



UMC Utrecht

Erfelijkheids- en DNA-onderzoek

U ontvangt deze informatie omdat u binnenkort een afspraak hebt op de polikliniek genetica. Bij erfelijkheidsonderzoek gaan we na of een ziekte of aangeboren afwijking bij u of een familielid erfelijk is. DNA-onderzoek kan daar een onderdeel van zijn. Ook kan DNA-onderzoek bij bepaalde ziekten of aandoeningen helpen om de oorzaak te vinden. De klinisch geneticus is de medisch specialist op het gebied van erfelijke aandoeningen en DNA-onderzoek.

Wanneer erfelijkheidsonderzoek?

Er is reden voor erfelijkheidsonderzoek als:

- U een ziekte hebt 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 hebt over de oorzaak en de erfelijkheid ervan.
- U en uw partner familie van elkaar zijn (bloedverwantschap) en u een kinderwens hebt.

Erfelijkheids- en DNA-onderzoek

Uw huisarts, medisch specialist of verloskundige kan u verwijzen. Het is handig als u vraagt hoe de verwijzing verloopt: schriftelijk of digitaal.

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? Overleg dan van tevoren met ons of dit familielid een verwijzing van de eigen huisarts nodig heeft.

1 De eerste afspraak

Tijdens de eerste afspraak 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? Er kan ook lichamelijk onderzoek nodig zijn. Op basis van de bevindingen bespreken we met u of genetisch laboratorium-onderzoek zinvol is. Ook bespreken we met u of aanvullende gegevens over u of van uw familieleden 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, eventuele kinderen en familieleden. Het onderzoek wordt dan na één gesprek afgerond.

Meestal is het onderzoek niet met één gesprek afgerond. Voor een goed advies is vaak aanvullend onderzoek nodig. De arts bespreekt dit met u. Ook spreken we een tijdspad met u af.

2 Familiegegevens

Soms is er meer (medische) informatie nodig van uw familieleden. Het kan zijn dat we u voor de eerste afspraak alvast toestemmingsformulieren en/of familieformulieren toesturen. Familiegegevens zijn belangrijk om na te gaan welke erfelijke factoren een rol kunnen spelen. Voor het opvragen van medische gegevens vragen we altijd om schriftelijke toestemming van het betreffende familielid. Als dit familielid is overleden, vragen we toestemming aan een naaste verwant (nabij familielid). Het overleg met de familie loopt via u.

3 Aanvullend medisch onderzoek

Bij bepaalde ziekten of aandoeningen kan DNA-onderzoek helpen om de oorzaak te vinden. Uit DNA-onderzoek kan blijken dat er bij u en/of in uw familie een erfelijke aanleg voor een bepaalde aandoening voorkomt. Voor DNA-onderzoek is een bloedafname nodig.

In grote lijnen kan DNA-onderzoek twee doelen hebben:

- **DNA-onderzoek om een diagnose te stellen**

In veel gevallen doen we gericht DNA-onderzoek van één gen of een beperkt aantal genen. Hierbij kijken we of er een verandering (mutatie) aanwezig is. Het is niet altijd mogelijk om met DNA-onderzoek een oorzaak te vinden. Mogelijk heeft uw aandoening geen erfelijke oorzaak. Ook kan het zijn dat een erfelijke oorzaak met de huidige onderzoekstechnieken (nog) niet te vinden is.

Soms is er reden om de coderende delen van alle genen tegelijk in één DNA-onderzoek te bekijken. Dit heet *Whole Exome Sequencing* (WES). We doen dit onderzoek vooral als er voor een aandoening veel verschillende erfelijke oorzaken kunnen zijn. Informatie en vier video's over WES vindt u op onze website via www.umcutrecht.nl/genetica.

- **DNA-onderzoek vanwege een erfelijke aandoening in uw familie**

Als er in uw familie een erfelijke aandoening is vastgesteld, kunnen familieleden laten onderzoeken of ze drager zijn. Dit heet voorspellend DNA-onderzoek. Voor dit onderzoek is het belangrijk om te weten welke mutatie er in uw familie voorkomt.

4 Voortgang van het onderzoek

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.

DNA-onderzoek kan ingrijpende gevolgen hebben. Daarom bespreken we op de polikliniek genetica vooraf met u de mogelijke uitkomsten en de betekenis hiervan. Soms is ook een van onze gespecialiseerde maatschappelijk werkers betrokken bij het onderzoek.

