

Centrum Medische Genetica



1964

Eerste analyse van chromosomen in het Instituut Born-Bunge

1967

Oprichting labo voor erfelijke stofwisselingsziektes

1971

Eerste vruchtwaterpunctie analyse

1978

Integratie als 'Centrum Medische Genetica' binnen de Universitaire Instelling Antwerpen (UIA)

1979

Eerste consultatie medische genetica in het UZA

Onze dienst

Het Centrum Medische Genetica (CMG) is verbonden aan zowel de Universiteit Antwerpen (UA) als het Universitair Ziekenhuis Antwerpen (UZA). In totaal werken er meer dan 150 medewerkers (artsen, paramedici, biochemici, biologen, ingenieurs, onderzoekers, laboranten, administratief personeel).

Het CMG bestaat uit een consultatie-eenheid en uit laboratoria voor diagnostiek en wetenschappelijk onderzoek. Intensieve samenwerking tussen deze verschillende eenheden zorgt voor een optimale patiëntenzorg, performante en accurate diagnostiek, translationeel onderzoek en innovatieve research.

Consultatie-eenheid

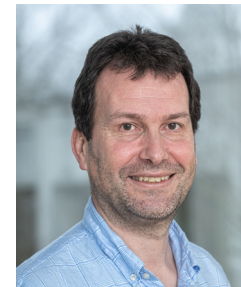
In de **consultatie-eenheid** krijgen patiënten en/of hun familieleden genetisch advies op multidisciplinaire wijze. Hiervoor beschikken we over een team van klinisch genetici, genetisch consulenten, verpleegkundigen en psychologen. Patiënten kunnen op eigen initiatief een afspraak maken of worden doorverwezen door een geneesheer (huisarts of specialist), een zorg- instelling voor mindervaliden of andere (para)medische instanties.

Diagnostisch laboratorium

In het **diagnostisch laboratorium** worden genetische testen verricht zoals chromosomen-onderzoek, FISH analyse, shallow whole genome sequencing (sWGS), analyse van genenpanels, exoomsequencing en gericht genonderzoek. Het diagnostisch laboratorium ontvangt stalen van verschillende artsen en ziekenhuizen in binnen- en buitenland. Met behulp van genenpanels kunnen we voor verschillende aandoeningen een snelle en accurate genetische diagnostiek aanbieden. Er worden genenpanels aangeboden voor volgende aandoeningen: aneurysmata, hartritme stoornissen, hartspierziekten, diabetes, erfelijk gehoorverlies, familiale borst-/ovariumkanker en andere erfelijke kankers, skeletdysplasieën en groeistoornissen, dyslipidemieën, obesitas, cerebrale parese en cerebrovasculaire aandoeningen, syndromen met cognitieve beperking en neurologische aandoeningen zoals ataxie, perifere neuropathie, myopathie en epilepsie.

Wetenschappelijk onderzoek

Voor **wetenschappelijk onderzoek** heeft het CMG een aangepast onderzoekslaboratorium. De onderzoeksactiviteiten zijn vooral gefocust op de domeinen van erfelijk gehoorverlies, obesitas, ontwikkelingsproblemen met verstandelijke beperking of cerebrale parese, bot- en kraakbeenaandoeningen, kanker en erfelijke hart- en bloedvataandoeningen. Het CMG heeft hiervoor de voorbije jaren een wereldwijde reputatie opgebouwd. Binnen de Universiteit Antwerpen is het team ook erkend als excellentieconsortium (GENOMED).



Prof. dr. Bart Loeyts
diensthoofd Centrum Medische Genetica

1985
Eerste vlokentest
analyse

1987
Oprichting labo voor
DNA analyse

1989
Erkenning Centrum
voor Menselijke
Erfelijkheid door
Ministerie

1990
Eerste FISH
(fluorescente
in situ hybridisatie)
analyse

Onze wetenschappelijke onderzoeksdomeinen

Cardiogenetica



De onderzoeksgroep rond **cardiogenetica** exploreert samen met de diensten cardiologie en cardiochirurgie de genetische oorzaken en ontstaansmechanismen van erfelijke hart- en bloedvataandoeningen zoals aortaverwijdingen (aneurysmata), plotse dood, hartspierziektes en hartritmestoornissen. Dit onderzoek wordt geïnspireerd door de studie van zeldzame aandoeningen zoals het Marfan syndroom en het Loeys-Dietz syndroom.

Gehoorverlies of slechthorendheid



Slechthorendheid bij kinderen heeft vaak een puur erfelijke oorzaak. Enerzijds wordt er onderzoek verricht hoe we met nieuwe technologieën een verbetering van de genetische diagnostiek kunnen bekomen. Anderzijds wordt de complexe interactie tussen genen en omgevingsfactoren, die aan de basis ligt van otosclerose en ouderdomsslechthorendheid, ontrafeld.

