

Voorspellend DNA-onderzoek

In de familie is er een erfelijke ziekte en je hebt de kans om de aanleg voor de ziekte ook te hebben. Dit kun je laten onderzoeken. Deze brochure gaat over de keuze om wel of geen DNA-onderzoek te doen.



'Het is een persoonlijke keuze. En het proces is maatwerk.'



'Laat je goed informeren, dan weet je beter waar je voor kiest.'



'Ik wist dat het meer was dan een buisje bloed laten afnemen.'



Inhoud

Wat is voorspellend DNA-onderzoek?	4
Interview Nicole de Jong – <i>Het is meer dan een buisje bloed laten afnemen</i>	6
Hoe erf je een ziekte?	10
Voorspellend DNA-onderzoek voor autosomaal dominant erfelijke ziektes	12
Interview Jantiene Kremer – <i>Mijn man bleek drager te zijn van de aandoening van onze zoon</i>	14
Wil je wel of geen voorspellend DNA-onderzoek laten doen?	18
Interview Teun de Vries – <i>Voor nu heb ik ervoor gekozen om me niet te laten testen</i>	21
Kinderen en voorspellend DNA-onderzoek	23
Hoe maak je een keuze?	24
Interview Klinisch geneticus Philip Jansen – <i>Ik begeleid bij het maken van een keuze</i>	28
Wie werken er bij de afdeling Klinische Genetica?	32
Naar de afdeling Klinische Genetica	33
De uitslag van voorspellend DNA-onderzoek	36
Wat als je de aanleg voor de erfelijke ziekte WEL hebt?	37
Wat als je de aanleg voor de erfelijke ziekte NIET hebt?	40
Feiten en fabels	41
Andere redenen voor DNA-onderzoek dan voorspellend DNA-onderzoek	43

Beste lezer,

Deze brochure van het Erfocentrum bevat belangrijke informatie over voorspellend DNA-onderzoek. Voorspellend DNA-onderzoek kan je laten doen als er een autosomaal dominant erfelijke ziekte in je familie voorkomt. Wat is dat precies? Waarom zou je zo'n onderzoek laten doen? Hoe gaat dat dan? Wat voor gevolgen heeft dat? Wat als je het niet doet? Deze brochure gaat op die vragen in. En is bedoeld om jou op weg te helpen bij het zoeken naar het antwoord op de vraag:

Wil ik mijn DNA laten onderzoeken om te weten of ik de erfelijke ziekte heb die in mijn familie voorkomt?

Dat is geen simpele vraag. Denk er goed over na en praat erover met verschillende mensen. Uiteindelijk beslis je zelf of je het wel of niet doet. Dat is niet makkelijk. Het is een proces. Klinisch geneticus Philip Jansen vertelt hoe hij mensen begeleidt bij het maken van een keuze. Nicole de Jong vertelt hoe zij het proces heeft doorlopen om de keuze te maken. En Jantiene over hoe haar man erachter kwam dat hij de drager was van de erfelijke ziekte die hun zoon heeft. Met de interviews, inhoudelijke informatie en plaatjes willen we je helpen bij het nemen van jouw besluit. Er is geen goed of fout besluit. Wat je ook kiest, het gaat er om dat je tevreden bent en blijft met je keuze.



Jacqueline Pot
Directeur Erfocentrum

Colofon

Uitgave van het Erfocentrum
Tekst: Marloes Brouns-van Engelen en Petra Haak-Bloem

Interviews en redactie:
 Team Erfocentrum, Antine van Goor

Vormgeving: Studio Michelangela

Drukwerk: Veldhuis Media

Foto's: Foto van Jacqueline Pot door Christel Egberts; Foto's van Nicole de Jong door Shirley Schreuder en Dick Vos; Foto van Philip Jansen door Anita Edridge van het AMC; Foto's van Jantiene Kremer uit persoonlijk archief; Overige foto's van Shutterstock.

Tekeningen: *Cellen, chromosomen en genen en Autosomaal dominante overerving* door Angela Damen; *Hoe maak je een keuze? Hoe wordt DNA-onderzoek gedaan?* door Jacqueline Pot

© Het Erfocentrum 2025

Niets uit deze uitgave mag worden veeelvoudigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie of op welke andere wijze ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het Erfocentrum.

Brochures bestellen? Mail naar info@erfocentrum.nl

Disclaimer
 Deze brochure is met zorg samengesteld, maar het is mogelijk dat er iets niet klopt. De ontwikkelingen op het gebied van erfelijkheid gaan snel. Het Erfocentrum is niet aansprakelijk voor schade als gevolg van gebruik van de informatie. Aan de in deze brochure aangeboden informatie kunnen geen rechten worden ontleend. De informatie uit de brochure is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Daarvoor kun je bij een dokter terecht.

Wat is voorspellend DNA-onderzoek?

Erfelijkheid en verzekeren

Kom je in aanmerking voor DNA-onderzoek? Dan wordt het meestal vergoed door de basisverzekering. Iedereen heeft recht op een basisverzekering en iedere basisverzekering vergoedt dezelfde zorg. Maar het gaat wel ten koste van je eigen risico als je dat nog niet (helemaal) hebt gebruikt. Je kunt het navragen bij je verzekeraar. Meer weten over verzekeren en erfelijkheid? Download de brochure www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijkheid-ziektes of scan de QR-code



Je kunt met DNA-onderzoek laten uitzoeken of je de erfelijke aanleg ook hebt. Dit noemen we voorspellend DNA-onderzoek. Of je dit onderzoek wel of niet laat doen, is een eigen keuze.

Ook als je geen klachten of kenmerken van de erfelijke ziekte hebt kun je de aanleg wel hebben. Is bekend welke afwijking in het gen de oorzaak is voor de ziekte bij jouw familielid? Dan kan er DNA-onderzoek worden gedaan. Als uit dat onderzoek blijkt dat je de erfelijke aanleg hebt, dan heb je meestal meer kans op de ziekte. Of het is bijna zeker dat je de ziekte krijgt.

Je huisarts kan je verwijzen naar een klinisch geneticus

Als je voorspellend DNA-onderzoek wil laten doen, dan kan de huisarts je verwijzen naar de klinisch geneticus. Deze arts weet veel van erfelijke ziektes en werkt op een afdeling Klinische Genetica van een ziekenhuis. Zo'n afdeling heet ook wel polikliniek Klinische Genetica. Een andere naam voor een klinisch geneticus is: erfelijkheidsarts.



Hoe wordt DNA-onderzoek gedaan?

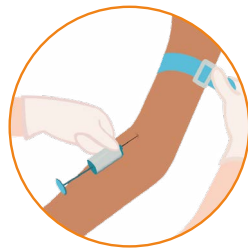
Voor het DNA-onderzoek wordt op de polikliniek bloed-prikken van het ziekenhuis bloed afgenomen. In het bloed zit DNA. In het laboratorium wordt gekeken of in jouw DNA dezelfde afwijking zit in het gen als bij je familielid met de ziekte. Als dat zo is, dan heb je (meestal) meer kans op de ziekte of is het bijna zeker dat je de ziekte krijgt. ●



Eerst praat je met een klinisch geneticus



Je krijgt tussen het gesprek en je besluit tijd om na te denken



Kies je voor DNA-onderzoek, dan laat je je bloed prikken.



Je bloed wordt onderzocht in een laboratorium. Nu wachten op de uitslag



Je krijgt een afspraak voor de uitslag



Je hoort of je de erfelijke aanleg hebt voor de ziekte



Je DNA blijft veilig bewaard



Na een tijdje contact met de arts over hoe het met je gaat

INTERVIEW
Nicole de Jong



‘Het is meer dan een buisje bloed laten afnemen’

Nicole de Jong verloor haar vader aan de erfelijke aandoening HCHWA-D, beter bekend als de Katwijkse ziekte. Mensen met deze ziekte krijgen vaak één of meer hersenbloedingen. Nicles vader overleed op 59-jarige leeftijd aan de gevolgen van zijn zesde hersenbloeding. Vanaf het moment dat hij de uitslag van het DNA-onderzoek kreeg, is duidelijk dat ook zij risico loopt op deze aandoening. Nicole was toen pas vijftien jaar. Door voorspellend DNA-onderzoek te doen, zou Nicole weten of zij de aanleg voor deze ziekte heeft.

‘Het voelde als een keuze die ik voor mezelf maakte.’

Niet aan het lot overlaten

Meestal krijgen mensen met de Katwijkse ziekte de eerste hersenbloeding rond het vijftigste levensjaar. Voordat Nicole de kenmerken van de ziekte zou kunnen krijgen wilde ze het toch weten. ‘Ik vond het voor mezelf belangrijk het van tevoren te weten. Voordat ik na zou moeten denken over kinderen. Ik heb van heel erg dichtbij gezien wat de invloed is van deze ziekte op het gezin. Als ik de mogelijkheid heb om het te laten onderzoeken, wil ik het niet aan het lot overlaten. En voor mij was belangrijk dat ik zou kunnen bijdragen aan wetenschappelijk onderzoek naar een behandeling. Je kunt soms pas meedoen aan onderzoek als je weet dat je de aanleg voor de ziekte hebt,’ vertelt Nicole.

