

Patient Care 2000; 27 (5): 55-60.

Met toestemming overgenomen uit Patient Care. Overname door bezoekers van deze site en andere derden is niet toegestaan.

## Klinische genetica (3): erfelijkheidsadviesing en de huisarts

H. de Nijs Bik, Kinderarts (senior) Den Haag

Dr. C.T.R.M. Schrander-Stumpel, Klinisch geneticus/kinderarts Stichting Klinische Genetica  
Zuid-Oost Nederland, Maastricht

Redactionele coördinatie:

K. Wils

erfelijkheidsadviesing (*genetic counseling*)

Een jonge vrouw is bang dat ze een erfelijke vorm van borstkanker zal krijgen. Een bezorgd echtpaar vraagt zich af hoe groot de kans is dat het een kind met het Downsyndroom ter wereld brengt – de aandoening ‘zit in de familie’. Steeds vaker worden huisartsen geconfronteerd met verzoeken om erfelijkheidsadviesing. In dit artikel beschrijven we hoe een verwijzing naar een klinisch-genetisch centrum in zijn werk gaat en wat de rol van de huisarts is in erfelijkheidsadviesing.

### EXPRESINFORMATIE

**Genetic counseling geschiedt in een klinisch-genetisch centrum. Het aantal verwijzingen voor erfelijkheidsadviesing neemt toe. Steeds meer aanvragen hebben betrekking op de kans om zelf op volwassen leeftijd een aandoening te krijgen.**

### Klinisch-genetische centra

In Nederland zijn de klinisch-genetische centra (KGC's) nauw verbonden aan de universiteiten en academische ziekenhuizen. Erfelijkheidsadviesing wordt vergoed door de zorgverzekeraars. Er worden twee tarieven gehanteerd: een enkelvoudig en een complex tarief (tevens sluittarief). Eventueel chromosoomonderzoek, metabool-onderzoek en DNA-onderzoek worden los van de erfelijkheidsadviesing gedeclareerd.

In Nederland is de klinische genetica sinds mei 1987 een zelfstandig medisch specialisme. De Stichtingen Klinische Genetica worden gaandeweg opgeheven en geïntegreerd met de academische ziekenhuizen. De KGC's hebben laboratoria voor postnataal en prenataal chromosoomonderzoek en DNA-onderzoek, voor metabole stoornissen (georganiseerd binnen de pediatrie of de klinische genetica) en een afdeling voor klinisch genetische patiëntenzorg. De klinische groepen omvatten een aantal disciplines (zie tabel 1).

### Definitie van en indicaties voor erfelijkheidsadviesing

De term ‘erfelijkheidsadviesing’ (of erfelijkheidsvoorlichting) is een poging om de Amerikaanse term *genetic counseling* te vertalen. Volgens de definitie uit 1975 van de *American Society of Human Genetics* is erfelijkheidsadviesing een “communicatieproces betreffende mogelijke problemen die voortkomen uit het voorkomen of uit de kans op het voorkomen van een erfelijke aandoening in een familie.”

Sinds de oprichting van de KGC's zijn een aantal indicaties geformuleerd voor erfelijkheidsadviesing. In eerste instantie hadden de verwijzingen vooral te maken met gezinsplanning (zie tabel 2). Het laatste decennium worden steeds meer vragen gesteld over het eigen risico van aandoeningen die zich later, op volwassen leeftijd, manifesteren. Met de huidige mogelijkheden van het DNA-onderzoek zijn deze vragen alleen maar toegenomen (zie tabel 3).

**Tabel 1**  
**Samenstelling\* klinisch-genetische afdeling (exclusief de laboratoria)**

klinisch geneticus  
 kinderarts  
 kinderpsychiater  
 arts-assistent in opleiding (AGIO)  
 arts-assistent niet in opleiding (AGNIO)  
 arts prenatale diagnostiek  
 arts voor oncogenetica  
 arts voor pre-implantatiediagnostiek (alleen in Maastricht)  
 arts voor de diagnose coderegistratie (alleen in Maastricht)  
 genetisch consulent\*\*  
 medisch psycholoog  
 fotograaf  
 maatschappelijk werkende  
 secretaresse  
 genealoog

\* deze samenstelling verschilt per regio.  
 \*\* een relatief nieuwe beroepsgroep, veelal (HBO-) verpleegkundigen, in 2 jaar opgeleid tot een, de klinisch geneticus ondersteunende, patiëntenzorgfunctie.



