



DE PRESYMPTOMATISCHE TEST

Presymptomatische test bij de ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington is een genetische aandoening die de hersencellen aantast. De ziekte wordt veroorzaakt door een genetische afwijking. Door de identificatie van het huntington-gen op chromosoom 4 is het mogelijk om bij risicodragers met zekerheid vast te stellen of ze de huntingtonmutatie al of niet geërfd hebben. Dit is de presymptomatische test en deze is uitsluitend bedoeld voor symptomloze risicodragers die willen weten of ze effectief drager van de mutatie zijn of niet. Indien er reeds symptomen van de ziekte zijn, wordt de persoon meestal doorverwezen naar een neuroloog voor verder onderzoek. Bij dit DNA-onderzoek spreekt men van een diagnostische test. Als je meer wilt weten over hoe het gen doorgegeven wordt over de verschillende generaties, verwijzen we je graag naar het boek over de ziekte van Huntington dat je ook op deze website kan lezen. (Informatie/Het boek ziekte van Huntington).

Aandachtspunten

Leven met het besef dat je risicodrager bent voor de ziekte van Huntington is nooit eenvoudig. Sommige mensen maken daarom de keuze om zeker te weten of ze al dan niet het gen geërfd hebben. Deze beslissing wordt niet licht genomen. Het is belangrijk om goed na te denken over de test en, als je eenmaal hebt beslist om de test te nemen, de gevolgen van het testresultaat. Hieronder vind je enkele aandachtspunten die je best eerst in overweging neemt.

- Het recht op niet-weten moet altijd gerespecteerd worden. Men kan een risicodrager nooit tot een test verplichten. Met andere woorden: alleen jij kan beslissen of je de test wilt. Het is niet de bedoeling dat je je onder druk laat zetten door je partner, kinderen of familieleden. Mocht je druk ondervinden van hulpverleners, de werkgever of verzekeringsinstanties, aarzel dan niet om de Huntington Liga te contacteren.
- De test wordt alleen uitgevoerd als je meerderjarig bent. Algemeen wordt aangenomen dat je pas vanaf achttien hierover een goed geïnformeerde en vrije beslissing kunnen nemen. Als je de grens van de meerderjarigheid bijna bereikt hebt, worden je vraag en motieven ernstig onderzocht. Aanvragen van ouders om minderjarige kinderen te testen worden geweigerd, maar er worden wel counselingssessies aangeboden;
- Wanneer je juist hebt vernomen dat de ziekte van Huntington voorkomt in de familie en dat je zelf risicodrager bent, neem dan de tijd. Denk eventjes na voor je de testprocedure opstart. Ook al biedt de procedure bescherming tegen een te snelle beslissing, toch is het zinvol om, nadat je eerst een informatief gesprek op het genetisch centrum hebt gehad, enige bedenktijd in te bouwen. Denk er goed over na dat het resultaat van de presymptomatische test duidelijke informa-

tie geeft, die je leven grondig kan wijzigen. Als blijkt dat de huntingtonmutatie aanwezig is, zal je zeker ziek worden. Over op welke leeftijd je ziek wordt en hoe de ziekte zal verlopen, kan de presymptomatische test je niets vertellen.

