



UMC Utrecht

# **ALS het in de familie zit:** de impact van een (mogelijk) erfelijke aanleg

**Workshop ALS congres, 29 sept 2017**

Nanny van den Boogaard - van der Put & Sanne Stehouwer  
Maatschappelijk werk, afdeling Genetica



# Vragen vooraf

In hoeverre krijg je weleens vragen over erfelijkheidsonderzoek:

- van patiënten met ALS?
- van (gezonde) familieleden?



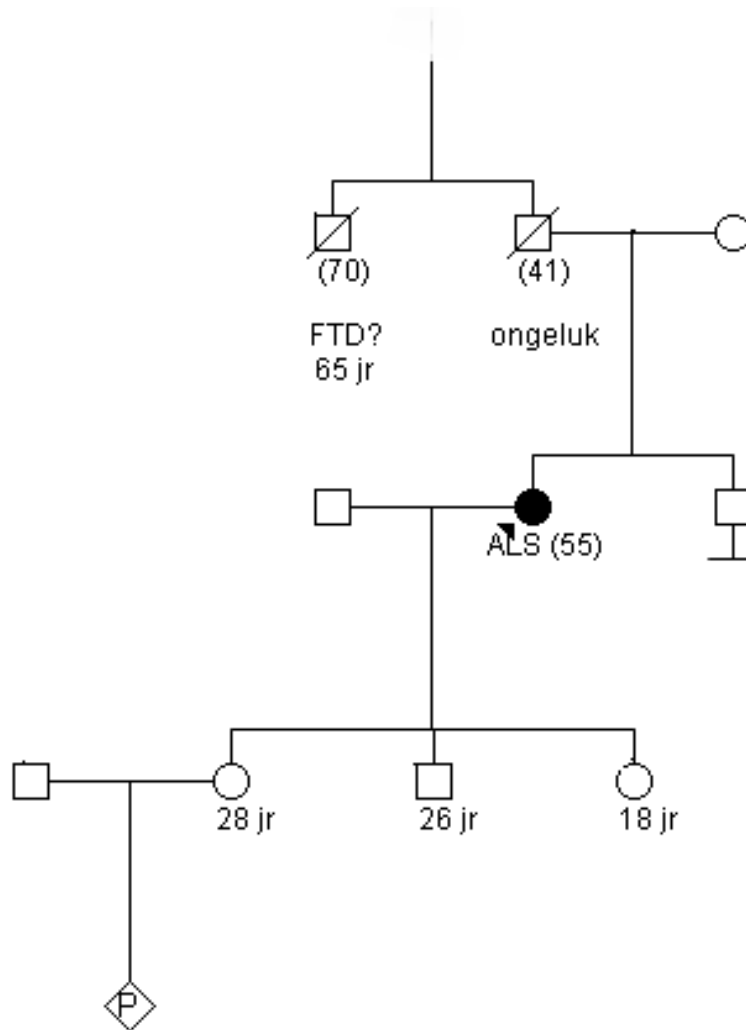
# Stel...



- Hoe is dit om te lezen?
- Welke vragen roept dit op?



# Casus



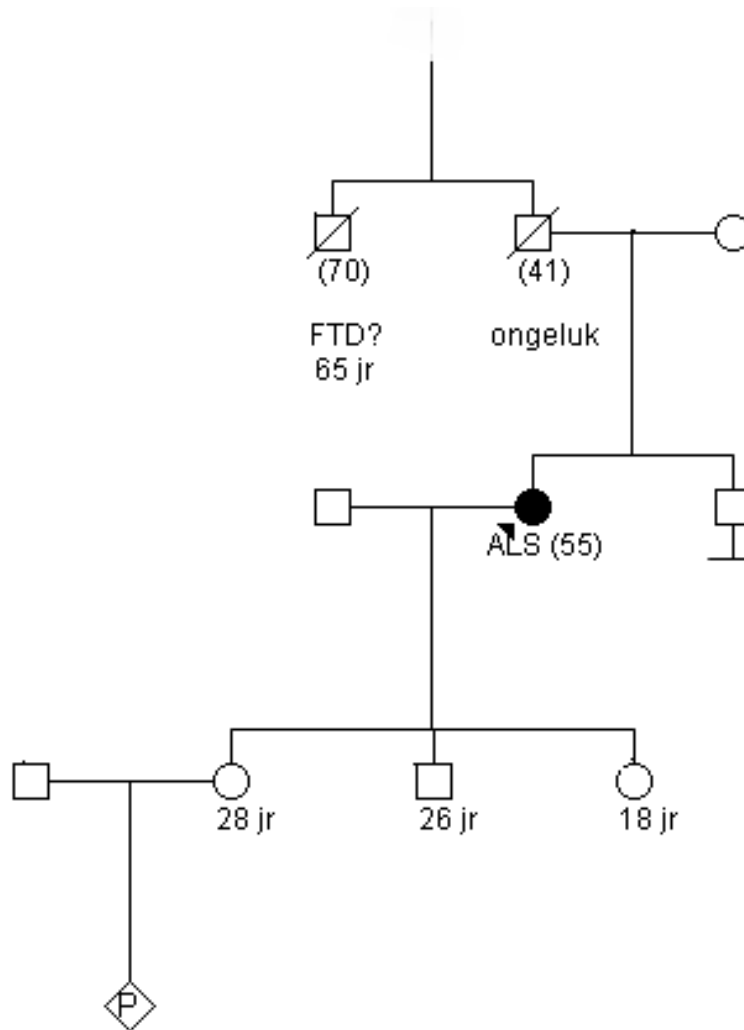
# Rollen (mogelijke overwegingen)