**Tabel 2**  
**Verwijscategorieën**

eerder kind met een aangeboren en/of erfelijke aandoening  
 in de familie iemand met een aangeboren en/of erfelijke aandoening  
 aanstaande ouder met een aangeboren en/of erfelijke aandoening  
 consanguïniteit  
 overige (herhaalde miskramen door onbekende oorzaak, teratogenen)

## EXPRESINFORMATIE

De huisarts is nog altijd de belangrijkste verwijzer voor erfelijkheidsadviesing. Cruciaal is het in kaart brengen van familiale gegevens. Nader klinisch-genetisch laboratoriumonderzoek kan geïndiceerd zijn. Het proces wordt afgesloten met een debriefing en informatie over de mogelijk ontdekte aandoening.

## Verwijzing

In de afspraken met de zorgverzekeraars in Nederland is de huisarts (de eerste lijn) de verwijzer. Een toenemend aantal specialismen verwijst, in principe via de huisarts. Van oudsher zijn kinderarts en gynaecoloog belangrijke verwijzers. Daar zijn nu ook de neuroloog, de internist en de chirurg bijgekomen. De kinderarts en de arts in de zwakzinnigenzorg verwijzen vaak met vragen naar de etiologische diagnose. Als het om een kindwens gaat, vindt een verwijzing idealiter plaats voordat de vrouw zwanger is. Verwijzing tijdens een zwangerschap is echter niet altijd vermijdbaar. Voor de aanstaande ouders kan dit een stresserende tijd zijn. Maar ook de klinisch geneticus staat onder druk: hij moet zo snel mogelijk antwoorden geven – liefst geruststellende. Misschien kan het aantal verwijzingen tijdens de zwangerschap worden verlaagd door meer aandacht te geven aan preconceptiezorg.

## Gang van zaken bij verwijzing

Het proces van erfelijkheidsadviesing start met de aanmelding (telefonisch of schriftelijk). Er wordt een afspraak voor een intake gemaakt. De vraag of vragen zijn van tevoren doorgegeven. Als het nodig is om medische informatie op te vragen (bij derden), kan dat het best vóór de eerste afspraak gebeuren. De adviesvragers ontvangen daartoe zoveel toestemmingsformulieren als nodig en geven deze aan de familieleden (probandi) met een aangeboren en/of mogelijk erfelijke aandoening. De betrokkenen geven met dit formulier schriftelijk toestemming voor het verstrekken van de relevante informatie; ze sturen het formulier zelf naar het KGC terug.

Tijdens het intakegesprek worden de vragen genoteerd, wordt een stamboomtekening gemaakt en wordt bepaald wat er nodig is om de vragen te beantwoorden. Als duidelijk is om welke aandoening(en) het gaat, kan vastgesteld worden of de informatie voldoende is om de adviesvragers te informeren over de eventuele erfelijkheid voor hun persoonlijke situatie (kindwens of eigen risico). Hiervoor is vaak literatuuronderzoek of een computersearch vereist. Het kan ook nodig zijn een wet van Mendel toe te passen of intercollegiaal overleg te plegen.

Nader klinisch-genetisch laboratoriumonderzoek kan geïndiceerd zijn bij de probandus en/of de adviesvragers, bijvoorbeeld om dragerschap te onderzoeken (zie casus 1).

