



**UMC Utrecht**

# Erfelijkheidsonderzoek



# Erfelijkheidsonderzoek

## Wanneer erfelijkheidsonderzoek?

*Er is reden voor erfelijkheidsonderzoek als:*

- U een ziekte heeft en vermoedt dat deze erfelijk is.
- In uw familie een erfelijke aandoening of aanleg is ontdekt en u wilt weten wat dit betekent voor u en/of uw (toekomstige) kinderen.
- Uw kind een aandoening heeft en u vragen heeft over de oorzaak en de erfelijkheid ervan.
- U en uw partner familie van elkaar zijn (bloedverwantschap) en u een kinderwens heeft.
- U wilt weten of er tijdens de zwangerschap verhoogde risico's zijn op een aandoening bij uw kind door een ziekte bij u of door gebruik van medicijnen, zoals anti-epileptica.

## Duidelijkheid

Heeft u of uw kind erfelijke aanleg voor een bepaalde ziekte? Hoe groot is de kans op de erfelijke aanleg of de aandoening? Hoe zeker is de diagnose of de uitslag van voorspellend onderzoek? Wat zijn de vooruitzichten bij een bepaalde aandoening?

Veel mensen willen graag antwoord op deze vragen. Honderd procent zekerheid is niet altijd te geven. De conclusie van erfelijkheidsonderzoek is gebaseerd op beschikbare medische kennis en familiegegevens.

Er is steeds meer kennis over erfelijke ziekten. Ook komen er steeds nieuwe mogelijkheden bij om onderzoek naar de oorzaak van aandoeningen te doen. Daardoor kan het voorkomen dat de conclusie van erfelijkheidsonderzoek na een aantal jaren moet worden bijgesteld. Of dat verder onderzoek mogelijk is.

## De uitslag

Zorgvuldig erfelijkheidsonderzoek kost (soms veel) tijd. Tijdens het eerste gesprek hoort u wanneer u de uitslag ongeveer kunt verwachten. Meestal is de uitslag binnen één tot vier maanden bekend. Onderzoek in meerdere genen duurt vaak langer (6-9 maanden).

## Wie doet wat?

Erfelijkheidsonderzoek en erfelijkheidsvoorlichting vindt plaats bij de **polikliniek Genetica**. U kunt een afspraak hebben met een **klinisch geneticus**, een **genetisch consulent** of een **arts-assistent**.

De **klinisch geneticus** is een **medisch specialist** die onderzoek doet naar de (erfelijke) oorzaak van ziektes en aandoeningen. Ook geeft de klinisch geneticus voorlichting aan patiënten en/of familieleden.

Een **genetisch consulent** is opgeleid in erfelijkheidsvoorlichting. De genetisch consulent of de **arts-assistent** werkt onder supervisie van de klinisch geneticus.

Bij erfelijkheidsonderzoek speelt er meer dan alleen een medische kant. Daarom zijn er ook **gespecialiseerde maatschappelijk werkers** verbonden aan de afdeling Genetica. Patiënten en familieleden kunnen voor moeilijke keuzes komen te staan. Ook heeft erfelijkheidsonderzoek (mogelijk) gevolgen voor gezins- en familieleden. De maatschappelijk werker ondersteunt u bij het maken van eventuele keuzes, kan u helpen bij het verwerken van de uitslag en het bespreken van de uitslag in uw familie.

De polikliniek Genetica is onderdeel van de **afdeling Genetica**. Hieronder vallen ook de laboratoria waar DNA-diagnostiek, chromosoomonderzoek, en diagnostiek voor erfelijke stofwisselingsziekten plaatsvindt.

# De procedure

## 1 De aanmelding

Uw huisarts, medisch specialist of verloskundige kan u verwijzen. Het is handig als u vraagt hoe de verwijzing verloopt: schriftelijk of digitaal. Als u geen verwijzing heeft en u toch een afspraak wilt, vergoedt uw ziektekostenverzekering de rekening niet (zie pagina 6: 'Kosten'). U ontvangt dan de rekening op uw huisadres.

Komt er op de afspraak met u een familielid mee dat mogelijk de (erfelijke) aandoening heeft waarvoor u naar ons bent verwezen? Denkt u dat het misschien nodig is dat we bij hem/haar ook onderzoek doen? Dan moet dit familielid zelf een verwijzing van de eigen huisarts meenemen.

