



VAN JE MOEDER MOET JE HET HEBBEN

WANNEER JIJ JEZELF HERKENT IN JE KIND, IS HET LEUK WANNEER HET GAAT OM GOEDE EIGENSCHAPPEN OF UITERLIJKE SCHOONHEDEN. HET IS EEN STUK MINDER FIJN ALS ER VIA JOUW GENEN EEN ERFELIJKE ZIEKTE AAN JE KIND IS DOORGEGEVEN. NATANJA KREEG VIA HAAR MOEDER DE BRCA1-GENMUTATIE EN LOOPT DAARMEE EEN GROOT RISICO OP ONDER MEER BORSTKANKER. NICOLINE HEEFT MAAR LIEFST DRIE ERFELIJKE DARMAANDOENINGEN.



Lange tijd wisten we niet dat de kanker erfelijk was'

"Er zijn meer dan 7.000 erfelijke ziekten", vertelt Jacqueline Pot, directeur van het Erfocentrum, het nationale informatiecentrum erfelijkheid. "Hoe groot de groep mensen is die ermee te maken heeft, weten we niet precies. Geschat wordt dat er in Nederland ruim 200.000 mensen zijn met erfelijke hart- en vaatziekten en bijna 100.000 mensen met een erfelijke aanleg voor kanker." Kortom: erfelijke aandoeningen raken honderdduizenden mensen én hun families. De invloed op hun leven varieert sterk.

In zak en as

Nicoline Schipper (51) is een van die mensen. Zelf heeft ze drie auto-immuunziekten in haar darmen, die alle drie ook erfelijk kunnen zijn. Nicoline: "Ik heb al mijn hele leven last van buikpijn en darmklachten. Ik liep vroeger ook al in het ziekenhuis, maar daar kwamen we niet veel verder. Mijn moeder sleepte me mee naar allerlei alternatieve adressen. De één zei dat het door de chocola kwam, een ander zei dat het aan de melk lag en volgens de derde kwam het door weer iets anders." Haar eerste officiële diagnose kreeg Nicoline op haar 25e: colitis ulcerosa, een chronische ontsteking van de dikke darm. Dertien jaar later kwam daar de diagnose colitis proctitis bij, een chronische ontsteking van de endeldarm. "Kort daarna werd bij mijn dochter coeliakie vastgesteld, een auto-immuunziekte waarbij je lichaam overgevoelig is voor

gluten. Omdat dit erfelijk is, kwamen we met het hele gezin in een family screening terecht. Daaruit bleek dat ik het ook heb en dat onze zoon gendragger is van coeliakie. Dat was natuurlijk niet fijn, maar ik ben wel dankbaar dat dit aan het licht is gekomen. Het was voor mij een bevestiging dat de buikpijn die ik altijd al had, niet tussen mijn oren zat. Ik was geen aansteller. Tegelijk zat ik ook in zak en as over het feit dat mijn dochter en ik bijna niets meer konden eten. De eerste keer liep ik huilend door de supermarkt, omdat ik er zo lang over deed om de geschikte producten te vinden. Ik at al zo puur mogelijk en zonder pakjes en zakjes vanwege mijn gevoelige darmen; nu kwam daar ook nog eens bij dat we geen gluten meer konden eten. Het werd steeds lastiger. De glutenvrije schappen in de supermarkt worden gelukkig steeds groter, maar dat zijn vaak heel bewerkte en dure producten."

Risico op kanker

Ook bij Natanja Corsèl (38) is een erfelijke aandoening geconstateerd, maar met heel andere gevolgen. "Toen mijn moeder zwanger van mij was, voelde ze een knobbeltje in haar borst. De verloskundige dacht dat het een melkkliertje was en stuurde haar weer weg. Later bleek het om borstkanker te gaan. Nadat ik geboren was, is ze hier nog voor behandeld, maar het heeft niet meer mogen baten. Elf maanden na mijn geboorte is ze overleden. Lange tijd wisten we niet dat de kanker erfelijk was. Omdat ik me er soms zorgen over maakte, ging ik rond mijn 20e naar de huisarts. Die gaf aan dat de kans zó klein was, dat het haar niet relevant leek om dit te onderzoeken. Zij adviseerde me zelfs om naar een psycholoog te gaan om te dealen met die onzekerheid. Toen iemand uit mijn moeders familie zich tien jaar later liet testen, bleek het om een erfelijke variant te gaan. Zou mijn voor gevoel toch kloppen? Ik heb me meteen ook laten testen." Natanja kreeg, net als haar familielid, de diagnose BRCA1-genmutatie en loopt daarmee een risico van 60 tot 80 procent om in haar leven borstkanker te krijgen. Daarnaast heeft ze 35 tot 45 procent kans op eierstokkanker. "Dit had natuurlijk enorme consequenties. Het was zoiets groots dat ik het niet meer kon wegdrücken. Mijn leven zou niet meer hetzelfde zijn. Ik zou een medische malle molen in rollen waar ik voor de rest van mijn leven in zou zitten. Dit had niet alleen gevolgen voor mij, maar ook voor mijn gezin. Bovendien is er ook nog een kans dat ik het aan mijn dochters heb doorgegeven."