

Erfelijkheidsvoorlichting en erfelijkheidsonderzoek

Wanneer er een verhoogd risico is op een erfelijke ziekte, of als er een verhoogde kans is op het krijgen van kinderen met een verstandelijke en/of lichamelijke beperking? Dan kan er een gesprek worden aangevraagd bij een afdeling Klinische Genetica. Deze afdeling is gespecialiseerd in het behandelen van erfelijkheidsvragen.

Erfelijkheidsvoorlichting stap voor stap

Aanmelding

U wordt verwezen naar de afdeling Klinische Genetica van het Radboudumc door uw huisarts, verloskundige of medisch specialist via een verwijfsbrief.

Kinderen en volwassenen met een verwijzing vanwege mogelijke familiäre kanker kunnen ook terecht in het Jeroen Bosch Ziekenhuis. Wanneer u dit wenst, kan uw arts dit aangeven in de verwijzing. Voor het gesprek ontvangt u een formulier waarop u gegevens kunt invullen over de familiegeschiedenis en/of over uw kind.

Intake

In het eerste gesprek gaan wij na wat uw vraag is. Hierna volgen (aanvullende) vragen over uw eigen gezondheid en uw familieleden. Er wordt een stamboom van de familie getekend. Het is niet erg als u niet alles weet over de (gezondheid van de) familie. In sommige gevallen volgt lichamelijk onderzoek.

Wanneer u voor uw kind komt, kan het zijn dat niet alleen uw kind, maar ook u lichamelijk wordt nagekeken. Op basis van de gegevens die er zijn en/of de bevindingen bij lichamelijk onderzoek, bespreken we met u of we denken aan een erfelijke aandoening bij u, uw kind en/of in de familie.

Ook komt aan de orde wat eventuele risico's zijn voor u en/of uw (eventuele) kinderen. Welk aanvullend onderzoek mogelijk of nodig is om uw vraag beter te kunnen beantwoorden.

Aanvullend onderzoek

Aanvullend onderzoek kan bijvoorbeeld bestaan uit het opvragen van medische gegevens van andere familieleden, DNA- en/of chromosoomonderzoek (meestal via bloedafname), stofwisselings- of röntgenonderzoek of onderzoek(en) door een andere specialist.

Conclusie

Wanneer voldoende gegevens verzameld zijn, hopen we een diagnose te kunnen stellen. Als de oorzaak in het erfelijk materiaal wordt gevonden, kunnen we bepalen wat het risico op (een kind met) die aandoening is, hoe groot het risico is en op welke manier de overerving verloopt. Wanneer met de beschikbare gegevens en kennis geen oorzaak in het erfelijk materiaal gevonden wordt, wordt het risico ingeschat op basis van beschikbare gegevens.

Verder ontvangt u informatie over:

- De aard en het beloop van de aandoening.
- Eventuele preventieve- en/of behandelingsmogelijkheden.
- De mogelijkheden van opsporing van de aandoening voor de geboorte.
- De mogelijkheden van risicobeperking.

Afronding

Na het laatste gesprek krijgt u een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsonderzoek en -advies toegezonden. Dit verslag gaat ook naar uw huisarts, de verwijzer en eventuele andere behandelaars, tenzij u aangeeft dit niet te willen.

Wie doet de erfelijkheidsvoorlichting en het DNA-onderzoek?

De erfelijkheidsvoorlichting wordt gedaan door een klinisch geneticus, een arts-assistent of een genetisch consulent. Daarnaast kan extra begeleiding worden geboden door een maatschappelijk werkende en/of psycholoog.

Eventueel DNA- en/of chromosoomonderzoek gebeurt door genetische laboratorium specialisten.

Hoe zit het met de privacy?

De gegevens van het erfelijkheidsonderzoek worden bewaard in het archief van de afdeling Klinische Genetica. Er gelden strenge privacy regels; zonder uw toestemming is er voor anderen geen inzicht in uw gegevens.

Zijn er kosten aan verbonden?

Erfelijkheidsonderzoek en -advies worden volledig vergoed door uw verzekeraar. Let hierbij wel op het eigen risico van uw verzekering.

Waar zijn klinische genetische centra?

Onderstaand ziekenhuis is het dichtst bij u in de buurt.

RadboudUMC Nijmegen

Afdeling Genetica, sectie Klinische Genetica

Geert Grooteplein Zuid 10

6525 GA Nijmegen

Telefoonnummer: (024) 361 39 46 (ma t/m vrij van 08.30 - 17.00 uur)

e-mail:erfelijkheid@umcn.nl

website: www.umcn.nl/genetica (<https://www.radboudumc.nl/afdelingen/genetica>)

Daar krijgt u de voorlichting die u nodig heeft om uw eigen beslissing te kunnen nemen over verder (voorspellend) onderzoek. Het gaat dan om onderzoek naar uw eigen gezondheid of die van uw (toekomstige) kinderen. Een voorlichtingsgesprek wordt vaak gevolgd door erfelijkheidsonderzoek, maar dit hoeft niet.

Wie komen in aanmerking voor erfelijkheidsvoorlichting?

Wie komen in aanmerking voor erfelijkheidsvoorlichting?

- Mensen die zelf een ziekte of beperking hebben
- Mensen die een kind hebben met een lichamelijke en/of verstandelijke beperking
- Mensen waarbij in de familie een (mogelijk) erfelijke ziekte voorkomt
- Mensen met een afwijkende uitslag van chromosoomonderzoek of DNA-onderzoek

Code ALG-056