

Erfelijkheidsvoorlichting

In dit infoblad lees je meer over erfelijkheidsvoorlichting of erfelijkheidsadvies.

Waarom erfelijkheidsvoorlichting

Erfelijkheidsvoorlichting wordt meestal gegeven als iemand mogelijk een erfelijke aandoening heeft. Of zijn of haar kind heeft misschien een erfelijke aandoening. Mogelijk komt er een erfelijke aandoening in de familie voor. Ook de hielprik kan aanleiding zijn om erfelijkheidsvoorlichting te geven. Met de hielprik wordt het onderzoek bedoeld onder pasgeboren baby's in Nederland. Er wordt kort na de geboorte een beetje bloed afgenomen uit de hiel. Het bloed wordt getest op een aantal aandoeningen. Als er een afwijkende uitslag is, krijgen ouders erfelijkheidsvoorlichting.

Door de voorlichting krijg je, als dat mogelijk is, antwoord op vragen zoals:

- Welke ziekte heb ik (of mijn kind)?
- Ik denk dat mijn aandoening erfelijk is, klopt dat?
- Heb ik de erfelijke aanleg om een bepaalde aandoening te krijgen?
- Mijn kind heeft een erfelijke aandoening. Krijgt mijn volgende kind de aandoening ook?
- Wat zijn de gevolgen van de aandoening?
- Welke behandeling is mogelijk?

Advies en onderzoek

Erfelijkheidsvoorlichting bestaat uit twee onderdelen: erfelijkheidsadvies en erfelijkheidsonderzoek. Het erfelijkheidsadvies is alle informatie die je krijgt voor en na het erfelijkheidsonderzoek.

De advisering wordt ook wel genetische counseling genoemd. Er wordt bijvoorbeeld besproken hoe groot de kans is om een bepaalde aandoening door te geven aan je kinderen. En of er psychosociale begeleiding gewenst is. Het erfelijkheidsonderzoek is het laboratoriumwerk, waarin het DNA en/of de chromosomen worden onderzocht. Erfelijkheidsonderzoek heet ook wel genetisch onderzoek, een DNA test, DNA onderzoek of DNA diagnostiek. Het onderzoek kan zowel bij volwassenen als kinderen worden gedaan. Een huisarts, verloskundige of specialist kan iemand verwijzen naar de afdeling Klinische Genetica van een aantal ziekenhuizen. Erfelijkheidsonderzoek wordt namelijk op maar een aantal locaties in Nederland uitgevoerd (Zie Verwijzingen)

Chromosomen en DNA

Een erfelijke aandoening ontstaat door een verandering in de chromosomen of het DNA. In elke lichaamcel zitten 23 paar chromosomen. Chromosomen kun je voorstellen als lange, dunne, opgevouwen strengen. Ze bestaan uit een stof die we DNA noemen. Ons DNA bevat de code voor al onze erfelijke eigenschappen. Als er iets mis is met een chromosoom of het DNA, kan dit dus een aandoening veroorzaken. Bijvoorbeeld als er een chromosoom teveel is, of als er een stukje DNA ontbreekt.

Eerste afspraak

De eerste afspraak is een intakegesprek met een klinisch geneticus of een genetisch consultant. Een klinisch geneticus is een arts die zich bezighoudt met erfelijke ziekten en aandoeningen. Genetisch consultants geven erfelijkheidsadvies: ze begeleiden mensen tijdens het genetische onderzoek en geven voorlichting. Zij hebben vaak een verpleegkundige achtergrond.

Tijdens het eerste gesprek bespreekt de arts of consultant de vragen die iemand heeft. Vaak wordt een stamboom gemaakt van de familie om te zien of bepaalde aandoeningen vaker dan normaal voorkomen. Soms is het nodig om de medische gegevens van één of meerdere familieleden op te vragen. Elk familielid moet hier eerst toestemming voor geven.

