



ALS HET MAAR  
GEZOND IS

**Het overgrote deel van de kinderen wordt gezond geboren; 3 tot 5 procent komt ter wereld met een aangeboren afwijking.**

**Zo'n afwijking kan ontstaan door erfelijke invloeden of door invloeden van buiten, zoals in het vorige deel besproken. Bij veel aandoeningen gaat het om een combinatie van beide. En vaak blijft onduidelijk wat de oorzaak is geweest.**

**Erfelijke aandoeningen zijn niet te voorkomen door een gezonde levensstijl. Maar als kinderwensers al voor de zwangerschap weten dat ze een verhoogd risico lopen, kunnen ze een keuze maken.**

**Een keuze voor onderzoek tijdens, of zelfs voor de zwangerschap. Of voor een alternatieve manier om zwanger te worden - met zaad of een eicel van een donor bijvoorbeeld. Zo kunnen ze de kans op een kind met een erfelijke afwijking verkleinen.**

**Accepteren ze het risico, dan kunnen ze zich voorbereiden op een kind dat misschien een aandoening heeft.**

# 8

## ERFELIJKE AFWIJKINGEN EN CHRONISCHE ZIEKTEN

De meeste kinderen met een erfelijke aandoening worden onverwachts geboren in een gezin waar niemand wist dat die aandoening in de familie zat. Die kwam niet tot uiting. Of alleen bij verre familieleden. Of alleen in een milde vorm, waardoor niemand wist dat de afwijking erfelijk was. Een zwakzinnige broer bijvoorbeeld, of een tante die 'niet helemaal goed was'. Wellicht is het nuttig om uit te zoeken of zo'n afwijking erfelijk is.

### **GARANTIE HEB JE NIET**

Gelukkig worden verreweg de meeste kinderen gezond geboren. Maar garantie heb je niet. Die is nooit te geven. Zo'n 3 tot 5 procent van de kinderen wordt geboren met een aangeboren afwijking, variërend van licht tot ernstig. Op de leeftijd van 5 jaar is dat percentage gestegen tot 8, doordat sommige problemen pas later aan het licht komen.

Aangeboren afwijkingen kunnen ontstaan door een fout in het erfelijk materiaal: de chromosomen of de genen. Ze kunnen ook ontstaan door invloeden van buiten. Vaak is het een combinatie van die twee. Van veel afwijkingen is niet duidelijk hoe ze precies ontstaan. Dat maakt het moeilijk om ze te voorkomen.

Erfelijke afwijkingen zijn niet te vermijden door een gezonde leefwijze. De oorzaak is een afwijkende erfelijke code, een afwijkend gen of chromosoom, bij de vader, de moeder of beiden. Vaak zijn de ouders zelf gezond. Ze zijn drager van het afwijkende gen, dat zich bij hen

niet openbaart. Zonder het te weten, geven ze het door aan hun kind. Hoewel erfelijke afwijkingen niet zijn te voorkomen, zijn veel ervan wel op te sporen. Dat kan als stellen weten dat ze een verhoogd risico lopen op een kind met een erfelijke aandoening. In dat geval kan er gericht onderzoek verricht worden. Bij slecht nieuws kunnen keuzes in alle rust gemaakt worden.

#### **LET OP**

Familieleden die samen kinderen krijgen, hebben een verhoogde kans op een kind met een erfelijke afwijking. Zij doen er goed aan om op tijd naar de huisarts of naar een centrum voor erfelijkheidsvraagstukken te gaan om zich te laten voorlichten.

#### **AFWIJINGEN VAN DE CHROMOSOMEN**

In de kern van elke cel liggen de chromosomen, de dragers van de erfelijke eigenschappen. Chromosomen worden gevormd door DNA, reuzenmoleculen die als een soort wenteltrappen in de celkern verspreid liggen. Als de strengen DNA van één cel uitgerekt en achter elkaar gelegd zouden worden, zouden ze bij elkaar twee meter lang zijn.

De mens heeft gewoonlijk in elke cel 23 paar chromosomen, van elk chromosoom twee, dus 46 in totaal. Alleen een eicel en een zaadcel hebben slechts de helft van de chromosomen, van elk een, 23 in totaal. Bij de bevruchting worden ze samengevoegd. Zo heeft het kind er weer 46, twee van elk.

Soms gaat er iets mis bij de verdeling van chromosomen, waardoor de cellen van het vruchtje er geen 46 hebben maar 45 of 47. Of een van de chromosomen mist een stukje. Zulke afwijkingen in het erfelijk materiaal worden chromosomale afwijkingen genoemd. Oudere moeders hebben daarop een verhoogde kans. Dat is de reden dat vrouwen vanaf 36 jaar in aanmerking komen voor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Daarmee kunnen chromosomale afwijkingen worden opgespoord.

De bekendste en meest voorkomende chromosomale afwijking is Downsyndroom, ofwel trisomie 21. Daarbij heeft het kind drie in plaats van twee exemplaren van het 21ste chromosoom. Downsyndroom leidt in driekwart van de gevallen tot een miskraam. Een

kwart van de embryo's met Downsyndroom wordt na een voldragen zwangerschap geboren. Andere trisomieën, zoals trisomie 13 en 18, zijn zeldzaam en leiden bijna altijd tot een miskraam of doodgeboorte.

