

Genetische dragerschapsscreening in het kader van kinderwens

Informatie voor patiënten

INLEIDING	3
WAT EN VOOR WIE?	4
GEZONDE DRAGER VAN EEN ERFELIJKE ZIEKTE: WAT BETEKENT DAT?	5
WELKE ERFELIJKE ZIEKTEN?	10
WAAR KUNT U DE TEST LATEN UITVOEREN?	11
VERLOOP VAN DE TEST	11
RESTEREND RISICO BIJ NORMAAL TESTRESULTAAT	13
WANNEER IS DE TEST NIET AANGEWEEZEN?	14
WELKE RESULTATEN KUNT U VERWACHTEN?	14
HOE VERNEEMT U HET RESULTAAT?	16
BELGISCHE GENETISCHE CENTRA	16

In deze brochure krijgt u informatie over de genetische dragerschapsscreening die aangeboden wordt in de Belgische genetische centra.

WAT EN VOOR WIE?

De genetische dragerschapsscreening is uitsluitend bedoeld voor koppels die in de toekomst zwanger willen worden.

De test gebeurt door middel van een bloedafname bij beide partners. Aan de hand daarvan onderzoeken we of u en uw partner samen een verhoogd risico hebben op een kind met een van de geteste ernstige recessieve of X-gebonden ziekten of aandoeningen. Zo bent u goed geïnformeerd en kunt u een weloverwogen beslissing nemen voor toekomstige zwangerschappen.

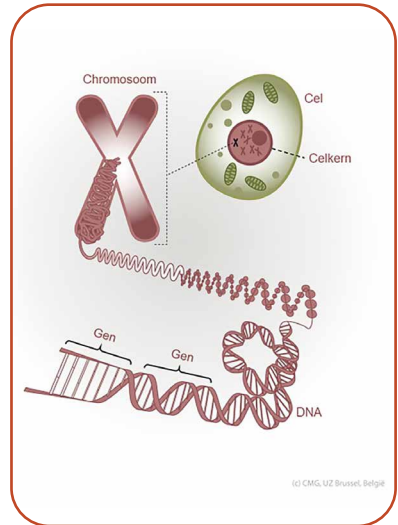
Om een genetische dragerschapsscreening uit te voeren, hoeven er geen ziekten of aandoeningen bij het koppel of in de familie voor te komen. Als in uw familie wel al een erfelijke ziekte voorkomt, volstaat deze test mogelijk niet. In dat geval contacteert u het best een genetisch centrum.

GEZONDE DRAGER VAN EEN ERFELIJKE ZIEKTE: WAT BETEKENT DAT?

ERFELIJK MATERIAAL

Het erfelijk materiaal of DNA ligt in de kern van elke cel. Het DNA bestaat uit verschillende genen, die al onze erfelijke kenmerken coderen. Ze bepalen bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen.

Van elk gen hebben we twee kopijen: één kopij kregen we van onze moeder en één kopij van onze vader. Een fout of mutatie in een gen kan ertoe leiden dat dit gen niet meer normaal functioneert en zo een ziekte of aandoening veroorzaakt.

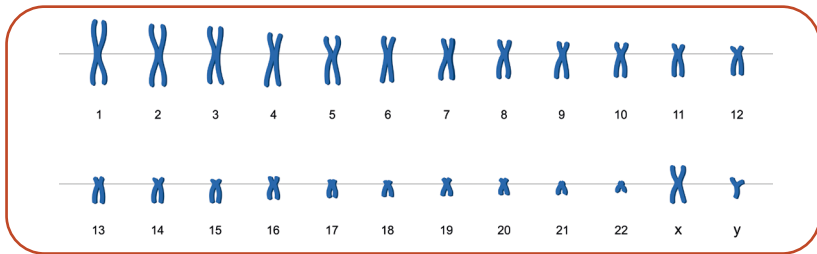


DRAGERSCHAP

Iedereen is gezonde drager van enkele veranderingen in de genen die tot een ziekte kunnen leiden bij de kinderen. Dat noemen we dragerschap. Meestal weet u niet of u drager bent van een bepaalde ziekte, omdat het doorgaans geen gevolgen heeft voor uw eigen gezondheid.

CHROMOSOMEN

De genen liggen op de chromosomen. We onderscheiden twee soorten: de autosomen (niet-geslachtschromosomen) en de geslachtschromosomen. De geslachtschromosomen bepalen het geslacht. Een man heeft een X- en een Y-chromosoom, een vrouw heeft twee X-chromosomen.



