

Genetische testen en gezondheid

WANNEER WORDEN GENETISCHE TESTEN GEDAAN?

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING DOOR EEN PROFESSIONAL

WAT WORDT ONDERZOCHT BIJ EEN GENETISCHE TEST?

JOUW BESLISSING



Genetische testen en gezondheid

We hebben allemaal een unieke combinatie van genen van onze ouders geërfd. Onze unieke combinatie van genen en de invloed van onze omgeving verklaren de verschillen tussen de ene persoon en de andere.

Je kunt dan denken aan zaken als hoe je eruit ziet, of bepaalde behandelingen voor jou goed zullen werken, of je gevoelig bent voor bepaalde ziektes enz.



De ontwikkelingen in de wetenschap maken het mogelijk om het erfelijke materiaal van de mens te onderzoeken en er informatie uit te halen. Een genetische test is een test die in het laboratorium gedaan wordt om informatie te krijgen over specifieke erfelijke aspecten.

Voor de meeste ziektes geldt dat jouw genen maar een kleine invloed hebben op de kans om de ziekte te krijgen. Ook zaken zoals je medische geschiedenis, je leefstijl en je omgeving spelen een belangrijke rol.

Deze folder geeft informatie over erfelijkheid, de invloed hiervan op onze gezondheid en over hoe we met genetische testen om kunnen gaan.

■ ■ ■ Wanneer worden genetische testen gedaan?

Een genetische test die in een ziekenhuis wordt gedaan kan informatie opleveren die belangrijk is voor je gezondheid. Er zijn verschillende redenen waarom genetische testen gedaan kunnen worden. Als jouw dokter denkt dat je misschien een erfelijke ziekte hebt, dan kan hij/zij je verwijzen naar een klinisch geneticus. Dit is een arts die gespecialiseerd is in het onderzoeken van mensen die (mogelijk) een erfelijke ziekte hebben. Ook weet een klinisch geneticus veel van het vaststellen en behandelen van erfelijke ziektes. De klinisch geneticus zal de achtergrond van je aandoening precies nagaan. En verder zal hij/zij het verleden van jou en je familie en je klachten achterhalen. Vermoedt een klinisch geneticus een erfelijke ziekte bij jou? Als er een genetische test voor deze ziekte bestaat, kan hij/zij voorstellen om deze test uit te voeren. Het doel hiervan is om vast te stellen of je deze ziekte hebt.



Het belang van erfelijkheidsvoorlichting door een professional

Als je een genetische test laat doen, kan dit grote gevolgen hebben.

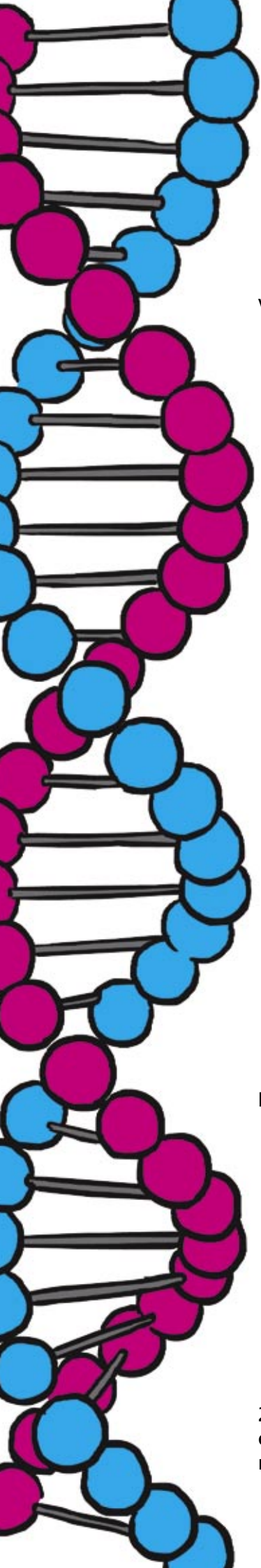
Daarom is het erg belangrijk dat je van tevoren voorlichting krijgt van een professional die hiervoor opgeleid is. Erfelijkheidsvoorlichting bestaat uit objectieve informatie die jou en eventueel je familie kan helpen om bepaalde keuzes te maken. De professional zal rekening houden met jouw situatie en behoeftes. Je krijgt informatie over alle mogelijkheden die er voor jou zijn, zonder dat de professional je keuze probeert te beïnvloeden.

