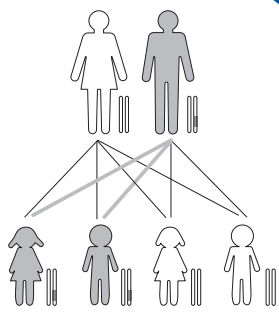




Kinderwens bij erfelijke cerebellaire ataxie



Bron: Afdeling Klinische Genetica, UMC Utrecht

Wanneer er sprake is van automaal dominante cerebellaire ataxie bij een van de ouders, dan is er een kans van 50% dat deze ziekte overgaat op de kinderen. Wanneer er sprake is van een recessieve vorm, dan is de kans 25% maar wel alleen als beide ouders deze recessieve vorm hebben.

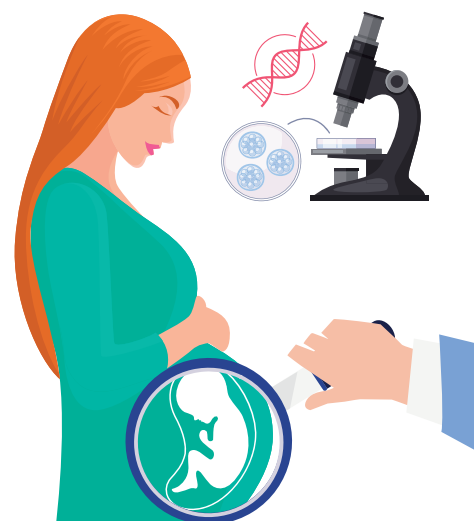
Hoe omgaan met dit risico?

Als een paar met kinderwens zich geconfronteerd ziet met een hoog risico voor hun kinderen op een erfelijke vorm van cerebellaire ataxie, dan is de vraag hoe ze met dit risico om moeten gaan. Persoonlijke voorlichting kan helpen om de juiste keuze te maken. De klinisch geneticus kan daarbij hulp bieden. Sommige paren zullen het risico op de ziekte bij hun kinderen accepteren. Anderen zullen van kinderen afzien. Ook kunnen zij de wens hebben wel eigen kinderen te krijgen, maar zonder de aanleg voor cerebellaire ataxie. Er zijn verschillende mogelijkheden om de erfelijke vorm van cerebellaire ataxie bij toekomstige kinderen te voorkomen. Dit kan echter alleen wanneer de mutatie bekend is, dus bijvoorbeeld niet bij ADCA maar wel bij alle SCA-typen. Hieronder worden de verschillende methoden uitgelegd.



Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek betekent letterlijk onderzoek vóór de geboorte. Er kan in de zwangerschap rond de 11^e week een vlokcentest gedaan worden. De aanleg voor een erfelijke vorm van cerebellaire ataxie waarvan de mutatie bekend is, kan getest worden met een DNA-onderzoek in de vlokken. De uitslag volgt na ongeveer 2 weken. Paren moeten, voordat ze aan een prenatale test beginnen, voor zichzelf nagaan welke consequentie ze zullen verbinden aan een afwijkende uitslag. In het algemeen wordt ervan uitgegaan dat de zwangerschap wordt afgebroken als na een vlokcentest blijkt dat het kind de aanleg heeft. Als paren dit niet doen, ontstaat de situatie dat een minderjarig kind (al in de baarmoeder) getest is op de aanleg voor een erfelijke vorm van cerebellaire ataxie. Dit is tegen de internationale richtlijnen. Het ontnemt het kind het recht om zelf op volwassen leeftijd te beslissen of en wanneer hij/zij getest wil worden.



Pre-implantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD wordt een DNA-test gedaan bij het toekomstig kind voordat er sprake is van een zwangerschap. Bij PGD worden embryo's, die ontstaan zijn na een IVF (In vitro fertilisatie)-behandeling, op de derde dag na de bevruchting onderzocht. Van de 3-5 dagen oude embryo's worden 1 of meer cel(len) verwijderd (de biopsie). De cel (len) wordt onderzocht op aanleg voor een erfelijke vorm van cerebellaire ataxie waarvan de mutatie bekend is. Vervolgens wordt een embryo zonder deze aanleg geselecteerd (embryoselectie) en in de baarmoeder geplaatst. De kans op zwangerschap per IVF-behandeling met PGD is 20-25%. Het PGD-onderzoek wordt in het Maastricht UMC+ gedaan. De bijbehorende IVF-behandeling kan ook in Utrecht, Amsterdam of Groningen plaatsvinden.



