

(Foto: Bart Kaas)



Connie Stumpel, klinisch geneticus.

Wat doet een klinisch geneticus?

“Een klinisch geneticus beantwoordt erfelijkheidsvragen. Zoals vragen over mogelijk erfelijke borst- en ovariumkanker (het ovarium is de eierstok, red.), of een mogelijk erfelijke hartziekte. Of vragen over slechthorendheid of slechthoortendheid. Als een kind aangeboren afwijkingen heeft, of zich vertraagd ontwikkelt, dan kan dat erfelijk zijn. Voordat de klinisch geneticus daar iets over kan zeggen, moet de oorzaak of de diagnose bekend zijn. Soms is er nog geen diagnose en moet de klinisch geneticus naar de oorzaak zoeken.”

Nog maar een paar jaar geleden kregen veel kinderen, zoals Jens Stabel elders op deze pagina, de diagnose ‘syndroom onbekend’. Waardoor wordt de oorzaak van een bepaald syndroom nu wel ‘bekend’?

“Dat komt vooral door de enorm toegenomen mogelijkheden van het DNA-onderzoek. DNA is het erfelijk materiaal in onze lichaamscellen.

Klinisch geneticus geeft antwoorden op onze vragen over ‘morgen’

Heb ik een verhoogde kans om een bepaalde ziekte of aandoening te krijgen? Kan ik die erven, of een van mijn kinderen? De klinische genetica houdt zich onder meer met dergelijke vragen bezig. Professor Connie Stumpel, opgeleid als kinderarts en klinisch geneticus, werkt al 31 jaar in het Maastricht Universitair Medisch Centrum (Maastricht UMC+) en beantwoordt de vijf vragen over dit specialisme.

Een gen is een stukje DNA dat de informatie bevat voor een bepaald eiwit. Eiwitten zijn de bouwstenen van het lichaam en hebben verschillende functies. Wanneer in de code voor een eiwit een fout zit, noemen we dat een mutatie. We kunnen nu alle 30.000 genen die een mens heeft tegelijk onderzoeken. Dat heet ‘whole exome sequencing’. Als we het DNA in onze lichaamscellen vergelijken met een leesboek, hebben we het over het spellen van elk woord in dat boek. We proberen dan een typefout, ofwel een mutatie, te vinden als de oorzaak van een aandoening. Maar nog niet bij iedereen met ‘syndroom onbekend’ wordt de oorzaak in het exoom gevonden. Het onderzoek van de klinisch geneticus is en blijft dus belangrijk om richting aan het DNA-onderzoek te geven. ‘Whole exome sequencing’ is overigens niet nodig als we maar één gen hoeven te onderzoeken om een diagnose te bevestigen.”

Wat adviseert u ouders met een erfelijke aandoening bij hun kind die een volgende baby willen?

“Allereerst wordt met de ouders besproken of er een verhoogde kans is dat een volgend kind dezelfde aandoening zal hebben. Als die er is, worden de opties besproken. Die variëren van het risico aanvaarden en gewoon zwanger worden of niet meer zwanger worden, tot een test (een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie) of een PGD (Preïmplantatie Genetische Diagnostiek). Dit laatste is een reageerbuisbevruchting, waarbij in het laboratorium onderzocht wordt of het embryo de genetische aanleg wel of niet heeft.”

Hoe staat u tegenover het laten weghalen van een foetus als bij vruchtwaterpunctie blijkt dat deze een ernstige genetische aandoening heeft?

“Dit is altijd een erg moeilijke en ingrijpende keuze. Op grond van de aandoening bij het ongeboren kind en de specifieke omstandigheden van de ouders wordt zorgvuldig overwogen of afbreken van de zwangerschap een optie is. Bij een dergelijk besluit zijn ook de professionals van het prenatale team betrokken. Vaak spelen familieleden en vrienden van de ouders een rol. Ik steun ouders in een dergelijke situatie altijd volledig.”

Waar kun je met erfelijkheidsvragen terecht?

“Met vragen over erfelijkheid van iets bij iemand in de familie, bij iemand zelf of bij een kind, kun je terecht bij je huisarts of bij een behandelend specialist, die je kunnen verwijzen naar de polikliniek klinische genetica van het Maastricht UMC+. Naast diverse soorten spreekuren in het Maastricht UMC+ zijn er spreekuren in het Catharina Ziekenhuis in Eindhoven, het Máxima Medisch Centrum in Veldhoven, het VieCurie Medisch Centrum in Venlo en het Zuiderland Medisch Centrum in Heerlen en Sittard-Geleen.”

