



Genetische diagnostiek bij ontwikkelingsproblemen

informatie voor patiënten

INLEIDING	3
VOORDELEN EN BEPERKINGEN VAN GENETISCHE DIAGNOSTIEK	4
HOE VERLOOPT HET TRAJECT VAN GENETISCHE DIAGNOSTIEK ?	6
Eerste afspraak	
Resultaatsbespreking	
Ondersteuning	
WAT KAN HET RESULTAAT VAN EEN GENETISCHE TEST ZIJN ?	8
Oorzaak gevonden	
Geen oorzaak gevonden	
Onduidelijk resultaat	
Nevenbevindingen	
Gevolgen voor familieleden	
Voortschrijdende kennis	
ACHTERGRONDINFORMATIE	11
Erfelijk Materiaal	
Genen en chromosomen	
Oorzaken van ontwikkelingsproblemen	
Welke genetische testen zijn mogelijk ?	
VARIA	16
Kostprijs	
Wat gebeurt er met het DNA ?	
VRAGEN OF MEER INFO?	17

In deze brochure vindt u meer informatie over de mogelijkheden en het verloop van genetische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsprobleem. Deze informatie is ook van toepassing op u als volwassene, als u overweegt genetische diagnostiek te laten uitvoeren voor uw eigen aandoening.

Uw arts heeft mogelijk voorgesteld om een genetische test op te starten bij uw kind vanwege zorgen over de ontwikkeling. U heeft misschien zelf vragen over een mogelijke erfelijke factor bij uw kind, uzelf of uw familie. Misschien heeft u een kinderwens en maakt u zich zorgen over een verhoogd risico op bepaalde ontwikkelingsproblemen binnen uw familie.

Met deze brochure willen we u zo goed mogelijk informeren over het traject van genetische diagnostiek.

Een genetische test is niet voor elk ontwikkelingsprobleem zinvol. De mogelijkheid om een test te laten uitvoeren wordt altijd besproken tijdens de genetische raadpleging.

VOORDELEN EN BEPERKINGEN VAN GENETISCHE DIAGNOSTIEK

Voor u een genetische screening laat uitvoeren, is het verstandig om even na te denken over de reden waarom u dit overweegt.

Een genetische diagnose is vaak nuttig: u komt dan te weten wat de oorzaak is van een eventuele aandoening. Dit kan inzicht geven in mogelijke toekomstige gezondheidsproblemen en helpen om de verwachte ontwikkeling beter in te schatten.

Een genetische diagnose kan helpen om gerichte preventieve of therapeutische mogelijkheden te bepalen. Het kan onnodige verdere onderzoeken voorkomen en helpen om het risico op herhaling binnen uw gezin of familie vast te stellen.

Een genetische diagnose kent beperkingen. De meeste erfelijke aandoeningen zijn niet te genezen. De behandeling richt zich op het verminderen van moeilijkheden (zoals lichamelijke problemen, ontwikkelings- en gedragsproblemen) voor het kind en de omgeving. Deze behandeling kan meestal ook zonder een genetische diagnose ingesteld worden.

Het kan helpen om vooraf na te denken over de volgende vragen:

- Wilt u zoveel mogelijk te weten komen over de gezondheid van uw kind, zelfs als u een onduidelijk resultaat of een toevallige (zeldzame) nevenbevinding kan krijgen?

