

# ALS ER IN JE LICHAAM EEN TIJDBOM TIKT

Je rommelt wat aan met je studie, stelt die verre reis eindeloos uit of wordt op de valreep nog moeder. Het kan allemaal, als je er vanuit gaat dat je in ieder geval de pensioengerechtigde leeftijd bereikt. Maar wat als je door een erfelijke aandoening weet dat je elk moment ernstig ziek kunt worden?

**SARAH (20) HEEFT TAAISLIJMZIEKTE  
LEVENSV ERWACHTING: 35-40 JAAR**

'Hij weet dat ik geen zestig word, maar hij is liever een paar jaar bij me dan helemaal niet'





**SILVIA (30) KRIGT DE ZIEKTE VAN HUNTINGTON**  
**LEVENSV ERWACHTING: 50-60 JAAR**

“Ze moesten eens weten... denk ik als mijn dochters ‘lang zal ze leven’ zingen”



**INGE (34) HEEFT HET ERFELIJKE BRCA1-GEN**  
**KANS OP BORSTKANKER: 60-80%**

‘Ik vind het nogal wat om gezonde borsten te laten amputeren’

## ERFELIJK BELAST MET EEN DODELIJKE ZIEKTE



### 'Eigenlijk zit ik vanaf mijn puberteit in een permanente midlifecrisis'

Een paar maanden na haar geboorte werd er bij Sarah Smith ontdekt dat ze erfelijk belast is met taaislijmziekte. Met haar gezondheid ging het tijdens haar jeugd redelijk goed, totdat ze op haar zestiende met haar neus op de feiten werd gedrukt. "Ik heb maarzel gehad dat ik toen 'pas' voor het eerst in het ziekenhuis belandde. Maar het was ook een schok. Jemés, dacht ik. Het ging al die tijd zo goed, hoe kan dit dan?" Sarah werd opgenomen met pseudomonas, een beruchte bacteriesoort voor patiënten met taaislijmziekte. Deze bacterie kan chronische infecties aan de longen veroorzaken en is niet altijd met antibiotica te bestrijden. "Sinds die tijd is mijn gezondheid verslechterd. Mijn eetlust was weg, ik kreeg vaak longontsteking en er werd ook nog een hartinfarct ontdekt dat me veel pijn opleverde. Op dat moment was ik echt van slag en vond ik het allemaal niet meer te overzien. Eigenlijk zit ik vanaf mijn puberteit in een permanente midlifecrisis." Door de ziekenhuisopnames slaagde Sarah niet voor haar schoolexamens, maar daar liet ze haar toekomstplannen niet door dwaalbenen. "Ik ben anderhalf jaar naar Zweden gegaan. Eerst werkte ik bij een gezin als au pair. Daarna heb ik met mijn toen-

malige vriend samen gewoond en volgde ik lessen op een Zweeds gymnasium." Na terugkomst werkte ze tijdelijk in Nederland om vervolgens door te reizen naar Griekenland. Bang om ver van huis in het ziekenhuis te belanden, was ze niet. "Ik heb me van tevoren in de rondte gevoten om genoeg weerstand op te bouwen. **Het lijkt me afschuwelijk om dit soort dingen aan me voorbij te laten gaan en altijd heel braaf te moeten leven.**"

Toch heeft de taaislijmziekte wel invloed op de keuzes die ze maakt. "Ik heb uiteindelijk toch nog mijn havo-diploma gehaald en ik zou het best leuk vinden om te gaan studeren. Maar dan moet het wel een studie zijn die ik vooral leuk vind, want wat voor beroep ik er later mee zou kunnen uitoefenen, doet er niet zo toe. Mensen die niet weten dat ik ziek ben, roepen weloms: 'Je bent pas twintig, je kunt altijd nog gaan studeren'. Maar mijn klok tikt nou eenmaal sneller. Het ziekteverloop valt niet goed te voorspellen, daarom doe ik alleen dingen waar ik blij van word. Zoals reizen. Anderen doen dat minder snel en bouwen liever aan hun toekomst. Voor mij is het niet meer dan logisch dat ik nu precies doe waar ik zin in heb."

