

Informatie over de preconceptie dragerschapstest

Wat is de preconceptie dragerschapstest?

Met een dragerschapstest kunnen paren met een kinderwens zich in het AMC laten testen op dragerschap van 50 ernstige erfelijke ziekten. Zo kunnen zij te weten komen of er voor hen een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met één van deze ziekten. De test is beschikbaar voor stellen die dat wensen.

De test vindt plaats voordat er sprake is van een zwangerschap (preconceptie) en gaat na of iemand drager is van één of meer van deze ziekten. Alleen als beide partners dragers zijn van dezelfde erfelijke ziekte hebben zij een verhoogde kans op het krijgen van een kind met deze ziekte. De kans dat beide partners drager zijn van dezelfde ziekte is ongeveer 1 op de 150.

Voor wie is de dragerschapstest bedoeld?

De test is bedoeld voor paren met een kinderwens - dus voordat er sprake is van een zwangerschap - die willen weten of zij een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met één van de te testen 50 ernstige erfelijke ziekten. Wanneer er inderdaad een verhoogde kans uit de test naar voren komt, zijn er voor paren verschillende mogelijkheden rond het krijgen van kinderen. Over die mogelijkheden worden paren zorgvuldig geïnformeerd. De informatie kan paren helpen bij het nemen van beslissingen nemen rond het krijgen van kinderen.

Wat is dragerschap van een erfelijke ziekte?

Een drager "draagt" een verandering in de erfelijke aanleg voor de ziekte met zich mee, maar heeft er zelf geen last van. Ieder mens is drager van de aanleg voor één of meer aandoeningen. Dragerschap is dus niet iets bijzonders. Onze erfelijke eigenschappen liggen op onze genen. Onze genen bevatten DNA. Van ieder gen hebben we er twee: één gekregen van vader en één gekregen van moeder. Iemand is een drager als in het DNA van één van de beide genen een afwijking aanwezig is. Een drager is niet ziek en weet dus meestal ook niet dat hij/zij drager is. Pas als beide partners drager zijn van zo'n afwijking kunnen hun kinderen de ziekte krijgen. In zo'n situatie zijn de ouders dus beiden drager van dezelfde ziekte en vormen zij een zogenoemd "dragerpaar".

Wat is de kans om een dragerpaar te zijn?

Ongeveer 1 op de 150 stellen is een zogenoemd dragerpaar. In dat geval zijn beide partners drager van dezelfde ziekte en hebben zij een verhoogde kans op het krijgen van een kind met deze aandoening.

Welke risicogroepen hebben een grotere kans om drager te zijn?

Voor een aantal groepen mensen geldt een hogere kans dan 1 op 150 om beide drager te zijn van dezelfde ziekte. Dit geldt voor:

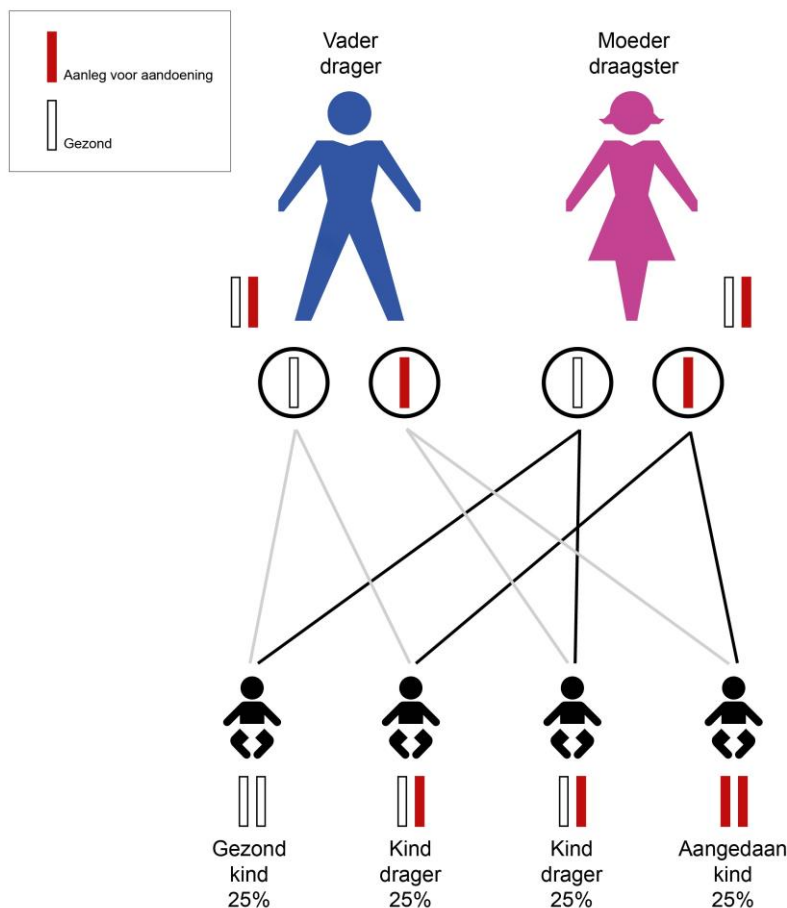
- Mensen uit bepaalde bevolkingsgroepen waarin sommige ziekten vaker voorkomen, zoals de ziekten die vaker voorkomen bij mensen van oorspronkelijk Volendamse, Ashkenazi Joodse en Afrikaanse (Surinaamse/ Antilliaanse) of Mediterrane afkomst;
- Mensen die een relatie hebben met een familielid (bijvoorbeeld neef-nicht relatie);
- Mensen met één van deze 50 ziekten (of dragerschap) in de familie.

