

Genetisch onderzoek anno 2018

Prof Dr Geert Mortier

Centrum Medische Genetica Antwerpen

geert.mortier@uza.be

www.genetica-antwerpen.be

Genetisch onderzoek

- waarom genetisch onderzoek verrichten?
- frequente indicaties voor genetisch onderzoek?
- welke genetische onderzoeken zijn mogelijk?
- hoe een genetisch onderzoek aanvragen?

Waarom genetisch onderzoek verrichten ?

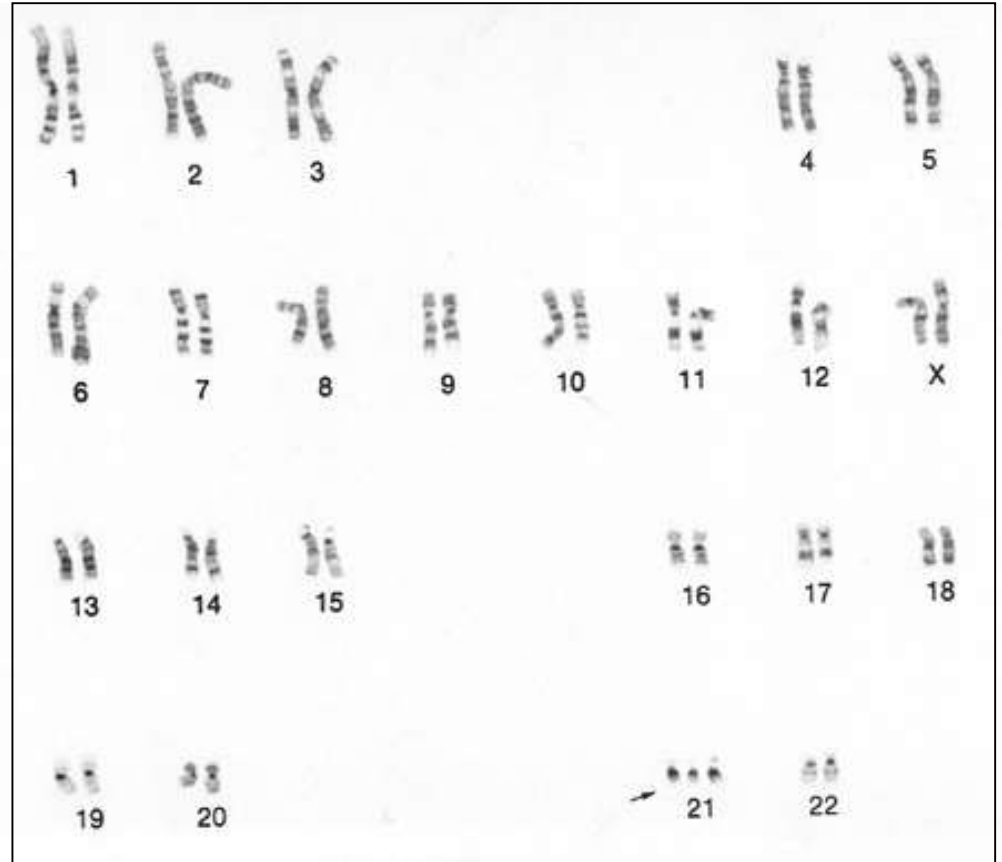
- om een diagnose te bevestigen
- wanneer het kennen van het genetisch defect belangrijk is voor aanpak en behandeling
- om genetisch advies te kunnen verlenen (herhalingsrisico's)
- om prenataal onderzoek te kunnen aanbieden

Frequente indicaties voor genetisch onderzoek ?