Als er geen (betrouwbare) diagnose voorhanden is bij de probandus en er bij het intakegesprek een serieus risico lijkt te bestaan dat de aandoening zich zal herhalen, moet geprobeerd worden alsnog een diagnose te stellen. Soms kan de klinisch geneticus zelf een diagnose stellen (bijvoorbeeld een bepaald syndroom bij iemand met een verstandelijke handicap). Soms zijn daar andere specialisten voor nodig. Laboratoriumonderzoek, al dan niet genetisch, kan aangewezen zijn. Deze fase in het proces kan een aantal maanden duren. Als het niet (meer) mogelijk is om een etiologische diagnose te stellen, wordt een inschatting gemaakt van het herhalingsrisico op grond van de bestaande gegevens.

### Casus 1

John en Nicoline komen op het spreekuur. Het paar overweegt een zwangerschap maar zit met een vraag. Rob, de broer van Nicoline, heeft Downsyndroom en haar ouders hebben gezegd dat ze vóór een zwangerschap eerst moesten vragen of Downsyndroom erfelijk is. U weet dat Downsyndroom meestal niet erfelijk is voor broers en zussen en dat de moeder 43 jaar was toen Rob geboren werd, maar toch twijfelt u. U spreekt met het paar af dat u met het klinisch-genetisch centrum (KGC) zal bellen en spreekt over een week opnieuw af.

In het telefonisch overleg met de klinisch geneticus wordt u geadviseerd om chromosoomonderzoek bij de broer van Nicoline te laten uitvoeren: er is meer dan 95% kans dat hij een zogenaamde ‘losse’ trisomie 21 heeft en dat er geen erfelijkheidsconsequenties voor de familieleden zijn. In de overige gevallen – maximaal 5% – wordt een translocatietrisomie 21 gevonden en kán dragerschap van een gebalanceerde translocatie gevonden worden bij een van de ouders (en dus ook mogelijk bij broers en zussen van iemand met Downsyndroom).

Nicoline bespreekt dit advies met haar ouders en bij haar broer wordt (heparine)bloed afgenomen: hij blijkt een ‘losse’ trisomie 21 te hebben. Nicoline en John hebben dus geen verhoogd risico om zelf een kind met Downsyndroom te krijgen. Dit geldt voor alle familieleden die zich nu of later met dezelfde vraag tot hun huisarts wenden. Alleen de ouders zelf hebben in geval van een ‘losse’ trisomie 21 bij hun kind een licht verhoogd risico (in de praktijk tussen de 1 en 2%).

### Tabel 3

#### Aandoeningen\* waarbij DNA-onderzoek mogelijk is

- **presymptomatisch DNA-onderzoek\*\***  
Huntington-chorea  
polyposis coli  
vormen van spinocerebellaire atrofie (SCA)
  
- **predispositie-DNA-onderzoek\*\*\***  
een klein deel van de gevallen van borst- en/of ovariumkanker

\* Het betreft hier aandoeningen die autosomaal-dominant overerven.

\*\* DNA-onderzoek wordt presymptomatisch genoemd als iemand met de mutatie daadwerkelijk de ziekte zal krijgen.

\*\*\*We spreken van predispositieonderzoek als er bij mensen met een mutatie een bepaald verhoogd *lifetime* risico van de aandoening bestaat.

### Afronding erfelijkheidsadvisering

Het onderzoek wordt afgesloten met een begrijpelijke brief aan de betrokkenen. Een kopie hiervan gaat naar de huisarts of verloskundige. Is er een medisch specialist betrokken bij de erfelijkheidsadvisering, dan wordt ook aan hem een korte ‘medische’ brief verzonden, opnieuw met een kopie aan de huisarts. Als wordt geconcludeerd dat er geen verhoogd herhalingsrisico bestaat, verwachten we dat de adviesvragers voldoende gerustgesteld zijn met de conclusie en de brief.

Als er een bepaalde genetische diagnose is gesteld, wordt de *genetic counseling* vervolgd met uitleg over de aandoening zelf, over het te verwachten beloop in de tijd, het gedrags- en ontwikkelingsprofiel (voor zover bekend) en de erfelijkheid.

