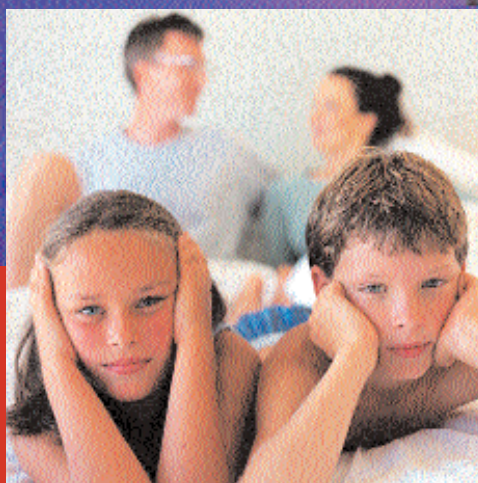


Bruine of blauwe ogen?



erfelijkheid in de kijker

informatie over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen



Met steun van de
Vlaamse overheid

Inleiding	3
Erfelijkheid, wat is dat?	4
Liefst gezond zijn!	5
Wie moet zich vragen stellen?	5
Wie kan antwoorden?	6
Wat is zoal erfelijk bepaald?	7
Maar niet alles is erfelijk bepaald	7
Voor wie er meer wil over weten	9
Basiskennis over ons erfelijk materiaal	9
Voor wie er nóg meer wil over weten	12
Over afwijkingen van de chromosomen	13
Over afwijkingen van de genen	13
Autosomaal dominante overerving	14
Autosomaal recessieve overerving	16
Geslachtsgebonden overerving	17
Polygenische overerving	19
Terug naar de blauwe en bruine kijkers	20
Hoe groot is eigenlijk het risico op erfelijke problemen?	20
Predictieve genetische test	21
Onderzoeken tijdens de zwangerschap	22
Praktisch gesproken	24
Wat mag je verwachten van een genetische raadpleging?	24
Wie betaalt?	25
Waar kan je terecht?	25
Verenigingen rond erfelijke en aangeboren aandoeningen	26

inhoud



Bruine of blauwe ogen?



Af en toe lees je in de krant over een afwijkend gen dat één of andere erfelijke ziekte veroorzaakt, of vind je in een tijdschrift een artikel over de schadelijke gevolgen van een bepaald medicijngebruik tijdens de zwangerschap. Er kan inderdaad soms iets misgaan. Iets wat in een aantal gevallen vermeden had kunnen worden, waarop je je had kunnen voorbereiden of waarover je had kunnen nadenken. Maar daarvoor heb je informatie nodig.

In deze brochure vind je algemene informatie over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen. Wat is erfelijkheid, wat kan er fout lopen en hoe kan je dat voorkomen, wie kan helpen? Het zijn slechts enkele van de vragen die aan bod komen. Deze brochure is een initiatief van de Vlaamse Centra voor Menselijke Erfelijkheid en van de Werkgroep Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (een samenwerkingsverband tussen verschillende patiëntenverenigingen en zelfhulpgroepen). Je kan steeds bij hen terecht voor uitgebreidere informatie en ondersteuning.

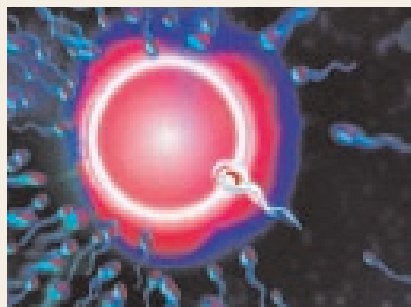




Erfelijkheid, wat is dat?

Als je zelf bruine ogen hebt, kan je dan een kind met blauwe ogen krijgen? Of hoe kan het dat je ouders allebei bruine ogen hebben terwijl de jouwe blauw zijn? Is dat allemaal toeval? Het antwoord is "ja" en "neen".

Iedere eikel en iedere zaadcel bevatten een hele hoop erfelijk of genetisch materiaal. Zoals er geen twee gelijke mensen bestaan, bestaan er ook geen twee ei- of zaadcellen die volledig hetzelfde erfelijk materiaal bezitten. Het is dan ook toeval dat een eikel met een bepaald kenmerk bevrucht wordt door een zaadcel met juist hetzelfde kenmerk.



Maar zodra ei- en zaadcel samengesmolten zijn, verloopt de manier waarop die eigenschap tot uiting komt volgens vaste regels.

Dit is erfelijkheid in een notendop.

De mens heeft zich hier altijd al voor geïnteresseerd en er zich vragen over gesteld. De wetenschap maakt het mogelijk om er voortdurend meer en betere antwoorden op te geven.

Gezond!



Liefst gezond zijn!

Gezond zijn, dat willen we allemaal. En toch gaat het soms verkeerd. Hoe komt dat? Hadden we het vooraf kunnen weten? Zou wat ik heb erfelijk kunnen zijn? Hoe komt het dat mijn zusje gehandicapt is? Waarom kan mijn broer niet zo goed leren en begrijpen? Uit al deze vragen blijkt hoe belangrijk het is om bij afwijkingen of gezondheidsproblemen in je familie vragen te stellen aan je ouders, de huisdokter, de specialist, om de oorzaak tijdig te kunnen achterhalen.

Wie moet zich vragen stellen?

Indien je zelf een ziekte of een handicap hebt, dan heb je wellicht vragen.

Als ouders een kind krijgen met een ernstige ziekte, zijn ze bang dat een volgend kind ook problemen zal hebben. Ook zij stellen zich dus vragen.

Als bij iemand in de familie een min of meer ernstige ziekte voorkomt die op jonge of oudere leeftijd begint, kan een erfelijke factor aan de basis liggen.

Wanneer familieleden, bijvoorbeeld een neef en nicht, een relatie hebben en samen kinderen willen, kunnen ze zich best vooraf informeren over eventuele risico's. Hetzelfde geldt voor vrouwen ouder dan 35 jaar die kinderen wensen.

Wie kan antwoorden?

Huisarts, verloskundige of kinderarts kunnen een antwoord geven op de vraag of er al dan niet een verhoogd risico bestaat op een bepaalde afwijking. Maar vaak zullen zij doorverwijzen naar een centrum voor erfelijkheidsonderzoek waar dit zal onderzocht worden.

