

Deelbiobank

Aangeboren afwijkingen

Vragen die we in de toekomst met dit onderzoek willen beantwoorden

- Hoe kunnen we ouders het beste helpen met het maken van keuzes over genetische testen als aangeboren afwijkingen zijn vastgesteld in de zwangerschap?
- Hoe groot is de kans dat erfelijkheid een rol speelt bij aangeboren afwijkingen?
- Hoe ontwikkelen kinderen met één of meerdere aangeboren afwijkingen zich?
- Wat is de kans dat dit er bij een volgende zwangerschap weer aangeboren afwijkingen worden vastgesteld?

Aangeboren afwijkingen

Aangeboren afwijkingen zijn afwijkingen die vanaf de geboorte aanwezig zijn en soms met een echo tijdens de zwangerschap al te zien zijn. Dit kan één afwijking zijn, zoals een hazenlip, maar ook meerdere en grotere afwijkingen zoals hersen- en hartafwijkingen. In ongeveer 2-3% van alle zwangerschappen heeft een kind aangeboren afwijkingen. Dat betekent dat ongeveer 2 tot 3 per 100 kinderen wordt geboren met een aangeboren afwijking. Wanneer ouders horen dat er een afwijking is vastgesteld bij hun (ongeboren) kind zijn er doorgaans veel vragen, zoals:

‘Waarom gebeuren dit soort dingen?’

‘Hebben de afwijkingen gevolgen voor de toekomst van het kind?’

Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)

Het LUMC is gespecialiseerd in het opsporen en behandelen van aangeboren afwijkingen bij (ongeboren) kinderen. Om bovenstaande en andere vragen in de toekomst beter te kunnen beantwoorden, doen we wetenschappelijk onderzoek. Het doel is om de zorg voor kinderen met aangeboren afwijkingen te verbeteren. Deze folder is bedoeld om u daar meer over uit te leggen.

Deze folder is niet bedoeld om vragen over de afwijking van uw kind of de behandeling daarvan, te beantwoorden. Heeft u daar nog vragen over, schrijf deze dan op en neem het mee naar het volgende bezoek aan uw arts(en).

Het onderzoek

In de afgelopen jaren is veel vooruitgang geboekt in het testen van genen tijdens de zwangerschap. Met zo een genetische test wordt gekeken naar het erfelijk materiaal van uw ongeboren kind. Op deze manier wordt soms al vóór de geboorte een oorzaak gevonden. Daarmee wordt het ook mogelijk om de kans op herhaling bij een eventuele volgende zwangerschap in te schatten. Soms komen aangeboren afwijkingen namelijk voor bij een erfelijk syndroom. Een erfelijk syndroom kan ernstige gevolgen hebben voor de toekomst van een kind. Daarom kiezen sommige ouders al tijdens de zwangerschap voor een genetische test.

Het beantwoorden van vragen over erfelijkheid van aangeboren afwijkingen is ingewikkeld. Alle aangeboren afwijkingen komen tezamen relatief vaak voor, maar elk afzonderlijk type is zeldzaam. Het duurt vaak vele jaren om over één type afwijking veel informatie te verkrijgen. Daarom willen wij gegevens verzamelen van alle zwangere vrouwen die onze polikliniek klinische genetica bezoeken. In de toekomst hopen we daarmee meer vragen te kunnen beantwoorden.

Het gaat hierbij om gegevens van uw bezoeken aan het LUMC zoals echoscopisch onderzoek en lichaamsmateriaal. Dit laatste bestaat uit bloed van ouders, (eventueel) overgebleven cellen van vruchtwateronderzoek of een vlokentest, (eventueel) overgebleven bloed van het ongeboren kind, navelstrengbloed en een stukje van de placenta. Het bewaren van biologisch materiaal wat niet nodig is voor de zorg van uw (ongeboren) kind en met toestemming afgenomen extra materiaal met de daarbij behorende medische gegevens wordt samen een 'biobank' genoemd.

Hoe gaat het in zijn werk?

Voor en rondom de geboorte

Gedurende de zwangerschap zal er enkele malen echoscopisch onderzoek plaatsvinden. Hierbij wordt de groei en ontwikkeling van het kind vervolgd. Al deze metingen en beelden worden vastgelegd in uw medisch dossier. Deze echo-onderzoeken zijn normale controles die we bij elke zwangerschap met aangeboren afwijkingen uitvoeren. Bijna altijd is er in de zwangerschap gesproken over het doen van erfelijkheidsonderzoek. Sommige ouders kiezen daarvoor, andere niet. Indien er gekozen wordt voor een vruchtwaterpunctie of vlokkentest, blijft er nagenoeg altijd materiaal over in het laboratorium. Voor dit onderzoek willen we graag de overgebleven cellen van het vruchtwateronderzoek, bloed van ouders (u hoeft hier niet extra voor geprikt te worden), navelstrengbloed en een stukje van de placenta verzamelen voor toekomstig wetenschappelijk onderzoek. Met deze weefsels kunnen we bijvoorbeeld op zoek naar welke processen een rol spelen bij het ontstaan van aangeboren afwijkingen.

Na de geboorte

Wij vragen uw toestemming om gegevens en restmateriaal van eventuele vervolgonderzoeken in het kader van zorg en informatie over de verdere ontwikkeling van uw kind op te vragen. Daarnaast zouden we, indien u daarvoor toestemming geeft, wat extra bloed en mogelijk een huidbiopt afnemen voor de biobank.

Praktische informatie

Uw gegevens zullen gecodeerd opgeslagen worden in een beveiligde database in overeenstemming met de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG).

Dit onderzoek is goedgekeurd door de LUMC Biobank Toetsing Commissie.

Indien u naar aanleiding van deze folder nog vragen heeft, dan kunt u contact opnemen met een van de foetiaal behandelaren.

Vragen?

-
-
-
-
-
-
-
-
-
-
-