

Spreekuur voor onderzoek naar en advisering over erfelijke aandoeningen

Deze folder geeft u informatie over het spreekuur Klinische Genetica voor onderzoek naar en advisering over erfelijke aandoeningen.

Inleiding

Bij erfelijkheidsonderzoek wordt er onderzocht of een ziekte of aangeboren afwijking erfelijk bepaald is. Wanneer u vragen heeft over een mogelijk erfelijke aandoening bij uzelf of in uw familie, dan kunt u zich via uw huisarts aanmelden voor het spreekuur Klinische Genetica. Het is ook mogelijk dat u door een medisch specialist wordt doorverwezen.

Specialisten LUMC

Het spreekuur Klinische Genetica vindt plaats in het Groene Hart Ziekenhuis (GHZ) of in het LUMC afhankelijk van de aandoening. Vragen over erfelijke vormen van kanker zullen vaak in het spreekuur in het GHZ worden behandeld, andere vragen gaan naar het spreekuur Klinische Genetica in het LUMC. Op het spreekuur spreekt u met een klinisch geneticus van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Deze artsen zijn gespecialiseerd in het onderzoeken en adviseren over erfelijke aandoeningen.

Intakegesprek

Tijdens het eerste gesprek met de klinisch geneticus worden uw klachten en vragen besproken. Om deze te kunnen beantwoorden, wordt voorafgaand aan uw polibezoek een stamboom van uw familie gemaakt.

Voor het maken van de stamboom wordt een familieformulier gebruikt, met daarin vragen over uw familie en vooral over de

aandoening die in uw familie voorkomt. Dit formulier ontvangt u tegelijk met uw afspraakbrief. Wij verzoeken u het familieformulier zo spoedig mogelijk na ontvangst ingevuld terug te sturen. Wanneer de afspraak voor uw kind is, is het van belang dat uw kind meekomt naar het intakegesprek. Het intakegesprek duurt ongeveer zestig minuten. Bij kinderen en jong volwassenen zal er vaak ook een afspraak worden gemaakt bij een psycholoog in het LUMC.

Aanvullend onderzoek

In een aantal gevallen is één informatief gesprek voldoende, maar meestal is aanvullend onderzoek nodig. Indien er aanvullende onderzoeken nodig zijn, wordt dit eerst met u besproken.

Opvragen medische gegevens

Na het intakegesprek kan het nodig zijn om aanvullende medische gegevens van u of familieleden op te vragen bij andere artsen waar u of uw familie onder behandeling zijn. Dit gebeurt altijd na toestemming van de betrokken persoon. Aan u wordt gevraagd om een toestemmingsformulier en antwoordenvolp aan het desbetreffende familielid te geven met de vraag om dit ingevuld terug te sturen.

Lichamelijk onderzoek

Afhankelijk van uw vraag en/of klachten kan het voorkomen dat er in aanvulling op het eerste gesprek lichamelijk onderzoek door de klinisch geneticus nodig is. Daarnaast kan de klinisch geneticus u om toestemming vragen voor het maken van foto's voor overleg met collega-artsen. Ook kan het voorkomen dat

aanvullend onderzoek, zoals röntgenfoto's of onderzoek door een oogarts, cardioloog of neuroloog nodig is.

Bloedonderzoek

Afhankelijk van uw vraag en de betreffende aandoening kan het voorkomen dat er bloed bij u wordt afgenomen voor DNA- of chromosomenonderzoek. Het afnemen van bloed vindt plaats in het GHZ, waarna het bloed wordt onderzocht in het laboratorium van het LUMC. Het verkregen materiaal wordt hier zorgvuldig bewaard.

Samenvattend gesprek

Wanneer alle uitslagen en gegevens compleet zijn, wordt u opnieuw uitgenodigd voor een gesprek of wordt volgens afspraak contact met u opgenomen. De oproep hiervoor kan soms enige tijd duren, circa twee tot zes maanden. Tijdens dit gesprek wordt de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek besproken evenals de consequenties hiervan voor u en mogelijk voor uw familieleden.

Schriftelijke samenvatting

Na het laatste gesprek ontvangt u een schriftelijke samenvatting van het erfelijkheidsonderzoek en van de punten die met u zijn besproken. Wanneer u hierna nog vragen heeft, kunt u altijd telefonisch contact opnemen of een nieuwe afspraak maken. De medisch specialist die u heeft doorverwezen, ontvangt een kopie van de samenvatting. Wanneer er alleen sprake is van een kort eenmalig gesprek, kan het voorkomen dat alleen de verwijzend specialist en/of huisarts wordt geïnformeerd.

Psychologische begeleiding

Wanneer u na de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek moeite heeft bij het maken van keuzes, kan de klinisch geneticus u doorverwijzen naar een psycholoog. Een psycholoog kan u begeleiden bij het omgaan en verwerken van emoties door het erfelijkheidsonderzoek. U kunt ook zelf via het secretariaat in het LUMC een afspraak maken bij de psycholoog.

Kosten

Erfelijkheidsonderzoek, DNA- en chromosomenonderzoek vallen onder de

basisverzekering. De verzekering heeft hier wel een geldige medische indicatie voor nodig.

Tot slot

Wilt u een afspraak maken of heeft u na het lezen van deze folder nog vragen? Dan kunt u altijd contact opnemen of kijken op onze website.

Afspraak maken/verzetten

Het spreekuur Klinische Genetica in het GHZ vindt één keer per maand, op vrijdag plaats. Spreekuren in het LUMC zijn van maandag tot en met vrijdag. Voor het maken van een afspraak heeft u een verwijzing nodig van uw huisarts of medisch specialist. U kunt voor het maken of verzetten van een afspraak tijdens kantooruren telefonisch contact opnemen met de polikliniek Interne Geneeskunde van het GHZ via telefoonnummer: (0182) 50 50 05

Inhoudelijke vragen

Voor inhoudelijke vragen kunt u contact opnemen met de afdeling Klinische Genetica in het LUMC of bekijk de website:

Telefoon: (071) 526 80 33

E-mail: secretariaat.kg@lumc.nl

Website: www.lumc.nl/klingen

Groene Hart Ziekenhuis, Locatie Gouda

Bleulandweg 10
2803 HH Gouda

Algemeen telefoonnummer ziekenhuis:
(0182) 50 50 50

Colofon

uitgave : Groene Hart Ziekenhuis, Gouda
productie : Marketing & Communicatie
december 2021
04.07.087