Patiënten die tot een risicogroep behoren, kunnen de test veelal vergoed krijgen op basis van een medische indicatie.

Beide partners drager van dezelfde ziekte, welke risico's zijn er?

De preconceptie dragerschapstest kijkt naar dragerschap van 50 ernstige erfelijke ziekten. Als beide partners drager zijn van dezelfde erfelijke ziekte (dragerpaar), is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 (25%) dat het kind de ziekte heeft. Het maakt hierbij niet uit of het om een meisje of een jongen gaat.

Een dragerpaar heeft in elke zwangerschap ook een kans van 3 op 4 (75%) dat hun kind de ziekte niet heeft. Wel is er een kans van 1 op 2 (50%) dat een kind ook drager is.



Wat is het risico als maar één partner drager is?

Als maar één van beide partners drager is, bestaat er geen verhoogde kans op het krijgen van een kind met die ziekte. Als beide partners drager zijn, maar van een verschillende ziekte, bestaat er ook geen verhoogde kans op het krijgen van een kind met de ziekte.

Beide partners zijn drager, welke mogelijkheden zijn er dan?

Als uit de test blijkt dat beide partners dragers zijn van dezelfde erfelijke ziekte (dragerpaar), bestaat er voor hen een verhoogde kans van 25% (1 op 4) op het krijgen van een kind met deze ziekte. Zij zullen dan worden uitgenodigd voor een gesprek op de polikliniek klinische genetica. Hier worden zij begeleid bij hun kinderwens. Er zijn verschillende mogelijkheden:

a. Prenatale diagnostiek

Tijdens de zwangerschap kan diagnostiek plaatsvinden om na te gaan of het kindje de ziekte waar beide partners drager van zijn, heeft of niet. Dit noemt men prenatale diagnostiek en dit gebeurt door middel van een vlokcentest (vanaf 11 weken) of vruchtwaterpunctie (vanaf 16 weken) en alleen als een zwangere dit zelf wilt. Als blijkt dat het ongebooren kind de ziekte heeft, kunnen de ouders besluiten om de zwangerschap te laten beëindigen of zich voorbereiden op de komst van een kind met die ziekte. Er is een kleine kans op een miskraam door de test (0,5 tot 1%).

b. Pre-implantatie genetische diagnostiek

Als er nog geen zwangerschap is, dan is pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) misschien een optie. Bij deze techniek wordt via kunstmatige bevruchting (IVF) een zwangerschap gemaakt in het laboratorium en worden alleen de embryo's zonder de ziekte in de baarmoeder geplaatst.

U kunt voor deze mogelijkheid kiezen als u bezwaren heeft tegen prenatale diagnostiek of als u om een andere reden toch al een IVF-behandeling krijgt. U kunt aan de klinisch geneticus een verwijzing vragen voor een afspraak voor een intakegesprek voor PGD.

c. Andere mogelijkheden

Er zijn mensen die ervoor kiezen om geen kinderen (meer) te krijgen. Sommigen van hen overwegen dan adoptie. Anderen accepteren het risico op een ziek kind en laten geen onderzoek tijdens de zwangerschap doen. Weer een andere mogelijkheid is om zwanger te worden met donorzaad of een donoreicel van iemand die geen drager is van de ziekte waar het om gaat.

Om welke ziekten gaat het?

De preconceptie dragerschapstest van het AMC kijkt naar 50 ernstige erfelijke ziekten. Het zijn alle ziekten met een autosomaal recessieve overerving. Dit betekent dat zowel jongens als meisjes zo'n ziekte zouden kunnen krijgen en dat dit alleen kan gebeuren als beide partners drager zijn van dezelfde ziekte.