- onverklaarde cognitieve problemen bij het kind
- verschillende aangeboren afwijkingen
- voorkomen van kanker in de familie
- neurologische aandoeningen (dementie....)
- doormaken van meerdere miskramen
- onvruchtbaarheid; niet doormaken van de puberteit
- zelfde aandoening bij verschillende familieleden
- vermoeden van zeldzame aandoening
- echografische afwijkingen tijdens de zwangerschap
- bloedverwantschap

Diagnostisch onderzoek

= stellen van een diagnose



Down syndroom

Dragerschapsonderzoek

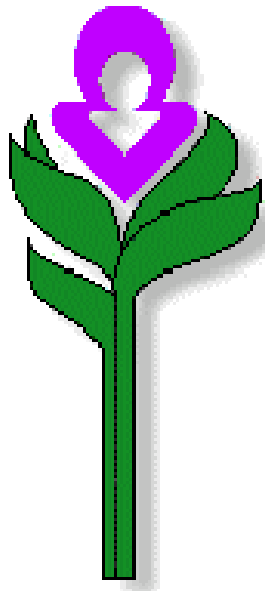
= nakijken of een gezond individu drager is voor een genetische aandoening



- *gericht dragerschapsonderzoek (“cascade carrier testing”):*
= *voor bepaalde aandoening reeds gekend in familie*
- *dragerschapsscreening (“carrier screening”):*
= *geen familiale antecedenten; geen verhoogd risico*

Predictief of presymptomatisch onderzoek

= nakijken of een gezond individu risico loopt om *later* een genetische aandoening te krijgen



