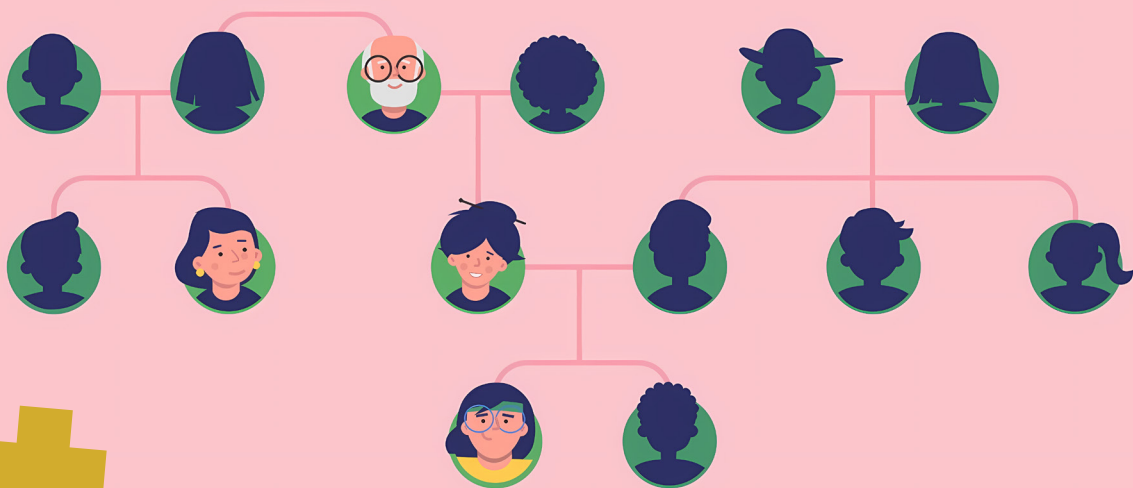


Als je een erfelijke aandoening vermoedt ...

Wanneer is een genetisch onderzoek zinvol voor jou?



Wat is een genetisch onderzoek?
Welke informatie kan het opleveren?
Wanneer en hoe kan je het aanvragen?

Je vindt de antwoorden in deze gratis brochure.



Centrum voor
Medische Genetica

Voor je begint te lezen

Deze brochure is bestemd voor jong en oud, voor mensen die weinig of al iets meer vertrouwd zijn met erfelijkheid. Kortom, voor al wie interesse heeft in het onderwerp. We hebben geprobeerd om de essentiële informatie over genetische onderzoeken voor iedereen zo helder mogelijk weer te geven. Die **basisinfo** vind je op de **linkerkant** van de pagina's. Als je dat wil, kan je daarnaast vaak nog **extra informatie** lezen. We hebben die in **gekleurde kaders op de rechterkant** van de pagina's geplaatst.

We illustreren de informatie aan de hand van het verhaal van Anja, maar uiteraard is dat maar één voorbeeld. Voor veel verschillende aandoeningen speelt erfelijkheid een rol, dus de informatie uit deze brochure is breed toepasbaar en niet beperkt tot de ziekte van Anja.

Inhoud

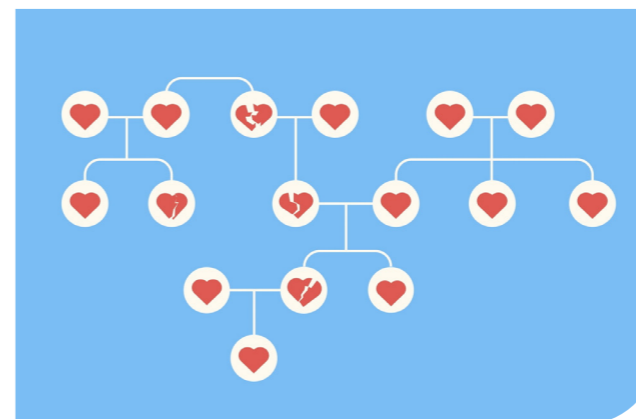
03. Inleiding
04. Wat is een genetisch onderzoek?
05. Waarom kan een genetisch onderzoek zinvol zijn?
06. Hoe gaat het in zijn werk?
07. Wat zijn de mogelijkheden en beperkingen?
08. Welke informatie kan het opleveren?
10. Welke informatie bespreken we met jou?
11. Wanneer en hoe kan je zo'n onderzoek aanvragen?
11. Hoeveel kost het?
12. Waar kan je terecht met vragen?