Andere chromosomale afwijkingen betreffen de verdeling van de geslachtschromosomen, het x- of het Y-chromosoom. Daar heeft een mens er gewoonlijk twee van. Meisjes hebben twee x-chromosomen (xx), jongetjes hebben een x- en een Y-chromosoom (xY). Als er bij de bevruchting iets misgaat met de geslachtschromosomen, kan het gebeuren dat een meisje er maar één heeft (xO, het syndroom van Turner), of dat een jongetje er wel drie heeft (xXY, het syndroom van Klinefelter). Deze kinderen zijn meestal onvruchtbaar, de meisjes blijven bovendien klein. Overigens komen ze weinig voor. Ongeveer 1 op de 1000 kinderen heeft een geslachtschromosomale afwijking.

Chromosomale afwijkingen komen aan het licht als er een vlokken-test of een vruchtwaterpunctie wordt verricht.

#### **AFWIJKINGEN VAN DE GENEN**

Op de chromosomen liggen de genen: mootjes DNA die de codes vormen voor de erfelijke eigenschappen. De mens heeft naar schatting 30.000 tot 40.000 genen, duizenden per chromosomenpaar.

Erfelijke afwijkingen zijn lang niet altijd chromosoomafwijkingen. Vaak is maar één enkel gen afwijkend. Er wordt dan gesproken van een genetische aandoening. Meestal heeft het kind zo'n afwijkend gen geërfd. Soms hebben de ouders zelf ook de aandoening, soms zijn ze enkel drager van het afwijkende gen en komt de ziekte bij hen niet tot uiting.

De meest bekende voorbeelden zijn de ziekte van Huntington, verschillende spierziekten, taaislijmziekte (cystic fibrosis, CF), hemofilie en bepaalde vormen van zwakzinnigheid, zoals het fragiele-X-syndroom.

Het fragiele-X-syndroom is een van de meest voorkomende oorza-

#### **IN DE WETENSCHAP**

- Downsyndroom wordt in 3 procent van de gevallen veroorzaakt door een erfelijke afwijking. In alle andere gevallen is de aandoening rond de bevruchting toevallig ontstaan. De kans daarop is hoger naarmate vrouwen ouder zijn. Daarom komen vrouwen van 36 jaar en ouder tijdens de zwangerschap in aanmerking voor een vlokken-test of vruchtwaterpunctie.

ken van verstandelijke handicaps. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 4.000 jongens en bij 1 op de 8.000 meisjes. Behalve de verstandelijke handicap hebben kinderen met het fragile-X-syndroom een lang, dun gezicht, een forse kin en wijd uitstaande oren. De aandoening wordt veroorzaakt door een breuk in het vrouwelijke geslachtschromosoom, het x-chromosoom. Vrouwen hebben de aandoening alleen als hun beide x-chromosomen zijn aangedaan. Maar ze kunnen wel draagster zijn en de aandoening doorgeven aan hun kinderen. Hun zonen hebben 50 procent kans om de afwijking te krijgen. Een afwijking in het DNA van een kind is niet altijd van de ouders afkomstig. Rond de bevruchting, als er veel celdelingen optreden in de (bevruchte) eicel, is het DNA gevoelig voor invloeden van buiten, zoals röntgenstraling of mutagene stoffen. Dat zijn stoffen die spontane veranderingen kunnen veroorzaken in het DNA. In zo'n geval wordt er gesproken van een spontane mutatie. Het kind kan deze mutatie wel weer doorgeven aan zijn kinderen. Dan is de spontane mutatie een erfelijke afwijking geworden. Voor mutagene stoffen of invloeden, zoals straling, is geen veilige ondergrens te geven. Het is het beste het contact daarmee rond de bevruchting en in de zwangerschap helemaal te vermijden.

### **'JE SPEELT VOOR RECHTER'**

Een op de 3600 kinderen wordt geboren met taaislijmziekte, ook wel cystic fibrosis (CF) genoemd. Eén op de 30 mensen in Nederland is drager van deze aandoening, meestal zonder het te weten. Bij één op de 900 stellen zijn beide partners drager. Zij hebben een kans van een kwart op een kind met de aandoening en een kans van driekwart op een gezond kind. Twee van de drie gezonde kinderen zijn dan wel drager van het afwijkende gen.

- De eicel vlak na de eisprong. De eicel (geel) is omringd door cellen die hem in de eierstok van voeding hebben voorzien (roze), de corona radiata. Het sponsachtige oppervlak, de *zona pellucida*, beschermt de eicel en trekt spermacellen aan. Door de sponsachtige structuur van de eierschaal kunnen ze zich goed hechten. Na de bevruchting zal de corona radiata verdwijnen. De foto is genomen door scanningelektronenmicroscopie en later ingekleurd.

Foto: Dr. Yorgos Nikas/Science Photo Library.

Irmgard: 'De eerste maand dat Leon en ik probeerden om een kind te krijgen, was het meteen raak. Ik had een goede zwangerschap, Lonne was een normale baby. Ze woog zes pond, zag er gezond uit. Maar al snel viel ze af. Dat kon eigenlijk niet want ze kreeg de fles, dan weet je precies wat erin gaat. Na acht weken leek het net een kankerpatiëntje, mager en apathisch.'