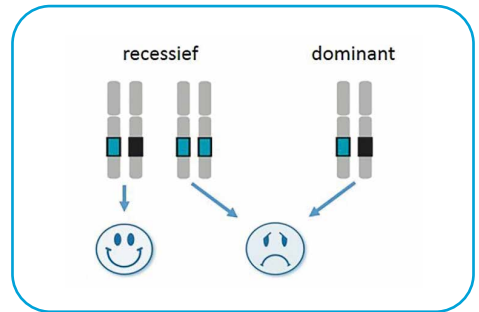
MONOGENE ZIEKTEN

Ziekten die veroorzaakt worden door een fout of mutatie in één enkel gen worden monogene ziekten genoemd. Deze monogene ziekten kunnen autosomaal zijn, dus gelegen op een van de 22 niet-geslachtschromosomen, of X-gebonden zijn.

DOMINANT OF RECESSIEF

De overerving van een monogene aandoening kan dominant of recessief zijn.

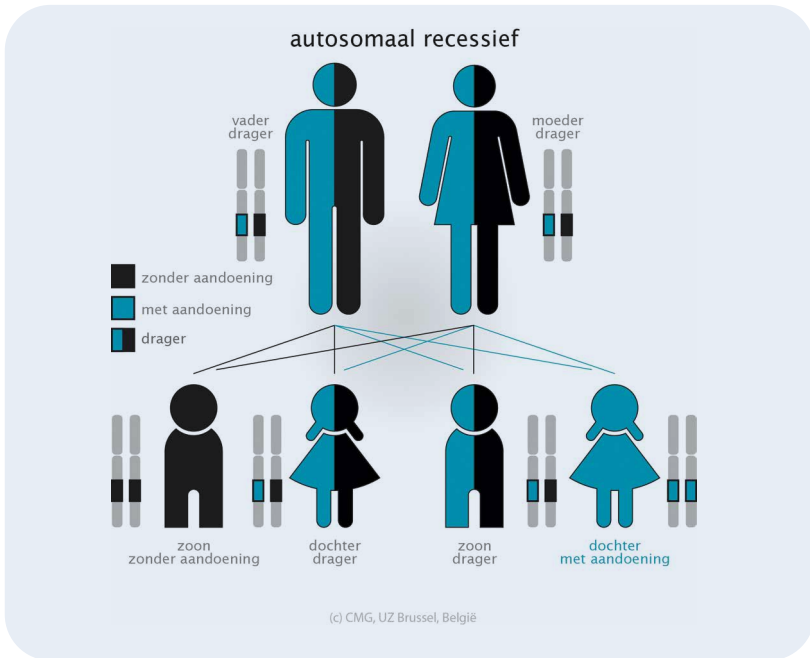
- ✓ Een aandoening is dominant wanneer een mutatie in slechts een van de twee kopijen van een gen leidt tot de ziekte.
- ✓ Een recessieve aandoening ontstaat wanneer een mutatie in beide kopijen van een bepaald gen voorkomt. Een persoon die slechts in één van de twee kopijen van een recessief gen een mutatie draagt, is een gezonde drager.



Bij deze genetische dragerschapsscreening worden enkel de mutaties nagekeken die aanleiding geven tot een recessieve ziekte. Recessieve ziekten kunnen ontstaan door een fout in een gen dat op een autosoom ligt (autosomaal recessieve ziekte) of door een fout in een gen dat op het X-chromosoom ligt (X-gebonden recessieve ziekte).

AUTOSOMAAL RECESSIEVE ZIEKTE

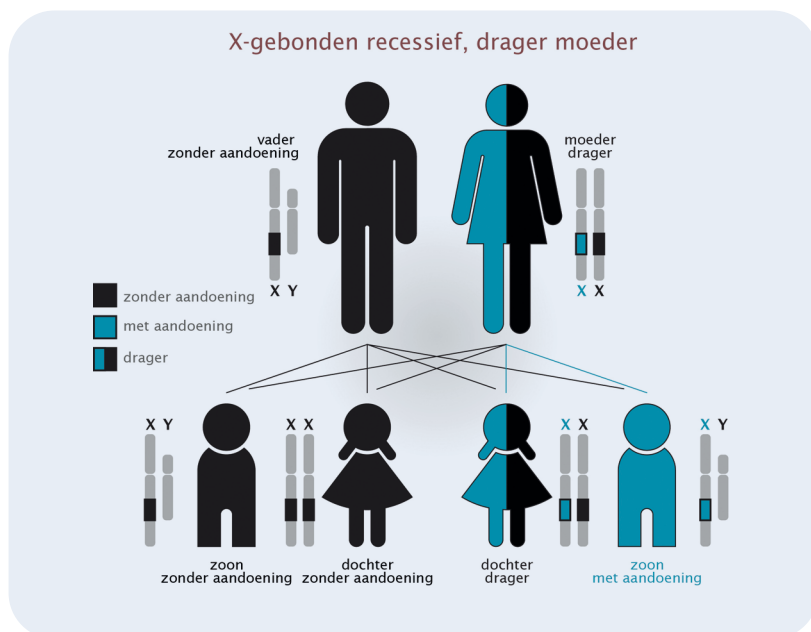
Wanneer beide ouders drager zijn van een mutatie in eenzelfde autosomaal gen, hebben zij samen bij elke zwangerschap 25 procent kans dat het kind de aandoening ontwikkelt.