Er zou in principe geen enkele rem mogen zijn om een erfelijkheidsraadpleging aan te vragen. Het volstaat dat mensen zich vragen stellen. De adressenlijst van de centra voor erfelijkheidsonderzoek waar je deze raadpleging kan aanvragen vind je achteraan in deze brochure.

Voor zo'n genetische raadpleging* wordt steeds de nodige tijd uitgetrokken. Ze gebeurt daarom enkel op afspraak.

Opdat de dokters zich een duidelijk beeld zouden kunnen vormen van de mogelijke risico's in je eigen familie, is het nodig dat je hen vertelt wat precies de aanleiding is van je ongerustheid. Je kan ook best namen en geboortedata van kinderen, ouders en grootouders en medische verslagen meenemen, of weten waar je die kan krijgen. Ook foto's en RX-opnames* kunnen in bepaalde gevallen nuttig zijn.

() genetische raadpleging: erfelijkheidsraadpleging*

() RX-opnames: röntgenfoto's*





Wat is zoal erfelijk bepaald?

Veel van onze kenmerken en bepaalde ziekten of handicaps zijn erfelijk bepaald. Het is echter onbegonnen werk hier een volledige lijst van genetische problemen op te sommen. Enerzijds omdat die onuitputtelijk is, en anderzijds omdat het merendeel van de erfelijke ziekten zo zeldzaam zijn dat alleen gespecialiseerde artsen er mee in aanraking komen.

Maar niet alles is erfelijk bepaald

Niet alle aangeboren aandoeningen zijn erfelijk bepaald. Tijdens de zwangerschap, vooral in de eerste 3 maanden, kan de normale ontwikkeling van het kind verstoord worden door factoren die we tot nu toe niet kennen. Anderzijds weten we zeker dat sommige medicijnen die door de moeder tijdens de zwangerschap gebruikt worden, schadelijk kunnen zijn voor de foetus*. Ook alcoholmisbruik en roken, RX-opnames en sommige infecties bij de moeder (zoals rubella* en toxoplasmose*) kunnen congenitale* afwijkingen veroorzaken.

Zorgvuldig te behandelen vóór en tijdens de zwangerschap zijn o.a. suikerziekte, epilepsie*, schildklieraandoeningen en hoge bloeddruk bij de moeder.

Een bezoek aan de huisarts en/of verloskundige vóór de zwangerschap is dus zeker aan te raden.

(*) foetus: ongeboren baby

(*) rubella: infectieziekte, rode hond

(*) toxoplasmose: infectieziekte

(*) congenitaal: aangeboren

(*) epilepsie: vroeger ook "vallende ziekte" genoemd

” een toevalstreffer

“Ons kindje werd na de geboorte onmiddellijk naar de afdeling intensieve zorgen gebracht omdat het leed aan integrale spierslapheid, ademhalings- en hartproblemen. Onze angst en bezorgdheid over de bevalling sloeg om in wanhoop, onmacht en woede. Het leven van onze baby hing aan een zijden draadje, en gedurende vier maanden kregen we als enige diagnose: ‘We weten het niet!’

Het kind wilde leven, en onze strijd tussen ‘geven we het op?’ en ‘doen we het onmogelijke?’ werd definitief beslecht na de uiteindelijke juiste diagnose. Een arts met veel praktijkervaring bij een centrum voor menselijke erfelijkheid sprak van een aangeboren aandoening die het gevolg was van een toevallige ontwikkelingsfout. Ondanks de te verwachten moeilijkheden, gaf hij ons enige hoop. Natuurlijk moesten we er de inspanningen voor het hele gezin en de omgeving bijnemen.”



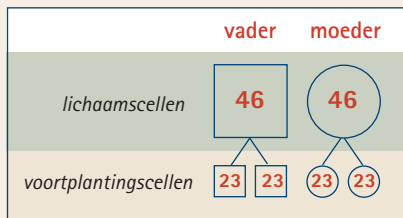
Voor wie er meer wil over weten

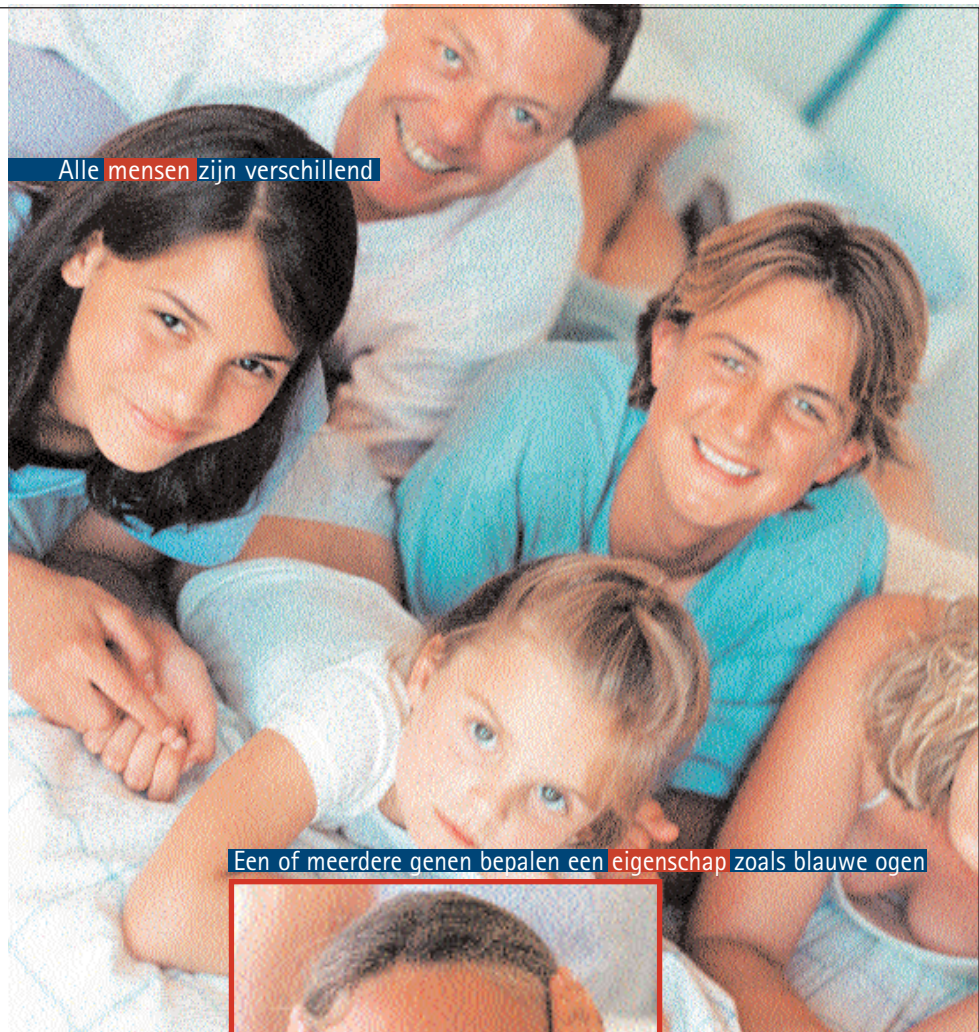
► Basiskennis over ons erfelijk materiaal

