Geachte collega,

U verwees recent uw patiënt(e) naar onze afdeling voor onderzoek naar dragerschap van een autosomaal recessieve aandoening. Op basis van de door u gegeven informatie, betreft het hier een zeldzame aandoening waarvan de dragerschapsfrequentie lager is dan 1:75. De kans op een aangedaan kind is daarmee ook klein (*evt kans toevoegen obv de tabel in bijlage*).

Gezien deze kleine kans roepen wij uw patiënt(e) niet op voor een afspraak.

Soms is er sprake van een uitzonderingssituatie, waardoor verwijzing wel geïndiceerd is. Deze vindt u hieronder.

Een afspraak op de polikliniek Klinische Genetica wordt vergoed door de zorgverzekeraar. Wel wordt het (verplichte) eigen risico aangesproken.

Heeft u 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.
<u>Wilt u dit met uw patiënt(e) bespreken, zodat deze geen oproep van ons verwacht?</u>

Ik hoop u hiermee voldoende te hebben geïnformeerd.

<u>Uitzonderingssituaties</u>

- Patiënt(e) en partner zijn consanguin.*
- Patiënt(e) en partner hebben dezelfde autosomaal recessieve aandoening in de familie.
- Patiënt(e) en partner zijn afkomstig uit een hoog risico groep*:
    - Hemoglobinopathieën, afkomstig uit: Afrika, De Antillen, Het Caraïbisch Gebied, Suriname, landen rondom de Middellandse Zee, Midden Oosten en nabij, Zuid-Oost Azië, China, Hong Kong, India. Onderzoek naar hemoglobinopathieën kan via de huisarts gedaan worden door Hb-typering (HPLC test).
    - Afkomstig uit Ashkenazi Joodse gemeenschap.
    - Afkomstig uit eenzelfde kleine regio en/of genetisch geïsoleerde gemeenschap zoals Volendam, Urk, Bunschoten-Spakenburg.

* NB. Paren met kinderwens die consanguin zijn of uit een hoog risico groep komen kunnen indien gewenst gebruik maken van preconceptie dragerschapsonderzoek voor een groot aantal ernstige autosomaal recessieve aandoeningen.

Bijlage: risico op kind met een AR aandoening op basis van dragerschapsfrequentie

Het risico op een kind met een AR aandoening is bij niet-consanguine paren afhankelijk van de dragerschapsfrequentie van de AR aandoening in de populatie waaruit men afkomstig is. De a priori kans op een aangedaan kind bij de verschillende dragerschapsfrequenties als volgt:

Dragerschaps-frequentie*	A priori kans aangedaan kind voor iemand die zelf de AR aandoening heeft	A priori kans op aangedaan kind voor iemand die drager is van de AR aandoening	A priori kans op aangedaan kind voor iemand met 2/3 kans op dragerschap van de AR aandoening	A priori kans op aangedaan kind voor iemand met 1/2 kans op dragerschap van de AR aandoening
1:15	1:30	1:60	1:90	1:120
1:30	1:60	1:120	1:180	1:240
1:50	1:100	1:200	1:300	1:400
1:60	1:120	1:240	1:360	1:480
1:75	1:150	1:300	1:450	1:600
1:100	1:200	1:400	1:600	1:800
1:150	1:300	1:600	1:900	1:1200
1:200	1:400	1:800	1:1200	1:1600

* Voor veel autosomaal recessieve aandoeningen is de dragerschapsfrequentie niet bekend.
Voor aandoeningen met een prevalentie van kleiner dan 1:23.000 kan (op basis van Hardy-Weinberg) worden aangenomen dat de dragerschapsfrequentie minder is dan 1:75.
Gegevens over dragerschapsfrequentie zijn onder andere beschikbaar bij Invitae en sema4 (PDF formaat, meest recente versies zijn te vinden door via zoekmachine te zoeken op " sema4 carrier frequencies" of "invitae carrier frequencies")