Ziekte van Huntington



Familiaal borstkanker

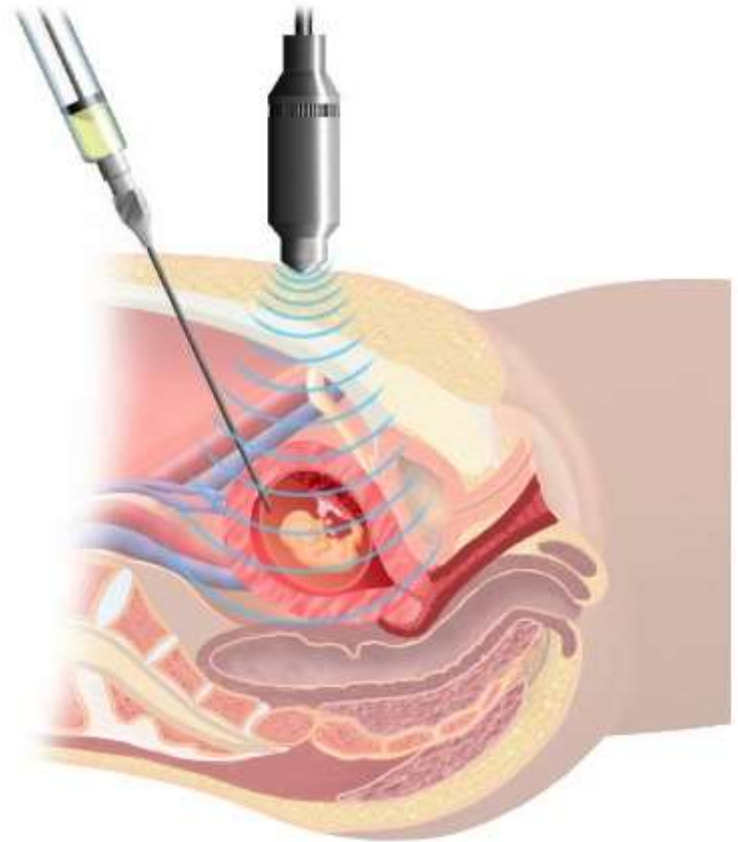
Prenataal onderzoek

= opsporen van een genetische aandoening bij het ongeboren kind



vlokkentest op 11 weken

vruchtwaterpunctie op 15 weken

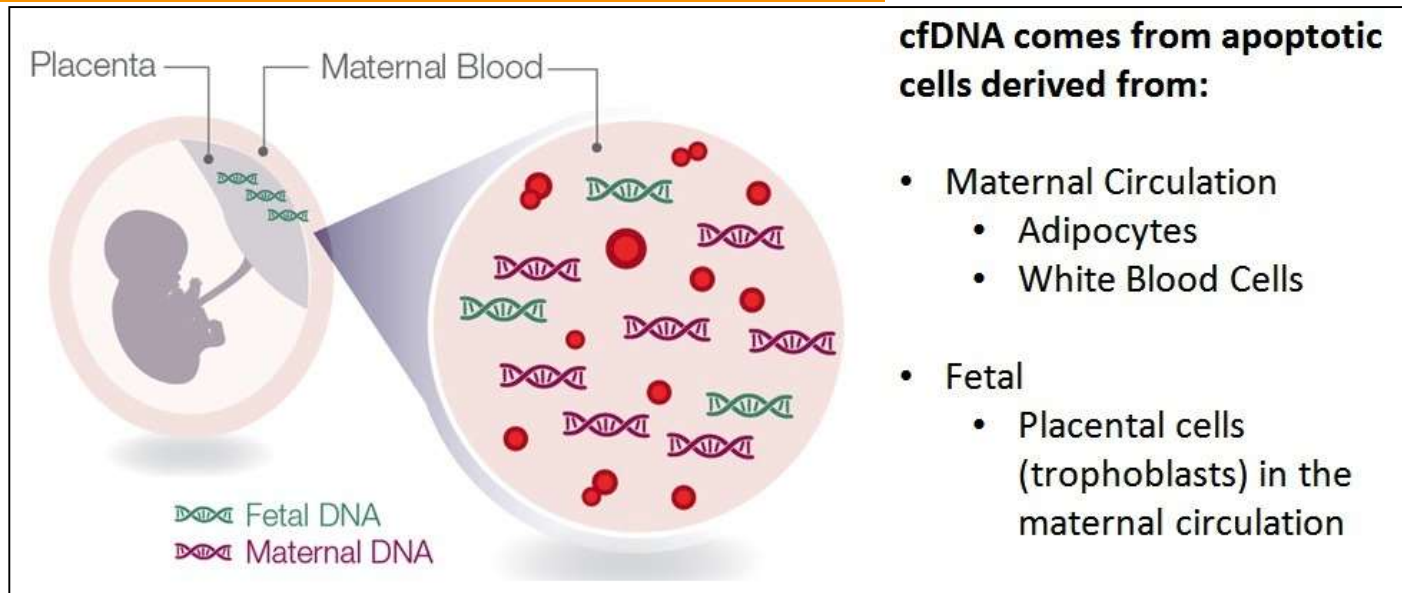
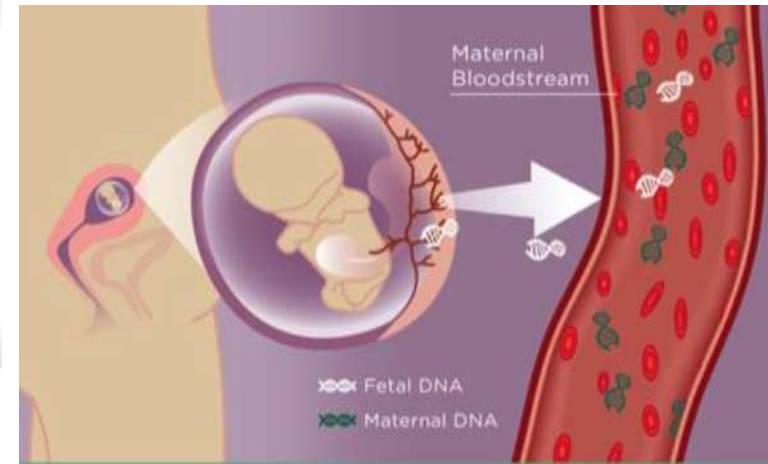
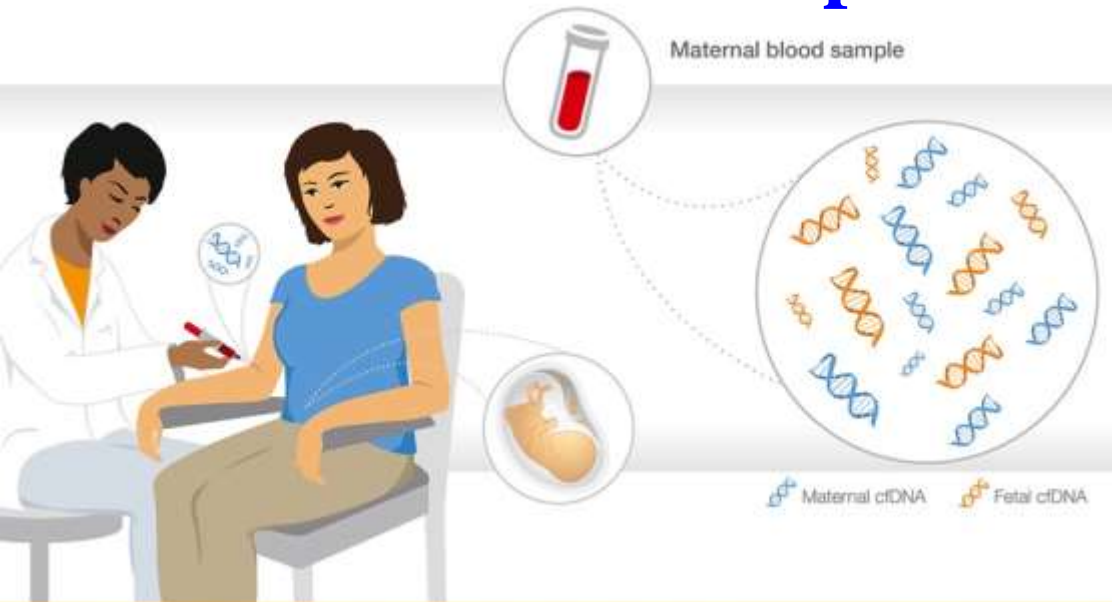