Eigen keuze

Of je wel of geen onderzoek laat doen is iets dat deel uitmaakt van je leven. ‘Mijn oom en tante staan er weer anders in. Op het moment dat mijn vader hoorde dat hij deze ziekte had, hadden zij al een gezin. En ik snap dat je op zo’n moment andere factoren mee laat spelen in je besluit. Er is geen goede of foute keuze. Het is een keuze die je echt voor jezelf maakt. Het is wel belangrijk dat je je goed laat informeren voordat je een beslissing neemt.

‘Het hele proces is maatwerk.’

Deel je gevoelens

Het DNA van de vader van Nicole werd onderzocht na zijn eerste hersenbloeding. Hij kreeg als eerste in de familie te horen dat de oorzaak van zijn hersenbloeding de erfelijke Katwijkse ziekte was. Bij hem was daar geen proces van gesprekken aan vooraf gegaan. Dat is bij voorspellend DNA-onderzoek wel zo.

Het is lastig je iets voor te stellen bij voorspellend DNA-onderzoek. Nicole wist wel dat het meer was dan een buisje bloed laten afnemen. Het is een pittig proces en haar advies is dit niet in je eentje te doen. Bespreek je gevoelens met

bijvoorbeeld de huisarts, iemand die je vertrouwt of iemand van de patiëntenorganisatie. 'Praat er ook over met je familie, welk besluit jij of een ander familielid ook neemt. Het zou eeuwig zonde zijn als een erfelijke aandoening tussen de familieleden in komt te staan,' zegt Nicole.

Het proces is maatwerk

Nicole begon met een bezoek aan de huisarts. Haar huisarts vertelde dat een verwijzing naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) niet betekent dat je aan het eind van de afspraak moet besluiten of je wel een test wil of niet. Als je alleen informatie wil, is dat ook mogelijk. Het afnemen van je bloed voor het DNA-onderzoek blijft je eigen keuze. De regie ligt bij jou als risicodragers van een erfelijke ziekte. Het proces is echt maatwerk. In het LUMC kwam Nicole voor een eerste gesprek bij een klinisch geneticus. Daarna had Nicole een afspraak met een psycholoog.

'Doorloop het proces niet in je eentje, praat erover met iemand die je vertrouwt.'



'Het horen van de uitslag is iets raars, want ik ben niet ziek.'

Na een tweede gesprek met de klinisch geneticus en de psycholoog werd het bloed afgenomen op de afdeling bloedafname. Na ongeveer zes weken kreeg ze de uitslag. Nicole wist al dat ze na binnenkomst direct de uitslag zou horen. 'De klinisch geneticus en de psycholoog namen mij voortdurend mee in wat ik zou kunnen verwachten van het DNA-onderzoek en van de uitslag.'

De uitslag

De uitslag was dat Nicole de erfelijke aanleg heeft voor het krijgen van de Katwijkse ziekte. 'Op het moment van de uitslag merkte ik pas wat het bij mij losmaakte. Het gaf antwoord op mijn vraag, maar het is niet het antwoord dat je wilt horen,' vertelt Nicole. De psycholoog in het LUMC had Nicole gezegd dat na een paar weken de scherpe randjes van de uitslag eraf zouden zijn. Al kon zij zich hier in het begin niks bij voorstellen, na verloop van tijd kwam ze erachter dat de psycholoog gelijk had. Maar dat is persoonlijk, want iedereen legt daarin een eigen weg af. Na de uitslag wordt er contact met je gezocht om te vragen hoe het met je gaat. De een vindt het fijn dit telefonisch te doen, de ander komt liever naar het ziekenhuis. Ook dat is maatwerk en meestal ongeveer twee weken nadat je de uitslag hebt gekregen.

Grijs gebied

'Het blijft iets heel raars dat ik een uitslag heb gekregen over mijn toekomst. Nu ben ik niet ziek. Ik zit in een soort grijs gebied, dat voelt raar. Er zullen in mijn hoofd dingen gebeuren waar ik nu nog niets van merk of nu last van heb.' De uitslag is een feit waar Nicole rekening mee houdt en waar ze niet meer om heen kan. Zij kan nu wel meedoen aan medisch wetenschappelijk onderzoek naar een behandeling van de Katwijkse ziekte. Op het moment van dit interview gaat het goed met Nicole. ●

Podcast 'Zieke Erfenis'

Nicole de Jong deelt haar verhaal in haar podcast 'Zieke Erfenis'. Hierin neemt ze iedereen mee in het proces van haar keuze voor een voorspellend DNA-onderzoek naar de Katwijkse ziekte. In de podcast onderzoekt Nicole haar eigen stamboom, spreekt ze met haar familie over de gevolgen/ invloed van de erfelijke ziekte waarvoor ze de aanleg kan hebben en neemt ze een besluit of zij haar DNA wil laten onderzoeken. In de laatste aflevering krijgt ze de uitslag en vertelt Nicole hoe ze daar mee omgaat. De podcast is te vinden in je favoriete podcast-app. En ook via de websites van NPO Radio 1 en de EO.

Algemene informatie over de Katwijkse ziekte vind je op erfelijkheid.nl/ziektes/katwijkse-ziekte of scan de QR-code



Hoe erf je een ziekte?

DNA, cellen, chromosomen en genen

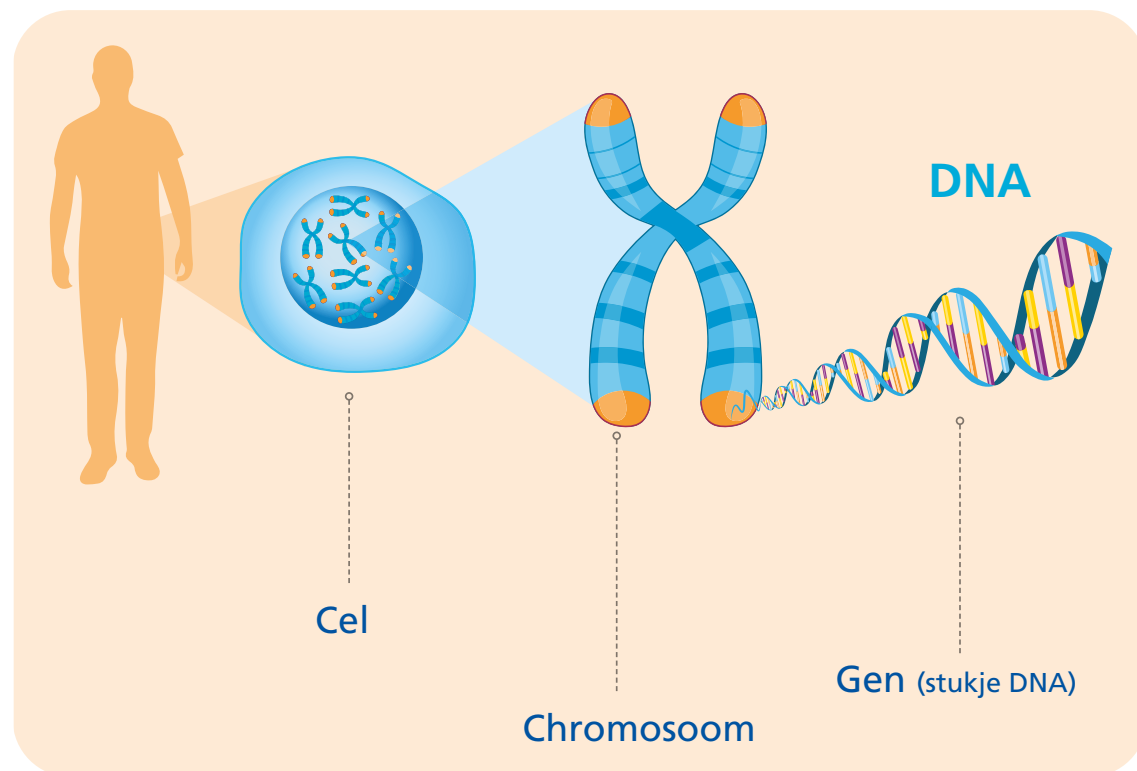
Ons lichaam is opgebouwd uit cellen. In bijna alle cellen zitten chromosomen. Chromosomen zien eruit als strengen (zie het plaatje). De chromosomen bestaan uit DNA. Het DNA heeft de informatie voor al onze erfelijke eigenschappen.

Een stukje DNA met de informatie voor één eigenschap of één taak heet een gen. Van ieder gen heb je er twee geërfd: één van je vader en één van je moeder. In totaal zijn er ongeveer 20.000 genen.

De genen zorgen er samen (mede) voor hoe je eruitziet en hoe je lichaam werkt.

