

Hoe vertel ik het mijn familie?

Familie vertellen over erfelijkheid Duchenne

Heb jij een zoon met de ziekte van Duchenne? Duchenne is een erfelijke ziekte. Daarom is het goed om er over te praten met je familie.

Erfelijkheid Duchenne

Duchenne ontstaat door een afwijking in een gen. Dit wordt ook wel een mutatie genoemd. Deze kan alleen aangetoond worden met DNA-onderzoek.

Duchenne erft X-gebonden recessief over. Dat betekent dat normaal gesproken alleen jongens de ziekte kunnen krijgen. Meisjes kunnen draagster zijn en later de ziekte doorgeven aan hun zonen.

Draagsterschap Duchenne

Meestal ontdekt een vrouw pas dat ze draagster is van de ziekte van Duchenne, als haar zoon de ziekte blijkt te hebben. Je merkt zelf namelijk meestal niets van dragerschap. Sommige draagsters hebben wel spier- of hartproblemen.

Bij een derde van mensen met Duchenne, is de mutatie (en dus de ziekte) niet geërfd maar spontaan ontstaan. Dan ben je de eerste in de familie met deze ziekte. In dat geval zijn er waarschijnlijk niet meer vrouwen in de familie draagster.

Waarom vertellen?

Ben jij draagster van Duchenne? Mogelijk zijn andere vrouwen in je familie dat dan ook. Op www.duchenne.nl/wat-is-duchenne-spierdystrofie wordt uitgelegd wie draagster van Duchenne kunnen zijn.

Het is belangrijk er met hun over te praten, want:

- Als draagster heb je bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 (25%) om een zoon krijgen met Duchenne. Dus als een zus, nicht of een jonge tante een kinderwens heeft, kan het belangrijk zijn voor haar om uit te zoeken of ze draagster is. Blijkt uit DNA-onderzoek dat ze draagster is? Dan zijn er soms mogelijkheden om te voorkomen dat een eventuele zoon Duchenne krijgt.
- Vrouwen die draagster zijn, hebben soms zelf klachten, zoals spier- of hartproblemen. Dan is het belangrijk dat zij controles krijgen bij de hartspecialist.
- Als je weet dat er (dragerschap van) Duchenne in de familie zit, wordt soms duidelijk dat dit de oorzaak is van klachten van een kind. De diagnose wordt namelijk niet altijd snel gesteld. Het kan mensen een (soms lange) zoektocht in de zorg besparen.



Wat is jouw verantwoordelijkheid NIET?

- Je hoeft je familieleden die draagster kunnen zijn, niet over te halen zich te laten testen. Dat is hun beslissing.
- Jij kunt er niet voor zorgen dat ze snappen hoe de ziekte overerft. Met vragen kunnen ze naar de klinisch geneticus.
- Je hoeft jouw familieleden niet te helpen als ze moeite hebben met jouw-nieuws en onzeker worden.

Op www.duchenne.nl/hoe-vertel-familie vind je meer informatie en antwoorden op je vragen:

- Wie kunnen draagster van Duchenne zijn in mijn familie?
- Wat houdt mij tegen te vertellen over erfelijkheid Duchenne?
- Wat vertel ik mijn familie over erfelijkheid Duchenne?
- Hoe ga ik het gesprek aan met familie over draagsterschap Duchenne?
- Hoe praat ik met dochters over draagsterschap Duchenne?

Lid worden

Word lid van Duchenne Parent Project op www.duchenne.nl/lid-woorden voor support en informatie over het leven met Duchenne, het onderzoek naar een geneesmiddel en goede zorg.

Deze tekst is geschreven door het Erfocentrum in samenwerking met het Duchenne Parent Project in het kader van het project 'Vroegsignalering Zeldzame Ziektes' van het Innovatiefonds.

