

Onderzoek van het erfelijk materiaal (DNA)

Bij personen met een familielid met dunnevezelneuropathie waarbij een verandering in het DNA is gevonden

Eén van uw familieleden heeft dunnevezelneuropathie. Bij dit familielid is een verandering in het DNA gevonden die (mogelijk) de klachten behorend bij dunnevezelneuropathie verklaart.

Omdat u zelf klachten heeft die mogelijk passen bij dunnevezelneuropathie, kan uw DNA ook onderzocht worden. Op dit blad informeren wij u wat dit voor u betekent.

DNA

Een mens is opgebouwd uit cellen. Deze cellen bevatten een celkern met daarin het erfelijk materiaal, het DNA. In het DNA ligt alle informatie opgeslagen die nodig is voor de bouw en functie van een mens. Het DNA is verdeeld in stukjes, de chromosomen.

Een mens heeft in totaal 46 chromosomen. Een chromosoom bestaat op zijn beurt uit zeer veel genen. Bij een deel van de patiënten met dunnevezelneuropathie kan er een afwijking worden aangetoond in het SCN9A-, SCN10A- of SCN11A-gen. In deze genen ligt de informatie opgeslagen voor bepaalde zoutkanalen, de natriumkanalen, die verantwoordelijk zijn voor de prikkeloverdracht in de dunne zenuwvezels.



Natriumkanal aandoening

Bij ongeveer 15% van de patiënten met een dunnevezelneuropathie is sprake van een verandering in het DNA dat verantwoordelijk is voor de natriumkanalen. De afwijking in het DNA (mutatie) zorgt ervoor dat het natriumkanal te actief is en pijnsignalen doorgeeft aan de hersenen, zonder dat er een pijn prikkel is geweest. Tevens kunnen door ontregeling van de natriumkanalen klachten van het autonome zenuwstelsel ontstaan.

Voor DNA-onderzoek is alleen een bloedafname nodig. De analyse van het DNA is bewerkelijk en duurt enkele maanden. Soms is het niet meteen duidelijk of een bepaalde verandering in het DNA de klachten veroorzaakt. Familieonderzoek of onderzoek op celniveau kan hierbij mogelijk meer duidelijkheid geven. Meer informatie over natriumkanal aandoeningen vindt u op de website: www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl

Familielid met dunnevezelneuropathie en een natriumkanalaandoening

Als een familielid dunnevezelneuropathie heeft met een natriumkanalaandoening, doen we in principe alleen onderzoek bij familieleden als die zelf klachten hebben. Wanneer u zelf klachten heeft die mogelijk passen bij dunnevezelneuropathie, kunt u worden verwezen door uw neuroloog of uw huisarts voor verder onderzoek. Meer over de onderzoeken kunt u lezen via de website: www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl.

Kosten

Wanneer bij u verder onderzoek nodig is omdat uw klachten mogelijk passen bij dunnevezelneuropathie dan gaat de rekening van het ziekenhuis rechtstreeks naar uw zorgverzekering. Dit onderzoek komt dan ten laste van uw eigen risico.

In uitzonderlijke gevallen kan familieonderzoek worden gedaan bij mensen die geen klachten hebben. Dat gebeurt wanneer een verandering wordt gevonden waarvan onzeker is of deze de klachten veroorzaakt. Soms kan dan bloedonderzoek bij andere familieleden meer duidelijkheid geven.

Het onderzoek bij de familieleden wordt gedeclareerd bij de zorgverzekeraar van het familielid waarbij in eerste instantie de DNA verandering is gevonden, mits dit is opgenomen in de basisverzekering van dit familielid. Het is uw eigen verantwoordelijkheid om dit na te laten vragen bij zijn/haar zorgverzekering. Als het vergoeden van dit bloedonderzoek niet door zijn/haar zorgverzekering wordt betaald, dan ontvangt uw eigen verzekering een rekening van het bloedonderzoek. In dat geval komt het ten laste van uw eigen risico.

Voor alle (bloed)onderzoeken is het eigen risico van toepassing. Per 1-1-2016 bedraagt het verplichte eigen risico € 385,-. Indien er een vrijwillige hoger eigen risico is afgesproken met de zorgverzekeraar is dat uiteraard van toepassing.

Contact

Als u na het lezen van deze folder nog vragen heeft, bespreek deze dan met uw behandelaar.

Websites

- www.mumc.nl
- www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl
- www.gezondidee.mumc.nl

Odin 037803 / uitgave juni 2016

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

Algemeen telefoonnummer
043-387 65 43
www.mumc.nl