

Erfelijke amyloïdose

over erfelijkheid, de keuze voor een genetische test
en hoe ga je om met de uitslag

Dr. Paul A. van der Zwaag
Klinisch Geneticus
Expertisecentrum Amyloïdose
UMCG
01.02.2020



Indeling

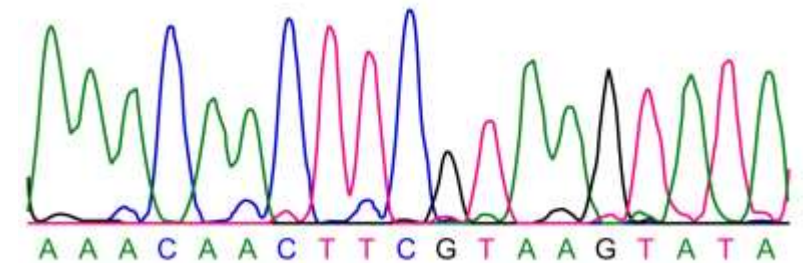
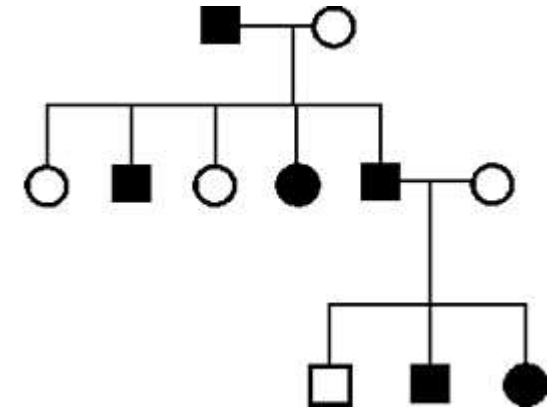
- > Algemene inleiding klinische genetica
- > Erfelijkheidsonderzoek bij (ATTR) amyloïdose

Klinische Genetica

- > Medisch specialisme in universitaire centra
- > Onderzoek naar erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen
- > Erfelijkheidsvoorlichting over deze aandoeningen

Klinische Genetica

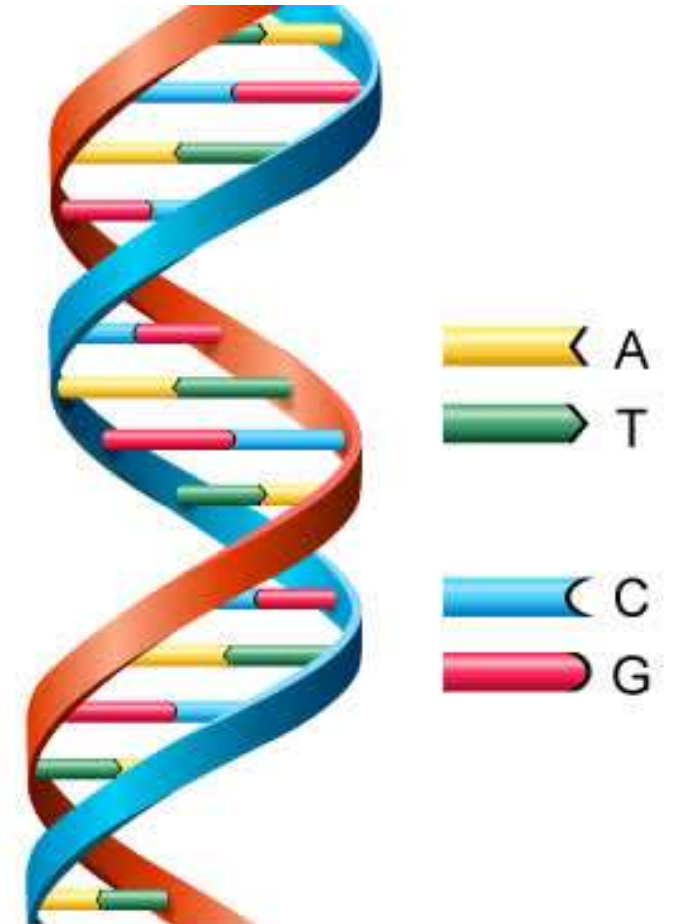
- > Anamnese en lichamelijk onderzoek
- > Stamboomonderzoek
- > DNA-onderzoek