Professionele psychologische hulp kan ook een onderdeel uitmaken van de erfelijkheidsvoorlichting. Soms krijg je deze hulp voordat je kiest voor een genetische test, soms erna. In dat laatste geval zal een psycholoog je helpen om te gaan met de resultaten van de testuitslag. Of hij of zij licht de resultaten van de test toe aan je familieleden. Erfelijkheidsvoorlichting ondersteunt personen dus voor, tijdens en na de genetische test.



Hieronder staan enkele redenen om een genetische test te overwegen:

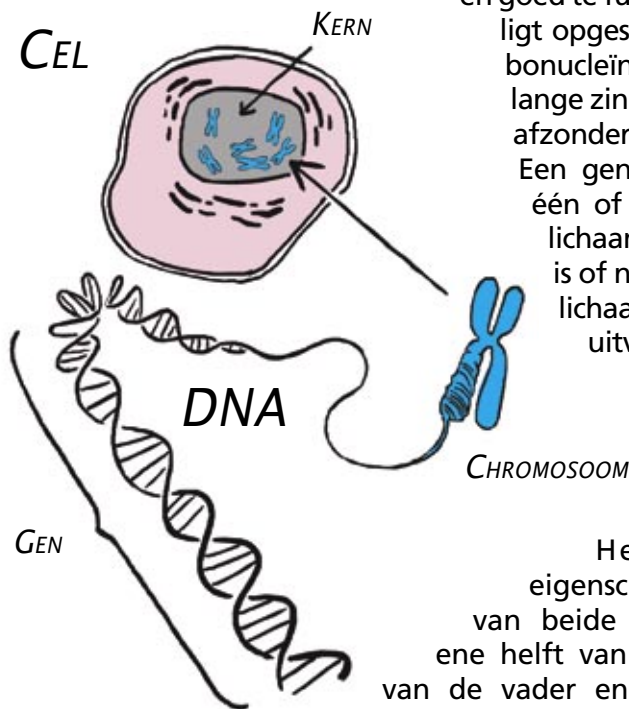
- Jij of je kind hebben kenmerken van een ziekte. Je wilt dat er een diagnose wordt gesteld of dat er een biologische oorzaak voor de ziekte gevonden wordt
- Er zit een erfelijke aandoening in de familie. Je wilt weten of je kans hebt om deze ziekte te krijgen.
- In de familie komt een erfelijke ziekte voor. Je behoort tot een bevolkingsgroep of populatie die meer kans heeft op deze erfelijke ziekte. Je wilt weten of je deze aandoening misschien kan doorgeven aan je kinderen.
- Je partner en jij hebben een aantal zwangerschappen gehad die te vroeg eindigden.



■ ■ ■ Een beetje biologie

Elk menselijk lichaam bestaat uit enkele biljoenen (duizend miljard) cellen. Dit zijn de bouwstenen van alle levende wezens. Cellen geven het lichaam vorm. Ze zetten voedingsstoffen om in energie en voeren verschillende functies uit. Een groep cellen die er hetzelfde uitzien en dezelfde functies hebben, noemen we weefsels. Verschillende weefsels vormen samen een orgaan. Er zijn meer dan 200 verschillende typen cellen waaruit de spieren, de zenuwen, de longen, het hart, de geslachtsorganen, het bloed, enz. zijn opgebouwd.