- Wilt u graag zoveel mogelijk weten over hoe de toekomst van uw kind eruit kan zien, of vindt u dat u als ouder die beslissing niet voor uw kind kunt nemen?
- Wilt u graag voorkomen dat een volgend kind in uw gezin dezelfde problemen ervaart, of wilt u niet ingrijpen in de natuur en kunt u dat accepteren?
- Hoopt u vooral op een diagnose, of bent u bang om te horen dat uw kind een genetische aandoening heeft?
- Zou het voor u een teleurstelling zijn als er met de genetische test geen oorzakelijke diagnose wordt gevonden?
- Bent u bang dat uit de diagnose blijkt dat uw kind niet beter kan worden?
- Wat betekent het voor u dat ook uw eigen DNA wordt onderzocht?
- Hoopt u met een eventuele diagnose te voorkomen dat een erfelijke aandoening in de familie wordt doorgegeven?
- Als uw kind een erfelijke aandoening blijkt te hebben, vindt u het dan moeilijk om dat met uw familie te bespreken?
- Past een DNA-onderzoek en het wachten op resultaat op dit moment in uw leven? Of spelen er nu te veel andere dingen waardoor u dit liever uitstelt?

Bovenstaande en andere vragen kunnen zeker aan bod komen tijdens het gesprek met de klinisch geneticus, genetisch consulent of uw behandelende arts.

HOE VERLOOPT HET TRAJECT VAN GENETISCHE DIAGNOSTIEK ?

EERSTE AFSpraak

De eerste afspraak vindt meestal plaats tijdens de genetische raadpleging. U heeft een gesprek met een klinisch geneticus, vaak samen met een genetisch consulent. De afspraak duurt gemiddeld 30 tot 60 minuten. Bij voorkeur zijn beide ouders aanwezig. Heeft u zorgen over meerdere van uw kinderen? Dan is het aangewezen hen mee te brengen naar de raadpleging voor een familieconsult.

Tijdens de raadpleging bespreken we welke aandoeningen voorkomen bij uw kind, uzelf en in uw familie. Meestal is een kort lichamelijk onderzoek bij uw kind nodig. Dat verloopt steeds pijnloos. We bespreken daarnaast ook de verwachtingen en eventuele bedenkingen die u heeft bij een genetische test.

Op basis van het gesprek en het lichamelijk onderzoek bekijken we of een genetische test zinvol is en welke test kan worden gestart. Ook de verdere planning wordt dan besproken. Tijdens de raadpleging kan ook blijken dat er geen reden of mogelijkheid is om de test uit te voeren.

In het kader van ontwikkelingsstoornissen kan een genetische test soms al voorgesteld en opgestart worden door een andere medische specialist, zoals een kinderarts, (kinder)neuroloog, een arts van het centrum voor ontwikkelingsstoornissen (COS).



Een genetische test wordt doorgaans uitgevoerd aan de hand van een bloedstaal. U of uw kind hoeven niet nuchter te zijn voor deze bloedafname. Vaak is ook het bloed van de biologische ouders nodig om het DNA van het kind met dat van de ouders te vergelijken. Hierdoor kan een verandering in het DNA sneller worden opgespoord.

RESULTAATSBESPREKING

Meestal duurt het enkele maanden voordat u het resultaat van een genetische test krijgt.

De arts die de test opstartte, zal u contacteren zodra het resultaat bekend is. Omdat een genetisch resultaat vaak toelichting vereist, kunt u worden uitgenodigd om dit tijdens een raadpleging te bespreken.

De bespreking wordt soms gedaan door een behandelend arts, zoals de kinderarts, maar kan ook plaatsvinden tijdens de genetische raadpleging.

Het resultaat van een genetische test kan ook in een latere fase van het leven van belang zijn, of relevant zijn voor familieleden. Ook die aspecten zal men met u bespreken.

ONDERSTEUNING

Kinderen met ontwikkelingsproblemen hebben vaak behoefte aan ondersteuning op verschillende gebieden. Dat kan thuis of op school zijn, maar ook specifieke (para)medische ondersteuning omvatten.

Tijdens het traject van genetische diagnostiek bekijken we samen met u of er aanvullende ondersteuning nodig is. We bespreken

samen hoe we u hierbij kunnen helpen of verwijzen naar diensten en instanties zoals thuisbegeleiding, sociale dienst en begeleiding rond gedragsproblemen. Het centrum menselijke erfelijkheid (CME) biedt in bepaalde situaties ook ondersteuning via een team van klinisch orthopedagogen.