#### TAAISLIJMZIEKTE

Iedereen maakt slijm aan om afvalstoffen uit het lichaam te vervoeren. Bij Cystic Fibrosis, oftewel taaislijmziekte, loopt het slijm zich op. Gevolg: ontstekingen in de longen en ophopingen in de afvoergangen van de alveeskiller en lever. Hierdoor hebben mensen met taaislijmziekte vaak luchtweginfecties, verstopping van de darmen en een verminderde eetlust. Behandeling met medicijnen, energierijke voeding of een longtransplantatie kan de kwaliteit van het leven verbeteren en verlengen, maar de ziekte is nog altijd niet te genezen. De levensverwachting ligt rond de 35 tot 40 jaar. Zo'n 1 op de 4.500 mensen heeft taaislijmziekte. Je erft het gemuteerde gen van je ouders, die dan drager zijn van het gen zonder de aandoening zelf te hebben.

# 'Shit happens, dacht ik toen ik de uitslag kreeg. Je kunt tenslotte ook kanker krijgen'

**Silvia Stam** bouwt juist wel aan haar toekomst. Toen bleek dat ze een erfelijke aandoening heeft waaraan ze zal overlijden, wilde ze zo snel mogelijk moeder worden. Het staat vast dat Silvia over een paar jaar de ziekte van Huntington krijgt, een aandoening die zich op latere leeftijd ontwikkelt en waarbij de zenuwcellen in de hersenen geleidelijk afsterven. De ziekteverschijnselen uiteten zich zowel geestelijk als lichamelijk. "Ik heb de ziekte van mijn moeder geërfd. Bij haar begonnen de symptomen toen ik tien jaar was. Ze liet vaak dingen kapot vallen en begon te zwakken. Later kreeg ze ook zelfmoordneigingen."

Al op de middelbare school was Silvia bang dat ze de ziekte zelf ook zou krijgen. "Elke keer als ik een gek gevoel had in mijn lichaam, maakte ik me zorgen. Mijn man, die ik al vanaf mijn vijftiende ken, nam ik vaak mee naar het verzorgingshuis waar mijn moeder zat. Ik dacht dan: ik kan dit later ook krijgen. Loop je nu weg of blijf je bij me?"

Silvia besloot na haar examens meteen te gaan werken en te genieten van het leven. Maar op haar 25<sup>e</sup> wilde ze weten waar ze aan toe was en liet ze bloed prikken voor een DNA-onderzoek. "Zelf ben ik vrij nuchter. Shit happens, dacht ik toen ik de uitslag kreeg. Je kunt tenslotte ook kanker krijgen. Mijn vader kwam een dag later bij me langs en was verbaasd dat ik stond te stoufzigen; hij had verwacht dat ik depressief op bed zou

liggen. Maar voor mij houdt het leven niet opeens op na die uitslag." Natuurlijk nam Sylvia's leven vanaf dat moment wel een andere wending.

"Al die tijd had ik fulltime gewerkt. Nu wilde ik wat meer tijd voor mezelf. De mogelijkheid om minder te werken was er, dus ik deed dat meteen. En ik wilde zo snel mogelijk zwanger worden. Want alleen als ik op jonge leeftijd moeder zou worden, kon mijn kind zoveel mogelijk van mij meekrijgen."

De beslissing die je maakt om je wel of niet te laten testen op een erfelijke ziekte hangt voor een groot deel af van de aandoening waar het om gaat. Zo kan Huntington niet worden genezen, maar kan het wel van groot belang zijn voor de vraag of je kinderen wilt krijgen en zo ja, hoe. Silvia koos voor pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD), oftewel: embryoselectie. Ze beviel bijna drie jaar geleden van een tweeling, twee meiden die niet erfelijk belast zijn met Huntington. Al wordt het nooit rechtstreeks tegen haar gezegd, niet iedereen in haar omgeving kan zich vinden in Silvia's besluit om moeder te worden. "Sommige mensen vinden dat ik het mijn kinderen niet kan aandoen dat ik in de toekomst ernstig ziek word. Maar waarom zou ik niet zoveel jaar van mijn dochters mogen genieten? Ik ben dolgelukkig dat mijn man en ik dit samen kunnen delen. Al doet het me wel pijn dat ik niet alles met ze zal meemaken." >



