

## Kans op een kind met erfelijke ziekte

Ook wanneer er geen ziekte in de familie voorkomt, kan er toch een verhoogde kans zijn op het krijgen van een kind met een erfelijke aandoening. Mensen kunnen – zonder het te weten – drager zijn van een aanleg die bij hun kinderen een erfelijke ziekte kan veroorzaken. Om dit onderwerp meer bekendheid te geven bij mensen met een kinderwens hebben het Erfocentrum, VUmc en AMC de site [www.benikdrager.nl](http://www.benikdrager.nl) ontwikkeld. De website biedt ook informatie voor medische professionals.

Tegenwoordig kunnen stellen al vóór een zwangerschap via een dragerschapstest laten onderzoeken of zij beiden drager zijn van een aantal ernstige, recessief overerfbare ziektes. Is dat het geval, dan heeft hun kind een kans van 1 op 4 (25%) op de ziekte. Er worden in Nederland op dit moment dragerschapstests aangeboden voor een aantal ernstige erfelijke aandoeningen voor verschillende doelgroepen. Dit zijn onder andere sikkelcelziekte en thalassaemie bij Surinamers, Antillianen, Afrikanen, Turken en Marokkanen, cystic



fibrosis bij mensen van Nederlandse/Europese afkomst en een aantal (stofwisselings)ziektes binnen de Joodse en Volendamse gemeenschap.

Ook mensen die een partner hebben uit dezelfde familie hebben een verhoogde kans op een kind met een erfelijke ziekte. Het UMC Groningen biedt deze mensen met een kinderwens een test aan waarmee ongeveer 70 genen worden onderzocht die te maken hebben met 50 zeer ernstige, niet-behandelbare, autosomaal recessief erfelijke ziektes bij (toekomstige) kinderen van een paar. De test is bedoeld voor mensen die nog niet weten of ze drager zijn en kan alleen worden besproken en gedaan na verwijzing door de huisarts

naar een klinisch geneticus.

Op [benikdrager.nl](http://www.benikdrager.nl) is meer informatie te vinden over dragerschap en de actuele mogelijkheden om na te gaan of er een verhoogde kans is op een kind met een ernstige erfelijke ziekte. Voor medische professionals biedt de website naast inhoudelijke informatie over de ziektes duidelijkheid over verwijsmogelijkheden. Daarnaast is er handige informatie, inclusief plaatjes, om aan patiënten uit te leggen hoe dragerschap van een recessieve aandoening leidt tot ziekte bij een kind. ■

Annet Solлие

<http://www.benikdrager.nl>

## Hoestende volwassenen: hoe vaak is het kinkhoest?

Europees onderzoek onder ruim 3000 volwassen die met acute hoest de huisarts bezochten liet zien dat ongeveer 3% een kinkhoestinfectie had. Hoewel er factoren werden gevonden die samenhangen met de kans op een kinkhoestinfectie en het beloop ervan, zijn deze onvoldoende onderscheidend om hulp te bieden aan de huisarts.

Eerder onderzoek liet zien dat de prevalentiecijfers van kinkhoest bij mensen die de huisarts bezoeken vanwege hoest nogal variëren. Het GRACE-onderzoek, uitgevoerd in 12 Europese landen, schept meer duidelijkheid. Tussen 2007

en 2010 werd volwassen patiënten die met acute hoest ( $\leq 4$  weken) hun huisarts bezochten gevraagd om sputum af te laten nemen, gedurende 28 dagen een dagboekje bij te houden, en aan het eind van de periode bloed af te staan voor onderzoek naar antistoffen voor Bordetella pertussis.

Ruim 3000 patiënten deden mee, per land varieerde het aantal van 30 in Frankrijk tot 612 in Spanje. In 93 gevallen (3%) was er sprake van een kinkhoestinfectie. Bij de Nederlandse groep waren 7 van de 317 deelnemers geïnfecteerd (2,2%).

De factoren die bleken samen te hangen met de kans op een infectie en op het beloop ervan waren onvoldoende onderscheidend om behulpzaam te zijn voor het beleid. Bovendien is de vraag

of het met 12 verschillende landen, elk met hun eigen cultuur, en met maar weinig ziektegevallen per land, zinvol is om hier uitspraken over te doen.

Gelukkig zijn de auteurs terughoudend in hun conclusies. ■

Hans van der Wouden

Teepe J, et al. Prevalence, diagnosis and disease course of pertussis in adults with acute cough: a prospective, observational study in primary care. *Brit J Gen Pract* 2015;65:e662-7.

De berichten, commentaren en reacties in het Journaal richten zich op de wetenschappelijke en inhoudelijke kanten van het vak. Bijdragen van lezers zijn van harte welkom ([redactie@nhg.org](mailto:redactie@nhg.org)).