DNA, genen en chromosomen

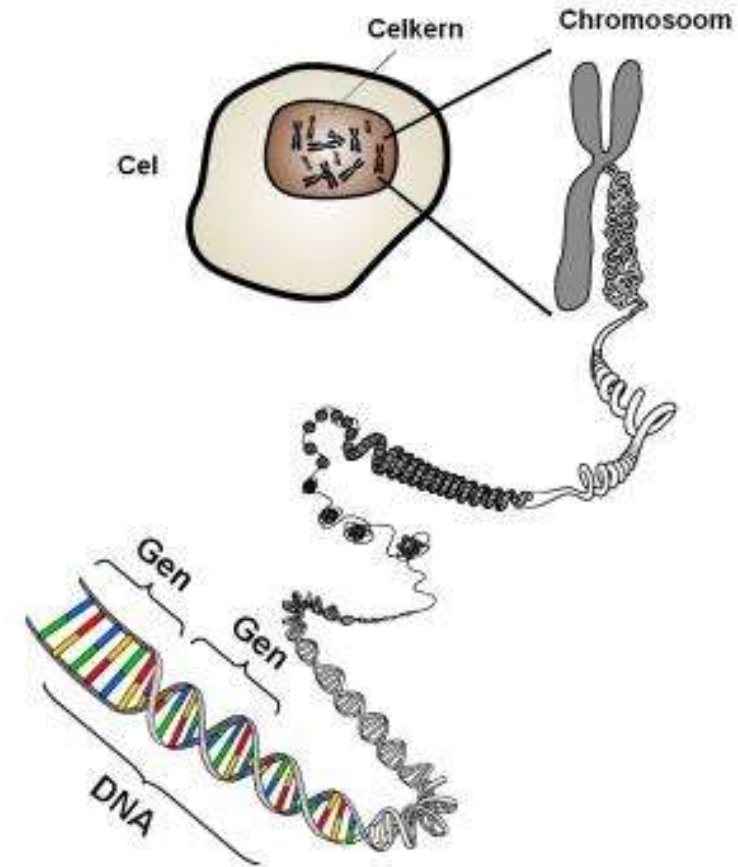
- > Het DNA bevat de code waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd.
- A en T
 - C en G

 - 3.000.000.000 bouwstenen
 - Verspreid over 2x23 chromosomen



DNA, genen en chromosomen

- > Een gen is een stukje DNA dat de informatie bevat voor de productie van een eiwit
- > Genen bepalen al onze erfelijke eigenschappen
 - Ca. 20.000 in totaal
- > Van >3000 genen is bekend dat ze bij ziekten betrokken zijn



Klinische Genetica UMCG

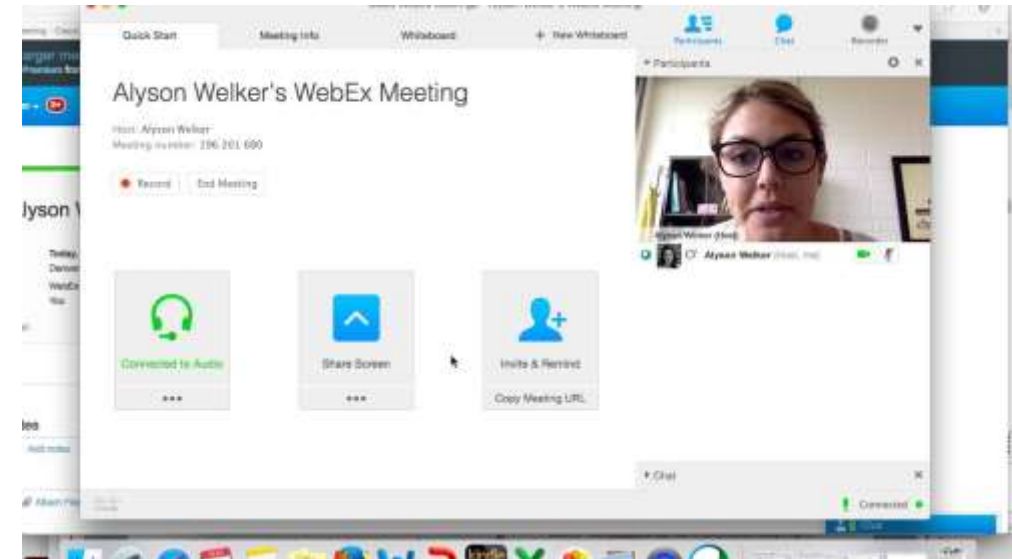
- > Spreekuren in UMCG, Martini ziekenhuis, MCL, Antonius Sneek, OZG, Treant, Isala, Deventer Ziekenhuis en
- > Andere locaties via andere UMC's
- > **UMCG biedt webconsulten vanuit huis**





