



Kind en Jeugd / Moeder- en Kindcentrum

Genetische diagnostiek

Contactgegevens ziekenhuizen van Alrijne

Leiden

Houtlaan 55
2334 CK Leiden
071 582 8282

Leiderdorp

Simon Smitweg 1
2353 GA Leiderdorp
071 582 8282

Alphen aan den Rijn

Meteoorlaan 4
2402 WC Alphen aan den Rijn
071 582 8282

De kinderarts stelt voor om genetisch onderzoek te doen bij uw kind, of bij de persoon waarvoor u wettelijk verantwoordelijk bent. In deze folder leest u wat dit onderzoek inhoudt.

Waarom dit onderzoek?

Uw kind heeft een aandoening of bepaalde kenmerken. Soms komt dit door een foutje in het DNA. Met genetisch onderzoek proberen we dit foutje op te sporen.

Wat is nodig voor het onderzoek?

- Er wordt bloed afgenomen bij uw kind. Uw kind hoeft hiervoor niet nuchter te zijn. Uw kind mag gewoon eten en drinken.
- Vindt uw kind bloed afnemen spannend? Dan kan de arts verdovende zalf (EMLA) voorschrijven.
- Soms is ook bloed van beide biologische ouders nodig. Zo kunnen we het DNA van ouders en kind vergelijken.
- Het bloed wordt opgestuurd naar een genetisch laboratorium in een universitair ziekenhuis.

Welke soorten onderzoek zijn er?

- Gericht onderzoek: er wordt gezocht naar een bepaalde aandoening of combinatie van kenmerken.
- Breed onderzoek: al het genetisch materiaal wordt onderzocht. Er is extra aandacht voor een bepaalde aandoening of combinatie van kenmerken.

Welke soorten genetisch onderzoek zijn er?

- (SNP)-Array: er wordt gekeken naar de chromosomen en de hoeveelheid DNA. Kleine stukjes DNA kunnen ontbreken of dubbel aanwezig zijn. Dit kan problemen geven.
- Genpanel: de arts heeft soms een idee in welke genen de oorzaak kan zitten. Er wordt dan gericht gezocht in een groep genen (een 'genpakket').
- WES (whole exome sequencing): alle genen worden onderzocht. Soms wordt ook het DNA van beide biologische ouders onderzocht (Trio-WES). Dan kunnen de genen van de ouders en het kind vergeleken worden.
- WGS (whole genome sequencing): al het DNA wordt onderzocht, dus ook het DNA dat tussen de genen zit.

Wanneer en hoe krijgt u de uitslag?

De arts bespreekt met u hoe en wanneer u de uitslag krijgt. Meestal duurt dit 2 tot 3 maanden.

Wat kan de uitslag zijn?

1. Oorzaak gevonden die past bij de aandoening: er is een verandering in het DNA gevonden die de aandoening of kenmerken van uw kind verklaart. De kinderarts bespreekt dit met u.
2. Geen oorzaak gevonden: er is geen fout gevonden die de aandoening of kenmerken verklaart. Dit betekent niet dat er geen fout in het DNA is. De arts kan extra onderzoek voorstellen.
3. Oorzaak gevonden die onduidelijk is: er is een verandering gevonden waarvan we niet weten wat deze betekent. Dit heet een variant van onbekende betekenis (VUS). Soms is extra onderzoek bij familieleden nodig. De kinderarts bespreekt dit met u.

Nevenbevindingen

Soms wordt er een fout in het DNA gevonden die niets te maken heeft met de aandoening of kenmerken van uw kind, maar wel met een andere erfelijke ziekte. Dit heet een nevenbevinding.

De kans op een nevenbevinding is klein. Een speciale commissie in een universitair ziekenhuis beslist welke nevenbevindingen met u en uw kinderarts worden gedeeld.

Als er een erfelijke aandoening wordt gevonden die al op kinderleeftijd behandeld of gecontroleerd moet worden, dan hoort u dit.

Als er een verhoogde kans is op een ernstige erfelijke aandoening bij toekomstige kinderen (25% of meer), dan hoort u dit ook. Als u dit niet wilt weten, kunt u aangeven dat u het niet wilt weten (opt-out). Beide ouders moeten het hierover eens zijn.

Gevolgen voor familieleden

De uitslag kan soms ook belangrijk zijn voor familieleden. Zij kunnen misschien een verhoogde kans hebben op dezelfde aandoening. Als dit zo is, krijgt u informatie mee om met uw familie te delen.

Vergoeding

- De zorgverzekering vergoedt het onderzoek. Bij sommige budgetpolissen wordt het alleen in aangewezen ziekenhuizen vergoed. Vraag dit na bij uw verzekering.
- Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico, dus het onderzoek wordt voor hen volledig vergoed.
- Wordt ook uw DNA onderzocht om te vergelijken met dat van uw kind? Dan valt dit onder de verzekering van uw kind.

Hernieuwd contact

Na het onderzoek wordt niet actief verder gezocht naar een oorzaak. Soms komt er later nieuwe kennis beschikbaar. De arts bespreekt met u of het zinvol is om het DNA opnieuw te bekijken.

Wat gebeurt er met het genetisch materiaal?

Het bloed van uw kind wordt opgestuurd naar een (inter)nationaal genetisch laboratorium. De privacy van uw kind is goed beschermd. Het bloed wordt daarna opgeslagen op de afdeling Klinische Genetica en bewaard volgens de wet.

Vragen en contact

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen of wilt u de toestemming veranderen? Neem dan contact op met uw behandeld kinderarts van de afdeling Kindergeneeskunde van Alrijne via 071 582 8282.

Meer informatie

- Overzicht soorten DNA onderzoek: www.erfelijkheid.nl/dna-onderzoek/dna-onderzoek-voor-een-diagnose
- VUS of onduidelijke uitslag: www.erfelijkheid.nl/erfelijk/onduidelijke-uitslag-na-een-dna-onderzoek
- (Risico op) erfelijke ziekte en verzekering: www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeren-en-erfelijkheid

Verslag

Als u de polikliniek bezoekt schrijft de kinderarts/verpleegkundig specialist de resultaten op. Dit gebeurt ook als uw kind ontslagen wordt uit het ziekenhuis. Het verslag wordt gestuurd naar uw huisarts en/of de jeugdarts van de jeugdgezondheidszorg/GGD (t/m de leeftijd van vier jaar). Als u dit niet wilt, kunt u dit laten weten aan de afdeling Kind en Jeugd.

Tot slot

Wat neemt u mee?

- uw (geldige) identiteitsbewijs (paspoort, ID-kaart, rijbewijs);
- uw medicatie-overzicht. Dat is een lijst met de medicijnen die u nu gebruikt. U haalt deze lijst bij uw apotheek.

Heeft u een andere zorgverzekering of een andere huisarts? Of bent u verhuisd? Geef dit dan door. Dat kan bij de registratiebalie in de hal van het ziekenhuis.

Zorgt u ervoor dat u op tijd bent voor uw afspraak? Kunt u onverwacht niet komen? Geeft u dit dan zo snel mogelijk aan ons door. Dan maken we een nieuwe afspraak met u.