In de meeste cellen zit een kern. In de kern zit alle informatie die een mens nodig heeft om zich te kunnen ontwikkelen en goed te functioneren. Deze informatie

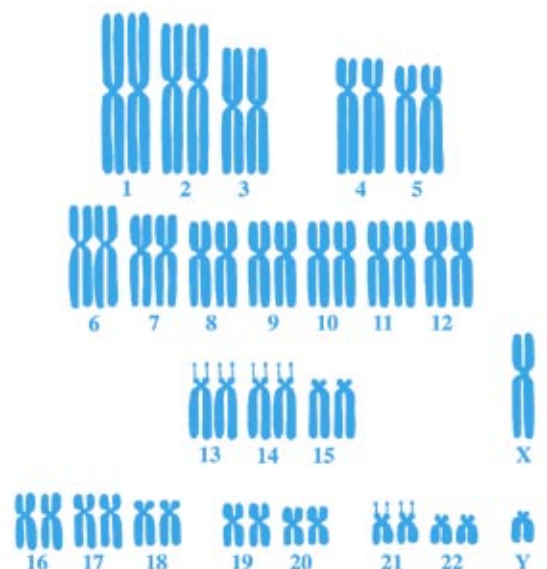


ligt opgeslagen in het DNA (desoxyribonucleïnezuur). Stel dat het DNA een lange zin voorstelt, dan zijn genen de afzonderlijke woorden van deze zin. Een gen bevat de informatie voor één of meerdere functies van het lichaam. Als een gen beschadigd is of niet goed werkt, dan kan het lichaam die taak niet meer goed uitvoeren. De hele set van genen bij elkaar noemen we het genoom.

De kern van een cel bevat dus het genoom. Het genoom zijn alle eigenschappen die een persoon van beide ouders heeft geërfd. De ene helft van het genoom erft iemand van de vader en de andere helft van de moeder. Daarom wordt het genoom ook wel het 'bouwplan van de mens' genoemd.

Hoe zit het met chromosomen?

Chromosomen bestaan voor een groot deel uit DNA. Ze zijn alleen te zien als een cel zich gaat delen. Mensen hebben 46 chromosomen. Of anders gezegd, 23 paar chromosomen, want chromosomen komen voor in paren. Eén paar chromosomen bepaalt of je man of vrouw bent. Dit zijn de geslachtschromosomen. Een vrouw heeft een X en een X en een man heeft een X en een Y. De overige 22 paren hebben een nummer van 1 tot en met 22. Deze chromosomen zijn de niet-geslachtschromosomen.



■ ■ ■ Waar wordt naar gezocht bij een genetische test?

Een genetische test onderzoekt een deel van je DNA. Met een genetische test kan worden bepaald of er een verandering in een bepaald gen of chromosoom is. Zo'n verandering noemen we ook wel een mutatie. Een mutatie kan in iedere cel van een individu voorkomen en kan worden doorgegeven aan toekomstige kinderen.



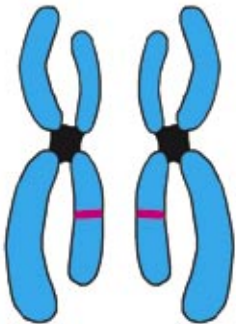
Jouw genen en jouw dokter

Eerst wordt wat bloed of speeksel afgenomen. Dit wordt in een buisje gedaan en naar het laboratorium gestuurd waar de genetische test wordt uitgevoerd. Het laboratorium stuurt een brief met de uitslag naar de dokter die de test voor je heeft aangevraagd. Daarna zal je dokter de testuitslag met jou bespreken.

Er zijn drie groepen aandoeningen die ontstaan als gevolg van erfelijke mutaties:

■ Chromosomale aandoeningen

Chromosomale aandoeningen ontstaan als iemand een of meer beschadigde chromosomen heeft (bijvoorbeeld als er iets mis gaat met het verdelen van de chromosomen of als er stukken chromosomen ontbreken). Een andere oorzaak van chromosomale aandoeningen is dat iemand niet de gebruikelijke 46 chromosomen heeft. Dit is bijvoorbeeld het geval bij mensen met Downsyndroom. Zij hebben een extra chromosoom 21 waardoor ze in totaal 47 chromosomen hebben.



