

GENETISCHE DRAGERSCHAPS-SCREENING

Via de genetische dragerschapsscreening (BEGECS) kan u laten onderzoeken of u en uw partner een verhoogd risico hebben op een kindje met een ernstige erfelijke ziekte.

Voor wie?

Alle koppels met een zwangerschapswens, ook als er in de familie nog geen erfelijke aandoeningen voorkomen.

Wat?

Met deze screening wordt nagegaan of een koppel een verhoogde kans heeft op een kind met een van de geteste erfelijke aandoeningen.

Als beide partners drager zijn van dezelfde autosomaal recessieve aandoening, hebben ze 25% kans op een kind met deze aandoening.

Als de vrouw drager is van een X-gebonden aandoening, is er 50% kans dat het kind de aandoening heeft, als het een jongen is, of 50% kans dat het kind gezond is, als het een meisje is. Soms kunnen meisjes ook milde symptomen vertonen.

Resultaat?

Het resultaat is beschikbaar na 3 maanden. Jullie krijgen een koppelresultaat:

- ▲ **Een normaal resultaat:** Er is geen aantoonbaar verhoogd risico op een kindje met een van de geteste aandoeningen.
- ▲ **Een afwijkend resultaat:** Er is een verhoogd risico op een kindje met een van de geteste aandoeningen. De mogelijkheden om de kinderwens te vervullen bespreken we met het koppel.

Hoe?

Er wordt bij beide partners een bloedstaal afgenomen. Met de test screenen we meer dan 1500 genen.

Prijs?

De test kost €1428 per koppel, of €714 per persoon.

Mogelijkheden om de kinderwens te vervullen

Als een koppel een verhoogde kans heeft op een kind met een erfelijke aandoening, zijn er verschillende opties om de kinderwens te vervullen.

Natuurlijke zwangerschap

Het koppel kan ervoor kiezen om het risico te aanvaarden en op een natuurlijke manier zwanger te worden. Ze kunnen zich emotioneel voorbereiden dat het kind mogelijk die specifieke aandoening zal hebben.

Vlokkentest of vruchtwaterpunctie

Als het koppel beslist om op een natuurlijke wijze zwanger te worden, kan er tijdens de zwangerschap getest worden of het kind de aandoening overgeërfd heeft. Dat kan met een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie. Bij een ongunstig resultaat kan de zwangerschap afgebroken worden.

Pre-implantatie genetische test of PGT

PGT vereist een medisch geassisteerde bevruchting, de embryo's worden verkregen via ivf (in-vitrofertilisatie) en ICSI (intracytoplasmatische sperma-injectie). Na 5 à 6 dagen embryo-ontwikkeling worden enkele cellen weggenomen en wordt nagekeken of het embryo de betreffende aandoening heeft. Enkel gezonde embryo's (of gezonde dragers) komen in aanmerking voor transfer naar de baarmoeder.

Belangrijk om te weten

Ongeveer 1-2% van de koppels heeft een verhoogd risico op een kind met een ernstige autosomaal recessieve aandoening. Bij deze koppels is er meestal niemand eerder in de familie met deze erfelijke aandoening.

Er zijn meer dan 1500 genen in de test opgenomen. Als het resultaat van de screening geen verhoogd risico aantoont, is het risico op een erfelijke aandoening echter niet volledig uitgesloten. Bovendien worden sommige aandoeningen veroorzaakt door een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren. Die kunnen we evenmin uitsluiten.

Meer info

U kan de animatievideo bekijken via de QR-code of meer informatie opvragen bij het Centrum voor medische genetica.