Klinische Genetica UMCG - webconsult

- > **UMCG biedt webconsulten vanuit huis**
- > Gesprek via WebEx (soort Skype)
- > Na afloop bloed prikken bij laboratorium in de buurt



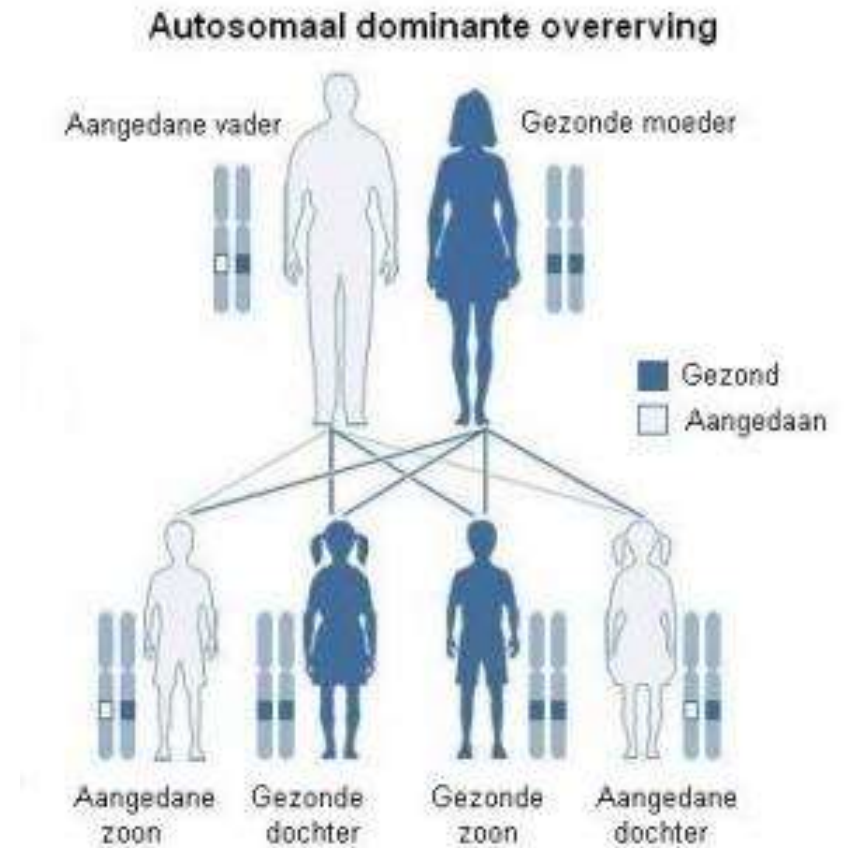
DNA-onderzoek bij amyloïdose

- > Hoofdzakelijk ATTR amyloïdose
- > Onderscheid maken tussen wild-type en erfelijke ATTR amyloïdose
- > Maakt familie-onderzoek mogelijk (cascade screening)



