



Workshop

Patiënten dag 18 mei 2019

Bewegingsstoornissen en erfelijkheid

Fleur Vansenne/Corien Verschuuren
Klinisch genetici UMCG



Waar denk je aan?





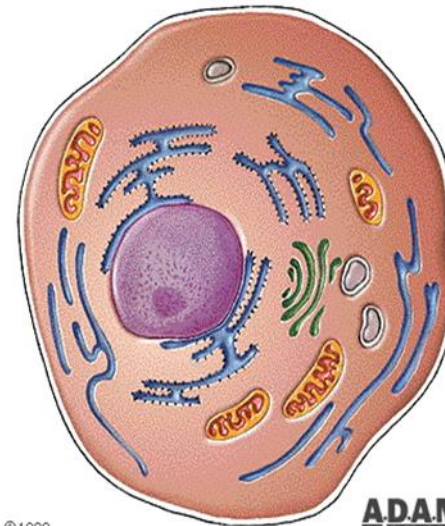
Wat is genetisch onderzoek?

Onderzoek om naar de oorzaak van aandoening te zoeken.

Onderzoek om een erfelijke aandoening bij iemand op te sporen



Waar zit onze erfelijke aanleg?

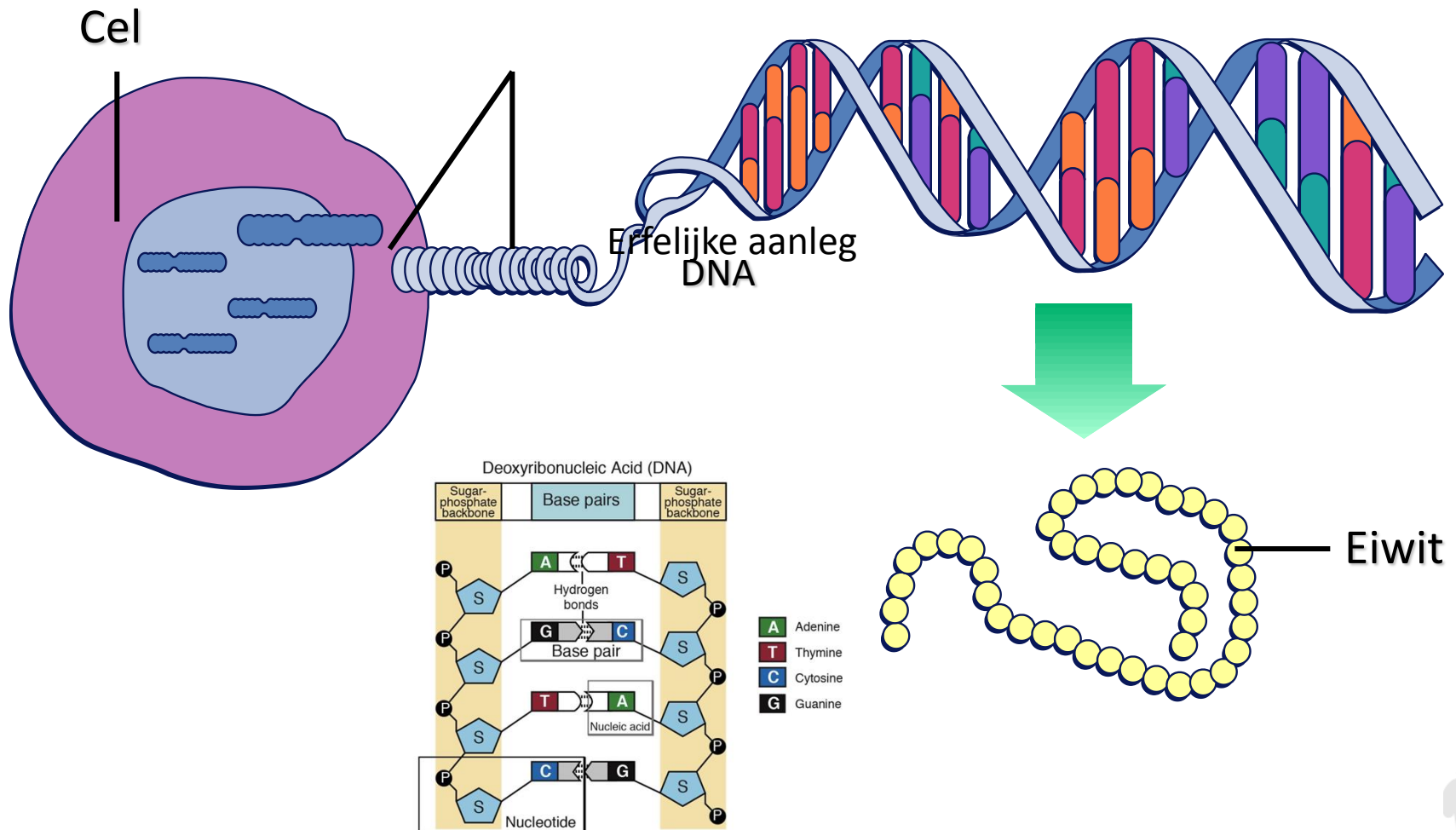


