

Polikliniek Neurogenetica

Uw afspraak en onderzoeken

U bent door uw huisarts of specialist verwezen naar de polikliniek Neurogenetica van het Maastricht UMC+ omdat u of een familielid (mogelijk) een erfelijke neurologische ziekte heeft. Op dit blad krijgt u informatie over de werkwijze van de polikliniek, en wat u van ons kunt verwachten. De polikliniek Neurogenetica is een onderdeel van de polikliniek Neurologie. De polikliniek Neurologie vindt u op niveau 1 van het Maastricht UMC+. [Volg 6-1 blauw.](#)

Een (mogelijke) erfelijke neurologische aandoening roept vragen op zoals:

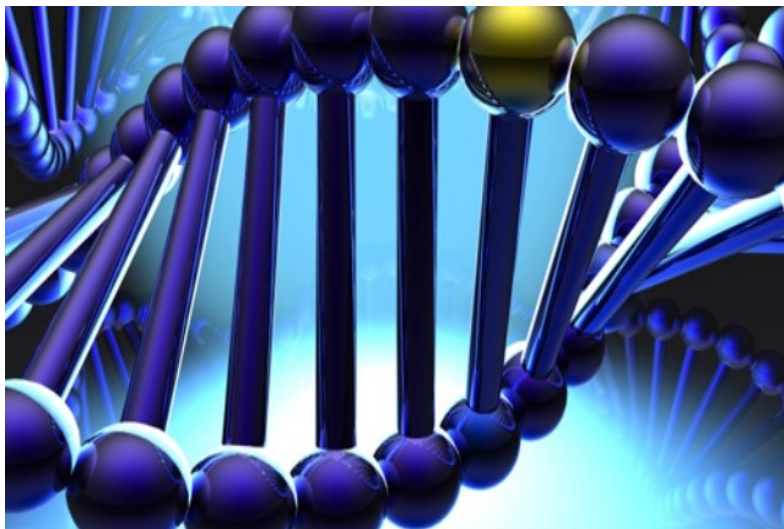
- Wat is een erfelijke neurologische ziekte?
- Is het te behandelen?
- Wat is erfelijkheidsonderzoek?

Wat zijn erfelijke neurologische ziekten

Een neurologische ziekte is een ziekte van de hersenen, het ruggenmerg, de zenuwen en/of de spieren en kan leiden tot veel verschillende klachten.

Een erfelijke ziekte ontstaat door een afwijking in het erfelijk materiaal

(chromosomen of DNA). Dit noemen we een genetische afwijking. Behalve voor u als patiënt kan het voor familieleden belangrijk zijn om te weten of zij een verhoogde kans hebben op een erfelijke neurologische ziekte.



Polikliniek Neurogenetica

Het woord 'neurogenetica' (erfelijkheid van neurologische ziekten) geeft aan dat er twee medisch specialismen bij de polikliniek Neurogenetica betrokken zijn namelijk:

- De neuroloog (specialist voor neurologische ziekten).
- De klinisch geneticus (specialist voor erfelijkheidsonderzoek).

Beide specialismen werken in het MUMC+ samen op de polikliniek Neurogenetica. Dit spreekuur is bedoeld voor patiënten met een (mogelijke) erfelijke neurologische ziekte en hun families. Het is mogelijk dat u tijdens uw bezoek aan de polikliniek ook een genetisch consultant of een verpleegkundig specialist te spreken krijgt. Soms ziet u alleen een neuroloog met specifieke kennis van erfelijke ziekten.

Tijdens de eerste afspraak wordt een stamboom van uw familie gemaakt. Wij vragen u naar uw klachten en die van uw familieleden. Als de diagnose duidelijk is, krijgt u uitleg over het ziektebeeld en de erfelijkheid ervan. Is de diagnose niet duidelijk dan volgt, in overleg met u, aanvullend onderzoek. Na afloop van de onderzoeken wordt de conclusie met u besproken. Uw huisarts en zo nodig uw behandeld specialist worden ook geïnformeerd. Op verzoek krijgt u ook een schriftelijke samenvatting thuisgestuurd.

Neurologisch onderzoek

Door middel van lichamelijk onderzoek, neurofysiologisch onderzoek (bijvoorbeeld een elektrisch spieronderzoek), beeldvormend onderzoek (bijvoorbeeld een CT scan of een MRI scan), bloedonderzoek, een huid- of een spierbiopt zal de neuroloog samen met de klinisch geneticus

proberen om tot een diagnose te komen.

Erfelijkheidsonderzoek en DNA onderzoek

Soms wordt er ook DNA onderzoek gedaan. Vooraf bespreken wij met u de voor- en nadelen van dit onderzoek. De uitslag van een DNA onderzoek kan gevolgen hebben op psychosociaal en financieel gebied, zoals verzekeringen. U krijgt hiervoor bedenktijd.

Als de resultaten van het DNA-onderzoek bekend zijn, worden deze met u besproken. Is de erfelijke ziekte vastgesteld dan bespreken wij ook de consequenties voor uw eigen kinderen en andere familieleden met u.

Psychosociale begeleiding

Als u een erfelijke neurologische ziekte hebt en deze kunt doorgeven kan dat vragen en spanningen veroorzaken. Denk hierbij aan het opvoeden van kinderen met de aanleg voor deze ziekte en het feit dat soms familieleden de ziekte hebben. Aan de polikliniek Neurogenetica zijn psychosociaal medewerkers verbonden die ervaring hebben met het begeleiden van mensen die vragen hebben over het omgaan en het leven met een erfelijke ziekte.

Wij bieden u deze hulp aan als dat nodig is.

Kosten

Het bezoek aan de polikliniek Neurogenetica en de kosten van het erfelijkheidsonderzoek worden vergoed via door uw ziektekostenverzekering. Uiteraard geldt wel uw eigen risico.

Wetenschappelijk onderzoek

In het MUMC+ wordt wetenschappelijk onderzoek gedaan om onderzoek en behandeling te verbeteren, ook van patiënten met erfelijke neurologische ziekten. Het kan zijn dat wij tijdens uw bezoek aan de polikliniek Neurogenetica aan u vragen om deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek. U krijgt altijd mondelinge en schriftelijke informatie en u hebt voldoende tijd om over deelname na te denken. U kunt ook gevraagd worden om toestemming te geven voor het opslaan van uw medische gegevens in een landelijke registratie.

Contact

Heeft u na het lezen van deze folder nog vragen neem dan contact met ons op.

Polikliniek Neurogenetica-Neurologie 043-387 65 00

Websites

- www.mumc.nl

Odin 033744 / Uitgave januari 2015

Bezoekadres
P. Debyelaan 25
6229 HX Maastricht

Postadres
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

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