Leon: 'Mensen zijn dan niet eerlijk, die ontkennen het. Maar Lonne huilde veel, had krampen. Haar ontlasting was olieachtig en stonk ontzettend, naar onverteerd voedsel.'

Irmgard: 'Ik ging tussentijds naar het consultatiebureau om haar te laten wegen. Dan was ze weer afgevallen. De arts vond me een overbezorgde moeder, ze vond dat ik te vaak kwam.'

Leon: 'We zijn naar de huisarts gegaan. Die heeft ons naar het ziekenhuis verwezen. Er werd een test gedaan om te kijken of ze geen taaislijmziekte had. Wel dus. Ze werd meteen opgenomen.'

Irmgard: 'We belandden van de hemel in de hel. We wisten hoe ernstig de ziekte was. Dat het een erfelijke afwijking was waar je jong aan kon sterven. We vonden het zo erg voor Lonne. Ik dacht: hadden we maar geen kind gekregen.'

Leon: 'Ze kreeg medicijnen: alvleesklierenzymen om voedsel te kunnen verteren. Vanaf dat moment kwam ze aan. Na vijf dagen kwam ze het ziekenhuis uit als een mollige baby. Toch hebben we de eerste anderhalf jaar in angst geleefd. Er werd ons verteld: "Misschien wordt ze een jaar oud, of vijf jaar, of dertig jaar, dat kunnen we jullie niet zeggen."

Irmgard: 'Dat is het meest frustrerende, die onzekerheid. De kinderarts zegt steeds: geniet maar van haar, het kan elk moment omslaan. Toch gaat het al vijf jaar lang goed. Lonne heeft geen longproblemen, ze groeit goed.'

Leon: 'Het eten is bij Lonne het grootste probleem. Ze heeft geen hongergevoel. Als we niet alert zijn, valt ze af.'

Irmgard: 'Toen we de diagnose te horen kregen, wisten we dus ook dat we allebei drager van de ziekte waren. Daar heb ik nooit problemen mee gehad. Maar onze

◀ Zaadcellen verdringen zich rond de eicel. Gezamenlijk zwemmen de zaadcellen door de cellen die de eicel omringen, de corona radiata. De zaadcellen scheiden stoffen af, enzymen, die de eierschaal, de zona pellucida, zacht en doorgankelijk maken. Slechts één van de zaadcellen zal de eicel uiteindelijk binnendringen. Zodra dat is gebeurd, wordt de eierschaal weer hard en ondoordringbaar. De rest van de zaadcellen heeft het nakijken. De foto is genomen door scanningelektronenmicroscopie en later ingekleurd.  
Foto: Francis Leroy, Biocosmos/Science Photo Library.

ouders wel. “In onze familie komt zoiets niet voor”, zeiden ze. En: “Als het maar niet van mij komt.” Vreemd vonden we dat. Ze deden alsof het hun schuld was.’

Leon: ‘We kregen van het ziekenhuis een brief mee om aan familieleden te geven. Die kunnen zich dan laten testen. Sommigen hebben dat gedaan, anderen niet.’

Irmgard: ‘Het heeft tweeënhalf jaar geduurd voordat we weer voorzichtig zijn gaan denken over een tweede kind. Lonne leidt een levenswaardig leven, we kregen wat meer vertrouwen. We hadden het een tweede willen besparen om op te groeien in een gezin met een doodziek zusje. In dat geval waren we kinderloos achtergebleven. Dat is wrang, maar ik weet niet of ik nog een goede moeder voor de tweede zou zijn na zo’n zwaar ziek kind.’

Irmgard: ‘Ik gebruikte geen pil en dacht: we zien wel. De tweede maand was ik zwanger.’

Leon: ‘We wilden het kind niet aandoen dat het CF zou hebben. Dat vonden we niet ethisch. Hoe anti-abortus ik ook altijd was, ik vond dat, als het kind CF zou hebben, we toch abortus moesten laten doen, uit liefde voor het kind.’

Irmgard: ‘Ik moest nog zes weken wachten voordat ik een vlokkentest kon laten doen. Die weken waren heel zwaar. Ik vertelde aan niemand dat ik zwanger was, maar ik was moe en had maagklachten. Je houdt reserves tegenover de zwangerschap, maar je krijgt toch steeds meer de kriebels.’

Leon: ‘Ik zag dat schouwspel aan, kon niet meer doen dan begrip opbrengen. Ik vond dat we hoe dan ook achter onze beslissing moesten blijven staan.’

Irmgard: ‘Toen ik tien weken was, mochten we komen voor de vlokkentest. Ik heb er niks van gevoeld. Maar op de echo zagen we het kind eerst bungy-jumpen en vervolgens in elkaar krimpen toen die naald in de placenta prikte. Alsof hij dat toch merkte.

De weken dat we op de uitslag moesten wachten, hadden we diep van binnen een positief gevoel. Toch be kroop me soms de angst dat de uitslag negatief zou zijn. Veel eerder dan verwacht ging de telefoon en belde het ziekenhuis met goed nieuws. Het kind is gezond. Wel drager, maar dat speelt pas als hij of zij zelf kinderen wil krijgen.’

