



Lotgenotencontact 10 april 2024

Thema: Familiare ALS

Gast sprekers: Charlotte de Bie en Stijn Wielemans

Age Veenstra heet iedereen welkom en stelt zichzelf voor. Hij is lid van de patiëntadviesraad in de vereniging en fungeert vanmiddag als gastheer van dit lotgenotencontact. Age vervolgt met een speciale verwelcoming voor de gast sprekers van de middag en vraagt hen zichzelf nogmaals voor te stellen.

Charlotte de Bie, klinisch geneticus of erfelijkheidsarts, vertelt dat zij sinds eind 2020 een gecombineerd spreekuur heeft met een van de neurologen van het ALS-centrum. Samen bespreken zij de uitslagen van genetisch onderzoek. Charlotte richt zich op de implicaties van een erfelijke aanleg voor de familie, terwijl de neuroloog bespreekt wat dit betekent voor de patiënt zelf. In de afgelopen jaren heeft Charlotte meerdere families gesproken waarin ALS voorkomt en waarbij een erfelijke aanleg is vastgesteld.

Stijn Wielemans, medisch maatschappelijk werker op de afdeling Klinische Genetica in Utrecht, stelt zichzelf voor als een directe collega van Charlotte. Ze werken nauw samen, vooral bij familiare ALS. Zijn expertise ligt in de psychosociale begeleiding van patiënten en hun gezinnen. Hij benadrukt de impact van erfelijkheidsonderzoek op individuen, gezinnen en families. Stijn en zijn team, bestaande uit drie maatschappelijk werkers, bieden op maat gemaakte begeleiding aan. Dit varieert van familiecommunicatie en persoonlijke reacties op de uitslag, tot het maken van aanpassingen in het leven van de patiënt. Samen met de betrokken patiënt werken ze aan de specifieke behoeften die voortkomen uit de uitslagen van genetisch onderzoek.

Charlotte de Bie legt uit dat het onderwerp vorig jaar al eens aan de orde is gekomen. Toen was er een sessie gericht op personen die zelf ALS hebben en waarbij een erfelijke aanleg is vastgesteld, en op mensen bij wie ALS in de familie voorkomt en die een 50% kans hebben op de ziekte, of die zich hebben laten testen maar nog geen verschijnselen vertonen.

Voor de huidige sessie ligt de focus op mensen bij wie een erfelijke aanleg voor ALS is vastgesteld. Er wordt extra aandacht besteed aan de C9-ORF72 afwijking en de kans om ziek te worden, vanwege recente zorgen hierover na een presentatie van het ALS-centrum. Charlotte geeft ook uitleg over algemene erfelijkheid, dominante overerving, voorspellend DNA-onderzoek, en verzekeringen in relatie tot erfelijkheid. Ze staat open voor vragen van de deelnemers om in te spelen op hun specifieke behoeften.

C9orf72-gen en familiare ALS

De C9orf72-afwijking is de meest voorkomende genetische oorzaak van familiare ALS. Deze afwijking betreft een herhaling van zes DNA-letters in het gen, die zich honderden of zelfs duizenden keren kan herhalen. Wanneer deze herhalingen meer dan dertig keer voorkomen, kan dit problemen veroorzaken, wat leidt tot de ontwikkeling van ALS of andere aandoeningen.

Ontdekking en variatie in ziekte-uiting

Dit gen werd pas in 2011 ontdekt vanwege de complexiteit van de repeat-expansie. De C9orf72-afwijking kan zich op verschillende manieren manifesteren, waaronder ALS en frontotemporale dementie (FTD). FTD is een vorm van dementie waarbij gedrags- en karakterveranderingen en problemen met taal centraal staan, in tegenstelling tot de geheugenproblemen die kenmerkend zijn voor andere vormen van dementie zoals Alzheimer. Daarnaast komen in families met deze genetische afwijking ook vaker psychiatrische problemen voor, zoals hallucinaties, verslavingsgevoeligheid, en een verhoogd risico op suïcide.

Kans op ziekte

Het bepalen van de exacte kans om ziek te worden als drager van het C9orf72-gen is lastig. Recent onderzoek schat de kans op het ontwikkelen van ALS op gemiddeld 25%. Echter, deze schatting is gebaseerd op statistische modellen en familiegegevens, en moet met voorzichtigheid worden geïnterpreteerd. De kans varieert sterk tussen verschillende families. Charlotte benadrukt dat de schatting van 25% te simplistisch is en dat het risico tussen families kan verschillen. Haar team houdt een bredere schatting aan van 60-80% voor de kans om een ziekte te ontwikkelen, inclusief ALS, FTD, en psychiatrische aandoeningen.

