

Geachte collega,

U verwees bovengenoemde patiënt(e) naar de polikliniek Klinische genetica in verband met erfelijkheidsonderzoek naar alfa-1-antitrypsine deficiëntie (AATD).

Wij zijn echter genooddaakt deze verwijzing retour te sturen.

Verzoek om dragerschap van AATD is doorgaans geen reden om te verwijzen naar een medisch specialist, ook niet bij kinderwens. Uitzonderingen hierop zijn:

- 1) Patiënten met ZZ genotype én symptomatisch beeld, de partner kan dan verwezen worden bij een kinderwens ;
- 2) Koppels bij wie sprake is van consanguiniteit;
- 3) Koppels met een eerder kind met AATD.

Bij broers/zussen van een bekende AATD patiënt kunt u zelf onderzoek aanvragen naar de alfa-1-antitrypsine waarde in serum. Bij een bewezen deficiëntie van alfa-1-antitrypsine, adviseren wij de patiënt te verwijzen naar de longarts. Voor meer informatie zie ook:

<https://www.alpha-1nederland.nl/>

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/alpha-1-antitrypsine-deficientie>

Heeft u toch vragen over de verwijzing? Dan adviseren wij u hierover met ons te overleggen via de dienstdoende van de Klinische genetica: telefoonnummer ***.

Op grond van bovenstaande overwegingen wordt uw verwijzing dus niet verder in behandeling genomen en wordt uw patiënt(e) niet opgeroepen op onze polikliniek.

Wilt u dit met uw patiënt(e) bespreken, zodat deze geen oproep van ons verwacht?

Ik hoop u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.