

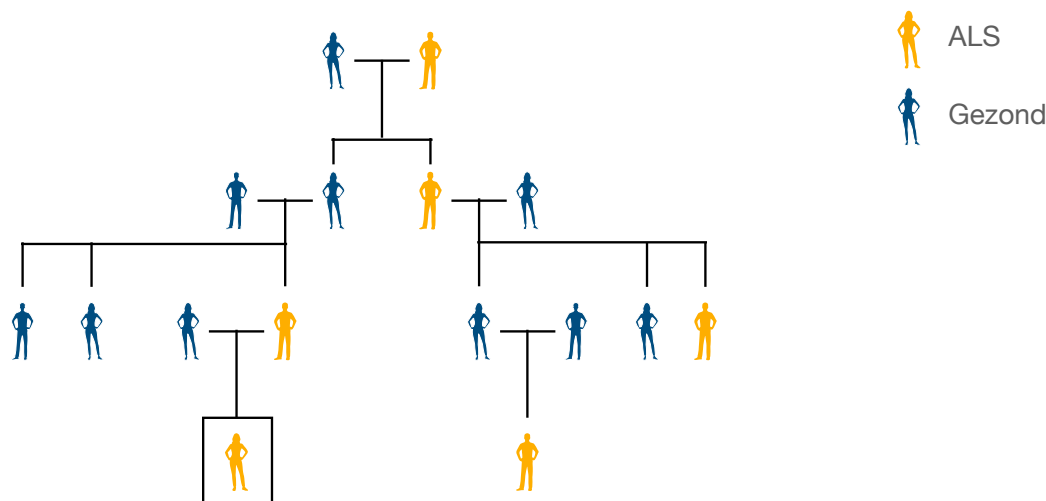
# Erfelijkheid en genetische testen

Wouter van Rheenen, neuroloog

# Elke vorm van ALS heeft een genetisch aspect

“familiair” vs. “sporadisch”

familiaire ALS = erfelijke ziekte

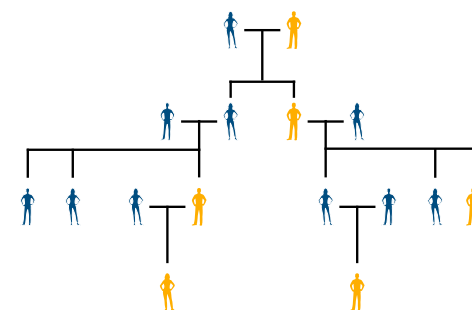


1 enkel gen: hoog risico op ALS

# Genetisch testen in de praktijk

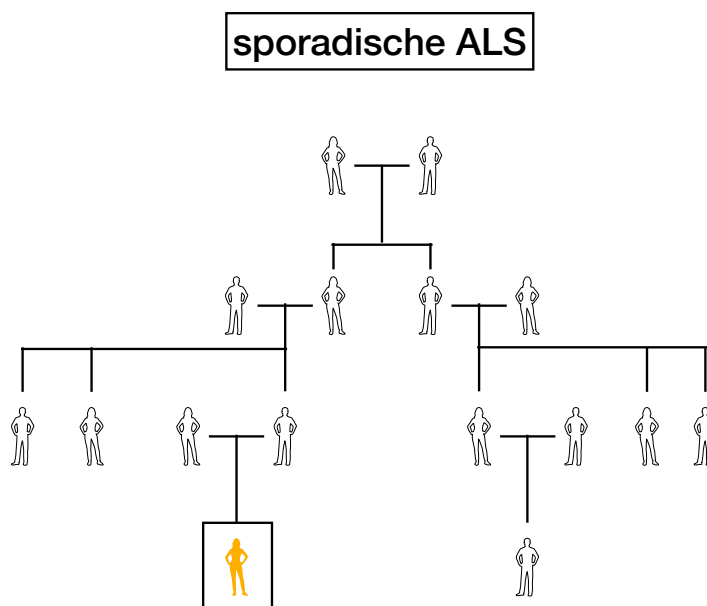
## Patiënten

- Bij familiale ALS
  - > 50% bekende genetische oorzaak
- *C9orf72, SOD1, FUS, TARDBP, > 30...*



# Elke vorm van ALS heeft een genetisch aspect

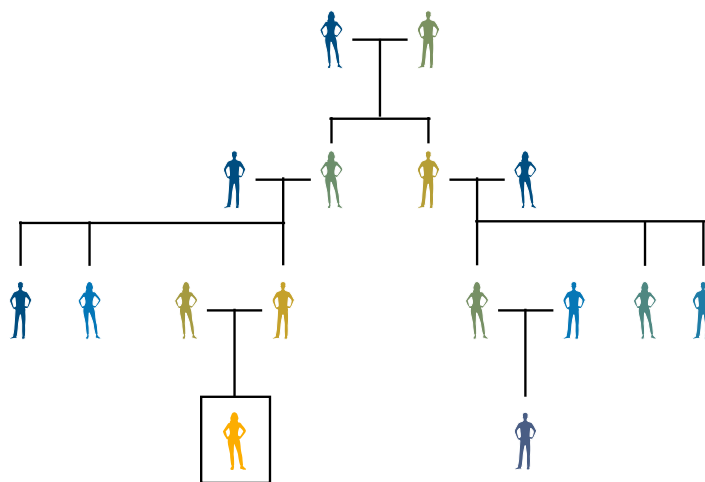
“familiair” vs. “sporadisch”



# Elke vorm van ALS heeft een genetisch aspect

“familiair” vs. “sporadisch”

