



Erfelijkheidsonderzoek bij kinderen

Algemene informatie



Bij aandoeningen die een erfelijke oorzaak hebben, is steeds vaker erfelijkheidsonderzoek mogelijk. Hierbij gebruiken we een genetische test om te zien of een bepaald gen veranderd is of dat een chromosoompatroon afwijkend is. Daarvoor is meestal een buisje bloed nodig, soms is wat wangslijm voldoende.

Wat zijn genen en chromosomen?

Genen vormen de set van erfelijke eigenschappen die ons tot unieke personen maken. Een mens heeft ongeveer 30.000 genen. Deze dragen allemaal een verschillende instructie. Ze bepalen hoe we eruitzien en controleren de manier waarop iedere cel in ons lichaam werkt. Genen liggen op chromosomen (lange dunne 'draadjes'). Het normale aantal chromosomen is 46. Elke chromosoom heeft honderden tot duizenden genen. Iemands erfelijke (genetische) aanleg ligt vast vanaf de bevruchting van de eicel en verandert niet tijdens het leven.

Soorten genetische tests

Er zijn in het algemeen 3 verschillende soorten genetische tests:

- diagnostisch genetische test om de oorzaak van een medisch probleem proberen te ontdekken.
- presymptomatisch genetische test om bij een gezond persoon (zonder ziekteverschijnselen/symptomen op dat moment) te kijken of het risico bestaat dat hij in de toekomst aan een bepaalde erfelijke ziekte gaat lijden.
- genetische dragerschapstest om een gezonde 'drager' op te sporen die risico loopt om een kind te krijgen met een bepaalde erfelijke ziekte. Veel mensen hebben een veranderd gen of een enigszins ander chromosoompatroon zonder daar zelf last van te hebben. Die veranderingen kunnen wel de oorzaak zijn van gezondheidsproblemen bij hun kinderen.

Is het goed om kinderen genetisch te testen?

In principe is het mogelijk om kinderen op jonge leeftijd te testen. Toch zijn zowel artsen als ouders terughoudend als het om het genetisch testen van kinderen gaat. Vrijwel iedereen vindt dat er goede redenen moeten zijn om een kind te (laten) testen. Bij het overwegen van een test, is een aantal vragen van belang:

- Is de test in het beste belang van het kind?
- Kan een test het kind meer schaden dan goed doen?
- Is het mogelijk te wachten tot het kind oud genoeg is om zelf (mee) te beslissen of hij getest wil worden of niet?

Laten we met die vragen nog eens naar de verschillende soorten tests kijken.

Diagnostische test

Wat is het doel?

Bij een diagnostische test is het doel de oorzaak te vinden van bestaande medische problemen.

In het belang van het kind?

Als uit de test blijkt dat een kind een genetische aandoening heeft, is dat uiteraard voor kind en ouders een verdrietige boodschap. Toch is een juiste diagnose vaak in het beste belang van het kind. Er is misschien behandeling mogelijk, of het wordt duidelijker welke begeleiding een kind nodig heeft. Andere soorten onderzoek om de oorzaak van de problemen te vinden zijn niet



meer nodig. Kortom, in de meeste gevallen doet een diagnostische test meer goed dan kwaad. Daarnaast kan het informatie geven over herhalingsrisico's bij volgende kinderen.

Presymptomatische test

Wat is het doel?

Bij een presymptomatische test kijken we of een gezond kind in de toekomst mogelijk een bepaalde erfelijke ziekte ontwikkelt.

In het belang van het kind?

Of dit in het beste belang is van het kind, hangt af van de soort aandoening en van de leeftijd waarop die tot uiting komt. We geven voorbeelden van de verschillende mogelijkheden.

- *Behandelbare aandoeningen die al op de kinderleeftijd tot uiting komen*

Bijvoorbeeld een erfelijke ziekte waarbij al op kinderleeftijd poliepen in de darm (kunnen) ontstaan. Als die poliepen vroeg ontdekt worden, kan voorkomen worden dat er kanker ontstaat. Om die poliepen op te sporen, is een tamelijk vervelend darmonderzoek nodig. Als na een test blijkt dat een kind het veranderde gen niet heeft, kan het gerustgesteld worden en zijn de vervelende onderzoeken niet meer nodig. Als een kind het veranderde gen wel heeft, kan er iets gedaan worden om te voorkomen dat de ziekte zich ontwikkelt. Een dergelijke test is dus in het belang van het kind.

- *Onbehandelbare aandoeningen die al op de kinderleeftijd tot uiting komen*

Bijvoorbeeld sommige spieraandoeningen. Soms komen deze al zo vroeg tot uiting dat een kind te jong is om een beslissing te nemen over een test. Als we een aandoening niet kunnen voorkomen en behandelen, is een test voor een kind niet direct van belang. Het kan ouders wel helpen al wat vooruit te denken en te wennen aan de toekomstige ziekte van hun kind. Als u in zo'n situatie erover denkt om uw kind te laten testen, gaan wij graag met u in gesprek om samen te zoeken naar een beslissing die het beste bij u past.

- *Behandelbare aandoeningen die pas op volwassen leeftijd tot uiting komen*

Bijvoorbeeld erfelijke borstkanker. Bij aandoeningen die niet op kinderleeftijd voorkomen of behandeld hoeven worden, heeft een kind geen belang bij een test op kinderleeftijd. Het is dan beter om te wachten tot een kind oud genoeg is om zelf over een test te beslissen en de consequenties van een uitslag te overzien. De nadelige gevolgen die een uitslag kan hebben voor het afsluiten van een hypotheek of van verzekeringen zijn ook redenen om een test uit te stellen.

- *Onbehandelbare aandoeningen die pas op volwassen leeftijd tot uiting komen*

Bijvoorbeeld vroege dementie. Bij dit soort aandoeningen zijn er volwassenen die zich genetisch laten testen, zodat ze zich kunnen voorbereiden op de toekomst. De meeste mensen willen echter geen voorspellende test op een onbehandelbare ziekte. Zij vinden het onverdraaglijk om een slechte uitslag te krijgen. Vandaar dat wij kinderen nooit op een dergelijke ziekte willen testen. De beslissing over zo'n test moet een kind zelf kunnen nemen als het volwassen is na alle voor- en nadelen goed te hebben overwogen.



De dragerschapstest

Wat is het doel?

Met een genetische dragerschapstest kunnen wij bij een gezonde persoon nagaan of hij risico loopt om een kind te krijgen met een bepaalde erfelijke ziekte.

In belang van het kind?

De uitslag van zo'n test is pas van betekenis op het moment dat iemand een kinderwens heeft. Op kinderleeftijd testen op dragerschap biedt dus geen enkel voordeel voor het kind op dat moment. Vandaar dat het beleid steeds meer is om het testen op dragerschap uit te stellen tot het kind oud genoeg is om de betekenis van een test te begrijpen. Op dat moment kan het ook alle voor- en nadelen tegen elkaar afwegen en zelf een beslissing nemen. Jonge kinderen zijn daartoe nog niet in staat.

Meer informatie?

Uit ervaring weten wij hoe ongerust u kunt zijn als u vermoedt dat uw kind een erfelijke ziekte heeft, of in de toekomst een ziekte zou kunnen ontwikkelen, of later zelf een kind met een aandoening zou kunnen krijgen. U kunt zich ook onzeker voelen over hoe en wanneer u met uw kind het beste over een dergelijk onderwerp kunt praten. Als u vragen heeft of over uw eigen situatie wilt praten, kunt u contact met ons opnemen.

Contact

Klinische genetica, (010) 703 69 15 (maandag tot en met vrijdag tijdens kantooruren).