In Maastricht en in een toenemend aantal andere KGC's wordt follow-up geboden aan een bepaalde groep van verstandelijk gehandicapten met of zonder etiologische diagnose (zie een later artikel).

## EXPRESINFORMATIE

**Als er een verhoogde kans bestaat op een bepaalde aandoening, dan zijn er verschillende mogelijkheden. In bepaalde gevallen is een presymptomatisch DNA-onderzoek aangewezen, soms kan een predispositie-DNA-onderzoek uitkomst bieden. De huisarts kan de patiënt begeleiden om de juiste keuze te maken.**

### Handelingsopties bij een verhoogd risico

Is er een verhoogde kans op een bepaalde aandoening, dan wordt de *genetic counseling* gevolgd door een bespreking van de handelingsopties. (zie tabel 4 en tabel 5).

De klinisch geneticus probeert – zo nodig samen met de medisch psycholoog of de maatschappelijk werkenden van het team – in overleg met de patiënt die handelingsoptie te kiezen die het beste bij hem past. In deze fase kan de huisarts ook een actieve rol spelen.

Paren kiezen heel persoonlijk: bij een risico van 25% herhaling van een ernstige aandoening (autosomaal-recessief), zal het ene paar van een volgend kind afzien, terwijl een ander paar een zwangerschap aandurft en het risico accepteert. De levensverwachting van de betreffende aandoening kan hierbij belangrijk zijn. Veel paren met een herhalingsrisico van 25% durven een zwangerschap alleen aan als er een prenatale test (of preïmplantatiediagnostiek) beschikbaar is. Prenatale diagnostiek is voor deze paren de enige mogelijkheid om nog een gezond kind te krijgen (75%). Donorinseminatie of eiceldonatie is een andere optie: de kans op herhaling van een ernstige autosomaal-recessieve aandoening in het gezin wordt hiermee zoveel mogelijk voorkomen. Ook is donorinseminatie of eiceldonatie een optie om een bepaalde mannelijke of vrouwelijke genetische factor uit te schakelen (bijvoorbeeld het dragen van een chromosoomafwijking zoals een translocatie).

Presymptomatisch DNA-onderzoek is onder andere aan de orde bij een aantal neurologische ziekten, waarvan Huntington-chorea wel de bekendste is. Met dit onderzoek kunnen personen met een a priori verhoogd risico zich laten testen voordat ze daadwerkelijk symptomen of klachten hebben.

Presymptomatisch DNA-onderzoek wordt binnen de KGC's geprotocolleerd uitgevoerd in nauwe samenwerking met onder meer de medisch psycholoog en de neuroloog.

Bij predispositie-DNA-onderzoek wijst een mutatie op een verhoogd *lifetime* risico van een bepaalde aandoening. Dit is bijvoorbeeld het geval bij de erfelijke vormen van borst- en ovariumkanker (zie een later artikel). Dit onderzoek is pas aan de orde als bij een bepaalde indexpatiënt (iemand met borst- of ovariumkanker) een mutatie in het BRCA1- of BRCA2-gen wordt gevonden. Wordt vervolgens bij een gezond familielid dezelfde mutatie gevonden, dan bestaat er een sterk verhoogd *lifetime*-risico om deze vorm van kanker te krijgen. Of de tumor ook werkelijk tot ontwikkeling zal komen, is niet zeker.

**Tabel 4**  
**Handelingsopties in geval van kinderwens**

afzien van biologisch eigen kinderen (eventueel adopteren)

het risico accepteren

prenatale diagnostiek, indien mogelijk

preïmplantatie genetische diagnostiek, indien mogelijk

donorinseminatie, als het uitschakelen van de mannelijke factor het risico maximaal verlaagt

eiceldonatie, als het uitschakelen van de vrouwelijke factor het risico maximaal verlaagt

**Tabel 5**  
**Handelingsopties bij een verhoogd risico om zelf een aandoening te krijgen**

#### PREVENTIEVE MAATREGELEN

- **medisch**  
controles  
chirurgie (mastectomie, colectomie)
- **persoonlijk**  
gezinsplanning  
beroepskeuze
- **maatschappelijk**  
levensverzekering afsluiten  
hypotheek afsluiten

