

Preconceptionele uitgebreide dragerschapsscreening

24 april 2024

© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

Hoeveel procent van alle koppels loopt het risico om een kind te krijgen met een autosomaal recessieve of X-gebonden aandoening zonder dat deze voorkomt in de familie?

- a. Minstens 0,5% tot 0,9%
- b. **Minstens 1% tot 2%**
- c. Minstens 2,1% tot 3%
- d. Minstens 3,1% tot 4%

Van alle koppels loopt minstens 1% à 2% het risico om een kind te krijgen met een autosomaal recessieve of X-gebonden aandoening zonder dat deze reeds voorkomt in de familie. Met uitgebreide genetische dragerschapsscreening (ECS) kunnen koppels met een kinderwens en een verhoogd risico om een kind te krijgen met een van de geteste aandoeningen worden geïdentificeerd. Een normaal resultaat sluit de kans op een kind met een erfelijke aandoening niet volledig uit. Niet alle mutaties kunnen immers met deze test worden opgespoord en er kunnen bovendien nog steeds nieuwe mutaties ontstaan.

De 8 Belgische genetische centra ontwikkelden de 'Belgian Genetic Expanded Carrier Screening'-test (BeGECS), een uitgebreide dragerschapsscreening bestaande uit 1.248 autosomaal recessieve en X-gebonden genen. Sinds eind 2019 bieden de meeste Belgische genetische centra deze test aan. De analyse van 250 koppels met een kinderwens toonde aan dat 8,8% (22/250) van de koppels het risico loopt om een kind te krijgen met een autosomaal recessieve of X-gebonden aandoening. Bij 2,8% (7/250) gaat het om een ernstige pathologie. Consanguïne koppels hebben een hoger 'a priori'-risico op een kind met een autosomaal recessieve aandoening. Wanneer men enkel kijkt naar de niet-consanguïne koppels, dan loopt alsnog 6,8% het risico op een kind met een recessieve aandoening en 1,6% op een kind met een ernstige aandoening.

Momenteel biedt men standaard een gerichte dragerschapstest aan aan koppels met een gekend verhoogd risico om een kind met een ernstige recessieve aandoening te krijgen, zoals het geval is bij de Asjkenazische Joden of de Volendammers. Op die manier wordt echter slechts een minderheid van de dragerkoppels geïdentificeerd. In een pluralistische samenleving, waar de meeste koppels niet verwant zijn aan elkaar, worden de meeste kinderen met een erfelijke aandoening immers geboren bij koppels zonder familiale voorgeschiedenis van de aandoening.

De snelle evolutie van de DNA-sequencingtechnologie van de tweede generatie ('next generation sequencing' of NGS) maakt ECS mogelijk voor een groot aantal erfelijke aandoeningen, met een snellere doorlooptijd en tegen een prijs die vergelijkbaar is met die van een gericht dragerschapsonderzoek. Zo bedraagt bv. de kostprijs van een volledige sequencing van het *CFTR*-gen voor mucoviscidose bij 2 partners € 1.256,78. De BeGECS kost momenteel ongeveer € 1.400.

In 2017 publiceerde de Belgische Hoge Gezondheidsraad (HGR) een advies over de verantwoorde toepassing van ECS in een reproductieve context. De HGR is van mening dat ECS preconceptioneel aangeboden moet worden omdat dit meer reproductieve opties biedt en minder tijdsdruk meebrengt dan tijdens de zwangerschap.



Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[Preconceptionele uitgebreide dragerschapsscreening: een genetische test voor koppels met een kinderwens](#)

Auteur(s): A. VAN TONGERLOO, H. VERDIN, B. BLAUMEISER, L. POLSTER, P.J. COUCKE, S. JANSSENS
DOI: 10.47671/TVG.79.23.040

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.