

*N.J. Leschot en D.L. Willems (red.)*

***Probleemgeoriënteerd denken in de  
genetica in klinisch en ethisch  
perspectief***

De Tijdstroom, Utrecht

© De Tijdstroom uitgeverij, 2007. De auteursrechten der afzonderlijke bijdragen berusten bij de auteurs.

Omslagontwerp: Cees Brake bno, Enschede

Uitgegeven door De Tijdstroom uitgeverij BV, Postbus 775, 3500 AT Utrecht.

Internet: [www.tijdstroom.nl](http://www.tijdstroom.nl)

E-mail: [info@tijdstroom.nl](mailto:info@tijdstroom.nl)

Aan de totstandkoming van deze uitgave is de uiterste zorg besteed. Voor informatie die nochtans onvolledig of onjuist is opgenomen, aanvaardden auteur(s), redactie en uitgever geen aansprakelijkheid. Voor eventuele verbeteringen van de opgenomen gegevens houden zij zich gaarne aanbevolen.

Waar dit mogelijk was is aan auteursrechtelijke verplichtingen voldaan. Wij verzoeken eenieder die meent aanspraken te kunnen ontlenen aan in dit boek opgenomen teksten en afbeeldingen, zich in verbinding te stellen met de uitgever.

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen of enige andere manier, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

Voor zover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan op grond van artikel 16b Auteurswet 1912 juncto het Besluit van 20 juni 1974, Stbl. 351, zoals gewijzigd bij het Besluit van 23 augustus 1985, Stbl. 471, en artikel 17 Auteurswet 1912, dient men de daarvoor wettelijk verschuldigde vergoedingen te voldoen aan de Stichting Reprorecht, Postbus 882, 1180 AW Amstelveen.

Voor het overnemen van gedeelten uit deze uitgave in bloemlezingen, readers en andere compilatiewerken (artikel 16 Auteurswet 1912) dient men zich tot de uitgever te wenden.

ISBN 978 90 5898 107 3

NUR 876

# Inhoud

<b>Voorwoord</b>	<b>9</b>
<b>1 Een subfertiele man met een afwijkende genetische laboratoriumuitslag</b> <i>J. Gianotten</i>	11
<b>2 Een paar met een translocatie en wens voor pre-implantatie genetische diagnostiek</b> <i>C.E.M. de Die-Smulders</i>	17
<b>3 Een paar met drie miskramen en een gezond kind</b> <i>N.J. Leschot</i>	27
<b>4 Een consanguïen echtpaar met kinderwens</b> <i>M.B. Tan</i>	33
<b>5 Een vrouw bij de huisarts vraagt preconceptieadvies</b> <i>L.C. de Jong-Potjer</i>	41
<b>6 Een belaste familieanamnese voor doofheid</b> <i>C.W.R.J. Cremers</i>	51
<b>7 Een paar met een belaste familieanamnese voor een onbekende aandoening en kinderwens</b> <i>C.T.R.M. Schrande-Stumpel</i>	59
<b>8 Een Joods paar vraagt om een genetische test voor het huwelijk</b> <i>M.C. Cornel</i>	65
<b>9 Een zwangere vraagt om prenatale diagnostiek voor cystische fibrose</b> <i>L.P. ten Kate</i>	71
<b>10 Een zwangere vraagt om prenatale screening voor downsyndroom</b> <i>J.M.M. van Lith</i>	79
<b>11 Een zwangere met een overleden broer met een spierziekte</b> <i>E.K. Bijlsma</i>	89

<b>12 Een zwangere met 'iets in de familie'</b>	99
<i>C.M. Aalfs</i>	
<b>13 Een zwangere vrouw vraagt om vaderschapsonderzoek van haar ongeboren kind</b>	105
<i>N.M. Lardy</i>	
<b>14 Een zwangere met de uitslag trisomie 18 na prenatale diagnostiek</b>	111
<i>G.C.M.L. Page-Christiaens</i>	
<b>15 Een zwangere van 18 weken met een geslachtschromosomale afwijking van haar kind</b>	117
<i>R.J.H. Galjaard</i>	
<b>16 Een zwangere met een afwijkende echo bij 20 weken</b>	129
<i>P.P. van den Berg</i>	
<b>17 Een ongeboren kind met spina bifida en ernstige hydrocefalus</b>	137
<i>F.P.H.A. Vandenbussche, W.C.G. Plandsoen en F.J. Walther</i>	
<b>18 Een pasgeborene met een prenataal ontdekte hartafwijking</b>	145
<i>I.B. Mathijssen</i>	
<b>19 Een jongen met motorische ontwikkelingsachterstand</b>	151
<i>R.A. Wevers en E. Morava</i>	
<b>20 Een pasgeborene met mogelijk een syndroom</b>	159
<i>F.A. Beemer</i>	
<b>21 Pasgeborenen met een afwijkende uitslag na de 'hielprik nieuwe stijl'</b>	165
<i>G.P.A. Smit</i>	
<b>22 Een pasgeborene met een onduidelijk geslacht</b>	169
<i>J.J. van der Smagt, J.C. Giltay en M.A.M. de Vroede</i>	
<b>23 Een pasgeborene met prenataal ontdekte cystenieren</b>	183
<i>M.H. Breuning</i>	
<b>24 Een paar met een zoon van 6 jaar met een onbegrepen verstandelijke handicap</b>	191
<i>B.C.J. Hamel</i>	
<b>25 Een jonge vrouw met borstkanker in de familie</b>	201
<i>C.J. van Asperen en R.A.E.M. Tollenaar</i>	