DNA-onderzoek bij amyloïdose

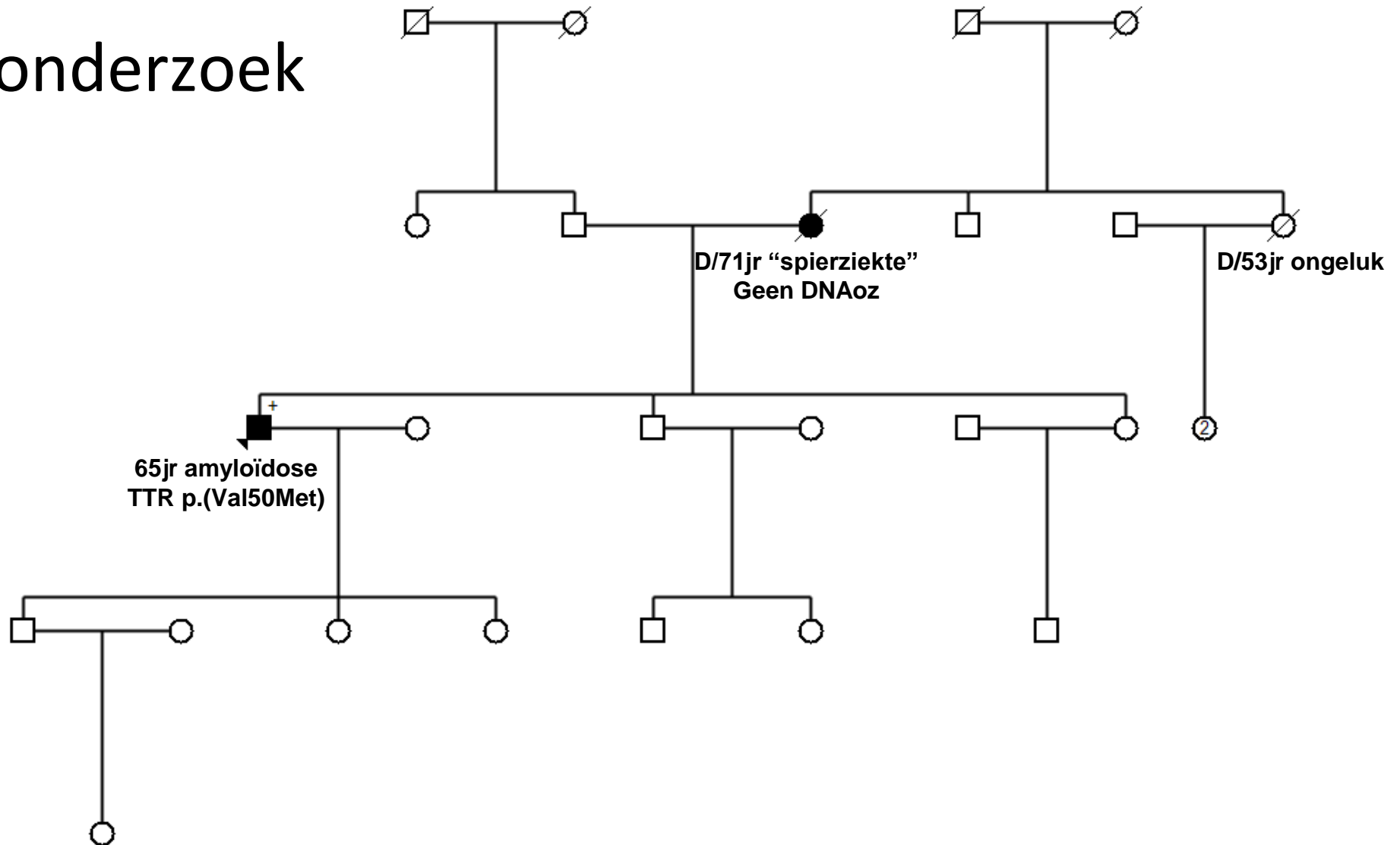
- > ATTR amyloïdose erft autosomaal dominant over
- > Ieder kind heeft 50% kans om de aanleg te erven
 - dominant
- > Het geslacht maakt niet uit
 - autosomaal
- > Als je geen drager bent, kun je de aanleg niet doorgeven aan je eigen kinderen



