familie voorkomt.
- Soms stelt een arts vast dat het kind een bepaalde aandoening heeft. De arts zal dan voorlichting geven over die aandoening en de gevolgen ervan. Soms kan worden uitgerekend hoe groot de kans is dat een eventueel volgend kind de aandoening ook heeft (herhalingskans).

- Soms blijkt dat iemand die vader of moeder wil worden de erfelijke aanleg voor een aandoening heeft. Dan kan hij of zij informatie krijgen over de aandoening en mogelijke behandeling. Soms kan de arts ook vertellen hoe groot de kans is dat zijn of haar kinderen de aandoening zullen krijgen. Soms moet de andere ouder daarvoor ook worden onderzocht. Voor een aantal erfelijke aandoeningen is preïmplantatie genetische diagnostiek mogelijk (zie boven).
- Soms geeft erfelijkheidsonderzoek (nog) geen duidelijkheid over de oorzaak van een bepaalde aandoening of over de kans dat het erfelijk is. Mensen blijven dan met vragen achter, die soms jaren later alsnog beantwoord kunnen worden.

De uitslag heeft soms ook gevolgen voor andere familieleden. Dan volgt een gesprek over hoe de familieleden eventueel benaderd en geïnformeerd worden.

Als je slecht nieuws hebt gekregen en bijvoorbeeld tegen moeilijke keuzes aanloopt, kan je vragen om begeleiding door een psycholoog of gespecialiseerd maatschappelijk werker.

Verzekeringen

Wanneer er genetisch onderzoek is gedaan of je wilt het laten doen, vraag je je misschien af of dat gevolgen kan hebben voor het afsluiten van (levens)verzekeringen, bijvoorbeeld voor het sluiten van een hypotheek. Wat mag de verzekeraar wel en niet vragen over je gezondheid? Kan hij/zij eisen dat je erfelijkheidsonderzoek laat doen? Of eisen dat je de uitslag bekend maakt? Hoe zit het als je een erfelijke ziekte hebt? Of als in de familie een erfelijke aandoening voorkomt? Hierop geeft een brochure van Welder uitgebreid antwoord (zie Verwijzingen).

Verwijzingen

Meer informatie over erfelijkheid:

- Erfocentrum:
Infoblad 'Erfelijkheidsvoorlichting'
- Erfocentrum:
Infoblad 'Chromosoomafwijkingen'
- Erfelijkheid.nl:
<http://erfelijkheid.nl/node/485>

Meer informatie over prenataal onderzoek:

- Prenatalescreening.nl:
http://prenatalescreening.nl/vervolgonderzoek_prenatale_diagnostiek.php
- RIVM:
<http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/D/Downscreening>
- RIVM:
http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/T/Twintig_wekenecho

Meer informatie over Preïmplantatie genetische diagnostiek:

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

Meer informatie over de hielprik:

- RIVM:
<http://www.rivm.nl/hielprik/>
- Erfelijkheid.nl:
<http://www.erfelijkheid.nl/node/488>

Meer informatie over verzekeringen en erfelijkheid:

- Verzekeren en erfelijkheid (AMC)
<http://www.amc.nl/web/Zorg/Patient/Patienteninformatie/Verzekeren-en-erfelijkheid.htm>

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

- Nederlands Kanker Instituut - Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis (NKI-AVL): Amsterdam, polikliniek Familiaire Tumoren, tel. 020-5127829
<http://www.nki.nl/Ziekenhuis/Professionals/Medische+afdelingen/Polikliniek+Familiaire+Tumoren.htm>

COLOFON

© **Stichting Erfocentrum**

W www.erfocentrum.nl www.erfelijckheid.nl

Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl