

Kinderwens spreekuur Volendam

Dragerschapsonderzoek naar erfelijke ziektes in Volendam

Voor wie is deze folder?

Deze folder is voor mensen afkomstig uit Volendam met kinderwens.

Wat is het kinderwens spreekuur?

Het spreekuur is een samenwerking tussen de afdelingen Klinische Genetica van het Amsterdam UMC en Verloskundigen Waterland Oost in Volendam. Het spreekuur is opgezet om u te informeren over ziektes die in Volendam vaker voorkomen dan in de rest van Nederland en de mogelijkheid om hier dragerschapsonderzoek naar te laten verrichten.

U kunt kiezen voor een afspraak op de polikliniek Klinische Genetica in het AMC of op het spreekuur bij Verloskundigen Waterland Oost (1^e donderdag van de maand).

Hoe verloopt het spreekuur?

- ☐ U heeft een gesprek van ongeveer 45 minuten met een klinisch geneticus of een genetisch consulent van het Amsterdam UMC. In het gesprek wordt een stamboom getekend, waarbij aan u gevraagd wordt welke (erfelijke) ziektes in uw familie voorkomen. Daarna kan, indien u dit wenst, bij u en/of uw partner bloed afgenomen worden voor een DNA- dragerschapstest. De uitslag van deze test is na ongeveer vier weken bekend. Deze uitslag wordt telefonisch met u besproken. Als blijkt dat u beiden drager bent van dezelfde ziekte, volgt (Amsterdam UMC) een gesprek over de mogelijkheden ten aanzien van uw kinderwens.
- ☐ Als u een afspraak hebt op het kinderwens spreekuur in Volendam, dan bestaat de mogelijkheid om aansluitend een gesprek te hebben met een verloskundige. Zij bespreekt met u wat u vóór de zwangerschap kunt doen om uw toekomstige kind een gezonde start te geven. Want de gezondheid van een kind begint al vóór de bevruchting. Dit gesprek zal ongeveer 30 minuten in beslag nemen. Bij een afspraak in het Amsterdam UMC is het niet mogelijk om aansluitend een gesprek te hebben met een verloskundige.

Welke erfelijke ziektes kunnen worden onderzocht?

Er zijn vijf ernstige erfelijke ziektes die relatief vaak vóórkomen in Volendam. Hieronder staat in het kort beschreven om welke ziektes het gaat.

Pontocerebellaire hypoplasie type 2 (PCH2)

PCH2 is een ziekte van de kleine hersenen. Kinderen met deze ziekte hebben een klein hoofd, een ernstige verstandelijke handicap en vaak last van epileptische aanvallen. Ze leren nooit om te zitten, staan of lopen. De meeste kinderen met PCH2 overlijden binnen een paar jaar na de geboorte.

Rhizomele Chondrodysplasia Punctata type I (RCDP type I)

RCDP type I is een erfelijke aangeboren stofwisselingsziekte. Kinderen met deze ziekte hebben korte armen en benen (rhizomelie), kalkstippels in en rondom de gewrichten (punctata), vergroeiingen van de gewrichten (contracturen), een groeiachterstand en een ernstige verstandelijke handicap.

Meestal overlijden deze kinderen op de (jonge) kinderleeftijd.

Osteogenesis Imperfecta type II en III (OI)

OI wordt ook wel broze bottenziekte genoemd. Kinderen met deze ziekte hebben al vóór de geboorte veel botbreuken. Hierdoor zijn de botten korter en hebben ze een afwijkende vorm. Ook kunnen andere kenmerken voorkomen zoals een blauw oogwit, doofheid, achterblijven in de groei en abnormaal beweeglijke gewrichten. Er zijn verschillende typen OI. Kinderen afkomstig uit Volendam met OI hebben meestal OI type II of III. Kinderen met type II worden vaak dood geboren of overlijden kort na de geboorte. Kinderen met type III hebben ernstige lichamelijke beperkingen, maar overlijden meestal niet door de ziekte. Op basis van de DNA-test is geen onderscheid te maken tussen de verschillende typen.

Foetale akinesie/Pena-Shokeir syndroom

Dit syndroom ontstaat doordat er een probleem is in de aansturing van de spieren door de zenuwen. Kinderen met dit syndroom bewegen niet (goed) in de baarmoeder. Hierdoor ontstaan vergroeiingen van de gewrichten (contracturen), onderontwikkeling van de longen en teveel vruchtwater tijdens de zwangerschap. Het is een ernstige ziekte, waarbij het kind overlijdt tijdens de zwangerschap of binnen een paar dagen na de geboorte.

Mitochondriële aandoening op basis van mutaties in het POLG gen

Bij deze aandoening werken de mitochondriën (de energiefabriekjes van de cellen) niet goed. Als deze energievoorziening niet goed verloopt, zullen de organen in het lichaam die de meeste energie gebruiken niet of minder goed functioneren. Organen die veel energie gebruiken zijn onder meer de hersenen, het hart, de spieren, de lever en het netvlies. Een mitochondriële aandoening kan zeer wisselend tot uiting komen. Sommige mensen hebben er helemaal geen last van, maar anderen zijn er ernstig door beperkt. Klachten die voor kunnen komen zijn onder andere: stilstand of achteruitgang in de ontwikkeling, epilepsie, moeite met lopen, leverproblemen en afwijkingen in de oogbewegingen. De ernst van de klachten is onder andere afhankelijk van de precieze mutaties (veranderingen) in het POLG gen die iemand geërfd heeft.

Indien beide partners de in Volendam relatief veel voorkomende mutatie dragen, bestaat geen duidelijk verhoogde kans op een kind met een mitochondriële aandoening. Een bevruchte eikel met twee mutaties zal zeer waarschijnlijk niet tot een zwangerschap leiden. Alleen als één van beide partners drager is van de mutatie die relatief veel voorkomt in Volendam en de andere partner drager is van een andere fout in het POLG gen, bestaat de kans dat een kind ziek is.

Erfelijkheid van bovenstaande ziektes

PCH2, RCDP1, OI, FADS en de mitochondriële aandoening op basis van mutaties in het POLG gen zijn erfelijke ziektes. Dat betekent dat de ziekte in de genen is vastgelegd. Elk mens heeft van ieder gen twee exemplaren: één gekregen van de vader en één gekregen van de moeder. De genen zijn opgebouwd uit DNA. Ieder gen heeft een specifieke vaste DNA-volgorde. Als de DNA-volgorde van een gen is veranderd, noemen we dat een mutatie.

Alle vier de ziektes die met de DNA-dragerschapstest worden onderzocht zijn op dezelfde manier erfelijk.

Een kind is ziek als beide exemplaren van het gen een mutatie bevatten. Wij noemen iemand een "drager" van de ziekte, als één van beide genen een mutatie bevat en de andere niet veranderd is.

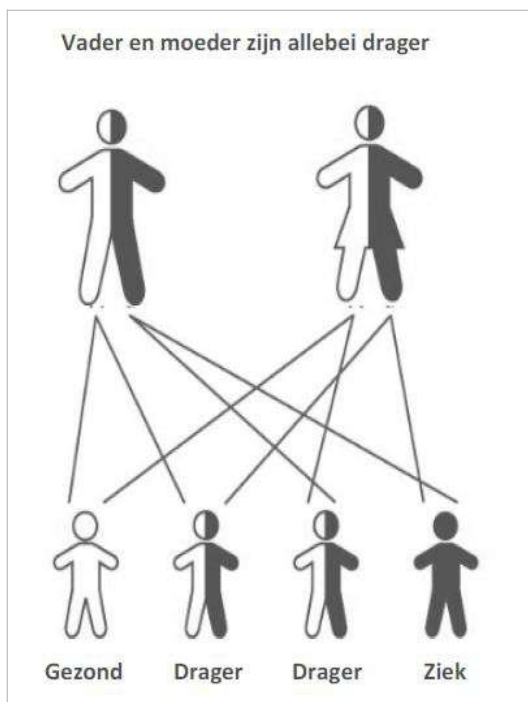
Alleen als beide ouders drager zijn van dezelfde ziekte, kunnen zij een kind krijgen met deze ziekte. Die kans is bij iedere zwangerschap dan 1 op 4, dus 25 procent. De ziektes komen even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

Wat betekent 'drager'?

Wij noemen iemand een 'drager' van een ziekte, als slechts één van beide genen een mutatie bevat en de andere niet veranderd is. Draggers zijn niet ziek.

Dragerschap van een ziekte kan met een DNA-dragerschapstest (bloedonderzoek) vastgesteld worden. Bij deze test wordt gekeken naar dragerschap van de vier bovengenoemde ziektes.

