

FEMgen Test

■ Menopauze



Prof Dr. B. Weber Laboratoires Réunis

■ Risico's in kaart

De FEMgen test biedt u de mogelijkheid uw persoonlijk risico en predispositie op het verkrijgen van gevaarlijke bijwerkingen, gerelateerd aan hormonale suppletie therapie tijdens overgangsklachten (de menopauze) of osteoporose te bepalen. Voorbeelden van deze bijwerkingen zijn hartziekten, trombose en een verhoogd risico op borstkanker. Deze test onderzoekt niet het algemeen verhoogd risico op borstkanker zoals bij de BCRA test.

In deze brochure leggen wij uit hoe het zit met de gevoeligheid voor hormonale therapie en hoe de test in zijn werk gaat.

■ Menopauze

Menopauze is het moment van de laatste menstruatie (eisprong) van de vrouw. Het treedt op wanneer eierstokken geen vruchtbare eitjes meer hebben. Het gevolg is dat het lichaam (bijna) geen oestrogenen en progestagenen produceert, dit zijn de hormonen die het voortplantingssysteem in stand houden. De menopauze kan pas achteraf worden vastgesteld, als de vrouw een jaar niet meer gemenstrueerd heeft. De periode rondom de menopauze wordt de overgang genoemd (climacterium). Dit wordt beschouwd als een levensfase zoals ook de puberteit een levensfase is. Het markeert het einde van de vruchtbaarheidsperiode van de vrouw. Hierna is het krijgen van kinderen onmogelijk geworden.

Dit proces kan soms wel jaren duren. Verschijnselen die samenhangen met de overgang zijn opvliegers, onregelmatige menstruatie, stemmingswisselingen (bijvoorbeeld depressie en angst), concentratiestoornissen, klachten van de blaas en de vagina, zoals pijn bij het vrijen of onvrijwillig urineverlies.

De menopauze ontstaat meestal op natuurlijke wijze tussen het 45^{ste} en 50^{ste} levensjaar maar kan intreden na een operatie, zoals het verwijderen van de eierstokken. Bij sommige vrouwen treedt de menopauze veel eerder op met name na chemotherapie of bestraling.

■ Wanneer laten testen?

Iedere vrouw die een behandeling met hormonen overweegt of reeds langdurig hormonen gebruikt zou zich moeten laten testen. Voorbeelden hiervan zijn langdurig pilgebruik (orale anticonceptie) of hormoonbehandeling bij overgangsklachten zoals opvliegers of bij osteoporose.

Als gevolg van genetische factoren kan behandeling met hormonen of een niet goed aangepaste dosering leiden tot complicaties zoals hartziekten, trombose en een verhoogd risico op borstkanker. De FEMgentest heeft als belangrijkste doel het voorkomen van complicaties ten gevolge van hormoon behandeling.

■ Risicofactoren menopauze

Na de overgang hebben vrouwen een verhoogd risico op botontkalking (osteoporose). Door de hormonale veranderingen neemt de botdichtheid af waardoor de kans op botbreuken toeneemt.

Iedereen kan osteoporose krijgen. Door de overgang is de kans bij vrouwen duidelijk groter, maar ook mannen kunnen het krijgen. De kans op het krijgen van osteoporose hangt samen met tal van risicofactoren.

■ Beïnvloedbare risicofactoren

- 'Rust roest': door de botten te belasten wordt aanmaak van botweefsel gestimuleerd. Zorg dus voor voldoende lichaamsbeweging. Weinig beweging vermindert de conditie van de botten.
- Roken: naast alle andere negatieve effecten vergroot roken ook het risico op osteoporose, doordat het de calciumopname uit het bloed en, bij vrouwen, de hormoonspiegels negatief beïnvloedt.
- Overmatig gebruik van alcohol.
- Slechte voeding: in geval van slechte voedingsgewoonten kan er niet genoeg calcium (en mogelijk vitamine D) worden opgenomen. Vooral het niet of onvoldoende gebruiken van zuivelproducten heeft een negatieve invloed.
- Bepaalde medicijnen, met name corticosteroïden, hebben bij langdurig gebruik een negatieve invloed op het bot. Dat betekent overigens niet dat u op eigen houtje opeens moet stoppen met deze medicijnen; doe dat altijd in goed overleg met uw arts.
- Er zijn chronische ziekten die het risico op osteoporose vergroten, waaronder reuma en de ziekte van Crohn (chronische darmontsteking).

