

## HANDVAT 1: RISICOFACITOR “AANDOENING VAN HERSENEN, ZENUWSTELSEL OF SPIEREN IN FAMILIE”

*Vraag in ZwangerWijzer: “Komen onderstaande ziektes of aandoeningen voor bij de aanstaande vader (of zaaddonor) of in zijn familie?”*

*Geconstateerd risico “Aandoening van hersenen, zenuwstelsel of spieren in familie”*

### Doel en toepassingsgebied

Bepaalde achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Aandoening hersenen, zenuwstelsel of spieren in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

### Informatie

#### Achtergrondinformatie zorgverlener

Aandoeningen van hersenen, zenuwstelsel of spieren hebben vaak een multifactoriële oorzaak, waarbij een erfelijke component een belangrijke rol kan spelen (zie ook Risicofactor Open rug/schedel in familie). Om de kans hierop bij een kind te kunnen schatten, is het noodzakelijk dat de oorzaak van de aandoening wordt achterhaald. Wanneer een erfelijke component aanwezig is, kan door een klinisch geneticus of op het PCZ spreekuur van het Erasmus MC meer informatie worden gegeven. In geval van een multifactoriële oorzaak of indien er twijfel over de oorzaak bestaat kan dit het beste worden uitgezocht op een gespecialiseerd preconceptiezorg spreekuur.<sup>1</sup> Als paren tijdens een zwangerschap onderzoek wensen bij de vrucht op genetische aandoeningen waarvan zij mogelijk drager zijn, is het van belang dat deze dragerschapsscreening is afgerond voordat de zwangerschap tot stand komt. Dergelijk onderzoek kan afhankelijk van de aandoening vele maanden in beslag nemen.

In onderstaande tabel (tabel 1) staan een aantal bekende voorbeelden van aandoeningen van hersenen, zenuwstelsel of spieren aangegeven en of erfelijke componenten een rol spelen. Voor sommige van deze aandoeningen is het mogelijk om preïmplantatie diagnostiek uit te laten voeren in Maastricht.

## Tabel 1

Naam aandoening	Erfelijke component
Amyotrofische Lateraal Sclerose (ALS)	Meestal multifactorieel, soms autosomaal dominant of recessief of X-gebonden dominant
Becker spierdystrofie	X-gebonden recessief
Congenitale hydrocephalus	Multifactorieel
Duchenne-spierdystrofie	Geslachtsgebonden recessief
Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie (HSMN)	Afhankelijk van type autosomaal recessief of dominant, of X-gebonden dominant
Limb-girdle dystrofie	Autosomaal recessief of dominant
Microcefalie	Multifactorieel of autosomaal recessief of dominant
Multiple sclerose	Multifactorieel
Myotone dystrofie (ziekte van Steinert)	Autosomaal dominant (chromosoom 19)
Neurale-buisdefecten	Multifactorieel
Spinale musculaire dystrofie (SMA)	Type 1, 2 en 3 autosomaal recessief
Ziekte van Huntington	Autosomaal dominant (chromosoom 4)
Ziekte van Parkinson	Meestal multifactorieel, bij 15% autosomaal dominant of recessief

### Informatie cliënt

Aandoeningen van de hersenen, het zenuwstelsel of aan spieren die bij familieleden voorkomen, hebben vaak meerdere oorzaken. Soms kan een erfelijke component hierbij een rol spelen. Om na te gaan of er een kans bestaat dat een toekomstig kind een risico loopt om dezelfde aandoening te krijgen, is het noodzakelijk dat de precieze oorzaak van de aandoening bij het familielid wordt achterhaald. Wanneer blijkt dat er een erfelijke component een rol speelt, kan door een klinisch geneticus of op het PCZ spreekuur van het Erasmus MC meer informatie worden gegeven. In geval van een multifactoriële oorzaak verdient verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur de voorkeur. Voor sommige aandoening is preïmplantatie diagnostiek een optie.

### Concrete aanbevelingen

- Breng de verwantschap van het familielid met de betreffende aandoening in kaart.
- Wanneer de verwantschap in de 1e of 2e graad ligt, is verwijzing naar de klinisch geneticus geïndiceerd.
- Achterhaal exacte oorzaak aandoening van hersenen, zenuwstelsel of spieren bij het betreffende familielid.
- Overweeg verwijzing naar klinisch geneticus voor meer informatie wanneer erfelijke componenten een rol spelen.
- Overweeg verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur wanneer multifactoriële of meerdere problemen op dit gebied een rol spelen.
- Als er dragerschapsonderzoek nodig is om prenatale genetische diagnostiek mogelijk te maken, moet er rekening mee worden gehouden dat dit soms enkele maanden in beslag kan nemen.

## Bronnen

1. Klinische genetica in de praktijk. NJ Leschot, HG Brunner. 1998.
2. Medische genetica. JC Pronk, FA Beemer, JPM Geraedts, NJ Leschot, MF Niermeijer. 1994, 5e geheel herziene druk.
3. [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
4. NHG-standaard "Preconceptiezorg" 2011.