- De reactie op het testresultaat zal ook veel te maken hebben met je persoonlijkheid, met je sociale situatie en met de reactie van je directe omgeving. Belangrijk bij de verwerking van het resultaat is ook de mate waarin je vooraf over dit mogelijk resultaat hebt nagedacht. Als de motieven om het onderzoek aan te vragen en de verwachting omtrent het effect van het testresultaat voor jezelf duidelijk zijn, zal je het resultaat meestal beter kunnen verwerken.
- De keuze maken of je al dan niet de presymptomatische test gaat nemen, is niet eenvoudig. Het wordt allemaal nog wat ingewikkelder wanneer een van je grootouders de ziekte heeft en je betrokken ouder zich niet wenst te laten testen. Jouw keuze voor de test kan dan rechtstreekse gevolgen hebben voor je betrokken ouder. Immers wanneer uit de test zou blijken dat jij het gen hebt, weet je ouder meteen dat ook hij de ziekte zal krijgen. Wanneer jij het gen niet hebt geërfd, verandert er niets aan zijn situatie en blijft hij dus gewoon 50% risicodragers. Het is belangrijk om op dat ogenblik je wens om de test te doen zorgvuldig door te praten met je ouders. Neem hiervoor de nodige tijd. Sommige testvragers beslissen onder deze omstandigheden om het testresultaat geheim te houden voor hun ouders. Dit is echter niet eenvoudig, zo niet onmogelijk. Het gaat hier om een complexe situatie en het genetisch centrum zal er dan ook alles aan doen om je tot een oplossing met je ouders te laten komen. Het is wel zo dat, onder normale omstandigheden, een genetisch centrum jouw vraag om te weten voorrang zal verlenen op de wens van je betrokken ouder om het niet te weten.
- Soms ga je als oudere risicodragers ervan uit dat je de kritische leeftijd voor het krijgen van de ziekte voorbij bent en hoop je de kinderen te kunnen geruststellen door de test te doen. Toch moet je er rekening mee houden dat je ook op hogere leeftijd een ongunstig resultaat kan krijgen waardoor de kinderen een verhoging van hun risico van 25% tot 50% moeten verwerken.
- Advies vragen bij een genetisch centrum wil niet zeggen dat je automatisch kiest voor de test. Een consultatie bij het genetisch centrum is vooral een kans om je goed te informeren over de draagwijdte van de ziekte en de test. Wanneer je dit daarna wenst, kan je in de testprocedure stappen.
- De presymptomatische test wordt uitsluitend in genetische centra uitgevoerd. De vier genetische centra in Vlaanderen houden zich aan de aanbevelingen die geformuleerd werden in de *'Richtlijnen voor de Toepassing van de Presymptomatische Test'*.

Omdat de psychologische gevolgen van deze test zo ingrijpend zijn, werd door de IHA (International Huntington Association) en de WFN (World Federation of Neurology - Research Group on Huntington's Disease) een werkgroep opgericht die zich moest buigen over de nodige omkadering voor de presymptomatische test en aanbevelingen moest formuleren. Bovenstaande aandachtspunten vinden hun oorsprong in deze tekst. De volledige richtlijnen werden door de Huntington Liga in een brochure gebundeld die u kan bestellen (zie: Informatie/publicaties).

Multidisciplinaire aanpak

Bij de aanvraag van een presymptomatische test voorziet men een multidisciplinaire aanpak. Zoals de richtlijnen bepalen, houdt dit in dat er steeds een klinisch geneticus en meestal één of meer andere deskundigen (een psychiater, een psycholoog, een sociaal werker of sociaal verpleegkundige en een neuroloog) worden ingeschakeld.

Omdat de presymptomatische test een ingrijpende gebeurtenis is die verregaande gevolgen heeft, wordt er bij de aanvrager op aangedrongen om deze beslissing slechts te nemen na rijp overleg. Het is ook wenselijk dat de partner of een andere vertrouwenspersoon bij de gesprekken betrokken wordt.

Eerste gesprek

Tijdens het eerste gesprek krijg je informatie over de ziekte en de test en wordt de familiegeschiedenis besproken. In deze fase is het belangrijk dat de diagnose van de ziekte van Huntington in de familie vaststaat. Om hier zeker van te zijn, tracht men steeds over een DNA-analyse van een ziek familielid te beschikken.

Tweede gesprek

Enkele weken later is er een tweede gesprek over de betekenis van de ziekte en de test in je leven. De verwachte invloed van een goed of een slecht testresultaat op de verschillende aspecten van je leven (relatie, kindwens, studies of beroep) wordt besproken. Er wordt overlopen wie er op de hoogte is van de vraag naar de test en aan wie je de resultaten zal meedelen. Dit gebeurt om te voorkomen dat je spontaan een aantal vrienden en familieleden inlicht, zonder erbij stil te staan dat deze mensen hoogstwaarschijnlijk naar het resultaat zullen vragen, ook al wens je dat niet mee te delen. Er wordt ook nagegaan bij wie je steun kan vinden. De bedoeling van de gesprekken is je zo goed mogelijk te begeleiden en te ondersteunen bij de beslissing rond de presymptomatisch test. De gesprekken zijn ook bedoeld om de opvang achteraf zo goed mogelijk te laten verlopen. Indien nodig worden meer gesprekken voorzien.