## 2 Het eerste gesprek

In het eerste gesprek wordt uw ziektegeschiedenis of die van uw kind met u doorgenomen. Welke aandoeningen komen er bij uzelf en/of uw kind voor? En in uw familie? Op basis hiervan gaan we na of genetisch laboratoriumonderzoek zinvol is of dat aanvullende gegevens over uw familie nodig zijn. Is er geen reden of mogelijkheid voor verder onderzoek, dan bespreken we met u de conclusie. U krijgt te horen of, en zo ja, welke risico's er zijn - voor uzelf en eventuele kinderen. Het onderzoek wordt dan na één gesprek afgerond.

Meestal is het onderzoek niet met één gesprek afgerond. Voor een goed advies is vaak aanvullend lichamelijk of laboratoriumonderzoek en meer informatie nodig. De arts bespreekt dit met u. Ook spreken we een tijdspad met u af. Soms is bij het eerste gesprek een maatschappelijk werker aanwezig.

## 3 Familiegegevens

Familiegegevens zijn belangrijk om na te gaan welke erfelijke factoren misschien meespelen. Soms is er meer (medische) informatie nodig van uw familie. Er wordt altijd om schriftelijke toestemming gevraagd van het familielid om wie het gaat. Het overleg met de familie loopt via u. De afdeling Genetica doet niets buiten u en uw familieleden om. Het kan zijn dat we u voor de eerste afspraak alvast toestemmingsformulieren en/of familieformulieren toesturen.

#### **4 Aanvullend medisch onderzoek**

Mogelijk zijn er meer medische gegevens nodig, zoals röntgenfoto's of onderzoek van bloed en/of urine. Ook is soms aanvullend onderzoek door andere medisch specialisten nodig. Denk hierbij bijvoorbeeld aan een oogarts, huidarts of neuroloog.

#### **5 Literatuuronderzoek, teambespreking en overleg**

Tijdens erfelijkheidsonderzoek is vaak literatuuronderzoek nodig. Ook kan het nuttig zijn om in het teamoverleg uw gegevens te bespreken. Daarbij zijn klinisch genetici, arts-assistenten, genetisch consultants en soms maatschappelijk werkers en/of laboratoriumspecialisten aanwezig.

Soms bespreken we uw gegevens ook in een overleg met andere medisch specialisten, bijvoorbeeld cardiologen of kinderartsen. In deze vormen van overleg bespreken de artsen wat de conclusie is uit de beschikbare gegevens en onderzoeken en of verder onderzoek nodig is. Ook stellen we vast welke adviezen er voor u en/of uw familieleden zijn.

#### **6 Voortgang van het onderzoek**

Bij het eerste gesprek maken we afspraken over het vervolcontact. Dat vindt meestal plaats in de vorm van een vervolgesprek of een telefonisch consult. Als u tussentijds vragen heeft, dan kunt u altijd telefonisch of per e-mail contact opnemen met de afdeling. Ook kunt u uw vraag via een e-consult vanuit het Patiëntenportaal aan uw zorgverlener stellen.

#### **7 Eindgesprek**

In dit gesprek wordt de conclusie van het onderzoek met u besproken. De zorgverlener vertelt u of, en zo ja, welke risico's er zijn voor uzelf en eventuele andere familieleden, zoals kinderen, broers of zussen. Als preventief onderzoek aan te raden is, bespreken we dit met u.

## 8 Schriftelijke samenvatting

Na afronding van het onderzoek krijgt u een brief thuis. Hierin staat een samenvatting van wat in het eindgesprek met u is besproken. Zo kunt u alles nog eens rustig nalezen. Uw huisarts en eventueel de verwijzend specialist krijgen een kopie van deze brief.

## 9 Gespecialiseerd maatschappelijk werk

De impact van erfelijkheidsonderzoek kan groot zijn. Daarom wordt soms een (telefonische) afspraak met het maatschappelijk werk ingepland. Op die manier is na te gaan hoe het met u gaat na het ontvangen van de uitslag. Ook kan de maatschappelijk werker u ondersteunen met het verwerken van de uitslag, het maken van keuzes en het informeren van uw familie. Als een afspraak met het maatschappelijk werk niet voor u wordt ingepland, kunt u hier altijd zelf om vragen.

## WES: whole exome sequencing

**WES** is DNA-onderzoek waarbij al het coderend erfelijk materiaal in één keer wordt bekeken. Dit type onderzoek zetten we vooral in als de oorzaak van een aandoening niet duidelijk is, maar wel genetisch lijkt te zijn.

