

# Erfelijkheidsvoorlichting & Erfelijkheidsonderzoek



## **Wat is erfelijkheidsvoorlichting?**

Heeft u misschien een verhoogd risico op een erfelijke ziekte? Of denkt u een verhoogde kans te hebben op het krijgen van kinderen met een verstandelijke en/of lichamelijke beperking? Dan kunt u een gesprek aanvragen op een afdeling Klinische Genetica. Deze afdeling is gespecialiseerd in het behandelen van erfelijkheidsvragen.

U krijgt daar de voorlichting die u nodig heeft om uw eigen beslissing te kunnen nemen over verder (voorspellend) onderzoek. Het gaat dan om onderzoek naar uw eigen gezondheid of die van uw (toekomstige) kinderen. Een voorlichtingsgesprek wordt vaak gevolgd door erfelijkheidsonderzoek, maar dit hoeft niet.

## **Wie komen in aanmerking voor erfelijkheidsvoorlichting?**

- Mensen die zelf een ziekte of beperking hebben
- Mensen die een kind hebben met een lichamelijke en / of verstandelijke beperking
- Mensen waarbij in de familie een (mogelijk) erfelijke ziekte voorkomt
- Mensen met een afwijkende uitslag van chromosoomonderzoek of DNA-onderzoek

## **Erfelijkheidsvoorlichting stap voor stap**

### *1. De aanmelding*

U wordt verwezen naar de afdeling Klinische Genetica door uw huisarts, verloskundige of medisch specialist via een verwijskaart en / of verwijsbrief. Per ziekenhuis kan de procedure van uitnodigen enigszins verschillen.

Sommige ziekenhuizen sturen u voor de eerste afspraak een formulier waarop u gegevens kunt invullen over de familiegeschiedenis of over uw kind. Ook worden soms één of meerdere toestemmingsformulieren toegestuurd voor het opvragen van relevante medische gegevens van familieleden. Andere ziekenhuizen sturen deze formulieren niet vooraf toe. Zij gaan in het eerste gesprek na welke informatie nodig is om uw vraag goed te kunnen beantwoorden.

### *2. De intake*

In het eerste gesprek gaan wij na wat uw vraag is. Hierna volgen (aanvullende) vragen over uw eigen gezondheid en uw familieleden. Er wordt een stamboom van de familie getekend. Het is niet erg als u niet alles weet over de (gezondheid van de) familie. In sommige gevallen volgt lichamelijk onderzoek. Wanneer u voor uw kind komt kan het zijn dat niet alleen uw kind, maar ook u lichamelijk wordt nagekeken. Op basis van de gegevens die er zijn en/of de bevindingen bij lichamelijk onderzoek, bespreken we met u of we denken aan een erfelijke aandoening bij u, uw kind en/of in de familie. Ook komt aan de orde wat eventuele risico's zijn voor u en/of uw (eventuele) kinderen en welk aanvullend onderzoek mogelijk of nodig is om uw vraag beter te kunnen beantwoorden.

### *3. Aanvullend onderzoek*

Aanvullend onderzoek kan bijvoorbeeld bestaan uit het opvragen van medische gegevens van andere familieleden, DNA- en/of chromosoomonderzoek (meestal d.m.v. bloedafname), stofwisselings- of röntgenonderzoek of onderzoek(en) door een andere specialist.

### *4. De conclusie*

Wanneer voldoende gegevens verzameld zijn, hopen we een diagnose te kunnen stellen. Als de oorzaak in het erfelijk materiaal gevonden wordt, kan bepaald worden wat het risico op (een kind met) die aandoening is, hoe groot het risico is en op welke manier de overerving verloopt. Wanneer met de beschikbare gegevens en kennis geen oorzaak in het erfelijk materiaal gevonden wordt, zal het risico ingeschat worden op basis van beschikbare gegevens.

Verder ontvangt u informatie over:

- De aard en het beloop van de aandoening
- Eventuele preventieve- en/of behandelingsmogelijkheden

- De mogelijkheden van opsporing van de aandoening voor de geboorte
- De mogelijkheden van risicobeperking

### 5. De afronding

Na het laatste gesprek krijgt u een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsonderzoek en -advies toegezonden. Dit verslag gaat ook naar uw huisarts, de verwijzer en eventuele andere behandelaars, tenzij u aangeeft dit niet te willen.

### Wie doet de erfelijkheidsvoorlichting en het DNA-onderzoek?

De erfelijkheidsvoorlichting wordt verricht door een klinisch geneticus, een arts-assistent of een genetisch consulent. Daarnaast kan extra begeleiding geboden worden door een maatschappelijk werkende en/of psycholoog.

Eventueel DNA- en/of chromosoomonderzoek wordt verricht door genetische laboratorium specialisten.