Klinisch-neurologisch onderzoek

Dit onderzoek heeft tot doel vast te stellen dat er op het ogenblik van de test geen neurologische symptomen van de ziekte aanwezig zijn.

Beslissingsgesprek

In het 'beslissingsgesprek' worden belangrijke elementen die in de voorgaande gesprekken aan bod kwamen nog eens overlopen en neem je de uiteindelijke beslissing. Zo tracht men je te helpen om tot een vrije en gefundeerde beslissing te komen, los van elke druk van buitenaf. Beslis je om de test te laten uitvoeren, dan neemt men op dat ogenblik een bloedstaal voor de DNA-analyse. Er wordt ook een tweede bloedstaal genomen in het kader van de kwaliteitscontrole. Er wordt ook op gewezen dat je op elk ogenblik kan beslissen om niet verder te gaan met de presymptomatisch test, ook nadat het bloedstaal reeds genomen is.

Mededeling van het resultaat

Er wordt steeds gevraagd om voor 'de mededeling van het resultaat' een persoon mee te brengen die steun kan bieden. Dit kan je partner zijn of iemand anders van wie je steun verwacht. Het resultaat wordt door de klinisch geneticus steeds mondeling meegedeeld in het kader van een erfelijkheidsraadpleging.

Opvolgingsgesprekken

Na de mededeling van het resultaat worden opvolgingsgesprekken aangeboden, aangepast aan je individuele situatie. Je kan ook altijd zelf een afspraak maken met een lid van het multidisciplinair team.

Beslissing om de presymptomatisch test te laten uitvoeren

Uit de ervaring in vele landen blijkt dat minder dan één op vier risicodragers een presymptomatisch test laat uitvoeren. Voor de meesten is de belangrijkste reden om zich te laten testen de behoefte om verlost te worden van de angst en de onzekerheid. Men wil weten waar men aan toe is en men vindt de onzekerheid in verband met het ziek worden zwaarder om dragen dan de zekerheid ziek te worden. Men rekent erop dat men met die zekerheid een aantal beslissingen kan nemen rond het verdere leven.

Voor jonge risicodragers met kindwens is gezinsplanning de belangrijkste reden. Andere belangrijke redenen kunnen dan weer in de persoonlijke levenssfeer van de betrokkene liggen, bijvoorbeeld op het vlak van relaties, studiekeuze en planning van de beroepsloopbaan. Voor oudere risicodragers is het inlichten van de kinderen een belangrijke reden om de test te vragen. (Zie: Informatie/Boek Ziekte van Huntington - hoofdstuk 2).

Een grote groep risicodragers kiest ook bewust voor het niet-willen-weten. Zij hebben geleerd met deze onzekerheid te leven en er hun leven en hun beslissingen naar te richten. De vrees dat een slecht resultaat te belastend zou zijn en dat er nog geen afdoende behandeling is, zijn ook belangrijke redenen om geen presymptomatisch test te laten uitvoeren.

De genetische centra

Hier vind je de adressen van de genetische centra.

K.U.Leuven - Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Herestraat 49
3000 – Leuven
016/34 58 67
Prof. dr. A. Vogels
Andrea Boogaerts
016/34 59 03

A.Z.Gent - Dienst Medische Genetica

De Pintelaan 135
9000 – Gent
Prof. dr. A. De Paepe
Ariane VanTongerloo
09/332 36 03
09/332 68 33

U.I.Antwerpen - Dienst Genetica

Universiteitsplein 1
2610 - Wilrijk
03/820 25 70
Prof. dr. Blaumeiser
Ellen Belmans
03/275 97 74

A.Z.- V.U.Brussel - Medische Genetica

Laarbeeklaan 101
1090 - Brussel
02/477 60 82
Prof. dr. I. Liebaers
Prof. dr. M. Bonduelle
02/477 60 71

Bronnen:

Huntington Liga vzw, De ziekte van Huntington. Huntington Liga, Moerbeke-Waas, 2010.
Dit boek werd in 2010 voor de derde maal herwerkt door de Huntington Liga in samenwerking met prof. dr. G. Evers-Kiebooms en dr. D. Liessens.

Website: Huntington's Disease Association
Www.hda.org.uk
Fact Sheets/ Predictive testing for Huntington's Disease.