Kankergenetica



De onderzoekslijn **kankergenetica** gebeurt in nauwe samenwerking met de afdeling oncologie van het UZA. Er wordt genetisch onderzoek verricht naar nieuwe biomerkers die het kankerproces vroegtijdig kunnen detecteren of die een betere therapieopvolging mogelijk maken in verschillende tumortypes. De nadruk ligt hierbij op DNA methylatiemerken, die worden opgespoord in vrij circulerend DNA in bloed en urine.

Cerebrale parese en cerebrovasculaire aandoeningen



Cerebrale parese, ook wel hersenverlamming genoemd, komt voor bij ongeveer 1,5 - 2,5 per 1000 geboren kinderen. Vroeger dacht men dat dit werd veroorzaakt door zuurstofgebrek bij de geboorte. Recent onderzoek heeft aangetoond dat genetische oorzaken ook een belangrijke rol spelen. Een herseninfarct of hersenbloeding, mogelijk het gevolg van een afwijkende aanleg van de hersenvaten (cerebrovasculaire aandoeningen), kunnen oorzaken zijn van cerebrale parese. Op oudere leeftijd kunnen cerebrovasculaire aandoeningen leiden tot bijvoorbeeld hersenaneurysma's.

Het onderzoek heeft als doel om nieuwe genetische oorzaken voor cerebrale parese en cerebrovasculaire aandoeningen te vinden en zo een beter inzicht te krijgen in de ontstaansmechanismen van deze aandoeningen. Het onderzoek hoopt hiermee bij te dragen aan nieuwe behandelingen.



Skelet

Het **skelet** heeft tal van belangrijke functies in het menselijk lichaam. Genetische afwijkingen liggen aan de basis van heel wat erfelijke bot- en kraakbeenaandoeningen. De focus van het onderzoek ligt vooral op aandoeningen met verhoogde botdensiteit, vroegtijdig degeneratief gewrichtslijden en groeistoornissen (vooral dwerggroei). Het doel is om de genetische oorzaken te achterhalen en zo een beter inzicht te krijgen in de ontstaansmechanismen van deze zeldzame ziektes. Ook wordt op die manier beoogd bij te dragen aan nieuwe behandelingen voor meer frequente aandoeningen in de bevolking, zoals osteoporose en osteoartrrose.



Obesitas of zwaarlijvigheid

Obesitas of zwaarlijvigheid is een toenemend probleem voor onze volksgezondheid. Naast factoren zoals eet- en bewegingspatroon wordt het risico voor obesitas voor een groot gedeelte bepaald door erfelijke factoren. In samenwerking met de dienst endocrinologie van het UZA probeert het CMG deze genetische risicofactoren te identificeren.



Cognitieve beperking

Een **cognitieve beperking** komt voor bij 2-3% van de bevolking en heeft vaak een genetische oorzaak. De onderzoeksgroep cognitieve genetica onderzoekt de oorzaken van cognitieve beperking en aanverwante ontwikkelingsstoornissen zoals autisme. Het onderzoek concentreert zich op het identificeren van de genetische oorzaken van deze aandoeningen door gebruik te maken van de nieuwste technologieën. Aansluitend bestuderen we het verband tussen het ziektegen en het klinisch beeld in diermodellen. Hiermee hopen we op termijn een therapie voor deze aandoeningen te ontwikkelen.

Onze onderzoeksleiders zijn

- Prof. dr. sc. Frank Kooy
- Prof. dr. med. Bart Loeys
- Prof. dr. med. Marije Meuwissen
- Prof. dr. sc. Aline Verstraeten
- Dr. sc. Arvid Suls (onderzoeksmanager)
- Prof. dr. sc. Guy Van Camp
- Prof. dr. sc. Wim Van Hul
- Prof. dr. sc. Lut Van Laer
- Prof. dr. sc. Wim Wuyts

2001
Integratie
Centrum Medische Genetica
binnen het UZA

2008
Eerste microarray
analyse (moleculaire
karyotypering)

2010
Behalen van BELAC
accreditatie (NBN EN ISO
15189:2007:419-MED) voor
diagnostisch labo

2013
Implementatie van de nieuwe
generatie sequencerings-
technologie (NGS) in het
diagnostisch labo

Onze klinische expertise

Genetisch advies voor patiënten en hun familieleden

- **Prenatale counseling:** vragen rond prenataal vastgestelde echografische afwijkingen, mogelijkheden van prenataal onderzoek (preïmplantatie genetische test (PGT), vlokken-test, vruchtwaterpunctie, niet-invasieve prenatale test (NIPT)), leeftijdsrisico's
- **Preconceptionele counseling:** bespreking van diagnostische mogelijkheden en preventieve maatregelen bij kinderwens
- **Vruchtbaarheidsproblemen,** herhaalde miskramen, verlate puberteit, onvruchtbaarheid
- **Kankergenetica:** vragen rond erfelijke vormen van kanker (bv. borst-, ovarium- en darmkanker), kanker op jonge leeftijd of veelvuldig voorkomen van kanker in de familie
- **Aangeboren afwijkingen en/of ontwikkelingsachterstand bij kinderen**
- **Erfelijke ziektes in de familie**
- **Bloedverwantschap**