De mens zit fantastisch in elkaar. Ieder van ons is uniek, en toch gelijken we ook heel erg op elkaar omdat het erfelijk materiaal van de ene mens weinig verschilt van dat van de andere. Soms volstaat een klein verschil om een ziekte te doen ontstaan. In een aantal gevallen stelt de toepassing van de nieuwste technieken de genetici in staat om die kleine verschillen aan te tonen.

Bij elk van ons kan het erfelijk of genetisch materiaal, het DNA, door een lichtmicroscop gezien worden in de kern van onze witte bloedcellen onder de vorm van 46 chromosomen. Deze chromosomen komen voor in paren. De eerste 22 paren noemt men in medische taal de lichaamsbepalende of autosome chromosomen. Ze worden genummerd van 1 tot en met 22. Het 23ste paar bestaat uit de geslachtschromosomen, XX voor de vrouw en XY voor de man. Deze 46 chromosomen zitten in alle cellen van ons lichaam, behalve in de voortplantingscellen.

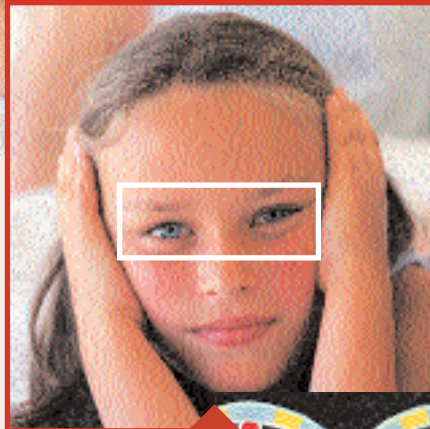
Zaadcellen en eicellen ontstaan immers na een bijzondere deling: het aantal chromosomen wordt per paar gehalveerd. Via die 23 chromosomen dragen beide ouders hun erfelijke eigenschappen over aan hun kinderen.





Alle mensen zijn verschillend

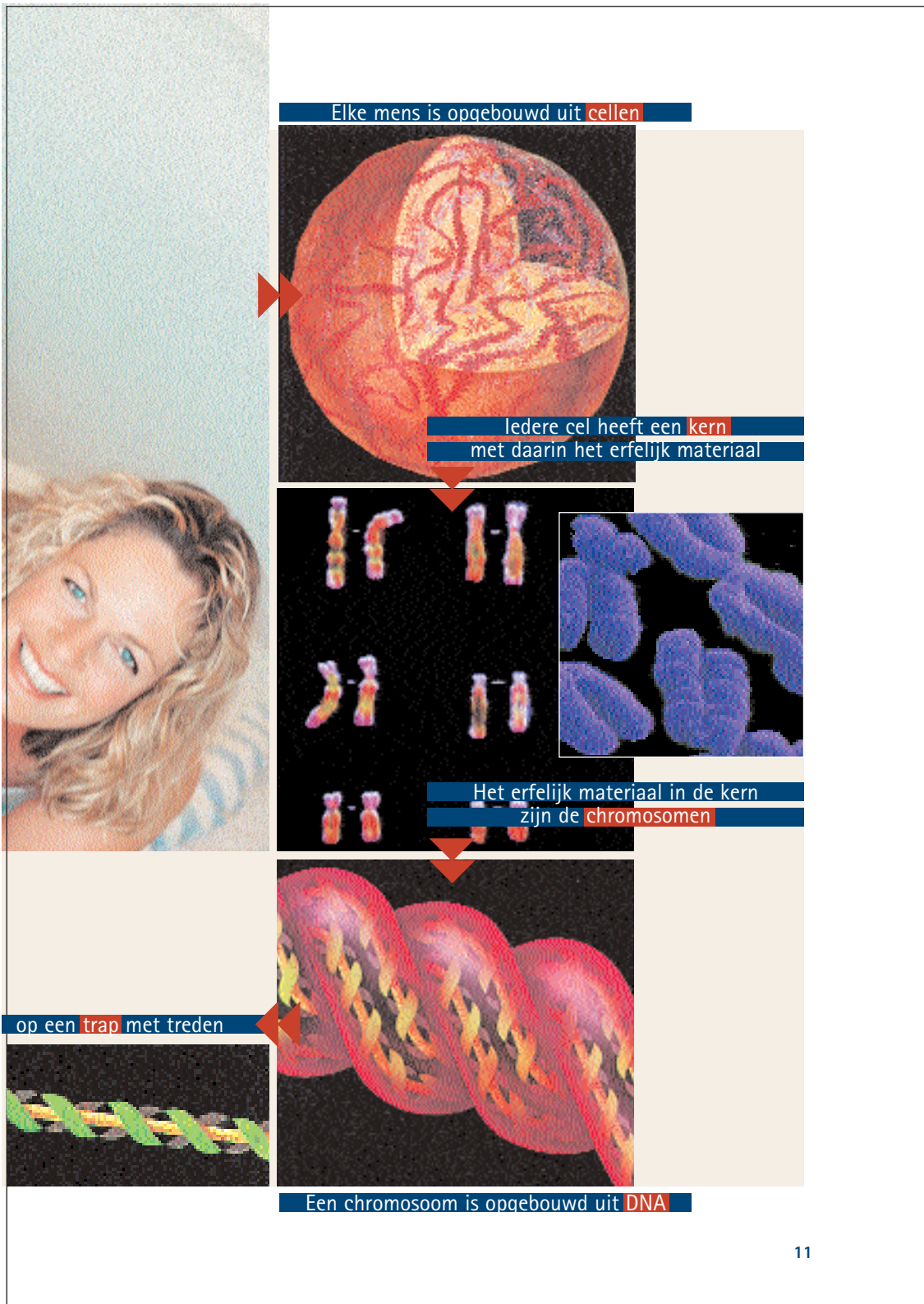
Een of meerdere genen bepalen een eigenschap zoals blauwe ogen