Nuances en familiegegevens

Het risico op ziekte hangt sterk af van de specifieke familiegeschiedenis. In sommige families is het risico hoger of lager, afhankelijk van hoeveel leden de ziekte ontwikkelen en welke specifieke aandoeningen zich manifesteren. Het is belangrijk om deze nuances te begrijpen en niet te generaliseren op basis van een gemiddeld percentage.

Vraag van een deelnemer (zelf drager van het gen) “Wat je het liefst wil weten is: hoe is dat dan voor mij?”

Antwoord: Charlotte legt uit dat het nog steeds lastig is om specifieke voorspellingen te doen. Binnen families kunnen er grote variaties zijn, met sommige leden die op hun 50ste ziek worden, anderen op hun 70ste, en sommigen zelfs op hun 90ste zonder symptomen. Idealiter zou Charlotte op basis van individuele uitslagen en het aantal herhalingen in het gen een nauwkeurige voorspelling willen doen. Meer herhalingen kunnen mogelijk een grotere kans op ziekte betekenen, maar dit kan technisch gezien nog niet worden vastgesteld. Ze benadrukt dat er nog veel onderzoek nodig is om deze voorspellingen te kunnen maken.

Een andere deelnemer geeft aan dat het ook in hun familie speelt en dat ze dit onderwerp al 20 jaar volgen. Ze merkt op dat de schattingen over de erfelijke aanleg in de loop der jaren zijn veranderd van 40% naar 60%, en dat ze zich daarom niet te veel vastklampt aan deze percentages. Ze vindt het vooral interessant om de ontwikkelingen te volgen en te leren wat er steeds opnieuw wordt ontdekt.

Charlotte reageert hierop door te benadrukken dat het inderdaad lastig is en dat er voortdurend nieuwe ontdekkingen worden gedaan. Ze wijst erop dat er nu veel meer genen zijn ontdekt dan 15 jaar geleden, wat hoop geeft dat er in de komende jaren meer duidelijkheid zal komen. Ze legt uit dat families nu veel gestructureerder worden gevolgd dan vroeger, wat zal helpen om uiteindelijk antwoorden te vinden. Wetenschappelijk onderzoek richt zich nu ook meer op het familiale deel van ALS, wat mogelijk interessante resultaten zal opleveren in de toekomst.

Vraag van een deelnemer: Worden die percentages die je net noemde wereldwijd onderzocht en komen de resultaten overeen? Komt men wereldwijd tot vergelijkbare percentages?

Antwoord: Charlotte legt uit dat eerdere studies concludeerden dat vrijwel iedereen met de C9orf72-afwijking ziek zou worden, gebaseerd op onderzoek in zeer getroffen families. Dit zorgde voor een selectiebias. De recente paper van het ALS-centrum geeft een kans van 25%, gebaseerd op statistische benaderingen, niet op langdurige familieonderzoeken. Een andere recente studie komt tot vergelijkbare percentages door ook andere neurodegeneratieve aandoeningen mee te nemen. Wereldwijd worden deze schattingen dus vooral op statistische methoden gebaseerd.

Vraag van een deelnemer "Hoe zit het met de schattingen en benaderingen in Nederland en elders? Waarom hanteren we deze en hoe kunnen we mensen helpen deze complexe werkelijkheid te begrijpen? Is het mogelijk om een genuanceerder antwoord te geven aan mensen die net hun uitslag krijgen, in plaats van te schommelen tussen verschillende percentages? Zou een genuanceerder antwoord helpen?"

Antwoord: Charlotte beaamt dat nuances belangrijk zijn. Ze legt uit dat ze in gesprekken altijd aangeeft dat de kans hoog is, maar niet 100%, en dat het per familie kan verschillen. Ze gebruikt momenteel een schatting van 60-80%, maar benadrukt de onzekerheden. Ze vraagt zich af of deze nuances veel verschil maken voor patiënten, aangezien het risico toch sterk verhoogd blijft en de belangrijkste vraag voor hen is of en wanneer ze ziek worden.