WES staat voor whole exome sequencing. Hiervoor is een bloedafname nodig. Als er een verdenking is op een genetische aandoening, kan WES helpen om de oorzaak te vinden. Veelal is een genetische diagnose voor patiënten (of hun ouders) het begin van gerichte behandeling en controle.

Op [www.umcutrecht.nl/genetica](http://www.umcutrecht.nl/genetica) kunt u vier filmpjes bekijken over WES.

# Voorspellend DNA-onderzoek

DNA-onderzoek is onderzoek naar de erfelijke aanleg voor een bepaalde ziekte. Wordt dit gedaan bij iemand vóór er bij hem of haar verschijnselen van de ziekte zijn, dan heet dit voorspellend DNA-onderzoek. Meestal is eerder bij een of meerdere familieleden een verandering in het erfelijk materiaal gevonden: een mutatie. Om te weten of u deze mutatie ook heeft, is DNA-onderzoek nodig.

Voorspellend DNA-onderzoek kan voor- en nadelen hebben. De medewerkers van de afdeling Genetica gaan zorgvuldig met u na wat de uitkomst van DNA-onderzoek voor u kan betekenen.

- Voor het onderzoek krijgt u een of meerdere gesprekken over de aandoening en de erfelijkheid. Daarin worden ook de mogelijke voor- en nadelen van voorspellend DNA-onderzoek besproken. Soms is bij deze gesprekken een gespecialiseerd maatschappelijk werker aanwezig.
- Op basis van deze informatie beslist u of u (op dit moment) wel of geen DNA-onderzoek wilt.
- Geeft u toestemming voor het DNA-onderzoek, dan wordt er bloed afgenomen. U kunt op ieder moment beslissen om niet verder te gaan. Als u het prettig vindt, kunt u bij de bloedafname al een datum afspreken voor het uitslaggesprek. Meestal is de uitslag van voorspellend DNA-onderzoek na 4 tot 6 weken bekend. De arts bespreekt met u wanneer de uitslag wordt verwacht.
- Als de uitslag bekend is, krijgt u op korte termijn een uitnodiging voor een (telefoon)gesprek. De uitslag en de persoonlijke gevolgen voor u en uw familieleden worden besproken. Als u wilt, is een gesprek met de maatschappelijk werker mogelijk. De maatschappelijk werker kan nazorg verlenen. Indien nodig wordt u verwezen voor periodiek onderzoek.
- Na het uitslaggesprek krijgt u een brief met de uitslag thuisgestuurd. Uw huisarts en uw behandeld specialist krijgen een kopie van deze brief.

Meer informatie over voorspellend DNA-onderzoek staat in het boekje *'Wil ik het wel weten? Over de gang van zaken en keuzes bij voorspellend DNA-onderzoek'*. Dit boekje krijgt u bij het eerste gesprek. U kunt het ook van tevoren aanvragen via de afdeling Genetica, telefoonnummer 088 75 538 00.



## Kosten

De kosten van erfelijkheidsonderzoek (gesprek en laboratoriumonderzoek) vallen meestal onder de basisverzekering. De kosten worden dan vergoed na verrekening van uw eigen risico. Loopt het onderzoek door in een nieuw jaar, dan kan de zorgverzekeraar de kosten met het eigen risico van beide jaren verrekenen.

De tarieven van erfelijkheidsonderzoek en laboratoriumonderzoek kunt u vinden op onze website. Kijk op **[www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica)** bij 'Over de polikliniek' en dan onder 'Kosten van genetisch onderzoek'.

Zorgverzekeraars bieden ook 'budgetpolissen' aan. Heeft u zo'n polis, dan moet u uw behandeling misschien (gedeeltelijk) zelf betalen. Het is belangrijk dat u vóór uw ziekenhuisbezoek controleert hoe u bent verzekerd.

De kosten worden in principe gedeclareerd bij de ziektekostenverzekering van de persoon bij wie het onderzoek plaatsvindt. Onderzoek bij familieleden wordt gedeclareerd bij hun eigen ziektekostenverzekering, tenzij daar (voorafgaand aan het onderzoek bij een familielid) andere afspraken over zijn gemaakt.

Heeft u vragen? Dan kunt u die ook stellen aan het Team Zorgkosten van het UMC Utrecht. Dat kan via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl).

