



WAT MOETEN WE WETEN ALS WE KINDEREN WENSEN?

De neerslag van deze voordracht biedt een overzicht van alle mogelijkheden die een koppel heeft om kinderen zonder het risico op de ziekte van Huntington te krijgen, wanneer een van beiden betrokken is bij de ziekte van Huntington. De informatie wordt hier geboden, maar we begrijpen maar al te goed dat achter deze woorden heel wat emotionele afwegingen schuilgaan. Mensen die hier nog bijkomende vragen hebben of gewoon over al de keuzemogelijkheden wil-

Keuzemogelijkheden

We tonen graag eerst een overzicht van de mogelijkheden die koppels met een risico op de ziekte van Huntington hebben wanneer zij kiezen voor eigen kinderen. Deze mogelijkheden verschillen afhankelijk van de situatie waarin de partner die betrokken is bij de ziekte zich bevindt.

Wanneer de betrokken partner risicodragers is en dus geen test voor de ziekte van Huntington heeft ondergaan, hebben zij de volgende keuzemogelijkheden:

- ze nemen geen kinderen;
- ze kiezen voor kinderen met het risico op de ziekte van Huntington (25% risico);
- ze kiezen voor het krijgen van kinderen met donorgameten (eiceldonatie of spermadonatie) van een donor;
- ze kiezen voor een prenatale diagnose (vlokkentest) met exclusietest. Hierop volgt een zwangerschapsafbreking als de foetus hetzelfde risico als de moeder of vader at risk heeft;
- ze kiezen voor pre-implantatie genetische diagnose met exclusietest.

Wanneer de betrokken partner wel de test heeft ondergaan en een positief (= drager van het gen) resultaat heeft, dan heeft het koppel de volgende keuzes:

- ze nemen geen kinderen;
- ze kiezen voor kinderen met het risico op de ziekte van Huntington (50% risico);
- ze kiezen voor het krijgen van kinderen met donorgameten (eicellen of zaadcellen van een donor);
- ze kiezen voor een prenatale diagnose (vlokkentest) met een directe mutatie-analyse via CAG-onderzoek. Hierop volgt een zwangerschapsafbreking wanneer de foetus drager blijkt van het ziekmakende gen;
- ze kiezen voor pre-implantatie genetische diagnose met opsporen van de CAG-herhaling.

Donorgameten

Een van de keuzemogelijkheden die een betrokken koppel heeft om zwanger te worden, is gebruik maken van donorgameten. In dat geval wordt, afhankelijk van het feit of de vrouw of de man (mogelijk) drager is van het gen, een eikel of sperma van een donor gebruikt. Het gebruik van donorsperma is technisch eenvoudiger dan het gebruik van donoreicellen. Slechts zelden is deze oplossing de eerste keuze voor koppels met een kinderwens.

Spermadonatie

Wanneer een koppel gebruik wil maken van sperma van een donor, komen zij eerst op consultatie bij een arts en een psycholoog die met hen de volledige draagwijdte van hun keuze bespreekt. Bij sperma kan men gebruikmaken van een binnenlandse spermabank. Hiervoor is wel een wachtlijst van zes maanden. De kostprijs per inseminatie bedraagt voor de mensen 200 euro. Men kan ook gebruikmaken van sperma uit een buitenlandse bank. Daarvoor bestaat geen wachtlijst, maar de prijs ligt wel hoger.

Eiceldonatie

Bij eiceldonatie wordt via de techniek van in-vitrofertilisatie een eicel van een donor bevrucht met sperma van de man van het risicokoppel. Het ontwikkelde embryo wordt daarna in de baarmoeder van de vrouw geplaatst. Ook bij eiceldonatie wordt eerst een consultatie bij een arts en een psycholoog voorzien.

De medische lasten zijn bij eiceldonatie het grootst voor de persoon die de eicel doneert. Zij dient een hormonen-behandeling te ondergaan om een groter aantal eicellen te ontwikkelen en moet ook in het ziekenhuis opgenomen worden om de eicellen op het juiste moment op te pikken. De vrouw die de eicellen krijgt, dient geen zware behandeling te ondergaan. Zij moet enkel opgevolgd worden om te zien wanneer haar baarmoeder klaar is om de bevruchte eicellen te ontvangen. De zware procedure schrikt veel vrouwen af die overwegen om eicellen te done- ren.

Een koppel kan bij de lokale eicelbank terecht voor eiceldonatie. De wachttijd voor zes eicellen loopt op tot een jaar. Per cyclus bedraagt de kostprijs 2.500 euro als men een embryo terugkrijgt. Wanneer men geen embryo te- rugkrijgt, dan moet men niet betalen.

Daarnaast bestaat er ook wisseldonatie. Hierbij brengt het betrokken koppel zelf een vrouw aan die bereid is eicel- len af te staan. De vrouw wordt geëvalueerd om te zien of ze geschikt is als donor. Door het feit dat je een donor aanbrengt, moet je geen jaar wachten, maar kan je sneller zes eicellen krijgen van een andere, dus onbekende, do- nor. Degene die de eicel ontvangt, betaalt de kosten: 1250 euro. Dit bedrag kan nog oplopen, afhankelijk van de afspraken die het koppel met de donor gemaakt heeft.

In uitzonderlijke gevallen wordt er bij eiceldonatie ook gebruik gemaakt van een gekende donor. In dat geval kent het koppel de vrouw die de eicellen afstaat en dus de biologische moeder is van het kind.

Als dit allemaal te lang duurt, kan je ook gebruikmaken van eicelbanken buiten het UZ Jette. Je kan in het buiten- land, bv. Spanje, gemakkelijker aan eicellen geraken, maar ook in het binnenland zijn er eicelbanken waar het niet zo lang duurt om aan eicellen te geraken.

Prenatale test: de vlokcentest

Vlokcentest met CAG-analyse

Dit is de eenvoudigste test. Hierbij wordt rechtstreeks bij de foetus gekeken naar het aantal CAG-herhalingen op het betreffende gen.