Preimplantatie genetische diagnostiek

= opsporen van een genetische aandoening bij het embryo voor
implantatie



Niet-invasieve prenatale test (NIPT)

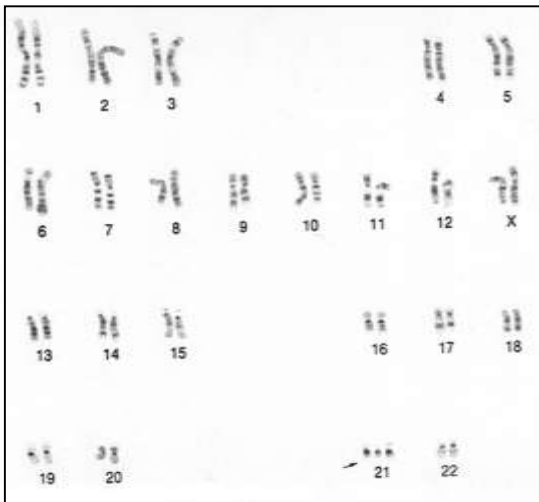


NIPT in genetische centra is uitgebreider dan in meeste labo's klinische biologie: genoomwijde NIPT versus "targeted" NIPT

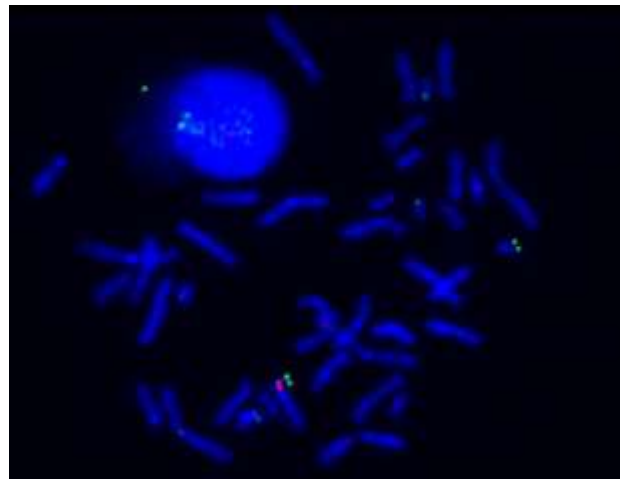
Vooruitgang in de onderzoeksmethoden voor analyse van de chromosomen

