

## HANDVAT 8: RISICOFACITOR “CONSANGUÏNITEIT”

Vraag in ZwangerWijzer: “Ben je (verre) familie van de aanstaande vader (of zaaddonor)?”  
Geconstateerd risico “Consanguïniteit”

### Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie preconceptiezorg consulent over risicofactor “Consanguïniteit” om goede informatie hierover te kunnen geven.

### Informatie

#### Achtergrondinformatie zorgverlener

Neef- nicht huwelijken worden vooral gezien in Turkse en Marokkaanse bevolkingsgroepen. De meerderheid van hen vindt het belangrijk dat consanguïne koppels geïnformeerd worden over de potentiële genetische risico's.

Voor ouders die niet verwant zijn is het algemene risico op een aangeboren en/of erfelijke afwijking bij hun kind ongeveer 2 tot 3%. Bij neef-nichtparen is het risico op aangeboren afwijkingen ongeveer 2% hoger dan het algemene risico. Dit extra risico is vooral het gevolg van autosomaal recessieve aandoeningen. Dat betekent dat 8% van de ouderparen die neef-nicht zijn een risico van 25% heeft op een autosomaal recessieve aandoening; 92% van hen heeft geen verhoogd risico op een autosomaal recessieve aandoening. Het risico op ernstige structurele afwijkingen van het ongeboren kind, zoals neuraaaluisdefect, is bij neef-nichtparen niet verhoogd. Dat geldt ook voor het risico op downsyndroom. Wel bestaat bij hen een verhoogd risico op specifieke hartafwijkingen.

Voor achterneef-achternichtparen, is het risico op aangeboren en/of erfelijke afwijking 0,5 à 1% hoger dan het algemene risico. Bij een positieve familieanamnese stijgt het individueel risico op een aangeboren en of erfelijke aandoening. In zulke gevallen is een consult met een klinisch geneticus geïndiceerd.

Een klinisch geneticus kan specifieke informatie geven en kan overerving van erfelijke aandoeningen voor de ouders inzichtelijk maken.

#### Informatie cliënt

Bloedverwantschap betekent dat het ouderpaar direct familie van mekaar is. Voorbeelden hiervan zijn neef-nichtparen en achterneef-achternichtparen. Deze ouderparen hebben een iets verhoogd risico op kinderen met een aangeboren aandoening. Dit heeft te maken met het feit dat een deel van het DNA van het ouderpaar overeenkomt. De hoogte van dit risico hangt af van de mate van bloedverwantschap. Neef-nichtparen hebben een hoger risico op een aangeboren en/erfelijke aandoening van hun kind dan achterneef-achternichtparen. Als in de familie van ouderparen die bloedverwant zijn eerder een kind met een ernstige aangeboren en/of erfelijke afwijking is geboren dat is het risico aanmerkelijk hoger. In zulke gevallen wordt een gesprek met een klinisch geneticus (erfelijkheidsdeskundige) geadviseerd. Een klinisch geneticus kan specifieke informatie geven over de feitelijke kans op erfelijke aandoeningen.

## Concrete aanbevelingen

- Verzoek cliënt navraag te doen in de familie op het voorkomen van aangeboren en of erfelijke aandoeningen/ziekten.
- Verwijs naar een klinisch geneticus voor meer informatie
- Bij twijfel/onduidelijkheid, overleg met klinisch geneticus
- Informeer bij de betreffende afdeling klinische genetica waarmee wordt samengewerkt over het door hen gehanteerde beleid inzake consanguïniteit; dit verschilt per regio.

## Bronnen

1. De Jonge, A. & Flikweert, S. Preconceptionele leefstijladvisering: voorbereiding op nieuw leven. BIJB (2008) 24: 8. doi:10.1007/BF03076358 (<http://link.springer.com/article/10.1007/BF03076358>)
2. Klinische genetica in de praktijk. NJ Leschot, HG Brunner. Elsevier/Bunge 1998.
3. Hamamy H, Antonarakis SE et al. Consanguineous marriages, pearls and perils: Geneva International Consanguinity Workshop Report. Genet Med. 2011;13:841-847
4. Teeuw ME, Loukili G et al. Consanguineous marriage and reproductive risk: attitudes and understanding of ethnic groups practising consanguinity in Western society. Eur J Hum Genet. 2014 Apr;22(4):452-457
5. Huisarts en Genetica – Consanguïniteit en Kinderwens.  
<http://www.huisartsengenetica.nl/consanguiniteit-en-kinderwens>
6. Erfocentrum. Folder: "Een gezonde baby. Kinderen uit familiehuwelijken"  
<http://www.erfocentrum.nl/sites/default/files/Een%20gezonde%20baby%20-%20Kinderen%20uit%20familiehuwelijken.pdf>
7. NHG-standaard "Preconceptiezorg" 2011
8. Ten Kate LP, Teeuw ME, Henneman L, Cornel MC. Consanguinity and endogamy in the Netherlands: demographic and medical genetic aspects. Hum Hered. 2014;77(1-4):161-6.