WAT KAN HET RESULTAAT VAN EEN GENETISCHE TEST ZIJN ?

Het resultaat van een genetische test is soms heel duidelijk, maar het kan ook onduidelijk zijn of verdere interpretatie vereisen. Soms worden er toevallige nevenbevindingen vastgesteld.

Het is belangrijk hier bij stil te staan wanneer u overweegt om een genetisch onderzoek te laten uitvoeren.

OORZAAK GEVONDEN

Er wordt een mutatie, een fout in het DNA, gevonden die waarschijnlijk de oorzaak is van de aandoening bij uw kind. Deze mutatie kan nieuw zijn of overgeërfd zijn van één of beide ouders.

GEEN OORZAAK GEVONDEN

Het is mogelijk dat we na de test geen genetische diagnose kunnen stellen.

Dit kan betekenen dat uw kind:

- Geen genetische aandoening heeft.
- Een genetische aandoening heeft die nog niet bekend is, omdat we nog niet de functie van al onze genen kennen.
- Een genetische aandoening heeft die niet met de gebruikte test kan worden vastgesteld. Indien andere testen nodig zijn, wordt dit met u besproken.

ONDUIDELIJK RESULTAAT

Er wordt een DNA-verandering of variant gevonden, maar het is niet duidelijk of deze de oorzaak is van de aandoening. Omdat DNA sterk verschilt van persoon tot persoon, zijn er veel neutrale varianten die geen effect hebben op de ontwikkeling of gezondheid. Daardoor bestaat er soms twijfel over het resultaat van een genetische test: gaat het om een neutrale variant of om een variant die een aandoening veroorzaakt?

Als dat niet duidelijk is, spreekt met van een 'variant van nog onbekende betekenis'. Om duidelijkheid te krijgen over de betekenis van een variant, kan het nodig zijn om die variant te onderzoeken bij familieleden. Toch kunnen we vaak enkel wachten op toekomstige nieuwe inzichten die de betekenis van de variant kunnen verduidelijken.

Dit wordt tijdens de raadpleging allemaal uitgebreid met u besproken. Als de arts voorstelt om een variant bij bepaalde familieleden te onderzoeken om de betekenis ervan te achterhalen, beslist u zelf of u hen vraagt om hieraan bij te dragen.

NEVENBEVINDINGEN

Een genetische test voor ontwikkelingsproblemen richt zich op de genen waarvan we weten dat ze een rol spelen bij de ontwikkeling.

In uitzonderlijke situaties stellen we een fout in het DNA vast bij het kind of bij één van de ouders, die niet de oorzaak is van de ontwikkelingsproblemen, maar wel een rol speelt bij een andere genetische aandoening. Dat wordt een nevenbevinding genoemd. De kans op een nevenbevinding is ongeveer 1 op 100.

Als deze bevinding belangrijk is voor de medische opvolging van uw kind of familieleden, wordt dit met u besproken.

GEVOLGEN VOOR FAMILIELEDEN

Het resultaat van een genetische test kan ook van belang zijn voor andere familieleden, nu of in de toekomst. Misschien hebben zij of hun (toekomstige) kinderen een verhoogd risico op de aandoening. Als dit het geval is, wordt dit met u besproken. U kunt een familiebrief ontvangen waarmee u de familieleden kunt informeren.

VOORTSCHRIJDENDE KENNIS

Het is belangrijk te begrijpen dat resultaten van een genetische test afhangen van de technieken en de kennis die op het moment van de uitvoering beschikbaar zijn.

