INFORMATIEBLAD

Genetische tests op het gebied van functionele biologie

Dit informatieblad helpt u inzicht te krijgen in de genetische tests die het laboratorium aanbiedt, voordat u het toestemmingsformulier ondertekent. Het heeft betrekking op de FUT2-, DIO-2-, MTHFR-, COMT-, LCT-, alfa-amylase A1- en APOE-tests. Neem de tijd om het door te lezen. Als u nog vragen heeft, stel deze dan aan de deskundige die u de test heeft voorgesteld of neem contact op met het laboratorium (contactgegevens staan onderaan de brochure).

1. WAT IS EEN GENETISCHE TEST ?

Elke van onze cellen bevat DNA, dat onze genen draagt. Van persoon tot persoon vertonen bepaalde genen kleine verschillen, die varianten of polymorfismen worden genoemd. De meeste komen vaak voor en hebben geen gevolgen voor de gezondheid; sommige veranderen de werking van een enzym of een eiwit enigszins.

De aangeboden tests zoeken naar enkele specifieke varianten in een klein aantal genen. Ze analyseren niet uw volledige DNA en kunnen dus geen informatie onthullen over andere genen dan die u hebt gekozen.

Deze varianten zijn aanwezig vanaf de geboorte en veranderen niet in de loop van het leven. Een eenmalig uitgevoerde test blijft geldig: het is niet nodig om deze te herhalen.

2. WAT DEZE TESTEN KUNNEN AANGEVEN, EN WAT ZE NIET AANGEVEN

- **Een variant is geen ziekte.** Voeding, levensstijl, omgeving en tal van andere genen spelen een even grote, en vaak zelfs grotere rol dan de onderzochte variant.
- **Een uitslag geeft een tendens aan, geen diagnose**. Voeding, levensstijl, omgeving en tal van andere genen spelen een even grote, en vaak zelfs grotere rol dan de onderzochte variant.
- **Een uitslag zonder variant garandeert niet dat er geen enkel probleem is :** alleen de gezochte varianten worden geanalyseerd.
- **De kennis evolueert.** Voor veel van deze varianten is het onderzoek nog beperkt of tegenstrijdig. We vermelden dit bij elke test.
- **Uw afkomst is van belang.** Deze varianten zijn vooral onderzocht bij mensen van Europese afkomst. Voor andere afkomsten kan de interpretatie minder nauwkeurig zijn.
- **Een resultaat op zich is nooit voldoende om een behandeling aan te passen.** Overleg met uw arts voordat u iets verandert.

3. DE AANGEBODEN TESTEN

FUT2 Secretorstatus

Wat wordt geanalyseerd	De belangrijkste variant van het FUT2-gen (rs601338). Dit gen codeert voor een enzym dat bepaalde suikers (bloedgroepantigenen) in de afscheidingen en op het darmslijmvlies bindt.
Wat het resultaat aangeeft	Twee kopieën van de variant komen overeen met de status ‘niet-secretor’, die bij ongeveer één op de vijf mensen in Europa voorkomt. Deze status wordt in verband gebracht met verschillen in de samenstelling van de darmmicrobiota, een lagere gevoeligheid voor bepaalde norovirusstammen en gemiddeld hogere vitamine B12-waarden in het bloed.
Beperkingen	Deze verbanden worden waargenomen op het niveau van groepen mensen. Ze maken het niet mogelijk om de situatie van een specifieke persoon te voorspellen.

DIO-2 Activering van schildklierhormonen

Wat wordt geanalyseerd	De variant Thr92Ala (rs225014) van het DIO2-gen. Dit gen codeert voor een enzym dat in bepaalde weefsels het schildklierhormoon T4 omzet in de actieve vorm, T3.
Wat het resultaat aangeeft	Deze variant is in sommige studies in verband gebracht met een lagere enzymactiviteit en, bij personen die met levothyroxine worden behandeld, met aanhoudende symptomen of een afwijkende reactie op behandelingen waarbij T4 en T3 worden gecombineerd.
Beperkingen	De resultaten van de studies zijn tegenstrijdig. De test geeft geen informatie over de werking van uw schildklier; deze wordt beoordeeld aan de hand van een bloedonderzoek (TSH, vrij T4, vrij T3).