Diagnose

De klinisch geneticus zal soms proberen een diagnose te stellen op basis van een lichamelijk en biochemisch onderzoek. Met een biochemisch onderzoek kijkt de arts of de hoeveelheid suikers, eiwitten en vetten in het bloed en de urine gezond is. Dit soort onderzoek geeft niet altijd genoeg informatie om vast te stellen of er sprake is van een aandoening en welke dat is. Dan kan een erfelijkheidsonderzoek uitkomst bieden. Met een DNA-onderzoek kijken artsen of er een verandering in het DNA zit die de oorzaak is van de aandoening. En met een chromosoomonderzoek zoeken ze uit of het aantal chromosomen en de bouw daarvan normaal is.

Uitslag

De uitslag van een erfelijkheidsonderzoek laat soms een paar maanden op zich wachten. Deze tijd is nodig om het onderzoek zorgvuldig te doen. De uitslag wordt met je besproken, maar je kan ook per brief geïnformeerd worden.

Als het nodig is, word je verwezen naar een andere specialist. Bijvoorbeeld voor medische controle of behandeling.

De uitslag van het onderzoek kan verschillende gevolgen hebben:

- Een arts kan soms de diagnose stellen bij een kind. Soms kan dan ook berekend worden hoe groot de kans is dat volgende kinderen de aandoening ook hebben. Dit heet de herhalingskans.
- Als er een diagnose is gesteld, kan de arts informatie geven over de gevolgen van de aandoening. En over mogelijke behandelingen.
- Soms is iemand gerustgesteld, omdat hij of zij geen (aanleg voor een) erfelijke aandoening blijkt te hebben. Of zijn/haar kind blijkt het niet te hebben.
- Een uitslag kan ook gevolgen hebben voor andere familieleden. Het kan bijvoorbeeld gebeuren dat een ouder zich niet wil laten testen, maar het (volwassen) kind wil dat wel. Als het kind dan de aandoening blijkt te hebben, geeft dat aan dat de ouder het ook heeft. Er wordt geprobeerd om afspraken te maken over hoe familieleden eventueel benaderd worden.
- Soms lukt het niet om een diagnose te stellen. Mensen blijven dan met vragen achter. Soms lukt het om vragen jaren later alsnog te beantwoorden, bijvoorbeeld als er nieuwe soorten onderzoek mogelijk zijn.

Verwijzingen

Meer informatie over erfelijkheidsvoorlichting en -onderzoek:

- Erfocentrum:
Infoblad 'Erfelijkheidsonderzoeken'
- Erfelijkheid.nl: erfelijkheidsvoorlichting:
<http://erfelijkheid.nl/node/485>

- Kiesbeter.nl: erfelijkheidsonderzoek:
<http://www.kiesbeter.nl/medische-informatie/artikelen/onderzoek/erfelijkheidsonderzoek/>

Meer informatie over aandoeningen:

- Erfocentrum: Infoblad 'Chromosoomafwijkingen'
- Erfocentrum: Infoblad 'Aandoeningen en erfelijkheid'
- Erfelijkheid.nl

Afdelingen Klinische Genetica:

- Academisch Medisch Centrum Amsterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 020- 5665281
<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, afdeling Klinische Genetica, tel. 043-3875855
<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/>
- Erasmus Medisch Centrum Rotterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 010-7036915
http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/
- Leids Universitair Medisch Centrum, afdeling Klinische Genetica, tel. 071-5268033
<http://www.lumc.nl/con/4080/>
- Universitair Medisch Centrum Groningen, afdeling Genetica, tel. 050-3617229
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/klinische_genetica_polikliniek/Pages/default.aspx
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud Nijmegen, afdeling Klinische Genetica, tel. 024-3613946
www.umcn.nl/genetica
- Universitair Medisch Centrum Utrecht, afdeling Medische Genetica, tel. 088-7553800 of 088-7555555
<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>

- VU Medisch Centrum Amsterdam, Klinische Genetica, tel. 020-4440150
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica/>

COLOFON

© **Stichting Erfocentrum 2011**

Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie.

W www.erfocentrum.nl www.erfelijkheid.nl

P Postbus 500, 3440 AM Woerden

T 0348-437690

Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl

