



Eelke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecuul voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.

GENETISCHE DRAGERSCHAPSSCREENING

BeGECS



INHOUD

01	Inleiding	4
02	Wat en voor wie?	4
03	Gezonde drager van een erfelijke ziekte: wat betekent dat?	5
04	Welke erfelijke ziekten?	10
05	Waar kunt u de test laten uitvoeren?	10
06	Verloop van de test	11
07	Risico bij normaal testresultaat	12
08	Wanneer is de test niet aangewezen?	12
09	Welke resultaten kunt u verwachten?	13
10	Hoe verneemt u het resultaat?	14
11	Belgische genetische centra	15

01 INLEIDING

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

02 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 één van de geteste ernstige genetische ziekten of aandoeningen. Zo bent u goed geïnformeerd en kunt u een weloverwogen beslissing nemen voor toekomstige zwangerschappen.

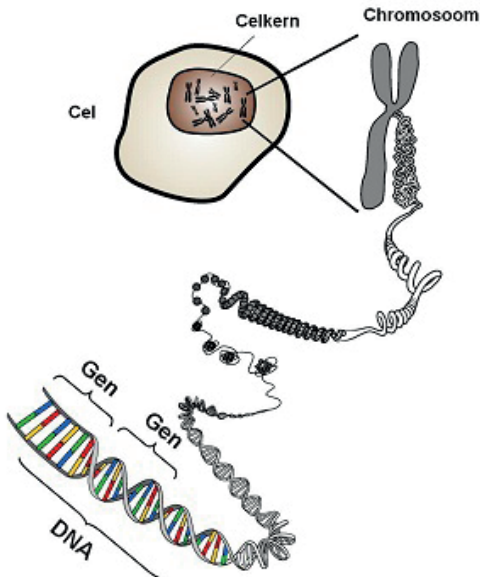
Om een genetische dragerschapsscreening uit te voeren hoeven er geen ziektes bij het koppel of in de familie voor te komen. Als in uw familie al een erfelijke ziekte voorkomt, volstaat deze test mogelijk niet. In dat geval contacteert u het best een genetisch centrum.

03 GEZONDE DRAGER VAN EEN ERFELIJKE ZIEKTE

Erfelijk materiaal

Het erfelijk materiaal of DNA ligt in de kern van elke cel. Genen vormen de eenheden van het erfelijk materiaal: ze coderen al onze erfelijke kenmerken. Ze bepalen bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen.

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



Dragerschap

Iedereen is gezonde drager van meerdere veranderingen in de genen die tot een ziekte kunnen leiden bij de kinderen. Dit 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 tweemaal een X-chromosoom.



Monogene ziekten

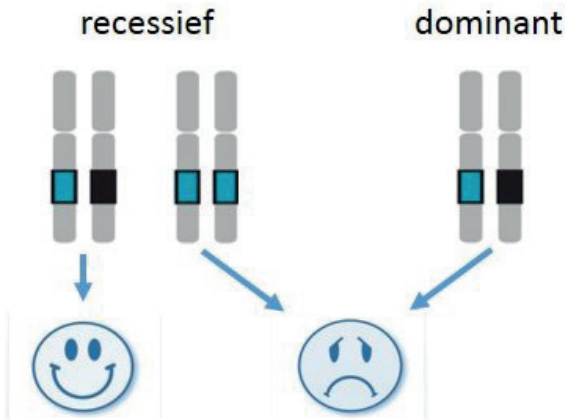
Ziekten die veroorzaakt worden door een mutatie in één enkel gen worden **monogene ziekten** genoemd. Deze monogene ziekten kunnen autosomaal of X-gebonden zijn, waarbij autosomaal staat voor genen die gelegen zijn op één van de 22 niet-geslachtschromosomen.

Dominant of recessief

De overerving van een monogene aandoening kan **dominant of recessief** zijn:

- ▲ Een aandoening is dominant wanneer een mutatie in **één** van de twee kopijen van een gen leidt tot ziekte.

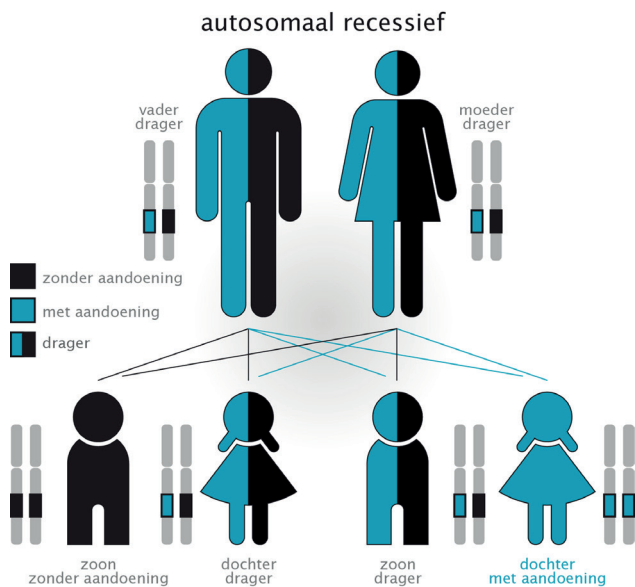
- ▲ Een recessieve ziekte ontstaat wanneer in **beide** kopijen van een bepaald gen een mutatie voorkomt. Een persoon die slechts in één van de twee kopijen van een recessief gen een mutatie draagt is een **gezonde drager**.