De test vindt plaats rond de 10 – 11^e week van de zwangerschap. Men gaat onder lokale verdoving en echografi- sche controle een klein stukje van de placenta (moederkoek) wegnemen. Meestal gebeurt dit langs de vagina of doorheen de buikwand. De placenta is ontstaan uit hetzelfde genetisch materiaal als de foetus. Genetisch weer- spiegelt de moederkoek de foetus. Er wordt dan een analyse op dat materiaal gedaan om na te gaan of de mutatie al of niet aanwezig is. Momenteel moet men zeven tot tien dagen wachten op het resultaat van de test.

Wanneer vastgesteld wordt dat het kind drager is van het ziekmakend gen, volgt meestal een zwangerschapsafbre- king. Op voorhand wordt met de mensen doorgesproken

dat ze de test laten doen omdat ze geen gendragend kind op de wereld wensen te zetten. Een zwanger- schapsafbreking is dan een logisch gevolg bij een posi- tief (= slecht) testresultaat. In een zeldzaam geval gebeurt het dat, wanneer een abortus aan de orde is, het koppel in kwestie dat toch niet ziet zitten. Wanneer er dan geen zwangerschapsafbreking plaatsvindt, zet men eigenlijk een 'positief getest' kind op de wereld. Dit gaat niet alleen in tegen de afspraken met het ge- netisch centrum, maar ook en vooral tegen het zelfbe- schikkingsrecht van het kind. Het kind wordt op deze manier immers het recht ontnomen om zelf te bepalen of hij al dan niet over deze informatie wil beschikken.

Vlokcentest met exclusie

De exclusietest (zie kader) is vrij complex en vraagt daarom meer voorbereidend werk. Je kan ook best voor de zwangerschap reeds contact opnemen met het genetisch centrum.

De procedure verloopt voor de moeder op dezelfde wijze als bij de vlokcentest met CAG-analyse, maar de mutatie zelf wordt niet opgespoord. Er wordt bij de foetus nagekeken of deze een chromosoom 4 (waarop het gen gelegen is) van de zieke of van de gezonde

De exclusietest

Het doel van deze exclusietest is om aan toekomstige ouders met 50% risico op de ziekte van Huntington de kans te geven het risico voor hun kinderen tot praktisch 0% te beperken zonder hun eigen status te kennen. Stel dat de grootvader de ziekte van Hunting- ton heeft en de grootmoeder gezond is. Aangezien HD een autosomaal dominante aandoening is, zal de grootvader in dat geval één chromosoom 4 mét de mutatie en één niet-afwijkend chromosoom 4 hebben. Eén van die beide chromosomen zal worden doorge- geven aan zijn zoon. Als die zoon een kind verwekt, wordt bij deze foetus nagegaan of hij een chromo- soom 4 van de grootvader of van de grootmoeder heeft gekregen. Indien hij chromosoom 4 van de grootvader kreeg, is er 50% kans dat dit het afwijken- de chromosoom is. In dat geval zal men meestal tot een zwangerschapsafbreking overgaan, hoewel er 50% kans is dat de foetus nooit de ziekte van Hun- tington zal ontwikkelen, namelijk als hij het chromo- soom 4 van de grootvader heeft overgeërfd met het niet-afwijkende gen.

grootouder heeft gekregen. Wanneer wordt vastgesteld dat de foetus een chromosoom 4 van de aangetaste grootouder heeft geërfd, heeft de foetus 50% kans dat hij het ziekmakend gen heeft geërfd en wordt overgegaan tot een zwangerschapsafbreking. De zwangerschap wordt dus afgebroken ook al weet men niet of de foetus het huntington-gen heeft geërfd. Men weet dat de kans dat hij het geërfd heeft een op twee is en men wenst dit risico niet te nemen. Ook de ouder zelf weet na zo'n test nog steeds niet of die nu drager is of niet. Zijn of haar risico blijft fiftyfifty. De arts of het laboratorium beschikt evenmin over bijkomende informatie. Deze test wordt niet zo vaak gevraagd.

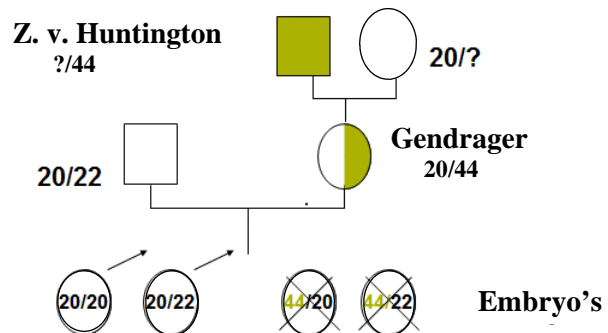
Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)

Dit kan je beschouwen als een zeer vroege vorm van prenatale diagnostiek. Er worden via in-vitrofertilisatie (IVF of proefbuisbevruchting) embryo's ontwikkeld. De embryo's worden genetisch getest en alleen de embryo's vrij van het ziekmakend gen worden teruggeplaatst.

Ook bij deze techniek kan men het onderscheid maken tussen de directe CAG-analyse en de indirecte exclusietest. Daarna bespreken we ook nog kort de geheime test.

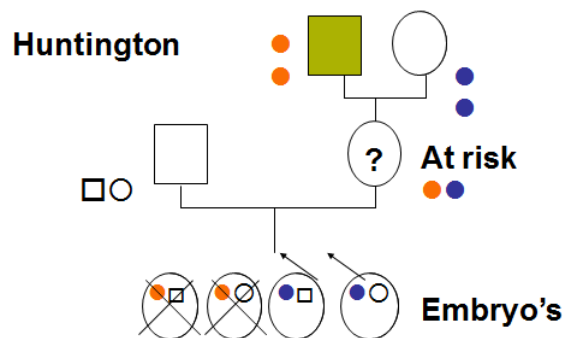
Directe CAG-analyse wordt uitgevoerd wanneer de partner uit de huntingtonfamilie drager is van het gen. De embryo's die in dit geval ontwikkeld worden, zullen rechtstreeks geanalyseerd worden op het aantal CAG-herhalingen en alleen de embryo's met een normaal aantal herhalingen zullen worden teruggeplaatst.