©1998
A.D.A.M. Software, Inc.

ADAM
adam.com



Erfelijke aanleg in cel



Hoe kun je erfelijke aanleg laten nakijken?

Neuroloog, kinderarts of klinisch geneticus vraagt genetisch onderzoek aan.

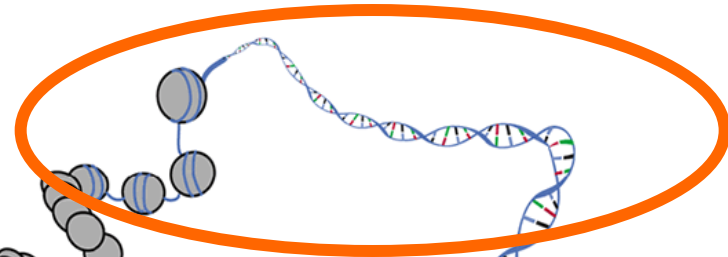
Dit kan in bloed, spier, huidweefsel of sputum.

Laboratorium voor genoomdiagnostiek doet het onderzoek

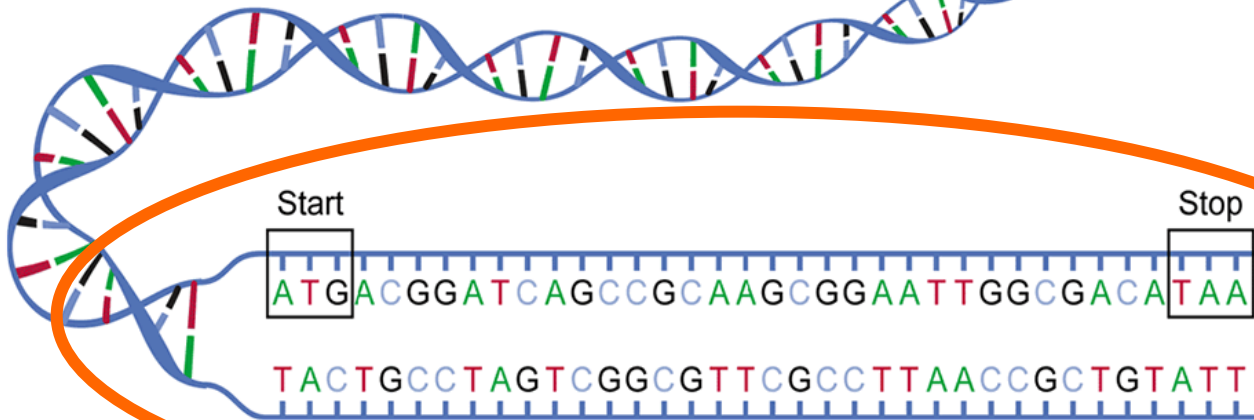




Chromosomenonderzoek (5-10 Mb)