MTHFR Foliumzuurmetabolisme

Wat wordt geanalyseerd	Twee varianten van het MTHFR-gen: C677T en A1298C. Dit gen codeert voor een enzym uit de foliumzuurcyclus (= vitamine B9), dat met name een rol speelt bij de afbraak van homocysteïne.
Wat het resultaat aangeeft	Twee kopieën van de variant C677T verminderen de activiteit van het enzym aanzienlijk en kunnen gepaard gaan met een hoger homocysteïnegehalte, vooral wanneer de inname van gemethyleerd foliumzuur onvoldoende is. Het effect van de variant A1298C is minder sterk.
Beperkingen	Deze varianten komen zeer vaak voor: ongeveer één op de tien mensen in Europa draagt twee kopieën van de C677T-variant. Wetenschappelijke verenigingen op het gebied van medische genetica zijn van mening dat onderzoek naar deze varianten niet zinvol is om het risico op trombose of herhaalde miskramen te beoordelen. Het meten van het homocysteïnegehalte in het bloed geeft een beter beeld van uw werkelijke situatie.

COMT Afbraak van catecholamines

Wat wordt geanalyseerd	De variant Val158Met (rs4680) van het COMT-gen. Dit gen codeert voor een enzym dat dopamine, noradrenaline, adrenaline en bepaalde oestrogeenderivaten afbreekt.
Wat het resultaat aangeeft	De Met-vorm van het enzym is drie tot vier keer minder actief dan de Val-vorm. Deze variant is onderzocht in verband met de reactie op stress, pijngevoeligheid en bepaalde cognitieve functies.
Beperkingen	De waargenomen effecten zijn klein en variëren van studie tot studie. Het resultaat laat geen voorspellingen toe over gedrag of een aandoening.

LCT Aanhoudende lactaseactiviteit

Wat wordt geanalyseerd	De variant -13910 C>T (rs4988235), gelegen stroomopwaarts van het LCT-gen. Bij personen van Europese afkomst bepaalt deze variant of de productie van lactase, het enzym dat melksuiker verteert, op volwassen leeftijd blijft bestaan.
Wat het resultaat aangeeft	Het CC-genotype duidt op een natuurlijke afname van lactase na de kindertijd, wat kan leiden tot lactose-intolerantie. De genotypen CT en TT duiden erop dat lactase op volwassen leeftijd actief blijft.
Beperkingen	Een CC-genotype leidt niet noodzakelijkerwijs tot symptomen: de hoeveelheid geconsumeerde lactose en de darmflora spelen een rol. De test detecteert geen afname van lactase als gevolg van een darmziekte. Bij mensen van Afrikaanse, Midden-Oosterse of Aziatische afkomst kunnen andere varianten ervoor zorgen dat de lactase behouden blijft; een CC-resultaat is dan minder informatief.

Amylase alpha A1 Vertering van zetmeel

Wat wordt geanalyseerd	Een variant die het aantal kopieën aangeeft van het AMY1-gen, dat codeert voor speekselamylase, het enzym dat de vertering van zetmeel in de mond op gang brengt. Dit aantal varieert per persoon van 2 tot meer dan 15 kopieën.
Wat het resultaat aangeeft	Hoe hoger het aantal kopieën, hoe groter de hoeveelheid amylase in het speeksel doorgaans is.
Beperkingen	Er werd een verband met gewicht en obesitas gemeld, maar latere grootschalige studies hebben dit niet bevestigd of slechts een bescheiden effect aangetoond. Het resultaat laat geen voorspelling toe over gewichtstoename of individuele tolerantie voor zetmeelrijke voedingsmiddelen.

4. DE APOE-TEST: EEN APARTE TEST

Deze test kan alleen door een arts worden aangevraagd. De uitslag wordt door deze arts aan u meegedeeld en wordt niet op het Cyberlab voor patiënten gepubliceerd.

APOE Apolipoprotéine E

Wat wordt geanalyseerd	Twee varianten van het APOE-gen, die drie vormen bepalen: ε2, ε3 en ε4. Iedereen heeft er twee, bijvoorbeeld ε3/ε3 of ε3/ε4.
Wat het resultaat aangeeft	Het APOE-eiwit speelt een rol bij het transport van cholesterol. Het genotype geeft informatie over bepaalde stoornissen in de bloedlipiden, met name bij het genotype ε2/ε2. De ε4-variant is de belangrijkste bekende genetische risicofactor voor de laat optredende vorm van de ziekte van Alzheimer. In vergelijking met personen met het ε3/ε3-genotype is het risico bij één ε4-kopie ongeveer drie keer zo groot en bij twee ε4-kopieën ongeveer 10 tot 15 keer zo groot, afhankelijk van de studies en de onderzochte populaties.
Beperkingen	Veel mensen die drager zijn van de ε4-variant, zelfs met twee kopieën, zullen de ziekte nooit ontwikkelen, en veel mensen met de ziekte zijn er geen drager van. Deze test is geen diagnose. Er bestaat tot op heden geen genezende behandeling voor de ziekte van Alzheimer.