Inleiding

Dit is Anja.

In het weekend speelt ze voetbal. Dat vindt ze heerlijk. Maar het is niet vanzelfsprekend. **Haar hart tikt namelijk niet zoals het hoort.** En daarom is sporten voor Anja niet zonder gevaar.

Hoe ze dat te weten kwam van haar hart? Anja onderging een genetische test. Daar had ze een goede reden voor. Want het probleem deed zich ook al voor bij haar moeder, haar grootvader en een nicht van haar moeder.



Dankzij de test heeft ze nu zekerheid. Ze kan met een gerust hart voetballen, maar wel onder begeleiding van haar arts. In deze brochure ontdek je of een genetisch onderzoek ook voor jou zinvol kan zijn en wat je dan mag verwachten.



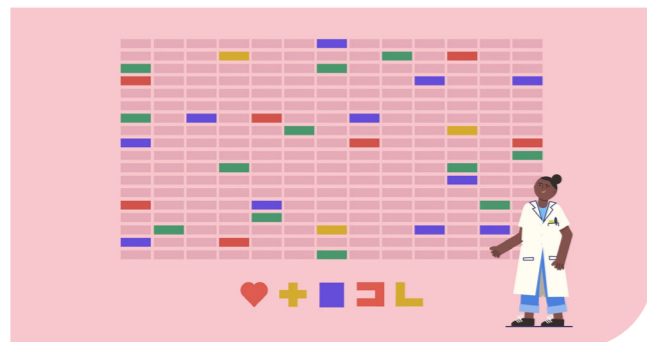
Wat is een genetisch onderzoek?

Iedereen heeft zijn eigen genetische bagage. Die krijg je als baby mee van je ouders. Wat in je genen zit, is dus erfelijk.



Genetische informatie zit vervat in **DNA**. Dit is een lange 'molecule' die is opgebouwd uit slechts vier verschillende bouwstenen. Die noemen we 'nucleotiden' en geven we weer met letters: **A, T, G en C**. De volgorde van deze vier letters bepaalt onze genetische info. En al die letters samen vormen jouw 'genoom'.

Een genetische test brengt jouw DNA of een deel ervan in kaart. We zien daarin of je een erfelijke aandoening hebt of een genetische afwijking die later zo'n aandoening kan veroorzaken. De test zegt dus iets **over je huidige en soms toekomstige gezondheid**.



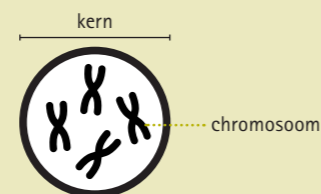
Je kan je zoals Anja laten testen op een erfelijke ziekte. Of je arts kan er een diagnose mee stellen wanneer een ziekte de kop opsteekt.

Wat zijn genen ook al weer?

Elk menselijk lichaam is opgebouwd uit miljarden cellen. Die bevatten stuk voor stuk genetische (erfelijke) informatie die ervoor zorgt dat elk onderdeel van ons lichaam goed functioneert.

Die erfelijke informatie zit vervat in DNA. Verschillende namen worden gegeven aan diverse deeltjes van ons DNA.

- DNA in de celkern zit verpakt in kleine staafvormige structuren: **chromosomen**. We hebben 23 paar chromosomen (dus 46 in totaal), waarvan er 23 afkomstig zijn van de eicel en 23 van de zaadcel. Onder de microscoop heeft zo'n chromosoom de vorm van een letter X (of H, zo je wil).



