



**Prof. Dr. Irene van Langen is hoogleraar Klinische Genetica aan het Universitair Medisch Centrum Groningen. Zij doet uniek UMCG-onderzoek naar preconceptiescreening in Noord-Nederland.**

"In Nederland worden tot nu toe erfelijke aandoeningen of een hoog risico daarop bij het nageslacht alleen vroegtijdig opgespoord als de ziekte in de familie of in een bepaalde bevolkingsgroep voorkomt en aanstaande ouders zich om die reden laten testen. Volendamers kunnen zich bijvoorbeeld laten testen op vier erfelijke ziektes. (Waaronder PCH2, een ziekte van de kleine hersenen. De meeste kinderen die met PCH2 worden geboren, overlijden binnen een jaar - red.) Maar omdat veel ernstige erfelijke ziektes recessief overerven en zeldzaam zijn, worden veel kinderen met een erfelijke ziekte geboren in families die helemaal niet weten dat ze dragers in hun gelederen hebben. Neem het Zellweger syndroom, een autosomaal recessief overervende ziekte die al heel vroeg tot ernstige verstandelijke beperkingen, leverproblemen, doof- en blindheid, epilepsie en meestal vroeg in het leven tot overlijden leidt. Pas als een drager kinderen krijgt met een andere drager, loopt elk kind een risico van 25 procent op het krijgen van het Zellweger syndroom. De kans dat twee partners drager zijn van zo'n heel ernstige recessieve ziekte is in de Nederlandse populatie gemiddeld één op 150. Wanneer het onfortuinlijke toeval toeslaat en een kind de ziekte krijgt, is het aan beide kanten misschien wel de eerste keer in een heel lange lijn. Niemand had het kunnen zien aankomen, niemand had op het idee kunnen komen om te testen op dragerschap. Vanwege keuzevrijheid en eventueel uit preventieoogpunt zou het daarom ideaal zijn als alle stellen met een kinderwens zich voor de zwangerschap zouden kunnen laten testen op een groot aantal erfelijke aandoeningen. Als daaruit blijkt dat ze drager zijn van dezelfde erfelijke aandoening, zijn ze voorbereid en kunnen ze

eventueel kiezen voor prenatale diagnostiek, preïmplantatie genetische diagnostiek of gebruik van donorzaad of -eicellen.

Onze groep gaat deze mogelijkheid binnenkort onderzoeken. Alle paren tussen de 18 en veertig jaar van tien huisartsenpraktijken in Groningen, Friesland, Drenthe en Overijssel zullen de mogelijkheid krijgen een DNA-test te ondergaan. Wie meedoet, wordt gescreend op dragerschap van zeventig zeer ernstige,

## 'Je niet laten testen is óók een keuze die consequenties kan hebben'

onbehandelbare en vroeg debuterende ziektes. Dit onderzoek kijkt vooral naar de behoefte aan screening in de doelgroep en naar de impact op mensen die de test aangeboden krijgen. Ook degenen die besluiten de test niet te doen worden dus gevolgd. Want als het om erfelijke ziektes gaat, is ook niet laten testen een keuze die consequenties kan hebben en tot spanning kan leiden." ■

**Zoek online naar informatie:**

- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
- [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)
- [www.umcgenetica.nl](http://www.umcgenetica.nl)
- [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)