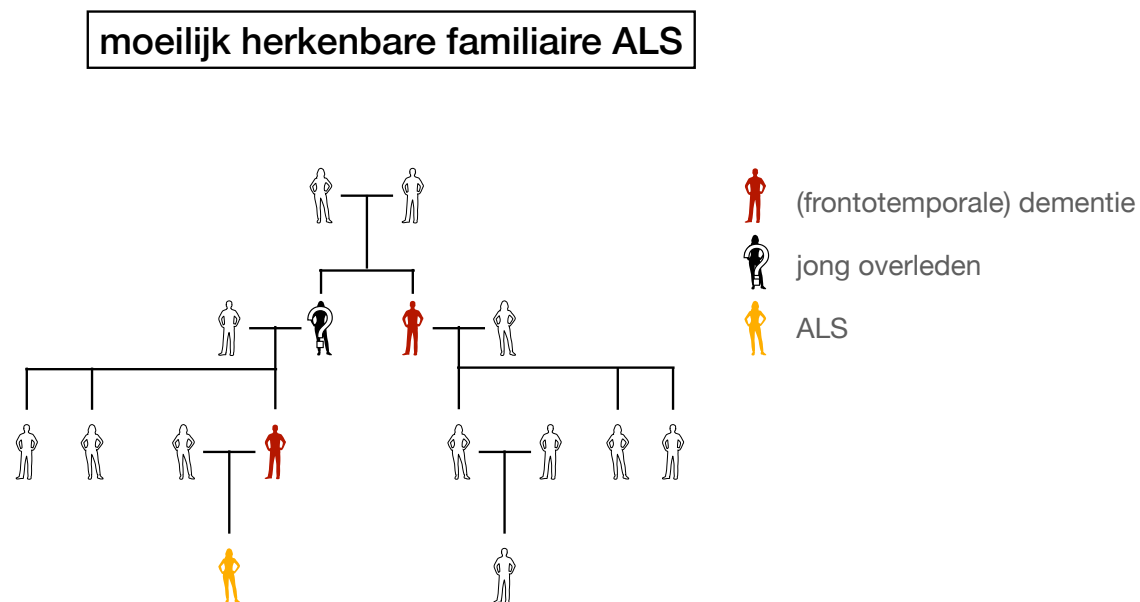
sporadische ALS = erfelijke aanleg



combinatie van (vele) genetische risicofactoren

# Elke vorm van ALS heeft een genetisch aspect

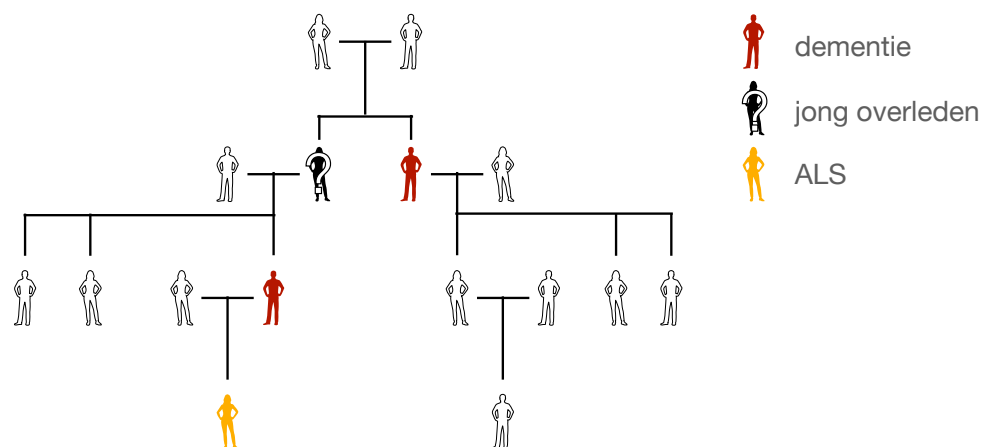
“familiair” vs. “sporadisch”



# Genetisch testen in de praktijk

## Patiënten

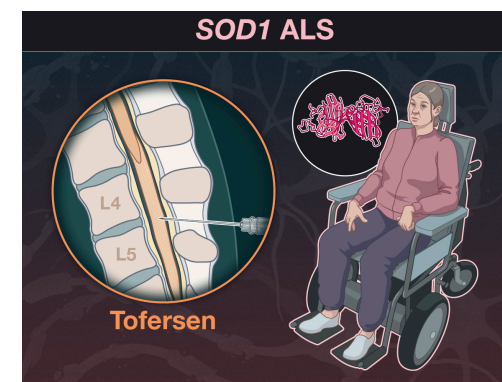
- Bij sporadische ALS
  - Risicofactoren worden niet getest.
  - *C9orf72*: 5-10% van sALS, niet herkend.



# Genetisch testen in de praktijk

## Patiënten

- Bij sporadische ALS
  - Risicofactoren worden niet getest.
  - *C9orf72*: 5-10% van sALS, niet herkend.
  - *SOD1*, *FUS*, ...



Gen-gerichte behandeling



# Genetisch testen in de praktijk

## Familieleden

- Bij familiale ALS én bekende mutatie
- Meestal 50% kans op doorgeven van mutatie
- Genetisch testen via klinisch geneticus

# Genetisch testen in de praktijk

## Familieleden

### Voor

- Bezwaar van onzekerheid
- (Toekomstige) behandeling
- Zwangerschapswens
- ...

# Genetisch testen in de praktijk

## Familieleden

### Voor

- Bezwaar van onzekerheid
- (Toekomstige) behandeling
- Zwangerschapswens
- ...

### Tegen

- Bezwaar van weten
- Niet te behandelen
- Verzekering
- Beperkte zekerheid
- ...

# Genetica en onderzoek

