

Erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting

Inhoud

Inleiding

Een verzoek om erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting	1
Wachten op de uitslag	2
Het doel van erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting	2
Kosten	2
Het erfelijkheidsonderzoek	2
Verwijzing	2
Het onderzoek	2
Het eindgesprek	3
Psychosociale begeleiding	3
Familieonderzoek	3
Privacy	3
Kosten	3
Aanmelden voor erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting	4
Langlopend onderzoek naar aangeboren afwijkingen	4
Vragen	5
Opmerkingen of klachten	5
Bijlage Laboratoriumonderzoek, veelgestelde vragen	5

Inleiding

Bij erfelijkheidsonderzoek wordt uitgezocht of een bepaalde aandoening of aangeboren afwijking erfelijk is. Als u zich afvraagt of de aandoening of afwijking die u heeft of die in uw familie voorkomt, erfelijk is, kunt u dit laten onderzoeken. Ook kunt u laten onderzoeken of u een verhoogde kans heeft op een erfelijke ziekte die in uw familie voorkomt. Via uw huisarts of specialist kunt u zich voor dit onderzoek laten verwijzen naar de polikliniek Klinische Genetica van het UMCG.

In deze tekst beschrijven we de gang van zaken als u een afspraak heeft voor erfelijkheidsonderzoek en voorlichting.

Een verzoek om erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting

U kunt om erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting vragen als:

- Uzelf mogelijk een erfelijke of aangeboren aandoening heeft.
- U een kind heeft met mogelijk een erfelijke of aangeboren aandoening.
- In uw familie mogelijk een erfelijke of aangeboren aandoening voorkomt.
- U zich wilt laten onderzoeken op dragerschap van een erfelijke aandoening.

Wachten op de uitslag

Zorgvuldig en uitgebreid erfelijkheidsonderzoek kost vaak veel tijd. Houdt u er rekening mee dat de uitslag pas na maanden (drie tot zes) bekend kan zijn, gerekend vanaf het eerste gesprek. Het onderzoek naar dragerschap duurt meestal enkele weken.

Het doel van erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting

Erfelijkheidsonderzoek kan om verschillende redenen zinvol zijn.

- Er kan worden uitgezocht of er sprake is van een erfelijke aandoening of van dragerschap van een erfelijke aandoening of juist niet.
- Er kan worden uitgezocht of er sprake is van een verhoogde kans op een erfelijke aandoening bij eventuele (volgende) kinderen en hoe hoog die kans is.

Wanneer er een verhoogde kans is op een erfelijke aandoening bespreken we met u welke keuzemogelijkheden u heeft. Bijvoorbeeld periodieke controles door een specialist. De arts kan ook keuzes rond gezinsvorming en de mogelijkheden van onderzoek voor en tijdens een zwangerschap met u bespreken.

Overigens blijkt er lang niet altijd sprake te zijn van een verhoogd risico. In veel gevallen kunnen we u na het erfelijkheidsonderzoek geruststellen.

Kosten

De basisverzekering vergoedt meestal de kosten van erfelijkheidsonderzoek en erfelijkheidsvoorlichting. Wel heeft een afspraak gevolgen voor uw (verplicht) eigen risico van uw zorgverzekering. Meer informatie over kosten van erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting kunt u nalezen op pagina 3 van deze tekst. Op de website www.prijenzorg.umcg.nl vindt u meer algemene informatie over het betalen van ziekenhuiszorg.

Het erfelijkheidsonderzoek

Verwijzing

Uw huisarts, verloskundige of specialist kan u voor erfelijkheidsonderzoek verwijzen. U ontvangt dan een afspraakbrief voor een eerste gesprek met een arts (klinisch geneticus of arts-assistent) of genetisch consulent op de polikliniek Klinische Genetica. Dit eerste gesprek vindt meestal binnen twee maanden plaats.

De arts-assistent en genetisch consulent worden gesuperviseerd door een klinisch geneticus (medisch specialist). Deze supervisor is uw hoofdbehandelaar en eindverantwoordelijk voor de klinisch genetische zorg.

Met de afspraakbrief sturen we vaak ook een familieformulier mee. Op dit formulier kunt u thuis invullen welke aandoeningen in uw familie voorkomen. U wordt verzocht het familieformulier zo mogelijk drie weken voor het eerste gesprek terug te sturen.