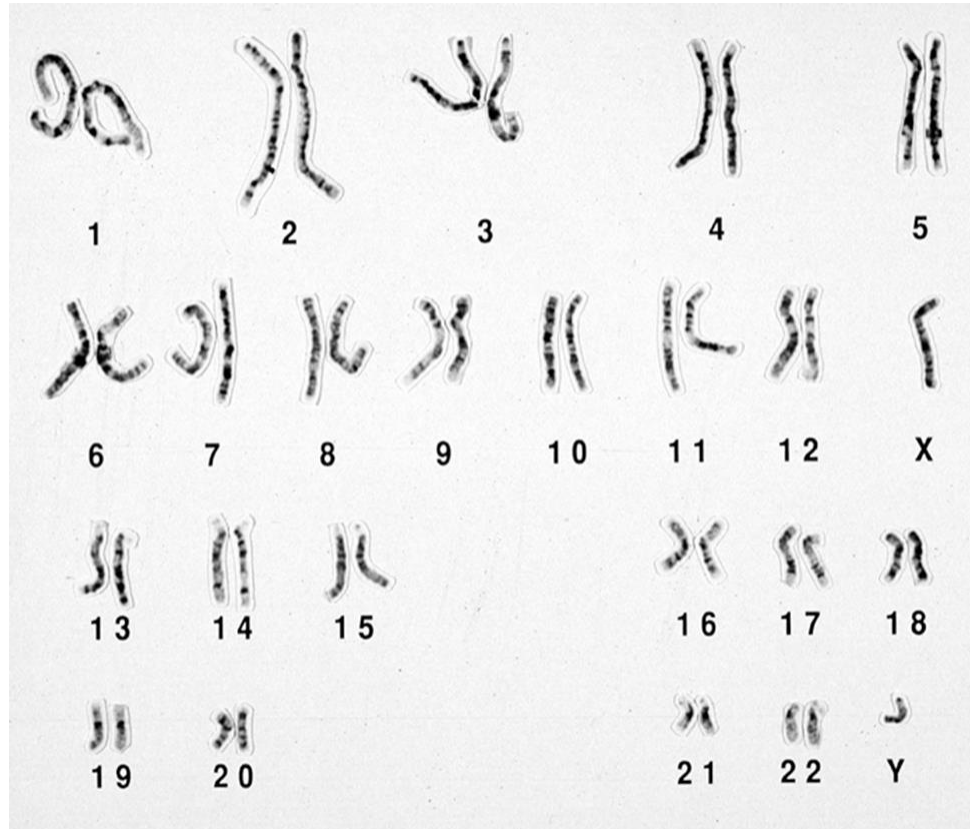


**Array CGH
(150-200 kb)**



DNA-onderzoek (1 bp)





Chromosomen onderzoek

DNA onderzoek

(op zoek naar verandering in DNA)



1 gen (=stukje erfelijke aanleg)