Table 1. Changes in Cytogenetic Technology over Decades.*

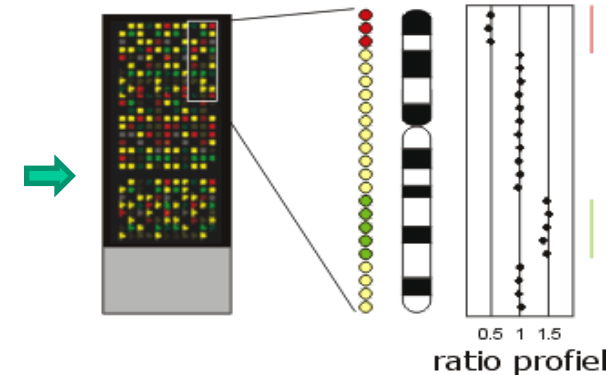
Category	1960s	1970s	1980s	1990s	2000s
Technology	Prebanding cytogenetics	Banding techniques	High-resolution banding	FISH	Cytogenetic arrays
Resolution	10–20 Mb	5–10 Mb	3–5 Mb	100 kb†	50–500 kb
Known phenotype found to have a specific genotypic basis	Down's syndrome Klinefelter's syndrome Turner's syndrome		Prader–Willi syndrome Miller–Dieker syndrome DiGeorge syndrome	Williams' syndrome	
Known genotype found to have a specific phenotypic manifestation	Trisomy 18 Trisomy 13 5p– 4p–	WAGR syndrome Jacobsen's syndrome	Smith–Magenis syndrome	1p36 22q13	17q21.3