Dat lijkt



Een aantal treden samen vormen een gen



Voor wie er nóg meer wil over weten



Elke cel van ons lichaam heeft een kern, en daarin zitten de chromosomen. Je kan chromosomen vergelijken met een 46-delige encyclopedie. De laatste twee delen bepalen het geslacht van een persoon. Als je de boekdelen (chromosomen) XX hebt, ben je een meisje, heb je de delen (chromosomen) XY, dan ben je een jongen.



In elk van de 46 boekdelen lezen we massa's zinnen, de ene al wat korter of langer dan de andere. Deze zinnen noemen we in de biologie de genen. De zinnen (of genen) worden geschreven met behulp van een code, dit is een alfabet dat bestaat uit vier letters. De naam van dit alfabet is DNA (in het Engels: DesoxyriboNucleidAcid).

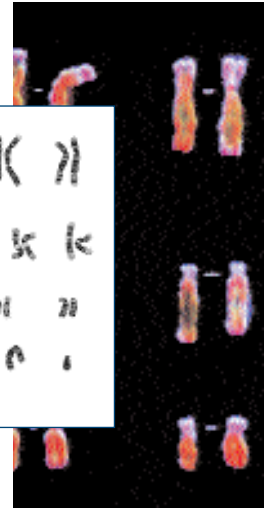
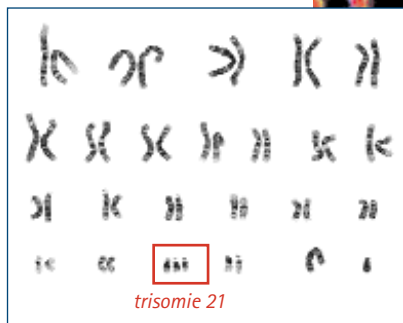
DNA is een chemische stof die een beetje lijkt op een ladder in spiraalvorm. Elke sport van die ladder bestaat uit een chemische verbinding van twee stokjes. Die stokjes bestaan in vier soorten (de vier letters van het alfabet): Adenine (A), thymine (T), cytosine (C) en guanine (G).

Elk chromosoom, dus elk boekdeel, is in feite een lange tekst geschreven met vier letters (A, T, C en G). Elke zin vormt een gen dat één of ander kenmerk, afhankelijk van de volgorde waarin de letters staan, aan het lichaam overdraagt. Dezelfde letters in een andere volgorde betekent dat dit gen een hele andere betekenis heeft. Elke zin bestaat bovendien niet uit evenveel letters.

►► Over afwijkingen van de chromosomen

Als de geslachtsdeling fout gaat, kan het resultaat een eikel of een zaadcel zijn met te veel of te weinig chromosomen. Hierdoor kan bijvoorbeeld een baby met 47 chromosomen worden geboren, zoals in geval van het Down-syndroom*: daar is driemaal het chromosoom 21 aanwezig in plaats van tweemaal. Hoe ouder de moeder, hoe groter het risico dat dit gebeurt.

Ook kunnen er afwijkingen zijn in de structuur van een chromosoom. Hierbij breekt een stuk chromosoom af en gaat het zich vasthechten aan een ander chromosoom. Dat heet translocatie.



►► Over afwijkingen van de genen

Chromosomen zijn opgerolde DNA-draden. Daarop liggen de genen of erfelijke eigenschappen onder de vorm van min of meer lange lettercodes. Men weet intussen dat bij de mens ongeveer 30.000 genenparen verspreid zijn over de 46 chromosomen. Via de chromosomen worden al deze eigenschappen van de ene generatie op de andere overgedragen. Tijdens dat proces kunnen mutaties* of fouten ontstaan in de lettercodes, en soms zal zo een fout aan de basis liggen van een erfelijke ziekte.

Afhankelijk van de aard van het gen, bestaan er verschillende manieren van overerving die nu worden toegelicht:



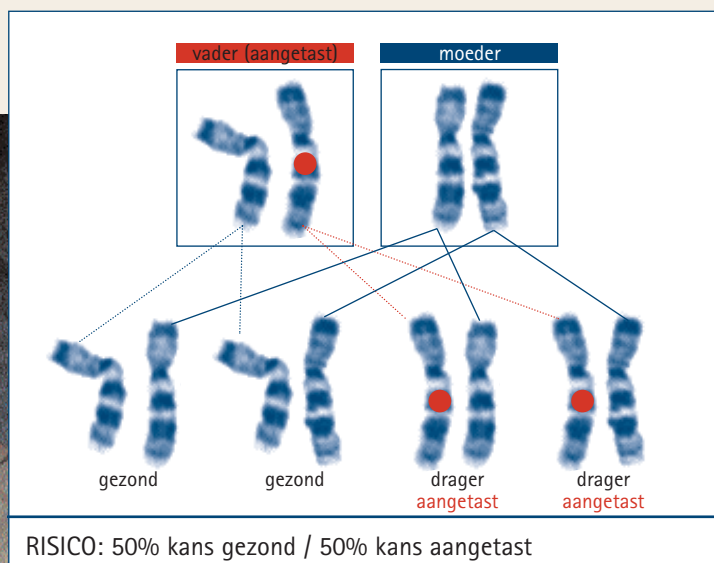
(*) Down-syndroom: trisomie 21 (driemaal chromosoom 21), vroeger ook mongolisme genoemd
(*) mutatie: plotse verandering

Autosomaal DOMINANTE overerving

is het gevolg van een fout in één gen van een genenpaar. Het foute gen gaat het gezonde gen als het ware overheersen. De kans op een dergelijke fout neemt toe met de leeftijd van de vader. Het risico om een dominant erfelijke aandoening over te erven, bedraagt 50% bij elke nieuwe zwangerschap.