Soms zitten er afwijkingen in genen. We hebben er allemaal wel een paar. Vaak merken we daar niks van. Soms zorgt zo'n afwijking voor een ziekte. Als de afwijking in een gen kan leiden tot een ziekte én het wordt van ouder op kind doorgegeven, dan noemen we het een erfelijke ziekte.

Je lichaam is opgebouwd uit cellen. In bijna alle cellen zitten chromosomen. De chromosomen bestaan uit DNA. Een stukje DNA met de informatie voor één eigenschap of één taak heet een gen.



Manieren waarop erfelijke ziektes kunnen worden doorgegeven

Erfelijke ziektes kunnen op verschillende manieren worden doorgegeven. Sommige ziektes kun je erven als één van je ouders een afwijking in een gen heeft. Dan heeft ieder kind 1 op 2 (50%) kans om de afwijking te krijgen. Dit noemen we autosomaal dominant erfelijk. Voorbeelden zijn de ziekte van Huntington en het Marfan syndroom (ziekte met kenmerken zoals afwijkingen van het hart en de vaten). Autosomaal recessieve ziektes kun je alleen krijgen als je van allebei je ouders dezelfde afwijking in een gen krijgt. De kans op de ziekte is 1 op 4 (25%) voor ieder kind. Voorbeelden zijn cystic fibrosis (ziekte waarbij je taai slijm hebt) en sikkelcelziekte (vorm van bloedarmoede). Er zijn nog veel meer manieren van overerving. Als bekend is hoe de ziekte erfelijk is, kan een erfelijkheidsarts informatie geven over de kans dat familieleden de ziekte krijgen. ●

Normaal heeft iemand 46 chromosomen. Dat zijn 23 paren. Van elk paar heb je één chromosoom van je vader en één chromosoom van je moeder. Het 23ste paar bestaat uit de geslachtschromosomen. Dat zijn het X en Y chromosoom. Iemand met twee X-chromosomen is biologisch gezien een vrouw en iemand met een X en Y chromosoom is biologisch gezien een man. De lengte van het DNA in één cel is ongeveer 2 meter.

Voorspellend DNA-onderzoek voor autosomaal dominant erfelijke ziektes

Voorbeelden van ziektes waarvoor voorspellend DNA-onderzoek gedaan kan worden:

- Erfelijke aanleg voor bepaalde hartziektes
- Erfelijke aanleg voor sommige nierziektes
- Erfelijke aanleg voor bepaalde vormen van kanker, zoals borst- en eierstokkanker of darmkanker
- Sommige erfelijke spierziektes
- Sommige vormen van dementie
- Ziekte van Huntington (een erfelijke ziekte van de hersenen)

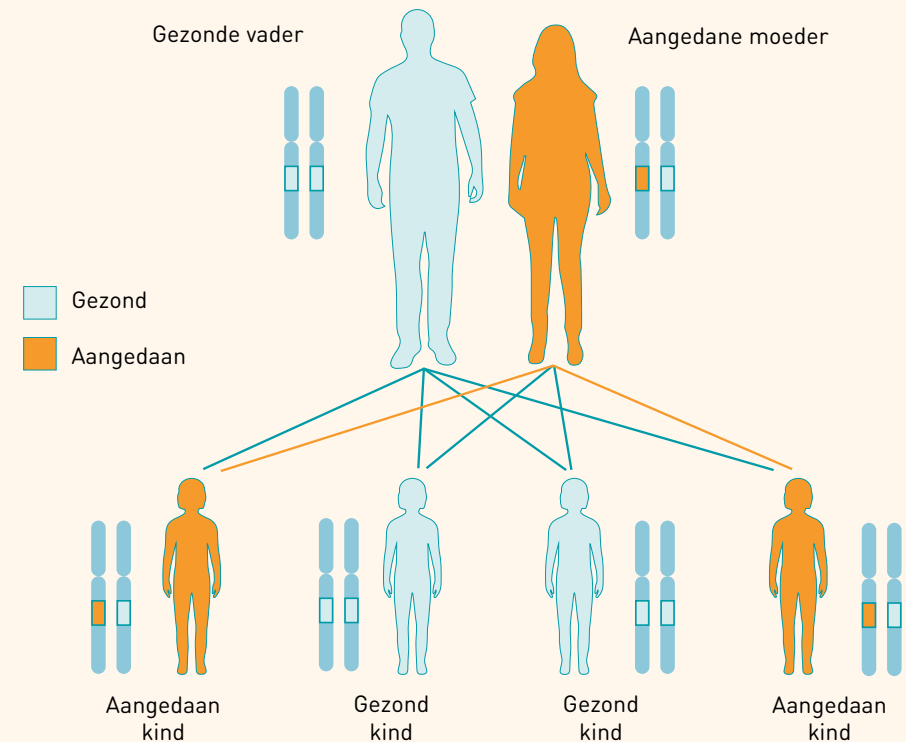
Meer weten?
Scan de QR-code



Voorspellend DNA-onderzoek is vooral mogelijk voor ziektes die je kunt krijgen als je van één van je ouders de afwijking in het gen krijgt. De autosomaal dominant erfelijke ziektes dus. De klachten kunnen pas op latere leeftijd zichtbaar worden. Maar als je je DNA laat onderzoeken wordt duidelijk of je een grote kans hebt om klachten te krijgen. Daar slaat het woord 'voorspellend' op.



AUTOSOMAAL DOMINANTE OVERERVING



Bij autosomaal dominant erfelijke ziektes heeft ieder kind 50% kans (1 op 2) om van de ouder met de ziekte het gen met de afwijking te krijgen. Het maakt niet uit of de vader of de moeder de ziekte heeft. Er is voor ieder kind ook een kans van 50% om van die ouder het gen zonder de afwijking te erven. Het maakt hierbij niet uit of het kind een meisje of een jongen is. Je kunt het zien op het plaatje. Heeft je familielid een erfelijke aanleg voor een ziekte die autosomaal dominant erfelijk is? Dan gaat het vaak om je ouder, broer, zus of kind. Jij kunt dan ook 50% kans hebben op de erfelijke aanleg. Maar je hebt evenveel kans dat je de erfelijke aanleg niet hebt. ●

Bij autosomaal dominant erfelijke ziektes heeft ieder kind 50% kans om het gen met de afwijking te krijgen.

Tip

Soms kan er ook voorspellend DNA-onderzoek worden gedaan voor ziektes die op een andere manier erfelijk zijn. Kijk hiervoor op www.erfelijkheid.nl of stel je vraag via erfolijn@erfocentrum.nl

INTERVIEW
Jantiene Kremer



'Mijn man bleek drager te zijn van de aandoening van onze zoon'

Jantiene Kremer over voorspellend DNA-onderzoek bij het KIF11-syndroom

Daley, de zoon van Jantiene, is geboren met het KIF11-syndroom. Een zeer zeldzame genetische aandoening. Na deze diagnose twijfelden zij en haar man geen moment om zich te laten onderzoeken. Voor Daley zou het niets meer veranderen. Ze wilden het weten voor zijn broer en voor als ze nog een keer zwanger willen worden.

'We twijfelden geen moment om ons ook te laten onderzoeken. Voor Daley zou het niets veranderen, maar voor zijn broer wel.'

Zwangerschap

'De zorgen begonnen tijdens de zwangerschap van onze tweede kindje,' vertelt Jantiene Kremer. 'Op de 20-weeken echo was te zien dat de baby dikke voetjes had door te veel vocht.' Jantiene en haar man werden verwezen naar het Radboudumc in Nijmegen voor verder onderzoek. Daar dacht de gynaecoloog aan het Milroy-syndroom. Dit is een erfelijke vorm van lymfoedeem. Na de geboorte had hun zoon Daley inderdaad een verdikking op de wreef van beide voetjes.

'Mijn moedergevoel zei me dat er iets niet klopte.'

Er klopte iets niet

Jantiene haar moedergevoel zei haar dat er iets niet klopte. Daley had vaak koorts en last van oorontstekingen. 'Eén keer was de koorts zo hoog dat ik met hem op de spoedeisende hulp terecht kwam', vertelde Jantiene. Zijn kleine hoofd-omtrek paste volgens het consultatiebureau bij zijn groei-curve. Maar volgens de arts op de spoedeisende hulp had Daley al eerder onderzocht moeten worden door een neuroloog. Jantiene ondernam actie via de huisarts en een vervolgspraak met de kinderarts volgde snel.

Complexe aandoening

In het Silva Tóth Centrum, een centrum voor diagnostiek bij complexe aandoeningen, werd Daley door allerlei artsen onderzocht. Ook werd er een MRI-scan gemaakt. Daley bleek niet goed te zien; hij heeft een oogsterkte van -5 en -6. Het was al bekend dat hij een kleinere hoofd-omtrek had dan gemiddeld en lymfoedeem op de wreef van beide voetjes. Maar hij bleek ook Centrale Sereuze Chorioretinopathie (CSC) te hebben. Dit is een oogziekte waarbij sprake is van vocht-ophoping onder het netvlies. Er werd ook bloed afgenomen voor DNA-onderzoek.