Pakket/panel

15 genen, 78 genen, 400 genen etc

WES whole exome sequencing, 20.000 genen

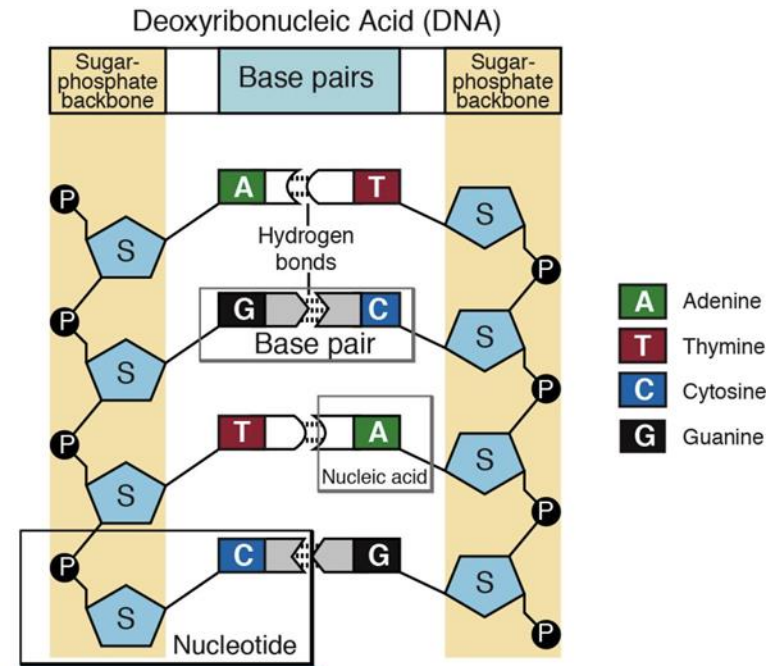
WGS

Mutatie = een verandering in het DNA

Niet elke mutatie leidt tot ziekte

Pathogene mutatie =
ziekte veroorzakende mutatie

VUS= Variant of Unknown
Significance : onbekende variant



Soorten mutaties

EEF EET VAN DIT IJS

- normale DNA code

EET EET VAN DIT IJS

- missense mutatie

EEF EET VAN DAT IJS

- niet altijd afwijkend

EEF EEV AND ITI JS

- deletie (- T) leidt tot frameshift

EEF EET VAN NDI TIJ S

- insertie

EEF EET WEL VAN DIT IJS

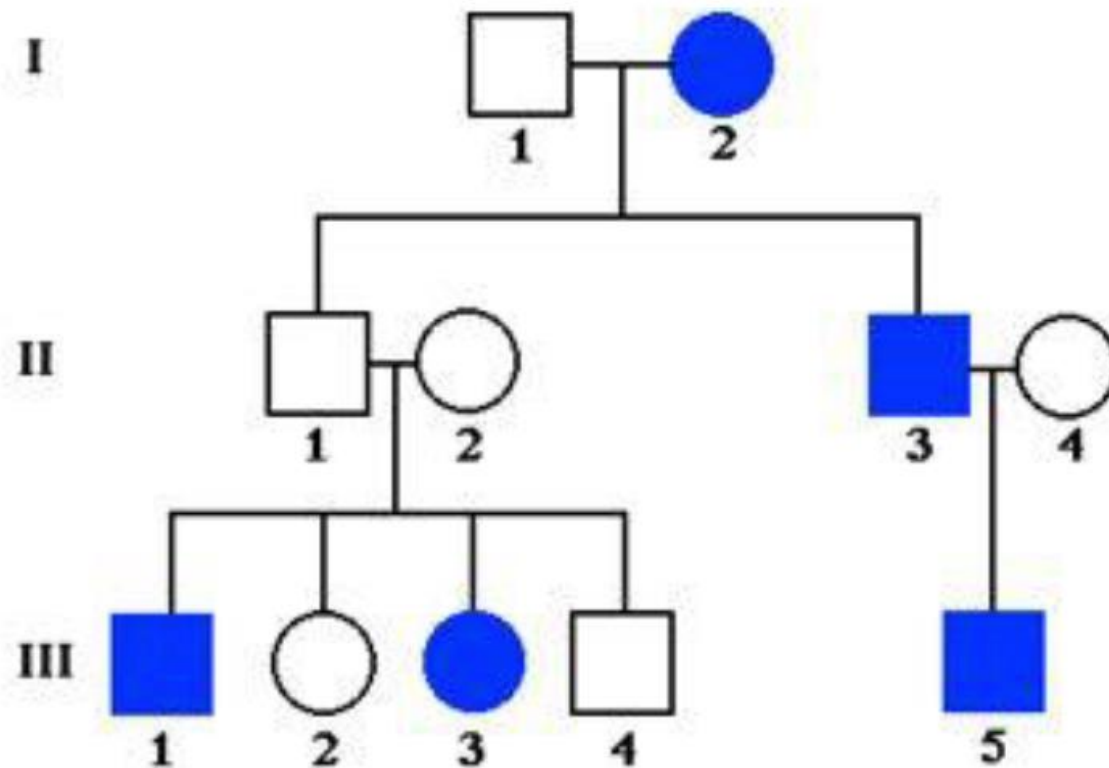
