Veel gestelde vragen over genetica: Feiten en fictie

Robin De Putter
Medische Genetica
UZ Gent

UZ GENT

UNIVERSITEIT GENT

Inhoud

- Inleiding
- Vragen van patiënten
- Genetische vraagstukken in de klinische praktijk

WEBSITE

1. Verbind met www.wooclap.com/HERFST21
2. Je kan deelnemen

Hoe frequent komt u patiënten met genetische aandoeningen tegen in uw praktijk?

- Dagelijks
- Wekelijks
- Maandelijks
- Meerdere keren per jaar
- Zelden

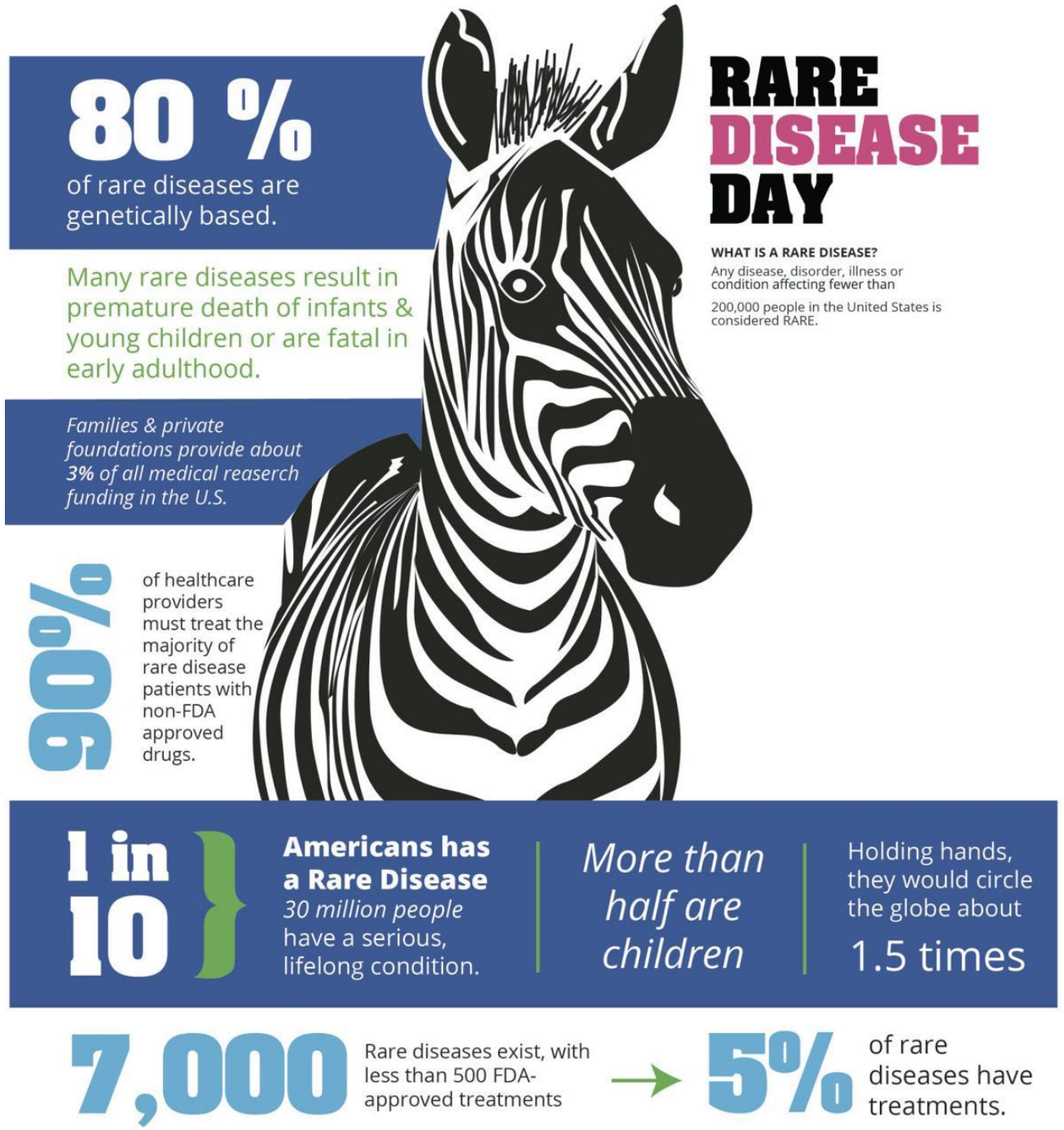
WEBSITE

1. Verbind met www.wooclap.com/HERFST21
2. Je kan deelnemen

Zeldzame ziekten?