Chromosomen met twee allelen van hetzelfde gen

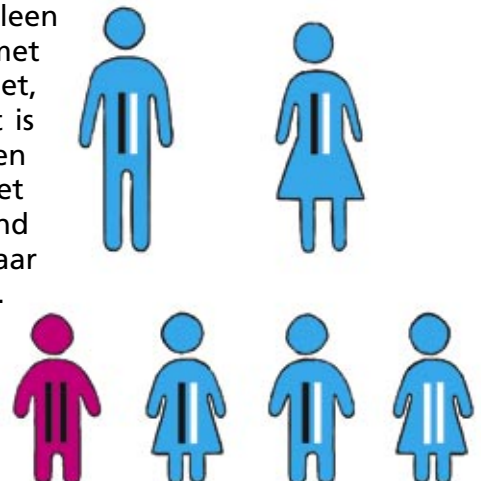
■ Monogene aandoeningen

De oorzaak van monogene aandoeningen is een verandering in één enkel gen. Monogene aandoeningen zijn meestal ernstige ziektes. Vaak zijn het zeldzame aandoeningen. Toch hebben over de hele wereld miljoenen mensen zo'n monogene ziekte. De aard van de ziekte hangt af van de verandering van het gen. En welke functies hierdoor niet meer goed kunnen worden uitgevoerd. Alle mensen hebben twee stuks van ieder gen. Deze twee stuks noemen we met een wetenschappelijk woord allelen. Het ene allel komt van vader en het andere van moeder.

Sommige monogeenene aandoeningen worden veroorzaakt door de verandering van één allel. Dit geldt voor de ziekte van Huntington, die invloed heeft op de coördinatie van de spierbewegingen en de verstandelijke functies.

Andere monogene aandoeningen ontstaan alleen als beide allelen veranderd zijn. Personen met één veranderd allel ontwikkelen de ziekte niet, maar ze dragen alleen de mutatie bij zich. Dit is het geval voor cystic fibrosis. Cystic fibrosis is een chronische ziekte waardoor de longen en het spijsverteringssysteem aangedaan zijn. Iemand met maar één veranderd allel, is niet ziek. Maar is wel een (gezonde) drager van de mutatie.

Dragers hebben meestal geen klachten van de ziekte. Maar als twee dragers een kind krijgen, dan is er een kans van 1 op 4 (25%) dat dit kind van beide ouders het verandere gen erft. Dan krijgt het kind de aandoening.



■ Complexe erfelijke ziektes

Complexe erfelijke ziektes worden veroorzaakt door de wisselwerking tussen verschillende erfelijke veranderingen, omgevingsfactoren en leefstijl. Complexe erfelijke ziektes zijn vaak voorkomende aandoeningen zoals diabetes, de meeste soorten kanker, astma of hartziekten. Bij het ontstaan en de ontwikkeling van deze ziektes zijn veel genen betrokken. En niet maar één gen zoals monogene ziektes.

Over de erfelijke aspecten van veel voorkomende ziektes is nog veel onbekend. Daarom vinden artsen testen voor complexe erfelijke ziektes onnauwkeurig of zelfs nietszeggend. Ze kunnen de kans op een ziekte niet goed voorspellen.



De verschillende soorten genetische testen

> Diagnostische genetische testen

Diagnostische genetische testen zijn bedoeld om de diagnose te stellen bij een persoon die al klachten heeft. De testuitslag kan helpen om beslissingen te nemen over de behandeling of over hoe met de ziekte om te gaan. Verder kunnen de resultaten van de test ook zekerheid geven over de diagnose. Zo komt iemand eindelijk te weten welke aandoening hij/zij heeft.

> Voorspellende genetische testen

Mensen die nog geen klachten van een bepaalde ziekte hebben, kunnen een voorspellende genetische test laten doen. Voorspellende genetische testen kunnen genetische veranderingen opsporen. De test kan een inschatting maken van de kans dat iemand de ziekte later krijgt. De mate van zekerheid die een test geeft, verschilt sterk. In zeldzame gevallen zou een genetische test kunnen voorspellen dat iemand zeer waarschijnlijk een ziekte krijgt op latere leeftijd. (Dit kan bijvoorbeeld bij een test voor de ziekte van Huntington). Maar meestal zal de test slechts een indruk kunnen geven van de kans om de aandoening te krijgen. Maar dit zal niet precies aangegeven kunnen worden, want naast erfelijke factoren spelen natuurlijk ook omgevingsfactoren een belangrijke rol. Deze voorspellende genetische testen noemen we ook wel susceptibiliteitstesten.