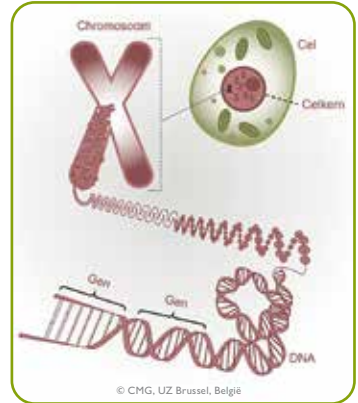
Doordat de kennis over erfelijke aandoeningen snel evolueert, kan het gebeuren dat bepaalde bevindingen in de toekomst anders beoordeeld worden.

ACHTERGRONDINFORMATIE

ERFELIJK MATERIAAL

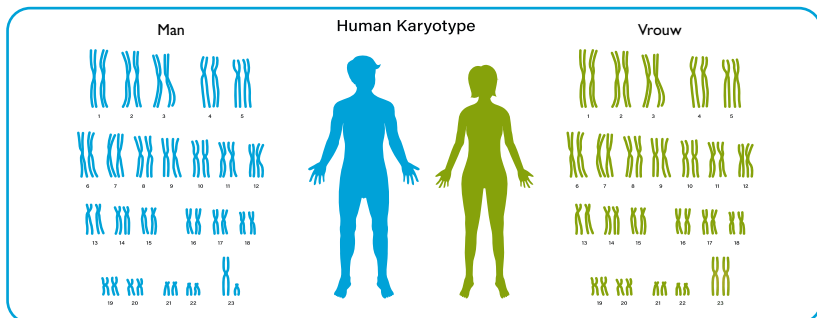
Het erfelijk materiaal of DNA ligt in de kern van elke cel. Het DNA bestaat uit verschillende genen, die al onze erfelijke kenmerken coderen.

Ze bepalen bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen. Van elk gen hebben we twee kopijen: één kopij kregen we van onze moeder en één kopij van onze vader. Een fout of mutatie in een gen kan ertoe leiden dat dit gen niet meer normaal functioneert en zo een ziekte of aandoening veroorzaakt.



GENEN EN CHROMOSOMEN

De genen liggen op de chromosomen. We onderscheiden twee soorten: de autosomen (niet-geslachtschromosomen) en de geslachtschromosomen. De geslachtschromosomen bepalen het geslacht. Een man heeft een X- en een Y-chromosoom, een vrouw heeft twee X-chromosomen.



OORZAKEN VAN ONTWIKKELINGSPROBLEMEN

Personen met een ontwikkelingsprobleem hebben beperkingen op vlak van lichamelijke of verstandelijke ontwikkeling, taal en/of gedrag. Ontwikkelingsproblemen komen vaak voor en worden geschat op meer dan 15% van de kinderen tussen 3 en 17 jaar.

Er kunnen verschillende oorzaken zijn:

✓ Een complex samenspel van genetische en omgevingsfactoren

Ontwikkelingsstoornissen ontstaan vaak door een complex samenspel van aanleg en leefomgeving. Hoe dit mechanisme werkt, is nog niet precies bekend. Soms zijn er gelijkaardige problemen of kenmerken aanwezig bij broers, zussen of verdere familieleden. Dit kan gaan om leerproblemen, autisme, ADHD of epilepsie zonder specifieke uiterlijke kenmerken of fysieke problemen.

Dit samenspel van genetische en omgevingsfactoren kan als oorzaak worden vermoed, maar kan niet aangetoond worden met een genetische test. Als de arts op basis van het klinisch onderzoek en de medische en familiegegevens een complexe oorzaak vermoedt, wordt meestal geen genetische test voorgesteld. De meeste genetische factoren zijn in zo'n complex mechanisme immers niet gekend.

✓ Een fout in het DNA

Dit zijn zeldzame oorzaken van ontwikkelingsstoornissen, die meestal gepaard gaan met specifieke fysieke kenmerken of problemen. Vaak gaat het om een fout die bij de bevruchting nieuw ontstaan is in het DNA van het kind, en waarvan beide ouders geen drager zijn. Het kan ook voorkomen dat beide ouders of één van hen drager is van de genetische fout die de aandoening veroorzaakt. Verder in deze brochure gaan we dieper in op de testen die het meest worden gebruikt om fouten in het DNA op te sporen. De arts bekijkt tijdens de raadpleging, op basis van klinisch onderzoek, de medische voorgeschiedenis en de familiegegevens, welke testen er mogelijk zijn.