Zie voor meer informatie: <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/kinderwens-en-erfelijke-ziektes>, www.pgdnederland.nl en <https://www.vkgn.org/>

Keuze prenatale diagnostiek of PGD

De keuze voor prenatale diagnostiek of voor PGD is zeer persoonlijk. Beide methoden hebben voor- en nadelen. Een klinisch geneticus of andere hulpverlener kan bij de keuze helpen. Mogelijke voordelen van prenatale diagnostiek zijn dat de moeder op een natuurlijke manier zwanger wordt. Daar staat tegenover dat de ouders geconfronteerd kunnen worden met een zwangerschapsafbreking, wat emotioneel zwaar kan zijn. Het voordeel van PGD is dat het vanaf het begin duidelijk is, dat het kind de erfelijke vorm van cerebellaire ataxie niet heeft. Nadeel kan zijn dat IVF een intensieve behandeling is en dat de kans op een zwangerschap beperkt is.

Tot slot

Over de risico's en de methoden om een kind te krijgen zonder aanleg voor een erfelijke ziekte, kunt u meer informatie krijgen bij de afdelingen klinische genetica van academische ziekenhuizen. Neem in alle gevallen ruim de tijd om een keuze te maken die bij u past. De artsen, psychologen en andere betrokken medewerkers kunnen u daarbij ondersteunen.

Adressen Klinisch Genetische Centra

Over mogelijkheden op het gebied van psychosociale hulpverlening rondom voorspellend DNA onderzoek, kunt u informatie opvragen bij de psychosociale medewerkers van de Klinisch Genetische Centra (KGC) in Nederland. Op de volgende pagina vindt u de adressen.

Overzicht met alle adressen Klinisch Genetische Centra

Amsterdam

Academisch Medisch Centrum (AMC)
Afdeling Klinische Genetica (Polikliniek)
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
Postbus 22660
1100 DD Amsterdam
Tel: 020 – 566 5281 / 020 - 566 8726

Vrije Universiteit Medisch Centrum Amsterdam
Afdeling Klinische Genetica (Polikliniek)
De Boelelaan 1118
1081 HZ Amsterdam
Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
Tel: 020 – 444 0150

Groningen

Universitair Medisch Centrum Groningen
Afdeling Klinische Genetica (Polikliniek)
Hanzeplein 1
9713 GZ Groningen
Postbus 30.001
9700 RB Groningen
Tel: 050 – 361 7229

Leiden

Leids Universitair Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genetica
Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
Postbus 9600
2300 RC Leiden
Tel: 071 – 526 8033

Maastricht

Academisch Ziekenhuis Maastricht, locatie Maastricht
Afdeling Klinische Genetica (Polikliniek)
P. Debyelaan 25, wijk 29
6229 HX Maastricht
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Tel: 043 – 387 5855

Academisch Ziekenhuis Maastricht
locatie Veldhoven: Máxima Medisch Centrum
De Run 4620
5504 DB Veldhoven
Postbus 108
5500 AC Veldhoven
Tel: 040 – 888 8300

Academisch Ziekenhuis Maastricht
locatie Venlo: VieCuri Medisch Centrum
Tegelseweg 210
5912 BL Venlo
Afspraken via Polikliniek Maastricht:
tel: 043 – 387 5855

Nijmegen

UMC St. Radboud
Afdeling Antropogenetica
849 Sectie Klinische Genetica
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen
Tel: 024 – 361 3946

Enschede

Medisch Spectrum Twente
Polikliniek Klinische Genetica
Ariënsplein 1
7511 JX Enschede
Postbus 50.000
7500 KA Enschede
Afspraken via UMC St. Radboud,
tel: 024 - 361 3946