Leon: ‘Irmgard belde me op mijn werk de uitslag door. Ik was zo blij, heb het meteen aan mijn collega’s verteld. Ze vroegen of het een jongen of een meisje zou worden. Dat was ik helemaal vergeten te vragen.’

Irmgard: ‘Ik ben nu zeventien weken zwanger, en voel al leven. Steeds denk ik: wat een geluk dat we nog een kind krijgen.’

Leon: ‘Het is echt de bekroning op vijf jaar werk, we zijn er zo mee bezig geweest.’



Irmgard: 'Als de uitslag nu niet goed was geweest en we hadden een abortus moeten doen, hadden we het niet nog een keer geprobeerd. We hadden een abortus wel een plek kunnen geven, maar emotioneel blijft het verschrikkelijk. Je moet kiezen uit twee onmogelijkheden, en neemt een verstandelijke beslissing. Je speelt voor rechter door te beslissen over een leven. Dat is een zware verantwoordelijkheid.'

### **HET ZIT (NIET) IN DE FAMILIE**

De meeste kinderen met een erfelijke aandoening worden onverwachts geboren in een familie waarin zo'n afwijking niet voorkomt. Of alleen sporadisch, ver weg, bij neven of achterneven. Soms vallen er puzzelstukjes op hun plaats. Dan blijkt een vage kwaal van een of meerdere familieleden ineens een milde variant te zijn van de aangeboren aandoening. Maar ook in dat geval hadden de ouders niet het vermoeden dat zij een verhoogde kans liepen op een kind met een aandoening.

Ouders die een kind krijgen met een erfelijke afwijking zijn zelf vaak gezond. Ze dragen de erfelijke aandoening bij zich, maar ze hebben ook een gezond gen, waardoor de ziekte bij hen niet tot uiting komt. Als beide ouders een verkeerd gen dragen, en het kind heeft de pech dat het twee verkeerde genen krijgt, dan komt de aandoening wel tot uiting.

Om zoveel mogelijk vooruit te kunnen zien, is het nuttig jezelf al voor de zwangerschap af te vragen of er erfelijke afwijkingen voorkomen in je eigen familie of in die van je partner. Je kunt daarvoor de onderstaande checklist gebruiken. Bij een mogelijk verhoogd risico kun je bij je huisarts terecht voor meer informatie. Als het nodig is, zal hij<sup>1</sup> je doorsturen naar een centrum voor erfelijkheidsonderzoek. Voor alle erfelijke afwijkingen geldt dat je je er in Nederland alleen op kunt laten onderzoeken als er een verhoogd risico bestaat. In alle andere gevallen is niet duidelijk waarop je onderzocht zou moeten worden. Er zijn te veel mogelijke afwijkingen, de kans dat een ervan je treft is te klein om er onderzoek naar te verrichten. Je komt dus alleen voor onderzoek in aanmerking als er al een erfelijke afwijking in de familie voorkomt.

<sup>1</sup> Alle dokters in dit boek worden 'hij', genoemd omwille van de leesbaarheid. Met 'hij' wordt uitdrukkelijk ook 'zij' bedoeld.

### CHECKLIST

Als je één van de onderstaande vragen met ja beantwoordt, ga dan voordat je probeert om zwanger te worden naar de huisarts. Als het nodig is, zal hij je verwijzen naar een klinisch genetisch centrum voor een uitgebreid gesprek en eventueel een erfelijkheidsonderzoek.

- Hebben jij of je partner een aangeboren afwijking of ernstige chronische ziekte?
- Zijn jullie familie van elkaar?
- Heb je al een kind met een afwijking, of een kind dat zich niet normaal ontwikkelt?
- Heb je ooit een zwangerschap laten afbreken vanwege een aangeboren afwijking?
- Heb je meerdere miskramen gehad?
- Zijn er in de familie kinderen dood geboren of jong overleden?
- Zijn er kinderen in de familie met een ziekte of afwijking waarvan de oorzaak niet bekend is?
- Zijn er familieleden die zwakzinnig zijn, taaislijmziekte hebben, een stofwisselingsziekte, een spierziekte, een open rug, een aangeboren hartafwijking, een psychiatrische aandoening, de ziekte van Huntington of het syndroom van Down?
- Liggen je genetische wortels in Azië, Afrika of het Middellandse Zeegebied?
- **Zie voor meer informatie de paragraaf *Sikkelcelziekte en thalassemie* op bladzijde 104.**
- Heeft een van je familieleden een aangeboren afwijking?
- Loop het rijtje af:
  - Jullie wederzijdse ouders;
  - Hun broers en zussen (dus jullie beider ooms en tantes);
  - Hun kinderen (je neven en nichten);
  - Je beider grootouders;
  - Jullie beider broers en zussen;
  - Hun kinderen (je neefjes en nichtjes).

### EEN HOGER RISICO, EN DAN?

Als je weet dat je een erfelijke aandoening met je meedraagt, zijn de mogelijkheden beperkt. Je kunt niet voorkomen dat er bij de bevruchting een embryo met de verkeerde genen ontstaat. Je kunt zo'n embryo wel opsporen. Dan kun je bijvoorbeeld de zwangerschap afbreken.

Samen zul je moeten afwegen of zoiets bij je past. Er zijn stellen die een zwangerschapsafbreking onaanvaardbaar vinden. Voor anderen is het een logische keuze als het gaat om een kind met een ernstige afwijking.