#### PRESYMPATOMISCH DNA-ONDERZOEK

(indien afwijkend samen met preventieve maatregelen)

**PREDISPOSITIE-DNA-ONDERZOEK** (indien afwijkend samen met preventieve maatregelen)

## Ethische vragen

*Genetic counseling* roept regelmatig ethische dilemma's op. Een voorbeeld van zo'n dilemma is de vraag: moet alles wat kan? Met andere woorden: moet de klinisch geneticus elke vraag van de cliënt honoreren omdat het technisch mogelijk is?

Erfelijkheidadvijering stelt hoge eisen aan de communicatieve vaardigheden van diegenen die de gesprekken voeren. Een belangrijk aandachtspunt is het bewaken van de autonomie van de cliënt. In hoeverre erfelijkheidadvijering non-directief verricht moet worden, dan wel kan zijn, is onderwerp van discussie. Bij de start van de klinisch-genetische spreekuren werd geprobeerd om zoveel mogelijk non-directief te counselen. In de praktijk blijkt echter dat non-directiviteit niet volledig haalbaar is. De huidige opvatting is dat directiviteit niet altijd af te keuren is, en soms zelfs gewenst kan zijn.

## EXPRESINFORMATIE

**De huisarts heeft vooral een taak van *case-finding* en signalering. Meestal stappen patiënten spontaan met hun vragen naar de huisarts. De huisarts hoeft niet deskundig te zijn op het gebied van genetica maar moet wel weten waar hij de nodige informatie kan vinden.**

## De rol van de huisarts

De taak van de huisarts ligt vooral in *case-finding* en signalering. De aanleiding tot verwijzing (zie tabel 6) heeft vaak met de timing van de cliënt te maken. Naar onze ervaring gaan mensen zelf met hun erfelijkheidsvragen naar de huisarts. Die weet een antwoord te geven of verwijst door, soms na telefonisch overleg. De huisarts wordt in deze situatie dus door de mensen benaderd en heeft zelf geen actief signalerende rol. Anders kan het zijn bij een kind met een ontwikkelingsstoornis, dat op het spreekuur komt met otitis media: hier kan de huisarts signaleren dat er misschien een genetisch probleem is. Die signalerende functie is nog meer uitgesproken voor de consultatiebureau-arts. Een vroege diagnose bij een kind met een ontwikkelingsstoornis is belangrijk voor de begeleiding en opvang, maar ook voor de verdere gezinsplanning. Het initiatief tot verwijzing kan dus van verschillende kanten komen (zie tabel 7).

**Tabel 6**

### Personen van wie het initiatief of verzoek tot verwijzing kan uitgaan

---

huisarts  
(aanstaande) ouders  
familieleden  
patiënten  
collegae (consultatiebureau- of jeugdartsen, verloskundigen)

**Tabel 7**

### Aanleidingen tot verwijzing

- kinderwens
- preconceptievragen
- infertiliteit
- eerder kind met een aangeboren en/of erfelijke aandoening
- een aangeboren en/of erfelijke aandoening in de familie
- zelf een aangeboren en/of erfelijke aandoening
- herhaalde onbegrepen miskramen
- vraag over mogelijke teratogene stoffen (bijvoorbeeld anti-epileptica)
- consanguiniteit
- vraag naar etiologische diagnose bij iemand met een verstandelijke handicap, al dan niet gepaard gaande met: multiple congenitale afwijkingen
  - oorzaak (medische basis met daarbij het gedrags- en ontwikkelingsprofiel)
  - vraag naar erfelijkheid voor ouders en/of andere familieleden
  - vraag naar aanpak en begeleiding
- vragen over eigen risico: verhoogd risico op een bepaalde ziekte?
  - een mogelijk erfelijke of genetisch bepaalde aandoening in de familie

## Bronnen van informatie

### Voor de huisarts

Speciaal voor de eerste lijn geschreven is het recent uitgekomen boek onder redactie van Brunner en Leschot: 'Klinische genetica in de praktijk' (zie referenties). Wie wat meer achtergrondkennis wil opdoen maar ook praktische informatie zoekt, vindt een geschikt boek in de nieuwe druk van 'Medische genetica' onder redactie van Pronk.