✓ Omgevingsfactoren

Af en toe is er een duidelijk verband met gebeurtenissen tijdens de zwangerschap, rond de geboorte of tijdens de eerste levensjaren van het kind. Voorbeelden zijn gebruik van bepaalde medicatie of een ernstige infectie bij de baby tijdens de zwangerschap. Deze kinderen hebben meestal specifieke lichamelijke kenmerken, waardoor de arts na klinisch onderzoek en op basis van de medische voorgeschiedenis een oorzakelijke diagnose kan stellen. Deze situaties zijn eerder zeldzaam. Een genetische test wordt niet voorgesteld als er een duidelijk verband is met omgevingsfactoren.

WELKE GENETISCHE TESTEN ZIJN MOGELIJK ?

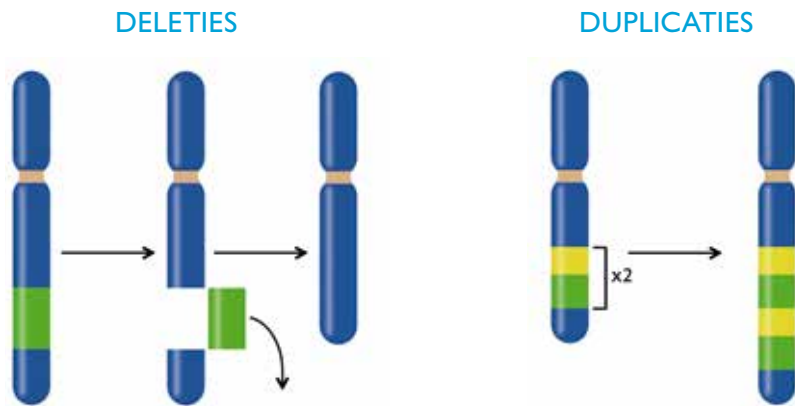
De situatie en kenmerken van uw kind en eventueel van familieleden zullen mee bepalen welke test de arts voorstelt. We bespreken hieronder de testen die vaak gebruikt worden.

Chromosomenonderzoek

Bij een chromosomenonderzoek wordt gekeken naar de chromosomen en het aantal kopijen van delen van het DNA. Er kunnen namelijk kleine stukjes DNA van de chromosomen ontbreken (deleties) of net dubbel aanwezig zijn (duplicaties).

Soms zijn deze kleine chromosoomvarianten normale familiale variaties, die overgeërfd kunnen zijn van één van de ouders.

Afhankelijk van de grootte van de gevonden afwijking en de genen in de betrokken regio, kan worden bepaald in hoeverre er een verband is met de aandoening.



Gerichte genetische test

Soms heeft de arts al een vermoeden in welk gen de oorzaak van de aandoening zou kunnen liggen. Er wordt dan gericht gezocht naar afwijkingen (mutaties) in één gen of soms in een groep van genen.

WES-onderzoek

Bij een Whole Exome Sequencing (WES) worden alle genen onderzocht die verband houden met ontwikkelingsstoornissen. Meestal wordt ook het DNA van de ouders onderzocht om de genen van het kind daarmee te kunnen vergelijken. Dat noemen we een trio WES-onderzoek.

Op dit moment is van ongeveer 25 procent van alle genen bekend bij welke aandoening ze een rol spelen. De rol van de andere genen is voorlopig onduidelijk. Door nationaal en internationaal onderzoek zal in de toekomst van steeds meer genen duidelijk worden welke rol ze spelen.