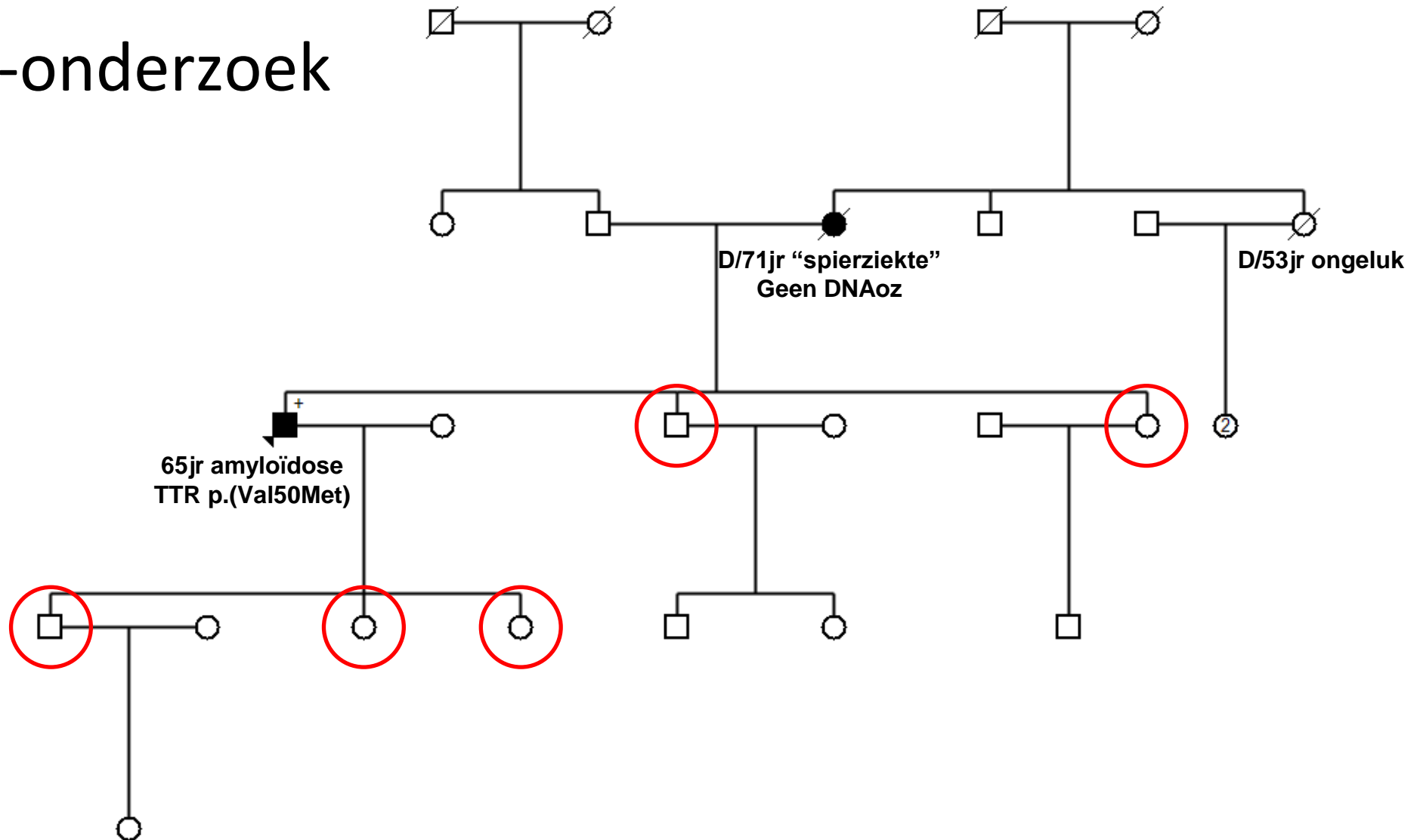
DNA-onderzoek (bij amyloïdose)

- > Afspraak na verwijzing door huisarts
- > Famileformulier toegestuurd om te kunnen koppelen aan de juiste familie
- > Voorlichting over voor- en nadelen DNA-onderzoek
- > Uitslag volgt na vier tot zes weken
- > Vergoed vanuit basispakket (kan wel ten koste van eigen risico gaan)

