

Aandachtspunten in de counseling van het WES pakket:

Beenmergfalen en predispositie voor hematologische maligniteiten

- Het is belangrijk om bij een patiënt met een hematologische maligniteit de WES test op NIET-maligne materiaal te doen om geen somatische bevindingen te doen. Indien geen remissie-bloed of beenmerg mogelijk is, dan WES verrichten op ander weefsel (huidbiopt).
- Bij de WES analyse wordt geen HLA typering gedaan.
- De groepen aandoeningen die in dit pakket worden onderzocht zijn:
 - Dyskeratosis congenita (DC). Wanneer de kliniek sterk verdacht is voor DC, kunt u overwegen om het WES pakket DC aan te vragen, zonder analyse van de overige genen.
 - Fanconi anemie
 - Diamond-Blackfan anemie
 - Shwachman-Diamond syndroom
 - (Severe) congenitale neutropenie
 - Pancytopenie
 - Constitutionele trombocytopenie
 - Genen met een predispositie voor hematologische maligniteiten (denk hieraan wanneer er een duidelijk belaste familie-anamnese voor hematologische maligniteiten bestaat).
- Veel genen die onderzocht worden zijn geassocieerd met een verhoogde kans op kanker. Voor een aantal beelden zijn controles mogelijk (zoals borstcontrole, darmcontroles en preventieve operatie van borsten of ovaria), maar voor een deel ook niet. Hieronder treft u enkele voorbeelden van tumor predispositiegenen die in het panel zijn opgenomen:
 - Het BRCA1 en BRCA2-gen erfelijke borst- en eierstokkanker)
 - de Lynch-genen (PMS2, MLH1, MSH2, MSH6; erfelijke darm- en baarmoederkanker)
 - Het TP53-gen (Li-Fraumeni syndroom: verhoogd risico op diverse tumoren op kinder- en (jong)volwassen leeftijd. Core Li-Fraumeni syndroom tumoren zijn hersentumoren, sarcomen, mammacarcinoom, bijnierschorscarcinoom.

Vraag na of er borst- of eierstokkanker en/of darm- en baarmoederkanker, of tumoren op de kinderleeftijd in de familie voor komen en op welke leeftijd om een inschatting te maken van de kans op een mutatie in deze genen.

Bespreek expliciet met patiënt dat er ook tumor predispositie genen worden onderzocht, omdat bij toeval een mutatie in een van deze genen kan worden gevonden (voor de procedure van een nevenbevinding, zie de algemene aandachtspunten voor de counseling van WES).

Indien een mutatie in een van deze tumorpredispositie genen wordt gevonden: 1) bespreek de patiënt op het MDO, 2) de patiënt kan met semi-spoed verwezen worden naar de klinisch geneticus. Graag laagdrempelig overleg met de dienstdoende assistent/arts van de klinische genetica op 024-3693064.