

Afdeling Medische Genetica / Sectie Erfelijkheidadviesing, locatie WKZ

*Erfelijkheidsonderzoek:
de procedure*

Algemeen

Deze brochure geeft u informatie over de afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Utrecht. De afdeling Medische Genetica geeft advies op het gebied van erfelijke aandoeningen en ziekten. Het kan zijn dat u zich zelf heeft aangemeld. Het kan ook zijn dat een arts of verloskundige u heeft doorverwezen. In beide gevallen gaat het erom dat u een erfelijkheidsonderzoek wilt laten verrichten. Met deze brochure willen wij u graag informeren over de manier waarop zo'n erfelijkheidsonderzoek in zijn werk gaat.

Wanneer erfelijkheidsonderzoek?

Er is reden voor een erfelijkheidsonderzoek wanneer:

- u zelf een ziekte heeft en vermoedt dat deze erfelijk is;
- in uw familie een erfelijke ziekte is ontdekt en u wilt weten of dit iets betekent voor u en/of uw kinderen;
- u vragen heeft over de oorzaak en de erfelijkheid van de aandoening van uw kind;
- u en uw partner familie van elkaar zijn - een zogenoemde bloedverwantschap - en er kinderwens is;
- u wilt weten of er verhoogde risico's zijn vanwege een ziekte bij u zelf of gebruik van medicijnen tijdens de zwangerschap, bijvoorbeeld epilepsie en gebruik van antiepileptica.

Zekerheid

In veel gevallen wilt u gewoon zekerheid hebben. 'Heeft u of uw kind de aanleg?', 'Hoe groot is de kans op de aanleg of aandoening?', 'Hoe zeker is de diagnose of de uitslag van een voorspellend onderzoek?', 'Wat zijn de vooruitzichten bij een bepaalde aandoening?'. Honderd procent zekerheid kunt u niet altijd krijgen. Wel kunnen we u toezeggen dat we het

erfelijkheidsonderzoek met de grootst mogelijke zorgvuldigheid uitvoeren, evenals de daarop aansluitende advisering.

Het duurt lang

Om het erfelijkheidsonderzoek zorgvuldig te kunnen verrichten is vaak veel tijd nodig. Houdt u rekening met drie tot zes maanden vanaf het eerste gesprek, voordat u de uitslag krijgt.

De procedure

De procedure bij het erfelijkheidsonderzoek is in grote lijnen voor iedereen hetzelfde. In het algemeen is het zo dat een erfelijkheids-onderzoek voor een groot deel bestaat uit het verzamelen van informatie in één of meerdere gesprekken met u, het nagaan van resultaten van vroegere medische onderzoeken en het vergelijken van al deze gegevens met medische vakliteratuur. Van dit laatste gedeelte van het erfelijkheids-onderzoek merkt u weinig, maar uit ervaring weten wij dat dit gedeelte van het onderzoek de meeste tijd kost. Soms is een aanvullend medisch onderzoek nodig.

1 De aanmelding

Uw huisarts, medisch specialist of verloskundige kan u op de mogelijkheid van erfelijkheidsonderzoek wijzen en de aanmelding regelen. U kunt zelf het initiatief nemen door ons te bellen. U heeft altijd een schriftelijke verwijzing van uw huisarts nodig, ongeacht wie de aanmelding regelt.

2 Machtiging

Voor erfelijkheidsonderzoek moet, in verband met de vergoeding van de kosten, toestemming (machtiging) gevraagd worden aan uw

ziekttekostenverzekeraar. De Divisie Biomedische Genetica vraagt deze machtiging aan. Als u particulier verzekerd bent moet u rekening houden met uw eigen risico.

3 *Het intakegesprek*

In het eerste gesprek, ook wel intakegesprek genoemd, neemt de klinisch geneticus of genetisch consulent uw familie- of ziekte-geschiedenis met u door. De genetisch consulent werkt in nauw overleg met en onder supervisie van de klinisch geneticus. Hij of zij gaat na welke aanvullende informatie nodig is en hoe deze kan worden opgevraagd. Soms verricht de klinisch geneticus een lichamelijk onderzoek. Verder spreekt de klinisch geneticus of genetisch consulent een tijdpad met u af. Meestal wordt datgene wat met u besproken is schriftelijk bevestigd. De huisarts en eventueel de verwijzend specialist krijgen met uw toestemming een kopie van deze brief.

