



UMC Utrecht

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

Workshop ALS congres, 28 sept 2018

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



Vragen vooraf

Iedereen werkt met ALS patiënten?

Wie spreekt ook familieleden van patiënten?

In hoeverre krijg je weleens vragen over erfelijkheidsonderzoek:

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



Stel...

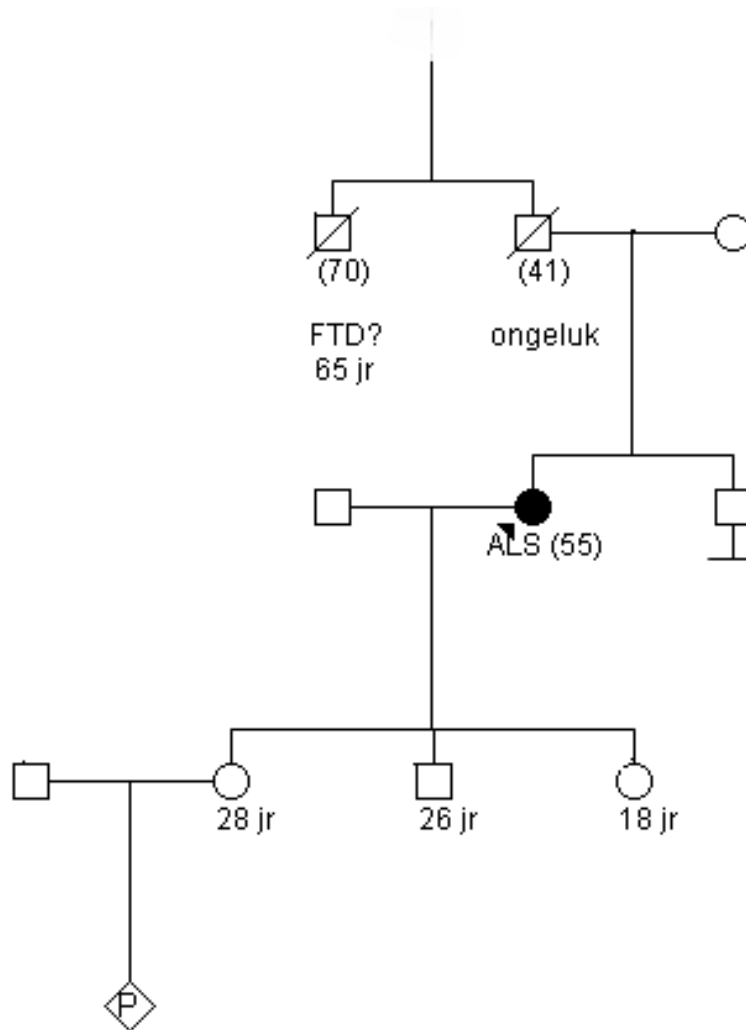


Stel...

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



Casus

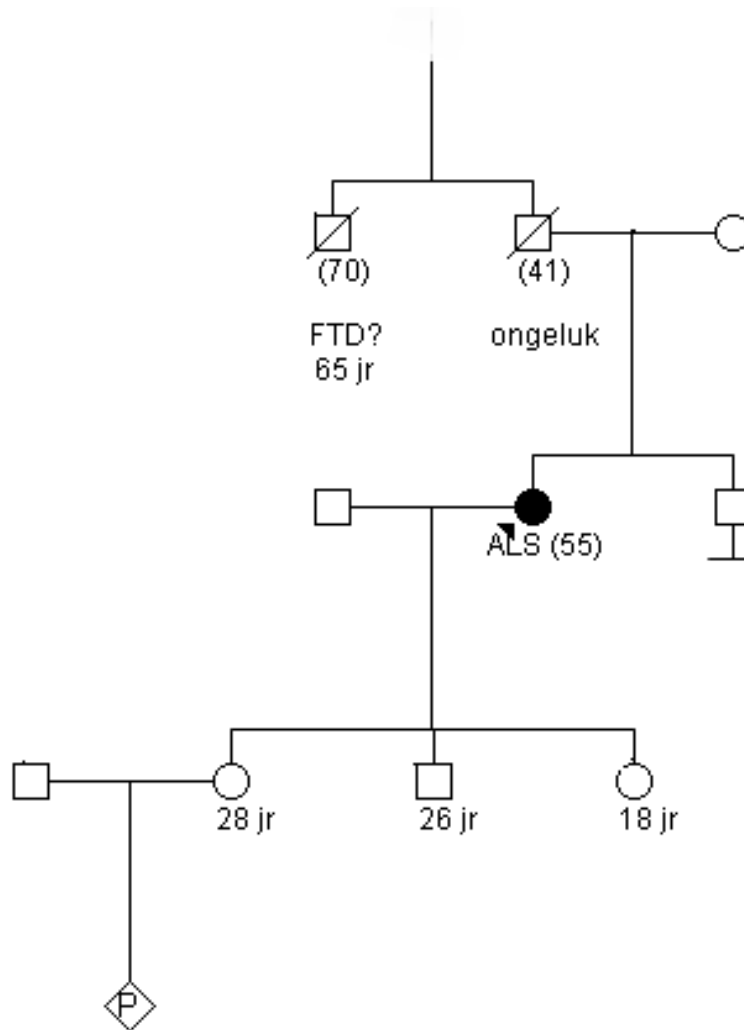


Rollen (mogelijke overwegingen)

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



Casus - vervolg



Stellingen

Als je ALS hebt, heb je een morele verplichting naar je familieleden om uit te zoeken of er sprake is van een erfelijke oorzaak



Stellingen

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



Stellingen

Een uitslag van DNA-
onderzoek geeft je zekerheid



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

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



Aandachtspunten (I)

timing (best passende moment)

- Hoelang bekend?

Mogelijke afwegingen:

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



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

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

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



Informatie

- www.erfelijkwatnu.nl brochures
- www.erfelijkheid.nl medische feiten / verzekerbbaarheid



(088) 7553800

N.vandenBoogaard@umcutrecht.nl

S.Stehouwer@umcutrecht.nl

genen.umcutrecht.nl (→ erfelijkheidsadviesing)



Vragen