‘We wisten niet wat de diagnose ging betekenen voor de gezondheid van Daley.’

De diagnose

Tien weken na het DNA-onderzoek kreeg Daley de diagnose het KIF11-syndroom (MCLMR). Over dit syndroom is niet veel bekend, omdat het zo zeldzaam is. Per persoon zijn de symptomen ook nog eens verschillend. ‘We waren opgelucht de oorzaak te weten, maar het voelde ook als een zwart gat. We wisten niet wat ons te wachten stond en wat de diagnose ging betekenen voor de gezondheid van Daley in de toekomst,’ vertelt Jantiene.

Voorspellend DNA-onderzoek

De klinisch geneticus besprak met Jantiene en haar man de mogelijkheden om voorspellend DNA-onderzoek te doen voor het KIF11-syndroom. Dit zou antwoord geven op de vraag of bij Daley het syndroom nieuw was ontstaan of dat hij het had geërfd. Jantiene zegt, ‘We twijfelden geen moment, want het zou voor Daley niets meer veranderen. Maar wij wilden het weten voor zijn broer en voor een eventuele derde kindervens.’

Erfelijk ja of nee

In het UMC Utrecht werd bij Jantiene en haar man bloed afgenomen voor het DNA-onderzoek. Na een aantal weken kwam de uitslag. In het DNA van de vader van Daley was de afwijking in het gen voor het KIF11-syndroom gevonden. De problemen waar hij vroeger tegenaan gelopen was, vielen op zijn plek. In die tijd werd niet verder gezocht naar de oorzaak. ‘Natuurlijk schrokken we van de uitslag, maar mijn man kan hier niets aan doen. Eerder wisten we dit niet,’ vertelt Jantiene.

Embryoselectie

Jantiene is van haar eerste zoon zwanger geworden door een IVF-behandeling. Vanwege dit traject zijn er nog embryo's in het Radboudumc Nijmegen. Nu bekend is dat de vader van Daley drager is van een erfelijke ziekte is het mogelijk om Preïmplantatie Genetische Test (PGT), ook wel bekend als embryoselectie, te doen. De embryo's worden onderzocht op het KIF11-syndroom en de gezonde embryo's kunnen worden gebruikt om zwanger te worden. Na het invullen van allerlei formulieren zijn Jantiene en haar man in afwachting van het onderzoek naar de embryo's.

‘De vraag was of bij Daley het KIF11-syndroom nieuw was ontstaan of dat hij het had geërfd.’

Wat is het KIF11-syndroom?

Het KIF11-syndroom is een zeer zeldzame erfelijke aandoening. Het zorgt voor schade aan de hersenen, ogen en het lymfestelsel. Een andere naam voor dit syndroom is microcefalie, chorioretinopathie, lymfoedeem en mentale retardatie (MCLMR). ●

Meer informatie vind je op www.erfelijkheid.nl onder ‘ziektes (en dan?)’

Scan de QR-code voor de ziekte tekst over het KIF11-syndroom.



Wil je wel of geen voorspellend DNA-onderzoek laten doen?



Familiebrief

Als uit DNA-onderzoek is gebleken dat een familielid de erfelijke aanleg voor een ziekte heeft, dan kan je familielid je daarover informatie geven. Je krijgt dan een brief van je familielid. Dit heet een familiebrief. Die brief is geschreven door een klinisch geneticus. Heel soms wordt de familiebrief door de klinisch geneticus naar je opgestuurd.

Informatie

In de brief staat dat je familielid de aanleg heeft voor een erfelijke ziekte. En jij hebt meer kans om de aanleg ook te hebben. Daarom is er voorspellend DNA-onderzoek mogelijk. Als je de aanleg voor de ziekte hebt, kunnen je (toekomstige) kinderen ook meer kans hebben op de aanleg. Maar ook geldt

dat als blijkt dat je de erfelijke aanleg voor de ziekte niet hebt, je (toekomstige) kinderen de ziekte ook niet van jou kunnen krijgen. Er geldt namelijk: wat je niet hebt, kun je ook niet doorgeven.

Klachten niet te voorspellen

Het is bij erfelijke ziektes niet altijd te voorspellen of iemand klachten krijgt en hoe mild of ernstig die zullen zijn. En op welke leeftijd de klachten beginnen. Een DNA-test zegt alleen óf iemand een verhoogde kans heeft op een ziekte, maar niet wáanneer de ziekte precies begint.

Geen DNA-onderzoek, wel controles

Wil je (nog) geen DNA-onderzoek laten doen? Dan is er soms de mogelijkheid om je regelmatig te laten controleren op klachten van de ziekte. Daar kan je dan wel of niet voor kiezen. Hiermee kan soms duidelijk worden dat je de aanleg hebt, omdat er kenmerken van de aandoening te zien zijn.

Wel of geen controles en behandeling

Soms kun je controles laten doen om de ziekte op tijd te ontdekken. Soms is er een behandeling mogelijk die er voor zorgt dat je niet ziek wordt. Dit geldt bijvoorbeeld bij een bepaalde erfelijke aanleg voor kanker. Of soms kan een behandeling klachten verminderen. Bijvoorbeeld bij bepaalde erfelijke hartziektes.

Er zijn ook ziektes waar geen behandeling voor is. Dan hebben controles om kenmerken op te sporen meestal geen zin. Er is bijvoorbeeld nog geen behandeling voor de ziekte van Huntington.

Als je weet dat je de ziekte hebt, kunnen er wel mogelijkheden zijn om te voorkomen dat je de ziekte door kunt geven aan je toekomstige kinderen.

Wel DNA-onderzoek

Sommige mensen laten DNA-onderzoek doen omdat ze willen weten waar ze aan toe zijn. Bijvoorbeeld omdat ze het moeilijk vinden om met de onzekerheid te leven. Ook al kan uit het onderzoek komen dat ze de erfelijke aanleg hebben. Soms kunnen ze dan controles laten doen. Of zijn er operaties of andere behandelingen mogelijk, zoals bij een erfelijke aanleg voor kanker. Ook kunnen ze er dan rekening mee houden bij het maken van toekomstplannen.



Geen DNA-onderzoek

Sommige mensen willen niet weten of ze de aanleg voor een ziekte hebben en kiezen ervoor om geen DNA-onderzoek te laten doen. Bijvoorbeeld omdat het om een ziekte kan gaan waarvoor geen controles of behandelingen zijn.

Eigen beslissing

Als je in aanmerking komt voor voorspellend DNA-onderzoek, dan bepaal je zelf of je dat wil of niet. En als je het wil, maak je ook zelf de keuze wanneer je het laat doen. Welke besluiten je ook neemt, er is geen goede of foute keuze. Iedereen staat anders in het leven. Verschillende dingen kunnen een rol spelen bij je beslissing. Bijvoorbeeld je waarden en normen, je karakter, je levensovertuiging of geloof en de fase in je leven.

Soms is dit nog niet het juiste moment om de beslissing te nemen of je wel of geen DNA-onderzoek laat doen. Bijvoorbeeld omdat er andere zaken zijn die je bezighouden. Het is aan jou of en wanneer je een keuze maakt.

Hoe zou het voor mij zijn?

Soms laten mensen zich testen, omdat ze hopen dat uit het onderzoek blijkt dat ze de erfelijke aanleg niet hebben. Ze willen zich dan misschien gerust laten stellen. Of ze laten zich niet testen omdat ze heel bang zijn dat ze de erfelijke aanleg hebben. Maar niemand kan van tevoren weten of je de erfelijke aanleg hebt of niet. Denk daarom goed na over hoe het voor jou zou zijn als je de erfelijke aanleg zou hebben. En hoe het zou zijn als je de erfelijke aanleg niet zou hebben.

Kinderen

Als je een aanleg hebt voor een erfelijke ziekte, kan je die aanleg doorgeven aan je kinderen. Daarom kan zo'n aanleg in de familie gevolgen hebben voor (toekomstige) kinderen.

Verzekeringen

Soms denken mensen dat ze zich niet meer kunnen verzekeren als ze DNA-onderzoek laten doen en de uitslag is dat ze de erfelijke aanleg hebben. Of dat ze geen huis meer kunnen kopen. In de praktijk valt dat gelukkig vaak mee. •

Denk je na over voorspellend DNA-onderzoek? Dan heb je misschien de volgende vragen:

- Weet ik wat de ziekte betekent voor de persoon die het heeft?
- Zijn er controles mogelijk om klachten van de ziekte te kunnen voorkomen of op tijd te kunnen ontdekken?
- Kan de ziekte worden behandeld?
- Als ik de aanleg voor de ziekte heb, kan ik die dan doorgeven aan mijn (toekomstige) kinderen?
- Kan het invloed hebben op (het afsluiten van) verzekeringen of een hypotheek als ik me laat testen?
- Wat kan er gebeuren als ik niet wil weten of ik de aanleg heb?