De dragerschapstest van het AMC kijkt naar ernstige erfelijke ziekten die in Nederland in het algemeen (relatief) vaker voorkomen (zoals bijvoorbeeld taaislijmziekte, sikkelcelziekte of spinale spieratrofie (SMA)). Ook wordt gekeken naar een aantal meer zeldzame ziekten waarbij sommige ziekten wel vaker voorkomen bij bepaalde bevolkingsgroepen, zoals de ziekten die vaker voorkomen bij mensen van Volendamse, Ashkenazi Joodse en Afrikaanse of Mediterrane afkomst.

De test is uitdrukkelijk niet gericht op minder ernstige ziekten of erfelijke eigenschappen zoals haarkleur, oogkleur enzovoort.

Bij de 50 ziekten waarop getest wordt, geldt één of meer van de volgende kenmerken:

- de ziekte begint op de kinderleeftijd;
- het kind heeft een (ernstige) verstandelijke beperking;
- het kind lijdt aan een (zware) handicap en/of lijdt pijn;
- het kind komt soms op jonge leeftijd te overlijden of heeft een sterk verkorte levensverwachting;
- het kind zal naar verwachting met grote regelmaat het ziekenhuis moeten bezoeken voor behandeling;
- de aandoening is niet te genezen.

Hoe gaat de test in zijn werk en wie voert het uit?

De test wordt uitgevoerd op DNA in (een buisje) bloed dat na afname wordt opgestuurd naar het laboratorium voor Genoomdiagnostiek van het AMC.

De dragerschapstest is ontwikkeld door het AMC-laboratorium voor Genoomdiagnostiek en wordt daar ook uitgevoerd. Het laboratorium is geaccrediteerd door de Raad van Accreditatie (RvA) volgens de NEN-ISO15189 norm.

Hoe betrouwbaar is de test?

De preconceptie dragerschapstest van het AMC is een test waarbij wordt nagegaan of iemand drager is van één of meer van de 50 ernstige erfelijke ziekten. Iedere persoon die de preconceptie dragerschapstest van het AMC aanvraagt, krijgt te horen of bij hem of haar dragerschap is aangetoond of niet. Als de testuitslag aangeeft dat er geen dragerschap is aangetoond, dan is het heel waarschijnlijk dat iemand geen drager is. In zeldzame gevallen kan iemand toch drager zijn, terwijl de test dit niet heeft aangetoond. Dit kan het geval zijn als een verandering in een gen aanwezig is waarvan nog niet bekend is dat deze verandering echt tot ziekte kan leiden bij een kind. Afhankelijk van de uitslag en indien gewenst zal na de uitslag een vervolgspraak gemaakt worden. Dragerparen worden altijd uitgenodigd op de polikliniek om de uitslag te bespreken.

Wat kost de dragerschapstest?

De exacte kosten van de test zijn binnenkort bekend. Paren die in een risicogroep vallen kunnen de test in sommige gevallen vergoed krijgen door hun zorgverzekeraar. Dit kan wel gevolgen hebben voor het eigen risico. Bij aanmelding wordt nagegaan of u tot een risicogroep behoort en wordt u geïnformeerd over de exacte kosten.

Hoe lang duurt het voordat de uitslag bekend is?

De uitslag volgt binnen 8 weken.

Moet ik mijn familie informeren?

Indien dragerschap wordt aangetoond van één van deze 50 ernstige erfelijke ziekten, bestaat er voor familieleden een verhoogde kans om ook drager te zijn. Een vader, moeder, broers, zussen en kinderen van een drager hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om ook drager te zijn.

Ons advies is om uw familieleden hierover te informeren. Indien gewenst kunnen zij zich dan ook laten testen op dragerschap. Een dragerschapstest vindt bij voorkeur plaats voordat er sprake is van een zwangerschap. We adviseren dit ook aan familieleden die nog niet zeker weten of zij (opnieuw) zwanger willen worden. Voor familieleden van een drager, bestaat er een medische indicatie voor de dragerschapstest. Zij kunnen, met een verwijzing van de huisarts, de test veelal vergoed krijgen (behoudens het eigen risico). Voor kinderen geldt dat zij vanaf 18 jaar in aanmerking komen voor dragerschapsonderzoek, indien zij dit wensen. Omdat het dragerschap geen consequenties heeft voor de gezondheid van een kind, wordt dit niet op de kinderleeftijd gedaan.

Contact

Bij vragen kunt u altijd contact met ons opnemen:

Academisch Medisch Centrum, Polikliniek Klinische Genetica

Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam

Tel: 020-5665281; E-mail: polikg@amc.nl of dragerschapstest@amc.nl

U hebt gesproken met:

Meer informatie

Meer informatie over de dragerschapstest van het AMC en erfelijkheid kunt u vinden op de volgende websites:

<https://www.dragerschapstest.nl>

<http://www.benikdrager.nl>

<https://www.zwangerwijzer.nl>

<http://www.strakswangerworden.nl>

<http://www.erfelijkheid.nl>

Klinische Genetica

April 2016