



Voorlichtingsgesprek dragerschap van cystic fibrosis

Checklist voor huisartsen

Informatie in het kader van de neonatale hieprikscreening

Deze checklist bevat de belangrijkste onderdelen van de voorlichting aan ouders over dragerschap van cystic fibrosis. Het is belangrijk dat ouders op begrijpelijke wijze worden voorgelicht over wat dragerschap van cystic fibrosis inhoudt voor hun kind, voor henzelf, eventuele volgende kinderen en voor andere familieleden. Deze checklist kan hierbij een hulpmiddel zijn.

De rol van de arts tijdens de voorlichting is gericht op:

- het verstrekken van informatie;
- de bevestiging dat de informatie is begrepen.

Kinderen die drager zijn van cystic fibrosis, zijn niet ziek. Om die reden is doorverwijzing naar een kinderlongarts niet nodig.

Gesprekspunten

- Dragerschap betekent dat het kind zelf de aandoening niet heeft en nooit zal krijgen, maar het gen voor cystic fibrosis wel door kan geven aan zijn/haar kinderen.
- Dragers zijn gezond. Benadruk dat het kind zelf nooit cystic fibrosis zal krijgen.
- In Nederland is ongeveer 1 op 35 mensen drager van CF. Bij ongeveer 1 op 1200 paren zijn beide partners drager van CF. De meeste kinderen met CF worden geboren in families waarin CF nog niet eerder is voorgekomen.
- Dragerschap van het kind betekent dat tenminste één van beide biologische ouders drager is van cystic fibrosis. De ouder heeft deze eigenschap doorgegeven aan het kind.

- Indien beide ouders drager zijn van cystic fibrosis is bij iedere zwangerschap de kans op een kind met cystic fibrosis 1 op 4. Het advies is om **beide** ouders te laten onderzoeken op dragerschap van CF.
- Op de achterzijde van deze checklist staan illustraties om dragerschap toe te lichten.
- De hieprikscreening vindt slechts een heel klein deel van de dragers van cystic fibrosis. Lang niet alle dragers worden gevonden.

Dragerschaponderzoek

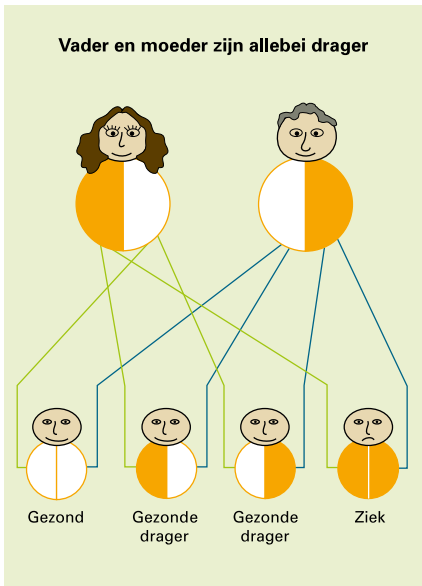
Als blijkt dat het kind drager is van cystic fibrosis, wordt geadviseerd beide ouders onderzoek aan te bieden. De huisarts dient hiervoor de ouders te verwijzen naar een klinisch genetisch centrum (KGC) van een Universitair Medisch Centrum voor erfelijkheidsvoorlichting en -onderzoek. De ouder dient vervolgens zelf contact op te nemen en een afspraak te maken. Contactgegevens van deze KGC's zijn te vinden op www.vkgn.org.

In het KGC wordt uitgebreide voorlichting gegeven waarbij ook de consequenties voor overige familieleden aan de orde komen. De klinisch geneticus vraagt in overleg met de ouders gericht DNA-onderzoek aan bij beide ouders.

Aanvullende informatie voor de ouders staat op de websites www.rivm.nl/hieprikscreening/aandoeningen/erfelijkheid en www.ncfs.nl.

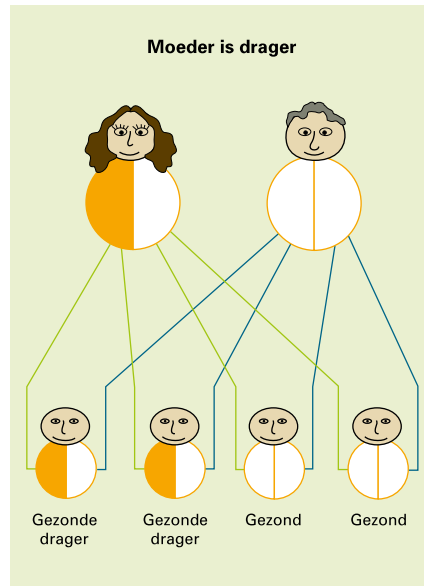
Plaatje 1 Vader en moeder zijn allebei drager van CF.

Ze kunnen een kind krijgen met CF.



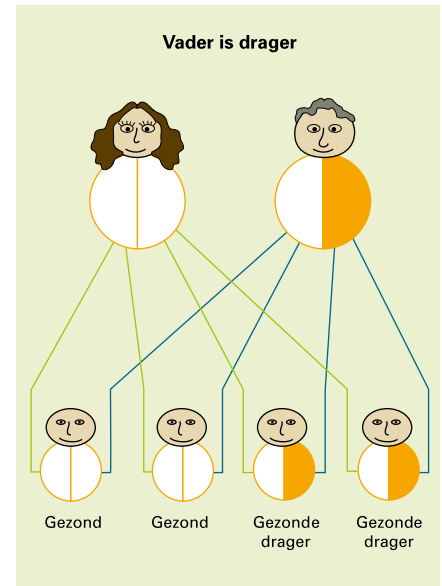
Plaatje 2 Moeder is drager van CF.

Ze kunnen een kind krijgen met dragerschap CF.



Plaatje 3 Vader is drager van CF.

Ze kunnen een kind krijgen met dragerschap CF.



Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte.

Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Dit is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/hielprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met leden van de commissie deskundigheidsbevordering PNHS gemaakt. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van deze informatie kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, april 2011.