Reactie van een deelnemer:

Een lotgenoot vertelt dat tijdens de ALSnaastendag een kans van 20% werd genoemd, terwijl in een gesprek met de arts 80% werd aangegeven. Dit grote verschil heeft veel impact, vooral bij het overwegen van een derde kind. Een risico van 80% maakt dit ondenkbaar, terwijl 20% veel hoopvoller klinkt. De vergelijking wordt gemaakt met een 30% kans op kanker, wat de gedachten in een andere richting stuurt. Een genuanceerder antwoord zou helpen om niet emotioneel heen en weer geslingerd te worden, zowel voor zichzelf als voor de gevolgen voor hun (nog ongebooren) kinderen.

Stijn reageert door te zeggen dat het verschil tussen 20% en 80% inderdaad groot is en invoelbaar. Zijn ervaring leert dat mensen hier verschillend mee omgaan: sommigen gebruiken de percentages als houvast, terwijl anderen deze cijfers nauwelijks bespreken.

Hij benadrukt het belang van duidelijkheid en nuances, zoals Charlotte al aangaf. Het blijft echter een verhoogd risico, en onzekerheid over wanneer en hoe iemand ziek wordt, blijft bestaan.

Stijn vindt het belangrijk om mensen te helpen omgaan met deze onzekerheden. Voor veel mensen zijn de persoonlijke impact en de steun die ze zoeken belangrijker dan de exacte percentages.

Hij erkent dat niet alleen degenen die weten dat ze drager zijn, maar ook andere familieleden steun nodig hebben. Het is belangrijk om te beseffen dat het niet zwart-wit is en dat vroeger vaak een hoog percentage werd genoemd, wat veel angst veroorzaakte in families.

Charlotte vult nog aan dat er binnen Nederland verschillende percentages worden genoemd. Men kan voor voorspellend DNA-onderzoek, maar ook naar andere centra zoals Groningen, Amsterdam of Rotterdam. In sommige van deze centra wordt vaak een hoger percentage genoemd.



Ze benadrukt dat er wordt geprobeerd om de counseling zoveel mogelijk gelijk te trekken. Charlotte vermeldt soms tijdens uitslaggesprekken met ALS-patiënten dat het percentage dat zij aanhouden, kan verschillen van wat in andere centra wordt genoemd. Bijvoorbeeld, in Rotterdam ligt de nadruk meer op FTD en wordt vaak een hoger percentage gehanteerd, richting de 80%. Dit toont aan dat zelfs binnen Nederland wisselende percentages worden genoemd.

Werkwijze en belang van communicatie

Stijn begint met het uitleggen van een algemeen kader voor psychosociale hulpverlening, waarbij communicatie en familiecommunicatie centraal staan. Hij benadrukt twee fundamentele behoeften: hechting en authenticiteit. Mensen hebben een diep verlangen om ergens bij te horen en zich verbonden te voelen met anderen, zoals familie en vrienden. Daarnaast is authenticiteit belangrijk voor veiligheid, voorspelbaarheid en controle.

In zijn werk op de afdeling richt Stijn zich op deze twee pijlers. Hij onderzoekt waar mensen hechting en authenticiteit vinden en benadrukt het belang van deze elementen voor het welzijn. Communicatie over moeilijke onderwerpen, zoals een diagnose, moet stap voor stap gebeuren om het behapbaar te maken.

Stijn legt uit dat medisch maatschappelijk werkers vanaf het begin bij het traject betrokken zijn, samen met de klinisch geneticus. Dit is belangrijk voor familiecommunicatie. Mensen wordt aangeraden om hun omgeving op de hoogte te brengen van hun situatie, zelfs in een vroeg stadium, om steun en begrip te krijgen.

Hij benadrukt dat het delen van informatie stapsgewijs moet gebeuren. Dit maakt het makkelijker voor zowel de betrokken persoon als hun omgeving om de informatie te verwerken en ermee om te gaan. Authenticiteit en hechting helpen bij het creëren van een ondersteunende omgeving, wat essentieel is voor het emotionele welzijn van alle betrokkenen.

In Utrecht zijn er drie medisch maatschappelijk werkers op de afdeling die verantwoordelijk zijn voor de psychosociale hulpverlening en familiecommunicatie. Bij presymptomatisch testen worden zij vanaf het begin betrokken en helpen zij samen met de patiënten een plan te bedenken.