karyotype



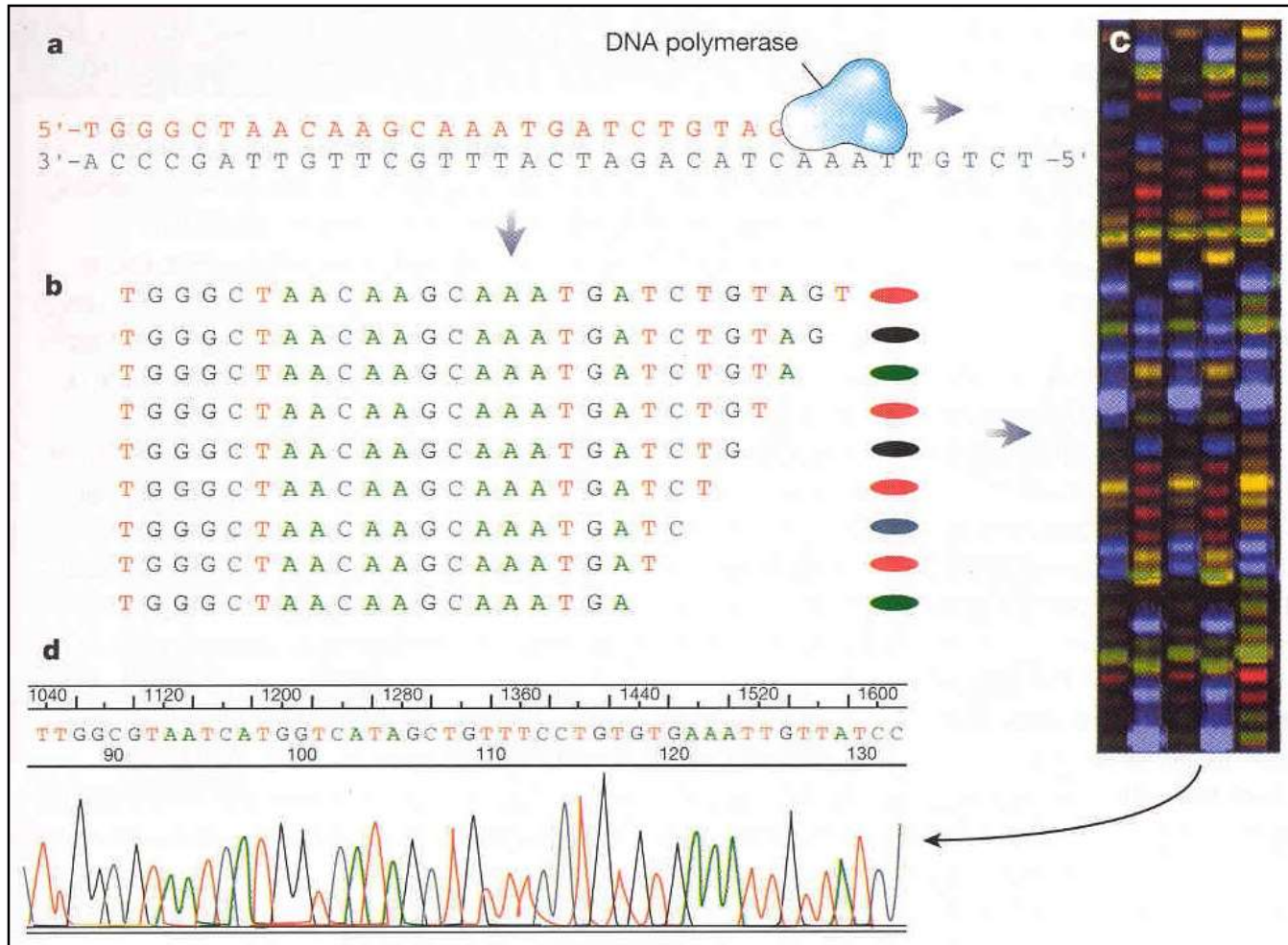
FISH



array

ratio profiel

Sequencing van het DNA (Sanger methode)



Van eerste naar tweede generatie sequencer

2010-



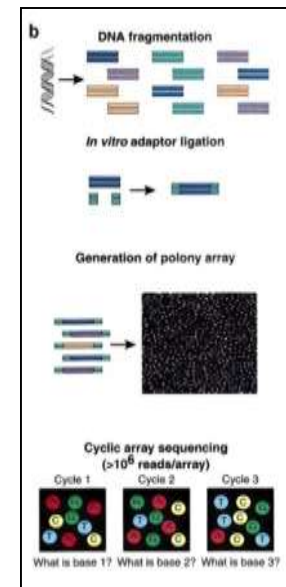
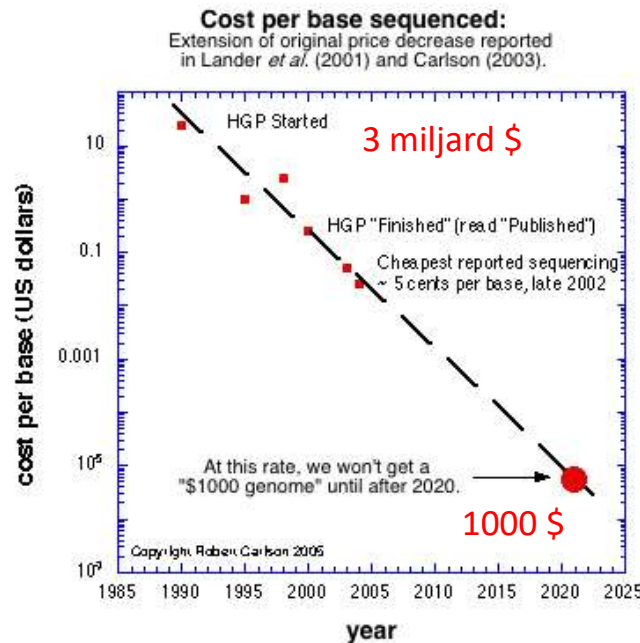
Karyotyping