Iemand kan drager zijn van meerdere erfelijke ziektes. Het kan dus zo zijn dat bij u en/of uw partner dragerschap van meer dan 1 van bovenstaande ziektes wordt gevonden.



Wanneer kan ik een kind met één van de geteste ziektes krijgen?

Alleen als zowel u als uw partner *allebei* drager bent van dezelfde ziekte, kunt u een kind krijgen met deze ziekte. De kans daarop is dan 25 procent (1 op 4) bij elke zwangerschap (zie figuur).

Als slechts één van beide aanstaande ouders drager is van één van de geteste ziektes (en de andere ouder is geen drager of drager van een *andere* ziekte), kunt u *geen* kind met deze ziekte(s) krijgen.

Wel bestaat er dan een kans van 50 procent (1 op 2) dat uw kind, net als u of uw partner, ook een drager is. Als uw kind zelf volwassen is en kinderwens heeft, kan dit onderzocht worden.

Wat zijn de mogelijkheden als u beiden drager bent van dezelfde ziekte?

Als u en uw partner allebei drager zijn van dezelfde ziekte, heeft u een kans van 25 procent (1 op 4) op het krijgen van een kind met deze ziekte. In dat geval zijn er de volgende mogelijkheden voor u:

a. Prenatale diagnostiek

Tijdens de zwangerschap kan diagnostiek plaatsvinden om na te gaan of het kindje de ziekte heeft of niet. Dit noemt men prenatale diagnostiek en dit gebeurt met een vlokcentest (vanaf 11 en een halve week) of vruchtwaterpunctie (vanaf 16 weken) en alleen als u dit zelf wilt. Als blijkt dat het ongeboren kind de ziekte heeft, kunnen de ouders besluiten om de zwangerschap te laten

beëindigen of zich voorbereiden op de komst van een kind met de ziekte. Er is een kleine kans op een miskraam (kleiner dan 1 procent) door de test.

b. Pre-implantatie genetische diagnostiek

Indien twee dragers kinderwens hebben en geen prenatale diagnostiek willen ondergaan, dan is er nog een andere mogelijkheid: pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij deze techniek wordt via kunstmatige bevruchting (IVF) een eikel bevrucht in het laboratorium en worden embryo's zonder de ziekte in de baarmoeder geplaatst. Indien u dit wenst, kan de klinisch geneticus u verwijzen voor een informatief gesprek voor PGD.

c. Risico accepteren

Mensen met een verhoogde kans op een kind met erfelijke ziekte kunnen ook het risico op een ziek kind accepteren en geen onderzoek tijdens de zwangerschap laten doen. Als het kind ziek blijkt te zijn, zijn er verschillende mensen die de ouders en het kind dan zo goed mogelijk zullen begeleiden. Dit zijn onder andere: de klinisch geneticus, uw verloskundige, uw huisarts, de kinderarts en medewerkers van het Centrum voor Jeugd en Gezin en de Jeugdgezondheidszorg.

d. Andere mogelijkheden

Er zijn mensen die ervoor kiezen om geen kinderen (meer) te krijgen. Sommigen van hen overwegen dan adoptie. Weer een andere mogelijkheid is om zwanger te worden met donorzaad of een donoreikel van iemand die geen drager is van de ziekte.

Als blijkt dat u en uw partner allebei drager zijn van dezelfde ziekte, zullen wij met u samen een gesprek voeren over welke keuze het beste bij u past.

Wat zijn de kosten?

Het gesprek met de klinisch geneticus en de DNA-dragerschapstest worden door vrijwel alle verzekeraars vergoed. U kunt dit nakijken in uw verzekeringspapieren, of navragen bij uw verzekeringsmaatschappij. Het ziekenhuis verstuurt de rekeningen rechtstreeks naar uw verzekeringsmaatschappij. De kosten die u daadwerkelijk zelf dient te betalen worden bepaald door de hoogte van uw eigen risico.

Op welke dagen kunt u terecht voor een afspraak?

Een afspraak voor het kinderwens spreekuur in de verloskundigenpraktijk Waterland Oost is alleen mogelijk op iedere eerste donderdag van de maand in de ochtend. Voor een afspraak in het Amsterdam UMC, lokatie AMC kunt u op werkdagen tussen half 9 en half 5 terecht.

Contact

Bij vragen en/of voor het maken van een afspraak kunt u contact met onze praktijkassistente op 0299-223797

Meer informatie

www.erfelijkheid.nl