- De volledige DNA-inhoud van de 23 chromosomenparen in de celkern noemen we het **genoom**. De helft van het genoom is uit de zaadcel afkomstig, de andere helft uit de eicel. Elke helft is gemaakt uit 3 miljard combinaties van de letters A (adenine), C (cytosine), G (guanine) en T (thymine).
- Een klein stukje DNA, waarvan de lettercombinaties samen de code bevatten om een bepaald eiwit te bouwen, noemen we een **gen**. We hebben ongeveer 20.000 genen in ons genoom. Eiwitten zijn de bouwstenen van ons lichaam, maar tegelijk ook boodschappers. Ons lichaam gebruikt deze boodschappers om te communiceren van het ene orgaan naar het andere, maar ook van een cel naar een andere cel in een orgaan. Een voorbeeld van zo'n boodschapper is insuline, een eiwit dat de suikerspiegel regelt.

Waarom kan een genetisch onderzoek zinvol zijn?

- Een genetisch onderzoek geeft aan of je een genetische afwijking hebt of niet. Zo'n test kan die afwijking natuurlijk niet wegnemen. Maar het kan wel heel zinvol zijn om te weten dat je een bepaalde genetische afwijking hebt.

Veel erfelijke aandoeningen kunnen we namelijk goed **begeleiden** en sommige kunnen we **behandelen**, zeker als we er vroeg bij zijn. Soms kunnen we zelfs **voorkomen** dat een genafwijking leidt tot echte gezondheidsproblemen.



In het geval van Anja heeft die kennis ervoor gezorgd dat zij, dankzij aangepaste medische begeleiding, toch bijna alles kan doen wat ze graag doet. Ja, zelfs voetballen – ook al tikt haar hart soms onregelmatig.

En als Anja later kinderen krijgt, kan ze die **dezelfde kansen** geven op het vlak van gezondheid, dankzij hun eigen genetische test.



Anja zou er trouwens ook voor kunnen kiezen om de erfelijke aandoening niet aan haar kinderen door te geven. Ze kan hiervoor een beroep doen op een genetische test vóór of tijdens de zwangerschap.

Welke types van genoomafwijkingen of mutaties bestaan er?

De letterreeksen in ons DNA verschillen lichtjes van die van anderen. Deze verschillen maken ons uniek. Denk maar aan onze haarkleur of kleur van de ogen. Maar het is ook mogelijk dat dergelijke variaties in de juiste volgorde van de letters A, C, G en T leiden tot genetische aandoeningen, doordat de wijziging in de DNA-code tot een veranderend of afwezig eiwit leidt.

We kunnen verschillende types van genetische veranderingen identificeren.

- Eén van de letters A, C, G of T kan veranderd zijn in een andere letter (een zogenaamde puntmutatie).
- Een aantal letters kan verdwenen (een deletie) of verdubbeld (een duplicatie) zijn, wat eventueel kan leiden tot een verschuiving van het DNA-leesraam (frameshiftmutatie).
- Kleinere deeltjes kunnen een abnormaal aantal keer herhaald zijn.
- Extra lettersequenties kunnen op de verkeerde plek verschijnen (insertie) of omgekeerd zijn in een chromosoom (inversie).
- Stukjes chromosoom kunnen uitgewisseld zijn tussen twee verschillende chromosomen (translocatie), mogelijk met verlies of winst van erfelijk materiaal.

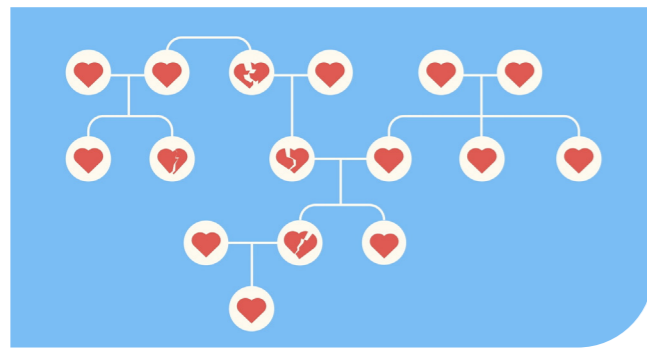
Wil je vermijden dat je een erfelijke aandoening doorgeeft aan je kind? Dan zijn er verschillende opties.