De Vereniging Samenwerkende Ouder-en Patiëntenorganisaties (VSOP) geeft veel informatiemateriaal uit, ook voor eerstelijnsprofessionals. De vereniging is te bereiken op dit adres: Vredenhofstraat 31, 3761 HA Soestdijk. Telefoon: 035-602 81 55. De ERFO-lijn (0900-6655566) van de VSOP geeft antwoorden op erfelijkheidsvragen van patiënten en artsen. De lijn is bereikbaar op werkdagen tussen 10.00 en 12.30 uur en tussen 13.30 en 15.00 uur. De VSOP heeft ook een website: [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

### Voor de patiënt

Op het internet is makkelijk gerichte informatie te vinden over ziekten en patiëntenverenigingen. Een goed startpunt is deze pagina: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

### Overzicht klinisch-genetische centra

#### Amsterdam

Afdeling Klinische Genetica  
Academisch Medisch Centrum  
Meibergdreef 15  
1105 AZ Amsterdam  
Tel: 020 - 566 51 10

Afdeling Klinische Genetica  
Academisch Ziekenhuis Vrije Universiteit  
De Boelelaan 1117  
1081 HV Amsterdam  
Tel: 020 - 444 01 50

#### Groningen

Afdeling voor Erfelijkheidsvoorlichting  
Vakgroep Medische Genetica  
Rijksuniversiteit Groningen  
Antonius Deusinglaan 4  
9713 AW Groningen  
Tel: 050 - 363 29 29

#### Leiden

Klinisch Genetisch Centrum Leiden (KGCL)  
Leids Universitair Medisch Centrum  
Postbus 9600  
2300 RC Leiden  
Tel: 071 - 526 80 33

#### Maastricht

Stichting Klinische Genetica Limburg  
Postbus 1475  
6201 BL Maastricht  
Tel: 043 - 387 58 55

#### Nijmegen

Klinische Genetisch Centrum Nijmegen (KGCN)  
St. Radboud Academisch Ziekenhuis Nijmegen  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen  
Tel: 024 - 361 39 46

#### Rotterdam

Afdeling Klinische Genetica  
Erasmus Universiteit  
Postbus 1738  
3000 DR Rotterdam  
Tel: 010 - 463 69 15

#### Utrecht

Klinisch Genetisch Centrum Urecht (KGCU)  
UMC Utrecht Divisie Medische Genetica  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht  
Tel: 030 250 40 00 / 250 38 30, Fax: 030-250 38 01



In hoeverre de huisarts een signalerende functie vervult, zal onder meer afhangen van zijn persoonlijke belangstelling, kennis en omstandigheden. Bijvoorbeeld: wie wijst een vrouw met borstkanker op de mogelijke erfelijke component van haar aandoening? Is dat de huisarts, de chirurg, de internist, de mammacare verpleegkundige of de dochter die een damesblad heeft gelezen (zie casus 2)?

Het standaard opnemen van de familieanamnese bij elke (nieuwe) patiënt zou nuttig kunnen zijn voor het signaleren los van een concrete aanleiding.

Alles weten kan en hoeft ook niet. Wel is het belangrijk te weten waar informatie te vinden is. In bijgaande kadertekst noemen we enkele bronnen van informatie.

## Casus 2

Anneke, 19 jaar, komt op het spreekuur omdat ze bang is om borstkanker te krijgen. Haar moeder is op 35-jarige leeftijd gestorven, ze had beiderzijds borstkanker. Haar grootmoeder aan moederszijde is op 54 jaar gestorven aan ovariumkanker; haar zuster had borstkanker op de leeftijd van 38 jaar, en is nu nog wel in leven. U heeft pas een nascholing gevolgd over de erfelijkheid van borst- en ovariumkanker en weet dus dat er genen onderzocht kunnen worden. De stamboom van Anneke geeft ook u reden tot bezorgdheid.