Voordat u deze test laat uitvoeren

- Neem de tijd om na te denken over wat u met de uitslag zou doen en hoe u hiermee zou omgaan.
- U hebt het recht om het niet te weten. U kunt op elk moment vóór de analyse afzien van de test.
- U kunt voor of na de test een genetisch consult aanvragen. Uw arts kan u hiernaar doorverwijzen.
- Dit resultaat heeft ook betrekking op uw ouders, broers en zussen en uw kinderen. Bespreek met uw arts of u deze informatie al dan niet wilt delen.

5. UW RESULTATEN EN UW FAMILIE

U deelt een deel van uw genen met uw familieleden. Een resultaat kan dus ook op hen van toepassing zijn. Het staat u vrij om hierover met hen te praten of niet. Het laboratorium geeft uw resultaten nooit door aan een familielid zonder uw schriftelijke toestemming.

6. HOE VERLOOPT DE TEST ?

- **De monsterafname.** Het gaat om een wangslijmvliesuitstrijkje, dat volgens de instructies van de testkit moet worden afgenomen. Eet, drink, rook en poets uw tanden niet in de 30 minuten voorafgaand aan de afname.
- **Het formulier.** Voeg bij het monster het aanvraagformulier voor de analyses en het ingevulde en ondertekende toestemmingsformulier. Zonder ondertekende toestemming wordt de test niet uitgevoerd.
- **De doorlooptijd.** De resultaten zijn na ongeveer 3 weken beschikbaar.
- **De mededeling van de resultaten.** Deze verloopt volgens de regels die in uw toestemmingsformulier zijn aangegeven: als de tests zijn aangevraagd door een zorgverlener, ontvangt hij of zij de resultaten en deelt deze met u mee; in andere gevallen worden ze voor u beschikbaar gesteld op het patiëntenportaal.
- **Uw vragen.** Als u de test rechtstreeks bij het laboratorium hebt aangevraagd, kunt u een telefonisch gesprek aanvragen met een bioloog om uw resultaten te begrijpen.

7. VERTROUWELIJKHEID, BEWARING EN UW RECHTEN

- **Vo Bijzonder beschermde gegevens.** Uw genetische gegevens zijn gezondheidsgegevens die worden beschermd door de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) en door het beroepsgeheim. Alleen personen die deze gegevens nodig hebben om de analyse uit te voeren en te valideren, hebben er toegang toe.
- **Verzekeringen.** In verschillende landen, waaronder België en Frankrijk, is het verzekeraars bij wet verboden om de resultaten van genetische tests op te vragen of te gebruiken. Informeer naar de wetgeving in uw land.
- **Uw monster.** Dit wordt uitsluitend gebruikt voor de tests die u hebt aangevraagd. Tenzij u hiermee instemt, worden het resterende deel van het monster en het geëxtraheerde DNA uiterlijk 3 maanden na de bevestiging van het resultaat vernietigd.
- **Het resterende deel, indien u hiermee instemt.** De toestemmingsverklaring biedt u twee optionele keuzes: de gecodeerde bewaring van het resterende deel gedurende maximaal 5 jaar ten behoeve van de kwaliteit van de analyses, en het gecodeerde gebruik van uw resultaten voor interne statistieken. Het restmonster wordt nooit verkocht of doorgegeven. Weigering heeft geen gevolgen voor uw test.
- **Uw rechten.** U kunt uw toestemming voor de test vóór de analyse intrekken, en uw toestemming voor het restmonster op elk moment, door te schrijven naar info@mbnext.be. Uw recht op inzage en rectificatie, evenals de contactgegevens van de functionaris voor gegevensbescherming, vindt u op https://lims-mbnext.be/privacy-policy/.

8. CONTACT OPNEMEN

Medisch secretariaat (Louvain-la-Neuve) : info@mbnext.be, +32 10 87 09 70.

Maandag tot en met vrijdag van 8.00 tot 21.30 uur, zaterdag van 9.00 tot 18.30 uur.

Website : lims-mbnext.eu