> Dragerschapstesten

Dragerschapstesten kunnen vaststellen of mensen 'drager' zijn van een veranderd allel of gen voor een bepaalde ziekte (zoals cystic fibrosis). Dragers hebben meestal geen klachten van de aandoening. Maar er is een kans dat hun kinderen de ziekte krijgen.

> Farmacogenetische testen

Met farmacogenetische testen kan een individuele reactie op een bepaalde behandeling worden bepaald door verschillen in het erfelijke materiaal. Sommige personen hebben bijvoorbeeld meer van een bepaald medicijn nodig. Andere mensen hebben wellicht bijwerkingen van bepaalde geneesmiddelen.

Mogelijke voordelen van genetische testen

- Voor sommige ziektes kan een genetische test met zekerheid vaststellen dat het om de ziekte gaat die jij of je kind hebt. Dit kan een einde maken aan veel onzekerheid.

- Een genetische test kan helpen om een erfelijke ziekte vast te stellen en daarna (als het mogelijk is) een behandeling te starten of voorzorgsmaatregelen te nemen.

- De resultaten van een test kunnen nuttige informatie opleveren voor toekomstige zwangerschappen.
- Omdat sommige ziektes erfelijk zijn, kan informatie over jouw erfelijke eigenschappen zinvol zijn voor andere familieleden.

Beperkingen en mogelijke risico's van genetische testen

- Een genetische test doen en op de uitslag wachten, kan bij iemand gemengde emoties oproepen zoals stress, angst, opluchting of schuldgevoel. Het is belangrijk van te voren na te gaan wat de gevolgen kunnen zijn van goed of slecht nieuws voor jou en je familie.
- Als een diagnose bevestigd wordt met een genetische test, wil dat nog niet zeggen dat er altijd een behandeling is.
- Voor sommige ziektes is nog geen erfelijke oorzaak te vinden. Het kan bijvoorbeeld zijn dat de erfelijke oorzaak van een ziekte nog niet ontdekt is. Of er is nog geen test ontwikkeld.
- Voor sommige erfelijke ziektes, kan nog niet worden bepaald hoe ernstig de ziekte bij deze persoon zal zijn.
- De uitkomst van jouw genetische test kan ook erfelijke informatie van familieleden aan het licht brengen. Dit zijn immers mensen met wie je sommige erfelijke eigenschappen deelt. Het gaat dan met name over hun erfelijke kans op een ziekte. Willen andere familieleden dit wel weten?
- De resultaten van een genetische test kunnen soms geheimen in de familie openbaren, zoals rond biologisch vaderschap en adoptie.

■ ■ ■ Wel of niet kiezen voor een genetische test

Dit kan een moeilijke beslissing zijn. Het is een persoonlijke keuze. Iedereen is vrij om wel of niet een genetische test te laten doen. En ook om wel of niet geïnformeerd te worden over de resultaten van de test. Daarom is het belangrijk dat je duidelijke en complete informatie krijgt, En dat je al je vragen, hebt kunnen stellen. Zo kun je een bewuste keuze maken.



Genetische testen bij kinderen

Artsen zijn altijd voorzichtig met genetische testen bij kinderen. Meestal worden bij kinderen en jongeren alleen genetische testen gedaan als belangrijke voorzorgsmaatregelen of behandelingen afhangen van de uitslag. Als er geen reden is om meteen te testen, dan wordt de genetische test vaak uitgesteld totdat de minderjarige oud genoeg is om zelf een bewuste keuze te maken. Een voorbeeld van een situatie waarbij er geen reden is om direct een genetische test te doen is dat de ziekte pas op volwassen leeftijd begint en er voor die tijd geen behandeling mogelijk is.

Het advies is om de volgende vragen te stellen voordat je wel of niet kiest voor een genetische test:

- Over de ziekte:
 - Wat weten we over de ziekte?