Stijn benadrukt dat er ook in andere centra in Nederland psychosociale hulp beschikbaar is, hetzij door een medisch maatschappelijk werker, hetzij door een psycholoog. Hij raadt aan om ernaar te vragen als deze hulp niet direct wordt aangeboden. Het is belangrijk om deze ondersteuning te benutten voor een goede familiecommunicatie en emotionele begeleiding tijdens het traject.

Tip van een deelnemer:

Een deelnemer deelt een tip die ze ooit heeft gekregen tijdens een ALS-bijeenkomst in het UMC Utrecht. Ze adviseert om een filmopname te maken van de persoon die ALS heeft, vooral als deze nog kan praten. De deelnemer heeft dit gedaan met haar moeder en vond het achteraf zeer waardevol om haar moeder pratend en bewegend vast te leggen. Ze weet niet of dit bij iedereen past, maar wilde de tip graag delen vanwege de persoonlijke waarde die het voor haar had.

Kinderen voelen wat volwassenen voelen

Kinderen ervaren dezelfde emoties als volwassenen, zoals angst en paniek, maar missen de cognitieve vaardigheden en levenservaring om deze emoties te begrijpen en te verwerken. Hoewel

volwassenen in staat zijn om verbanden te leggen en emoties een plaats te geven, hebben kinderen die mogelijkheid nog niet. Ze voelen echter wel de spanningen en emoties binnen het gezin. Daarom is het belangrijk om kinderen actief bij het proces te betrekken en hen stap voor stap te informeren.

Opbouwen van een vertrouwensband

Het opbouwen van een vertrouwensband met kinderen is essentieel. Door eerlijk en transparant te zijn, voelen kinderen zich veilig om vragen te stellen en hun emoties te delen. Als kinderen merken dat ouders zich niet goed voelen of emotioneel zijn, is het belangrijk om dit met hen te bespreken. Leg uit dat het normaal is om je soms verdrietig of angstig te voelen, en dat het oké is om die emoties te uiten. Dit helpt kinderen om hun eigen gevoelens te reguleren en zorgt ervoor dat ze weten dat ze bij hun ouders terecht kunnen met hun zorgen.

Timing en procesmatige aanpak

Informatie moet geleidelijk en op een passende manier worden gedeeld, afgestemd op de leeftijd en het begrip van het kind. Dit helpt kinderen om de situatie beter te verwerken en veerkrachtiger te worden. Het is belangrijk om kinderen stap voor stap mee te nemen in het verhaal en hen niet te overweldigen met te veel informatie in één keer. Deze procesmatige aanpak helpt kinderen om de situatie beter te begrijpen en ermee om te gaan.

Internet

Kinderen zoeken vaak informatie op internet op. Ouders moeten zich hiervan bewust zijn en open gesprekken voeren over wat kinderen hebben gevonden en of ze vragen hebben. Het is belangrijk om hen te vragen wat ze hebben opgezocht en of ze daarover willen praten. Dit helpt om misverstanden te voorkomen en zorgt ervoor dat kinderen zich gesteund voelen. Het doel is om een omgeving te creëren waarin kinderen zich veilig voelen om vragen te stellen en over hun zorgen te praten.

Beschermen

Veel volwassenen denken dat ze hun kinderen beschermen door moeilijke onderwerpen te vermijden, uit angst dat de kinderen zich ongerust maken en het niet kunnen verwerken. Echter, kinderen kunnen deze informatie goed hanteren omdat hun brein nog niet zo ver ontwikkeld is als dat van volwassenen. Ze zijn niet bezig met dezelfde complexe thema's en zorgen. Door hen stap voor stap mee te nemen, wordt de informatie beter behapbaar voor kinderen.

Deze benadering

Door deze benadering voelen kinderen zich betrokken en begrepen, wat essentieel is voor hun emotionele welzijn. Het bouwen van een vertrouwensband, het procesmatig delen van informatie en het bewust omgaan met schermtijd zijn cruciale aspecten van effectieve familiecommunicatie. Hierdoor worden kinderen veerkrachtiger en beter in staat om met moeilijke situaties om te gaan.

Op Wereld ALS Dag gaat de film [Luki and the Lights](#) in première. De film is bedoeld om jonge kijkers te helpen ALS te begrijpen en ermee om te gaan.