Wat je daar ook over besluit, het gaat altijd om een zeer persoonlijke keuze. Zo'n keuze kun je echter pas goed maken, als je bent geïnformeerd over de risico's, de mogelijkheden en de ernst van een afwijking. Dan kun je gefundeerd en in alle rust besluiten wat te doen.

Voor sommigen is de wetenschap drager te zijn van een erfelijke afwijking reden om van kinderen af te zien. Of om zwanger te worden door kunstmatige inseminatie met zaad van een gezonde spermadonor, of met een eicel van een eiceldonor. Er zijn er ook die het risico op een kind met een aandoening accepteren, en afzien van verder onderzoek. Omdat ze niet voor een moeilijke keuze willen komen te staan, of omdat ze de zwangerschap toch niet zouden laten afbreken.

Veel stellen besluiten om tijdens de zwangerschap een vlokkentest of vruchtwaterpunctie te laten doen. Dat kan als je tien, respectievelijk zestien weken zwanger bent. Bij zo'n test kunnen veel – maar niet alle! – afwijkingen in het erfelijk materiaal vastgesteld worden, onder meer Downsyndroom. Bij een vlokkentest heb je binnen twee weken de uitslag, bij een vruchtwaterpunctie duurt dat twee tot drie weken. Als de uitslag ongunstig is, kun je na een vlokkentest de zwangerschap relatief vroeg afbreken. Na een vruchtwaterpunctie kan dat pas als je zo'n vierenhalve maand zwanger bent. Dat kan meespelen bij de keuze voor het type onderzoek.

*Patrick: 'Mijn zoon Philippe is nu anderhalf. Een paar maanden na zijn geboorte viel het ons op dat zijn ene oog een rare, witte glans vertoonde op alle foto's die we van hem maakten. Aanvankelijk stelde de arts van het consultatiebureau ons gerust. Maar na een tijdje verwees ze ons door naar de kinderarts. Philippe bleek een oogtumor te hebben, een retinoblastoom. Het was te laat om zijn oog te redden. Hij heeft een kunst oog. Net als ik. Ook ik had als kind een oogtumor. Ik ben er tot mijn twintigste voor onder behandeling geweest van een oogarts. Maar niemand stond erbij stil dat het ging om een erfelijke aandoening. De kans dat mijn kinderen de afwijking erven, is 50 procent. Dat heeft niemand mij verteld: de*

huisarts niet, de gynaecoloog niet, en ook mijn oogarts niet. Als we er op tijd bij geweest waren, had de tumor bij Philippe behandeld kunnen worden. Dan had hij zijn oog behouden.'

Daniëlle: 'Ik kom uit een familie met psychiatrische problemen. Mijn moeder was schizofreen. In mijn jeugd is ze een aantal keer opgenomen geweest omdat ze psychotisch was. Haar vader had de ziekte óók, evenals een tante.

Zelf ben ik twee keer opgenomen geweest voor een psychose. Ik gebruik nu medicijnen, heb een fijn leven, een goede relatie. Het gaat al jaren goed. Maar ik weet dat ik het opnieuw kan krijgen.

Mijn man en ik hebben ernstig nagedacht over kinderen krijgen. De schizofrenie is in mijn geval erfelijk. De kans dat ik het doorgeef aan mijn kinderen is 50 procent. Een baby, met alle nachtelijke onrust die een kind met zich meebrengt, zou mij weer uit mijn evenwicht kunnen brengen. Dan staat mijn man er alleen voor, en heeft hij er twee om voor te zorgen.

Het was een moeilijke beslissing, maar we hebben besloten af te zien van kinderen. We vonden de risico's te groot. Ik wil de afwijking niet doorgeven. Het heeft vroeger ons gezin behoorlijk ontwricht, zo'n moeder die niet goed voor je kon zorgen. Voor mijn vader was het zwaar. En ik heb me erg geschaamd. Dat geldt ook voor mijn eigen ziekte. Een opname in een psychiatrische kliniek stigmatiseert je. Het is een weinig geaccepteerde ziekte in deze samenleving. Nu we afzien van kinderen, stopt dit probleem, dat al generaties lang doorgaat. Dat geeft me een goed gevoel.'

#### **PRE-IMPLANTATIE GENETISCHE DIAGNOSTIEK (PGD)**

Wanneer ouders weten dat ze drager zijn van een erfelijke afwijking, bestaat er nog een andere manier dan prenataal onderzoek om de afwijking op te sporen: pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD). Dat kan echter alleen als je IVF ondergaat.

Bij PGD worden er van een bevruchte eicel, die zich een paar keer heeft gedeeld, een paar cellen afgenomen voor onderzoek. Alleen een gezond embryo wordt teruggeplaatst in de baarmoeder.

PGD is mogelijk bij chromosoomafwijkingen van de aanstaande ouders, bijvoorbeeld wanneer van één van de chromosomen een klein stukje ontbreekt. Het is ook mogelijk bij erfelijke ziekten die door een enkel gen worden veroorzaakt.