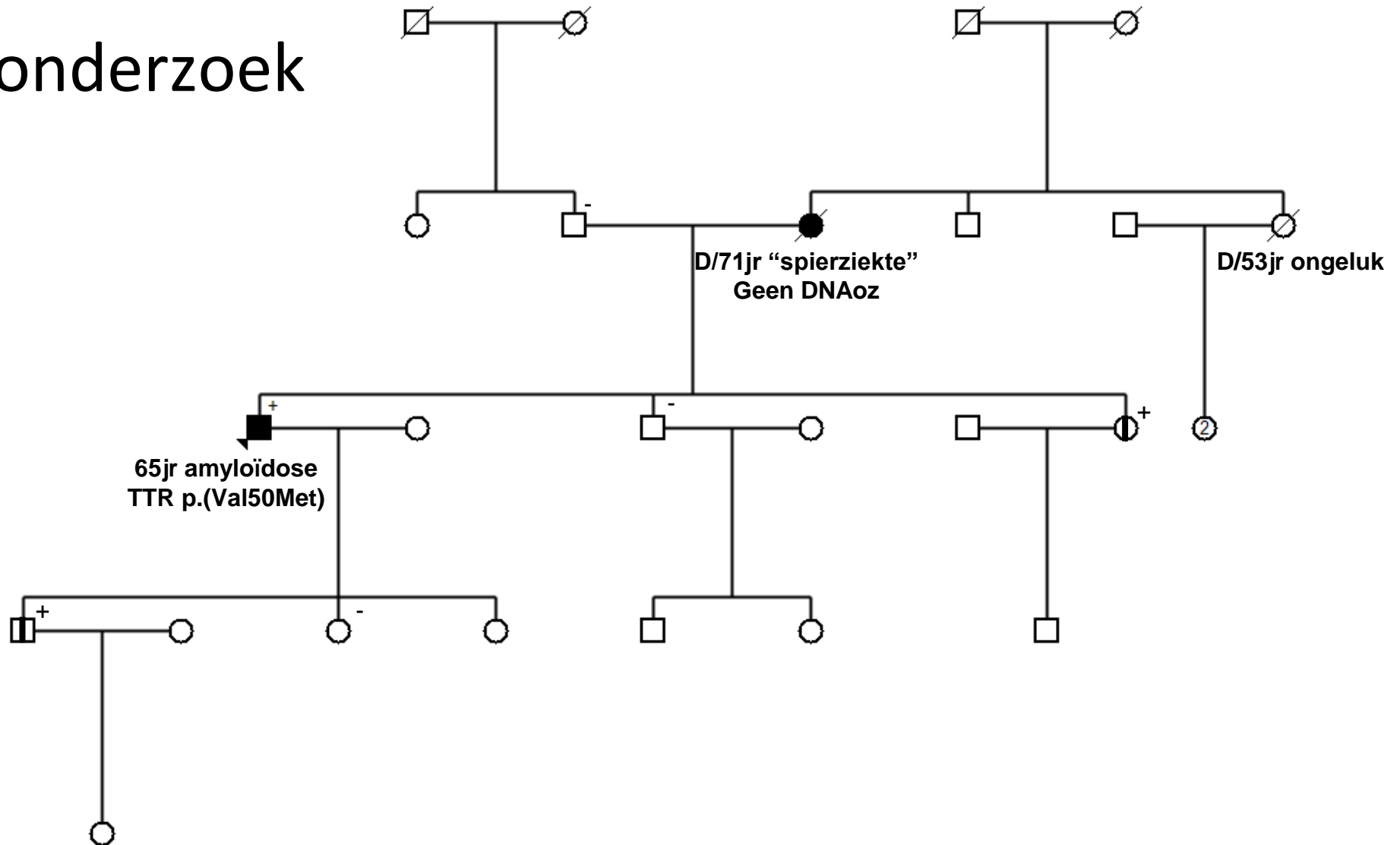
Familie-onderzoek



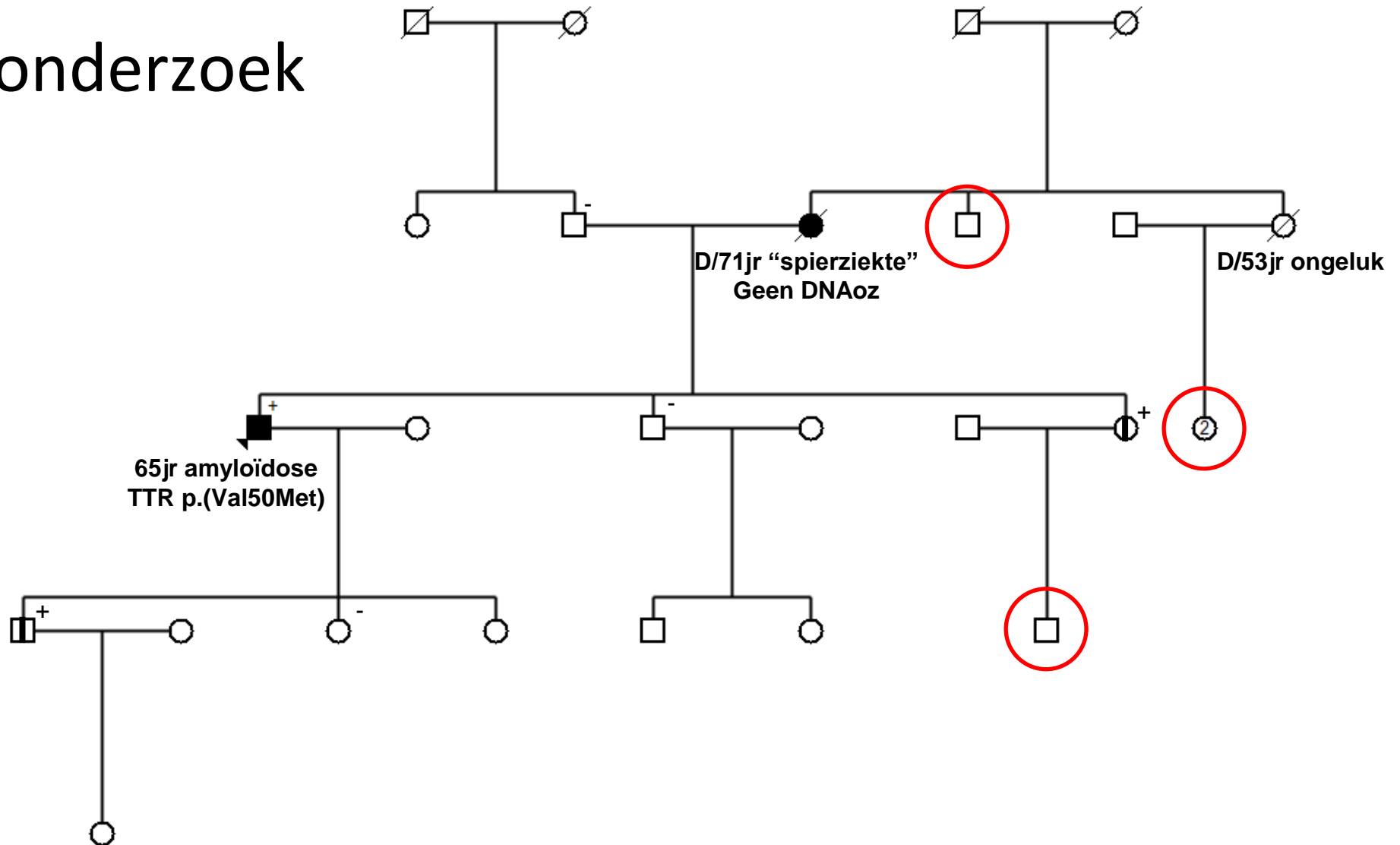
Familie-onderzoek



Familie-onderzoek



Familie-onderzoek



Presymptomatisch (voorspellend) DNA-onderzoek

- > Gericht op bekende aandoening in de familie
- > Verhoogde kans om later in het leven ziek te worden.
- > N.B. niet iedereen met de aanleg voor ATTR amyloïdose wordt ziek
- > De eerste symptomen ontstaan meestal tussen de 25 tot 75 jaar