In dit voorbeeld heeft de moeder 44 herhalingen op het huntington-gen dat ze geërfd heeft van haar vader. Zij is drager, maar nog niet ziek. Er worden via IVF embryo's ontwikkeld, die onderzocht worden op het aantal herhalingen op het huntington-gen. Alleen de embryo's met een normaal aantal herhalingen, worden teruggeplaatst of ingevroren.



Bij de *indirecte exclusietest* is de betrokken partner een risicodrager en wenst hij zijn status niet te kennen. In dit geval gaat men het DNA-materiaal van het embryo vergelijken met het DNA-materiaal van de betrokken grootouders van de foetus. Alleen de embryo's die geen risico hebben, worden teruggeplaatst.

In dit geval is de moeder risicodrager en wenst ze niet te weten of zij ziek zal worden. Er worden via IVF embryo's ontwikkeld waarbij het genetisch materiaal van de embryo's vergeleken wordt met het genetisch materiaal van de zieke grootvader en gezonde grootmoeder van de foetus. Alleen de embryo's die het gen van de gezonde grootmoeder hebben geërfd, worden teruggeplaatst of ingevroren.



De *geheime CAG-test* wordt slechts op enkele plaatsen in de wereld uitgevoerd. Bij deze test wordt, voor betrokkenen die hun eigen CAG-herhalingen niet wensen te kennen, de directe CAG-analyse op de embryo's uitgevoerd. Op deze manier kent de arts het aantal herhalingen van de embryo's en kunnen de niet aangetaste embryo's worden teruggeplaatst. Het resultaat van de test wordt niet meegedeeld. Dit kan soms leiden tot de situatie waarbij verschillende pogingen van IVF nodig zijn en de arts constateert dat er bij bv. 20 embryo's nooit een afwijkend

aantal CAG-herhalingen werd gevonden. De kans is dan groot dat de betrokken ouder het ziekmakend gen niet heeft, maar vermits de ouder zijn eigen CAG-herhaling niet wil kennen, kan hij dit niet meedelen. Dit is vrij ingewikkeld voor de zorgverleners en daarom wordt deze mogelijkheid dan ook niet aangeboden in ons land.

De procedure voor PGD

We gaan nu eventjes in op de procedure voor PGD.

De nodige afspraken

Je dient als patiënt contact op te nemen met de PGD-coördinator en een afspraak te maken.

Een eerste afspraak vindt plaats met de arts, de psycholoog en de coördinator van de Dienst Medische Genetica samen met de arts van de Dienst Medische Voortplanting.

Als de test beschikbaar is, volgt er een tweede afspraak met de artsen van de dienst Medische Genetica en Medische Voortplanting, samen met de counselor.

Indien nodig volgt er nog een derde afspraak.

Het laboratoriumonderzoek

Het laboratorium gaat de nodige informatie verzamelen, dit vooral om zeker te zijn dat het gaat om de ziekte van Huntington.

Dan moeten de nodige bloedstalen verzameld worden van het koppel dat zwanger wenst te worden en van een van de ouders of andere familieleden uit de betrokken huntingtonfamilie.

Dan wordt een PGD-test ontwikkeld. Dit duurt ongeveer twee tot drie maanden.

We hebben voor de ziekte van Huntington wel al heel wat testen uitgevoerd, maar voor elke familie moeten we toch nagaan of de PGD-test (test op één embryonale cel!) waarover we beschikken, voldoende efficiënt en betrouwbaar is voor hen.

Af en toe moeten we er iets specifieks aan veranderen.

De behandeling

Wanneer de voorbereidende procedure in het laboratorium afgelopen is en de mensen zijn er klaar voor, wordt bij de vrouw de hormonale stimulatie ambulantly gestart.

Gedurende zeven tot tien dagen moeten er dagelijks injecties van hormonen toegediend worden. De hormonale stimulatie wordt gecontroleerd met af en toe een bloedafname om te zien of de hormonale dosering goed is en een echografie waarmee we de eierstokken kunnen zien en kunnen nakijken of er genoeg eicellen aan het rijpen zijn.

Wanneer de eicellen voldoende gerijpt zijn, gaan we ze via de vagina in het ziekenhuis wegnemen onder lokale verdoving en echografische controle. De eierstokken worden via een lange naald aangeprikt en de eicelletjes worden verzameld.

Dan dient de man sperma te geven doorgaans via masturbatie.

In het laboratorium wordt de eicel geïnjecteerd met de spermacel. De embryo's worden dan gekweekt, waarna een biopsie gebeurt. Als er te veel goede embryo's zijn, worden deze, na de PGD, ingevroren.

Het embryo wordt dan teruggeplaatst in de baarmoeder van de vrouw. Dat kan tot de zesde dag na het wegnemen van de eicellen. In België is de regel dat bij vrouwen onder de zesendertig jaar bij de eerste en de tweede poging één bevruchte cel teruggeplaatst wordt. Vanaf de derde poging mag je twee embryo's terugplaatsen. Bij vrouwen die ouder zijn dan zesendertig jaar mag je meteen twee en later drie bevruchte eicellen terugplaatsen.