Het onderzoek

Tijdens het eerste gesprek zal de behandelaar u een aantal vragen stellen die nodig zijn om duidelijkheid te krijgen over de bij u, bij uw kind(eren) of in uw familie voorkomende aandoening. Zo nodig wordt er lichamelijk onderzoek gedaan, lichtfoto's gemaakt of bloed afgenomen voor onderzoek van het erfelijkheidsmateriaal. Dit kan bijvoorbeeld een chromosomenonderzoek of DNA-onderzoek zijn. Ook kunt u afspraken krijgen voor aanvullend onderzoek, bijvoorbeeld röntgenfoto's of onderzoek door een andere specialist.

Als het nodig is om uw medische gegevens of die van uw familieleden op te vragen, gebeurt dat alleen na schriftelijke toestemming van de betrokkene.

Het eindgesprek

Als de uitkomsten van het erfelijkheidsonderzoek bekend zijn, bespreekt de behandelaar deze met u tijdens een nieuwe afspraak. Dit is meestal ook het eindgesprek. In dit gesprek bespreekt de behandelaar met u:

- De aard van de aandoening, de eventuele behandeling, eventuele preventieve maatregelen en de vooruitzichten (prognose).
- Of de aandoening wel of niet erfelijk is.
- Hoe groot de kans is dat uzelf of uw (eventueel volgend) kind deze aandoening zal hebben of drager kan zijn.
- Of er mogelijkheden zijn voor onderzoek voor of tijdens de zwangerschap.
- Gevolgen voor familieleden.
- Overige zaken die voor u van belang kunnen zijn die te maken hebben met de aandoening.

In sommige gevallen is een eindgesprek niet nodig en volgt de uitslag telefonisch en/of per mail (en brief).

Na dit gesprek krijgt u een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsonderzoek thuisgestuurd. U kunt de bevindingen nog eens rustig doorlezen. Uw huisarts en/of specialist krijgen normaal gesproken een kopie van deze samenvatting.

Psychosociale begeleiding

Erfelijkheidsonderzoek kan soms emoties oproepen of problemen met zich meebrengen, bijvoorbeeld bij het bespreken met de familie. Bij de Klinische Genetica zijn maatschappelijk werkers werkzaam die u hierbij kunnen helpen. U kunt naar hen vragen, maar uw behandelaar kan u dit ook aanbieden.

Familieonderzoek

Soms is voor erfelijkheidsonderzoek medewerking van uw familieleden nodig. Het kan ook zijn dat de uitslag van het onderzoek consequenties heeft voor uw familieleden. De arts of genetisch consulent van de Klinische Genetica neemt in het algemeen niet zelf contact op met uw familieleden, maar zal dit via u laten verlopen. U kunt, als u dat wilt, wel hulp krijgen bij de uitleg van het erfelijkheidsonderzoek aan uw familie.

Als uw familieleden vervolgens een erfelijkheidsonderzoek wensen kunnen zij zich via hun huisarts, verloskundige of specialist laten verwijzen naar de afdeling Klinische Genetica. De kosten van het onderzoek bij familieleden komt op rekening van hun eigen zorgverzekering.

Privacy

Bij het aangevraagde erfelijkheidsonderzoek worden gegevens over u en het onderzoek vastgelegd. Deze gegevens vallen onder de Wet Persoonsregistratie. Medische gegevens worden nooit zonder uw toestemming aan derden verstrekt.

Kosten

Over het algemeen worden de kosten van erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting door uw zorgverzekeraar vergoed omdat dit in het basispakket zit. De kosten worden meestal rechtstreeks met uw zorgverzekeraar verrekend. Het (verplicht) eigen risico is voor eigen kosten. Het is van belang na te gaan waarvoor u wel en waarvoor u niet verzekerd bent. U blijft uiteindelijk zelf aansprakelijk voor het betalen van de kosten van de voorlichting en het onderzoek.

Over het algemeen zijn de kosten van erfelijkheidsonderzoek en –voorlichting hoger dan het verhoogd eigen risico! Wanneer erfelijkheidsonderzoek en –voorlichting de grens van twee kalenderjaren overschrijdt, kan het zo zijn dat uw zorgverzekeraar twee keer het eigen risico bij u in rekening brengt.

De tarieven voor de verschillende erfelijkheidsonderzoeken vindt u op onze website www.genetica.umcg.nl. Het komt voor dat op de rekening twee of meer verrichtingen staan, terwijl er maar één keer bloed is afgenomen. Dat komt omdat het bloed vaak meerdere testen ondergaat. Het kan ook zijn dat u van twee verschillende centra voor Genetica een rekening ontvangt. Uw bloed of het bloed van uw kind is dan in beide centra onderzocht. Het is mogelijk dat u al rekeningen ontvangt voor onderzoeken waarvan u de uitslag nog niet weet. Dit komt doordat de onderzoeken vaak veel tijd vragen en de rekening vaak kort na de start van het onderzoek wordt verstuurd. Als u vragen heeft over de ontvangen rekeningen, kunt u contact opnemen met de Helpdesk Facturatie van het UMCG, via e-mail facturatie@umcg.nl of telefonisch (050) 361 22 02, bereikbaar op werkdagen van 8.30 - 16.30 uur.

