

HANDVAT 42: RISICOFACITOR “OVERIGE AANDOENINGEN IN DE FAMILIE”

*Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?”
Geconstateerd risico “Overige aandoeningen in de familie”*

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor de preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Overige aandoeningen in de familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Uit de familieanamnese van – aanstaande – ouders blijkt soms sprake van een zeldzame aangeboren en/of erfelijke aandoening, waar behandelend arts niet of nauwelijks vertrouwt mee is. Elders worden de volgende aandoeningen in de familie besproken: twee of meer miskramen, Downsyndroom, verstandelijke beperking, open rug/schedel, aandoeningen van hersenen, zenuwstelsel of spieren, lip en/of verhemeltespleet, hartafwijkingen, epilepsie, ernstige doofheid, blindheid of ernstige slechtziendheid, sikkelcelziekte, thalassemie, hemofilie, taaislijmziekte en phenylketonurie.

Overige aandoeningen in de familie kunnen risico opleveren voor het toekomstig kind. Het feit dat een aandoening/ziekte zelden voorkomt, betekent niet dat de kans dat het kind deze ziekte krijgt erg laag is. Denk bijvoorbeeld aan een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte, waarvan beide ouders drager zijn. De kans dat deze stofwisselingsziekte zich openbaar bij het kind is 25%! Het is nodig om gedetailleerde medische informatie over de aandoening in de familie te verkrijgen. De term “zuurstoftekort tijdens de geboorte” geeft in dit kader te weinig informatie omdat het zogenaamde zuurstoftekort het gevolg kan zijn van een lange lijst van aandoeningen of ziekten die erfelijk kunnen zijn. Mocht de diagnose bekend zijn, dan kan via de Amerikaanse online database erfelijke aandoeningen “OMIM” een eerste indruk worden verkregen van het klinisch beeld en de moleculair biologische achtergrond van genetische aandoeningen (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>). Een consult met de klinisch geneticus valt te overwegen om het risico voor het toekomstig kind te bepalen.

Informatie cliënt

Aandoeningen in de familie kunnen een bepaald risico opleveren voor het toekomstig kind. Deze aandoeningen kunnen erfelijk zijn. Het is nodig om medische informatie over de aandoening van de familie te krijgen zodat het risico voor het toekomstig kind bepaald kan worden. Informeer hierover bij uw familie of eventueel bij uw huisarts. De erfelijkheidsdeskundige (klinisch geneticus) kan ook desgewenst waardevolle informatie hierover geven.

Concrete aanbevelingen

- Raadpleeg familie of eventueel huisarts voor informatie om het herhalingsrisico te kunnen vaststellen.

Bronnen

1. Wildschut HIJ, den Hollander NS, van Goudoever JB. Screening op aangeboren afwijkingen :medisch-epidemiologische overwegingen In: Wildschut HIJ, Van Goudoever JB, den Hollander NS, Keirse E de Wert G (Red) Foetale en neonatale screening op aangeboren afwijkingen. Amsterdam Reed Business 19-38, 2011

© Erasmus MC, 2016