Dan volgt de follow-up. Na twee weken wordt het zwangerschapshormoon gemeten en weet men of de vrouw al dan niet zwanger is. Als dat het geval is, wordt er rond zeven weken

De ontwikkeling van de embryo's

Door de hormonenbehandeling wordt de eicelrijping bij de vrouw gestimuleerd, zodat men een tiental eicellen bekomt. Spontaan wordt er door de eierstokken maar één of soms twee eicellen per maand aangemaakt. Voor PGD rekent men op een tiental eicellen. In elke eicel wordt een spermacel gebracht, in de hoop dat dit leidt tot een bevruchte eicel. Na enkele dagen wordt er gekeken welke bevruchte eicellen zich goed ontwikkeld hebben. Na drie dagen moet de eicel zich normaal driemaal gedeeld hebben, tot acht cellen. Omdat niet alle bevruchte eicellen zich ontwikkelen, houdt men op dag 3 doorgaans nog slechts de helft van de eicellen over. Nu wordt er één cel uit de embryo's weggenomen voor het onderzoek. Op dag 5 weten we dan welke embryo's het huntington-gen hebben en welke niet. De embryo's die zich niet goed ontwikkeld hebben, komen uiteraard niet in aanmerking voor terugplaatsing. Uiteindelijk blijven er dus slechts een beperkt aantal embryo's over die kunnen worden teruggeplaatst of ingevroren. De kans dat vrouwen via deze procedure een kindje krijgen, is gemiddeld 20 tot 30% per behandeling. De leeftijd van de vrouw speelt hierbij een rol, hoe jonger hoe groter de kans op succes. De jongste jaren is het slaagpercentage verbeterd, omdat er een betere techniek voor het invriezen van de embryo's werd ontwikkeld.

een echografie gepland. Er wordt dan ook besproken of de mensen nog een controle willen via een vlokcentest of vruchtwaterpunctie, omdat er een risico van maximum 1% is op een fout.

Als de vrouw niet zwanger is, gaan we eerst kijken of we nog ingevroren embryo's hebben. Als dat het geval is, worden die eerst teruggeplaatst. Als dat niet het geval is, moet de behandelingscyclus, desgewenst, opnieuw opgestart worden.

De kinderen die via PGD geboren worden, vertonen geen afwijkingen ten aanzien van kinderen die op een natuurlijke wijze geconcipieerd zijn. Dit wil zeggen dat er bij deze kinderen niet meer afwijkingen of vroeggeboortes gevonden worden. Ook het geboortegewicht is vergelijkbaar. Beperkte gegevens laten ook toe te zeggen dat de PGD-kinderen, voor zover dit kan nagegaan worden, vergelijkbaar zijn met kinderen die op natuurlijke wijze verwekt zijn.

Kostprijs

Het is een dure techniek, maar het grootste deel van de kost wordt gedragen door de ziekteverzekering. In België worden tot zes cycli terugbetaald. Het resterende bedrag dat nog betaald moet worden door het koppel, zijn alle remgelden en de kosten voor de medicatie, waarvoor je toch nog op een 500 à 600 euro per cyclus mag rekenen.

Besluit

Deze neerslag van de voordracht, gebracht door em. prof. Liebaers op de Ledendag, geeft een overzicht van alle mogelijkheden die men als koppel heeft om te kiezen voor kinderen zonder het risico op de ziekte van Huntington.

De getuigenissen die door mensen gebracht werden over de keuze die zij maakten bij het nemen van kinderen, tijdens dezelfde Ledendag, tonen aan hoe moeilijk deze problematiek bij een erfelijke aandoening als de ziekte van Huntington ligt.

Wij willen hier dan ook nog eens herhalen dat mensen die vragen hebben over dit onderwerp of steun zoeken rond de beslissingen die ze wensen te nemen, altijd terecht kunnen op de Sociale Dienst en op de genetische centra.

Voordracht: em. prof. Liebaers, Centrum Medische Genetica, UZ Jette
Verslag: Rita Muyldermans

DE GETUIGENISSEN

Hieronder vinden jullie de getuigenissen van moedige mensen betrokken bij de ziekte van Huntington. Op de ledendag vertelden zij hoe zij hun kinderwens beleefden en beleven. Het thema van de ledendag was immers: Ik wil (g)een kind.

De Huntington Liga respecteert ieders overtuiging en velst geen waardeoordeel over de inhoud van die getuigenissen. Als je die teksten leest, voel je aan dat er bij de betrokkenen vele emoties en moeilijke ethische bedenkingen en gesprekken voorafgingen aan de beslissing die ze namen.



EEN GETUIGENIS: KIM

Lut: Kan jij jezelf even voorstellen?

Ik ben Kim en ik ben 30 jaar. Ik ben gendrager. In oktober 2012 hebben ze me verteld dat de uitslag van de test positief was. Ik was dus gendrager. Mijn man en ik waren toen aan het verbouwen in ons huis. Op dat moment heb ik er niet te veel bij stilgestaan. We hebben elkaar leren kennen in 2001. Mijn man heeft alles van in het begin meegemaakt, vanaf het moment dat mijn ouders mij verteld hebben dat ik risicodrager was.

Lut: Jullie verbouwen, jullie trouwen ?

We zijn in december 2014 getrouwd. We hadden eind 2013 reeds besloten om voor kindjes te gaan. Na vier maanden zijn wij spontaan zwanger geworden. Op 25 mei 2014 hebben we een zwangerschapstest gedaan en die was positief. We waren in de zevende hemel.

Het moeilijkste moest op dat ogenblik nog komen. We hebben een afspraak gemaakt op het UZ van Gent en hebben gemeld dat we 7 weken zwanger waren. Er is dan een afspraak gemaakt voor de prenatale test, de vlokkentest. Op 8 juli is die doorgegaan. Op 17 juli kregen we het resultaat en dat was niet goed. Ons kindje was ook een gen-drager. Omdat we er beiden achterstonden dat het bij mij moest stoppen, hebben wij dan beslist om de zwangerschap af te breken.