Bij sommige erfelijke aandoeningen kan je kiezen om tijdens een zwangerschap een genetisch onderzoek van het ongeboren kind te laten uitvoeren (= prenataal onderzoek).

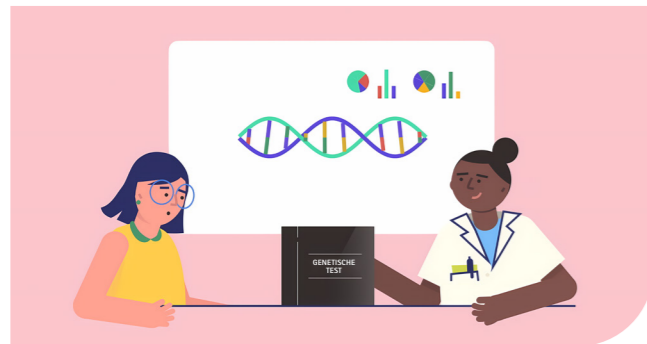
Bij een ivf-behandeling kan je zelfs een genetische test vragen voor sommige erfelijke ziektes vóór de terugplaatsing van het embryo (= pre-implantatietest).

Daarnaast kan je ook kiezen voor een sperma- of eiceldonor als jij of je partner drager zijn van een bepaald gen en je zeker wil zijn dat je het niet doorgeeft aan je nageslacht.

Hoe gaat het in zijn werk?



Vermoed je een genetische belasting in je familie, dan kan je in een centrum voor medische genetica terecht voor een **verkennend gesprek**. Net als Anja.



Eerst en vooral legt een arts en/of genetische counselor je bij een eerste gesprek uit hoe een genetisch onderzoek verloopt.



We leggen je ook uit dat we daarbij soms op informatie over andere ziektes stoten. Dat is wel belangrijk. Je mag kiezen over **welke resultaten** je na afloop van de genetische test meer wil weten. Op pag. 8 en 9 van deze brochure lees je hier meer over.

Wat hebben we nodig voor een genetisch onderzoek?

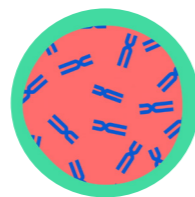
1) Het onderzoek kan gebeuren op verschillende lichaamsmaterialen zoals bloed (10ml), wangslijmvlies, een huid- of spierbiopt. We nemen daarvan een staal af bij jou en soms ook bij je eerstegraadsverwanten (bv. je ouders en eventueel een broer of zus met dezelfde aandoening).

2) We hebben ook jouw toestemming nodig voor het uitvoeren van de analyse en een ondertekende geïnformeerde toestemming voor het bespreken van de resultaten (meer daarover op pag. 10). Bij minderjarigen of wilsonbekwamen vragen we de toestemming van de ouders of voogd.

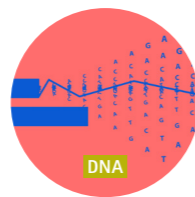
Om de onderzoeksresultaten te valideren, kunnen op een later tijdstip andere stalen gevraagd worden met jouw toestemming.



Het eigenlijke onderzoek begint met een **staalafname**, meestal van een kleine hoeveelheid bloed. Soms hebben we een ander type staal nodig, zoals een beetje wangslijm of een klein stukje huid of spier.



In de cellen van je afgenomen staal zit jouw DNA (net zoals in de meeste cellen van je lichaam). Zoals eerder al aangehaald, kan je dat DNA vergelijken met een lange tekst van miljarden letters. Deze 'bibliotheek' (jouw genoom) bevat informatie over al je genen – dat zijn dan de boeken in je bibliotheek.