Aanmelden voor erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting

Als u erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting wilt, kunt u zich door uw huisarts, verloskundige of specialist laten verwijzen naar de polikliniek Klinische Genetica van het UMCG.

Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG)
Klinische Genetica / huispostcode CB51
Postbus 30.001
9700 RB Groningen
telefoon: (050) 361 72 29
e-mail: klin.genetica@umcg.nl

In Noord-Nederland worden door de artsen en genetisch consulenten van de Klinische Genetica ook spreekuren gehouden in:

- Isala Klinieken Zwolle.
- Medisch Centrum Leeuwarden (MCL).
- Antonius Ziekenhuis Sneek.
- Deventer Ziekenhuis.
- Martini Ziekenhuis Groningen.

De afspraken voor alle spreekuren worden gemaakt via de medische administratie van de Klinische Genetica van het UMCG, telefoonnummer (050) 361 72 29.

Voor sommige soorten erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting kunt u alleen in het UMCG terecht. U kunt dus een afspraak in het UMCG krijgen, terwijl u een voorkeur had opgegeven voor bijvoorbeeld een afspraak in Leeuwarden of Zwolle.

Langlopend onderzoek naar aangeboren aandoeningen

De afdeling Klinische Genetica werkt mee aan een langlopend onderzoek naar aangeboren aandoeningen onder de naam Eurocat. In dit kader is het mogelijk dat aan onderzoekers van Eurocat inzage wordt verleend in uw gegevens. Mocht uw kind een aangeboren aandoening hebben, dan kunt u benaderd worden voor deelname aan dit onderzoek.

Wanneer u bezwaar wilt maken tegen inzage van uw gegevens en eventuele benadering, kunt u een e-mail sturen naar eurocat@umcg.nl.

Meer informatie over dit onderzoek vindt u op www.eurocat.umcg.nl

Vragen

Als u na het lezen van deze brochure nog vragen heeft, kunt u contact opnemen met de Klinische Genetica, telefoonnummer (050) 361 72 29 of via de mail klin.genetica@umcg.nl

Opmerkingen of klachten

De medewerkers van het UMCG vinden het belangrijk dat u tevreden bent.

Toch kan het gebeuren dat u niet tevreden bent. Als u klachten of opmerkingen heeft over uw behandeling of onderzoek, dan kunt u deze het beste direct en open bespreken met de betrokkene(n). Door uw onvrede kenbaar te maken stelt u hen in staat direct een oplossing te zoeken of eventuele misstanden recht te zetten.

Als dit overleg niet tot een bevredigend resultaat leidt, of als u uw klacht niet met de betrokkenen wilt bespreken, kunt u uw opmerking of klacht bespreken met een medewerker van Patiënteninformatie. Zij geeft u advies over de weg die u het beste kunt bewandelen.

De medewerkers van Patiënteninformatie zijn op werkdagen bereikbaar van 9.00 – 17.00 uur. Het telefoonnummer is (050) 361 33 00. Bij Patiënteninformatie is ook de brochure 'Klachtenregeling UMCG' verkrijgbaar.

Bijlage Laboratoriumonderzoek, veelgestelde vragen

Bij erfelijkheidsonderzoek wordt vaak gebruik gemaakt van DNA- en chromosoomonderzoek. Omdat voor lang niet iedereen duidelijk is wat DNA- en chromosoomonderzoek precies is, staan hieronder antwoorden op een aantal veelgestelde vragen.

Wat zijn chromosomen en wat is DNA?

Ieder mens is opgebouwd uit hele kleine bouwsteentjes die cellen heten. Iedere cel bevat 46 chromosomen, dat zijn de dragers van de erfelijke aanleg (als het ware het hele programma van opdrachten dat de groei, ontwikkeling en werking van ons lichaam regelt). Deze chromosomen krijgen wij van onze ouders. Samen bevatten alle chromosomen tienduizenden verschillende erfelijke eigenschappen, die genen worden genoemd.

Deze genen bestaan uit een stof die DNA heet. In dit DNA ligt dus de informatie voor al onze erfelijke eigenschappen vastgelegd.

Als bij mij DNA-onderzoek wordt gedaan om te kijken of ik een erfelijke aanleg heb, kan dan ook gezien worden of ik toevallig ook een andere aandoening in aanleg heb?