- Is de ernst van de ziekte bij iedereen hetzelfde?
 - Hoe zou het zijn om met deze ziekte te leven?
 - Waarom heb ik of heeft mijn kind deze aandoening?
 - Hebben andere familieleden kans op deze ziekte?
 - Is er een behandeling voor deze aandoening?
 - Als er een behandeling is, kan ik die dan krijgen?
 - Waar kan ik meer informatie vinden over de ziekte?
- Over de test:
 - Zitten er risico's aan de test? En zo ja, welke zijn dat dan?
 - Wat kan de uitslag van de test mij vertellen?
 - Hoe zeker is de uitslag van de test?
 - Moeten andere familieleden getest worden?
 - Hoe lang duurt het voordat ik de uitslag van de test krijg?
 - Van wie krijg ik de resultaten van de test te horen?
 - Wie hebben er toegang tot de resultaten van de test?

De uitkomst van een genetische test is gevoelige persoonlijke informatie. Het gaat om jouw 'biologische privacy'. Deze informatie is daarom vertrouwelijk.

Verder wordt mensen die een genetische test hebben laten doen sterk aangeraden om zich te laten voorlichten. Dan kun je de betekenis en de gevolgen van deze test beter begrijpen.

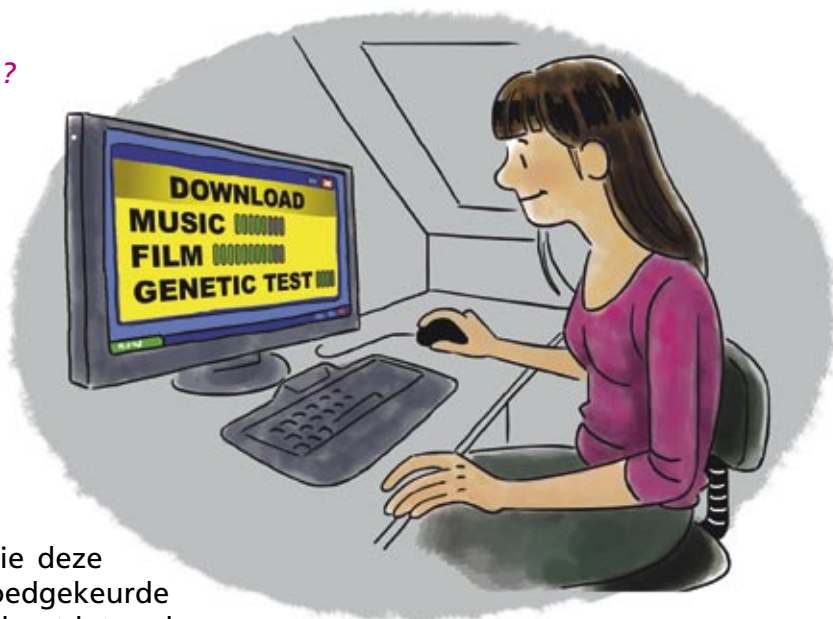
- Andere relevante vragen:
 - Zullen de resultaten van de test gevolgen hebben voor andere familieleden?
 - Zo ja, moet ik de test dan eerst met hen bespreken?
 - Wat zouden de emotionele gevolgen van de uitkomst voor mij en mijn familie kunnen zijn?
 - Wie moet ik inlichten over de resultaten van de test?
 - Krijg ik schriftelijke informatie over wat we hebben besproken?
 - Als ik dat zou willen, kan iemand mij dan helpen om de resultaten van de test uit te leggen aan mijn kind en/of familieleden?
 - Kunnen de test resultaten worden doorgegeven aan andere mensen? En zo ja, aan wie?
 - Zijn er patiëntenorganisaties of supportgroepen waarmee ik contact kan opnemen?
 - Met welke andere zorgprofessional moet ik contact opnemen?

■■■ Genetische thuistesten

In de laatste jaren is het aanbod genetische thuistesten toegenomen. Hiervoor wordt geadverteerd op internet door bedrijven die geen deel uitmaken van de gezondheidszorg.

Wat zijn dit voor bedrijven?

De meeste bedrijven die genetische thuistesten verkopen, doen dit op dezelfde manier als boeken en CD's. Vaak bieden deze bedrijven genetische testen aan zonder dat daar een medisch professional bij betrokken is.