■ Niet-beïnvloedbare risicofactoren

- Vrouwen hebben, zoals gezegd, een grotere kans op osteoperose. Ze hebben om te beginnen al minder botmassa dan mannen, en ze verliezen bovendien

in versneld tempo bot onder invloed van de hormonale veranderingen vanaf de overgang.

- Een vrouw die erg vroeg in de overgang is gekomen (dat wil zeggen voor het 45ste jaar), heeft een extra grote kans.
- Ook op andere manieren kan de hormoonhuishouding verstoord worden, met een negatief effect op de botten; bijvoorbeeld door een schildklierafwijking.
- Ouder worden verhoogt de kans op osteoporose, omdat de botten bij iedereen langzamerhand minder dicht en stevig worden. Daardoor komt osteoporose vooral voor bij ouderen.
- Mensen van het Kaukasische ras (met een witte of gele huid) hebben wat meer kans op osteoporose dan mensen met een donkere huid.
- Er zijn aanwijzingen dat bij osteoporose ook een erfelijke component meespeelt.
- Wie op jongere leeftijd een eetstoornis heeft gehad, loopt meer kans op osteoporose, omdat de botten in die periode 'ondervoed' zijn geweest: te weinig calcium en vitamine D.

Preventie en behandeling

De beste behandeling is preventie, zoals goede voeding en voldoende lichaamsbeweging.

Er kunnen hormonen (oestrogenen en of progestagenen) toegediend worden om de hoeveelheid lichaamseigen hormonen (hormoonspiegel) weer op een hoger niveau te krijgen.

Het doel van de behandeling met medicijnen tijdens de menopauze is om de klachten die gerelateerd zijn aan de menopauze te onderdrukken en daarnaast het risico op osteoporose te verminderen.

Deze behandeling werkt bij de meeste vrouwen goed en men voelt zich over het algemeen veel beter. Het toedienen van oestrogenen heeft een gunstig effect op botten en hart- en bloedvaten, ook op de lange duur.

Wat zijn de gevolgen van de behandeling?

Hormonale suppletie remt het natuurlijke verouderingsproces door hormonen in een dosering toe te dienen die het hormonale niveau terugbrengt op een peil dat vergelijkbaar is met dat van jonge vrouwen.

Het lichaam zet het toegediende hormoon om in tussenproducten met hun verschillende eigenschappen:

Oestradiol bijvoorbeeld wordt omgezet in 3 actieve delen:

- Een deel dat beschermend werkt op hart en vaten
- Een deel dat gunstig werkt op botaanmaak

- Een deel dat beschermend werkt tegen kanker

De hoeveelheid van de actieve delen hangt ook af van leefstijl, voeding en genetische factoren.

Hoe werkt de FEMgen test?

U kiest voor de FEMgen test omdat u graag wilt weten of u een verhoogd risico hebt op gevaarlijke bijwerkingen bij hormoon suppletie therapie. De genetische test met aanvullende leefstijladviezen geeft u informatie over hoe welke middelen u het best kunt nemen en welke u moet vermijden. De aanbevelingen in het rapport, gecombineerd met de door de arts voorgestelde therapie, geven een ideale oplossing voor een optimaal individueel advies. U bestelt deze test online nadat u vindt dat u voldoende bent voorgelicht.

De test bestaat uit twee delen:

- Het afnamepakket; u ontvangt dit thuis via de post.
- Persoonlijke en medische vragenlijsten; u vult deze online in via het beveiligde webspreekuur.

Voordat u definitief besluit deze test te laten uitvoeren, kunt u altijd meer informatie vragen aan onze artsen via het webspreekuur. Dit is binnen de beveiligde en privacy-gewaarborgde omgeving. Omdat het hier om uw medische gegevens gaat, moet u zich volgens de wet kenbaar maken en u legitimeren met een door u zelf aangemaakt wachtwoord. U krijgt vervolgens binnen drie werkdagen antwoord.