Bekende aandoeningen die autosomaal* dominant worden overgeërfd, zijn o.a. achondroplasie (soort van dwerggroei), de ziekte van Huntington, de spierziekte van Steinert, neurofibromatose, de ziekte van Marfan en de polycystische nierziekte.

(*) autosomaal: niet geslachtsgebonden



” een berekend risico

“Van bij de geboorte was ik thuis het zorgenkind. Mijn kindertijd was niet gewoon, maar onder moeders vleugels voelde ik me toch heel gelukkig. In de puberteit drong het pas echt tot me door dat ik anders was, maar ik wist niet wat er mis met me was. De onwetendheid maakte me opstandig en ik liet me volledig onderzoeken. Ik belandde uiteindelijk bij de geneticus, en hij vroeg aan de familie dezelfde onderzoeken te ondergaan. We hadden allemaal het Marfansyndroom, en werden geïnformeerd over welke afwijkingen er bij deze bindweefselaandoening allemaal kunnen voorkomen. Het was een zware klap, en ik aanvaardde niet wat ik had. Ik sloot me zelfs af voor alle potentiële partners. Tot enkele jaren geleden een collega met mij in het huwelijksbootje wilde stappen.*

Voor ons huwelijk consulteerden we een geneticus en lieten we hem het Marfansyndroom nog eens volledig uitleggen. Ook het 50%-risico voor onze nakomelingen werd uitvoerig besproken. We kregen veel steun en begeleiding. Toch lag de uiteindelijke beslissing bij ons, en die was zeker niet gemakkelijk. Tenslotte besloten we toch het risico één keer te nemen... Het werd een flinke dochter, waar we ontzettend fier op zijn. Ze is sterker dan ik en dat is geweldig. Ze is nu een jonge puber, en ik als moeder kan haar uiteindelijk niet aan! Mocht ik nu terug voor dezelfde keuze staan als 12 jaar geleden, dan zou ik naar een andere oplossing zoeken. Het risico van 50% op overerving is groot, de zwangerschap was een zware belasting voor mijn gezondheid, de opvoeding is te zwaar, en het liefst zou ik het Marfansyndroom niet verdergezet willen zien.”

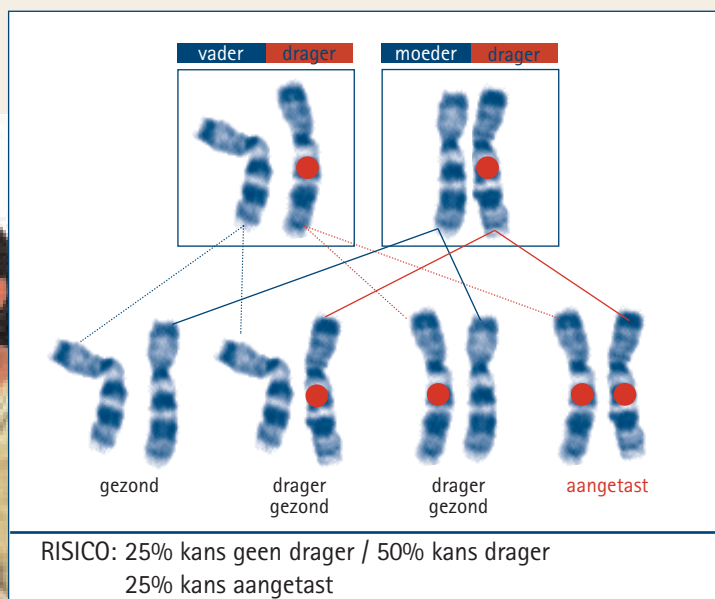
(*) geneticus: specialist in de menselijke erfelijkheid

Autosomaal RECESSIEVE overerving

is het gevolg als zowel de vader als de moeder dit afwijkend gen bezitten, zonder dat ze zelf ziek moeten zijn. Pas als beide chromosomen het afwijkend gen dragen, komt de aandoening tot uiting. Hier spreekt men van recessieve aandoeningen, en het risico ze door te geven aan kinderen bedraagt 25%.

De meest voorkomende autosomaal recessieve aandoening bij onze bevolking is mucoviscidose*. Ook een groot aantal stofwisselingsziekten wordt op deze manier overgeërfd.

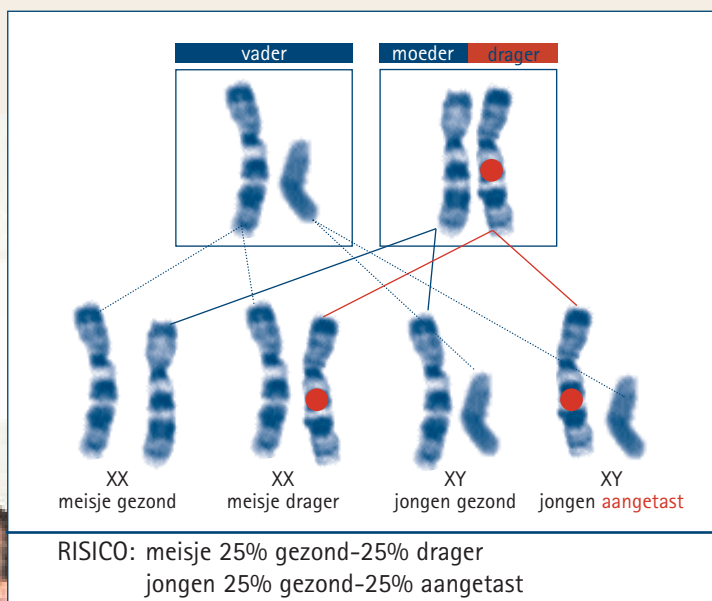
(*) mucoviscidose: taaislijmziekte



GESLACHTSGEBONDEN overerving

treft vooral jongens, maar wordt overgedragen door meisjes. Het foute gen ligt op het X-chromosoom, en daarom spreekt men van een X-gebonden of geslachtsgebonden afwijking. Het risico op een dergelijke afwijking is voor elke zoon van een moeder-draagster 50%. Het risico voor elke dochter dat zij ook draagster is, is 50 %. De vader kan de ziekte niet overdragen op zijn zonen, wel op al zijn dochters. Die zullen niet ziek worden, maar de kans dat ze de aandoening overdragen op hun zonen bedraagt 50%.