Sanger sequencing

FISH

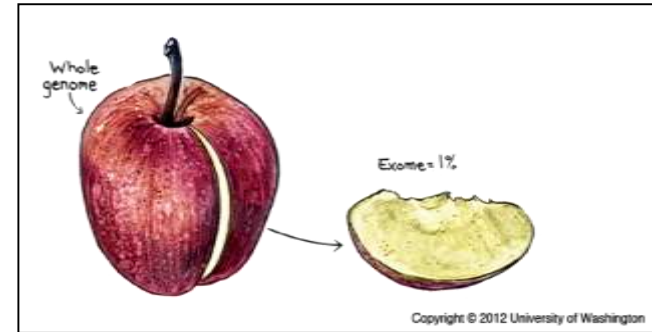
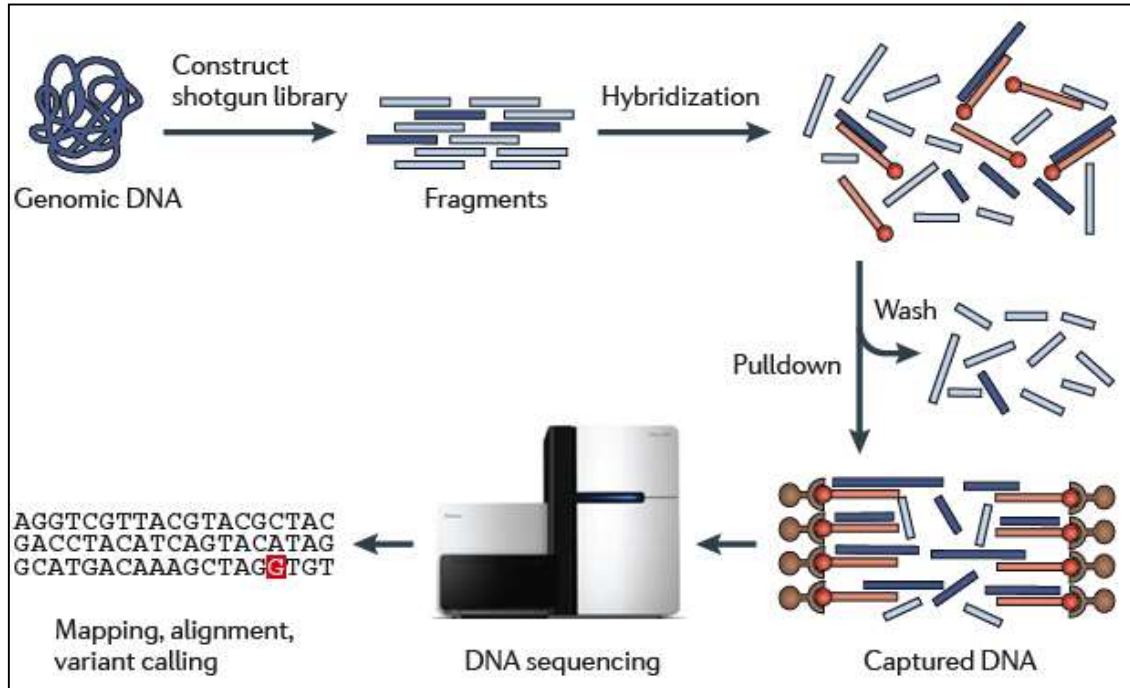
Array

Next generation sequencing (NGS)



