

Informatieblad voor ouders van een patiënt

Uitgebreid DNA-onderzoek

De arts heeft voorgesteld om uitgebreid DNA-onderzoek bij uw kind te doen. Hier leest u meer over dit onderzoek.

Waarom dit onderzoek?

De aandoening/kenmerken die uw kind heeft worden misschien veroorzaakt door een DNA-afwijking. Het doel van het DNA-onderzoek is het opsporen van deze DNA-afwijking.

Wat is nodig voor het onderzoek?

Voor het onderzoek wordt bij uw kind bloed geprikt. Hiervoor hoeft uw kind niet nuchter te zijn. Uit dit bloed wordt het DNA gehaald. Meestal is ook het bloed van de biologische ouders nodig, om zo het DNA te kunnen vergelijken tussen ouders en kind.

Welk onderzoek?

- **Genpakket:** onderzoek van een bepaald aantal genen waarvan bekend is dat ze de kenmerken kunnen veroorzaken die uw kind heeft.
- **WES** (whole exome sequencing): DNA-onderzoek waarbij alle genen worden onderzocht.
- **WGS** (whole genome sequencing): DNA-onderzoek waarbij alle genen en het DNA dat tussen de genen zit, worden onderzocht.

Wat kan de uitslag zijn?

1. Oorzaak gevonden

Er wordt een DNA-afwijking gevonden die (waarschijnlijk) de oorzaak is van de kenmerken van uw kind. Er kan dan meer worden gezegd over de erfelijkheid. Soms kan een voorspelling worden gedaan over hoe het verder met uw kind zal gaan en of er een behandeling mogelijk is.

2. Geen oorzaak gevonden

Er wordt geen DNA-afwijking gevonden die de oorzaak is van de kenmerken van uw kind. Dit kan twee redenen hebben:

1. Er is geen DNA-afwijking.
2. Er is wel een DNA-afwijking maar deze kan nog niet aangetoond worden met de huidige kennis en onderzoeken. De arts bespreekt met u of er mogelijkheden zijn voor verder onderzoek.

3. Onduidelijke uitslag

Er wordt een DNA-verandering gevonden, maar het is niet duidelijk wat dit betekent. Het kan ook niets betekenen. Soms helpt het om andere familieleden te onderzoeken. U beslist zelf of u uw familieleden vraagt om hieraan mee te werken.

4. Nevenbevindingen

Er wordt een DNA-afwijking gevonden die niet de oorzaak is van de kenmerken van uw kind, maar wel een rol speelt bij een andere erfelijke aandoening. Dit heet een nevenbevinding. De kans op een nevenbevinding is klein. Bij een genpakket is deze kans het kleinst. De arts zal een aantal voorbeelden van nevenbevindingen geven. Wilt u bepaalde nevenbevindingen wel/niet horen, bespreek dit dan met uw arts.

Wat kan dit onderzoek niet?

Met dit onderzoek kunnen niet alle erfelijke aandoeningen worden gevonden. Het DNA-onderzoek zoekt naar de oorzaak van de aandoening/kenmerken van uw kind. Soms wordt er iets anders gevonden, een nevenbevinding, maar hier wordt niet naar gezocht.

Familiebanden

Als ook het DNA van de ouders wordt onderzocht, dan is te zien of de ouders de biologische ouders van het kind zijn.

Gevolgen voor familieleden

De uitslag kan soms ook belangrijk zijn voor familieleden, nu of in de toekomst. Misschien hebben zij de aandoening ook. Of kunnen hun (toekomstige) kinderen de aandoening ook krijgen.

Wanneer/hoe krijg ik de uitslag?

De arts bespreekt met u hoe en wanneer u de uitslag krijgt.

Vergoeding

De kosten worden door de zorgverzekering vergoed. U kunt dit altijd navragen bij uw eigen zorgverzekering. U betaalt alleen het eigen risico, als dat in dat jaar nog niet op was. Kinderen onder 18 jaar hebben geen eigen risico. Wordt er ook DNA-onderzoek bij u gedaan om het DNA van uw kind met uw DNA te kunnen vergelijken? Dan valt dit onder de zorgverzekering van uw kind.

Heeft het DNA-onderzoek gevolgen voor mijn verzekeringen?

Naast de zorgverzekering bestaan er ook nog andere verzekeringen. Bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering of een levensverzekering. Meer informatie over verzekeren en erfelijkheid leest u op www.erfelijkheid.nl. U kunt het ook altijd navragen bij uw verzekeraar of uw adviseur.

Hoe verder na de uitslag?

- Lotgenotencontact:
Via een patiëntenorganisatie (zie www.zichtopzeldzaam.nl) of facebookgroep kunt u mensen zoeken met dezelfde aandoening. Soms kan lotgenotencontact via de arts geregeld worden.
 - Platform ZON (www.ziekteonbekend.nl) voor ouders van chronisch zieke kinderen zonder diagnose of met een hele zeldzame diagnose.
 - ZeldSamen (www.zeldsamen.nl), netwerken voor zeldzame genetische syndromen.
 - (Sch)ouders (www.schouders.nl) is een platform van, voor en door ouders van een kind met een lichamelijke- en/of een verstandelijke beperking, chronische ziekte en/of ontwikkelingsstoornis.
- Maatschappelijk werk
Een maatschappelijk werker kan u helpen omgaan met de uitslag. De arts kan u verwijzen.
- Meer informatie over DNA-onderzoek
Zie www.erfelijkheid.nl
- Onderzoek in de toekomst
De mogelijkheden van DNA-onderzoek zullen in de toekomst toenemen. Soms kan er enkele jaren later wel een oorzaak worden gevonden. Of er is inmiddels meer duidelijk over de DNA-verandering.
 - Meestal wordt het DNA niet opnieuw bekeken. U kunt zelf na een paar jaar weer contact opnemen, om te bespreken of er nieuwe mogelijkheden zijn.

- Soms neemt de arts op een later moment contact met u op als er nieuwe mogelijkheden of resultaten zijn. Als u dit niet wilt kunt u dit doorgeven (zie toestemmingsformulier).

Wat gebeurt er met het DNA?

- Het DNA wordt opgeslagen op de afdeling Genetica. Het wordt bewaard volgens de wettelijke regels. De gegevens worden niet doorgegeven aan bijvoorbeeld verzekeraars.
- Door de informatie over de DNA-afwijking te delen met andere artsen of onderzoekers, wordt er meer bekend over de gevolgen van een DNA-afwijking. Dit kan vooral bij zeldzame aandoeningen heel belangrijk zijn. Daarom kunnen ontdekkingen in het DNA worden gedeeld met andere (inter)nationale laboratoria. Dit gebeurt zonder naam; er is niet te zien van wie het DNA is.
- U kunt (samen met uw kind) toestemming geven voor het gebruik van het DNA voor verder wetenschappelijk onderzoek (zie toestemmingsformulier).

Vragen?

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen of wilt u de toestemming veranderen? Neem dan contact op met uw klinisch geneticus.