



Erfelijkheidsonderzoek bij volwassenen

Algemene informatie



Meer weten over de (mogelijk erfelijke) oorzaak van een aandoening bij uzelf, een kind of een ander familielid? Wij leggen u graag de mogelijkheden uit van erfelijkheidsvoorlichting en erfelijkheidsonderzoek.

Wat is erfelijkheidsvoorlichting?

Een klinisch geneticus is een arts gespecialiseerd in erfelijkheidsvragen. Tijdens een voorlichtingsgesprek geeft hij u zoveel mogelijk informatie over een eventuele erfelijke aanleg bij uzelf of bij uw (toekomstige) kinderen. Op basis van dit gesprek kunt u zelf een besluit nemen over mogelijke gezinsuitbreiding of over (voorspellend) onderzoek naar uw eigen gezondheid. Een voorlichtingsgesprek wordt niet altijd standaard gevolgd door een erfelijkheidsonderzoek, maar dit is uiteraard wel mogelijk.

U kunt een gesprek aanvragen bij de klinisch-geneticus:

- wanneer u vermoedt dat u een verhoogd risico heeft op een erfelijke ziekte of
- wanneer u denkt een verhoogde kans te hebben op het krijgen van kinderen met een verstandelijke en/of lichamelijke handicap of erfelijke aandoening.

Verwijzing

Uw huisarts, verloskundige of medisch specialist kan u doorverwijzen naar klinische genetica van het Erasmus MC. Wanneer u een verwijzing heeft van uw huisarts of behandelend arts, kunt u vervolgens zelf een afspraak maken.

Erfelijkheidsonderzoek

Wanneer komt u in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek?

- als u zelf een ziekte of handicap heeft
- als u een kind heeft met een lichamelijke en/of verstandelijke handicap
- als in uw familie een mogelijk erfelijke ziekte voorkomt
- als u blootgesteld bent aan mogelijk schadelijke stoffen of straling met een verhoogd risico voor een zwangerschap
- als u een afwijkende uitslag van chromosoomonderzoek of DNA-onderzoek heeft
- als u bloedverwant bent van uw partner

Medische gegevens

Het is belangrijk om precies vast te stellen om welke aandoening het in uw familie gaat. Daarvoor is het nodig om medische gegevens over het aangedane familielid op te vragen. Via een toestemmingsformulier kan deze persoon (of wanneer het om een minderjarige gaat, beide ouders) hiervoor toestemming geven. U ontvangt een toestemmingsformulier voor elk familielid dat van belang is voor het onderzoek. Daarnaast kunnen andere gegevens over de familie aanwijzingen geven over een mogelijk overervingspatroon (wie treft de aandoening).

De toestemmingsformulieren en/of familieformulieren ontvangt u voorafgaand of tijdens het eerste gesprek. Hierop kunt u de gegevens van de verschillende familieleden (voor zover mogelijk) invullen.

Aanvullend onderzoek

Vaak is aanvullend onderzoek nodig, bijvoorbeeld DNA-onderzoek, chromosoomonderzoek, een röntgenfoto of een onderzoek door een andere specialist.

Diagnose



Wanneer alle gegevens zo volledig mogelijk aanwezig zijn, proberen wij een diagnose te stellen. Voor een exacte diagnose zoeken wij naar de oorzaak van de aandoening.

- Als de oorzaak bekend is, krijgt u informatie over de kans op (een kind met) die aandoening, de hoogte van dit risico en het overervingspatroon.
- Wanneer met de beschikbare gegevens en kennis geen oorzaak gevonden is, bepalen wij het risico met behulp van ervaringsgetallen.

Verder ontvangt u informatie over de aard en het verloop van de aandoening, eventuele behandelingsmogelijkheden, de mogelijkheden van opsporing van de aandoening vóór de geboorte en de mogelijkheden van risicobeperking.

De uitslag

In het algemeen leggen wij alle bevindingen van het onderzoek in een persoonlijk gesprek aan u uit. Er is voldoende tijd om uw vragen te beantwoorden. Wanneer er behoefte is aan vervolggesprekken, dan is dit uiteraard mogelijk. U, uw huisarts en de verwijzer krijgen na enige tijd na het laatste gesprek een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsadvies toegestuurd.

Privacy

Bij het maken van de afspraak vragen wij u naar uw persoonsgegevens en de reden van verwijzing. Deze informatie is strikt vertrouwelijk. Wij bewaren de gegevens van het erfelijkheidsonderzoek in ons archief. Hiervoor gelden strenge privacy regels. Zonder uw toestemming kunnen anderen geen gebruik maken van uw gegevens.

Meer informatie

Heeft u nog vragen of wilt u graag aanvullende informatie over erfelijkheidsvoorlichting of erfelijkheidsonderzoek, of informatie over kosten en vergoedingen, neemt u dan contact op met ons secretariaat.

Contact

Klinische genetica, (010) 703 69 15 (bereikbaar tijdens kantooruren). E-mail: ervo@erasmusmc.nl.



