

Afdeling Medische Genetica / Sectie Erfelijkheidadviesing, locatie WKZ

*De gang van zaken bij
voorspellend DNA-onderzoek*

DNA-onderzoek is onderzoek naar de erfelijke aanleg voor een bepaalde ziekte. Als dit onderzoek bij iemand wordt gedaan voordat er bij hem of haar verschijnselen van de ziekte zijn, noemt men dit voorspellend DNA-onderzoek. Deze folder gaat over de gang van zaken bij dit onderzoek.

Bij voorspellend DNA-onderzoek is er meestal al vooronderzoek bij familieleden gedaan en is daarbij een verandering in het erfelijk materiaal gevonden. Zo'n verandering noemt men ook wel een mutatie. Als in uw familie een dergelijke mutatie is gevonden en u wilt weten of u hiervan drager bent, kunt u in aanmerking komen voor DNA-onderzoek. Omdat voorspellend DNA-onderzoek ingrijpende gevolgen kan hebben, gaan de medewerkers van de Divisie Medische Genetica zorgvuldig met u na of de uitkomst van het DNA-onderzoek in uw situatie geen schade kan berokkenen. Dit gebeurt volgens een vaste procedure.

- Bij de aanmelding vraagt men aan u gegevens over uw familie. Dit gebeurt telefonisch of mondeling in het eerste gesprek. Soms wordt ook schriftelijk toestemming gevraagd om medische gegevens van familieleden op te vragen, om zekerheid over de diagnose te verkrijgen.
- Voordat het DNA-onderzoek feitelijk plaats vindt krijgt u een gesprek over de aandoening en erfelijkheid. Ook komen de voor- en nadelen van voorspellend DNA-onderzoek aan de orde. Tenslotte bespreken we uw motieven om een dergelijk onderzoek aan te vragen. Meestal voeren een klinisch geneticus en een maatschappelijk werker samen dit gesprek met u. Het gaat namelijk niet alleen om medische en erfelijke aspecten, maar ook om de mogelijke gevolgen op psychisch en sociaal gebied. De maatschappelijk werker gaat met u na wat de

persoonlijke betekenis van de uitslag voor u kan zijn. Soms is het beter om in deze fase twee gesprekken te voeren, zodat u voldoende tijd en gelegenheid krijgt om de informatie te kunnen verwerken. U krijgt een schriftelijke samenvatting van de gesprekken thuis gestuurd. Als u hiervoor toestemming geeft, kan uw huisarts of specialist een kopie krijgen.

- Het is belangrijk dat u als aanvrager, op basis van hetgeen u heeft besproken met de klinisch geneticus en maatschappelijk werker, beslist of u uiteindelijk wel of geen onderzoek wilt. U kunt zich dus na het aanmeldingsgesprek ook weer terugtrekken en de procedure stopzetten. Als u besluit het onderzoek aan te vragen dient u een toestemmingsformulier te ondertekenen, waarin u aangeeft de uitslag van het DNA-onderzoek te willen weten. U kunt zich tot vlak voor de uitslag nog uit de procedure terugtrekken, als u uiteindelijk de uitslag toch liever niet of nog niet wilt weten.
- Wanneer u toestemming geeft voor het voorspellend DNA-onderzoek maken we afspraken met u over de bloedafname voor het onderzoek en de tijdsduur van het onderzoek. Na de bloedafname begint voor u een wachttijd. Op dit moment duurt DNA-onderzoek drie maanden. Voor de aanvragers is dit een lange, vaak spannende tijd. Als u het prettig vindt de datum van het uitslaggesprek vroegtijdig te weten, kan deze datum bij de bloedafname worden afgesproken.
- Als de uitslag bekend is ontvangt u een uitnodiging voor het uitslaggesprek, met de klinisch geneticus en de maatschappelijk werker. In het uitslaggesprek vertelt de klinisch geneticus de uitslag van het DNA-onderzoek. Daarna komen de persoonlijke consequenties van de uitslag aan de orde. Ook bij een gunstige uitslag is dit van belang.

Indien u dat wenst kan een tweede gesprek met de maatschappelijk werker plaatsvinden. Hierin komen vooral de persoonlijke gevolgen van en het omgaan met de uitslag aan de orde. In sommige gevallen zijn één of twee gesprekken niet voldoende. De maatschappelijk werker kan dan nazorg bieden.

- U krijgt een schriftelijke bevestiging van de uitslag thuis gestuurd. Ook hiervan kan, als u dat wilt, een kopie naar uw huisarts en/of specialist gestuurd worden.

Meer informatie over voorspellend DNA-onderzoek vindt u in de brochure: *‘Wil ik het wel weten? Over de gang van zaken en keuzes bij voorspellend DNA-onderzoek’*. Deze brochure krijgt u bij het eerste gesprek.

U kunt de brochure ook van tevoren aanvragen bij de receptie van de Afdeling Medische Genetica (telefoonnummer 088 75 538 00).

Divisie Biomedische Genetica

Afdeling Medische Genetica / Sectie Erfelijkheidsadviesing

UMC Utrecht, Locatie WKZ, Lundlaan 6, Postbus 85090, 3508 AB Utrecht

Tel 088 75 555 55

www.umcutrecht.nl