4 *Familiegegevens*

Familiegegevens zijn van belang om na te gaan welke erfelijke factoren meespelen en hoe de overerving is. Tijdens het gesprek wordt daarom samen met u doorgenomen hoe de samenstelling van uw familie is en welke aandoeningen er voorkomen. Om dit te vergemakkelijken kan gebruik gemaakt worden van familieformulieren die u thuis kunt invullen. Deze familieformulieren krijgt u thuis toegezonden, ruim voor het eerste gesprek of u krijgt ze bij het eerste gesprek mee. Het van tevoren invullen van deze formulieren kan het onderzoek bespoedigen en tijd vrijmaken voor het gesprek.

5 *Opvragen medische gegevens*

Vaak heeft de klinisch geneticus ook behoefte aan medische informatie van u en/of uw familieleden, om zo een goed beeld te krijgen van

een eventuele erfelijke aandoening. De klinisch geneticus neemt dan contact op met de artsen van de betrokkene(n). Dat kan alléén als de betrokkene(n) daarvoor schriftelijke toestemming geeft. Er wordt niets buiten u en uw familieleden om gedaan. Al het overleg met uw familie loopt trouwens via u.

6 *Aanvullend medisch onderzoek*

Het kan zijn dat nader lichamelijk onderzoek nodig is. Vaak heeft de klinisch geneticus van de afdeling Medische Genetica meer medische gegevens nodig, zoals röntgenfoto's of onderzoek van bloed en/of urine. In sommige gevallen vraagt de klinisch geneticus u nog andere medische specialisten te consulteren, bijvoorbeeld een oogarts, huidarts of neuroloog.

7 *Stamboomonderzoek*

Genealogisch onderzoek, zoals de wetenschappelijk term luidt voor stamboomonderzoek, is soms gewenst als de klinisch geneticus wil weten of er verwantschap bestaat tussen de partners of om na te gaan of er samenhang is met families waarin mogelijk een zelfde aandoening voorkomt. Bij de afdeling Medische Genetica is een genealoog in dienst om het stamboomonderzoek uit te voeren.

8 *Literatuuronderzoek en teambespreking*

Literatuuronderzoek en de bespreking van uw gegevens in ons team van klinisch genetici zijn belangrijke onderdelen in de procedure van het erfelijkheidsonderzoek. Dit speelt zich allemaal af binnen de muren van onze afdeling. U hoeft er zelf niets aan te doen, alleen afwachten. Het team van klinisch genetici bespreekt alle medische gegevens van u en/of uw familieleden en vergelijkt die met de gegevens die uit medische literatuur bekend zijn. Zo komen zij tot een

conclusie over de diagnose (wat is er aan de hand), de prognose (hoe ziet de toekomst er uit), de erfelijkheid en een eventueel herhalingsrisico. Ook gaan zij vaak na of er een mogelijkheid is om tijdens een zwangerschap onderzoek te doen. Zo stellen de deskundigen van de afdeling Medische Genetica een advies op.

9 *Voortgang van het onderzoek*

De klinisch geneticus of genetisch consulent die zich met het erfelijkheidsonderzoek bij u bezighoudt, maakt bij het eerste gesprek afspraken met u over het vervolgcontact. Dat gebeurt soms telefonisch, soms schriftelijk. Als u in de loop van het onderzoek vragen heeft dan kunt u altijd telefonisch contact opnemen met uw behandelend klinisch geneticus of genetisch consulent via het algemene telefoonnummer van de afdeling Medische Genetica (telefoonnummer 088 75 538 00). Indien hij of zij op dat moment niet bereikbaar is, vraag dan of u teruggebeld kunt worden. Mocht u de naam van de klinisch geneticus of genetisch consulent vergeten zijn dan kan de secretaresse die voor u opzoeken.

10 *Eindgesprek*

Uit het voorgaande heeft u al kunnen lezen dat er vaak veel tijd overheen gaat voor u een uitnodiging krijgt voor het eindgesprek bij de afdeling Medische Genetica. In dit gesprek bespreekt de klinisch geneticus de conclusie van het onderzoek met u. Onze medewerkers dringen u geen beslissing op. De deskundigen van onze afdeling vertellen u alleen of, en zo ja, welke risico's er zijn, voor uzelf en eventuele kinderen. Soms is bij het eindgesprek een maatschappelijk werker aanwezig. Het is namelijk heel goed mogelijk dat u in dat gesprek zoveel te verwerken krijgt, dat u er in een later stadium nog met haar over wilt praten.