Zo'n zeventig tot honderd stellen melden zich jaarlijks aan voor PGD. Het voordeel van PGD is dat al voor de zwangerschap bekend is dat het embryo niet de bewuste erfelijke afwijking heeft. Je hoeft niet maanden te wachten op de uitslag van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Veel aanstaande ouders vinden het prettig dat ze met PGD een zwangerschapsafbreking kunnen voorkomen.

Het nadeel van PGD is dat de zwangerschap niet langs de natuurlijke weg tot stand komt. De vrouw moet, zoals bij elke IVF-behandeling, hormonen gebruiken om de rijping van de eicellen te stimuleren. En succes is niet verzekerd. Een ander nadeel is dat de behandeling alleen nog wordt toegepast in Maastricht, en dat de capaciteit daar beperkt is. Er zijn wachtlijsten.

*Claartje: 'Mijn jongste broer Harald is vijf jaar geleden gestorven aan de ziekte van Duchenne, een vorm van spierdystrofie. Duchenne is een aandoening waar vrijwel alleen jongens aan lijden. Vrouwen zijn draagster. Ze kunnen de ziekte aan hun zoon doorgeven. Mijn moeder is draagster. Mijn zus en ik zijn dat ook. Harald was de jongste. Mijn moeder had nog wel meer kinderen gewild, maar na Haralds geboorte durfde ze dat niet meer aan. Het was trouwens ook te zwaar. In het gezin draaide alles om hem. Ik denk dat het door mijn broer komt dat ik de beslissing om aan een kind te beginnen, lang voor me uit heb geschoven. Het was een beladen onderwerp.*

*Kort na Haralds dood is eerst mijn zus zwanger geworden. Ze heeft een vlokkentest laten doen. Het kind bleek een jongetje te zijn dat Duchenne had. Ze heeft de zwangerschap af laten breken. Dat viel haar emotioneel zwaar. Ze wilde dat niet nog een keer meemaken. Ze heeft daarna PGD laten doen en een gezonde dochter gekregen, die géén draagster is.*

*Inmiddels naderde ik de 35. Ik wilde niet kinderloos blijven. Mijn man en ik hebben overwogen wat te doen. Een meisje zou de ziekte zelf niet hebben, maar wel door kunnen geven. Een jongen zou 50 procent kans hebben om met Duchenne geboren te worden. In onze familie was het muntje altijd de verkeerde kant op gevallen. En de eerste zwangerschap van mijn zus stond me nog helder voor de geest. Ik durfde het risico niet te nemen om spontaan zwanger te worden en chromosoomonderzoek te laten doen. We besloten tot PGD, waarbij het embryo voor de terugplaatsing onderzocht zou worden. De IVF had ik er graag voor over om een gezond kind te krijgen, dat geen Duchenne had en ook geen drager was.*

*Na twee IVF-pogingen was het raak. Ik ben nu zes maanden zwanger van een gezonde jongen. Ik heb het gevoel dat ik het lot weer in eigen hand heb genomen. Dat ik het muntje eigenhandig de goede kant op heb geduwd.'*

### **SIKKELCELZIEKTE EN THALASSEMIE**

Sikkelcelziekte en thalassemie ontstaan door bepaalde erfelijke eigenschappen van hemoglobine, de stof die in het bloed zorgt voor het zuurstoftransport. Deze eigenschappen komen voor bij mensen die voorouders hebben uit Azië, Afrika en het Middellandse Zeegebied. Daaronder vallen onder meer Surinamers, Antillianen, Marokkanen, Turken, Egyptenaren, Grieken, Joegoslaven, Iraniërs maar ook Indische mensen en Chinezen.

Opmerkelijk genoeg beschermen deze eigenschappen tegen malaria. Daardoor komen ze vooral voor in gebieden waar malaria voorkomt, maar ook bij mensen die (verre) voorouders hebben uit zo'n land.

Zoals bij veel erfelijke ziekten, zijn sommige mensen enkel drager van deze erfelijke eigenschappen. Dat wil zeggen dat ze één afwijkend en één gezond gen hebben. De ziekte komt bij hen niet tot uiting of alleen in een milde vorm. Ze lijden vaak aan bloedarmoede en moeheid.

Wanneer twee dragers samen een kind krijgen, heeft het een kans van 25 procent op twee afwijkende genen. Zo'n kind krijgt sikkelcelziekte of  $\beta$ -thalassemie major in alle hevigheid. De ziekte komt echter meestal pas een maand of zes na de geboorte tot uiting. Dan pas is alle foetale hemoglobine uit het bloed verdwenen en vervangen door volwassen hemoglobine, dat bij deze kinderen afwijkend is. Jaarlijks worden er in Nederland zestig kinderen geboren met een van beide ziekten.

Bij sikkelcelziekte veranderen de ronde, rode bloedcellen in sikkelvormige cellen. Die gaan klonteren in de kleine bloedvaatjes, waardoor er verstoppingen ontstaan. Dat leidt tot hevige pijnaanvallen, botafbraak, lever- en longklachten en verlammingen.

Bij thalassemie major ontstaat er na de geboorte geen volwassen hemoglobine. Het kind kan alleen in leven blijven met bloedtransfusies. Zonder behandeling worden deze kinderen niet ouder dan een jaar of

tien. Met een goede behandeling worden ze ouder, maar de ziekte is niet te genezen. Alleen de symptomen kunnen bestreden worden, door bloedtransfusies, pijnbestrijding en intensieve behandeling van de complicaties. Soms is een (risicovolle) beenmergtransplantatie een mogelijkheid, maar daarvoor moet er een geschikte donor zijn.