## ZIEKTE VAN HUNTINGTON

Als je vader of moeder aan deze erfelijke hersenaandoening lijdt, heb je 50% kans dat je zelf ook drager bent van het afwijkende Huntington-gen. Deze ziekte, die gelukkig redelijk zeldzaam is (in Nederland lijden er ca. 1400 mensen aan), ontwikkelt zich meestal tussen het 35<sup>e</sup> en 45<sup>e</sup> levensjaar. Doordat de zenuwcellen in de hersenen afsterven, verslechtert een patiënt zowel geestelijk als lichamelijk. Dat wil zeggen dat je in een vergevorderd stadium van de ziekte niet meer kunt lopen en praten. Gemiddeld overlijdt een Huntington-patiënt vijftien jaar na de eerste ziekteverschijnselen. Sinds 1993 is het mogelijk om Huntington vast te stellen of uit te sluiten met behulp van DNA-onderzoek. Er bestaan geen medicijnen om de ziekte te genezen en dragers van het gen weten zeker dat ze de ziekte ook daadwerkelijk zullen krijgen.

## EMBRYOSELECTIE

Sinds 1995 is het in Nederland mogelijk om embryo's op ernstige erfelijke ziekten te testen. Dit wordt gedaan door middel van pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD). De bevruchting vindt door iv buiten het lichaam plaats, zodat alleen de embryo's die het ziekmakende gen niet hebben, kunnen worden teruggeplaatst in de baarmoeder. Sinds kort is embryoselectie ook bij erfelijke vormen van kanker toegestaan.

## 'Ik heb vertrouwen in de wetenschap en mijn lichaam'



Inge van Eekelen-Hommel kon niet kiezen tussen een gewone zwangerschap of embryoselectie. Pas in juni van dit jaar kwamen de zeggingspartijen overeen om PGD ook toe te staan bij stellen waarvan de vrouw een defect borskankergen heeft. Inge weet sinds haar 22\* dat ze draagster is van het BRCA1-gen. Dit gen brengt een verhoogd risico op zowel borst- als eierstokkanker met zich mee. In haar familie overleden drie tantes aan beide vormen van kanker. **"Ik zag geen reden om een erfelijkheidstest uit te stellen. Als het goed uitpakt, heb je zekerheid, als het niet goed uitpakt, kan je ernaar handelen."** Inge moet nu jaarlijks een mammografie, een echo en een mri-scan laten maken. Ook heeft ze twee keer per jaar een oestrofol-consult bij de oncoloog. Na de erfelijkheidstest werd haar geadviseerd om zo vroeg mogelijk aan kinderen te beginnen. "Op het moment van de uitslag wist ik nog niet zeker of ik überhaupt wel kinderen wilde krijgen. Ik was er in ieder geval nog niet aan toe. Inmiddels heb ik twee dochters van vier en anderhalf jaar. Door de verandering van hormonen tijdens een zwangerschap is de kans op borstkanker groter. Mede daarom heb ik besloten om niet aan een derde zwangerschap te beginnen. Er kleven gewoon meer risico's aan."

Door haar werk op de polikliniek genetica in het UMC Groningen, wordt Tine Tijmstra - maatschappelijk werker - dagelijks geconfronteerd met de impact van een erfelijkheidstest. "Een slechte uitslag heeft zoveel consequenties voor iemands leven. En dat terwijl hij of zij op dat moment vaak nog keuzegenoed is. Soms kan het beter zijn om een test nog even uit te stellen: een ernstige erfelijke aandoening kan problemen opleveren bij het aanvragen van een hypotheek, levensverzekering of arbeidsongeschiktheid-verzekering voor zelfstandig ondernemers. De reden dat mensen toch willen weten of ze erfelijk belast zijn, is vaak de onzekerheid waarin ze leven. Maar toch: slecht nieuws brengt weer nieuwe onzekerheden met zich mee. De vraag is: kun je inschatten of je hiermee om kunt gaan?"