- **6 – 8% van BE bevolking**

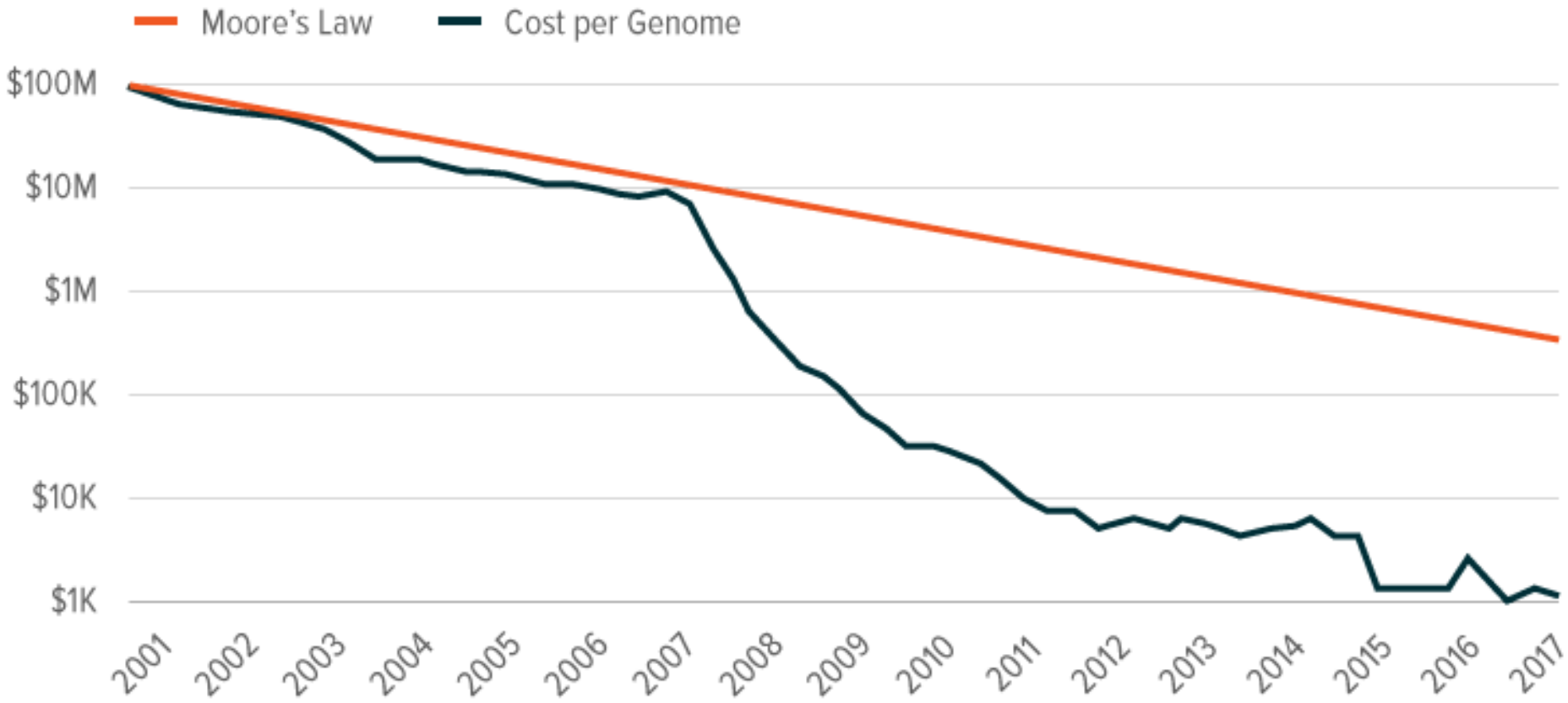
- **Variabel** en **complexe** symptomen
  → diagnostic odyssey
  → veel zorg nodig
- **Weinig info en bekendheid**: patiënten moeten vaak ziekte uitleggen aan zorgverlener
- Behandeling?
- Wetenschappelijk onderzoek?



