



Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.

CARDIOGENETISCHE CONSULTATIE

INHOUD

01	Inleiding	4
02	Hartaandoening	5
03	Erfelijkheidsonderzoek	6
04	Genetische counseling	6
05	Wie komt in aanmerking	7
06	(Preventieve) behandeling	9
07	Praktijk	9

01 INLEIDING

Als u mogelijk een erfelijke hartziekte heeft of als er een erfelijke hartziekte in uw familie voorkomt, kunt u terecht op de multidisciplinaire cardiogenetische consultatie. Gespecialiseerde artsen en andere zorgverleners geven advies, bekijken of genetisch onderzoek zinvol is en begeleiden patiënten tijdens het hele traject van onderzoeken en opvolging.

Met vragen over erfelijkheid kunt u terecht bij uw huisarts, behandelend specialist of genetisch counselor. Als het vermoeden van erfelijkheid bestaat, kan uw arts u doorverwijzen naar de cardiogenetische consultatie.

02 HARTAANDOENINGEN

Welke aandoeningen behoren tot de groep van erfelijke hartaandoeningen?

- ▲ Familiale hartspierziekten, zoals hypertrofe cardiomyopathie (te dikke hartspier), gedilateerde cardiomyopathie (uitgezette hartspier)
- ▲ Erfelijke hartritmestoornissen, zoals lange QT-syndroom, Brugada-syndroom
- ▲ Erfelijke aandoeningen van de aorta en bloedvaten
- ▲ Aangeboren hartafwijkingen, zoals gaten in het tussenschot tussen de hartkamers, abnormale verbindingen en klepafwijkingen

Hoe wordt een erfelijke hartaandoening vastgesteld?

Een erfelijke hartaandoening wordt vastgesteld met een aantal klinische onderzoeken. De arts voert die onderzoeken uit. Ze worden eventueel aangevuld met een echocardiografie, electrocardiogram, inspanningsproef of elektrofysiologisch onderzoek. Alhoewel het in principe niet nodig is om een diagnose te stellen, volgt er soms een genetisch onderzoek.

03 ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

Wat houdt een erfelijkheidsonderzoek in?

In het DNA (erfelijk materiaal) uit het bloed zoeken we naar mutaties (afwijkingen) die ziektes veroorzaken. DNA-analyses gebeuren in een erkend geaccrediteerd genetisch lab. Voor vele hartaandoeningen hebben we vandaag geen 100 procent garantie om een mutatie te vinden. Daarom kunnen we dit niet gebruiken om een diagnose te stellen. DNA-onderzoek kan anderzijds wel zinvol zijn om een diagnose te bevestigen en om na te gaan of er nog familieleden zijn die een risico hebben op hartproblemen. Ook voor prenatale testing is DNA-onderzoek absoluut waardevol.

Categorieën van patiënten

We onderscheiden twee categorieën van patiënten:

- ▲ Mensen met een aandoening of ouders van een kind met een aandoening. Die patiënten vragen een genetische bevestiging van de diagnose (= diagnostische test).
- ▲ Gezonde personen (meestal verwanten van een persoon met een aandoening) die zelf geen aantoonbare symptomen hebben op het moment van de test. Zij willen weten of ze een risico lopen en hoe ze dan het best opgevolgd en behandeld kunnen worden (=presymptomatische test).

04 GENETISCHE COUNSELING

Genetische counseling is een communicatieproces waarbij patiënten, partners, kinderen en andere familieleden die risico lopen op een genetische aandoening:

- ▲ geïnformeerd worden over de aard en gevolgen van een aandoening
- ▲ geïnformeerd worden over de kans die ze hebben deze aandoening te ontwikkelen
- ▲ geïnformeerd worden over overervingspatronen
- ▲ bijgestaan worden in het nemen van een beslissing rond genetische testing

Genetische counseling bij diagnostische en presymptomatische testing is een taak van experts, zoals klinische genetici en genetische counselors. Het gebeurt in gespecialiseerde genetische centra zoals het Centrum voor medische genetica van het UZ Gent.

