

Erfelijkheidsonderzoek en -advisering

Deze informatie is opgesteld door de afdeling(en) Klinische genetica

- Intakegesprek
 - Aanvullend onderzoek
 - Uitslag gesprek
 - Schriftelijke samenvatting
 - Psychologische begeleiding
 - Kosten
 - Tot slot
-

Erfelijkheidsonderzoek is het laten uitzoeken of een ziekte of aangeboren afwijking erfelijk bepaald is. Iedereen die vragen heeft over een mogelijk erfelijke aandoening bij zichzelf of in de familie kan zich via de huisarts of een medisch specialist bij onze afdeling aanmelden. Het is ook mogelijk dat u door een andere medisch specialist verwezen bent naar de klinisch geneticus voor nader erfelijkheidsonderzoek of voor het stellen van een diagnose.

Intakegesprek

Tijdens de eerste afspraak met de klinisch geneticus of genetisch consulent wordt geïnventariseerd wat het probleem is en wat de vragen zijn. U heeft een gesprek met een erfelijkheidsdeskundige, dit kan een klinisch geneticus zijn of een arts in opleiding tot klinisch geneticus of een genetisch consulent.

Voor het gesprek is een stamboom nodig die wordt getekend voordat u de polikliniek bezoekt. Om deze te kunnen beantwoorden wordt er een stamboom getekend en worden u vragen gesteld over uw familie en vooral over de aandoening die in uw familie voorkomt. Deze stamboom wordt voor uw bezoek aan onze poli getekend.

Tegelijkertijd met uw afspraakbrief wordt een familieformulier meegestuurd. Dit formulier hebben wij nodig om de stamboom te kunnen tekenen. Wij verzoeken u daarom vriendelijk dit formulier zo spoedig mogelijk na ontvangst ingevuld terug te sturen.

Wanneer de verwijzing een kind betreft, is het van belang dat hij of zij meekomt naar het intakegesprek. Het intakegesprek duurt ongeveer een uur.

Aanvullend onderzoek

Opvragen medische gegevens

In een aantal gevallen kan volstaan worden met één informatief gesprek, maar meestal is er aanvullend onderzoek nodig. Het intakegesprek kan aanleiding geven tot het opvragen van medische gegevens bij andere behandelend artsen van uzelf of van één of meerdere familieleden. Dit gebeurt altijd na toestemming van de betrokken personen.

Aan u zal dan worden gevraagd om een toestemmingsformulier en antwoordenvolp aan het desbetreffende familielid te geven met de vraag om dit ingevuld aan ons terug te sturen.

Lichamelijk onderzoek

Afhankelijk van de vraag wordt tijdens het eerste gesprek ook lichamelijk onderzoek verricht door de klinisch geneticus. Het kan zijn dat aan u toestemming wordt gevraagd voor het maken van foto's voor overleg met collega-artsen.

Verder kan er aanvullend onderzoek nodig zijn, bijvoorbeeld röntgenfoto's of onderzoek door oogarts, cardioloog of neuroloog.

Bloedonderzoek

Afhankelijk van de vraag en de betreffende aandoening kan er wordt in overleg met u bloed worden afgenomen voor DNA- of chromosomenonderzoek. Het verkregen materiaal wordt in het laboratorium zorgvuldig bewaard. Uiteraard wordt al het aanvullende onderzoek eerst met u besproken en overlegd.

Uitslag gesprek

Als alle uitslagen en de benodigde gegevens compleet zijn wordt u opnieuw uitgenodigd voor een gesprek of wordt volgens afspraak contact met u opgenomen. De oproep hiervoor kan enige tijd duren, gemiddeld 3 tot 6 maanden. Uw behandelaar zal aangeven welke uitslagtermijn u kunt verwachten.

In dit gesprek wordt de conclusie van het erfelijkheidsonderzoek besproken evenals en de mogelijke consequenties hiervan voor u en/of mogelijk voor uw familieleden.

Schriftelijke samenvatting

Na de uitslag krijgt u een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsonderzoek en van hetgeen met u besproken is thuisgestuurd. Als er dan nog vragen zijn, kunt u altijd telefonisch contact opnemen of een nieuwe afspraak maken. De verwijzend specialist ontvangt een kopie van de samenvatting.

In het geval van een kort eenmalig gesprek of als u verwezen bent door een medisch specialist wordt meestal kan het voorkomen dat alleen de verwijzend specialist en/of huisarts wordt geïnformeerd.

Psychologische begeleiding

Indien u, als gevolg van het erfelijkheidsonderzoek, moeilijkheden ondervindt bij het maken van keuzes, kan de klinisch geneticus of genetisch consulent uw behandelaar u verwijzen naar een van de psychologen. Zij kunnen u ook begeleiden bij het omgaan en verwerken van de gevoelens die vaak gepaard gaan met erfelijkheidsonderzoek.

U kunt uiteraard ook altijd zelf een afspraak maken via ons secretariaat.

Kosten

Voor erfelijkheidsonderzoek, DNA- en chromosomenonderzoek bestaat een door het College Tarieven Gezondheidszorg (CTG) vastgesteld tarief.

Bovengenoemde onderzoeken vallen onder de basisverzekering mits een geldige medische indicatie aanwezig is. Het verplichte eigen risico wordt aangesproken.

Tot slot

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen over het erfelijkheidsonderzoek dan kunt u contact opnemen via onderstaand telefoonnummer of emailadres.

Polikliniek Klinische Genetica,
5e etage, zone K5-R
Openingstijden: tussen 08.30 en 16.30 uur.

Afspraak verzetten in het LUMC
tijdens werkdagen: tussen 08.30 uur en 12.30 uur

telefoonnummer : 071-526 8033
faxnummer : 071-526 6749
emailadres : secretariaat.kg@lumc.nl

www.lumc.nl/klingen