# Privacy

## **Vastleggen van gegevens**

Uw persoonsgegevens en de gegevens van uw onderzoek worden bewaard in het archief en computersysteem van de afdeling Genetica en van het UMC Utrecht. De bewaring en bescherming van het elektronisch patiëntendossier valt onder de Wet op de Geneeskundige Behandelovereenkomst (WGBO) en de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG). Derden krijgen nooit informatie over u, tenzij u daar schriftelijk toestemming voor geeft.

## **Toestemming**

Als u voor een gesprek op de afdeling Genetica komt, geeft u daarmee toestemming voor het opslaan van uw persoonlijke en medische gegevens in het elektronisch patiëntendossier van het UMC Utrecht. Gegevens over de stamboom van uw familie en medische gegevens die eventueel worden opgevraagd van familieleden, zijn alleen in te zien door een beperkte groep zorgverleners van het UMC Utrecht. Ook gaat u ermee akkoord dat de afdeling Genetica medische gegevens van u kan inzien die via andere zorgverleners in het UMC Utrecht over u bekend zijn. Verder gaat u akkoord met eventueel lichamelijk onderzoek dat voor erfelijkheidsonderzoek bij u (of uw kind) nodig is.

## **Recht op inzage**

U heeft recht op inzage in uw medisch dossier. Dat kan via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl), 'Inloggen' (gebruik hiervoor uw DigiD), waarna u in het Patiëntenportaal komt. Meer informatie over uw privacy en uw rechten staat op [www.umcutrecht.nl/rechten-en-regels](http://www.umcutrecht.nl/rechten-en-regels) en in de UMC-folder 'Uw rechten in de zorg.'

## **Wetenschappelijk onderzoek**

Voor de kwaliteit van de gezondheidszorg is het belangrijk dat patiëntengegevens kunnen worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek en statistiek. Hierbij neemt de afdeling Genetica alle (wettelijke) maatregelen om de privacy van patiënten te waarborgen. De gegevens worden geanonimiseerd: ze worden losgekoppeld van uw persoonsgegevens.

Zijn voor wetenschappelijk onderzoek niet-geanonimiseerde gegevens nodig, dan wordt het onderzoek eerst ter goedkeuring voorgelegd aan de medisch-ethische toetsingscommissie van het UMC Utrecht. Voor gebruik van deze gegevens is ook uw toestemming nodig.

# Contactgegevens

## Avondspreekuur

De polikliniek Genetica heeft een avondspreekuur. Dit is één keer per maand op maandag-, dinsdag-, of woensdagavond. Ook een gesprek met een gespecialiseerd maatschappelijk werker is mogelijk op een avondspreekuur.

## Buitenpoli's

De afdeling Genetica werkt samen met andere ziekenhuizen en instellingen. Soms is het mogelijk om een afspraak voor erfelijkheidsonderzoek te maken in een ziekenhuis of instelling bij u in de buurt. Voor informatie over een afspraak in één van onze buitenpoli's kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica. Een lijst met de buitenpoli's vindt u op [www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica) onder het kopje 'buitenpoli's'.

## Patiëntenportaal

Via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl) en 'Mijn UMC Utrecht' kunt u in het Patiëntenportaal online uw afspraken raadplegen en vragen stellen aan uw zorgverlener. Vanaf juni 2018 zijn daar ook documenten uit het medisch dossier te raadplegen.

## Bezoekadres

Wilhelmina Kinderziekenhuis, Lundlaan 6, 3584 EA Utrecht

Telefoon: 088 75 538 00

E-mail: [genetica@umcutrecht.nl](mailto:genetica@umcutrecht.nl)

## Postadres

UMC Utrecht

afdeling Genetica

Huispostnummer: KC 04.084.2

Postbus 850 90

3508 AB Utrecht

## Meer informatie

Uitgebreide informatie over erfelijkheid, erfelijke aandoeningen en genetisch onderzoek vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), de website van het Erfocentrum.






Divisie Laboratoria, Apotheek en Biomedische Genetica  
**afdeling Genetica**

UMC Utrecht, Locatie WKZ, Lundlaan 6, Postbus 85090, 3508 GA Utrecht  
T. 088 75 538 00.

**[www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica)**

©2018, UMC Utrecht





Bezoekadres:  
Lundlaan 6  
3584 EA UTRECHT

Postadres:  
Postbus 85090  
3508 AB UTRECHT

E-mail: [genetica@umcutrecht.nl](mailto:genetica@umcutrecht.nl)  
[www.umcutrecht.nl/Genetica](http://www.umcutrecht.nl/Genetica)  
T. +31 (0)88 75 538 00