Mijn zus is ook getest, zij heeft het gen niet en is nu zwanger. Het ogenblik waarop ze vertelde dat ze zwanger was, was voor mij erg moeilijk. Ik dacht "Oh, nee". Het was in de periode waarop ons kindje had moeten geboren worden. Maar ik ben heel blij voor mijn zus. We hebben wel eventjes strubbelingen gehad, maar ik ben echt super blij voor haar. Ik word in september meter, maar het is niet gemakkelijk. Je wordt echt geconfronteerd met het feit dat zij het gen niet heeft en ik wel. We hadden zo een goede band... die band is er nu nog, maar soms zit er nu toch wel een deuk in. Ook voor mama en papa, die hier vandaag ook zijn, is het niet gemakkelijk. Als ik zwanger was, waren ze super gelukkig en sprongen een gat in de lucht. Toen mijn zus dan in januari zei dat ze zwanger was, waren ze niet zo enthousiast als ze bij mij waren. Ze hebben het er heel moeilijk mee. Ik heb zeker geen spijt van de zwangerschap die we onderbroken hebben. Het was de juiste keuze, ook al doet het veel pijn.

Mijn man ziet het nu niet meer zitten om spontaan zwanger te worden. Ik zou het nog wel eens proberen, maar hij kan die beslissing niet meer aan. We hebben dus samen besloten om naar een andere oplossing te zoeken.

Lut: Het feit dat je nu naar andere oplossingen zoekt, is dat omdat de zwangerschapsafbreking zo moeilijk was?

Ja, het is ook niet allemaal zo vlot verlopen als we verwacht hadden. We zijn op 22 juli binnengegaan in het ziekenhuis en het was de bedoeling dat de zwangerschapsafbreking die dag nog zou plaatsvinden met medicatie. Uiteindelijk hebben we daar 3 dagen gezeten en hebben ze toch nog een curettage moeten doen.

Lut: Dat zijn heel moeilijke dagen geweest.

Ja, zeker. We hebben het er heel moeilijk mee gehad. Het is ook pas sinds november dat alles weer in orde is met mij. Er was een stukje placenta blijven zitten, dat is nadien nog moeten verwijderd worden.

In november zijn we dan naar het UZ-Jette geweest om een behandeling voor pre-implantatie genetische diagnose (PGD) op te starten. De onderzoeken zijn nu afgerond en binnenkort mogen we met de behandeling starten. Daar kijken we allebei heel erg naar uit.

Lut: Jullie staan daar allebei erg achter.

Ik zou het spontaan nog eens proberen. Ik denk dat die PGD-behandeling ook zwaar gaat zijn, zeker ook emotioneel. Ik denk ook op seksueel vlak. Je moet tijdens de behandeling opletten dat je toch niet gewoon zwanger wordt.

Ook al was het allemaal erg moeilijk, ik zou toch nog overwegen om nog eens spontaan zwanger te worden. Maar we zijn met twee. Ik weet dat mijn man het nog zou doen voor mij, maar het zou voor hem te zwaar zijn. Hij kan er moeilijk over praten. Ik denk dat ik hem zou kunnen bijeenvegen, als we weer een zwangerschapsafbreking zouden moeten ondergaan.

Lut: Dat het voor je man moeilijker was, heeft er misschien mee te maken dat hij als man toch een andere rol speelt in de zwangerschap.

Weet je, de echo die gemaakt is met de vlokkentest, dat was echt de mooiste echo ooit, voor ons toch. Je ziet je kindje volledig, je zag het bewegen. Toen we buitenkwamen, zei mijn man: "Zoet, ik hoop dat het goed is, want ik weet niet wat we anders gaan doen." Hadden we misschien de echo niet gezien,... maar hadden we een goed resultaat gehad, dan was die echo het mooiste geweest wat we ooit gezien hadden. Wij hebben nu het geluk niet gehad om een gezond kindje op de wereld te zetten. Allee, nog niet, want ik ben er zeker van dat ze ons in het UZ - Jette goed gaan helpen en begeleiden. Hopelijk mogen we dan volgend jaar mama en papa worden.

Lut: Jullie hadden, voor je aan de zwangerschap begon, gesproken over wat jullie zouden doen als de uitslag slecht was.

Ja, ja, we wisten dat we 50% kans hadden op een slecht resultaat. Maar we dachten, misschien hebben we nu eens geluk. Ik had ook wel niet verwacht dat het zo intens zou zijn. Je bent zwanger en je doet dan de zwangerschapstest, je bent blij, maar je houdt wel in je achterhoofd dat je niet euforisch mag zijn... Maar je bent dat toch, omdat je dat kindje echt wilt. Maar we waren wel goed op de hoogte dat we 50% kans maakten dat een zwangerschapsafbreking nodig zou zijn. We stonden daar ook alle twee achter.



EEN GETUIGENIS: LUT

Ivo: Jij hebt ook ooit de test gedaan en had ook de mogelijkheid om kinderen te nemen. Kan je daar iets over vertellen?

Mijn verhaal dateert wel van een tijdje geleden. In de periode dat het voor mij belangrijk was om kinderen te krijgen, was er nog geen test, geen mogelijkheid dus om te weten of je gendrager was. Ik heb vrij snel de informatie over de ziekte gekregen door vragen te stellen over de mensen rondom mij die ziek waren. Ik wist dus snel hoe de vork aan de steel zat en heb dan vrij vroeg beslist dat ik in dat geval geen eigen kinderen wenste. Met vroeg bedoel ik 16 jaar. Toen was dat de leeftijd dat de eerste vriendjes nog moesten komen. Het was ook een periode dat er nog een veel groter taboe op de ziekte rustte dan nu. Elke keer dus dat dilemma: wanneer vertel ik het? Wat vertel ik? Wanneer kan ik iemand voldoende vertrouwen, want als ik het vertel, moet die ook wel mee blijven zwijgen? Ik heb daar nogal wat uiteenlopende reacties op gekregen. Mijn eerste serieuze relatie, die toch wel een aantal jaren geduurd heeft, is misgelopen op het feit dat ik de beslissing genomen had om geen kinderen te nemen. Het probleem was dat mijn partner niet duidelijk zei dat hij het daar niet mee eens was, maar op een subtiele manier te kennen gaf het daar toch niet mee eens te zijn. Op een bepaald moment begon hij te spreken over “Als wij kinderen krijgen... “of “ik vind Janneke of Mieke een mooie naam...” of “ik wil minstens 4 kinderen...”. Die opmerkingen bleven komen, maar het feit dat ik beslist had om geen kinderen te nemen, kwam niet ter sprake. Die relatie is dus gestopt. Er zijn er dan nog een aantal gevolgd. Vaak mannen die zegden: “Ik wil mijn vrouw toch minstens één keer zwanger zien.” Op een bepaald moment had ik een relatie met iemand van wie ik dacht dat hij toch zeker eigen kinderen moest hebben. Die relatie heb ik dan afgebroken.

Dan is de predictieve test gekomen. Ik heb die laten doen. Ik kreeg een goed resultaat en was dus geen gendrager. Ik was toen 33 jaar en had op dat ogenblik geen relatie. Ik heb dus geen kinderen. Ik heb me op dat moment goed voorgenomen niet bitter te worden over de verloren tijd. Ik wou de rest van mijn leven niet verpesten. Voor mij is het oeververlangen om kinderen te krijgen iets vaag, heel onbestemd, maar ik denk wel dat het bestaat, daarom niet voor elke vrouw, niet binnen elke relatie. Het verlangen naar kinderen is er bij mij ook altijd geweest en is nooit weggegaan. Dat wil niet zeggen dat ik daar elke dag aan denk, dat ik permanent verdrietig ben, maar het is een onderwerp dat mij nog altijd kan kwetsen. Als ik vorige week toevallig denk of vermoed dat een collega met wie ik een kantoor deel op dit moment zwanger is, dan ben ik daar drie dagen van overhoop. Ik denk dan: “Ik moet en zal een manier vinden om gedurende die zwangerschap niet samen met mijn goede collega in hetzelfde lokaal te zitten, want dat kan ik niet, dat wil ik niet.” Je moet mij ook nog altijd niet vragen om een materniteit te bezoeken, als dat niet echt moet, zal ik dat niet doen.

Maar... mijn leven is prima, het is zinvol. Ik heb van niets spijt. Ik heb ondertussen een prima relatie, maar dat ene ding, dat cijfer je niet weg, ook al heb ik geen spijt dat ik de beslissing zo genomen heb.



EEN GETUIGENIS: MARIJKE

Ik ben Marijke, risicodrager, en ik ben sinds kort 40 jaar geworden. Ik ben gehuwd met een pracht van een man, Johan, en heb 2 prachtige kinderen, Laura, 16 jaar en mijn zoon Yannick van 14 jaar. Ik heb twee broers, Geert en Koen. Zij zijn beiden al een tiental jaren ziek. Mijn oudste broer, Geert, is gescheiden en verblijft in Home Marjorie. Mijn andere broer woont samen met de zus van mijn man. Ze hebben elkaar leren kennen op onze trouw. Zij zorgt heel goed voor Koen, alhoewel Koen sinds een jaar niet meer thuis verblijft.

Ik ben 17 jaar geleden getrouwd. Twintig jaar geleden leerde ik mijn man kennen. Ik denk dat ik ongeveer na een maand de thuissituatie al heb uitgelegd. Ik heb verteld dat mijn vader de ziekte van Huntington had. Ik heb uitgelegd wat de ziekte was en hem dan de tijd gegeven om daarover na te denken, om zich af te vragen of hij met mij wel verder wou. Ik had daarvoor relaties gehad waarbij de partner, toen de thuissituatie duidelijk werd, afhaakte. Ze hadden altijd een andere reden, maar ik wist wel dat de ziekte de oorzaak was. Zij konden daar niet mee leven, dat was hun keuze. Ik heb daar nooit te lang bij stilgestaan. Met Johan is dat helemaal anders gegaan. Eigenlijk had hij al een relatie toen hij met mij begon. Dat ben ik pas enige tijd later te weten gekomen. De andere vriendin

wist van mijn bestaan af en heeft Johan dan op een gegeven moment voor de keuze gesteld. Ondanks het feit dat de ziekte zich voordeed in de familie, heeft hij toch bewust voor mij gekozen. Ondertussen zijn we twintig jaar samen. Het was voor hem geen gemakkelijke keuze, denk ik, maar hij heeft mij toch altijd verteld dat hij er volledig achter stond en nooit spijt heeft gehad van de beslissing die hij toen genomen heeft. Over de ziekte hebben we feitelijk met elkaar niet zoveel gesproken. De vraag: "Wat als ik ziek word?" kwam wel eens ter sprake. Hij heeft altijd gezegd: "Dat is Gods wil." Wij zijn allebei gelovig, zonder praktiserend te zijn. Na een jaar zijn we dan getrouwd.

Dan sta je voor de keuze om al dan niet aan kinderen te beginnen. We hebben eigenlijk niet heel lang moeten nadenken over welke keuze we zouden moeten maken. Er waren verschillende opties. Geen kinderen, maar dat was voor ons geen optie. We wilden allebei kinderen. Adoptie is eigenlijk nooit overwogen. We hebben dan geopteerd om zwanger te worden en de vlokkentest te laten uitvoeren. Het moment waarop je te horen krijgt dat je zwanger bent, is op zich al heel emotioneel. In ons geval moesten er dan nog een aantal keuzes gemaakt worden. Ga je een afspraak maken voor een eventuele vlokkentest? Is de uitslag slecht, dan sta je voor een zwangerschapsafbreking. Dan komt de dag dat je moet gaan voor de vlokkentest. Dat is een emotioneel zwaar moment. Je begint dan te beseffen dat het echt is. Na de test hebben wij, als ik het goed heb, nog 3 weken moeten wachten op de uitslag. Mijn man heeft in die tussentijd een reis geboekt. We zijn toen een weekje naar Spanje geweest. Dit was onze poging om onze gedachten op iets anders te zetten. We hebben daar eigenlijk nog vrij goed kunnen van genieten, ondanks het feit dat je er alle dagen mee bezig bent.