U verwijst Anneke naar het spreekuur klinische genetica. Daar wordt haar en uw zorg gedeeld. DNA-onderzoek bij de aangedane patiënt (tante van Anneke) wordt besproken en na overleg binnen de familie wordt dit onderzoek gedaan. Na enkele maanden blijkt dat er bij de tante een mutatie in het BRCA1-gen gevonden is. Nu bestaat de mogelijkheid tot predispositie-DNA-onderzoek bij gezonde familieleden zoals Anneke. Dit onderzoek wordt geprotocolleerd uitgevoerd in nauwe samenwerking met de medisch psycholoog. Anneke besluit zich te laten testen. Zij blijkt de familiare mutatie niet te dragen.

## Epiloog

Een gouden standaard voor verwijzingen bestaat niet. Richtlijnen zijn de algemene indicaties en de diverse aanleidingen en initiatieven (zie tabel 2, tabel 6 en tabel 7). Deze richtlijnen geven hopelijk richting aan de mogelijkheden voor samenwerking. Belangrijk is dat de vragen van de adviesvrager serieus genomen worden en dat men zich bewust is van de eigen grenzen. Telefonisch overleg over een eventuele verwijzing is een waardevolle tussenstap; hoe beter men elkaar kent en vertrouwt, des te makkelijker zal wederzijds contact opgenomen worden. Niet weten is geen schande, terwijl ten onrechte geruststellen risico in zich kan dragen. Bekende valkuilen hier zijn de uitspraken “het is toch ver weg in de familie” of “de bliksem slaat niet twee keer in op dezelfde plaats” of “het is zo zeldzaam”, of “de chromosomen zijn toch normaal, dan zal het wel niet erfelijk zijn”. Een open samenwerking tussen de huisarts en de klinisch geneticus kan de patiëntenzorg alleen maar ten goede komen.

### Referenties:

Sikkens EH, van Essen AJ, Cornel MC, Reefhuis J, Buys CHCM. De verwijzing van patienten en families naar het KGCG. De rol van de huisarts. *Praktijkmanangement* 1999;15:28-31.

Sikkens EH, van Essen AJ, Cornel MC, Reefhuis J, Groenier K, Meyboom-de Jong B, Buys CHCM. Erfelijkheid en klinische genetica. De beeldvorming van Groninger huisartsen. *Praktijkmanangement* 1999;15:106-110.

Sikkens EH, van Essen AJ, Cornel MC, Reefhuis J, Groenier K, Meyboom-de Jong B, Buys CHCM. Zelf informeren of verwijzen van patienten en hun families.? Bij vragen over (mogelijke ) erfelijke aandoeningen). *Praktijkmanangement* 2000;16:5-9.

VSOP, februari 2000. Huisarts en erfelijkheid: een praktische wegwijzer.

### Aanbevolen literatuur:

Aulbers BJM, Fryns JP. Erfelijke aandoeningen. Practicum huisartsengeneeskunde. 2e druk. Utrecht: Bunge; 1993.

Aulbers BJM. De genetica komt steeds dichterbij. *Patient Care* 1996;23(6):15-19.

Beemer FA. Huisarts en klinische genetica. *Patient Care* 1996;23(6):9-14.

Beemer FA. De top-tien in de klinische genetica. *Patient Care* 1996(6);23:35-45.

Brunner en Leschot. Klinische genetica in de praktijk. 1e druk. Maarsen: Elsevier/Bunge; 1998.

Diagnostisch Kompas 1999/2000. College van Zorgverzekeringen. 2e druk. 974-975; 978-979.

Liebaers I, Hamel BCJ. Erfelijkheidsadvisering. In: Pronk (red.). Medische genetica. 6e druk. Maarsen: Elsevier/Bunge; 1998.