X-GEBONDEN RECESSIEVE OVERERVING

Een vrouwelijke drager van een X-gebonden recessieve ziekte heeft naast het X-chromosoom met de fout of mutatie nog een X-chromosoom met een normaal werkende kopij van dat gen. Deze vrouwelijke dragers zijn meestal gezond. Soms vertonen ze eerder milde symptomen van de ziekte. Wanneer de moeder het

X-chromosoom met de foute kopij van het gen doorgeeft aan haar zoon, zal hij de ziekte wel ontwikkelen. Een jongen heeft immers maar één X-chromosoom.



Er bestaan meer dan 7.000 monogene erfelijke ziekten. Dat zijn dus ziekten die veroorzaakt worden door een mutatie in één enkel gen. Ongeveer een derde daarvan wordt autosomaal recessief overgeërfd. Geschat wordt dat ieder van ons gezonde drager is van enkele ernstige recessieve ziekten, gemiddeld drie ziekten per persoon.

X-gebonden recessieve ziekten komen minder vaak voor dan autosomaal recessieve ziekten.

WELKE ERFELIJKE ZIEKTEN?

De genetische dragerschapsscreening onderzoekt meer dan duizend genen die verantwoordelijk zijn voor een grote groep erfelijke ziekten. De meeste van deze ziekten worden autosomaal recessief overgeërfd. Dat betekent dat beide partners drager moeten zijn van een fout in hetzelfde gen om een verhoogd risico te hebben op een kind met de ziekte.

Er zijn ook ziekten opgenomen in de test die X-gebonden recessief overerven. Dat betekent dat enkel de vrouw drager moet zijn van een mutatie om een verhoogd risico te hebben op een kind met de ziekte.

Sommige van de onderzochte aandoeningen hebben vooral gevolgen voor de verstandelijke ontwikkeling, andere leiden voornamelijk tot een lichamelijke handicap. Sommige ziekten verkorten de levensduur of beperken in ernstige mate het dagelijks functioneren. Voor bepaalde ziekten bestaat er een behandeling, bijvoorbeeld de levenslange inname van medicatie of het volgen van een specifiek dieet. Sommige ziekten hebben een variabel ziektebeeld, gaande van mild tot zeer ernstig.

Voor elk van de onderzochte ziekten worden de belangrijkste fouten of mutaties in de genen opgespoord waarvan momenteel geweten is dat ze de ziekte veroorzaken. Als uit de test blijkt dat die mutaties afwezig zijn, is er een kleinere kans op dragerschap voor deze ziekten, maar het sluit dragerschap voor de ziekten niet volledig uit.

Een normaal resultaat betekent dat de kans op een kind met een van de geteste genetische aandoeningen zeer klein is, maar **niet onbestaande**. Daarnaast bestaat er ook nog een kans op het krijgen van een kind met een andere, niet-geteste erfelijke ziekte of een ziekte die niet erfelijk is. Soms is een ziekte het gevolg van een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren.

WAAR KUNT U DE TEST LATEN UITVOEREN?

U kunt de genetische dragerschapsscreening aanvragen via uw arts of in een van de Belgische genetische centra (zie contactgegevens achteraan in deze brochure). Doe de test vooraleer u zwanger wilt worden.

VERLOOP VAN DE TEST

De genetische dragerschapsscreening gebeurt in België uitsluitend in de geaccrediteerde, nationaal erkende laboratoria van de Belgische genetische centra. Om de test uit te voeren, wordt bij beide partners een bloedstaal afgenomen.

Uit de witte bloedcellen wordt het DNA bereid waarop de test wordt uitgevoerd. Via de techniek 'massief parallel sequencen' wordt bij beide partners de exacte volgorde van de bouwstenen van het DNA (DNA-sequentie) voor alle onderzochte genen in de test nagekeken. Zo wordt er onderzocht of in die DNA-sequenties ziekmakende veranderingen of mutaties aanwezig zijn.