Voorbeelden van X-gebonden aandoeningen zijn hemofilie of de bloedstollingsziekte, de spierziekte van Duchenne, X-gebonden mentale achterstand en kleurenblindheid.



” nooit aan gedacht...

“Onze zoon Frederik werd te vroeg geboren. Maar echt prematuur zag hij er niet uit en iedereen, ook de verloskundige en de vroedvrouw, noemde hem een prachtkind. Wat wel opviel vanaf het begin was dat hij traag was, veel sliep en slecht dronk. Men vertelde ons dat dit normaal was voor een te vroeg geboren baby. Tijdens contacten met ouders van even oude baby's, hoorden we hen trots vertellen over de ontwikkeling van hun kleintje. Over Frederiks vorderingen viel weinig te zeggen. 'Veel activeren, dan lukt het wel', zei de kinderarts. Maar toen hij op de leeftijd van 12 maanden nog niet kon zitten, waren we echt niet meer gerust. De kinderarts verwees ons naar een genetisch centrum. De geneticus vertelde dat er duidelijk een psychomotorische achterstand was, en er werd een bloedafname gedaan voor chromosomenonderzoek. Bij de volgende raadpleging kregen we te horen dat het onderzoek wees op het fragiel X-syndroom. Deze diagnose werd uitvoerig toegelicht, ons kind was een zorgenkind en zou dat blijven. Ook werd gewezen op het erfelijk karakter van deze mentale handicap, en er werd ons uitgelegd dat wij een verhoogd risico van 50% hadden voor zonen met deze afwijking. We zaten diep in de put, temeer omdat we nog kinderen wensten. We hebben dan veel gepraat met elkaar, met vrienden, met deskundigen. Mijn partner en ik namen tenslotte de moeilijke beslissing om toch een nieuwe zwangerschap aan te durven, en te kiezen voor de mogelijkheid van prenatale* diagnostiek door een vlokkentest op 10 weken. En zo zijn wij de trotse ouders van een gezonde dochter. Ook andere familieleden hebben zich intussen laten onderzoeken. Mijn ene zus, die ook draagster is, heeft twee kinderen geadopteerd. Mijn nichtje besloot kinderloos te blijven.”*

(*) geneticus: specialist in de menselijke erfelijkheid

(*) prenatale: voor de geboorte

▶▶▶ POLYGENISCHE overerving

wordt veroorzaakt door een combinatie van meerdere genen. Een hele reeks functies en kenmerken worden bij de mens geregeld door meerdere genen, elk met zijn eigen specifieke bijdrage. De werking van deze genen wordt ook door de omgeving beïnvloed. Men spreekt daarom van multifactoriële* overerving.

Klassieke voorbeelden van normale multifactoriële kenmerken zijn de lichaamsgestalte en de intelligentie. Multifactoriële afwijkingen zijn onder andere spina bifida*, lip- en verhemeltespleet, klompvoeten en aangeboren hartafwijkingen.

() multifactorieel: door verschillende omstandigheden of factoren bepaald*

() spina bifida: open ruggetje*



Terug naar de blauwe en bruine kijkers

Als tweemaal het gen aanwezig is dat de code bevat voor blauwe ogen, zal de baby inderdaad blauwe ogen hebben.

Als er zowel een code is voor bruin als voor blauw, zullen het bruine ogen worden. Dat komt omdat het kenmerk voor bruin overheerst.

Het gen met de code voor bruine ogen wordt dominant genoemd, het gen met de code voor blauwe ogen recessief. Het is er wel, maar het wordt onderdrukt door het dominante gen.



Als beide ouders bruine ogen hebben, maar ieder ook het gen met de code voor blauwe ogen heeft, is het toch mogelijk dat beiden precies dat gen doorgeven en dus een kind met blauwe ogen krijgen. Die kans is 1 op 4.

Een kind kan dus kenmerken vertonen die bij geen van de ouders tot uiting gekomen zijn, maar die het toch van de ouders geërfd heeft.

Hoe groot is eigenlijk het risico op erfelijke problemen?

Zoals je uit het voorgaande begrijpt, is het moeilijk een cijfer op te geven dat voor iedereen van toepassing is. Algemeen wordt wel aangenomen dat ongeveer 3 à 5% van de kinderen geboren wordt met een afwijking, maar die is niet altijd erfelijk.

Het risico dat iemand persoonlijk tijdens zijn leven of in zijn familie in aanraking komt met een erfelijke ziekte, is dan weer hoger. Het wetenschappelijk onderzoek ontdekt steeds meer ziekten waarbij een erfelijke factor een rol speelt.

Predictieve genetische test

In sommige gevallen kunnen risicodragers via een test aan de weet komen of zij een bepaalde ziekte al dan niet zullen krijgen, nog voor er zich enig symptoom voordoet. Zo'n test heeft voor- en nadelen. Risicodragers uit families waarin een bepaalde ziekte voorkomt, moeten niet langer in onzekerheid leven, want ze kunnen laten onderzoeken of zij een ziekmakend gen erfd. Als het antwoord positief is, kan de zekerheid ziek te zullen worden hard aankomen. Vragen zoals "wanneer en hoe zal ik ziek worden?" blijven onbeantwoord en zijn zeer belastend. Anderzijds is het een hele geruststelling als uit de test blijkt dat er geen ziekmakend gen werd geërfd. Het al dan niet laten uitvoeren van deze test is dan ook een delicate beslissing, en dat vereist een intensieve begeleiding door een multidisciplinair team*.

(*) multidisciplinair team: een ploeg van mensen met verschillende opleidingen en specialisaties



” praten is beter dan zwijgen

“Mijn grootmoeder durfde er niet over te praten. Mijn vader wilde er niet over praten. Ikzelf ben 20 jaar, voel me goed en maakte me tot op heden geen zorgen over mijn gezondheid. Ik stelde mij wel vragen over de ziekte van mijn moeder, maar pas onlangs kreeg ik van de neuroloog te horen dat ze leed aan een erfelijke, neurologische ziekte. De specialist verraste mijn zussen en mij ook met het feit dat elk kind van een zieke ouder 50% kans heeft om ook ziek te worden. Hij vermeldde er bij dat sinds kort een test bestaat, waarbij men met zekerheid kan vaststellen of men al of niet het ziekmakend gen heeft overgeërfd.