Een kind met  $\alpha$ -thalassemie wordt ook geboren uit gezonde dragers, maar met deze ziekte sterft het kind al rond de geboorte.

Sikkelcelziekte en thalassemie major zijn dus gunstig voor de dragers omdat ze beschermen tegen malaria, maar het zijn zeer ernstige ziekten voor hun kinderen. Ouders die genetische wortels hebben in de genoemde werelddelen doen er goed aan om al voor de zwangerschap hun huisarts te vragen hen te testen op sikkelcelziekte en thalassemie.

Wanneer zij beiden drager zijn, kunnen ze vooraf besluiten wat te doen. De mogelijkheden variëren van kinderloos blijven tot het doen van pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) of prenataal onderzoek tijdens de zwangerschap. Ook zwanger worden met zaad van een gezonde donor of adoptie is een mogelijkheid. In sommige culturen is dragerschapsonderzoek voor het huwelijk de gewoonte, waarbij dragers een andere partner kunnen kiezen(!).

### **'ALS IK HET HAD GEWETEN, DAN HAD IK GEEN KIND MEER GENOMEN'**

*Fatma: 'Mijn oudste dochter werd gezond geboren. Als baby huilde ze veel. Op de leeftijd van acht maanden werd ze erg ziek. Ze kreeg heel hoge koorts, had pijn, huilde voortdurend. Ze heeft drie weken in het ziekenhuis gelegen. Aanvankelijk kon de kinderarts niets vinden. Uiteindelijk bleek dat ze sikkelcelziekte had. Ik wist niet wat dat was. De dokter wist er ook weinig van. Hij vertelde niet hoe ernstig de ziekte was. Ik werd ook niet gewaarschuwd voor de risico's bij een nieuwe zwangerschap.*

*Ik werd zwanger van de tweede. De kinderarts vertelde me toen pas dat ik 25 procent kans had dat dit kind ook ziek zou zijn. Maar hij vertelde niks over een vlokentest of vruchtwaterpunctie. En nog besepte ik niet de ernst van de ziekte.*

*De eerste maanden na de geboorte van mijn tweede waren spannend. Na een halfjaar bleek ook mijn tweede dochter ziek te zijn. Dat was een ramp.*

*Ik werd zwanger van de derde, en ging naar de huisarts met het verzoek om een*

vlokkentest. Die kreeg ik niet, omdat ik daar nog te jong voor zou zijn. Ik was niet ziek, vond de huisarts. Ik heb net zo lang gezeurd tot hij me naar de gynaecoloog verwees. Ook die zei dat er geen onderzoek mogelijk was. Ik moest wachten tot de baby zes maanden was, zat vreselijk in spanning. Gelukkig is mijn zoon niet ziek, alleen drager van de ziekte.

Op een zeker moment ben ik naar een arts in Turkije gegaan. De meisjes waren zo ziek, ik hoopte dat hij zou zeggen dat het over kon gaan. In plaats daarvan vroeg hij me waarom er in Nederland geen prenataal onderzoek was gedaan. Dat bleek toch mogelijk te zijn! In Turkije wordt het al jarenlang gedaan, in Nederland wisten ze van niets. Nederland is zo ontwikkeld, en Nederlanders zeggen dat voorkomen beter is dan genezen. Waarom is daar geen moeite voor gedaan? Waarom heeft geen van de artsen informatie gezocht over deze ziekte?

De meisjes zijn nu tien en acht. Ze hebben de nodige ziekenhuisopnames achter de rug. Tijdens zo'n crisis hebben ze vreselijk veel pijn in hun botten en hun buik. Soms is er een bloedtransfusie nodig. Ze lopen drie jaar achter in groei, zijn altijd moe, mogen niet sporten, hebben speciale schoenen, mogen het niet koud krijgen. Ze gebruiken elke dag antibiotica en medicijnen die aan kankerpatiënten worden voorgeschreven. Rotmedicijnen, die ze hun leven lang moeten gebruiken.

Alle extra dingen die nodig zijn, maken het leven duur. We krijgen lang niet alles vergoed. Maar het ergste is de permanente bezorgdheid. Het gaat nu redelijk met ze, maar het kan elk moment omslaan. Ik weet niet wat hun levensverwachting is. Ik ken een vrouw met dezelfde ziekte die al 44 is. Dus misschien valt het mee. Als ik eerder had geweten hoe ernstig deze ziekte is, had ik geen kind meer genomen. Of ik had onderzoek laten doen in de zwangerschap. Maar ik kan het niet meer terugdraaien.'

## **HET ERFOCENTRUM**

Het Erfocentrum is een landelijk kenniscentrum dat informatie en voorlichting geeft over erfelijkheid en gezondheid, over erfelijke en andere aangeboren afwijkingen. Vaak is het onderscheid niet precies te maken. Immers, veel aandoeningen worden veroorzaakt door een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke invloeden. In beide gevallen is het zaak om gezondheidsrisico's voor een kind-in-de-maak in te schatten en zo mogelijk te voorkomen.