INTERVIEW
Teun de Vries

'Voor nu heb ik ervoor gekozen om me niet te laten testen'

Bij Teun in de familie komt een erfelijke vorm van doofheid voor. Teun vertelt: 'Vijf jaar geleden is bij mijn vader vastgesteld dat hij uiteindelijk doof wordt. Ik was toen 20 jaar. Het begon ermee dat hij me niet meer goed kon verstaan als ik hem iets vertelde. Ook had hij last van duizeligheid en problemen met zijn evenwicht. Hij kreeg gehoorapparaten en dat heeft geholpen; zijn gehoor werd beter. Maar we weten al dat hij waarschijnlijk ooit helemaal niets meer zal kunnen horen.'

Stamboom

'In mijn vaders familie zijn er meer mensen die rond de 40 jaar problemen met horen kregen en uiteindelijk doof werden.' Het zou dus erfelijk kunnen zijn. De vader van Teun ging daarom naar de huisarts. Die verwees hem naar een klinisch geneticus. Een klinisch geneticus heet ook wel een erfelijkheidsarts en weet veel van erfelijke ziektes. Tijdens de eerste afspraak maakte de klinisch geneticus een stamboom van zijn familie waarop te zien is welke familieleden rond hun 40ste minder goed gingen horen of nu doof zijn. Het ging om zijn oudere zus, zijn vader, een tante en een nicht.

'Mijn vader dacht dat het misschien erfelijk kon zijn'

Uitslag

De klinisch geneticus vertelde dat de vader van Teun DNA-onderzoek kon laten doen. Teun zegt: 'Mijn vader wilde weten of het inderdaad erfelijk is. Daarom heeft hij ervoor gekozen om DNA-onderzoek te laten doen.' In het ziekenhuis is er bloed geprikt. Daarna is zijn DNA in het laboratorium onderzocht. Na een paar maanden was de uitslag er. 'De klinisch geneticus vertelde mijn vader dat er een afwijking in een gen was gevonden. De doofheid is erfelijk.' Familieleden van Teun met dezelfde problemen met horen hebben zich laten onderzoeken. Bij hen gaat het om dezelfde vorm van erfelijke doofheid.

Geen onderzoek

Teun heeft 50% kans om de aanleg ook te hebben. Daarom kon hij ook DNA-onderzoek laten doen. Dit DNA-onderzoek noemen ze voorspellend DNA-onderzoek. Het heet 'voorspellend', omdat er nog geen klachten zijn. 'Voor nu heb ik ervoor gekozen om me niet te laten testen. Dat is een bewuste keuze. Ik ben er nu niet mee bezig en het past niet in mijn leven. Ik ben nog jong en net klaar met mijn opleiding. Ik ben kort geleden gestart met mijn eerste baan. Daar wil ik me nu voorlopig op richten. Ook heb ik een druk sociaal leven. Bovendien beginnen de klachten meestal pas op latere leeftijd. Dat is nog zo ver weg. Ik heb nog nergens last van!'

Algemene informatie over erfelijk gehoorverlies vind je op www.erfelijkheid.nl/ziektes/doofheid-slechthorendheid of scan de QR-code



Dit verhaal is gebaseerd op ervaringen van mensen met een erfelijke ziekte (in de familie). In dit interview zijn persoonlijke ervaringen van mensen verwerkt. Hiermee geven wij geen advies, maar (achtergrond) informatie over de keuzes die mensen kunnen maken over erfelijke aandoeningen en DNA-testen.

Kinderen en voorspellend DNA-onderzoek



Kan je je op jonge leeftijd laten testen?

Als uit voorspellend DNA-onderzoek komt dat je de aanleg voor een erfelijke ziekte hebt, dan hebben je kinderen vaak ook kans die aanleg te hebben. Soms is er voorspellend DNA-onderzoek mogelijk voor kinderen, maar niet altijd. Bij sommige erfelijke ziektes kan het belangrijk zijn om op jonge leeftijd regelmatig controles te doen. Dan kan de arts op tijd ingrijpen als iemand klachten krijgt. Als dat zo is, kunnen kinderen al op jonge leeftijd worden onderzocht. Of DNA-onderzoek bij hen kan worden gedaan, bespreekt de klinisch geneticus met de ouders en het kind. Vaak is er bij zo'n gesprek ook een medisch maatschappelijk werker of een psycholoog. Die kan helpen bij het maken van de keuze en kan ook verder begeleiden.

Onder of boven de 12 jaar

Ouders met kinderen jonger van 12 jaar besluiten zelf over DNA-onderzoek bij hun kind. Is het kind 12 tot 16 jaar oud? Kinderen van die leeftijd mogen meepraten of zij dit onderzoek willen. Kinderen vanaf 16 jaar mogen zelf beslissen of ze wel of geen DNA-onderzoek willen. Bij sommige erfelijke ziektes wordt pas vanaf 18 jaar DNA-onderzoek gedaan.

Ziekte op latere leeftijd

Gaat het om een erfelijke ziekte waarbij iemand pas op latere leeftijd klachten krijgt en hebben controles geen zin? Dan worden kinderen in principe niet getest. Het is de bedoeling dat kinderen zelf als ze volwassen zijn de keuze kunnen maken of ze het wel of niet willen weten.

Op www.ikhebd.nl staat informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektes speciaal voor kinderen. Daar kan je kind lezen over het bezoek aan de erfelijkheidsarts als je kind klachten heeft of als je kind nog geen klachten heeft.



Wel klachten Geen klachten

Op www.kindenziekenhuis.nl staat wat de rechten van kinderen zijn bij meebeslissen in de zorg.

Wil je met je kinderen praten over een mogelijke erfelijke aanleg, dan kun je daarover informatie vinden op www.erfelijkheid.nl onder 'Ziektes (en dan?) bij 'Kinderen vertellen' of scan de QR-code



Hoe maak je een keuze?

Het kan lastig zijn om een de keuze te maken om wel of geen DNA-onderzoek te laten doen. Hoe maak je een keuze? We geven je enkele tips:

Praat met een klinisch geneticus

Het kan belangrijk zijn om genoeg te weten over de erfelijke ziekte. Wat zijn de klachten? Zijn er controles en behandelingen mogelijk? Een klinisch geneticus, of een andere medewerker van de afdeling Klinische Genetica kan je daar informatie over geven.

Als je een afspraak hebt, dan hoef je nog niet te weten of je wel of geen DNA-onderzoek wil doen. Je wordt geholpen een besluit te nemen dat bij jou past.



Praat erover met je partner en familie

Als je een partner hebt, kan het belangrijk zijn met elkaar te praten over de keuze die je gaat maken. Ook voor je partner kan je keuze gevolgen hebben.

Misschien heb je andere familieleden die voor dezelfde keuze als jij staan. Bijvoorbeeld je broer, zus, kind of ouder. Je kunt het er met elkaar over hebben welke keuze je gaat maken.

Het kan zijn dat jullie verschillend tegen zaken aankijken. Je hoeft elkaar niet te overtuigen. Niets is goed of fout.

Als het om je partner gaat, kun je samen op een rij zetten waar je verschillend tegenaan kijkt. Soms kan het helpen om ook dingen van de andere kant te bekijken. Je kunt je partner vragen mee te gaan naar het gesprek met de klinisch geneticus.

Het kan zijn dat je familieleden een andere keuze maken dan jij. Welke keuze iemand maakt is persoonlijk.

Praat erover met iemand die je vertrouwt

Het kan helpen er met iemand over te praten die je vertrouwt. Mogelijk kan iemand uit de familie je vertellen over zijn of haar ervaringen met voorspellend DNA-onderzoek. Of helpt het je als iemand met je meedenkt. Je kunt dan denken aan een vriend(in) of goede kennis.

Neem contact op met een patiëntenorganisatie

Je kunt contact zoeken met andere mensen die in dezelfde situatie zitten. Bijvoorbeeld via de patiëntenorganisatie voor mensen met de ziekte die in je familie zit. Deze organisatie kan je uit eigen ervaring tips en adviezen geven.

Tip

Je vindt de contactgegevens van veel patiëntenorganisaties bij de ziektes op www.erfelijkheid.nl/. Staat jouw ziekte er niet bij? Stuur dan een mail naar erfolijn@erfocentrum.nl.

Tip

Maak een print van je antwoorden en neem ze mee naar de afspraak met de klinisch geneticus.

Vul de keuzehulp in

Bij het maken van een keuze helpt het om je gedachten op een rijtje te zetten.

Dit kan met de keuzehulp 'Wel of geen DNA-onderzoek'.