Eén van mijn zussen wou onmiddellijk de test laten uitvoeren. Voor mij was dat niet zo evident. Ik moest eerst wennen aan het idee van 'een ziekte in de familie'. Anderzijds dacht ik aan mijn 50% kans om wel ziek te worden en mijn 50% kans om niet ziek te worden, dus ...

” Na enige tijd merk je echter dat je bij al je beslissingen toch rekening gaat houden met de mogelijkheid dat je ziek wordt. Als de ziekte dan toch je leven gaat bepalen, is het dan niet beter om zekerheid te hebben? En wat als ik te horen krijg dat ik zeker ziek zal worden, maar niet weet wanneer? Misschien morgen of na 5 jaar of pas binnen 20 jaar? Hoe zal ik daar dan mee kunnen leven?

Uiteindelijk kozen mijn zussen en ik, ieder uit persoonlijke overwegingen, voor de zekerheid, en wij consulteerden een genetisch centrum. Een team van professionals trachtte ons te begeleiden bij deze zeer moeilijke beslissing. Ook van de zelfhulpgroep kregen we heel wat informatie, steun en begrip.

Zo proberen wij ons leven, dat door een erfelijke ziekte op losse schroeven werd gezet, opnieuw in eigen handen te nemen.”

Onderzoeken tijdens de zwangerschap

Als ouders een verhoogd risico lopen op kinderen met een erfelijke aandoening, kunnen ze ervoor kiezen om prenatale onderzoeken te laten uitvoeren.

Eén van de onderzoeksmethoden is de vruchtwateranalyse. Dit onderzoek gebeurt tussen 14 en 16 weken zwangerschap. Hierbij kunnen onder meer chromosomale afwijkingen en spina bifida worden opgespoord. Een tweede mogelijkheid is een vlokkentest*. Die kan uitgevoerd worden tussen de tiende en twaalfde week van de zwangerschap. Hiermee kunnen chromosomenafwijkingen worden opgespoord en sommige erfelijke stofwisselingsziekten. Ook kan met die vlokkentest voor een aantal ziekten DNA-onderzoek worden uitgevoerd. Bij deze onderzoeken bestaat een klein risico op een spontane miskraam.

Ook een goede echografie* rond 20 weken zwangerschap kan heel wat aangeboren afwijkingen aan het licht brengen.

Al deze procedures kunnen leiden tot zwangerschapsafbreking als de foetus een ernstige aandoening blijkt te hebben.

() vlokkentest: ingreep waarbij men via de vagina of de buik door een prik wat moederkoekweefsel opzuigt*

() echografie: techniek waarbij men via geluidsgolven een goed beeld van de foetus krijgt*

” we zullen wel zien

"Eindelijk waren we zwanger van ons derde kindje. Omdat ik intussen al 36 jaar was, werd ik door de gynaecoloog geïnformeerd over mijn verhoogd risico op een baby met het Down-syndroom. Mijn partner en ik besloten dan maar een vruchtwaterpunctie te laten uitvoeren. Drie weken na de test kregen we een telefoontje van de geneticus. De dokter vertelde ons dat ons kindje geen trisomie 21 had, maar ... dat het een meisje was met slechts één geslachtschromosoom. Op dat moment voel je de grond onder je voeten wegzakken. De geneticus vroeg ons dan ook in de namiddag te komen voor verdere informatie. Die namiddag zijn we met gemengde gevoelens naar het genetisch centrum gereden. Wat zouden we beslissen? Daar kregen we gelukkig een degelijke uitleg. Er werden foto's getoond van dergelijke meisjes, we kregen een videofilm te zien en men gaf ons het telefoonnummer van een zelfhulpgroep. Er werd ook nog een echografie gedaan, waaruit bleek dat er geen lichamelijke afwijkingen waren.

Nog diezelfde avond hadden we contact met iemand van de zelfhulpgroep, en we hebben ook nog een gesprek gehad met onze gynaecoloog. Tenslotte besloten we de zwangerschap te laten doorgaan. Het werden spannende maanden. Tijdens de zwangerschapscontroles waren we telkens weer blij als de groei van de baby normaal verliep. Om het kind te beschermen, hebben we niemand van de familie of de omgeving ingelicht over deze uitslag. Ik vreesde dat men zou gaan zoeken naar symptomen. Onze dochter werd geboren, en vertoonde voor de buitenwereld geen duidelijke uiterlijke symptomen van de chromosomale afwijking. Wij zijn heel gelukkig met haar. Zijzelf is een heel levensblij kind. Hoe de toekomst wordt, zullen we wel zien."

Praktisch gesproken

Mensen die kinderen wensen, zouden goed geïnformeerd moeten zijn. Vooral als één van beide partners mogelijk een erfelijke ziekte heeft of als in één van beide families een ziekte of handicap voorkomt bij ouders, grootouders, neef, oom,... is het belangrijk vragen te durven stellen aan familieleden en de dokter vooraleer zwanger te worden. Dit geldt natuurlijk ook voor echtparen die reeds een kind met een probleem hebben. Zoals al eerder werd vermeld, is er bij zwangerschap na 35 jaar ook iets meer risico op afwijkingen bij het kind.

▶▶ Wat mag je verwachten van een genetische raadpleging?

- Dat er wordt geluisterd en dat men probeert alle beschikbare gegevens te verzamelen om onder andere een stamboom op te stellen.
- Dat soms verder onderzoek nodig is bij jezelf of één of meerdere van je familieleden.
- Dat men je precies kan zeggen waar het om gaat en of er al dan niet een behandeling bestaat.
- Dat men je met enige zekerheid kan zeggen of de kans bestaat dat



- je de ziekte of handicap doorgeeft.
- Dat men met jou de verschillende mogelijke oplossingen bespreekt, zoals het nemen van het risico, geen eigen kinderen, anticonceptie, adoptie, prenatale diagnostiek eventueel gevolgd door zwangerschapsafbreking als de foetus een ernstige afwijking blijkt te hebben of het gebruik van eicellen of zaadcellen van donoren.
- Dat men steeds ter beschikking blijft voor het beantwoorden van je vragen

en voor degelijke begeleiding bij alle praktische en emotionele problemen, welke beslissing je ook neemt.



►► Wie betaalt?