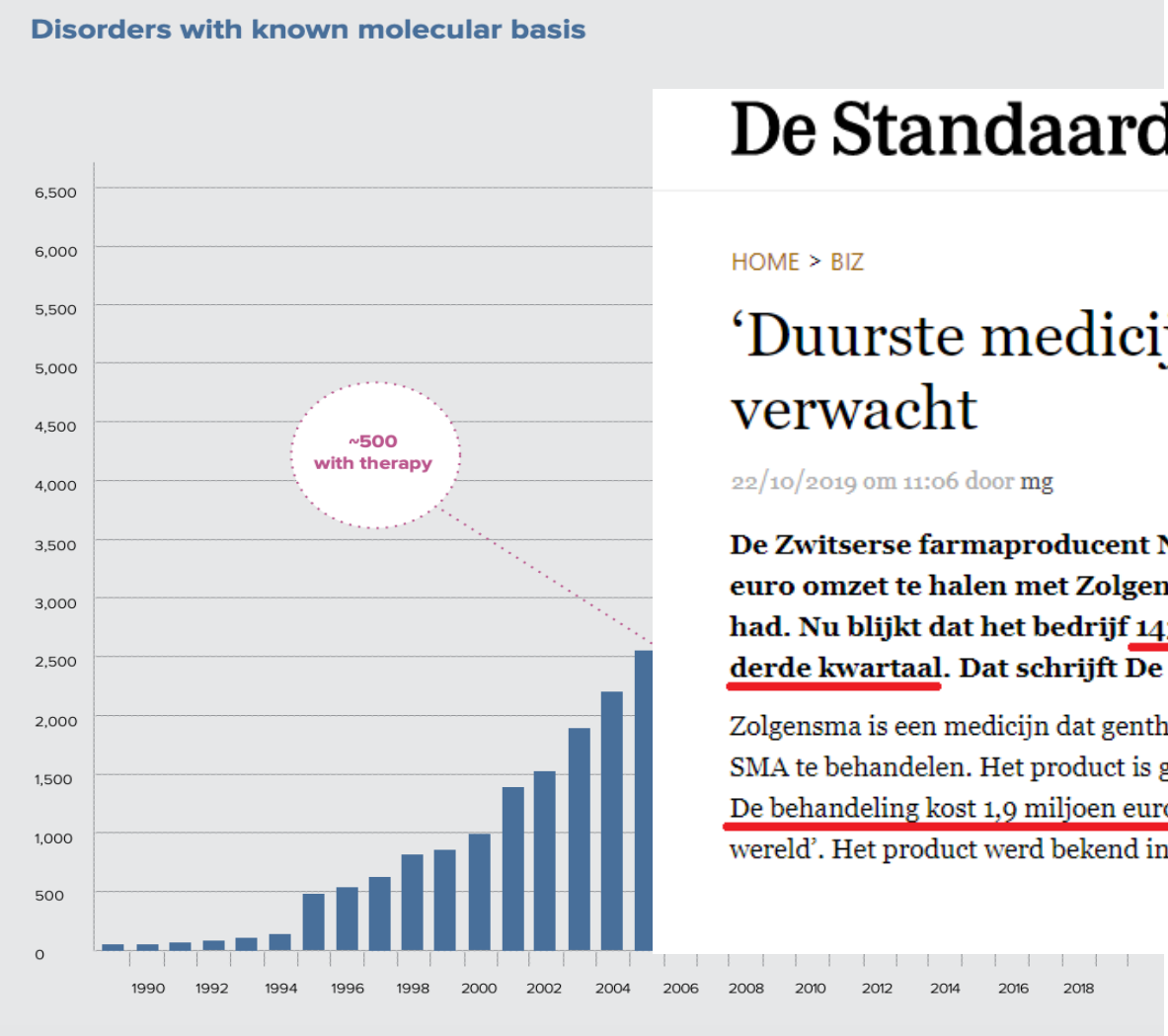
Groeiende rol van genetica in de geneeskunde