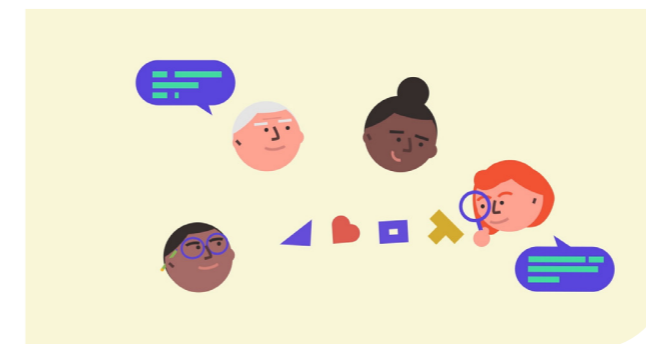
Van zodra we jouw staal hebben ontvangen, beginnen we de letters uit te pluizen. Afhankelijk van de ziekte bekijken we soms specifieke boeken, een groter deel van de bibliotheek of meteen de volledige bibliotheek.

Wat zijn de mogelijkheden en beperkingen?



Van de ongeveer vier miljoen letters die jou écht uniek maken, filteren we er nog een hoop weg omdat we vandaag denken dat ze niets met je ziekte te maken hebben. Het speuren in wat overblijft, is nog altijd een heel complex werk en vraagt de nodige tijd.

Het levert ons uiteindelijk een **lijst met verdachte letters** op. En die lijst bespreken we met ons multidisciplinaire team van artsen en laboratoriummedewerkers.



Soms vinden we geen duidelijke genetische oorzaak. Dan voeren we mogelijk **bijkomende testen** uit om zo uitsluitsel te krijgen. En soms stopt het onderzoek, omdat we met onze huidige kennis en technieken niet méér kunnen vinden.



Omdat het best mogelijk is dat toekomstige technieken wel een diagnose toelaten, slaan we Anja's genetische code na het onderzoek op in onze **digitale kluis**.

Multidisciplinaire bespreking

Sommige consultaties worden multidisciplinair benaderd. Je spreekt dan niet alleen met de arts-geneticus, maar ook met een andere specialist, genetisch counselor, psycholoog of sociaal verpleegkundige.

Zeldzame ziekten bespreken we bijvoorbeeld altijd multidisciplinair (met meerdere medische specialisten). Daarnaast is er ook overleg over de resultaten tussen het klinische team en de medewerkers in het laboratorium.

Wat als we niets vinden?

Genetica is een domein dat snel evolueert. Wereldwijd worden regelmatig nieuwe functies van genen ontdekt, of leren we bij over de impact van specifieke mutaties. Ook de technieken die ons toelaten om het genoom te analyseren worden steeds verfijnder.

Wanneer er onduidelijkheid bestaat over de eerste onderzoeksresultaten, is het mogelijk dat we later je DNA opnieuw analyseren, wanneer er nieuwe wetenschappelijke kennis voorhanden is. Het kan bijvoorbeeld dat een bepaalde DNA-variant in de toekomst bij meer mensen met dezelfde aandoening wordt gevonden, of dat men de variant juist meer aantreft bij gezonde personen.

Of soms kunnen we andere moleculen, zoals RNA of eiwitten, gaan onderzoeken om een beter inzicht te krijgen in de gevolgen van een bepaalde DNA-variant.

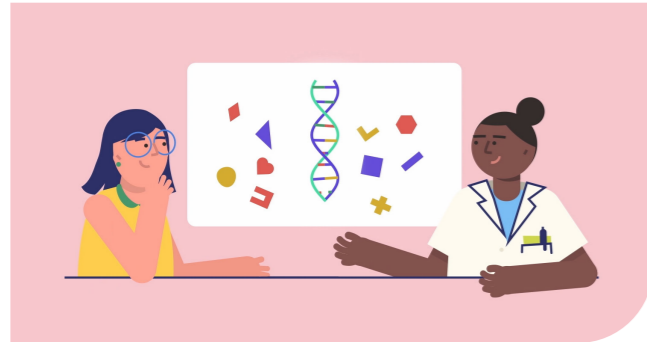
Zijn jouw genetische gegevens veilig bij ons?