Kosten van een consult

Charlotte: Bij een bezoek aan onze afdeling voor een consult of gesprek worden de kosten in rekening gebracht bij de zorgverzekering. Veel mensen zijn zich hier niet van bewust en kunnen hierdoor verrast worden. Daarom willen we graag het volgende verduidelijken:



Wanneer u een consult heeft, wordt dit gedeclareerd bij uw zorgverzekering. Hoewel dit verzekerde zorg is, kan het invloed hebben op uw eigen risico. Als u een verhoogd eigen risico heeft, kan dit extra kosten met zich meebrengen.

In de zogenaamde familiebrief, die wordt verstuurd wanneer er sprake is van een erfelijke aanleg, wordt altijd vermeld dat een verwijzing naar onze afdeling gedekt wordt door de zorgverzekering. Deze informatie is bedoeld om onverwachte kosten te voorkomen.

We raden aan om altijd uw zorgverzekeringsspolis te controleren en rekening te houden met uw eigen risico bij het plannen van een consult. Mocht u vragen hebben over de kosten, neem dan gerust contact met ons op.

Afsluiting

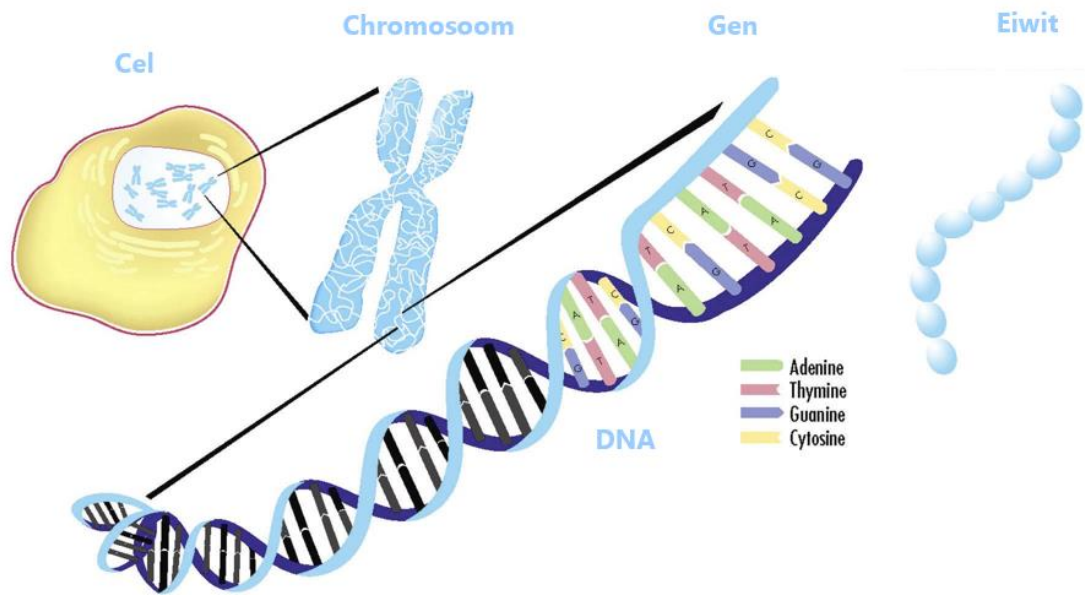
Sinds kort is er een speciale [Facebook-pagina voor familiale ALS](#), waar je vragen kunt stellen, suggesties kunt delen en in contact kunt komen met anderen. De pagina is bedoeld om ondersteuning te bieden en ervaringen te delen.

Niet alles kon vandaag besproken worden, daarom zullen de slides van de presentatie van Charlotte en Stijn hieronder gedeeld worden.

Als er nog vragen zijn, kunnen deze gesteld worden via de Facebook-pagina of tijdens een volgende bijeenkomst of via info@alspatiëntenvereniging.nl. Age bedankt Stijn en Charlotte voor hun waardevolle bijdragen en inzichten, en de deelnemers voor hun actieve deelname en betrokkenheid. Hiermee sluit hij de sessie af.

