

Leidraad voor het aanvragen van kiembaan DNA-diagnostiek door behandelend medisch specialisten

Erfelijke oorzaken van ziekte worden steeds vaker vastgesteld na aanvraag van kiembaan DNA-diagnostiek door behandelend medisch specialisten. Deze ontwikkeling is onder meer zichtbaar in de oncologische zorg, waar bijvoorbeeld bij mammacarcinoom de keuze voor het type operatie of medicatie toenemend afhangt van de uitslag van deze diagnostiek. De mogelijkheden van kiembaan DNA-diagnostiek, d.w.z. bloedonderzoek naar afwijkingen in het erfelijk materiaal, breiden ook snel uit. Om concrete handvatten te geven wanneer de behandelend medisch specialist zelf kiembaan DNA-diagnostiek kan aanvragen, heeft de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) een [leidraad](#) voor niet-klinisch genetici opgesteld. Deze is bedoeld voor onder meer oncologisch behandelers, cardiologen, kinderartsen en neurologen. Zo staat beschreven dat alleen voor patiënten met zelf klachten kiembaan DNA-diagnostiek aangevraagd kan worden; gezonde familieleden worden altijd verwezen naar de klinische genetica. Daarnaast zijn duidelijke afspraken en korte lijnen tussen de behandelend specialist, de polieklinische genetica en het laboratorium voor DNA-diagnostiek van belang. De informatie uit de leidraad staat op praktisch toepasbare wijze beschreven op de website Arts&Genetica.nl.

Deze leidraad is tot stand gekomen op advies van de Inspectie Gezondheidszorg en Jeugd om de kwaliteit van zorg te borgen voor patiënten bij wie een indicatie bestaat voor kiembaan DNA-diagnostiek.

De leidraad is geschreven onder verantwoordelijkheid van de VKGN. Hierbij zijn zorgprofessionals van binnen en buiten de klinische genetica betrokken, zodat de leidraad goed aansluit op de dagelijkse praktijk.

Verschillende bevoegdheden en verantwoordelijkheden

Het aanvragen van DNA-diagnostiek in de kiembaan is een bevoegdheid die valt onder de Wet Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV), regeling Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing¹. Het verrichten van genetische diagnostiek in de kiembaan is voorbehouden aan de laboratoria voor DNA-diagnostiek die verbonden zijn aan de afdelingen klinische genetica. De afdelingen klinische genetica zijn daarom verantwoordelijk voor een structuur waarin de kwaliteit van de indicatiestelling, de (pretest) counseling, en de aanvragen voor genetische kiembaandiagnostiek en erfelijkheidsadviesing zo goed mogelijk geborgd is.

¹ Planningsbesluit wetten.nl - [Regeling - Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing - BWBR0014594 \(overheid.nl\)](#)