
CSI in de praktijk

Op televisie zie je het elke week, in Crime Scene Investigation (CSI) wordt er even met een wattenstokje over iets gewreven en nog geen kwartiertje later hebben ze het totale genetische profiel van de dader te pakken.

Nu eens een wat realistischer beeld van dit soort onderzoek. Genetische testen worden steeds belangrijker en meer uitgevoerd tegenwoordig. Bijvoorbeeld om te controleren of je iemand een bepaald medicijn mag gaan geven of om te voorspellen en/of bevestigen of ongewenste bijwerkingen een genetische achtergrond hebben. Normaliter zou je daarvoor naar het ziekenhuis of de huisarts moeten om een buisje bloed te laten afnemen. Dankzij steeds gevoeligere apparatuur kan een genetische test met steeds minder materiaal gedaan worden. Tegenwoordig kan er uit een paar druppels bloed op een filtreerpapierje of uit wangslijmvliescellen, verkregen met behulp van een wattenstokje, DNA geïsoleerd worden.^{1,2} De kwaliteit van het op deze manier verkregen DNA is toereikend om er diverse genetische testen mee uit te voeren. Dit heeft als bijkomend voordeel dat de patiënt dit materiaal zelf thuis kan afnemen en het gewoon

per post naar het laboratorium kan opsturen. De druppels bloed op het filtreerpapierje kunnen, na een prikje in de vinger worden afgenomen, analoog aan diabetes die zichzelf prikken om hun bloedsuiker te controleren. Het gebruik van een wattenstokje is nog simpeler, hierbij hoeft er alleen met het uiteinde van het wattenstokje over het slijmvlies aan de binnenkant van de wang gestreken te worden. Deze 'non-invasieve' afname methode is zeer patiëntvriendelijk en daardoor vooral ook geschikt voor kinderen. Een nadeel is dat er na isolatie, behalve het geïsoleerde DNA, minder of geen materiaal over is. Bij het filtreerpapierje wordt daarentegen slechts een klein deel van de bloedvlek gebruikt, zodat er nog materiaal overblijft om de isolatie een aantal malen te herhalen. Verder is het niet nodig om bij de bloeddruppelmeethode het materiaal meteen te versturen, aangezien het veel stabiel is dan de cellen op het wattenstokje. Deze laatste dient binnen enkele dagen geïsoleerd te worden.



Petal Wijnen (1963) werd geboren in Heerlen en werkt sinds 1985, na een studie HLO klinische chemie te Sittard, als analiste in het klinisch chemisch

laboratorium van het Maastrichts Universitair Medisch Centrum (MUMC). Eerst als medewerkster algemene chemie, naderhand als onderzoeks analiste. Momenteel is ze bezig met een promotieonderzoek naar de invloed van DNA polymorfismen op het krijgen en het verloop van longaandoeningen. Ze is (co-) auteur van meer dan 10 wetenschappelijke publicaties.

e-mail: petal.wijnen@mumc.nl.

Het is echter aan de arts om de afweging te maken van welke afnamemethode er gebruik gemaakt wordt. Dit heeft onder andere ook met de mogelijkheden van het laboratorium dat de bepalingen moet gaan uitvoeren te maken. Wanneer er toch bloed geprikt moet worden voor andere testen, is een extra buisje vaak geen probleem. Het is echter goed om te weten dat er alternatieven zijn en die in overweging te nemen, om het voor de patiënt te vereenvoudigen.

In het klinisch chemisch laboratorium van het Maastrichts Universitair Medisch Centrum (MUMC) wordt het verkregen DNA materiaal voornamelijk gebruikt om te onderzoeken welke cytochroom P450 (CYP450) polymorfismen de patiënt heeft. Aan de hand van de verkregen uitslag kan een beslissing worden gemaakt over het al dan niet voorschrijven van een bepaald geneesmiddel, het stoppen van een medicijn of een bepaalde combinatie

van medicijnen of het overschakelen naar een medicijn dat op een andere manier in het lichaam wordt afgebroken. Kortom er wordt steeds meer uitgegaan van de individuele patiënt bij het voorschrijven van medicatie. Op die manier wordt er getracht al in een vroeg stadium te bepalen of iemand op de gewenste manier of misschien wel met een ongewenste reactie zal reageren op bepaalde medicijnen.

Referenties

1. Wijnen PA, et al. Genotyping with a dried blood spot method: A useful technique for application in pharmacogenetics. *Clinical Chimica Acta*. 2008; 388: 189-91.
2. Wijnen PA, et al. Pharmacogenetic testing after a simple DNA isolation method on buccal swab samples. *Pharmacogenomics* 2009; in press.