Als het mogelijk is kijken we bij DNA-onderzoek alleen naar de erfelijke aanleg voor de aandoening die met u besproken is. Er wordt alleen dat bepaalde stukje DNA 'gelezen' en niet ook allerlei andere stukjes.

Er wordt echter steeds vaker gebruik gemaakt van nieuwe DNA-technieken waarmee we vele genen tegelijk kunnen onderzoeken. Welke techniek gebruikt wordt, bespreken we van tevoren met u.

Is het mogelijk dat ik onverwacht een uitslag krijg te horen van iets wat ik niet zou willen weten?

Bij erfelijkheidsonderzoek worden soms onverwachte bevindingen gedaan.

In het algemeen zal de behandelaar deze mogelijkheid van tevoren met u bespreken, omdat hij zich verplicht voelt u alles eerlijk te vertellen. Als u op dit punt vragen heeft, doet u er goed aan deze zo vroeg mogelijk met uw behandelaar te bespreken.

Als bij mij DNA-onderzoek wordt gedaan om te kijken of ik een erfelijke aanleg heb, kan dan ook gezien worden of ik al verschijnselen van die aandoening heb of wanneer ik die ga krijgen?

Nee. Bij DNA-onderzoek is het alleen mogelijk vast te stellen of de erfelijke aanleg aanwezig is of niet. Uw behandelaar zal met u bespreken hoe en op welke leeftijd die aandoening zich kan uiten en of en wanneer aanvullend onderzoek, zoals een echo van het hart, nodig is.

Kan met DNA-onderzoek aangetoond worden of een vader ook echt de biologische vader is?

Ja, dat kan. Alleen wordt dit DNA-onderzoek, dat vaderschapsonderzoek wordt genoemd, niet in het UMCG gedaan.

In Nederland zijn twee speciale laboratoria waar dit vaderschapsonderzoek plaatsvindt. Sanquin in Amsterdam (020) 512 31 78 en het Forensisch laboratorium in Leiden (071) 527 43 18.

Afhankelijk van het soort DNA-onderzoek dat in een familie gedaan wordt, komt het in zeldzame gevallen wel eens bij toeval aan het licht dat een vader niet de biologische vader is. In het algemeen wordt deze niet-medische (en ook ongevraagde) bevinding alleen met de ouders besproken als dat belangrijk is voor het begrijpen en gebruiken van de uitkomst van het DNA- onderzoek.

Kan DNA-onderzoek op iedere leeftijd worden gedaan?

DNA-onderzoek kan op iedere leeftijd plaatsvinden, zelfs al heel vroeg in de zwangerschap bij het nog ongebooren kind. Bij gezonde kinderen onder de 18 jaar wordt echter alleen DNA-onderzoek gedaan als dat van belang is voor de medische behandeling van het kind op jonge leeftijd. We vinden namelijk dat kinderen later zelf vrij moeten zijn om te beslissen of ze willen weten of zij drager zijn van een bepaalde erfelijke aandoening en op welke leeftijd ze dat willen laten onderzoeken.

Wat doet het laboratorium na onderzoek met het afgenomen lichaamsmateriaal?

Voor DNA- of chromosomenonderzoek wordt meestal bloed gebruikt, maar soms ook weefsel of wangslijmvlies. Uw behandelaar stuurt dit materiaal naar het laboratorium van de afdeling Genetica van het UMCG. Hier wordt het materiaal onderzocht en bewaard.

Voor een universitair medisch centrum is het belangrijk dat er een archief van normaal of ziek weefsel wordt opgebouwd. Daarom wordt in sommige gevallen een deel van het bij u afgenomen materiaal (zoals bloed of weefsel) bewaard om later te gebruiken voor controles of wetenschappelijk onderzoek. Het materiaal wordt in dit geval alleen gecodeerd gebruikt, waardoor uw persoonsgegevens voor de onderzoekers onbekend blijven en uw privacy beschermd blijft. Als u niet wilt dat uw lichaamsmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek wordt gebruikt, dan wordt dit gerespecteerd. U kunt dit doorgeven aan uw behandelaar. Die zal daarvan een aantekening maken in uw medisch dossier.

Het lichaamsmateriaal kan ook bewaard worden voor uw eigen erfelijkheidsonderzoek. Dit is bijvoorbeeld het geval als er bij het DNA-onderzoek nu niets gevonden wordt, en in de toekomst nieuw onderzoek mogelijk wordt voor de erfelijke aandoening waar het om gaat. Uw behandelaar zal een dergelijke situatie met u bespreken en er uitleg over geven. Hiervoor is altijd vooraf uw toestemming noodzakelijk.