Dan komt het moment waarop je naar het ziekenhuis moet gaan om te horen of de zwangerschap mag doorgaan. Ik zie mij daar nog in die wachtzaal zitten. Ik zie de professor nog heen en weer lopen. Ik zei nog tegen mijn man: "Aan haar gezicht te zien, gaat het niet goed zijn." Dan stap je binnen in het kantoor en krijg je meteen te horen: "We hebben voor u goed nieuws." Dat is een enorme last die van je schouders valt. We zijn het ziekenhuis buitengekomen en we hebben eerst naar mijn ouders gebeld. Mijn vader was toen eigenlijk al een tijdje ziek. Het praten ging eigenlijk al niet goed meer. We mochten hen dan meedelen dat de zwangerschap mocht doorgaan. We zijn na het consult ook meteen naar hen gereden. Het eerste wat ons papa tegen mij zei was: "Goed bloed." Hij was daar zo fier op. We wisten toen ook het geslacht van het kindje, en we wisten dus dat we zwanger waren van een dochter. Ik zag dat mijn vader blij was met het eerste gezonde kleinkind, een kleindochter. Hij besepte: "Hier stopt het."

Tijdens onze jeugd jaren heeft mijn vader heel veel geweend. Hij heeft heel vaak verwoord dat hij zich zo schuldig voelde naar zijn 3 kinderen toe. Drie kinderen die het risico liepen om ziek te worden. Het feit dat hij het niet wist, dat de drie kinderen al geboren waren voor de ziekte in de familie ontdekt werd, maakte voor hem niet uit. Zo vaak hebben we hem gezegd dat hij zich niet schuldig mocht voelen, maar hij had daar zoveel problemen mee. Dit heeft zo een invloed op mij gehad dat ik als jong kind al de keuze had gemaakt dat het bij mij moest stoppen. Ik moest een gezond kind op de wereld zetten. Een andere beslissing was voor mij niet mogelijk. Ik ben daar dus 100% voor gegaan. Ook bij de zwangerschap van mijn zoon Yannick.

Ik heb wel twee keer het geluk gehad dat ik de zwangerschap niet heb moeten afbreken. Ik begrijp dat mensen zich wel afvragen, wat als het testresultaat niet gunstig was geweest en je dus, misschien wel meerdere keren, de zwangerschap moet gaan afbreken. Bij die gedachte heb ik nooit stilgestaan. Ik zou niet weten hoe ik op die vraag zou moeten antwoorden, ook nu nog niet. Ik zou niet weten wat ik zou doen indien het na verschillende pogingen niet lukt. Ik heb het ook niet meegemaakt.

Ik ben zelf risicodragers, net 40 geworden en ik heb nog altijd zoiets van: ik laat mij niet testen, wat komt, komt. Ik denk dat ik niet zou kunnen leven met een slecht testresultaat. Ik leef nu van dag tot dag, ik probeer te genieten. Ik geniet van mijn kinderen, van mijn man, van op reis gaan, ik heb een leuke job. Ik hoop altijd dat, als ik ziek moet worden, ik dan ziek word als mijn twee broers in een fase zijn waarop ik voor hen niets meer kan doen. Ik ben bewindvoerder voor mijn oudste broer. Ik doe dat nu ondertussen 2 jaar. Soms vind ik het wel zwaar. Het is voor een direct familielid soms moeilijk om financiële keuzes te maken. Er zijn ook veel emoties mee gemoeid. Toch mag ik er niet mee stoppen. Ik zou mij te schuldig voelen. Dit is het laatste wat ik nog voor hem kan doen.

Mijn dochter is op de hoogte van de situatie. Mijn zoon is erg gevoelig, die weet wat er zich afspeelt in de familie, maar hij weet niet dat zijn mama ook de kans heeft om ziek te worden. Ik denk dat op dit moment de tijd nog niet rijp is om hem dat mee te delen.

De mensen die zeggen dat ik waarschijnlijk niet ziek ga worden, geloof ik niet. De zus van mijn vader en zijn broer, daarvan hadden ze ook gedacht dat ze niet ziek zouden worden en toch zijn ze nu ziek. Ook al verlaagt mijn kans om ziek te worden met de leeftijd, de kans blijft nog altijd bestaan. Ik vertrek liever van de gedachte dat ik ooit ziek zal worden, dat is het veiligste. Ik hoop alleen dat de zorg voor mijn kinderen en broers dan achter de rug zal zijn.



EEN GETUIGENIS: LUC

Enkele flitsen rondom ons omgaan met 'Huntington' en de kinderwens

Wie zijn wij?

Ik ben Luc Cocquyt (59 jaar) en gehuwd met Lily (55 jaar). We wonen in Merelbeke bij Gent (niet zo ver van het nieuwe voetbalstadion van AA Gent). Inmiddels zijn we ruim 29 jaar 'gelukkig getrouwd' (hoewel er reeds meerdere 'stormen' zijn geweest, onder meer n.a.v. de ziekte van Huntington).

We hebben drie zonen (gekregen). Alle drie hebben ze inmiddels het ouderlijke nest verlaten ...

Even terug in de tijd...

Lily heeft bij onze eerste ontmoeting direct gesproken over de erfelijke ziekte 'Chorea van Huntington' (haar moeder was toen reeds ernstig ziek). Kort na het begin van onze verkeringstijd ging ik zo een weekendje naar Lily's thuis (in Nederland/Zuid-Limburg) en werd ik dus vrij vlug geconfronteerd met de keiharde realiteit van Huntington.

Eenmaal gehuwd, was Lily al vlug zwanger. Voor ons was de kinderwens een bewuste keuze.

Kiezen voor kinderen. Ja, maar Lily en ik zouden ook willen zeggen vanuit ons christelijk (protestants-evangelisch) gedachtegoed: we **krijgen** kinderen, want het is niet zo evident (denk bijvoorbeeld aan sommige koppels die wel graag kinderen zouden hebben, maar toch om een of andere reden geen kinderen krijgen ...).