11 Schriftelijke samenvatting

U krijgt na het eindgesprek een brief thuis, waarin een schriftelijke samenvatting staat van wat de klinisch geneticus u in het eindgesprek verteld heeft. Zo kunt u alles nog eens rustig nalezen. Uw huisarts, verloskundige of medisch specialist, die u in eerste instantie naar de afdeling Medische Genetica heeft verwezen, krijgt met uw toestemming een kopie van de brief.

12 Maatschappelijk werk

Wellicht blijft u na het eindgesprek met vragen zitten. Een vervolgesprek met de maatschappelijk werker kan daarom verhelderend zijn. Zij kan u bovendien steunen met de verwerking van de uitslag als die onverhoopt heel teleurstellend is, of bij het zoeken naar de keuze die in uw situatie de beste is. Nogmaals: uiteindelijk ligt de beslissing bij uzelf. De maatschappelijk werker kan ook behulpzaam zijn wanneer u informatie wilt hebben over andere medische of maatschappelijke instanties of hulpverleningsorganisaties, zoals ouder- en patiëntenverenigingen.

Privacy

Vastleggen van gegevens

De gegevens van uw onderzoek worden bewaard in het archief en computersysteem van de afdeling Medische Genetica van het UMC Utrecht. Indien u bij onze afdeling op gesprek bent geweest worden persoonsgegevens (zoals naam en geboortedatum), verzekeringsgegevens en afspraakgegevens ook vermeld in het centrale registratiesysteem van het UMC Utrecht. De bewaring en bescherming van deze gegevens vallen onder de Wet op de Geneeskundige Behandeloovereenkomst (WGBO) en de Wet Bescherming Persoonsgegevens. Er wordt nooit informatie over u gegeven aan derden, tenzij u daar schriftelijk toestemming voor geeft.

Wetenschappelijk onderzoek

Het is van algemeen belang dat patiëntengegevens kunnen worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek en statistiek. Daardoor kan de kwaliteit van de gezondheidszorg hoog worden gehouden. Wanneer wij patiëntengegevens voor wetenschappelijk onderzoek gebruiken, nemen wij alle (wettelijke) maatregelen, die noodzakelijk zijn om de privacy van de patiënten te waarborgen. De gegevens worden geanonimiseerd, dat wil zeggen, losgekoppeld van de persoonsgegevens. Wanneer voor het wetenschappelijk onderzoek gebruik gemaakt moet worden van niet-geanonimiseerde gegevens, wordt het onderzoek eerst ter goedkeuring voorgelegd aan de medisch-ethische toetsingscommissie van het UMC Utrecht.

Recht op inzage

Als adviesvrager bij de afdeling Medische Genetica hebt u recht op inzage in uw medisch dossier. Wilt u hiervan gebruik maken dan kunt u een schriftelijk verzoek indienen bij de divisieleiding van de divisie Biomedische Genetica, waar Medische Genetica een afdeling van is. Gegevens van familieleden kunnen in uw dossier zitten, maar zijn dan uiteraard niet voor u zelf ter inzage. Op deze wijze kan iedereen in een familie maximaal verzekerd zijn van onderlinge privacy en toch behulpzaam zijn bij de erfelijkheidsadvisering van een ander in de familie.

Adres en bereikbaarheid

Postadres

UMC Utrecht afdeling Medische Genetica
huispostnummer.: KC 04.084.2
Postbus 850 90
3508 AB Utrecht

Bezoekadres

Wilhelmina Kinderziekenhuis, Lundlaan 6, Utrecht

Telefoonnummer 088 75 555 55 / 088 75 538 00.

Fax 088 75 538 01

Openbaar vervoer: Utrecht C.S., buslijn 11 of 12.

Website: <http://www.genen.umcutrecht.nl>.

Divisie Biomedische Genetica

Afdeling Medische Genetica / Sectie Erfelijkheidadviesing

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

Tel 088 75 555 55

www.umcutrecht.nl