Scan de QR-code voor de keuzehulp



Gaat het om een mogelijk erfelijke hartziekte? Scan de QR-code voor de keuzehulp voor erfelijke hartziekten



Komt een erfelijke aanleg voor het Lynch-syndroom in je familie voor? Scan de QR-code voor dit syndroom

Hoe maak je een keuze?



keuzehulp invullen op www.erfelijkheid.nl



tijd nemen om na te denken



praten met partner of familielid



praten met een erfelijkheidsarts



contact opnemen met een patiëntenorganisatie



gevoelens delen met een vertrouwd iemand



wel DNA-onderzoek laten doen



besluit uitstellen naar later

INTERVIEW
Philip Jansen

Klinisch geneticus
werkzaam in het
Amsterdam UMC



'Ik begeleid bij het maken van een keuze'

Duidelijkheid

'Mensen willen duidelijkheid over hun situatie. Dat is wat ik vaak hoor van mensen die een voorspellend DNA-onderzoek willen', vertelt Philip. Ze willen weten wat de ziekte inhoudt en of zij ziek kunnen worden. Of dat zij de ziekte aan hun kinderen hebben doorgegeven of bij een kindwens door kunnen geven. Maar stel dat je de erfelijke aanleg voor de ziekte hebt; dan weet je vaak niet precies of en wanneer je de kenmerken van de ziekte krijgt. Of hoe ernstig de aandoening

'Mensen denken soms dat ik hun bloed onderzoek. Maar dat is niet zo.'

wordt. Ook al heb je duidelijkheid over de aanleg, de toekomst blijft soms toch onzeker. Aan de andere kant; bij een goede uitslag van het DNA-onderzoek komt er een einde aan het je zorgen maken over de vraag of je de erfelijke aanleg hebt. En dan nog kan je je druk maken om de erfelijke ziekte, omdat andere familieleden de ziekte wel hebben. Soms voelen mensen zich schuldig als zij de ziekte niet hebben geërfd en andere familieleden wel.'

Laat je goed informeren

Een erfelijke ziekte in de familie kan een enorme invloed hebben op je leven. De vraag of je wel of niet de erfelijke aanleg hebt, kan je sterk bezig houden. Een keer hierover praten met een klinisch geneticus kan dan in ieder geval geen kwaad. Je krijgt zoveel als mogelijk antwoord op je vragen en betrouwbare informatie. Dan kan je beter een voor jou goede keuze maken. 'Sommige mensen denken dat ik hun bloed onderzoek. Maar dat is niet waar. Dat doen mijn collega's van het laboratorium. Ik ben er vooral om mensen zo goed mogelijk te informeren en te begeleiden in het keuzeprocess,' zegt Philip. Welke keuze iemand ook maakt over het doen van DNA-onderzoek.

Familieanamnese

'Als je er over nadent om DNA-onderzoek te laten doen, dan brengen we eerst in kaart welke familieleden de erfelijke aandoening hebben. Dat heet een familieanamnese. Die is belangrijk. Daarom wordt daar ruim de tijd voor genomen. Daarna wordt uitgelegd wat er bij voorspellend DNA-onderzoek gebeurt, en wat de gevolgen zijn als je de erfelijke aanleg hebt. Wat kun je met de uitslag? De voor- en nadelen worden besproken, zodat je die kunt meenemen in je besluit. Ik probeer behalve de medische vraag die er speelt tijdens een afspraak ook een zo goed mogelijk beeld te krijgen van de

'Laat je goed informeren, dan weet je beter waar je voor kiest.'



situatie van iemand. Komt de persoon alleen of met een partner? Zijn er kinderen betrokken? Of spelen er andere factoren en omstandigheden mee die belangrijk zijn bij het maken van de juiste keuze?’ vertelt Philip.

Verzekeringen

Philip krijgt vaak de vraag of de uitslag van het voorspellend DNA-onderzoek invloed heeft op de zorgverzekering. Voor de basisverzekering zijn verzekeraars verplicht om iedereen aan te nemen, ook al heb je een aanleg voor een erfelijke ziekte. Houd er wel rekening mee dat de kosten voor het DNA-onderzoek af gaan van je eigen risico.

Als iemand vragen heeft over levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen verwijst Philip naar de brochure *Verzekeren en erfelijkheid* op Erfelijkheid.nl. Als je een verzekering wilt boven de vragengrens, mag de verzekeraar vragen naar ernstige onbehandelbare erfelijke aandoeningen en naar de uitslag van DNA-onderzoek. Wil je een verzekering onder dit bedrag, dan mag de verzekeraar daar niet naar vragen.

Samen maken we een plan

Om tot een goede keuze te komen maken we samen een plan. Er wordt bekeken of dit voor jou het juiste moment is voor een DNA-onderzoek. Want het is niet niks als je een slechte uitslag krijgt. Bijvoorbeeld als je net op zoek bent naar een baan of als je in een ingewikkelde situatie zit. Als je weet dat je de erfelijke aanleg hebt, kun je deze kennis niet even uitwissen of terugdraaien: het zal er altijd zijn. DNA-onderzoek is zeker niet verplicht na een gesprek met een klinisch geneticus. Jij neemt uiteindelijk de beslissing om het DNA-onderzoek wel of niet te doen. ‘De keuze is aan jou. Maar laat je wel goed informeren. Ook als je niet wilt weten of je de aanleg hebt. Dan weet je beter waar je voor kiest,’ zegt Philip.



‘Je krijgt tijd om na te denken.’

Tijd om na te denken

Je kunt altijd tijd nemen om na te denken tussen het gesprek met de klinisch geneticus en de bloedafname voor het DNA-onderzoek. Als het om een ernstige onbehandelbare aandoening gaat, bijvoorbeeld bij erfelijke vormen van

dementie of Huntington, is dit zelfs een vast onderdeel van het proces. Je krijgt de tijd om na te denken over wat je doet met alle gekregen informatie. Er zijn mensen die dan besluiten dat ze het niet te willen weten. Of dat dit voor hen niet het juiste moment is. Zij komen soms na een aantal maanden of jaren terug om opnieuw over hun keuze na te denken. Sommigen zijn overtuigd van hun keuze en blijven hierbij. Anderen twijfelen meer en hebben meer tijd nodig. Er is geen goed of fout besluit.

‘Mijn doel is dat je tevreden blijft met je keuze.’

Tevreden met je keuze

Het hangt af van de aandoening waarop je onderzocht wordt of je altijd een gesprek met een psychosociaal medewerker krijgt. Psychosociaal medewerkers kunnen ook worden ingeschakeld als je twijfels houdt, of als je in een moeilijke situatie zit. De psychosociaal medewerker bespreekt met jou je overwegingen en je besluit. Soms zit deze persoon er ook bij als je van de klinisch geneticus de uitslag krijgt. Na het afnemen van je bloed voor het DNA-onderzoek kan het al gauw 6 tot 8 weken duren voordat je de uitslag krijgt. Na soms jaren van onzekerheid krijg je dan eindelijk antwoord. Wat de uitslag ook is, het is belangrijk dat je goed wordt begeleid. ‘Kort na afloop van het uitslaggesprek neem ik contact op over hoe het na het uitslaggesprek is gegaan. Wat je ook kiest: mijn doel is dat je een goed geïnformeerde beslissing neemt, waar je jaren later nog steeds achter staat,’ vertelt Philip. ●



Wie werken er bij de afdeling Klinische Genetica?

Voor een afspraak bij een afdeling Klinische Genetica is een verwijzing nodig van de huisarts of andere arts (specialist). Met een verwijzing kun je een afspraak maken. Bij de afdeling Klinische Genetica werken verschillende mensen. We noemen er enkele met wie je te maken kunt krijgen.

Medewerker aan de balie

Aan de balie kan je je melden voor de afspraak. De medewerker aan de balie controleert je gegevens. In sommige ziekenhuizen wordt er gewerkt met aanmeldzuilen.

Klinisch geneticus

Dit is een arts die gespecialiseerd is in erfelijke ziektes. De klinisch geneticus geeft voorlichting en advies over erfelijke aandoeningen. Een andere naam voor deze arts is een erfelijkheidsarts.

Arts-assistent

Dit is een arts die klaar is met de studie geneeskunde. Sommige arts-assistenten doen een opleiding om klinisch geneticus te worden (AIOS). Andere arts-assistenten doen die opleiding (nog) niet (basisarts of ANIOS). Deze artsen werken onder verantwoordelijkheid van een klinisch geneticus.

Genetisch consulent, physician assistant (PA) en verpleegkundig specialist

Deze medewerkers geven voorlichting en

advies over erfelijkheid. Dit doen ze onder de verantwoordelijkheid van een klinisch geneticus.

Psychosociaal medewerker

Psychosociale medewerkers zijn psychologen of medisch maatschappelijk werkers. Zij bieden begeleiding bij het maken van een keuze bij erfelijkheidsonderzoek. Voor jezelf, bij je kind(eren) of bij een zwangerschap. Ze geven ook begeleiding bij de gevolgen van de keuze die iemand gemaakt heeft.

