

Chromosomenonderzoek

Informatie voor ouders

De arts van uw kind heeft voorgesteld om chromosomenonderzoek te verrichten. Hiervoor wordt meestal bloed afgenomen en opgestuurd naar de afdeling Genetica. Uit het bloed wordt het erfelijk materiaal, het DNA, geïsoleerd.

Chromosomenonderzoek vindt tegenwoordig op een uiterst nauwkeurige manier plaats. De techniek die hierbij gebruikt wordt heet SNP-array. Daarmee kunnen heel kleine chromosoomveranderingen worden aangetoond, ook wel 'copy number variation' (CNV, kopie-aantal variatie) genoemd. Daarom heet dit onderzoek ook wel CNV-onderzoek.

We beschrijven hier wat chromosomen zijn, wat we onderzoeken bij CNV-onderzoek en wat mogelijke uitkomsten zijn. Schroom niet om met vragen contact op te nemen met uw arts.

Chromosomen

Van ieder mens liggen de erfelijke eigenschappen opgeslagen in chromosomen. Iedere cel (bijvoorbeeld een huidcel of een bloedcel) in ons lichaam bevat 46 chromosomen. Deze kan men ordenen in 23 paren. De paren 1 t/m 22 zijn voor man en vrouw gelijk. Het 23e paar zijn de geslachtschromosomen. Dit zijn voor een vrouw twee X-chromosomen, voor een man één X-en één Y-chromosoom.

Van elk paar chromosomen is één chromosoom afkomstig van vader en het andere chromosoom van moeder. De erfelijke informatie op de chromosomen bepaalt bijvoorbeeld hoe we eruit zien, maar ook hoe organen als hersenen, hart en nieren tijdens de ontwikkeling van het kind gemaakt moeten worden.

Hieronder ziet u een voorbeeld van een normaal mannelijk chromosomenpatroon (46, XY)



Waarom chromosomenonderzoek?

Als bij een kind het aantal chromosomen niet klopt of als er een stukje chromosoom te veel of te weinig aanwezig is, dan kan dat allerlei gevolgen hebben. Soms zijn die gevolgen heel mild, bijvoorbeeld leerproblemen, soms veel ernstiger zoals een aangeboren hartafwijking.

Als een kind aangeboren problemen of leerproblemen heeft dan is het vaak prettig om te weten waarom dat zo is. Als dit bijvoorbeeld komt door een verandering van de chromosomen dan kan dat ook iets zeggen over eventueel andere te verwachten problemen en over de kans op herhaling binnen het gezin of de familie.

CNV- onderzoek

Tot 2009 werd chromosomenonderzoek gedaan door met een microscoop naar de chromosomen te kijken. Op die manier kun je zien of er een stuk chromosoom te veel of te weinig aanwezig is, maar heel kleine veranderingen van de chromosomen worden niet gezien. SNP-array is een techniek waarmee deze kleine chromosoomveranderingen, de CNV's, wel op te sporen zijn.

Bij CNV-onderzoek wordt van kleine stukjes chromosomenmateriaal van een patiënt gemeten of ze in een normale hoeveelheid aanwezig zijn. We onderzoeken op deze manier veel kleine stukjes chromosoom. Met de SNP-array kan nauwkeurig worden vastgesteld of er stukjes chromosoom te veel of te weinig aanwezig zijn. Op deze manier kunnen heel kleine chromosoom-veranderingen opgespoord worden. Ook als er een heel chromosoom te veel of te weinig is, is dat zichtbaar.

Normaal gesproken is elk stukje chromosoom twee keer aanwezig. Als er een stukje chromosoom te weinig aanwezig is, dus een kopie bij de patiënt ontbreekt, dan noemen we dat een deletie. Als er een stukje chromosoom te veel aanwezig is, dus als er een extra kopie aanwezig is, spreken we van een duplicatie. Bij ongeveer 20% (1 op de 5) onderzoeken vinden we een chromosoom-verandering (deletie of duplicatie) die heel goed de problemen van het kind kan verklaren.

De uitslag

Het onderzoek duurt maximaal twee maanden, bij heel jonge kinderen maximaal 1 maand. U ontvangt de uitslag van uw arts. Er zijn verschillende soorten uitslagen mogelijk:

Normale uitslag

Bij het grootste deel van de mensen worden geen veranderingen aangetoond, de uitslag is dus normaal. Dit betekent dat er met het onderzoek geen verklaring is gevonden voor de problemen die er zijn.

Afwijkende uitslag

Oorzaak van de problemen

Het kan zijn dat met het onderzoek een chromosoomverandering wordt gevonden waarmee de problemen van uw kind verklaard kunnen worden. Meestal zal de arts u voor nadere uitleg verwijzen naar een klinisch geneticus. Omdat chromosoomveranderingen soms overgeërfd zijn, zal de arts voorstellen om bij de (biologische) ouders ook chromosomenonderzoek te laten doen. Dit kan nodig zijn om te bepalen hoe groot de kans is dat een eventueel volgend kind de aandoening ook heeft (= herhalingskans bij een toekomstige zwangerschap).