Gevolgen DNA-onderzoek I

- > Verwijzing voor controles en eventueel behandeling naar Expertisecentrum UMCG
- > Eigen kinderen hebben 50% kans op de aanleg. Zij kunnen vanaf volwassen leeftijd zelf kiezen voor DNA-onderzoek
- > De relatie met gezins- en/of familieleden kan (tijdelijk) veranderen
- > De gevolgen voor verzekeringen vallen meestal mee.

Gevolgen DNA-onderzoek II

- > De gevolgen voor verzekeringen vallen meestal mee.
- > Geen invloed op basisverzekering ziektekosten.
- > Bij levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen mag een verzekeraar onder de vragengrens niet vragen naar erfelijke ziektes in de familie of uitslagen van DNA-onderzoek
 - bij levensverzekeringen € 278.004,-
 - bij arbeidsongeschiktheidsverzekeringen € 40.309,- voor het eerste jaar,
€ 26.985,- voor de volgende jaren



Gevolgen DNA-onderzoek III

- > boven de vragengrens *mag* gevraagd worden naar erfelijke ziektes in de familie of uitslagen van DNA-onderzoek, maar niet alle verzekeraars doen dit.
- > Voor het afsluiten van een hypotheek is niet altijd een levensverzekering nodig
- > Werknemers in loondienst zijn via werkgever verzekerd tegen arbeidsongeschiktheid
- > Mogelijk komt er een verplichte basis-AOV voor ZZP'ers (pensioenakkoord)

Gevolgen DNA-onderzoek IV

- > Indien gewenst bieden wij psychosociale ondersteuning, ook bij het informeren van familieleden die in aanmerking komen voor DNA-onderzoek
- > Een familiebrief kan aan de betreffende familieleden gegeven worden om hen te informeren



Keuzehulp DNA-onderzoek

- > Uw overwegingen op een rij
- > Uw antwoorden komen op een formulier
- > Het formulier kunt u vervolgens gebruiken om erover te praten met een klinisch geneticus.

Mijn overwegingen

Overweegt u, nu of later, een DNA-onderzoek te laten doen? Misschien vraagt u zich af wat de invloed van de uitslag op uw leven zal zijn. Om uw overwegingen op een rij te krijgen, kunt u onderstaande vragen beantwoorden.

Geeft eerst aan wat voor u van toepassing is:

A. Als ik de erfelijke aanleg heb, kan ik medische controles krijgen die kunnen voorkomen dat ik ernstig ziek word (bijvoorbeeld bij sommige vormen van kanker en erfelijke hartritme stoornissen).

- Ja
- Nee
- Misschien 

1. Ik wil gebruik maken van medische controles zodat er tijdig kan worden ingegrepen.

1 herken ik wel
2 herken ik een beetje
3 herken ik niet

2. Ik wil medische controles alleen laten doen als ik zeker weet dat ik de aanleg heb.

1 herken ik wel
2 herken ik een beetje
3 herken ik niet

3. Ik heb nu geen klachten en wil (daarom) geen medische controles.

1 herken ik wel
2 herken ik een beetje
3 herken ik niet

Samenvatting

- > ATTR amyloïdose erft autosomaal dominant over; 50% kans voor kinderen
- > DNA-onderzoek na verwijzing naar klinisch geneticus,
 - Kan in heel Nederland; vanuit huis via webconsult
- > Indien drager volgt screening; niet zeker of er klachten ontstaan
- > Gevolgen voor verzekeringen vallen meestal mee

Nuttige websites

- > www.erfelijkheid.nl
- > www.keuzehulp-dna-onderzoek.nl
- > www.amyloid.nl

Erfelijke amyloïdose

over erfelijkheid, de keuze voor een genetische test
 en hoe ga je om met de uitslag

VRAGEN?