Jouw DNA is strikt persoonlijk. Niet alleen fysiek maar ook wettelijk. De privacywetgeving is dus van toepassing. Toch is het mogelijk dat we jouw resultaten met andere experts delen omwille van de complexiteit van de analyse van genoomdata. Dit gebeurt op een versleutelde manier zodat men geen toegang krijgt tot je persoonsgegevens als naam, adres of geboortedatum maar enkel tot jouw klinische en genetische data.

Welke informatie kan het opleveren?

Tijdens zo'n onderzoek kan heel veel persoonlijke genetische informatie worden verzameld.

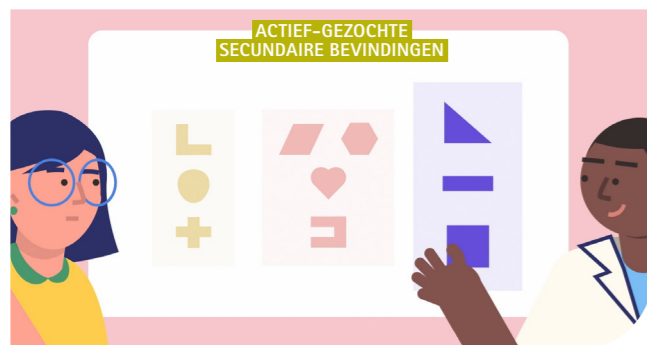
We komen meer te weten over de genen waarvoor je bij ons kwam aankloppen. Maar vaak vinden we ook informatie over genen die verband houden met heel andere aandoeningen.



Wat je wil weten, bespreek je vooraf met je arts. Je kan er bijvoorbeeld voor kiezen om enkel die resultaten te kennen, waarvoor een opvolging, behandeling of preventie mogelijk is.



Om je daarbij te helpen, onderscheiden we drie groepen van mogelijke varianten in het DNA. Als eerste groep zijn er varianten waarvan we **weten**, of sterk vermoeden, dat ze verband houden met de erfelijke ziekte in jouw familie. Die bespreken we altijd met jou.



Ten tweede kunnen we **actief zoeken** naar andere gekende **DNA-varianten** die van belang zijn voor je latere gezondheid, zoals een erfelijke aanleg voor bijvoorbeeld kanker.

Soms kunnen we ook zien of medicatie voor bepaalde ziektes zou aanslaan en wat dan de optimale dosis zou zijn voor jou.



En soms vinden we bij **toeval** varianten die wijzen op **nóg andere ziekten** waarvoor begeleiding of een behandeling mogelijk is, of die we zelfs kunnen voorkomen.

DNA-varianten uit zowel de tweede als de derde groep kunnen confronterend zijn. Want ze kunnen grote gevolgen hebben voor de gezondheid en het leven van jou en je familie. Misschien wil je dat helemaal niet weten, of misschien net wel. Het is geen makkelijke keuze, maar je staat er natuurlijk **niet alleen** voor.

We onderscheiden drie groepen van DNA-varianten

1) Primaire varianten

Dat zijn de varianten waarvan we weten, of sterk vermoeden, dat ze verband houden met de erfelijke ziekte waarvoor je in eerste instantie de test liet uitvoeren.

2) Secundaire varianten

Dat zijn DNA-varianten waarvan bekend is in de genetica dat ze bepaalde aandoeningen kunnen veroorzaken. Denk bijvoorbeeld aan een erfelijke aanleg voor kanker. Doordat ze bekend zijn, kunnen we er actief naar zoeken. Ook al is het geen probleem dat in je familie of bij jezelf voorkomt.

3) Toevallige vondsten (nevenbevindingen)

De derde groep zijn varianten waar we bij toeval op stoten. Dat gebeurt niet vaak, maar het kan wel. Soms kunnen we die DNA-afwijking linken aan een bepaalde aandoening, en soms zijn de effecten (nog) niet bekend.

