

DE WGS TEST EN ERFELIJKHEID

Informatie voor patiënten bij wie een WGS test op tumorweefsel gedaan wordt

Bij u wordt een WGS (whole genome sequencing) test op uw tumor-weefsel gedaan. De WGS test wordt gedaan om de DNA-veranderingen in de tumor zo goed mogelijk in kaart te brengen. Bij dit onderzoek kan ook een DNA-verandering in uw normale DNA gezien worden. Dit betekent dat een erfelijke aanleg voor kanker kan worden aangetoond. Een erfelijke aanleg kan belangrijke gevolgen hebben voor u en/of uw familieleden. Maar niet iedereen wil weten of hij/zij een erfelijke aanleg draagt. U mag daarom zelf beslissen of u WEL of NIET geïnformeerd wil worden als bij u bij de WGS test een erfelijke aanleg wordt aangetoond. In deze folder vindt u hierover meer informatie. U kunt hierover ook met uw behandelend arts spreken.

Waarom wordt de WGS test gedaan?

Iedere tumor heeft vele veranderingen in het DNA. Deze DNA-veranderingen kunnen van invloed zijn op de behandeling van de kanker. Met de WGS test worden de veranderingen in uw tumor DNA zo goed mogelijk in kaart gebracht, om u een behandeling op maat te kunnen geven.

Waarom wordt bloed afgenomen bij de WGS test?

Om te onderzoeken welke DNA-veranderingen in uw tumor zijn ontstaan, wordt het DNA van de tumor vergeleken met het DNA van uw gezonde cellen. Hiervoor wordt een buisje bloed afgenomen. In uw bloedcellen zit uw normale DNA. Dit wordt ook wel 'kiembaan' DNA genoemd.

Waarom kan een erfelijke aanleg gezien worden bij de WGS test?

De vergelijking tussen het tumor DNA en het normale DNA gebeurt door de computer. Het grootste deel van het normale DNA wordt bij deze vergelijking niet zichtbaar gemaakt, zodat de onderzoekers alleen de DNA-veranderingen van uw tumor zien. Een klein deel van het normale DNA wordt wel zichtbaar gemaakt door de computer,

omdat bekend is dat DNA-veranderingen in dit deel van het normale DNA ook belangrijk zijn voor het gedrag en de behandeling van uw tumor. Een DNA-verandering in het normale DNA kan soms leiden tot een ziekte. Dit wordt een erfelijke aanleg genoemd. Een erfelijke aanleg kan worden doorgegeven aan het nageslacht.

Welke erfelijke aanleg kan gevonden worden bij de WGS test?

Bij de WGS test wordt een klein deel van het normale DNA bekeken. Het gaat om ongeveer 50 genen. Dit zijn allemaal genen die een verhoogd risico op kanker geven, als er een verandering (mutatie) in zit. Hiervoor zijn er mogelijkheden voor controles en behandeling. Uw arts kan u meer vertellen over deze genen.

Wat is de kans op het aantonen van een erfelijke aanleg met de WGS test?

Uit eerdere studies is bekend dat in ongeveer 10% van de patiënten met (mogelijk) uitgezaaide kanker een DNA-verandering in een van de ~50 genen gezien wordt. Soms was dit al bekend, omdat bij de patiënt al eerder erfelijkheidsonderzoek verricht was.

Wat betekent het voor de patiënt als een erfelijke aanleg wordt gevonden met de WGS test?

De precieze gevolgen van een eventueel aangetoonde erfelijke aanleg voor de patiënt (en zijn/haar familieleden) hangen af van meerdere factoren. Dit zijn bijvoorbeeld het gen waarin de verandering is gezien, het type tumor van de patiënt, het stadium van de ziekte, de leeftijd van de patiënt en de familiegegevens. Daarom wordt, als een erfelijke aanleg wordt gevonden, geadviseerd om de patiënt te verwijzen naar een afdeling klinische genetica (in het AVL: Polikliniek Familiaire Tumoren). Daar zullen al deze factoren in kaart gebracht worden, om een advies op maat voor de patiënt en zijn/haar familieleden te geven.

Wat betekent het als bij de WGS test geen erfelijke aanleg wordt gevonden?

De WGS test is niet bedoeld is om erfelijke ziekten op te sporen. Er wordt ook niet gezocht naar erfelijke ziekten. Wanneer er met de WGS test géén erfelijke aanleg wordt gevonden, dan betekent dit

dus niet dat u geen erfelijke aanleg voor een ziekte zou kunnen dragen. De WGS test is dus geen vervanging van erfelijkheidsonderzoek. Wanneer u vragen heeft over de mogelijke erfelijkheid van uw ziekte, of van een ziekte die in uw familie voorkomt, dan adviseren wij u om dit met uw behandelend arts te bespreken. Uw behandelend arts kan u doorverwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Welke keuze heeft u?

U mag zelf kiezen of u WEL of NIET geïnformeerd wil worden als bij u met de WGS test een erfelijke aanleg voor kanker gevonden wordt. Als u niet geïnformeerd wil worden, dan heeft dat geen nadelige invloed op uw behandeling. Alle DNA veranderingen in het tumor DNA die belangrijk zijn voor uw behandeling, worden namelijk wel in de uitslag van de WGS test vermeld, maar het feit dat u een erfelijke aanleg heeft niet. U krijgt dus altijd de optimale behandeling. Uw arts kan u begeleiden bij het maken van een keuze.

SAMENVATTING

* Bij de WGS test op tumorweefsel wordt ook altijd het normale DNA (kiembaan DNA, uit bloed) geanalyseerd. Hierbij kan een DNA-verandering in het normale DNA (erfelijke aanleg) worden aangetoond.

* Met de WGS test kan een erfelijke aanleg voor kanker in ~50 genen gezien worden. U mag zelf beslissen of u WEL of NIET geïnformeerd wil worden wanneer een erfelijke aanleg in deze genen wordt aangetoond.

* Wanneer een erfelijke aanleg wordt aangetoond, dan wordt u verwezen naar een afdeling klinische genetica. De klinisch geneticus bespreekt de mogelijke gevolgen van de erfelijke aanleg voor u en uw familieleden.

* Een erfelijke aanleg wordt alleen vermeld in de uitslag van de WGS test als u daar toestemming voor heeft gegeven.

* Wanneer u niet geïnformeerd wil worden, dan heeft dat geen nadelige invloed op uw behandeling. Alle belangrijke DNA-veranderingen in uw tumor worden gerapporteerd.

* Wanneer bij de WGS test geen erfelijke aanleg wordt gezien, dan is een erfelijke aanleg niet uitgesloten. De WGS test is geen vervanging voor erfelijkheidsonderzoek. Als u vragen heeft over een mogelijk erfelijke aandoening bij u of in uw familie, dan kunt u dit bespreken met uw behandelend arts. Die kan u als nodig verwijzen naar de afdeling klinische genetica.

* Meer informatie:

Er is een informatieve video beschikbaar. Ook is meer informatie beschikbaar op www.erfelijkheid.nl.