Waarop kan getest worden?

Sommige van de testen die deze bedrijven verkopen, zijn goedgekeurde testen die je via je dokter kunt laten doen. Maar er worden ook testen aangeboden die nog niet goedgekeurd zijn. Of die nog niet geschikt gevonden worden zijn. De meeste bedrijven verkopen genetische testen die bedoeld zijn om in te schatten hoeveel kans iemand heeft op bepaalde veel voorkomende, complexe erfelijke ziektes (zie boven).

Zaken die je zou moeten weten over genetische thuistesten:

- Veel genetische thuistesten zijn niet goedgekeurd door de gezondheidszorg. Dit betekent dat de kwaliteit en het nut van de test niet aangetoond is. Met de meeste testuitslagen is het niet mogelijk om te schatten of je een bepaalde ziekte zult krijgen of hoe ernstig deze ziekte zal zijn. Zoals we hierboven al gezegd hebben, geldt voor de meeste ziektes dat je genen maar een kleine invloed hebben op de kans om deze ziektes te ontwikkelen. Ook andere factoren zoals je medische geschiedenis, leefwijze en omgeving spelen een belangrijke rol .
- Het bestellen van een genetische test is iets anders als het bestellen van een boek. Het is belangrijk om eerst de mogelijke gevolgen voor jou en je familie na te gaan.
- Met genetische testen bij kinderen moet altijd erg voorzichtig worden omgegaan (zie de informatie over Genetische testen bij kinderen). Het advies is om zeker bij kinderen geen genetische testen te doen buiten de gezondheidszorg.
- Veel bedrijven die genetische thuistesten verkopen worden niet gecontroleerd door artsen. Ook werken er bij de bedrijven vaak geen artsen die contact hebben met de patiënten (de kopers van de testen). Overleg met je dokter of een bepaalde genetische thuistest nuttige informatie over jouw gezondheid kan opleveren. Ga voor je een test koopt na wat de voordelen en beperkingen ervan zijn.

- Vraag aan het bedrijf wat er met jouw lichaamsmateriaal (bloed of speeksel) gebeurt en hoe de informatie hierover beveiligd wordt. Ga na of deze informatie gedeeld wordt met andere bedrijven of onderzoekers.
- Als je een genetische thuistest besteld hebt, overleg dan met je dokter voordat je keuzes maakt over je gezondheid.



Meer informatie over genetische testen

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest heeft een serie brochures gemaakt om algemene informatie te geven aan patiënten en families over erfelijkheid en genetische testen

- <http://www.orpha.net/> en <http://www.orpha.net/national/NL-NL/index/homepage/>
Orphanet heeft databases over zeldzame ziektes, weesgeneesmiddelen, expert centra, diagnostische testen, patiëntenorganisaties, enz..

- www.erfelijkheid.nl

Deze website van het Erfocentrum geeft algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke en/of aangeboren ziektes.

Waar gaat deze folder over?

Deze brochure is bedoeld om algemene en objectieve informatie te geven over genetische testen, waaronder de aard en de mogelijke gevolgen van de resultaten die deze testen geven. In deze brochure staat informatie over verschillende typen testen en de toepassingen ervan in de medische zorg. En er wordt ingegaan op de mogelijkheden en beperkingen van de informatie die uit deze testen komt.

© Raad van Europa, 2012
www.coe.int/bioethics

Deze brochure is gemaakt door de Raad van Europa samen met prof. Pascal Borry met commentaar van dr. Heidi Howard, prof. Martina C. Cornel en de overige leden van de Professional and Public Policy Committee van de European Society of Human Genetics. De brochure is mogelijk gemaakt door EuroGentest, een EU-FP7 project (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) en de European Society of Human Genetics.

Ontwerp en redactie Engelse brochure: Alsace Media Science – Science communication – Strassbourg. Vertaling Nederlandse tekst: drs. Anne-Marie de Ruiter en drs. Marloes Brouns-van Engelen, Erfocentrum – Amersfoort. Illustraties: Louis de la Taille.