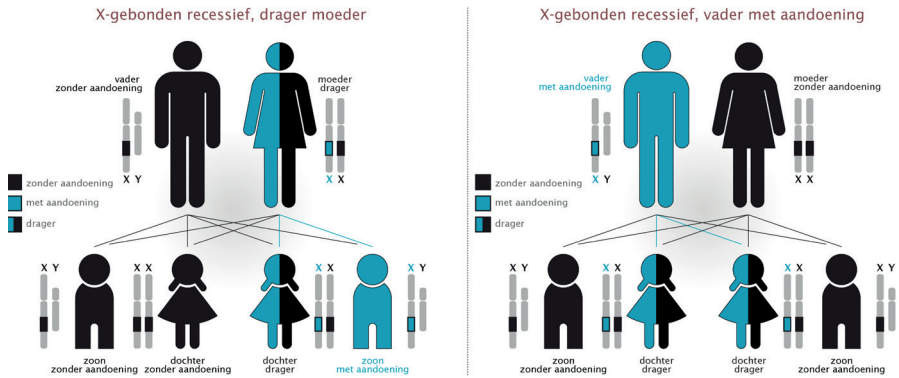
Bij deze genetische dragerschapsscreening kijken we enkel mutaties na die aanleiding geven tot een recessieve ziekte. Recessieve ziekten kunnen ontstaan door een fout in een gen dat op een autosoom ligt (autosomaal recessieve ziekte), of door een fout in een gen dat op het X-chromosoom ligt (X-gebonden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

Autosomaal recessieve ziekte

Wanneer beide ouders drager zijn van een mutatie in eenzelfde autosomaal gen hebt u bij elke zwangerschap 25 procent kans op een aangetast kind. De ouders zijn allebei gezonde dragers.



X-gebonden recessieve overerving



(c) CMG, UZ Brussel, België

Een vrouwelijk drager heeft naast het X-chromosoom met het foute/mutante gen nog een X-chromosoom met een normaal werkende kopij van dat gen. Deze vrouwelijke dragers zijn meestal gezond. Soms hebben ze eerder milde tekenen van de ziekte. Wanneer de moeder het X-chromosoom met de foute kopij doorgeeft aan haar zoon, zal hij de ziekte ontwikkelen. Een zoon heeft immers maar één X-chromosoom.

Er bestaan meer dan 7000 monogene erfelijke ziekten of ziekten die veroorzaakt worden door een mutatie in één enkel gen. Ongeveer een derde hiervan erft autosomaal recessief over. Geschat wordt dat ieder van ons gezonde drager is van enkele ernstige recessieve ziekten. X-gebonden recessieve ziekten komen minder vaak voor dan autosomaal recessieve ziekten.

04 WELKE ERFELIJKE ZIEKTEN?

De genetische dragerschapsscreening onderzoekt meer dan duizend genen die gelinkt zijn aan meerdere erfelijke ziekten. De meeste van deze ziekten worden **autosomaal recessief** overgeërfd. Dit betekent dat beide partners drager moeten zijn 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. Dit houdt in dat enkel de vrouw drager moet zijn om een verhoogd risico te hebben op een kind met de ziekte.

Sommige van de onderzochte ziekten hebben vooral gevolgen voor de verstandelijke ontwikkeling, andere leiden voornamelijk tot een lichamelijke handicap. Soms verkorten ze de levensduur of beperken ze in ernstige mate iemands dagelijks functioneren. Voor bepaalde ziekten bestaat er een behandeling, bijvoorbeeld 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 kijken we de belangrijkste fouten of mutaties na in de genen waarvan momenteel geweten is dat ze de ziekte veroorzaken. Als uit de test blijkt dat deze 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 koppelresultaat betekent dat de kans op een kind met één van de geteste genetische aandoeningen zeer klein is, maar niet uitgesloten. Daarnaast blijft er ook nog een kans bestaan 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.

05 WAAR KUNT U DE TEST LATEN UITVOEREN?

U kunt deze test aanvragen in een van de acht Belgische genetische centra (zie verder voor contactgegevens) of bij uw arts. Doe dat vooraleer u zwanger wil worden.

06 VERLOOP VAN DE TEST

De test gebeurt in België uitsluitend in de geaccrediteerde (d.w.z. internationaal erkende) laboratoria van de Belgische genetische centra. Om de test uit te voeren wordt bij **beide partners een bloed-staal** afgenomen.

