

Genetische testen

Op het erfelijk materiaal dat verkregen wordt uit de vlokken of het vruchtwater, kunnen genetische onderzoeken worden gedaan.

In al onze cellen zitten chromosomen. Ieder mens heeft 23 paar chromosomen, 46 chromosomen in totaal. Van ieder chromosomenpaar is één chromosoom afkomstig van de moeder, de andere van de vader.

Chromosomen zijn de dragers van erfelijke eigenschappen, genen, en zijn opgebouwd uit DNA (het erfelijk materiaal). Een gen is een stukje van het DNA, dat informatie bevat voor een of meerdere specifieke eiwitten. Deze eiwitten kunnen erfelijke eigenschappen tot uitdrukking brengen, zoals bijvoorbeeld bloedgroep of oogkleur.

Chromosoomafwijkingen ontstaan door afwijkingen in de structuur of het aantal chromosomen: kinderen met een chromosoomafwijking hebben te veel of te weinig erfelijk materiaal. Dit geeft een kans op lichamelijke afwijkingen en/of een verstandelijke beperking.

De QF-PCR 'sneltest'

De QF PCR spoort de meest voorkomende chromosoomafwijkingen op, zoals het syndroom van Down (trisomie 21; hierbij is chromosoom 21 niet twee keer maar drie keer aanwezig). Er wordt met deze techniek alleen het aantal van chromosomen 13, 18, 21 en de geslachtschromosomen X en Y vastgesteld. De andere chromosomen worden niet onderzocht.

Het array-onderzoek

Met deze techniek worden alle chromosomen onderzocht en is het mogelijk om kleine chromosoomafwijkingen te ontdekken. Bij het array onderzoek wordt het DNA van het ongeboren kind vergeleken met DNA van gezonde mensen. Hierdoor is nauwkeurig te bepalen of er stukjes van het erfelijk materiaal ontbreken (deletie) of extra aanwezig zijn (duplicatie). Dit soort deleties of duplicaties hebben vaak grote gevolgen voor de gezondheid van het ongeboren kind, afhankelijk van de plek en de grootte van de deletie of duplicatie. Hoewel het array onderzoek kleine veranderingen in chromosomen kan detecteren, is het niet staat om veranderingen op gen-niveau te detecteren. Een willekeurig voorbeeld van een aandoening die wel door afwijkend gen veroorzaakt wordt, maar niet met array onderzoek te detecteren is, is bijvoorbeeld cystische fibrose (taaislijmziekte).

Mogelijke uitslagen van het array-onderzoek

- Een normale uitslag

Dit betekent dat de erfelijke informatie in de juiste hoeveelheid aanwezig is. Een normale uitslag sluit een erfelijke aandoening niet geheel uit, want veranderingen in de erfelijke eigenschappen (genen) zelf kunnen niet worden opgespoord.

- Een afwijkende uitslag, die een verklaring is voor de echo-afwijkingen
De gevolgen van deze afwijkende uitslag zal met u besproken worden.
- Een afwijkende uitslag, die geen verklaring is voor de echo-afwijkingen

Hierbij wordt onderscheid gemaakt tussen:

- Een afwijkende uitslag die geen verklaring is voor de echo-afwijking, maar wel van belang is voor de gezondheid van het ongeboren kind en de familie. Het gaat dan om afwijkingen met een bekende betekenis. Een voorbeeld is een afwijking die een verstandelijke beperking tot gevolg heeft of dragerschap van een ernstige spierziekte bij jongens. Het kan hierbij gaan om afwijkingen die geërfd zijn van één van de aanstaande ouders.
- Een afwijkende uitslag die geen verklaring is voor de echo-afwijking, en waarvan de betekenis nog niet bekend is.
- Aangezien het array-onderzoek relatief nieuw is en erg gevoelig, bestaat er een kans dat er een afwijking wordt gevonden waarvan weinig bekend is in de medische literatuur. Soms wordt er een afwijking aangetoond die niet eerder gevonden is. Daardoor is het moeilijk om te bepalen of deze afwijking medische problemen kan veroorzaken. In deze gevallen zal de klinisch geneticus met u bespreken wat er wel bekend is. Mocht de afwijking ook gevonden worden bij één van de aanstaande ouders en is deze ouder gezond, dan is dat vaak geruststellend.

DNA-onderzoek

Op indicatie kan er ook DNA-onderzoek worden verricht (dus onderzoek op gen-niveau). Wanneer de bevindingen bij echoscopisch onderzoek daartoe aanleiding geven, of in de familie een bekende DNA-verandering (mutatie) voorkomt, bijvoorbeeld cystische fibrose (taaislijmziekte), spierziekten, bloedziekten en stofwisselingsziekten, kan gericht naar die verandering gezocht worden. Dergelijke afwijkingen van het DNA worden dus niet opgespoord met de andere onderzoeksmethoden.

Wanneer kunt u de uitslag verwachten?

De uitslag van de sneltest ontvangt u in het algemeen binnen 3-5 werkdagen. De uitslagtermijn van het array-onderzoek is maximaal 2-3 weken. De uitslag van het DNA onderzoek is meestal enkele weken. Bij een afwijkende uitslag van het array-onderzoek of DNA onderzoek bij het ongeboren kind, wordt u een gesprek bij de klinisch geneticus aangeboden voor verdere uitleg.

Bloedonderzoek

In sommige gevallen kan bloedonderzoek behulpzaam zijn bij het stellen van de diagnose, veelal voor het array onderzoek. Naast een bloedafname van de moeder is het daarbij ook bloedafname van de aanstaande vader noodzakelijk. Partner schrijft zich dan ook in bij centrale balie (vergeet niet legitimatie en bewijs van ziektenkosten verzekering mee te brengen). Vraag eventuele kosten, bv eigen risico zelf na bij uw ziektekostenverzekering en van uw partner.

WES onderzoek

WES is DNA-onderzoek waarbij alle bekende genen in één keer kunnen worden bekeken. WES staat voor Whole Exome Sequencing. De geneticus zal u meer informatie geven over deze test.