

Klinische Genetica

Presymptomatisch onderzoek bij neurogenetische aandoeningen

Waarom deze folder?

In deze folder willen wij u uit leggen hoe wij omgaan met het testen voor ernstige onbehandelbare erfelijke ziektes bij iemand zonder klachten. Dit heet presymptomatisch DNA-onderzoek.

De uitslag van een presymptomatisch DNA-onderzoek wijst uit of een gezond persoon, bij wie in de familie een erfelijke onbehandelbare ziekte voorkomt, deze ziekte in de toekomst zal krijgen of niet. Omdat het om een onbehandelbare ziekte gaat, is er internationaal afgesproken dat testen alleen gebeurt op volwassen leeftijd (dus vanaf 18 jaar).

De procedure

De procedure voor het presymptomatisch onderzoek bestaat uit (tenminste) drie stappen. U kunt zich op ieder moment terugtrekken uit deze procedure.

De eerste stap

U heeft een eerste gesprek met een klinisch geneticus of genetisch consulent en een medisch maatschappelijk werkster. Dit gesprek is om informatie uit te wisselen. Het is zinvol om uw partner of iemand anders mee te nemen.

We hebben informatie nodig over de ziekte in uw familie, zodat we zeker weten dat het gaat om de te bespreken ziekte. Het geeft ons tevens de gelegenheid om, als dat nodig is, de symptomen van de ziekte uit te leggen, hoe de ziekte overerft en wat uw kans is op de verandering in de erfelijke aanleg die in uw familie de ziekte veroorzaakt.

We leggen u de manier van testen uit en wat de beperkingen zijn. De gevolgen van een goede en een slechte uitslag voor uzelf en uw familieleden worden uitvoerig besproken.

Als de uitslag van het onderzoek bekend is, is er geen weg meer terug. Dus het is belangrijk dat alles duidelijk is, voordat u besluit het onderzoek te laten doen.

Aan het eind van het gesprek krijgt u meestal nog informatie mee over de ziekte en een brochure met de titel 'Wil ik het wel weten?' mee. U bent volledig vrij in uw keuze het onderzoek wel of niet te laten doen. Als u het onderzoek wilt laten doen, dan volgt er een bedenktijd van tenminste vier weken.

De tweede stap

Als u wilt doorgaan met de procedure, dan kunt u na vier weken telefonisch contact opnemen met onze afdeling. U krijgt dan een nieuwe afspraak op redelijk korte termijn voor het tweede gesprek. Dit gesprek geeft u de mogelijkheid om bepaalde onderwerpen of vragen nog eens door te spreken die zijn opgekomen na het eerste gesprek.

Als u dan wenst door te gaan met de procedure, dan wordt er bij u bloed afgenomen. Het onderzoek door het laboratorium duurt meestal ongeveer vier tot zes weken

De derde stap

De uitslag van een dergelijk onderzoek wordt nooit telefonisch of schriftelijk aan u gegeven, maar altijd in een gesprek. Als de uitslag bij ons binnen is ontvangt u bericht van ons secretariaat en zal er op korte termijn een afspraak worden gemaakt op onze afdeling. De secretaresse is niet op de hoogte van uw uitslag.

De uitslag wordt u direct bij het begin van het gesprek verteld. Sommige mensen willen er nog verder over praten, anderen niet. Uw huisarts wordt, als u dat goed vindt, zo snel mogelijk door ons geïnformeerd over uw uitslag. Daarnaast zal de uitslag schriftelijk aan u en de verwijzer worden bevestigd.

Eventueel de vierde stap

Bij een slechte uitslag wordt u na vier tot zes weken (of mogelijk eerder) een follow-up gesprek aangeboden. De bedoeling is om te

horen hoe het met u is na de uitslag en u de gelegenheid te geven vragen te stellen.

In dit gesprek kunnen wij met u kijken of er nog verdere hulp nodig is. Ook kunnen onderwerpen als verwijzingen naar andere specialisten of poli's, opties bij een kinderwens en meedoen aan wetenschappelijk onderzoek besproken worden.

Wij begrijpen dat deze procedure langdurig lijkt, maar we vinden het bij een dergelijke belangrijke beslissing van groot belang dat u goed geïnformeerd bent en voldoende tijd krijgt om hierover na te denken. Deze procedure is het resultaat van uitgebreide discussie met mensen die al zijn getest en met professionele hulpverleners, die bij het onderzoek betrokken zijn.

U hoeft ons niet te overtuigen om u te laten testen. Het is uw beslissing om al dan niet te testen. Wij zijn er om u zoveel mogelijk informatie te geven en u hulp en ondersteuning te bieden bij het maken van uw keuze.

Vragen of informatie

Met vragen kunt u contact opnemen met een medewerker van de afdeling Klinische Genetica, bereikbaar op werkdagen van 8.00 – 17.00 uur, telefoonnummer (050) 361 72 29.

Contactpersonen:

- de heer R.P. Stulp, genetisch consulent
- mevrouw T. Tijmstra, medisch maatschappelijk werkster
- mevrouw C.C. Verschuuren-Bemelmans, klinisch geneticus