



Prof. dr. Lut Van Laer

Als artsen een erfelijk hartprobleem vermoeden, is DNA-analyse niet zelden de sleutel tot de diagnose. Een nieuwe revolutionaire techniek geeft het genetisch onderzoek als het ware vleugels.

## Zoeken naar het foute gen

**F**amilies die mogelijk met een erfelijke hartziekte belast zijn, kunnen bij het Centrum voor Medische Genetica terecht voor genetisch onderzoek. Moleculair geneticus prof. dr. Lut Van Laer geeft uitleg.

### Hoe verloopt zo'n genetisch onderzoek?

Van Laer: 'We richten ons altijd in eerste instantie op het familielid met duidelijke klachten. Als die persoon overleden is, gaan we na of er stalen voor DNA-analyse beschikbaar zijn. Zo niet gaan we op zoek naar een ander familielid dat mogelijk hetzelfde probleem heeft. Zo is plots flauwvallen een alarmsignaal. Bijkomend medisch onderzoek kan een eventuele hartziekte bevestigen, zoals wordt besproken op de multidisciplinaire cardiogenetische raadpleging. Blijkt ons vermoeden juist, dan kunnen we genetisch onderzoek opstarten. Als we bij één persoon de verantwoordelijke genmutatie

vinden, kan de hele familie zich laten testen.'

### Kunnen die tests vandaag sneller dan vroeger?

Van Laer: 'Ja, sinds kort beschikt ons centrum over apparatuur die *next generation sequencing* mogelijk maakt. Met die techniek kunnen we vele genen tegelijk analyseren. Daardoor kunnen we een DNA-staal in enkele maanden tijd testen op een reeks genen, een zogenaamd genenpaneel. Vroeger nam de analyse van één enkel gen al twee maanden in beslag en duurde genetisch testen dan ook heel lang. Vandaag kunnen we onderzoek doen op een paneel van 14 genen voor aortaverwijding in de borstkas en een van 50 genen voor erfelijke hartritme stoornissen. Daarmee kunnen we testen op alle gekende genen voor die aandoeningen. In 2014 zullen we wellicht ook beschikken over een paneel voor aangeboren hartspierafwijkingen.'

### Welke gevolgen heeft dat voor de behandeling?

Van Laer: 'Als we de genmutatie vinden, weten we veel meer over de risico's en de ernst van de ziekte. De arts kan dan gerichter behandelen. Hij weet dan bijvoorbeeld met grotere zekerheid of een patiënt nood heeft aan een ingeplante defibrillator of niet. We weten dan ook precies welke familieleden opvolging nodig hebben en welke niet.'

### Hoe vaak levert een DNA-analyse iets op?

Van Laer: 'Afhankelijk van het gebruikte paneel vinden we bij zo'n 25 à 40 % van de patiënten de verantwoordelijke genetische afwijking. Vinden we niets, dan is de kans groot dat het ziekmakende gen gewoon nog niet gekend is. Ook in dat geval houden we de DNA-stalen bij. Jaarlijks worden er immers nieuwe genen beschreven. De kans dat er in de toekomst nog een diagnose uit de bus komt, is dus reëel.' ☺

‘Als we de genmutatie vinden, kan de arts gerichter behandelen’