05 WIE KOMT IN AANMERKING?

Iedereen die een hartafwijking heeft die een erfelijke oorsprong zou kunnen hebben, komt in aanmerking. Ook dichte familieleden worden vaak van bij het begin betrokken omdat zij ook vaak onderzocht moeten worden om op zoek te gaan naar aanknopingspunten voor erfelijkheid. Vooraleer DNA-analyses bij familieleden zonder symptomen kunnen worden aangeboden (= presymptomatische testing) moet er een mutatie (afwijking) in het gen bij de indexpatiënt zijn gevonden. Als een mutatie gevonden is, duurt de DNA-diagnostiek bij familieleden ongeveer vier tot zes weken per persoon.

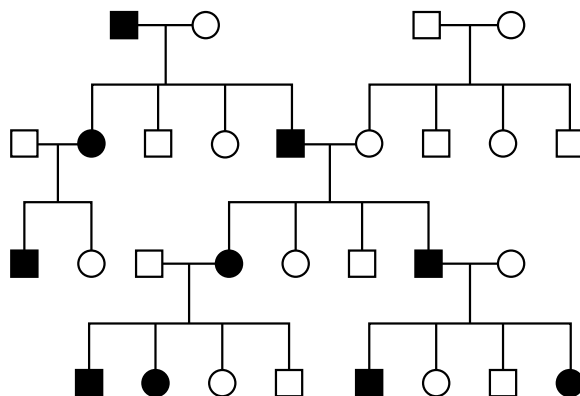
Wanneer geen DNA-afwijking is gevonden, kan het DNA opgeslagen en bewaard worden voor diagnostiek van andere of nieuwe genen die in de toekomst worden gevonden.

Cascadescreening (systematisch familieonderzoek) wordt sterk aanbevolen en correcte informatieverstrekking via informatiebrieven is cruciaal. De patiënt geeft die informatie door aan de familie, in nauwe samenspraak met de klinische geneticus en/of genetisch counselor.

Familieleden worden ook op de cardiogenetische consultatie uitgenodigd om de voor- en nadelen van (presymptomatische) DNA-diagnostiek te bespreken. Als ze dat willen, nemen we nadien bloed af.

Mensen met het risico op een genetische diagnose zijn vaak ongerust. Daarom bieden psychosociaal medewerkers gesprekken en/of begeleiding aan. Ook de weerslag op gezins- of familieleden mag niet onderschat worden. De genetisch counselor of psycholoog kan ook hen begeleiden en opvolgen.

Om een overzichtelijk beeld te krijgen van de samenstelling van alle familieleden tekenen we een driegeratiestamboom uit.



06 (PREVENTIEVE) BEHANDELINGEN

Voor de meerderheid van de cardiogenetische aandoeningen bestaan er verschillende (preventieve) behandelingen:

- ▲ medicatie
- ▲ aanpassing van de levensstijl (sport, voeding, enz.)
- ▲ plaatsing van een inwendige defibrillator (ICD)
- ▲ bij sommige genetische aandoeningen, zoals het lange QT-syndroom, Marfansyndroom, hartspierziekte of CPVT (catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie) is ook behandeling mogelijk op kinderleeftijd.
- ▲ chirurgie

07 PRAKTISCH

- ▲ De consultaties vinden plaats op donderdag van 8.30 tot 12.30 uur.
- ▲ Een afspraak maken kan op tel. 09 332 36 03 (na verwijzing). U kunt ons ook bellen als u vragen hebt.
- ▲ Op de dag van de consultatie komt u een half uur voor het afgesproken tijdstip naar de aanmeldzuilen aan ingang 12 of 50 om u in te schrijven. Nadien komt u naar het secretariaat van de cardiogenetische consultatie, ingang 12, route 1425. De consultaties en onderzoeken vinden daar plaats.
- ▲ De verantwoordelijke arts van de cardiogenetische consultatie is prof. dr. Julie De Backer. Andere betrokken artsen zijn prof. dr. Bert Callewaert en dr. Laura Muiño-Mosquera.
- ▲ De verantwoordelijke genetische counselor is Liesbeth Wildero-Van Wouwe.
- ▲ We spreken op voorhand af hoe we de resultaten met u zullen bespreken. Dat kan in de polikliniek of telefonisch.

Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medischegenetica

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