Het DNA onderzoek via speeksel

U neemt thuis zelf speeksel af ten behoeve van het DNA onderzoek. Dit doet u met de speciaal ontwikkelde afname kit. U dient hiertoe zorgvuldig de bijgevoegde instructies op te volgen. Met de transport box die voldoet aan de strenge eisen van weefseltransport, stuurt u uw speekselmonster voor het DNA onderzoek naar het laboratorium waar Pregenius exclusief mee samenwerkt.

Persoonlijke vragenlijsten

Met een persoonlijk account krijgt u de beschikking over uw persoonlijke pagina en kunt u inloggen bij het webspreekuur van Pregenius. Bij de test hoort een aantal vragenlijsten over uw gezondheid, uw leefstijl en uw familiegeschiedenis. Deze worden u online aangeboden via uw persoonlijke pagina. Tevens dient u het toestemmingsformulier te ondertekenen (informed consent) ter bevestiging dat u

vindt dat u voldoende bent geïnformeerd over de voor- en nadelen van een genetische test en toestemming geeft de FEMgen test te laten uitvoeren.

Het laboratoriumonderzoek

Het laboratorium heeft maximaal drie weken nodig om uw DNA te analyseren en uw persoonlijk rapport inclusief aanbevelingen samen te stellen. Dit rapport is opgesteld in het Engels. Het persoonlijk rapport combineert de resultaten van het genetisch onderzoek en de informatie uit de ingevulde gezondheidsvragenlijsten. Door deze innovatieve methode is het mogelijk individueel advies op maat te geven over het aanpassen van uw levensstijl en voedingsgewoontes om zo optimaal mogelijk gezond te blijven. Blijkt uit de test dat u een verhoogd risico loopt, dan kunt u besluiten tot aanvullend onderzoek dan wel regelmatige controles. U kunt dit afstemmen met uw eigen behandelend arts, of tijdens het consult met de arts van Pregenius.

Zodra uw rapport bij ons binnen is, ontvangt u een SMS met het verzoek in te loggen op het webspreekuur om een consult met één van onze artsen in te plannen. Tijdens dit half uur durend consult zal de arts het rapport met u bespreken. Tevens kan de arts aanbevelingen doen over een mogelijk vervolgtraject. Na dit consult ontvangt u het rapport en wordt het als Pdf-bestand bewaard in uw persoonlijke pagina binnen het webspreekuur.

Hoe wordt uw genetisch materiaal beoordeeld?

Het genetisch materiaal (DNA) wordt in het laboratorium uit het speekselmonster gehaald en vermenigvuldigd met speciale apparatuur. Zo komt het unieke DNA in voldoende grote hoeveelheden beschikbaar om alle noodzakelijke gen testen te kunnen uitvoeren. Daarbij wordt gekeken naar zogeheten Single Nucleotide Polymorfismen (SNP's, ook wel polymorfisme), dit zijn de stukjes DNA die verantwoordelijk zijn voor de genotypering. De genotypering bepaalt uiteindelijk de unieke eigenschappen van een persoon. Een afwijking in de SNP kan een ongunstige verandering ofwel eigenschap teweeg brengen. Een dergelijke verandering kan leiden tot bijvoorbeeld suikerziekte (Diabetes Mellitus), borstkanker, of een verhoogd cholesterolgehalte in het bloed.

Bij sommige ziekten is uitsluitend 1 polymorfisme in een enkel gen voldoende om het ziektebeeld te veroorzaken. Een voorbeeld is Macula Degeneratie (netvlieslijtage). Bij andere aandoeningen ligt het complexer: bij diabetes bijvoorbeeld kunnen meerdere SNP's een bijdrage leveren aan het ontstaan van het ziektebeeld. Voor het ziektebeeld dat u wilt laten onderzoeken worden alleen die SNP's onderzocht die daarvoor specifiek verantwoordelijk zijn. U krijgt dus geen informatie over aandoeningen waar u niet specifiek naar laat zoeken.

Wel kunt u op verzoek onderzoek laten doen naar een of meerdere afwijkingen en is

het mogelijk uw huidige gezondheidsstatus te laten onderzoeken door middel van een preventieve medische check-up. Zie hiervoor meer informatie in 'mijn scans'. Op uw verzoek kan de arts u ook verwijzen naar een lifestyle coach 'mijn coach' die u zal begeleiden met betrekking tot gewenste lifestyle aanpassingen.

© Pregenius BV, Esdoornhof 6, NL 3831 XZ-Leusden