5 groepjes:

- Mevrouw (55) met ALS
- Partner (58)
- Zwangere dochter (28) + partner
- Zoon (26) met kindwens (+ partner)
- Dochter (18), net met studie begonnen



# Casus - vervolg



# Stellingen

Iemand kan het beste open  
zijn over zijn / haar (mogelijke)  
erfelijke aanleg



# Stellingen

DNA-onderzoek geeft je de  
mogelijkheid om alles goed te  
regelen





# Stellingen

Je kunt DNA-onderzoek het beste gedaan hebben voor je je kinderwens gaat vervullen



# Stellingen

Als iemand de aanleg voor ALS/FTD blijkt te hebben, is het belangrijk om op regelmatige basis nazorggesprekken te hebben



# Stellingen

Als bekend is dat iemand  
(mogelijk) de aanleg voor ALS  
/ FTD heeft, let je onwillekeurig  
op mogelijke verschijnselen



# Stellingen

DNA-onderzoek kun je het beste tegelijk met een broer, zus of ander familielid doen



# Stellingen

Een uitslag van DNA-  
onderzoek geeft je zekerheid



# Aandachtspunten (I)

## timing (best passende moment)

- Hoelang bekend?

Mogelijke afwegingen:

- Mantelzorg / zieke ouder of brus
- Van onzekerheid af willen < > mogelijk ontstaan nieuwe onzekerheid
- Geen medische winst (“maar onderzoek...”)
- Mogelijke maatschappelijke gevolgen
- Kinderwens (met of zonder kennis)
- Aangaan partnerrelatie (met of zonder kennis)
- ...



# Aandachtspunten (II)

## communicatie

Wat vertel ik wie wel / niet (en wanneer)?

- (Nieuwe) partner
- Sociale omgeving
- Opleiding / werk

Hoe bespreekbaar in familie?

Onderlinge afhankelijkheid < > persoonlijke afweging

Wat doet een uitslag in de familie:

- Broers en zussen
- Ouders
- Familielid met ALS / FTD



# Erfelijkheidsonderzoek

Informatief gesprek

Geruststelling = wens (regelmatig onduidelijke klachten)

Medische feiten:

- ✓ informatie over ALS en erfelijkheid
- ✓ FTD risico er zomaar bij
- ✓ geen medisch voordeel

Persoonlijke afweging





# Goede zorg

Uitwerken scenario's (nog niet weten / aanleg / geen aanleg):

- Voor- / nadelen
- Mogelijke impact
- Netwerk / vangnet

Geen goede / foute keuze → weloverwogen keuze

Voorkomen: 'als ik dat had geweten...'



# Begeleiding UMCU

- Presymtomatisch onderzoek:
  - 2 gesprekken voor inzetten DNA-onderzoek
  - Neurogeneticus + MaWe'er (afd Genetica)
- Uitslaggesprek op afdeling
- Nazorg: op maat



# Informatie

- [www.erfelijkwatnu.nl](http://www.erfelijkwatnu.nl) brochures
- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) medische feiten / verzekeraarbaarheid



(088) 7553800

[N.vandenBoogaard@umcutrecht.nl](mailto:N.vandenBoogaard@umcutrecht.nl)

[S.Stehouwer@umcutrecht.nl](mailto:S.Stehouwer@umcutrecht.nl)

[genen.umcutrecht.nl](http://genen.umcutrecht.nl) (→ erfelijkheidsadviesing)



# Vragen