Als dat nodig is zal begeleiding en behandeling van uw kind door een (gespecialiseerde) arts volgen. Soms zult u ook verwezen worden naar een chromosomen-polikliniek, waar kinderen met een zeldzame chromosoomaandoening vervolgd worden.

Onduidelijke uitslag

Soms wordt een verandering gevonden, waarvan de betekenis niet duidelijk is. Dat komt omdat (nog) niet alle normale veranderingen bekend zijn. Is dit het geval, dan wordt altijd geprobeerd onderzoek bij de (biologische) ouders te doen. Heeft één van de gezonde ouders eenzelfde verandering dan is deze waarschijnlijk onschuldig (een variant).

Soms kan ook na onderzoek van de ouders geen uitsluitsel worden gegeven over de betekenis van de verandering. Als u dat wilt, kan uw arts u naar een klinisch geneticus verwijzen. Omdat de technieken steeds beter worden is het goed om na 2 tot 3 jaar opnieuw contact op te nemen met uw arts. Mogelijk zijn er dan nieuwe mogelijkheden en kan er wel een duidelijke uitslag uit het onderzoek komen.

Onschuldige variant

Het te veel of te weinig hebben van een klein stukje chromosoom hoeft niet altijd problemen te geven. Veel stukjes chromosoom bevatten geen belangrijke erfelijke informatie. Iedereen heeft wel ergens op zijn chromosomen een stukje meer of minder dan andere mensen. Dit noemen we onschuldige varianten. De meeste onschuldige varianten worden van ouder-op-kind overgeërfd.

Gevoeligheidslocus

Er kan een verandering worden gevonden die een verhoogde kans geeft op het ontstaan van problemen, maar dat hoeft niet bij iedereen met eenzelfde verandering het geval te zijn. We spreken dan van een gevoeligheidslocus. Zo'n gevoeligheidslocus kan worden overgeërfd van een gezonde ouder.

Meestal zal de arts u voor nadere uitleg verwijzen naar een klinisch geneticus. De klinisch geneticus zal proberen te bepalen of de gevonden verandering de problemen voldoende verklaart en of verder onderzoek nodig is.

Nevenbevinding

Bij een klein deel (maximaal 2%) van de onderzoeken wordt een verandering gevonden die niets te maken heeft met de problemen van uw kind op dat moment, maar die wel gevolgen voor de gezondheid kan hebben. Dit noemen we een nevenbevinding. Het kan bijvoorbeeld gaan om een aandoening waar uw kind pas later in het leven last van kan krijgen. Soms is zo'n nevenbevinding ook belangrijk voor andere familieleden. Voor verdere uitleg kan uw arts u naar een klinisch geneticus verwijzen.

Overige bevindingen

- Als één van de ouders niet de biologische ouder is van het kind, dan wordt dit gezien bij CNV-onderzoek (als bloed van ouders is gebruikt voor dit onderzoek). Meestal zal dit niet in de uitslag vermeld worden, tenzij het van medisch belang is dat de arts dit weet.

- Het onderzoek kan ook aanwijzingen geven voor onderlinge bloedverwantschap van de ouders.

U heeft het recht aan te geven niet geïnformeerd te willen worden over nevenbevindingen en overige bevindingen. De arts zal met u bespreken onder welke omstandigheden nevenbevindingen toch gemeld worden.

De toekomst en het bewaren van genetische informatie

De uitslag van het CNV-onderzoek is gebaseerd op de kennis van dat moment. Door toename van kennis is het mogelijk dat in de toekomst inzichten veranderen. Bij bijvoorbeeld een onduidelijke uitslag kan het daarom zinvol zijn om over enige jaren (bijvoorbeeld na 2 of 3 jaar) nog eens contact op te nemen met uw arts.

De gegevens uit een genetische test kunnen heel behulpzaam zijn voor de wetenschap om in de toekomst genetische ziektes nog beter te begrijpen. U kunt aangeven of uw gegevens en die van uw kind, ook gebruikt mogen worden voor verder medisch-wetenschappelijk onderzoek.

Kosten

Aan CNV-onderzoek bij uw kind zijn kosten verbonden die door de zorgverzekeraar worden vergoed. Als voor de juiste beoordeling van de uitslag onderzoek bij de biologische ouders nodig is dan valt dit (in de meeste gevallen) onder de verzekering van het kind.

Vragen

Als u vragen heeft over chromosomenonderzoek, stelt u die dan aan de behandelend (kinder)arts. Wanneer deze arts geen antwoord heeft op uw vraag, dan kan uw arts contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMCG.

Meer informatie

Meer uitgebreide informatie over chromosomenonderzoek kunt u vinden op internet:

- www.patiënteninformatietool.nl - Informatie voor patiënten over chromosomenonderzoek.
- www.erfelijkheid.nl

Patiënteninformatie VLC 723/ oktober 2016