Bij het eerste gesprek maken we ook afspraken over het vervolgcontact. Dat vindt meestal plaats in de vorm van een vervolggelsgesprek of een telefonisch consult. Als u tussentijds vragen hebt, dan kunt u contact opnemen met de afdeling. Ook kunt u uw vraag via een e-consult vanuit patiëntenportaal Mijn UMC Utrecht aan uw zorgverlener stellen.

5 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 familieleden. Als preventief onderzoek aan te raden is, bespreken we dit met u.

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.

6 Brief

Na afronding van het onderzoek krijgt u een brief. 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.

7 Gespecialiseerd maatschappelijk werk

De impact van erfelijkheids- en/of DNA-onderzoek kan groot zijn. Daarom wordt soms een (telefonische) afspraak met het maatschappelijk werk ingepland. Zo weten we hoe het met u gaat na het ontvangen van de uitslag. De maatschappelijk werker kan u ondersteunen met het verwerken van de uitslag, het maken van keuzes en het informeren van uw familie. U kunt ook zelf vragen om begeleiding door een maatschappelijk werker.

Kosten

De kosten van erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting 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 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) andere afspraken over zijn gemaakt.

Zorgverzekeraars bieden ook 'budgetpolissen' aan. Hebt 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 tarieven van erfelijkheidsonderzoek en laboratoriumonderzoek kunt u vinden op onze website. Kijk op www.umcutrecht.nl/genetica bij 'Over de polikliniek' en dan onder 'Kosten van genetisch onderzoek'.

Wie doet wat op de polikliniek genetica?

Erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting vindt plaats bij de polikliniek genetica. U kunt een afspraak hebben met een klinisch geneticus, een genetisch consulent, een physician assistant (PA) of een arts-assistent klinische genetica.

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 of een physician assistant is opgeleid in erfelijkheidsvoorlichting. Zij werken, net als een arts-assistent, onder supervisie van een klinisch geneticus.

Aan de afdeling genetica zijn ook gespecialiseerde maatschappelijk werkers verbonden. Zij ondersteunen patiënten familieleden bij het maken van keuzes, het verwerken van de uitslag en/of het bespreken van de uitslag in de familie.

De polikliniek genetica is onderdeel van de afdeling genetica. Hieronder vallen ook de laboratoria waar DNA- en chromosoomonderzoek en onderzoek naar erfelijke stofwisselingsziekten plaatsvindt.

Privacy

Vastleggen van gegevens

Uw persoonsgegevens en 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 patiënten- dossier valt onder de Wet op de Geneeskundige Behandelovereenkomst (WGBO) en de Algemene Verordening Gegevens-bescherming (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 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 hebt recht op inzage in uw medisch dossier. Dat kan via www.umcutrecht.nl, 'Inloggen' (met uw DigiD), waarna u in het patiëntenportaal Mijn UMC Utrecht komt. Meer informatie over uw privacy en rechten staat op en www.umcutrecht.nl/rechten. Daar vindt u ook de e-brochure 'Uw rechten in de zorg.'

DNA-opslag

In principe bewaren we uw DNA voor mogelijk onderzoek in de toekomst bij u of uw familie. Zonder uw toestemming wordt er geen wetenschappelijk onderzoek mee gedaan. Geen enkele partij buiten het ziekenhuis heeft of krijgt toegang tot uw DNA.

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. Als er voor wetenschappelijk onderzoek niet-geanonimiseerde gegevens nodig zijn, 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

Bezoekadres

Wilhelmina Kinderziekenhuis, Lundlaan 6, 3584 EA Utrecht

Telefoon: 088 75 538 00

E-mail: genetica@umcutrecht.nl

Postadres

UMC Utrecht

afdeling genetica

Huispostnummer: KC 04.084.2

Postbus 850 90

3508 AB Utrecht

Patiëntenportaal Mijn UMC Utrecht

Via www.umcutrecht.nl kunt u in patiëntenportaal Mijn UMC Utrecht online uw afspraken raadplegen en vragen stellen aan uw zorgverlener. Ook kunt u hier een deel van uw medisch dossier raadplegen.

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 onder het kopje 'buitenpoli's'.

Meer informatie

Uitgebreide informatie over erfelijkheid, erfelijke aandoeningen en genetisch onderzoek vindt u op 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

©2020, UMC Utrecht



Bezoekadres:
Lundlaan 6
3584 EA UTRECHT

Postadres:
Postbus 85090
3508 AB UTRECHT

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