Co-assistent

Dit is een student geneeskunde, in opleiding tot arts. Een co-assistent kan meekijken of meedoen bij de afspraken. De stage klinische genetica is onderdeel van de studie geneeskunde. Soms zijn er ook andere stagiaires. Bijvoorbeeld artsen uit een ander vakgebied die meer willen leren over genetica.

Genetische counselor

De klinisch geneticus, genetisch consulent, physician assistant en arts-assistent worden ook wel genetische counselors genoemd.

Naar de afdeling Klinische Genetica

Waarom en hoe maak je een afspraak?

Een genetische counselor kan je helpen bij het maken van een keuze voor wel of geen DNA-onderzoek. Als je meer wil weten, dan kun je aan je huisarts of specialist een verwijzing vragen voor een afdeling Klinische Genetica.

Op de afdeling Klinische Genetica krijg je voorlichting en advies over en begeleiding bij de erfelijke ziekte. De eerste afspraak (intake) is met een genetische counselor. Je kunt aan hem of haar je vragen stellen. Het kan fijn zijn om samen met je partner of het kind waar het om gaat naar de afspraak te gaan. Je kunt de vragen die je hebt opschrijven en meenemen naar de eerste afspraak.

Waar ga je heen?

Je mag zelf weten bij welke afdeling Klinische Genetica je een afspraak maakt. Waarschijnlijk is het familielid bij wie de erfelijke aanleg voor de ziekte is vastgesteld al bij zo'n afdeling geweest. Dan kan de huisarts of specialist jou verwijzen naar dezelfde afdeling als het familielid. Maar dat hoeft niet. Je kunt ook naar een andere afdeling gaan. Als het nodig is, stuurt de afdeling van het familielid medische informatie door aan de genetische counselor met wie je de afspraak hebt. Hiervoor moet het familielid wel toestemming geven.

Contactgegevens

Je kunt de contactgegevens van de afdelingen Klinische Genetica vinden op www.vkgn.org in het menu 'Voorlichting' bij 'Poliklinieken Klinische Genetica': www.vkgn.org/voorlichting/poliklinieken-klinische-genetica/.

Informatie over de ziekte

De genetische counselor zal met je bespreken wat de ziekte die in je familie zit betekent. Bijvoorbeeld welke klachten en kenmerken bij die ziekte horen. Ook krijg je informatie over



TIPS

- Ook als je alleen informatie wilt over de erfelijke ziekte en het voorspellend DNA-onderzoek kun je naar de klinisch geneticus of andere genetische counselor.
- Je kunt ook later de keuze maken voor wel of geen DNA-onderzoek
- Je kunt altijd tijd krijgen om thuis na te denken over wat er is verteld, voordat je je keuze bespreekt met de klinisch geneticus. Gaat het om een ziekte waarvoor geen controles of behandelingen mogelijk zijn? Dan krijg je daar altijd 1 à 2 weken de tijd voor.



de kans dat jij en je (toekomstige) kinderen de ziekte krijgen. Verder kan de genetische counselor vertellen of er controles en behandelingen mogelijk zijn. Soms kan de ziekte op tijd ontdekt worden door controles en er kunnen behandelingen zijn die de klachten van de ziekte kunnen verminderen of zelfs voorkomen.

Stamboom van de familie

De genetische counselor vertelt je ook of er mogelijkheden zijn om te voorkomen dat je toekomstige kinderen de ziekte krijgen, als je de aanleg hebt.

Vaak wordt samen met jou een stamboom van de familie gemaakt. Daarop is te zien wie in jouw familie de ziekte heeft. Soms krijg je van tevoren formulieren waarop je deze gegevens vast kunt invullen. Dit helpt bij het maken van de stamboom van je familie tijdens de afspraak.

Wat houdt het DNA-onderzoek in?

De genetische counselor zal je vertellen dat je DNA-onderzoek kunt laten doen omdat je een familielid hebt met de erfelijke ziekte. Ook zullen jullie bespreken wat voor jou de voor- en nadelen kunnen zijn van dit onderzoek. En krijg je te horen wat de gevolgen kunnen zijn van de uitslag. Verder wordt uitgelegd hoe het DNA-onderzoek in zijn werk gaat, hoelang het duurt en hoe je de uitslag krijgt.

Tijd om na te denken

De klinisch geneticus of genetisch consulent helpt je bij het maken van je keuze om wel of geen DNA-onderzoek te laten doen. Het is belangrijk om hier goed over na te denken. Dit kun je al voor die eerste afspraak doen. Bijvoorbeeld door de keuzehulp 'Wel of geen DNA-onderzoek' te gebruiken. Ook kan een psycholoog of medisch maatschappelijk werker van de afdeling Klinische Genetica je ondersteunen bij het maken van een keuze. Als je wil, dan kun je tijd krijgen om na te denken, voordat je definitief een beslissing neemt. Bij ernstige ziektes die niet te behandelen zijn, krijg je daar altijd 1 à 2 weken de tijd voor.

DNA wordt bewaard

Als je DNA-onderzoek laat doen, dan wordt je DNA en de uitslag beveiligd bewaard.

Persoonlijk besluit

Uiteindelijk neem je zelf de beslissing. De uitslag van het onderzoek komt in jouw medisch dossier. ●



De uitslag van voorspellend DNA-onderzoek

Twee mogelijke uitslagen

Laat je voorspellend DNA-onderzoek doen? Dan zijn er twee mogelijke uitslagen:

Je hebt de aanleg voor de erfelijke ziekte WEL.

Je hebt de aanleg voor de erfelijke ziekte NIET.

Is de uitslag van het DNA-onderzoek bekend? Dan ontvang je een uitnodiging om te uitslag te horen. De uitslag krijg je van de genetische counselor. Dit is een spannend moment. Je gaat zitten en krijgt direct te horen of je de erfelijke aanleg hebt of niet. Na enkele weken word je gebeld om te vragen hoe het met je gaat.

Omgaan met de uitslag

In de loop van het leven kom je voor allerlei keuzes te staan. Bijvoorbeeld over studie, werk en kinderen. De kans die je hebt op een ernstige erfelijke aandoening kan invloed hebben op die keuzes. Je zou kunnen besluiten bepaalde plannen niet uit te stellen, maar eerder te gaan doen. Bijvoorbeeld een bijzondere vakantie of familiebezoek in het buitenland. Sommige mensen gaan het leven intenser beleven en meer genieten van de dagelijkse dingen. Andere mensen hebben meer tijd nodig om de uitslag een plek te geven en praten daarover met een psycholoog.

TIPS

- Neem iemand mee naar de afspraak over de uitslag. Bijvoorbeeld je partner of iemand anders die je vertrouwt.
- Bedenk vooraf aan de afspraak over de uitslag hoe je de dag verder gaat invullen.
- Denk erover na hoe en aan wie je de uitslag wilt vertellen.



Wat als je de aanleg voor de erfelijke ziekte **WEL** hebt?

De uitslag dat je de aanleg voor de ziekte WEL hebt

Als je de aanleg voor de erfelijke ziekte hebt, dan kan dat een schok zijn. Je zorgen over de toekomst en je (toekomstige) kinderen zijn misschien bevestigd. Of je gaat je daar zorgen over maken. Er kan van alles op je af komen. 'Hoe moet ik hier nu mee verder? En wat als...?' zijn voorbeelden van vragen die er kunnen zijn. Het kost tijd om over de uitslag na te denken en om zaken op een rij te krijgen.

Regelmatige controles

Als uit het onderzoek komt dat jij de aanleg hebt, dan raden artsen bij sommige ziektes aan controles te doen. Kies je daarvoor? Dan kom je in het ziekenhuis, ook als je gezond bent. Als er regelmatig controles worden gedaan, kunnen klachten van de ziekte op tijd worden ontdekt. En kan er mogelijk sneller iets aan gedaan worden. Het kan ook zwaar zijn voor jou om steeds gecontroleerd te worden en op de uitslagen te moeten wachten.

Behandelingen

Soms zijn er medicijnen of operaties mogelijk waarmee de kans op klachten minder wordt, bijvoorbeeld:

- Weghalen van de eierstokken (daarin zitten de eicellen) en/of borsten bij een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker.
- Verwijderen van de dikke darm bij erfelijke aanleg voor bepaalde soorten darmkanker.
- Verwijderen van deel van de maag bij erfelijke aanleg voor maagkanker.
- Gebruik van medicijnen of het krijgen van een interne defibrillator (ICD) bij een erfelijke aanleg voor bepaalde hartziekten. Een ICD is een apparaatje dat aan het hart een stroomstootje geeft als het hart niet goed klopt. Daardoor klopt het hart weer zoals het hoort.

Kinderen en de aanleg voor een erfelijke ziekte

Als je de aanleg voor de erfelijke ziekte hebt en je hebt kinderen, dan kan je de aanleg hebben doorgegeven aan je kinderen. Zij hebben ook kans op de aanleg. Wat de mogelijkheden zijn voor onderzoek bij kinderen, hangt af van de ziekte.