- insertie van drie baseparen

EEF EET DIT IJS

- deletie van drie baseparen

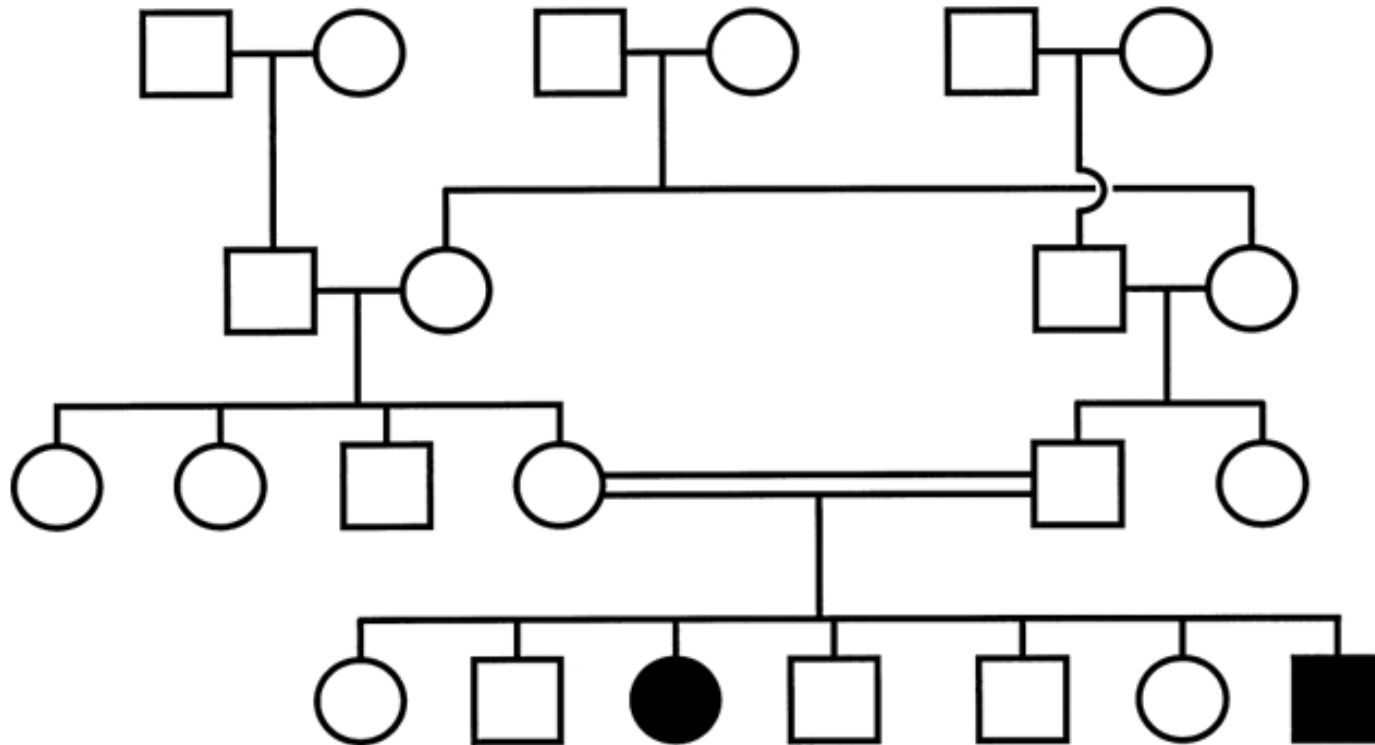


Vormen van overerven



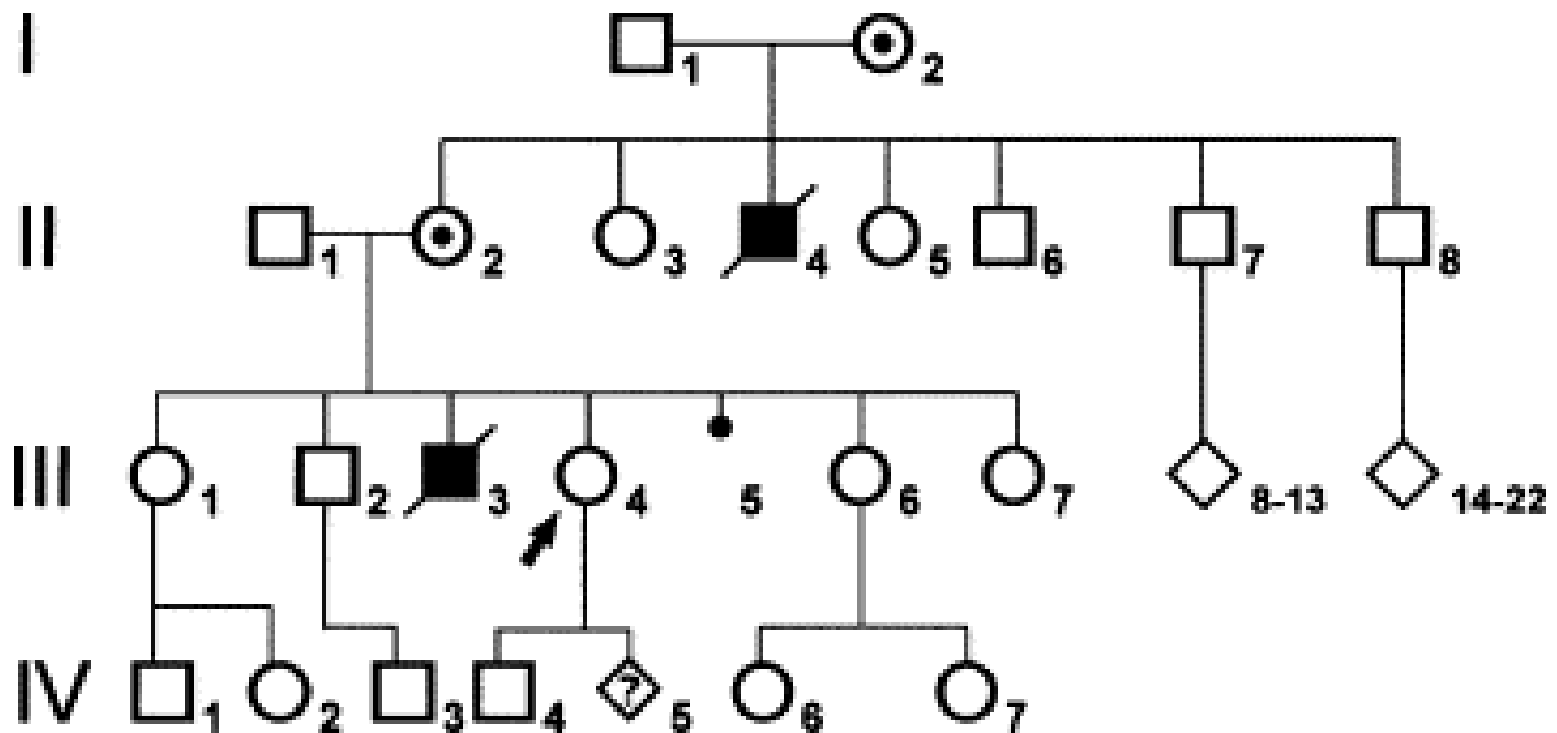
Autosomaal dominant





Autosomaal recessief





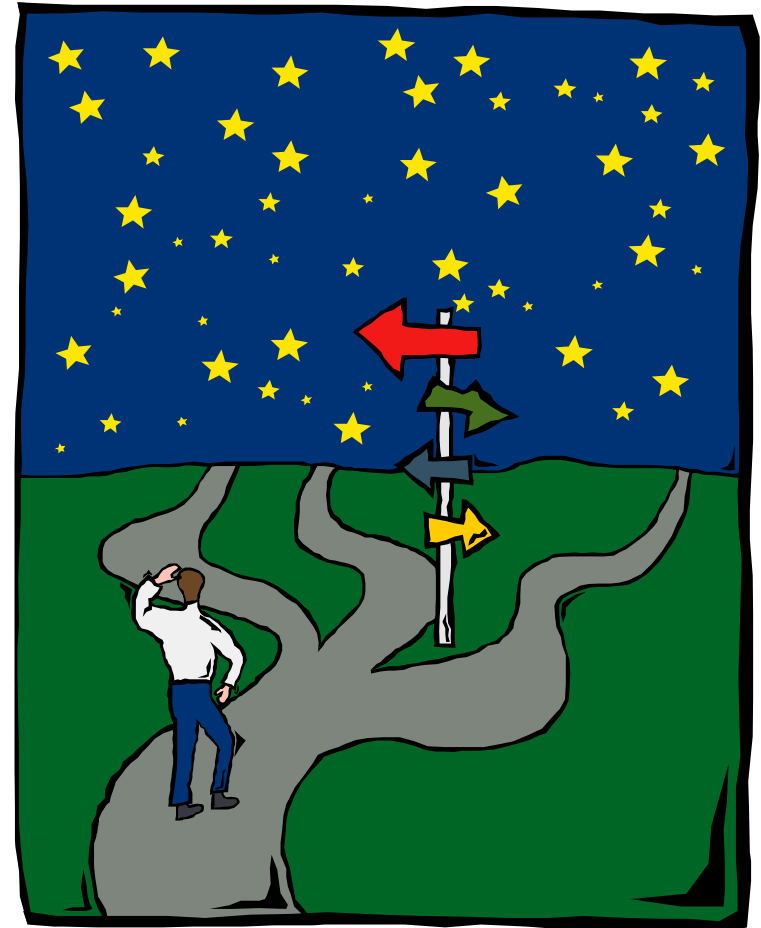
X-gebonden / geslachtsgebonden



Wat schieten we
er mee op?

Wat zijn de
voordelen?

Wat zijn de
nadelen?



Welke vragen kun je beantwoorden met genetisch onderzoek?

Oorzaak aandoening/klachten vinden

- **Diagnose**

Diagnose geeft informatie

- Bij een bekende diagnose kun je iets zeggen over beloop/prognose
- Soms is behandeling/therapie mogelijk