De ziekteverzekering en de overheid betalen het grootste deel van de onkosten van de gespecialiseerde onderzoeken uitgevoerd door de centra voor menselijke erfelijkheid. De betrokken gezinnen betalen remgeld* zoals bij andere medische prestaties.

() remgeld: eigen aandeel in de kosten, het verschil tussen wat u moet betalen en de teruggave van het ziekenfonds*

►► Waar kan je terecht?

■ Universitaire Instellingen Antwerpen

Centrum Medische Genetica
Universiteitsplein 1
Gebouw T - 6e verdieping
2610 Wilrijk
03/820.25.70
www.uia.ac.be/dnalab

■ Universitair Ziekenhuis Gasthuisberg

Centrum voor Menselijke
Erfelijkheid
Herestraat 49 - 3000 Leuven
016/34.59.03
www.uzleuven.be/UZroot/content/Home/wieiswie/diensten/cme/index.cfm

■ Academisch Ziekenhuis Vrije Universiteit Brussel

Medische Genetica
Laarbeeklaan 101
1090 Brussel
02/477.60.71
www.az.vub.ac.be/CMG

■ Universitair Ziekenhuis Gent

Dienst Medische Genetica, OK5
De Pintelaan 185
9000 Gent
09/240.36.03
allserv.rug.ac.be/~sdebie/index.html

Verenigingen rond erfelijke en aangeboren aandoeningen

Onderstaande verenigingen werden opgericht door en voor mensen met een erfelijke en/of aangeboren aandoening of door hun ouders. Als getroffene of betrokkene vindt men bij dergelijke groepen de meest uiteenlopende informatie over de aandoening zelf, maar ook over het leven en het omgaan ermee. Men ondervindt er begrip en steun van mensen die in dezelfde situatie verkeren en die zich, in de meeste gevallen, vrijwillig inzetten voor lotgenoten.

- Centrum Zit Stil (Vlaamse Vereniging voor Ouders van Kinderen en Jongeren met aandachtsstoornissen, impulsief en overbeweeglijk gedrag)
- Vereniging voor Aangeboren Gelaatsafwijkingen
- Dysmelia (vereniging voor alle betrokkenen met aangeboren misvormingen van de ledematen)
- Kontaktgroep Albinisme
- Alzheimerliga vzw
- ALS-Liga België vzw (vereniging voor betrokkenen rond Amyotrofische lateraal sclerose)
- Vlaamse Kontaktgroep Anusatriesie vzw
- Vlaamse Liga voor de Ataxie van Friedreich
- Vlaamse Vereniging Autisme
- Oudercontactgroep Bardet-Biedl
- Belangenvereniging Beckwith-Wiedemann syndroom
- Blindenorganisaties (verenigingen voor blinden en slechtzienden)
- CMT-Diagnosegroep (vereniging voor betrokkenen met ziekte van Charcot-Marie-Tooth)
- Vlaamse Coeliakievereniging vzw
- Vlaamse Oudercomités voor Dove en Spraak/Taalgestoorde Kinderen (VLOC)
- Federatie van Vlaamse Dovenverenigingen (FEVLADO)
- Kontaktgroep Ehlers-Danlos
- Debra Belgium vzw (vereniging voor betrokkenen met Epidermolysis Bullosa)
- Nationale Vereniging voor Hulp aan Fenyketonuriepatiënten
- Fragiël (vereniging voor ouders en betrokkenen rond het Fragiele X-syndroom)
- Vereniging van Ouders van Nederlandstalige Gehoorgestoorde Kinderen (VONGK)
- Vlaamse Vereniging voor Mensen met een Gehoorstoornis (VVMG-Infodo)
- Onder Ons (vereniging voor Hardhorigen en Doofgewordenen)
- Oudercomité Hartekinderen vzw (vereniging voor ouders van kinderen met hartmoeilijkheden)
- Vereniging Hemofiliëlijders en Von Willebrandt Ziekte
- Huntington Liga
- Vereniging voor Mensen met een Kleine Gestalte
- Belgische Vereniging voor het syndroom van Klinefelter
- Sprankel (vereniging voor ouders van normaal begaafde kinderen met leermoeilijkheden)
- Kontaktgroep Marfan
- Ons Kind (vereniging voor ouders van kinderen met een mentale handicap en syndroom van Down)



- Het Vierkant Wieltje (vereniging voor ouders van jonge kinderen met o.a. een mentale handicap)
- Onze nieuwe Toekomst vzw (vereniging voor jongeren en volwassenen met een mentale handicap)
- Belgische Vereniging voor Strijd tegen Mucoviscidose
- MS-Liga (vereniging voor betrokkenen met Multiple Sclerose)
- Belgische Liga Myasthenia Gravis
- Belgische Liga tegen Myopathie en Myastenie
- NF-Kontakt (vereniging voor betrokkenen met neurofibromatose)
- Vlaamse Vereniging Neuro-Musculaire Aandoeningen
- Noonan Oudercontactgroep
- Zelfhulpgroep Osteogenesis Imperfecta
- Prader Willi Vereniging
- Vlaamse Vereniging van vzw Psoriasispatiënten
- Belgische Rett-Syndroom Vereniging vzw
- Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom
- Vereniging Spina Bifida en Hydrocephalus
- Belgische vereniging voor ouders van kinderen met stofwisselingsziekten
- Turner Kontakt (vereniging voor betrokkenen met syndroom van Turner)
- Vecarfa vzw (vereniging voor ouders van kinderen met het velo-cardio-faciaal syndroom)
- Vlaamse Vereniging voor Hulp aan Verstandelijk Gehandicapten
- Vzw Williams-Beurren Syndroom
-

Voor informatie rond doelstellingen, activiteiten, adressen, enz. van deze en heel wat andere verenigingen kan je steeds contact opnemen met:

TREFPUNT ZELFHULP VZW

E. Van Evenstraat 2c
3000 Leuven
016 23 65 07
www.zelfhulp.be



Deze brochure is een initiatief van de Vlaamse Centra voor Menselijke Erfelijkheid en van de Werkgroep Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (een samenwerkingsverband tussen verschillende patiëntenverenigingen en zelfhulpgroepen).

Verantwoordelijke uitgever : J.P. Fryns, Herestraat 49, 3000 Leuven

informatie over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen



Met steun van de
Vlaamse overheid