Tip

Wil je meer informatie over de mogelijkheden als je een erfelijke ziekte kunt doorgeven aan een kind? Dan kun je kijken op www.erfelijkheid.nl in het menu 'Kinderwens' bij 'Ziekte doorgeven' of scan de QR-code



Keuzes bij een kinderwens

Als je met de aanleg voor een erfelijke ziekte (nog) een kind wil, dan kan dit kind de aanleg erven. In dat geval heb je verschillende keuzes.

- Sommige mensen proberen gewoon zwanger te worden en zien wel wat er gebeurt. Ze accepteren de kans op een kind met de aanleg voor de ziekte of willen niet ingrijpen in het natuurlijke proces. Ze kiezen ervoor om geen onderzoek te laten doen.
- Soms zijn er medische mogelijkheden, maar die zijn er niet voor iedereen en niet voor elke ziekte. Een erfelijkheidsarts, gynaecoloog of fertilititsarts (arts voor problemen met vruchtbaarheid) kan hier meer over vertellen.
- Voor sommige ernstige ziektes is een zwangerschap mogelijk waarbij wordt voorkomen dat het kind de erfelijke aanleg heeft. Dit heet Preïmplantatie Genetische Test (PGT). Een andere naam daarvoor is embryoselectie.
- Je kan soms kiezen voor DNA-onderzoek tijdens de zwangerschap om te bepalen of het kind de aanleg voor de ziekte heeft of niet. Dit kan met een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Soms kan ook met een uitgebreide echoscopie worden gezien of het kind in jouw buik een ziekte heeft. Dat is geen DNA-onderzoek, maar een Geavanceerd Ultrageluid-Onderzoek (GUO). Blijkt het kind de ziekte te hebben, dan kom je als ouder voor de keuze te staan verder te gaan met de zwangerschap of om die te stoppen.
- Als je de aanleg voor de ziekte niet wil doorgeven aan je kind, kan je ook proberen zwanger te worden door gebruik te maken van donorzaad of een donoreicel.
- Er zijn ook mensen die besluiten niet (meer) aan kinderen te beginnen. Of ze onderzoeken de mogelijkheid om pleegouder te worden.

Wat je uiteindelijk besluit is persoonlijk. Je kunt er samen met je partner over praten met een genetische counselor. Ook kan een psycholoog of maatschappelijk werker van de afdeling Klinische Genetica helpen. •



Wat als je de aanleg voor de erfelijke ziekte **NIET** hebt?

De uitslag dat je de aanleg voor de ziekte NIET hebt

Als je de aanleg voor de ziekte niet hebt, kan dat een opluchting zijn. Je hoeft je dan geen zorgen meer te maken over de ziekte. Als je kinderen hebt, hebben zij de aanleg ook niet van jou gekregen. En als je nog kinderen wil, dan weet je dat zij de kans op de aanleg niet van jou kunnen krijgen.

Door te weten dat je de aanleg voor de ziekte niet hebt kan je het gevoel krijgen dat je dat de toekomst weer open ligt. Je hoeft geen rekening meer te houden met de ziekte. Je kunt opnieuw gaan nadenken over hoe je jouw leven gaat invullen. Dat kan soms best even schakelen zijn. Je kan er goed aan doen om de tijd te nemen voordat je grote beslissingen neemt.

Schuldig voelen?

Als meerdere familieleden DNA-onderzoek hebben laten doen, zullen waarschijnlijk sommigen de aanleg wel hebben en anderen niet. Hoewel niemand er iets aan kan doen, voelen sommige mensen zonder de aanleg zich schuldig tegenover familieleden met de aanleg. Soms kan dit invloed hebben op het contact met de verschillende familieleden. Je kunt hierover praten met een psycholoog of maatschappelijk werker van de afdeling Klinische Genetica. •



Feiten en fabels

1

FEIT Er is geen goed of fout besluit bij de keuze of je wel of geen voorspellend DNA-onderzoek laat doen

Als je voor voorspellend DNA onderzoek in aanmerking komt, kies je zelf of je dat wel of niet laat doen. Er is geen goede of foute keuze. Laat je wel goed informeren door een genetische counselor voordat je de keuze maakt.

2

FEIT De kosten voor voorspellend DNA-onderzoek gaan af van je eigen risico van je basisverzekering

Iedereen heeft recht op een basisverzekering. Het is wel zo dat de kosten die je maakt voor het voorspellend DNA-onderzoek af gaan van je eigen risico als je dat nog niet hebt opgebruikt. Je kunt bij je zorgverzekeraar navragen hoe het zit met de kosten.

3

FABEL Bij een erfelijke aandoening kunnen de klachten een generatie overslaan

Dat lijkt soms zo voor ziektes die autosomaal dominant overerven. Als mensen in verschillende generaties (grootouders, kinderen en kleinkinderen) de erfelijke aanleg voor die ziekte hebben, hoeven ze daar niet altijd evenveel klachten van te hebben. Soms heeft iemand met de aanleg zelfs geen klachten. Dan lijkt het alsof de ziekte in een generatie niet voor komt en dus een generatie overslaat, terwijl ze wel de aanleg hebben.

4

FABEL De klinisch geneticus prikt je bloed voor het voorspellend DNA-onderzoek

De klinisch geneticus begeleidt je bij het besluit om wel of geen DNA-onderzoek te doen. Je bloed wordt pas geprikt als je besluit dat je dat onderzoek wilt. Dit wordt gedaan op de polikliniek bloedprikken. Je DNA wordt onderzocht in het laboratorium. Van de klinisch geneticus (of andere genetische counselor) krijg je de uitslag.

5

FABEL Je krijgt pas een verwijzing voor de klinisch geneticus als je DNA-onderzoek wilt

Je hoeft voor een verwijzing naar de klinisch geneticus nog niet te weten of je wel of geen DNA-onderzoek wilt doen. De genetische counselor begeleidt je bij het maken van deze keuze. De keuzehulp 'Wel of geen DNA-onderzoek' op www.erfelijkheid.nl helpt je om erover na te denken.

6

FABEL Bij een erfelijke aandoening kun je geen levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekering afsluiten

Het is vaak mogelijk om een levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekering af te sluiten bij een erfelijke aandoening in de familie of onderzoek hiernaar. Tot een bepaald bedrag mag de verzekeraar er niet naar vragen. Dit heet de vragengrens. Meer weten over verzekeren en erfelijkheid?

Download de brochure Verzekeren en erfelijkheid op www.erfelijkheid.nl.

Andere redenen voor DNA-onderzoek dan voorspellend DNA-onderzoek

- Jij hebt (of je kind heeft) klachten en het is niet duidelijk of dat door een erfelijke ziekte komt. Dan wordt soms DNA-onderzoek gedaan.
- Je vraagt je af of jij en je partner misschien drager zijn van dezelfde autosomaal recessief erfelijke ziekte en of jullie deze ziekte kunnen doorgeven aan jullie kinderen. Hiervoor zijn soms dragerschapstesten mogelijk.
- In je familie komt een ziekte voor die op een andere manier dan autosomaal dominant of autosomaal recessief erfelijk is. En je wil weten of je hierop kans hebt.
- Jullie weten dat je kans hebt op een kind met een erfelijke ziekte. Dat willen jullie voorkomen en je vraagt je af of hiervoor embryoselectie/PGT gedaan kan worden is.
- Je wilt weten of je ongeboren kind de erfelijke ziekte heeft die in de familie voorkomt. Als de afwijking in het gen bekend is, kan dit vaak vastgesteld worden met DNA-onderzoek van je kind.
- Je gebruikt medicijnen, maar die zorgen voor veel bijwerkingen. Soms is er DNA-onderzoek voor medicijnen (farmacogenetisch onderzoek) mogelijk. Daarna kun je soms medicijnen krijgen die beter werken.
- Als je kanker hebt, onderzoekt de dokter soms het DNA van de kankercellen. Soms kun je daardoor een betere behandeling krijgen.

Het Erfocentrum geeft informatie over de verschillende redenen voor DNA-onderzoek op www.erfelijkheid.nl of scan de QR-code. Heb je vragen? Stel ze aan de Erfolijn via erfolijn@erfocentrum.nl



Heb je vragen over erfelijkheid en erfelijke ziektes?

- Heb ik kans op een erfelijke ziekte?
- Ik heb een familiebrief gekregen, wat moet ik doen?
- Kan ik een ziekte doorgeven aan mijn kind?
 - Is mijn broer of zus wel mijn biologische broer of zus?
 - Is een DNA-thuistest veilig?

Vind je antwoorden en meer informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektes bij het Erfocentrum. Het landelijk informatiecentrum dat je wijzer maakt over je DNA, erfelijkheid en gezondheid.

Heb je vragen? Mail ze naar erfolijn@erfocentrum.nl.



volg ons op:



Scan de QR-code en ga naar
www.erfelijkheid.nl

Scan de QR-code en ga naar
www.ikhebdat.nl