De interpretatie van deze DNA-veranderingen gebeurt volgens de huidige stand van kennis. Soms is het niet duidelijk of een bepaalde verandering in een gen verantwoordelijk is voor een ziekte of aandoening. In dat geval wordt die verandering niet in beschouwing genomen en wordt ze ook niet aan u gerapporteerd. Dat maakt deel uit van het resterend risico van de test.

Wanneer een verandering wordt gevonden die wél ziekmakend is, wordt die wel in de lijst met resultaten opgenomen. De lijst met de ziekmakende genen van beide partners wordt vervolgens met elkaar vergeleken.

GEEN VERHOOGD RISICO

Als bij beide partners geen mutaties in hetzelfde gen worden vastgesteld en de vrouw geen drager is van een mutatie gelegen op het X-chromosoom, dan vermeldt het verslag dat er geen verhoogd risico is op een kind met een aandoening.

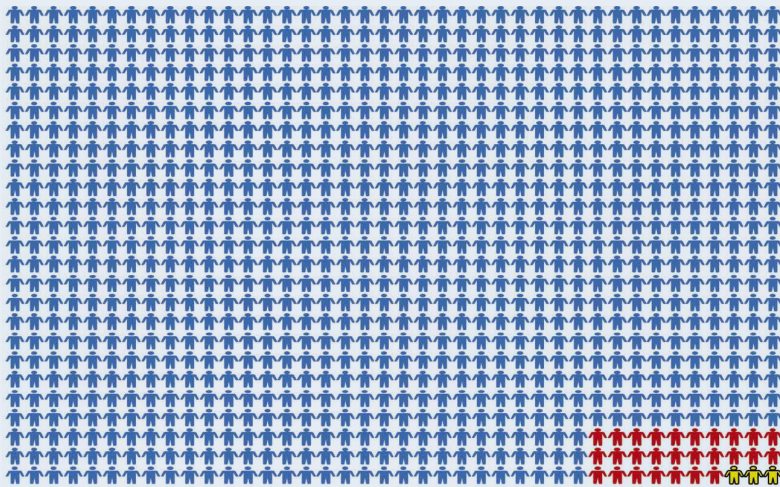
WEL EEN VERHOOGD RISICO

Als de partners wél allebei een mutatie dragen in hetzelfde gen, dan hebben ze samen een verhoogd risico op een kind met de aandoening die veroorzaakt wordt door dat foute gen. Het koppel ontvangt dan een rapport met deze resultaten. Stellen we dragerschap van een van de zeven meest frequente autosomaal recessieve ziekten of van een X-gebonden ziekte vast, dan maken we ook voor elk van de partners een individueel verslag op.

In elk geval ontvangt de aanvragende arts per partner een rapport met het koppelverslag en een individueel verslag.

RESTEREND RISICO BIJ NORMAAL TESTRESULTAAT

Bij een normaal resultaat loopt u nog steeds risico dat uw kind een genetische ziekte zal hebben. De ziekten die opgenomen zijn in de genetische dragerschapsscreening zijn ernstig en ontwikkelen zich al op kinderleeftijd. Daarnaast bestaan er echter nog andere recessieve ziekten die niet werden opgenomen in deze test. Meer nog, naast de recessieve en X-gebonden erfelijke ziekten zijn er nog heel wat andere genetische ziekten of aandoeningen die op een andere wijze overerven. Bovendien kunnen ziekten ook nieuw ontstaan. Onderstaande infografiek toont de verhouding tussen de aandoeningen die getest worden in de genetische dragerschapsscreening en het aantal ernstige aangeboren aandoeningen ten opzichte van het totaal aantal pasgeborenen per jaar.



Ernstige aangeboren aandoening



Autosomaal en X-gebonden recessieve aandoening

WANNEER IS DE TEST NIET AANGEWEEZEN?

De genetische dragerschapsscreening wordt niet aangeboden aan koppels die al zwanger zijn. Mensen die in het verleden een beenmergtransplantatie kregen, kunnen de test niet gebruiken, omdat het DNA in hun witte bloedcellen afkomstig is van hun beenmergdonor. In beide gevallen neemt u bij voorkeur contact op met een genetisch centrum.

Als er in uw familie een erfelijke ziekte voorkomt, volstaat deze test mogelijk niet. In dat geval is genetisch advies sterk aangewezen en contacteert u het best een genetisch centrum.

WELKE RESULTATEN KUNT U VERWACHTEN?