Uit de witte bloedcellen halen we het DNA waarop de test gebeurt. Via de techniek ‘massief parallel sequencen’ kijken we bij elke persoon de exacte volgorde van de bouwstenen (DNA-sequentie) voor alle onderzochte genen in de test na. Zo onderzoeken we of in die DNA-sequenties ziekmakende (pathogene) veranderingen (mutaties) aanwezig zijn.

Soms is het niet duidelijk of een bepaalde verandering in een gen verantwoordelijk is voor de ziekte. In dat geval nemen we deze verandering niet in beschouwing en rapporteren we ze ook niet aan u. Wanneer we een verandering vinden die wél ziekmakend is, nemen we die wel in de lijst met resultaten op. De lijsten met de ziekmakende genen van beide partners worden vervolgens met elkaar vergeleken.

Geen verhoogd risico

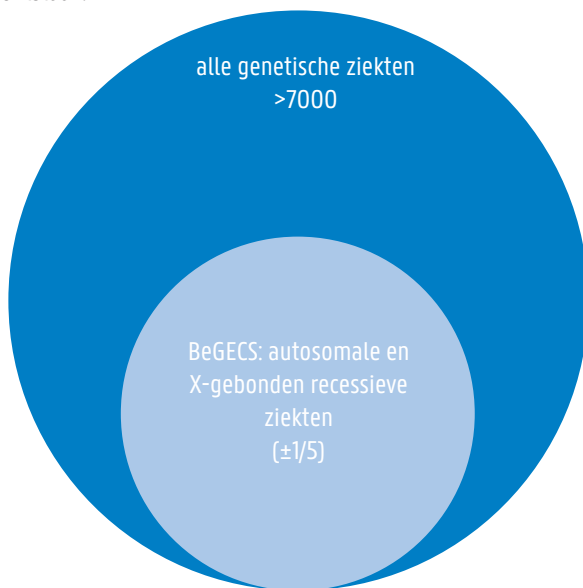
Als we bij de beide partners geen mutaties in hetzelfde gen vaststellen en de vrouw geen drager is van een mutatie gelegen op het X-chromosoom, dan vermeldt het verslag dat er geen verhoogd risico is op een kind met een aandoening.

Wel een verhoogd risico

Als de partners wél allebei een mutatie dragen in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogd risico op een kind met deze aandoening (zie verder). Het koppel ontvangt dan een rapport met deze resultaten. Stellen we dragerschap van één 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.

07 RISICO BIJ NORMAAL TESTRESULTAAT

Hoe groot is dan uw risico op een kind met een genetische ziekte bij een normaal testresultaat? De ziekten die opgenomen zijn in de genetische dragerschapsscreening zijn ernstig en manifesteren zich op kinderleeftijd. Daarnaast bestaan er nog vele andere erfelijke recessieve ziekten die niet werden opgenomen in deze test. Meer nog, naast de recessieve overerfbare ziekten zijn er nog vele andere genetische ziekten of aandoeningen die op een andere wijze overerven. Ten slotte kunnen ziekten ook nieuw ontstaan.



08 WANNEER IS DE TEST NIET AANGEWEZEN?

Een koppel dat al zwanger is, kan de genetische dragerschapsscreening niet gebruiken. Dit geldt ook voor mensen die in het verleden een beenmergtransplantatie kregen.

Als er in uw familie al een erfelijke ziekte voorkomt, volstaat deze test mogelijk niet. In dit geval is genetisch advies sterk aangewezen.

09 WELKE RESULTATEN KUNT U VERWACHTEN?

We schatten dat in de algemene bevolking ongeveer één procent van de koppels een risico heeft op een kind met een recessieve erfelijke ziekte.

Verhoogd risico

Een **afwijkend** koppelresultaat betekent dat er **een hoog risico** is op het krijgen van een kind met één 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 deze ziekte. Het koppel heeft ook 50 procent kans om een kind te krijgen dat een gezonde drager is, net als de ouder, 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 gelegen op het X-chromosoom heeft het koppel bij elke zwangerschap een kans van 50 procent om een zoon te hebben met de ziekte, of een dochter die draagster is en geen of slechts milde ziektekenen heeft.

Geen verhoogd risico

Een **normaal** koppelresultaat houdt in dat er **geen aantoonbaar verhoogd risico** is op het krijgen van een kind met één van de geteste ziekten, maar het risico is niet nul.

Wanneer één of beide partners drager zijn van een verschillende recessieve ziekte heeft dit 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 geldt alleen voor de **combinatie van beide partners**. Als u in de toekomst een kinderwens hebt met een andere partner, zal 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 rapporteren we ook.

10 HOE VERNEEMT U HET RESULTAAT?

Het genetisch centrum bezorgt het resultatenrapport met het koppelresultaat 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.

11 BELGISCHE GENETISCHE CENTRA

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
<http://www.cmgg.be>

Centrum Menselijke Erfelijkheid (CME)

UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
Secretariaat: +32 (0)16 34 59 03
Fax: +32 (0)16 34 60 60
<http://www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid>

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
<http://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
<http://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

http://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

<http://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

<https://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

<http://www.ipg.be>



NOTA'S

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