Gespecialiseerde multidisciplinaire raadplegingen

- **Slechthorendheid**
- **Cardiogenetica:** hartritmestoornis, hartspierziekte, aortaverwijding
- **Groei stoornissen:** dwerggroei en botdysplasieën (bv. achondroplasie)
- **Neurofibromatose**
- **Bindweefsel aandoeningen** (bv. Marfan syndroom, Loey-Dietz syndroom, Ehlers-Danlos syndroom)
- **Downsyndroom**
- **Neurodegeneratieve aandoeningen:** ziekte van Huntington, dementie, ziekte van Alzheimer
- **Neurogenetica:** ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking, bewegingsstoornissen, aandoeningen van de spieren en zenuwen, epilepsie
- **Erfelijke vormen van kanker**
- **Mucoviscidose**

Ons klinisch team bestaat uit

Artsen

- Prof. dr. Bettina Blaumeiser, gynaecoloog en klinisch geneticus
- Dr. Marjan De Rademaeker, kinderarts en klinisch geneticus
- Prof. dr. Bart Loeys, kinderarts en klinisch geneticus
- Prof. dr. Marije Meuwissen, klinisch geneticus
- Dr. Lynne Rumping, klinisch geneticus
- Dr. Jenneke van den Ende, klinisch geneticus

Paramedici

- Mevr. Ilse De Canck, coördinator zeldzame ziekten
- Mevr. Inge Goovaerts, genetisch consulent
- Mevr. Hannah Muylle, genetisch consulent
- Mevr. Nathalie Saen, genetisch consulent (vroedvrouw)
- Mevr. Charlotte Spaas, klinisch psychologe
- Mevr. Melanie Van Cauwenberghe, genetisch consulent
- Mevr. Stephanie Vanclooster, genetisch consulent

Onze genetische diagnostiek

Genetische testen in het diagnostisch laboratorium

- Numeriek en structureel chromosomenonderzoek bij verworven hematologische aandoeningen (bijv. leukemieën, lymfomen)
- Prenatale diagnostiek: preïmplantatie genetische test (PGT); niet-invasieve prenatale test (NIPT); genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse (sWGS), kwantitatieve fluorescente PCR (QF-PCR), exoomsequencing (WES) en genspecifieke onderzoeken na vruchtwater- punctie of vlokken-test
- Chromosomenonderzoek: genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse (sWGS) en conventionele karyotypering voor de detectie van numerieke en structurele chromosoomafwijkingen
- Moleculaire diagnostiek: DNA-onderzoek van genen (opsporen genmutaties in één of meerdere genen). Ons centrum biedt genetische testen aan voor meer dan 100 verschillende aandoeningen. Voor aandoeningen waar verschillende genen bij betrokken zijn, bieden we genenpanels of exoomsequencing aan.

U vindt onze aanvraagformulieren terug op www.genetica-antwerpen.be. UZA-CMG is ISO 15189:2012 geaccrediteerd door BELAC onder certificaatnummer 419-MED.

Onze labosupervisors zijn

- Dr. sc. Maaike Alaerts
- Dr. sc. Sigrí Beckers
- Dr. sc. Liene Bossaerts
- Dr. sc. Lubina Dillen
- Dr. sc. Katrien Janssens
- Dr. sc. Liesbeth Rooms
- MSc. Katrien Storm
- Prof. dr. sc. Lut Van Laer
- Dr. sc. Kristof Van Schil
- Prof. dr. sc. Wim Wuyts
(Labo hoofd diagnostisch laboratorium)

Onze kwaliteitsverantwoordelijke is

- MSc. Rudi Bernaerts

2016

Implementatie
exoomanalyse in
diagnostisch labo

2018

Implementatie
artificial intelligence

Contact

Voor afspraken of meer informatie:

Centrum Medische Genetica

- Tel: +32 3 275 97 74
- Fax: +32 3 275 97 23
- E-mail: medische.genetica@uza.be
- Website: www.genetica-antwerpen.be

Deze brochure bevat algemene informatie en is bedoeld als aanvulling op het gesprek met uw zorgverlener.

UZA / Drie Eikenstraat 655 / 2650 Edegem

Tel +32 3 821 30 00 / www.uza.be

Volg ons op facebook  en instagram 