Voornaamste toepassingen van NGS

WES: “whole exome sequencing” – exoom sequencering



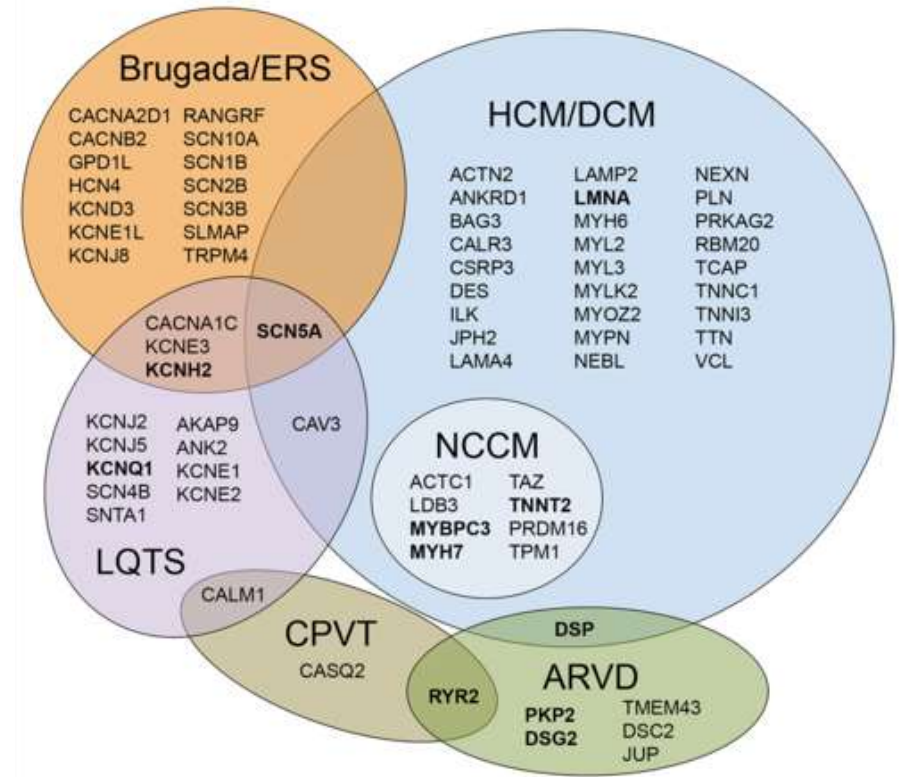
Exoom:

- alle genen
- slechts 2-3% van het genoom
- 80 % van mutaties voor zeldzame ziekten

Voornaamste toepassingen van NGS

Genpanels:

verzameling van genen voor één welbepaalde aandoening of groep van aandoeningen



Hoe een genetisch onderzoek aanvragen?

Centrum Medische Genetica Antwerpen



Genetische testen

→ Raadpleeg de labogids voor artsen

Aanvraag genetische test

Artsen die een aanvraag willen doen voor een genetische test kunnen dat doen via volgende formulieren:

- Aanvraag genetisch onderzoek verworven aandoeningen (.pdf)
- Algemene aanvraag genetisch onderzoek (.pdf)
- Aanvraag voor niet-invasief prenataal genetisch onderzoek (NIPT) (.pdf)

Onderzoek en onderwijs

De 4 onderzoeksgroepen in het Centrum Medische Genetica Antwerpen staan in voor onderzoek en onderwijs aan studenten geneeskunde en biomedische wetenschappen. Ze zijn verbonden aan 2 faculteiten op de Universiteit Antwerpen. Bekijk hun activiteiten en opdrachten:

Onderzoeksgroepen

- Onderzoeksgroep Medische Genetica (FGGW)
- Onderzoeksgroep MGENOS (FBD)
- Onderzoeksgroep Cognitieve Genetica (FBD)
- Onderzoeksgroep Menselijke Moleculaire Genetica (FBD)

Raadplegingen

Maak een afspraak via het nummer +32 3 275 97 74. Doorverwijzing van een arts is niet noodzakelijk. Ook dringende afspraken zijn mogelijk.

- Genetische raadplegingen
- Chromosomen-onderzoek
- DNA-onderzoek

Centrum Medische Genetica Antwerpen



Diensthooft

Prof. Dr. Geert Mortier
tel. +32 3 275 97 74
medische.genetica@uza.be

→ Teamleden

→ Over Centrum Medische Genetica Antwerpen



Prins Boudewijnlaan 43
2650 Edegem
Tel: +32 3 275 97 74
Fax: +32 3 275 97 23

DANK VOOR UW AANDACHT