- Zoeken naar oorzaak kan stoppen en dus patiënt onderzoeken besparen
- Lotgenoten contact
- Patiëntenvereniging



Welke vragen kun je beantwoorden met genetisch onderzoek?

Hoe is de aandoening ontstaan

- Nieuw bij patiënt?
- Ouder drager?
- Einde twijfel allerlei andere verklaringen

Overervingpatroon

- Dominant, recessief, geslachtsgebonden, mitochondrieel
- Herhalingsrisico voor andere familieleden
- Onderzoek in zwangerschap mogelijk
- Voorspellend onderzoek bij familieleden mogelijk



Weetjes over genetisch onderzoek

Zelfs met onderzoek van 20.000 genen wordt niet bij iedereen de oorzaak gevonden van zijn/haar aandoening. Nog niet alles is bekend van onze erfelijke aanleg.

Soms komt er een uitslag in het grijze gebied. Er is een verandering gevonden in het erfelijk materiaal maar we weten niet wat deze precies betekent.

Uitslag genetisch onderzoek kan consequenties hebben voor familieleden. Willen zij dat weten?

Duur genetisch onderzoek 4 weken – 6 maanden

Kosten gedekt door ziektekosten verzekeraar behalve eigen risico (kinderen hebben geen eigen risico)



**Dank
voor
uw
aandacht**

Vragen?





Prenatale diagnostiek

Alleen als genetische oorzaak bekend is!

- Vlokkentest bij 10-12 weken zwangerschap
- Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)