Secundaire en toevallige bevindingen

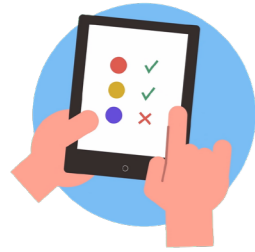
Een genetisch onderzoek levert veel informatie over je erfelijke materiaal op. Soms vinden we informatie die los staat van de aandoening waarvoor je eigenlijk kwam. Het kan bijvoorbeeld gaan om dragerschap voor een andere erfelijke aandoening, of een verhoogd risico op een aandoening op latere leeftijd zoals borstkanker.

Als zo'n afwijkende lettercombinatie in de genen een aandoening kan veroorzaken die belangrijk is voor de gezondheid van jou of van je familieleden, bijvoorbeeld omdat behandeling of de mogelijkheid tot preventie bestaat, dan kan je ervoor kiezen om dit met jou te bespreken.

Wat met secundaire of toevallige bevindingen over ziekten waar geen behandeling voor bestaat?

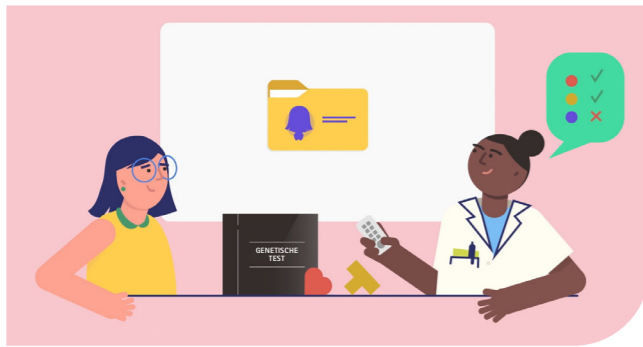
Het is ook mogelijk dat er een erfelijke aanleg voor een momenteel onbehandelbare ziekte wordt ontdekt. Bijvoorbeeld een neurodegeneratieve aandoening zoals de ziekte van Alzheimer. Wanneer je meerderjarig bent, kan je ervoor kiezen ook dit soort informatie te weten te komen. Deze kennis kan namelijk voor jou belangrijk zijn om bepaalde beslissingen in je leven te kunnen nemen.

Welke informatie bespreken we met jou?

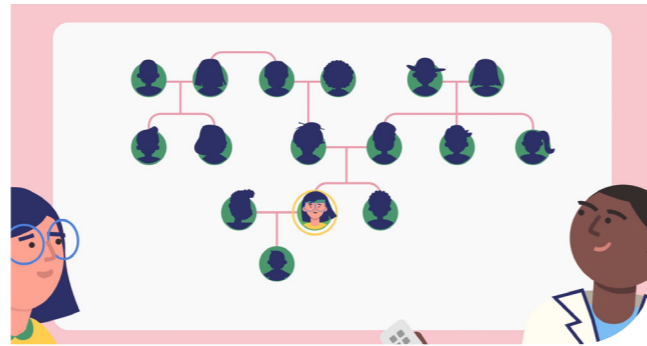


Wat je wil weten over jouw testresultaten, moet je aangeven in een formulier dat we een 'geïnformeerde toestemming' noemen.

Dat hoef je niet meteen te beslissen bij het eerste gesprek. Je kan er eventueel even over **nadenken en erover praten** met je arts, je familie of zelfs een psychologe. Uiteindelijk beslis je zelf, goed geïnformeerd en helemaal volgens jouw wensen, welke informatie je wil krijgen.



Als we de resultaten met jou bespreken, houden we rekening met jouw wensen. Daarbij komt niet alleen de mogelijke **impact op jouw leven** aan bod, maar ook op het leven van **jouw familie**.



Natuurlijk krijg je uitgebreid de gelegenheid om **vragen** te stellen. Want de toekomst van jouw gezondheid is toch niet niks.

Moeilijk om te beslissen wat je wel of niet wil weten?

