

## **Standaardbrief voor verwijzers 'Verwijzing voor AR aandoening met lage dragerschapsfrequentie'**

Betreft: verwijzing naar klinische genetica wordt niet in behandeling genomen

Beste collega,

Sinds 2021 is ons beleid ten aanzien van dragerschapsonderzoek naar autosomaal recessieve aandoeningen gewijzigd. We zetten dragerschapsonderzoek alleen in bij autosomaal recessieve aandoeningen waarvan de dragerschapsfrequentie hoger is dan 1:60 of bij uitzonderingssituaties (zie hieronder).

U verwees recent uw patiënt(e) naar onze afdeling voor dragerschapsonderzoek, omdat in de familie een autosomaal recessieve aandoening voorkomt. Dit is een reguliere indicatie voor verwijzing. Het betreft hier echter een, in de algemene Nederlandse bevolking, zeldzame aandoening waarvan de dragerschapsfrequentie lager is dan 1:60. Daarom is de kans klein dat de partner van patiënt(e) ook drager is van deze aandoening. De kans op een aangedaan kind is daarmee meestal klein.

In de volgende uitzonderingssituaties kan er wel reden zijn om dragerschapsonderzoek te doen, namelijk als:

- patiënt(e) en partner consanguïen zijn\*
- patiënt(e) en partner dezelfde autosomaal recessieve aandoening in de familie hebben
- patiënt(e) en partner afkomstig zijn uit een hoog risico groep\*:
  - hemoglobinopathieën, afkomstig zijn uit: Afrika, De Antillen, Het Caraïbisch Gebied, Suriname, landen rondom de Middellandse Zee, Midden Oosten en nabij, Zuid-Oost Azië, China, Hong Kong, India. Onderzoek naar hemoglobinopathieën kan via de huisarts gedaan worden door Hb-typering (HPLC test)
  - afkomstig zijn uit Ashkenazi Joodse gemeenschap
  - afkomstig zijn uit eenzelfde kleine regio en/of genetisch geïsoleerde gemeenschap zoals Volendam, Urk, Bunschoten-Spakenburg
  - dragerschapsonderzoek nodig is in het kader van het starten van een fertiliteitstraject (donorgameten, preïmplantatie genetische diagnostiek) bij een hoog-risico paar

Gezien ons gewijzigde beleid sinds 2021, roepen wij uw patiënt(e) dus niet op voor een afspraak.

Als bovenstaande uitzonderingssituaties niet voor uw patiënt(e) gelden, vragen we aan u om de kleine kans op een kind met de ziekte met uw patiënt(e) te bespreken. Dit kan hem/haar in de meeste gevallen voldoende gerust stellen waardoor verwijzing naar onze afdeling niet meer nodig is.

We zien uw patiënt(e) alsnog op ons spreekuur voor voorlichting indien:

- Eén van bovenstaande uitzonderingen voor uw patiënt(e) geldt, of
- Uw patiënt(e) ondanks de kleine kans op een aangedaan kind niet gerust te stellen is en/of blijvende vragen hierover heeft.

Als u de patiënt(e) alsnog wilt verwijzen, kunt u dit telefonisch aan ons doorgeven.

Voor de afspraak worden kosten in rekening gebracht die de ziektekostenverzekering vergoedt na aftrek van het eigen risico.

NB: Paren met kindervens die consanguïen zijn of uit een hoog risico groep komen kunnen indien gewenst gebruik maken van preconceptie dragerschapsonderzoek voor een groot aantal ernstige autosomaal recessieve aandoeningen. Zie hiervoor preconceptie dragerschapsonderzoek indicaties de richtlijn 'Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor hoogrisicogroepen', te vinden via: <https://richtlijnen database.nl>