Wie vragen heeft over risico's op aangeboren afwijkingen, over erfelijkheid of over veilig zwanger worden, kan terecht op één van de



websites van het Erfocentrum: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), [www.zwangerstraks.nl](http://www.zwangerstraks.nl) en [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl). De laatste website biedt een uitgebreide checklist die je kunt doorwerken, om te kijken of je verhoogde risico's loopt bij het zwanger worden. Mocht dat zo zijn, dan kun je gewapend met de ingevulde checklist naar de huisarts voor verder advies.

Heb je specifieke vragen, dan kun je bellen met de Erfolijn: +31(0)900-665566 of e-mailen naar [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl).

Het Erfocentrum is opgericht door de Vereniging voor Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, de VSOP. In deze koepelorganisatie zijn talrijke verenigingen van patiënten met erfelijke ziekten verenigd. De VSOP behartigt hun gezamenlijke belangen. Op de site van de VSOP, [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl), zijn de aangesloten patiëntenverenigingen te vinden. Wie informatie zoekt over een bepaalde erfelijke aandoening, kan daar terecht.

In België is informatie over deze onderwerpen te vinden op: [www.kindengezin.be](http://www.kindengezin.be).

### **CHRONISCHE ZIEKTEN EN VRUCHTBAARHEID**

Sommige chronische ziekten, of de medicijnen die daarvoor gebruikt moeten worden, kunnen de vruchtbaarheid aantasten. Daarom is het belangrijk om, als je chronisch ziek bent, te overleggen met de huisarts of behandelend specialist als je graag zwanger wilt worden. Dat geldt bij aandoeningen als epilepsie, astma, hoge bloeddruk, schildklierfunctiestoornissen, suikerziekte, reuma, chronische darmontstekingen (de ziekte van Crohn of *colitis ulcerosa*), *multiple sclerose* of psychiatrische stoornissen.

Medicijnen die de vruchtbaarheid kunnen aantasten, zijn bijvoorbeeld bepaalde pijnstillers, de zogenoemde NSAID's. Die worden voorgeschreven bij reuma, artritis en andere chronische pijnklachten. NSAID's remmen de aanmaak van *prostaglandinen*, hormonen die betrokken zijn bij de eisprong. NSAID's kunnen in een hoge dosering de eisprong remmen. Geneesmiddelen die worden voorgeschreven bij de ziekte van Crohn, zoals *salazopyrine*, kunnen de zaadproductie remmen.

Vrouwen én mannen die geneesmiddelen gebruiken voor chroni-

#### **AANRADER**

- Stop nooit op eigen houtje met medicijnen die de huisarts of specialist je heeft voorgeschreven! Je loopt dan het risico dat je de aandoening verergert, met mogelijk kwalijke gevolgen voor de zwangerschap. Je specialist is degene die moet beslissen om je minder, meer, of andere medicijnen voor te schrijven.
- Meer informatie: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

sche ziekten, doen er goed aan met hun arts te overleggen. Wellicht voldoet een ander geneesmiddel, dat minder bijwerkingen geeft.

#### **CHRONISCHE ZIEKTEN EN DE BABY**

Sommige aandoeningen, zoals suikerziekte, verhogen de kans op aangeboren afwijkingen bij de baby. Sommige medicijnen, zoals die voor epilepsie, doen dat ook. De kans op een afwijking is door de epilepsiemedicijnen twee- tot driemaal zo hoog als gemiddeld, dus geen 5 maar 10 tot 15 procent. Daarom is het van belang om al voor de zwangerschap met de specialist te overleggen over het medicijnbeleid. Ook wordt aangeraden om een hogere dosering foliumzuur te gebruiken naast medicijnen voor epilepsie.

Ben je epilepsiepatiënt en heb je al twee jaar geen aanvallen gehad, dan is het misschien mogelijk om te stoppen met medicijnen. Is dat niet verantwoord, dan zal de specialist je het minst schadelijke middel voorschrijven. Dat geldt overigens alleen voor vrouwen. Als mannen anti-epileptica gebruiken, heeft dat geen gevolgen voor het kind. Epilepsie is meestal niet erfelijk. Als je meer wilt weten over epilepsie en zwangerschap, kun je overleggen met je specialist of gaan praten bij een centrum voor erfelijkheidsonderzoek. Ben je eenmaal zwanger, dan kom je in aanmerking voor een echo-onderzoek naar aangeboren afwijkingen.

Ben je suikerpatiënt, dan is de kans op aangeboren afwijkingen verhoogd doordat de suikerconcentratie in het bloed schommelt. Vooral rond de bevruchting is het embryo daar gevoelig voor. Daarom is het belangrijk dat de specialist al voor de bevruchting een programma met je opstelt om de suikerconcentraties stabiel te houden. Je moet daarvoor een aantal keer per dag je bloedsuikerspiegel controleren en insuline spuiten. Sommige vrouwen moeten zelfs een insulinepompje gebruiken.

Net als epilepsiepatiënten hebben vrouwen met diabetes tijdens de zwangerschap recht op een echo om te kijken of de baby geen aangeboren afwijkingen heeft.

Vrouwen met astma kunnen in de regel doorgaan met de medicijnen die ze al gebruikten. Inhalatiemedicijnen zijn rond de bevruchting en in de zwangerschap niet schadelijk. Het is belangrijk ze bij be-