<b>26 Een man van 30 jaar met dikkedarmkanker in de familie</b> <i>F.H. Menko</i>	211
<b>27 Een jonge vrouw die getest wil worden op de ziekte van Alzheimer</b> <i>M.F. Niermeijer</i>	221
<b>28 Een jonge vrouw die zichzelf 'te lenig' vindt</b> <i>Y. Hillhorst-Hofstee</i>	227
<b>29 Een man met vragen over de ziekte van Huntington</b> <i>J.A. Maat-Kievit</i>	237
<b>30 Een meisje van 11 jaar met heftige pijn op de borst</b> <i>A. Wiegman</i>	249
<b>31 Zwangerschap en type-1-diabetes</b> <i>J.H. de Vries en J.B.L. Hoekstra</i>	255
<b>32 Een paar afkomstig uit het Midden-Oosten met vragen over erfelijke vormen van bloedarmoede voor hun kinderen</b> <i>J.C. Oosterwijk</i>	261
<b>33 Een familie met een aantal malen plotse hartdood</b> <i>E.A. Nannenbergh, A.A.M. Wilde en I.M. van Langen</i>	267
<b>34 Een patiënt met hypertrofische cardiomyopathie</b> <i>A. van den Wijngaard, J.F. Hermans-van Ast, Y.H. Arens en Y.M. Pinto</i>	277
<b>35 Pre-implantatie genetische diagnostiek: HLA-typering en diagnostiek voor Fanconi-anemie</b> <i>G.M.W.R. de Wert</i>	287
<b>36 Een patiënt met hereditaire opticusneuropathie van Leber</b> <i>A.S. Plomp</i>	295
<b>37 Een verstandelijke beperking en kinderwens</b> <i>D.L. Willems</i>	301
<b>38 Een vlokcentest die een mozaïekchromosomenpatroon laat zien</b> <i>K. Bouman</i>	309
<b>39 'Het staat in de krant': een vader wil zijn kind genetisch laten testen op dyslexie</b> <i>F.J. Meijman</i>	317

<b>40 Een man met codeïne-intoxicatie</b>	323
<i>M.C. Michel</i>	
<b>41 DNA-test voor obesitas of niet?</b>	327
<i>M. Korthals</i>	
<b>42 Alcoholisme: 'Dokter, kan ik het ook krijgen?'</b>	335
<i>J.M. de Jong, R.L.P. Berghmans, A. Tibben en G.M.W.R. de Wert</i>	
<b>Personalia</b>	345
<b>Register</b>	349

# Voorwoord

Genetica is steeds belangrijker in alle geneeskundige specialismen: artsen krijgen steeds meer vragen voorgelegd over de rol van genetische factoren bij ziekte en preventie. Vragen rond nakomelingschap blijven belangrijk, daarvan getuigt ook de inhoud van dit boek, maar de rol van de genetica is al lang niet meer tot dat onderwerp beperkt. Dit toenemende belang van genetica voor de dagelijkse gezondheidszorg, voor het klinische werk, is de eerste reden voor dit boek.

De tweede reden is dat de mogelijkheid om genetische screening en diagnostiek te laten uitvoeren vaak, zo niet altijd, vraagt om een ethische afweging, of het nu gaat om het recht om te weten of niet te weten, om de maatschappelijke consequenties van genetische kennis of om de gevolgen van zulke kennis voor familieleden van de patiënt.

De opzet van het boek is, zoals steeds in deze reeks, casuïstisch. Dat past uitstekend bij zowel het klinische als het ethische perspectief. Uitgaande van de problematiek van een bepaalde patiënt illustreren experts, in de vorm van een vraag-en-antwoordspel, de bestaande kennis op het gebied van genetica en stellen zij steeds een of meer ethische aspecten van de casus aan de orde.

Aan dit boek hebben 56 auteurs meegewerkt. De redactie heeft geprobeerd om eventuele overlap in onderwerpen zo klein mogelijk te maken door kruisverwijzingen aan te brengen. Toch is het onvermijdelijk dat sommige aspecten meer dan eens aan de orde komen.

Wij hebben dit boek samengesteld met in ons achterhoofd twee soorten lezers. Ten eerste de praktiserend medici, die zich hierin kunnen oriënteren over de genetische en ethische aspecten van ziekten. Ten tweede geneeskundestudenten en studenten in de paramedische vakken, die er veel leerstof in zullen aantreffen.

N.J. Leschot  
D.L. Willems