In het Centrum voor Medische Genetica kan je praten met een psycholoog of genetische counselor. Zij zijn gespecialiseerd in dergelijke problematieken en kunnen je over verschillende mogelijke gevolgen van je keuzes laten nadenken. Ze kunnen niet in jouw plaats beslissen, maar ze zullen je wel begeleiden zodat jij de voor jou beste keuze kan maken.

Kan je nadien nog terugkomen op je beslissing?

Indien je later op je beslissing wil terugkomen, dan kan dit opnieuw tijdens een genetische consultatie besproken worden.

Hoe communiceren we de resultaten?

Wanneer er onderzoeksresultaten gekend zijn, nodigen we jou uit in het Centrum voor Medische Genetica voor een gesprek (genetische counseling). Soms is dit een voorlopig resultaat, te wijten aan de complexe aard van deze types van test. Van zodra we over extra informatie beschikken of over meer volledige resultaten, nemen we opnieuw contact op met jou.

Wanneer en hoe kan je zo'n onderzoek aanvragen?

Vermoed je huisarts of specialist een erfelijke aandoening? Dan zal hij of zij je zelf **doorverwijzen** naar een centrum voor medische genetica voor een verkennend gesprek. Mogelijk maakt hij of zij zelfs een afspraak in jouw plaats.

Maar je kan ook **op eigen initiatief contact** opnemen met zo'n centrum als je een genetische belasting vermoedt in je familie. Weet in elk geval dat je altijd eerst een afspraak moet maken. Kom je als kind en ouder of als koppel, en je wil jullie beiden laten testen? Dan moet je ook beiden vooraf inschrijven.

Je brengt ook liefst al zoveel mogelijk belangrijke informatie over je eigen en familiale medische voorgeschiedenis en eventuele eerdere genetische testen mee naar de raadpleging.

Is een volledige screening van je genoom mogelijk?

Je kan vandaag nog niet terecht in een genetisch centrum voor een analyse van je volledige DNA (genoom) zonder medische reden.

Hoeveel kost het?

Genetische onderzoeken zijn duur. Toch wordt het merendeel van deze onderzoeken en de bijhorende adviserende gesprekken **terugbetaald** door de sociale zekerheid voor patiënten met een Belgische of Europese ziekteverzekering. Je hoeft dan enkel het remgeld te betalen.

Wat kost een genetisch onderzoek?



Voor de meeste genetische testen komt het RIZIV tussenbeide. Meer info over de tarieven vind je op www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/tarieven-en-riziv-tussenkomsten.

In uitzonderlijke gevallen komt jouw test niet in aanmerking voor terugbetaling door het RIZIV en kunnen de kosten oplopen.

In het Centrum voor Medische Genetica wordt dit vooraf grondig met jou besproken, zodat je niet voor verrassingen komt te staan.

Is je ziekteverzekering nog niet in orde? Of twijfel je of ze wel in orde is? Bespreek het zeker met de arts vóór je een genetisch onderzoek laat uitvoeren. Sowieso kan je aan het einde van dit gesprek nog altijd beslissen om de genetische test niet te laten doorgaan.



Waar kan je terecht met vragen?

Wil je nog extra info over genomonderzoek na het lezen van deze brochure? Voel je je onzeker over die 'geïnformeerde toestemming' en het gebruik van jouw onderzoeksresultaten? Of zou je liever eerst enkele meningen en ideeën uitwisselen?

Het is altijd mogelijk om jouw vragen te bespreken met je arts of je kan een afspraak maken voor een genetische consultatie. Je bent altijd welkom.

UZ Brussel

Centrum voor Medische Genetica

Laarbeeklaan 101
1090 Brussel

tel. 02 477 60 71
fax 02 477 68 60

cmg@uzbrussel.be
www.brusselgenetics.be

Deze uitgave is een realisatie van:



Centrum voor
Medische Genetica

De brochure kwam tot stand in samenwerking met:



Met dank aan DRIFT animation voor de vele illustraties.

Meer info:

www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/brochures