Enkele bedenkingen bij onze keuze voor kinderen

- Lily was bij haar zwangerschappen 'risicodraagster' en nog niet 'officieel gendraagster'. Menselijk gesproken was er bijgevolg nog 50% kans dat zij de ziekte niet zou ontwikkelen. In die zin was het voor ons toen wellicht een stuk makkelijker of minder complex om voor kinderen te opteren. Ik besef dat het nu, in deze 21ste eeuw, heel wat moeilijker of complexer kan zijn als je reeds als jongere - vaak ook in functie van een latere kinderwens - de test hebt laten doen en dan verneemt dat je gendrager bent.
- In principe heb je meestal ook nog een flink aantal gezonde jaren voor de boeg! Lily's moeder werd ziek toen ze bijna 40 jaar was. Lily zelf is trouwens ziek geworden toen ze ongeveer 45 jaar oud was (en onze drie zonen dus reeds tieners waren, de jongste weliswaar nog een heel jonge tiener). Hoe dan ook, we mogen niet vergeten dat er (zeker voor relatief jonge koppels; wij waren zelf al niet meer zo jong toen we huwden) vaak nog een redelijk aantal gezonde jaren (kunnen) zijn. Waarom ons (vooral) concentreren op de jaren van ziekte en aftakeling? Onze drie kinderen hebben best wel een onbezorgde of gelukkige kindertijd meegemaakt.
- Wij mogen leren leven en ook genieten, jaar na jaar, dag na dag ...
Mijn vrouw en ik zijn niet zozeer 'optimisten' (Huntington is wel degelijk een vreselijke ziekte met vele nare gevolgen en je wenst dit niemand toe!). Maar we proberen wel 'realist' te zijn en ondertussen te leven vanuit een stuk 'gezonde afhankelijkheid'. Ons actief Godsvertrouwen speelt hierin een grote rol. Ons beeld van God is gevormd vanuit een bijbels perspectief. Deze God is een levende God die als een goede Vader wil betrokken zijn in ons leven (zowel bij voorspoed als bij tegenspoed, zowel bij ziekte als gezondheid!). We hebben God als dusdanig ook zo ervaren, ook tot op de dag van vandaag. Ten andere, zowel Lily als ik hebben bewust voor het christelijk bijbels geloof / voor Christus gekozen enige jaren voor we elkaar ontmoet hebben. Te midden van allerlei moeiten en soms stormen in ons leven hebben we juist God mogen ervaren als een reëel rustpunt of een vaste rots. Ook inzake de kinderwens speelt dus dit Godsvertrouwen wel degelijk een rol.
- Doorheen de voorbije jaren hebben we gelukkig een heel netwerk van mensen rondom ons gekregen (zowel professioneel als vrijwilligers). Ook vroeger - voor de ziekte zich manifesteerde - konden we bij een aantal vertrouwde mensen of vrienden een en ander communiceren rondom bijvoorbeeld onze 'risicovolle toekomst'. Deze (openhartige) communicatie met een aantal mensen vinden wij uitermate belangrijk! Wij kunnen deze problematiek rondom Huntington (des te meer na een ongunstige predictieve test en zeker eenmaal als de ziekte zich progressief begint te manifesteren) echt niet aan op ons eentje (of zeg maar als koppel) of zonder de steun van een aantal goede kennissen, vrienden en/of familieleden!

Nog enkele andere anekdotes rondom de kinderwens

Toen Lily in verwachting was van onze jongste zoon kregen we van de dokter - die een echografie uitvoerde - niet zo'n leuke opmerking te horen. Iets in de trant van: "Hoe durven jullie nog te denken aan een derde kind?"

Hij vond onze keuze voor een derde kindje blijkbaar onverantwoord, terwijl wij samen daarover bewust hadden nagedacht. Inmiddels heeft onze jongste zoon vorig jaar als eerste de test laten doen in het UZ Gent en hij kreeg een gunstige uitslag. Zijn vriendin en hij zelf - en ook wij uiteraard - waren zeer blij en opgelucht met dit goede nieuws. Hij is overigens degene die vaak meehelpt thuis (bij zijn zieke mama) en momenteel 1 dag/week werkt als PAB'er (persoonlijk assistent) bij ons. Zo zie je maar ...

Persoonlijk vinden wij toch dat men de kinderwens voldoende moet blijven respecteren.

- Lily en ik hebben de predictieve test laten doen in 1993, dus nadat we reeds onze drie kinderen hadden. Wij stonden namelijk op een kruispunt in ons leven en vonden het wenselijk om de test (die toen nog vrij nieuw was en ook 100% uitsluitend gaf) te laten doen. Toen we de uitslag hoorden ("Mevrouw, u hebt identiek dezelfde ziekte / hetzelfde gen als je moeder") kregen we bijgevolg te maken met een ingrijpend rouwproces. We hebben in deze periode vrij snel het besluit genomen om een nieuwe zwangerschap te vermijden. Ik heb mij toen laten steriliseren.

Onze oudste zoon, gehuwd met een Argentijnse vrouw, heeft onlangs de test laten uitvoeren. Ook hij kreeg een gunstige uitslag. Jullie begrijpen dat wij hiervoor zeer dankbaar zijn. Mijn vrouw en ik hebben het bij momenten zwaar en de ziekte begint meer en meer haar tol te eisen. Het zou voor ons in deze huidige omstandigheden een extra moeilijke opgave zijn om op de koop toe ook te (leren) leven met het feit dat een of twee van onze kinderen gendrager zijn.

Om af te ronden nog even dit...

We merken dat onze drie kinderen juist toch een toffe band met ons /met hun zieke moeder blijven hebben. De ziekte of de moeiten / het leed omwille van Huntington worden als het ware gedragen of gedeeld in een breder familieverband. Dit ervaren Lily en ikzelf doorheen alles als een belangrijke meerwaarde. Onze 'risicovolle kinderwens' is al bij al toch een enorme bron van vreugde gebleken! Mag dit ook nog gezegd worden ☺?!