

Dienst

Centrum Medische Genetica Gent (CMGG)

Identificatienummer

H9.7-OP1-B8

Versienummer

2

In voege op

06-11-2018

Titel

Informatieformulier prenataal chromosomenonderzoek

Informatieformulier prenataal chromosomenonderzoek

In dit formulier wordt informatie gegeven omtrent de moleculaire karyotypering (met CNVsequencing - *copy number variation*) die wordt uitgevoerd bij een vlokcentest of vruchtwaterpunctie.

Wat zijn chromosomen?

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal. De meeste mensen hebben 46 of 23 paar chromosomen. Het laatste paar bepaalt het geslacht: XX bij een vrouw, XY bij een man. In de normale situatie bestaat elk chromosomenpaar uit een moederlijk en een vaderlijk chromosoom.

Wanneer het aantal chromosomen afwijkt van 46 of wanneer er stukjes chromosoom te veel of te weinig zijn, kan dit tot problemen bij de foetus/ het kindje leiden. De aard van deze problemen wordt bepaald door de grootte en de inhoud van het ontbrekend of extra (stukje) chromosoom.

Op de cellen uit de vlokcentest of uit de vruchtwaterpunctie zal moleculaire karyotypering via CNVsequencing uitgevoerd worden. Deze technologie is op dit moment de meest gevoelige techniek om chromosoomafwijkingen op te sporen. Met dit onderzoek kunnen evenwel niet alle afwijkingen worden opgespoord. Zo kan een genmutatie, zoals die bijvoorbeeld wordt aangetroffen bij erfelijke doofheid, niet worden gedetecteerd.

Voor een correcte en snelle beoordeling van de resultaten van uw prenataal onderzoek, vragen we ook een bloedstaal van u, beide ouders, op het moment van de vlokcentest of vruchtwaterpunctie. U hoeft voor deze bloedafname niet nuchter te zijn.

De resultaten zullen worden bijgehouden in een beveiligde databank.

Wat zijn de mogelijke resultaten?

▪ Het onderzoek is normaal

Dit betekent dat er géén aantoonbare stukjes van een chromosoom ontbreken of teveel aanwezig zijn. Wanneer er op de echografie toch bepaalde afwijkingen bij de foetus zichtbaar zijn, kan het zijn dat uw arts nog een bijkomend genetisch onderzoek op de cellen van de vlokcentest of vruchtwaterpunctie zal aanvragen. Met moleculaire karyotypering kunnen zoals hoger vermeld immers niet alle afwijkingen worden opgespoord. Dit zal dan eerst met u besproken worden.

▪ Het onderzoek is afwijkend en de betekenis is duidelijk

In deze situatie is er een gekende chromosoomafwijking aangetroffen waarvan de gevolgen voor het kindje bekend zijn. Uw arts zal u hierover uitgebreid informeren.

Uitzonderlijk wordt een verandering waargenomen waarvan we weten dat dit in de toekomst een belangrijke invloed kan hebben op de gezondheid van u en/of uw kind. Dit zal met u worden besproken. Volgens de wet op de patiëntenrechten dient evenwel het 'recht op niet weten' van dergelijke bijkomende informatie te worden gerespecteerd. Indien dit voor u van toepassing is, kan u dit vooraf met uw arts bespreken.

Dienst

Centrum Medische Genetica Gent (CMGG)

Identificatienummer

H9.7-OP1-B8

Versienummer

2

In voege op

06-11-2018

TitelInformatieformulier prenataal chromosomenonderzoek

▪ De betekenis van het resultaat is niet gekend of onduidelijk

Regelmatig worden kleine veranderingen aangetroffen op de chromosomen, een ontbrekend of extra stukje chromosoom, waarvan we met de huidige kennis nog niet exact weten wat de betekenis is. Dergelijke bevindingen zullen u niet meegedeeld worden.

Het is belangrijk te begrijpen dat de resultaten van de CNVsequencing beoordeeld worden met de technieken en de kennis op het ogenblik van uitvoering. Omdat de kennis over erfelijke aandoeningen snel evolueert, kan het zijn dat sommige bevindingen in de toekomst anders beoordeeld zouden worden. Het laboratorium dat het onderzoek voor u uitvoert, zal in sommige situaties uw resultaten op anonieme manier bespreken met collega-erfelijkheidsspecialisten om het resultaat zo correct mogelijk te kunnen beoordelen.

We begrijpen dat u mogelijk nog vragen heeft na het lezen van deze informatie. U kan dan ook contact opnemen met het genetisch centrum van uw keuze. In Vlaanderen zijn er 4 genetische centra, telkens verbonden aan een Universitair Ziekenhuis.

Wie kan u bellen als u vragen heeft?

Voor vragen kan u terecht bij dr. Sandra Janssens of Prof. dr. ir. Björn Menten verbonden aan het genetisch centrum.

Contactgegevens:

Centrum voor Medische Genetica

Universitair Ziekenhuis Gent

Corneel Heymanslaan 10 – ingang 81 (kliniek) / ingang 34 (laboratoria)

9000 Gent

Tel: 09/332 3603

<https://www.cmgg.be> en <https://www.uzgent.be>