Geschat wordt dat over het algemeen ongeveer één procent van de koppels een risico loopt op een kind met een recessieve erfelijke ziekte.

VERHOOGD RISICO

Een afwijkend resultaat betekent dat er een verhoogd risico is op het krijgen van een kind met een van de geteste erfelijke ziekten. Wanneer beide partners in een koppel drager zijn van dezelfde autosomaal recessieve ziekte, heeft het koppel bij elke zwangerschap een

risico van 25 procent op een kind met die ziekte. Het koppel heeft ook 50 procent kans om een kind te krijgen dat net als de ouders een gezonde drager is en nog eens 25 procent kans om een kind te krijgen dat geen drager is. Wanneer een vrouw drager blijkt te zijn van een ziekte die gelegen is op het X-chromosoom, heeft het koppel bij elke zwangerschap 50 procent kans om een zoon te krijgen met de ziekte of een dochter die drager is van de ziekte en geen of slechts milde ziektesymptomen vertoont.

GEEN VERHOOGD RISICO

Een normaal resultaat betekent dat er geen aantoonbaar verhoogd risico is op het krijgen van een kind met een van de geteste ziekten, maar het risico is niet onbestaande.

Wanneer één partner drager is of beide partners drager zijn van een verschillende recessieve ziekte heeft dat geen gevolgen voor de gezondheid van de toekomstige kinderen. Voor de meeste aandoeningen betekent dit dat er ook geen gevolgen zijn voor de eigen gezondheid.

Het resultaat van de genetische dragerschapsscreening is alleen geldig voor de unieke combinatie van beide partners. Als u in de toekomst een kindwens hebt met een andere partner, zult u een nieuwe dragerschapsscreening moeten laten uitvoeren, die mogelijk andere resultaten oplevert.

Bij de genetische dragerschapsscreening worden zeer uitzonderlijk bevindingen gedaan die gevolgen kunnen hebben voor uw eigen gezondheid. Deze resultaten worden ook meegedeeld.

HOE VERNEEMT U HET RESULTAAT?

Het genetisch centrum bezorgt het rapport met het resultaat voor beide partners altijd aan de arts die de screening aanvroeg. Het resultatenrapport vermeldt de recessieve ziekten waarvoor beide partners drager zijn van een mutatie in hetzelfde gen.

Voor de zeven meest frequente autosomaal recessieve ziekten en voor de X-gebonden ziekten wordt ook individueel dragerschap gerapporteerd.

Het resultatenrapport is na ongeveer vier maanden beschikbaar.

BELGISCHE GENETISCHE CENTRA

Centrum menselijke erfelijkheid (CME)

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

Secretariaat: +32 (0)16 34 59 03

Fax: +32 (0)16 34 60 60

www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid



Centrum voor medische genetica (CMGG)

UZ Gent

Corneel Heymanslaan 10

9000 Gent

Secretariaat: +32 (0)9 332 36 03

Fax: +32 (0)9 332 49 70

www.cmgg.be



Centrum Medische Genetica

UZ Antwerpen

Prins Boudewijnlaan 43, bus 6

2650 Antwerpen

Secretariaat: +32 (0)3 275 97 74

Fax: +32 (0)3 275 9723

www.genetica-antwerpen.be



Centrum Medische Genetica

UZ Brussel/VUB

Laarbeeklaan 101

1090 Brussel

Secretariaat: +32 (0)2 477 60 71

Fax: +32 (0)2 477 68 59

www.brusselsgenetics.be



Centre de Génétique Humaine

CHU Sart-Tilman

Bâtiment B35

4000 Luik

Secretariaat: +32 (0)4 242 52 52

Fax: +32 (0)4 366 81 46

www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique



Centre de Génétique Humaine

ULB/Erasme

Route de Lennik 808

1070 Anderlecht

Secretariaat: +32 (0)2 555 64 30

Fax: +32 (0)2 555 64 40

www.ulbgenetics.be



Centre de Génétique Humaine

Cliniques Universitaires Saint-Luc/UCL

Av. Hippocrate 10

1200 Brussel

Secretariaat: +32 (0)2 764 67 74

Fax: +32 (0)2 764 69 36

www.saintluc.be/services/medicaux/genetique



Institut de Pathologie et de Génétique

Av. Georges Lemaître 25

6041 Gosselies

Secretariaat: +32 (0)71 47 30 47

Fax: +32 (0)71 47 15 20

www.ipg.be



© februari 2020 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het centrum menselijke erfelijkheid (CME) in samenwerking met de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/701158.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

 mynexuzhealth



Raadpleeg uw medisch dossier
via www.mynexuzhealth.be
of download de app

