

## **Informatie over een erfelijke aanleg voor ALS en FTD op basis van een afwijkend C9orf72-gen**

### **Wat zijn ALS en FTD?**

Amyotrofische laterale sclerose (ALS) is een aandoening waarbij de zenuwcellen die de spieren aansturen worden aangetast, waardoor krachtsverlies optreedt. De eerste uitvalsverschijnselen kunnen in verschillende delen van het lichaam optreden, zoals in de ledematen, de schoudergordel, de heupen, de romp of het keelgebied. Op den duur worden alle spieren aangetast, behalve het hart. Het tempo waarin de spierfunctie achteruit gaat, kan van persoon tot persoon verschillen.

Frontotemporale dementie (FTD) is een ziekte die leidt tot dementie waarbij gedragsveranderingen (zoals initiatiefverlies, gebrek aan (ziekte-)inzicht, ontremming en ongepast gedrag) en taal- en spraakstoornissen op de voorgrond staan. Personen met een ziekte veroorzakende verandering in het C9orf72 gen hebben een sterk verhoogd risico op zowel ALS als op FTD. De eerste verschijnselen treden vaak op tussen de leeftijd van 35 en 70 jaar, maar een eerder of later begin is mogelijk.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

ALS en FTD kunnen (nog) niet worden genezen. Voor de lichamelijke ondersteuning en hulpmiddelen kan een revalidatiecentrum dat gespecialiseerd is in spieraandoeningen begeleiding bieden. In sommige gevallen van FTD heeft medicatie een gunstig effect op het gedrag. De omgang met iemand met FTD moet zoveel mogelijk gericht zijn op het bieden van ordening en structuur in het dagelijkse leven. Er gebeurt veel wetenschappelijk onderzoek naar de behandeling van ALS en FTD. Meer informatie hierover kan gevonden worden via de websites die onderaan deze informatiebrief staan.

### **Wat is de oorzaak?**

Een verlenging van een stukje DNA in het C9orf72-gen, namelijk teveel herhaling van zes DNA bouwstenen (GGGGCC), is de meest voorkomende oorzaak van familiale ALS en FTD. Ook wanneer er geen ALS of FTD in de familie voorkomt, kan deze verandering in een minderheid van de gevallen worden aangetoond. Hoe deze verandering in het C9orf72-gen tot ziekte leidt, is nog niet goed bekend. De ziekte veroorzakende verandering in het C9orf72-gen is pas sinds 2013 bekend als oorzaak van ALS en FTD. De kennis over het risico op ziekte, de ziekteverschijnselen en inzichten rondom behandeling zullen de komende jaren naar verwachting verder toenemen.

### **Hoe erft een erfelijke aanleg voor ALS en FTD op basis van een afwijkend C9orf72-gen over?**

Het overervingspatroon van deze aanleg is autosomaal dominant. Dat wil zeggen dat zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor ALS en FTD kunnen hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een ouder met ALS en/of FTD heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Uiteindelijk ontwikkelt een groot deel van de personen met een afwijkend C9orf72-gen ALS en/of FTD. De leeftijd waarop verschijnselen ontstaan, kan tussen familieleden sterk variëren.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Volwassen familieleden van een patiënt kunnen ervoor kiezen voorspellend DNA-onderzoek te laten verrichten. De beslissing om voorspellend DNA-onderzoek te laten verrichten is voor iedereen persoonlijk. Familieleden die voorspellend DNA-onderzoek overwegen, of uitgebreider geïnformeerd willen worden over de gevolgen, kunnen zich laten verwijzen door de huisarts naar een afdeling Klinische Genetica. De klinisch geneticus kan informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis van de erfelijke aanleg voor familieleden. Ook wordt psychosociale begeleiding aangeboden voor en na voorspellend DNA-onderzoek. Voor DNA-onderzoek is een bloedafname nodig. Omdat het om onbehandelbare aandoeningen gaat, vinden meerdere gesprekken plaats met een klinisch geneticus en een psychosociaal medewerker voordat eventueel DNA-onderzoek wordt ingezet.

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

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kindwens staat op:

[www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven). Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij kindwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie over ALS en FTD is te vinden via:

- [www.als-centrum.nl](http://www.als-centrum.nl)
- [www.erasmusmc.nl/alzheimercentrum/ftdexpertisecentrum](http://www.erasmusmc.nl/alzheimercentrum/ftdexpertisecentrum)
- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/als-amyotrofische-lateraal-sclerose>
- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/frontotemporale-dementie>

16 januari 2020.