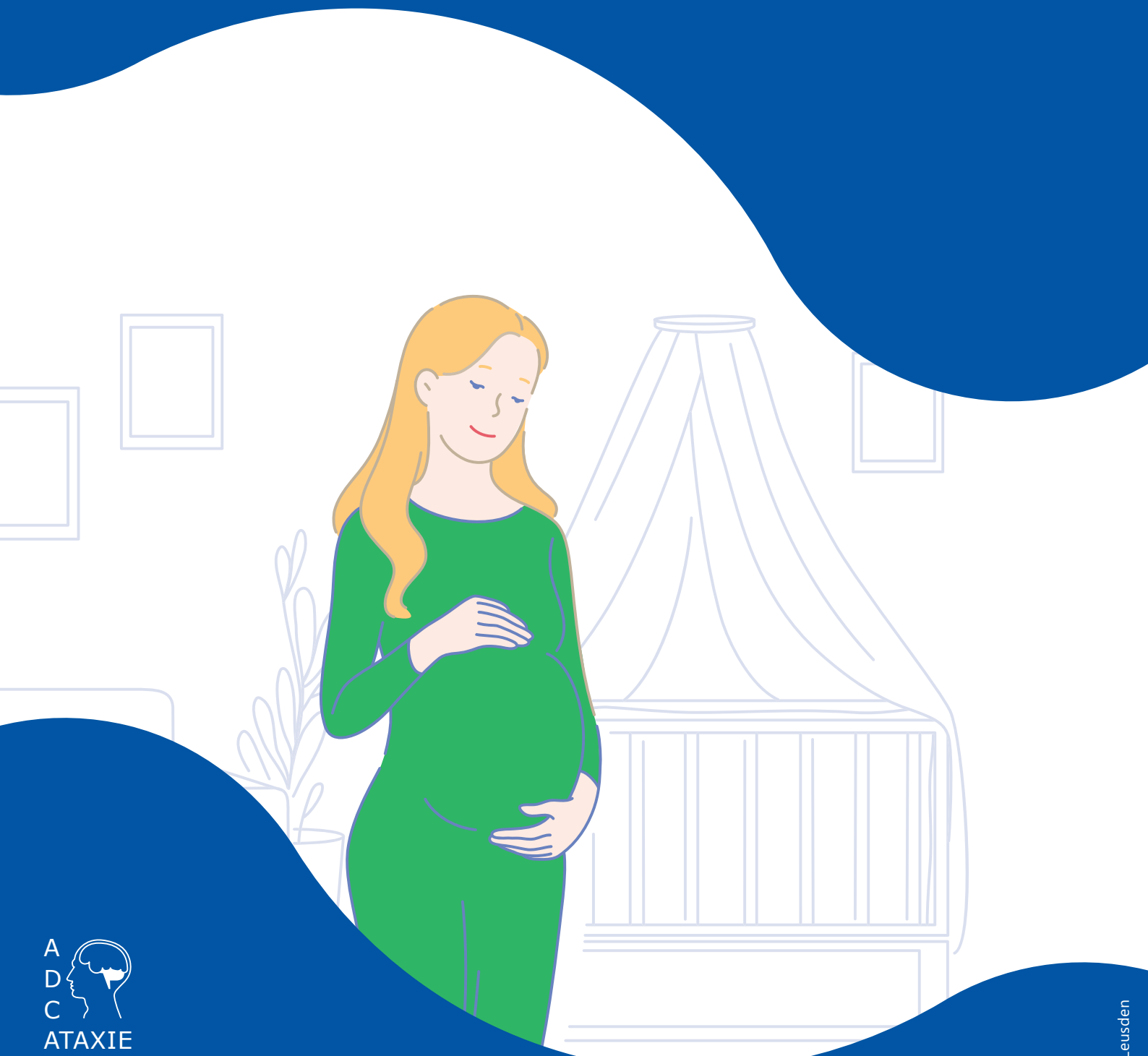
Rotterdam

Erasmus Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genetica
Westzeedijk 112
3016 AH Rotterdam
Postbus 2040
3000 CA Rotterdam
Tel: 010 – 703 6915

Utrecht

Universitair Medisch Centrum Utrecht
Afdeling Medische Genetica
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht
Postbus 85090
3508 AB Utrecht
Tel: 088 - 755 3800 / 088 - 755 5555





ADCA/Ataxie Vereniging Nederland

Postbus 91

4000 AB TIEL

E-mail: info@ataxie.nl

www.ataxie.nl

ADCA/Ataxie Vereniging Nederland

Betrokken en veerkrachtig