WGS-onderzoek

Bij een Whole Genome Sequencing (WGS) worden niet enkel de genen onderzocht, maar ook het DNA ertussen. Op dit moment gebeurt dat voornamelijk in het kader van wetenschappelijk onderzoek. Met een WGS wordt de volledige genetische code van een persoon in kaart gebracht.

Gespecialiseerde onderzoeken

Soms is er een reden om specifieke bijkomende testen te doen. Als deze gespecialiseerde onderzoeken nodig zijn, wordt dit uitgebreid met u besproken op de genetische raadpleging.

VARIA

KOSTPRIJS

Komt u op basis van de aard van de aandoening bij uw kind, uzelf of familieleden in aanmerking voor een genetische test? Dan betalen uw ziekteverzekering en de overheid het grootste deel van de kosten. Als patiënt betaalt u een beperkt bedrag aan remgeld, zoals bij andere medische prestaties. Dat bedraagt doorgaans minder dan tien euro.

WAT GEBEURT ER MET HET DNA ?

- De meeste genetische testen worden uitgevoerd in ons eigen laboratorium van het centrum menselijke erfelijkheid (CME) in UZ Leuven.

Soms wordt het DNA opgestuurd naar een ander (inter) nationaal laboratorium om de genetische test uit te voeren. Dit gebeurt in overeenstemming met de privacywetgeving.

- Het DNA wordt opgeslagen door de afdeling menselijke erfelijkheid en bewaard volgens de wettelijke regels. Het DNA of de gegevens worden niet doorgegeven aan derden, zoals verzekeraars. Geen enkele partij buiten het ziekenhuis heeft of krijgt toegang tot uw DNA.
- Om de testresultaten zo goed mogelijk te begrijpen, kunnen deze gedeeld worden met andere (inter)nationale databanken. Dat gebeurt altijd op een anonieme manier, waarbij de naam en geboortedatum worden vervangen door een code. De persoonsgegevens zijn alleen te herleiden door het laboratorium dat de test heeft uitgevoerd, waardoor de privacy gegarandeerd is.

Voor uitgebreide informatie hierover verwijzen we u naar de informatiebrief 'Genetische test en analyse', die u kunt vinden via www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid.

VRAGEN OF MEER INFO?

Heeft u na het lezen van deze brochure nog vragen? Stel deze zeker tijdens de raadpleging erfelijkheid of aan uw behandelende arts.

Voor algemene vragen kunt u ook telefonisch contact opnemen met een genetisch consulent. U kunt die bereiken via het secretariaat op 016 34 59 03.

Specifieke medische of patiënteninformatie kan nooit telefonisch besproken worden.

Wilt u een afspraak maken in het centrum menselijke erfelijkheid? Ook daarvoor kunt u het secretariaat contacteren via 016 34 59 03.

Vanuit het centrum menselijke erfelijkheid worden ook genetische raadplegingen georganiseerd in samenwerking met regionale ziekenhuizen.

U kunt niet alleen in UZ Leuven terecht, maar ook in de volgende ziekenhuizen:

- AZ Imelda Bonheiden
- AZ Sint-Maarten Mechelen
- AZ Sint-Jozef en AZ Sint-Elisabeth Turnhout
- ZAS - Campus Sint-Augustinus Wilrijk
- AZ Sint-Blasius Dendermonde
- AZORG Campus Aalst
- AZ Sint-Jan en AZ Sint-Lucas Brugge
- AZ Damiaanziekenhuis Oostende
- Jan Ypermanziekenhuis Ieper
- AZ Groeninge Kortrijk
- Jessaziekenhuis Hasselt
- ZOL Genk

Er is tot slot ook heel wat praktische informatie te vinden op onze website: www.uzleuven.be/nl/centrum-menselijke-erfelijkheid

© januari 2025 UZ Leuven

Overname van deze tekst is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het centrum menselijke erfelijkheid in samenwerking met de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/701786.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

 my nexuz health



Raadpleeg uw medisch dossier
via nexuzhealth.com
of download de app

