

# Schrijfwijzer en standaard tekstblokken

## De indeling van de informatiebrieven

Om de informatiebrieven zoveel mogelijk dezelfde vorm en inhoud te geven, wordt bij voorkeur onderstaande indeling gebruikt (met kopjes in vraagvorm):

1. *Titel: Informatie over xxx (naam aandoening)*
2. *Wat is xxx? (belangrijkste kenmerken, evt incidentie)*
3. *Welke medische adviezen zijn er? (controles/behandeling)*
4. *Wat is de oorzaak?*
5. *Hoe erft xxx over?*
6. *Wat betekent dit voor familieleden?*
7. *Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?*
8. *Waar vind ik meer informatie? (links en contactgegevens bij vragen; expertisecentra). In de brieven moet een verwijzing naar erfelijkheid.nl worden opgenomen.*

*Onderaan de informatiebrief graag synoniemen van de aandoening en de namen van de auteur en controleur(s) toevoegen. Deze worden gebruikt voor de synoniemenlijst en registratie voor de jaarlijkse update. De gegevens worden voor onlinepublicatie weer uit de PDF gehaald.*

Ten behoeve van kopje 5 en 7 hebben we vanuit de dysmorfologie standaardteksten geformuleerd over overervingsvormen en kinderwens die indien gewenst gebruikt kunnen worden.

## Afspraken bij het schrijven van een informatiebrief

- De informatiebrief is gericht aan de patiënt zelf - De lezer wordt in de informatiebrief niet persoonlijk aangesproken, we kiezen voor algemene termen. Bijvoorbeeld niet 'u kunt kiezen voor prenatale diagnostiek' maar 'prenatale diagnostiek is mogelijk', omdat de bijlage voor iedereen geschikt moet zijn (mannen/vrouwen, met/zonder kinderwens etc.)
- We vermijden de term patiënt (maar gebruiken: mensen met/iemand met xxx)
- We schrijven in korte zinnen en gebruiken geen moeilijke woorden.
- We vermijden wollig taalgebruik (er is sprake van, is bent bekend met)
- De informatiebrief is maximaal 2 A4 lang in lettertype Calibri, lettergrootte 11 en normale regelafstand (1.15)

# Voorbeelden standaardteksten overervingsvormen

## **Autosomaal dominante overerving**

Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor XXX hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een ouder met XXX heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Eventueel: Het lijkt niet vaak voor te komen dat een erfelijke aanleg voor XXX bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de aanleg afkomstig van één van de ouders.

## **Autosomaal recessieve overerving**

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. XXX erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen XXX als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

## **X-gebonden overerving**

Het ...syndroom erft X-gebonden over. Bij X-gebonden overerving ligt het gen (erffactor) voor de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom.

De meeste vrouwen die draagster zijn van een afwijking in een gen op het X-chromosoom hebben geen verschijnselen van de aandoening. Dit komt doordat zij nog een tweede X-chromosoom hebben met een normaal gen.

*(Optie vrouwen met soms mild fenotype: Soms hebben draagster wel (meestal milde) verschijnselen.)*

Een man met een afwijking in een gen op het X-chromosoom zal de aandoening hebben. Hij heeft maar één X-chromosoom, dus heeft geen X-chromosoom met een normaal gen.

*(Optie lethaal bij jongens: Voor een aantal X-gebonden aandoeningen, waaronder het ....syndroom, geldt dat jongens met de aanleg tijdens of kort na de zwangerschap overlijden.)*

Kinderen van een draagster (vrouw) met de erfelijke aanleg voor ....syndroom hebben ieder 50% (1 op 2) kans op de aanleg voor de aandoening. In dat geval zal een dochter draagster zijn en zal een zoon de aandoening hebben. De kans op een zoon met de aandoening is bij iedere zwangerschap 25% (1 op 4).

*(Optie voor reproductieve mannen met X-gebonden aandoening: Een man met een X-gebonden aandoening geeft deze aanleg altijd door aan zijn dochters. Zij zijn dan draagster. Zonen van een man met een X-gebonden aandoening hebben geen kans op de aanleg. Zij krijgen van hun vader altijd het Y-chromosoom.)*

## **De novo mutaties**

De aanleg voor xxx ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet.

Een aanleg die bij het kind nieuw is ontstaan, vinden we niet terug in het bloed van de ouders. De kans op herhaling bij een volgend kind is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen *zonder* de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, zal het kind opnieuw XXX hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is.

Bij een eventueel toekomstige zwangerschap is in sommige gevallen prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de erfelijke aanleg, of uitgebreid echoscopisch onderzoek). De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.

## **Voorbeeld teksten kinderwens**

### **Korte versie**

#### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Lange versie**

#### **Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap**

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeborn kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische test (PGT). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook: <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

#### **Prenatale diagnostiek:**

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden voor middel van een vlokkentest vanaf de 12<sup>de</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16<sup>e</sup> week. Hierbij worden afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeborn kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

#### **PGT: Preïmplantatie Genetische Test (PGT)**

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere

embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u graag naar <https://www.pgt nederland.nl>.