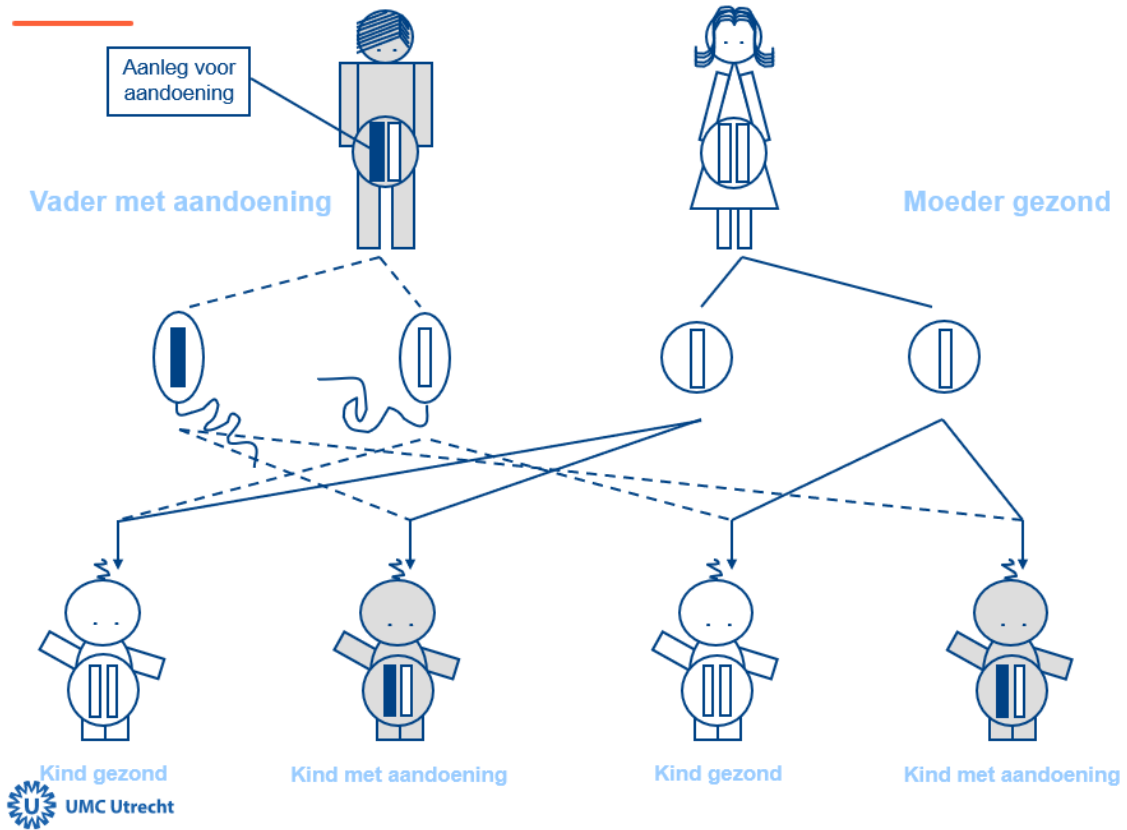


Chromosomen en genen





Autosomaal dominante overerving



Penetrantie C9orf72 repeat expansie

- C9orf72 repeat expansie is meest voorkomende oorzaak van familiale ALS en familiale FTD
- Hoe groot is de kans om ziek te worden?
 - Exacte percentage op dit moment niet bekend (gen is pas in 2011 ontdekt)
 - Recente presentatie door onderzoekers ALS centrum:
 - 'Kans om ALS te krijgen is 25%
 - Gebaseerd op onderzoek waarbij een schatting wordt gemaakt op basis van een statistische benadering
 - Conclusie van het artikel:
 - Kans op ALS gemiddeld genomen 25%, met een spreiding van 16 tot 60%
 - Risico varieert per familie en spreken van een gemiddelde kans is eigenlijk niet afdoende; belangrijk om naar familiegegevens te kijken
 - Er wordt niet gekeken naar kans op FTD en/of psychiatrische ziektes
- In UMCU wordt als schatting 60 tot 80% aangehouden dat de aanleg tot uiting komt (als ALS, FTD, en/of psychiatrische aandoening)

