

Polikliniek Erfelijke Tumoren van het Antoni van Leeuwenhoek
Ziekenhuis te Amsterdam

<http://www.nki.nl/>

Afdeling Genetica van het Universitair Medisch Centrum Groningen

<http://www.umcgenetica.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch
Centrum

<http://www.lumc.nl/4080/>

Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Ziekenhuis
Maastricht

<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/afdelingkg/>

Afdeling Antropogenetica van het Universitair Medisch Centrum St
Radboud te Nijmegen

<http://www.humangenetics.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Erasmus Medisch Centrum te
Rotterdam

<http://www2.eur.nl/fgg/kgen/>

Afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch Centrum
Utrecht

<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>

Aangepaste informatie van folders geproduceerd door 'Guy's and St Thomas'
Hospital' en 'Londen Genetic Knowledge Park', aangepast volgens hun
kwaliteitsnormen.

Juli 2008

Vertaald door Mies Wits-Douw en Marloes Brouns-van Engelen, Erfocentrum,
Woerden, Nederland.

Gesteund door EuroGentest, NoE
("Network of Excellence")

contract nr.512148, gesteund door EU-FP6

Illustraties: Rebecca J Kent

www.rebeccajkent.com

rebecca@rebeccajkent.com



Afspraak bij de arts



**Informatie voor patiënten
en hun familie**

Afspraak bij de arts

Deze informatie werd samengesteld voor ouders, patiënten en familieleden die een afspraak hebben met een klinisch geneticus. Deze brochure kunt u gebruiken als achtergrondinformatie bij deze afspraak. Waarom bent u verwezen en wat kunt u van deze afspraak verwachten.

Waarom werd u verwezen naar een klinisch geneticus?

Enkele van de redenen kunnen zijn:

- Er is een bepaalde erfelijke of mogelijk erfelijke aandoening in u familie of in de familie van uw partner aanwezig. U wil weten of u kans hebt om tijdens uw leven deze aandoening te ontwikkelen.
- U (of één van u beiden) hebben een kind met een of meer aangeboren afwijkingen, leermoeilijkheden, ontwikkelingsachterstand of andere gezondheidsproblemen en de arts denkt dat het mogelijk erfelijk is.
- U of uw partner hebben een erfelijke of mogelijk erfelijke aandoening die misschien kan worden doorgegeven aan uw kinderen.
- U hebt al een andere test laten doen tijdens de zwangerschap (zoals een echografie, nekplooi meting of een combinatietest), en daarbij werd een verhoogd risico op een bepaalde aandoening bij de baby vastgesteld.
- Verschillende naaste familieleden hebben bepaalde, mogelijk erfelijke vormen van kanker.

VPP - Vlaams Patiënten Platform vzw

Een onafhankelijke koepelorganisatie van meer dan 82 patiëntenverenigingen uit Vlaanderen die streeft naar een toegankelijke zorg op maat voor de patiënt en zijn omgeving.

Tel. +32 16 230 526

www.vlaamspatientenplatform.be

BOKS - Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met stofwisselingsziekten

Tel. +32 3 775 4839

www.boks.be

Rare Disorders Belgium – Een koepelorganisatie van Franstalige patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten.

www.rd-b.be/nlframe/

Orphanet

Website met informatie over zeldzame ziekten, klinische proeven, medicijnen en links naar hulpverenigingen in Europa.

www.orpha.net

EuroGentest

Website met informatie over genetische testen en links naar hulpverenigingen in Europa.

www.eurogentest.org

Of de genetische afdeling in uw lokale ziekenhuis:

Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Medisch Centrum van de Universiteit van Amsterdam

<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>

Afdeling Klinische Ophthalmogenetica (genetica van oogandoeningen) van het Interuniversitair Oogheelkundig Instituut te Amsterdam

<http://www.nin.knaw.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Vrije Universiteit Medisch Centrum te Amsterdam

<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica>

Voor familieleden die zelf de aandoening hebben, kan de arts eventueel vragen om hun adres, en de naam en adres van hun dokter. Opvragen van gegevens is uiteraard pas mogelijk als de behandelend arts toestemming heeft gekregen gegevens te verstrekken aan de klinisch geneticus.

Het zal niet altijd makkelijk zijn om al deze informatie te geven. Belangrijk om weten is dat deze informatie altijd vertrouwelijk zal worden behandeld en dat deze alleen zal worden gedeeld met andere familieleden of medisch personeel nadat u hiervoor toestemming hebt gegeven. Hier wordt heel soms een uitzondering op gemaakt in dwingende omstandigheden zoals wanneer het leven van familieleden op het spel zou staan.

Neem alle vragen die u hebt mee naar de afspraak met de arts – schrijf ze ook op. Breng eventueel uw partner, een familielid of een vriend ter ondersteuning mee. Als u een tolk nodig hebt, laat dit ruim van te voren weten aan de afdeling.

Na het bezoek aan de arts krijg u de punten die werden besproken meestal ook schriftelijk toegestuurd. Dit kan nuttig zijn om alles te helpen onthouden. Deze geschreven informatie kan ook van pas komen bij een bespreking met andere familieleden. Vraag hiernaar bij uw arts, en ook naar het tijdstip dat de informatie zal worden opgestuurd.

Meer informatie bij:

Het Erfocentrum - Het Nederlandse kennis- en voorlichtingscentrum Erfelijkheid.

www.erfelijkheid.nl

www.erfocentrum.nl

LUSS - Ligue des Usagers des Services de Santé

Tel. +32 81 744 428

www.luss.be

- U en uw partner zijn familie van elkaar, willen een baby en er komt in de gemeenschappelijke familie iets voor dat mogelijk erfelijk kan zijn.

Hoe kan u geholpen worden?

Er zijn verschillende manieren waarop een klinisch geneticus kan helpen, onder andere door:

- de verschillende beschikbare onderzoeken uit te leggen
- Een diagnose vast te stellen of te bevestigen.
- Informatie over de aandoening te geven en hoe deze kan worden overgedragen.
- De kans die u mogelijk hebt om in de toekomst de aandoening te krijgen
- Het risico dat toekomstige kinderen hebben te bespreken als de aandoening aanwezig is in uw familie.
- Te bespreken op welke manier u kunt leven met de aandoening en de weg wijzen naar beschikbare medische, maatschappelijke en praktische ondersteuning.
- Vragen te beantwoorden wanneer de diagnose van een aandoening wordt bevestigd.
- Te bespreken welke keuzemogelijkheden er zijn met betrekking tot het krijgen van kinderen als er sprake is van een verhoogd risico, zoals bijvoorbeeld onderzoek tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek)

Ter voorbereiding van de afspraak

Voor de arts kan het nuttig zijn om over alle details te beschikken van andere familieleden, vooral als zij gezondheidsproblemen hebben met een erfelijke achtergrond.

Neem de volgende informatie mee over familieleden, en ga hierbij terug tot de generatie van de grootouders:

personen met een of meer aangeboren afwijkingen, ook bij doodgeboorten	personen met een verstandelijke handicap	miskramen, doodgeboorten, overlijden op jonge leeftijd	van overleden personen de leeftijd van overlijden en de oorzaak	personen met kanker met name indien op jonge leeftijd