Vanaf je achttiende heb je de mogelijkheid om je DNA te laten onderzoeken. Met name vrouwen bij wie het gemuteerde BRCA-gen in de familie voorkomt, zijn vaak op jonge leeftijd vastbesloten een test te ondergaan. Niet altijd even verstandig, vindt Tine. "Een mammografie kan vanaf je 29\*. Je moet wel sterk in je schoenen staan om die last zo lang met je mee te dragen. Maar als borstkanker op jonge leeftijd in de familie voorkomt, is het wel een ander verhaal. Toch is een DNA-onderzoek met een preventieve operatie als mogelijk gevolg een ingrijpende keuze. Het zijn geen beslissingen die je overhaast moet maken omdat de angst regert."

Inge heeft besloten pas vanaf haar 40\* te gaan overwegen of ze een borstamputatie en verwijdering van haar eierstokken wil. **"Naarmate ik ouder word, voel ik de dreiging van kanker wel steeds meer** en ik schrik ook van de verhalen als er weer iemand overlijdt aan borstkanker. Ik ben me er bewust van dat ik tot die tijd risico loop. Ik stel een operatie niet uit omdat het cosmetische veranderingen met zich meebrengt: een dubbele borstamputatie is vooral heel intensief als je kleine kinderen hebt die je weken lang niet op kunt tillen. Ook is het een hele stap om gezonde borsten te laten amputeren. En na een eierstokoperatie gaat de kwaliteit van je leven achteruit: je komt meteen in de overgang en krijgt onder andere last van botontkalking. Misschien ben ik te optimistisch, maar ik heb veel vertrouwen in de medische wetenschap en in mijn lichaam."

Voor Inge staat niet vast dat ze ziek wordt, maar Sivia weet dat de ziekte van Huntington vanaf haar 35\* toe zal slaan. "Op verjaardagen heb ik wel een dubbel gevoel. Ze moesten eens weten, denk ik als mijn dochters 'lang zal ze leven' zingen. Ik zie wel hoe het gaat. Nu geniet ik van alles wat ik heb." De toekomst van Sarah is ook onzeker, omdat het verloop van de taaislijmziekte van verschillende factoren afhangt. "In Griekenland heb ik mijn Australische vriend leren kennen. Met hem wil ik samen verder. Ik vond het doodeng om aan hem te vertellen dat ik ziek ben. Hij weet dat ik geen zestig word en daarom geen kinderen wil. Het maakt hem verdrietig, maar hij is liever een paar jaar met mij dan helemaal niet. Eind oktober gaan we samenwonen. In Australië of Frankrijk... ik kan nog alle kanten op." ■

### ERFELIJKE BORST- EN EIERSTOKKANKER

Per jaar krijgen 10.000 vrouwen in Nederland te horen dat ze borstkanker hebben. Daarmee is het de meest voorkomende kankersoort bij vrouwen. Van dit aantal is minder dan 10% erfelijk bepaald. De verantwoordelijke genen (het BRCA1- en -2-gen) geven 60 tot 80% kans op borstkanker op relatief jonge leeftijd. Na een preventieve borstamputatie is de kans op borstkanker gelijk aan de kans dat een vrouw die géén afwijkend BRCA-gen heeft de ziekte krijgt. Ook geeft het afwijkende gen een verhoogd risico op eierstokkanker, wat zich weer overwegend op latere leeftijd ontwikkelt. De prognose van eierstokkanker is slecht: 80% van de patiënten overlijdt aan de ziekte. Met het verwijderen van de eierstokken is de kans op eierstokkanker zo goed als verdwenen, maar de gevolgen zijn - zowel mentaal als fysiek - erg groot.