### Hoe zit het met de privacy?

De gegevens van het erfelijkheidsonderzoek worden bewaard in het archief van de afdeling Klinische Genetica. Er gelden strenge privacy regels; zonder uw toestemming is er voor anderen geen inzicht in uw gegevens.

### Zijn er kosten aan verbonden?

Erfelijkheidsonderzoek en –advies worden volledig vergoed door uw verzekeraar, let hierbij wel op het eigen risico van uw verzekering.

### Waar zijn klinische genetische centra?

Bij onderstaande ziekenhuizen kunt u terecht met vragen over erfelijkheid en/of het maken van een afspraak voor erfelijkheidsonderzoek.

#### Amsterdam

- Academisch Medisch Centrum  
Afdeling Klinische Genetica  
Meibergdreef 9  
Postbus 22660  
1100 DD AMSTERDAM  
Tel.: 020-5665110 of 020-5665281 of 020-5665221 (ma - vrij: 8.30-17.00 uur)  
E-mail: [klingen-counsecr@amc.uva.nl](mailto:klingen-counsecr@amc.uva.nl) Website: [www.amc.nl](http://www.amc.nl)
- VU-Medisch Centrum  
Afdeling Klinische Genetica  
Polikliniek receptie D  
De Boelelaan 1117  
1081 HV AMSTERDAM  
Tel. : 020-4440150 (ma - vrij: 8.30-12.00 // 13.00-17.00 uur)  
Website: [www.vumc.nl/klg](http://www.vumc.nl/klg)
- Nederlands Kanker Instituut/ Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis  
Polikliniek Familiaire Tumoren  
Plesmanlaan 121  
1066 CX Amsterdam  
Tel: 020-5127829  
E-mail: [pft@nki.nl](mailto:pft@nki.nl) Website: [www.nki.nl](http://www.nki.nl)

#### Groningen

Universitair Medisch Centrum Groningen  
Afdeling Genetica  
Hanzeplein 1

Postbus 30001  
9700 RB GRONINGEN  
Tel. 050-3617229 (ma - vrij: 8.00-17.00 uur)  
Email: [segr@medgen.umcg.nl](mailto:segr@medgen.umcg.nl) Website: [www.umcgenetica.nl](http://www.umcgenetica.nl)

### **Leiden**

Leids Universitair Medisch Centrum  
Afdeling Klinische Genetica  
Zone K5R  
Albinusdreef 2  
Postbus 9600  
2300 RC LEIDEN  
Tel. 071-5268033 (ma - vrij: 8.00-16.30 uur)  
Email: [secretariaat.kg@lumc.nl](mailto:secretariaat.kg@lumc.nl) Website: <http://www.lumc.nl/4080>

### **Maastricht**

Academisch Ziekenhuis Maastricht  
Afdeling Klinische Genetica  
P. Debeyelaan 25  
9229 HX MAASTRICHT  
Tel. 043-3875855 (ma - do: 8.30-12.00//13.30-16.30 uur// vrij: tot 16.00 uur)  
E-mail: [polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl](mailto:polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl)  
Website: <http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid>

### **Nijmegen**

UMC St Radboud Nijmegen  
Afdeling Genetica, Sectie Klinische Genetica  
Geert Groteplein Zuid 20, Postbus 9101  
6525 GA, 6500 HB NIJMEGEN  
Tel. : 024-3613946 (ma - vrij: 8.30-17.00 uur)  
E-mail: [erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl) Website: [www.umcn.nl/genetica](http://www.umcn.nl/genetica)

### **Rotterdam**

Erasmus MC  
Afdeling Klinische Genetica  
Bezoekadres: Westzeedijk 112, 3016 AH Rotterdam  
Postadres: Postbus 2040, 3000 CA ROTTERDAM  
Secretariaat: kamer Ee-2018  
Tel : 010-7036915 (ma - vrij: 9.00-12.00//13.00-17.00 uur)  
E-mail: [ervo@erasmusmc.nl](mailto:ervo@erasmusmc.nl) Website: [http://www.erasmusmc.nl/klinische\\_genetica/](http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/)

### **UMC Utrecht-Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis**

Afdeling Medische Genetica  
Huispostnummer KC.04.084.2  
Bezoekadres: Lundlaan 6, 3584 EA Utrecht  
Postadres: Postbus 85090, 3508 AB Utrecht  
Tel. 088-7553800 (ma - vrij: 8.30-12.00//13.00-16.45 uur)  
E-mail: [erfadv@umcutrecht.nl](mailto:erfadv@umcutrecht.nl) Website: <http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid/>

### **Informatieve websites**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl)

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek: <http://www.pgdnederland.nl>