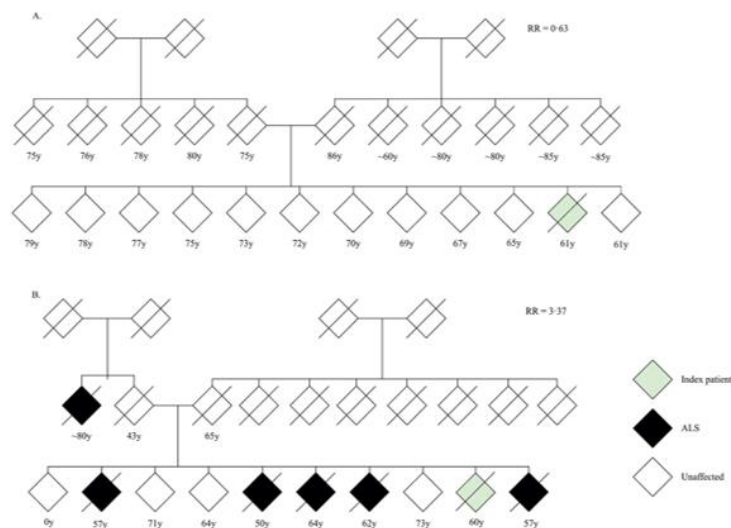


Figure 5. Pedigree charts of two index patients. (A) Pedigree of index patient classified as sporadic ALS. (B) Pedigree of index patient classified as familial ALS. Given age indicates age at onset for index patient, age at time of family history questionnaire for living relatives and age at death for other relatives. RR = family-specific relative ALS risk; y = years.

Voorspellend DNA-onderzoek

Wil ik weten of ik drager ben van een erfelijke aanleg voor ALS?

- 50% kans op geruststelling (maar ook 50% kans op nieuwe onzekerheid)
- Toekomstperspectief
- Duidelijkheid voor kinderen
- Kinderwens
- Verzekeraarbaarheid
- Deelname aan wetenschappelijk onderzoek
- Timing
- ...
- ...

Persoonlijke afweging!

- <https://www.keuzehulp-dna-onderzoek.nl/>
- www.umcutrecht.nl/nl/voorlichting/dna-onderzoek-wil-ik-het-wel-weten

Begeleiding door maatschappelijk werker/psycholoog

Informatief gesprek is altijd mogelijk!

Traject van voorspellend DNA-onderzoek

Verwijzing van huisarts nodig

Gesprekken met klinisch geneticus + maatschappelijk werker/psycholoog

Gesprek 1

- Informatie over erfelijke aspecten van ALS
- Mogelijke voor- en nadelen van wel/(nog) niet testen op een rij zetten

Gesprek 2

- Eventuele vragen n.a.v. gesprek 1 beantwoorden
- Dieper ingaan op voor- en nadelen van testen
- Timing, ingrijpende gebeurtenissen, twijfel, winst
- Voorbereiding op uitslaggesprek
- Indien gewenst, kan na gesprek 2 voorspellend DNA-onderzoek in gang gezet worden

Na bloedafname uitslagtermijn van ongeveer 5 weken

Uitslaggesprek



Verzekeren en Erfelijkheid

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

Vragengrens

- Levensverzekering: €328.131
- Arbeidsongeschiktheidsverzekering
 - 1^e jaar: €47.578
 - Voor volgende jaren: €31.851

Onder de vragengrens

- Wel melden: klachten of verschijnselen passend bij de erfelijke ziekte
- Niet melden: erfelijke ziekten in de familie; uitslag DNA-onderzoek

Boven de vragengrens

- Wel melden: erfelijke ziekten in de familie; uitslag DNA-onderzoek

Vragengrens kan verschillen tussen verzekeraars

Verschillen in vragenlijsten tussen verzekeraars

Vergelijken van verzekeraars loont, bijvoorbeeld via tussenpersoon



Familiecommunicatie – algemeen kader

Hechting en authenticiteit zijn 2 behoeftes die iedere mens heeft

- Voorspelbaarheid
- Veiligheid
- Gevoel van controle

Maak het **behapbaar** voor iedereen die betrokken is

- Neem betrokken mee in het proces
- Stap voor stap – ook voor jezelf

Denk hier op voorhand over na – **een plan** – samen met maatschappelijk werker/psycholoog

Familiecommunicatie – kinderen

'The most important influence on the biological development of the brain is the quality of the adult-child-relation'

- **Kinderen voelen hetzelfde** als volwassenen, alleen hebben zij er nog niet dezelfde woorden voor – vandaar mogelijk verandering in gedrag
- **Bouw vertrouwensband** op met kinderen via familieverhaal, waardoor kinderen vragen komen stellen
- **Timing**
 1. belang van kinderen procesmatig en stap voor stap in te lichten
 2. Kinderen zonder en met schermtijd



Kinderwens en Erfelijkheid

<https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>

- Risico accepteren
- PGT (pre implantatie genetische test, 'embryoselectie', IVF/ICSI traject)
-> *Exclusie-PGT*
- Prenatale diagnostiek (vlokkentest/vruchtwaterpunctie)
- Zaadcel/eiceldonatie
- Adoptie
- Geen kinderen krijgen