Kosten

FIGURE: FALLING COSTS OF HUMAN GENOME SEQUENCING (2001-2017)[14]
Source: NIH, National Human Genome Research institute, Apr 25, 2018



Wetenschappelijke vooruitgang



De Standaard

Meest recent Corona Binnenland Buitenland Opinie Economie Cultuur Sport Meer ▼

HOME > BIZ

‘Duurste medicijn ter wereld’ levert fors meer omzet op dan verwacht

22/10/2019 om 11:06 door mg

De Zwitserse farmaproducent Novartis verwachtte zo’n 88 miljoen euro omzet te halen met Zolgensma, het medicijn dat baby Pia nodig had. Nu blijkt dat het bedrijf 143 miljoen euro omzet boekte in het derde kwartaal. Dat schrijft De Tijd.

Zolgensma is een medicijn dat gentherapie gebruikt om de zeldzame spierziekte SMA te behandelen. Het product is gemaakt voor kinderen onder de twee jaar. De behandeling kost 1,9 miljoen euro, en is momenteel het ‘duurste medicijn ter wereld’. Het product werd bekend in België, toen de ouders van baby Pia een

SOURCE: GLOBAL INNOVATION INDEX.

Groeiende rol van genetica in de geneeskunde

- Toepassingen, toegankelijkheid en bekendheid ↑

- Routine diagnostiek / mainstreaming ↑
  - Kanker
  - NIPT
  - Neuro
  - Oftalmo
  - Cardio
  - Dermato
  - …

→ Belang in **alle disciplines** ↑

European Reference Network

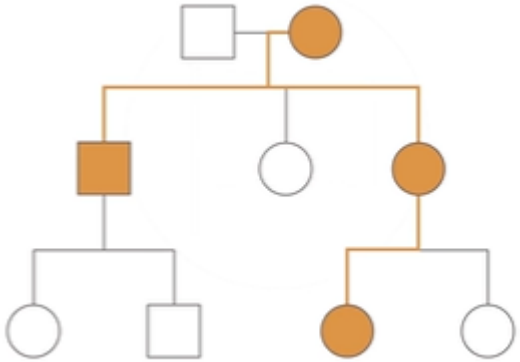
for rare or low prevalence complex diseases

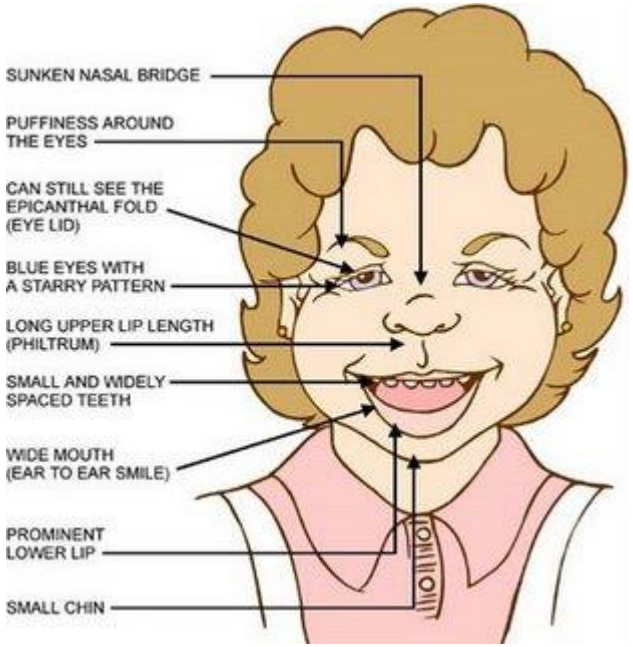
Network

Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

Wanneer denken aan een genetische aandoening?

- Familiale voorgeschiedenis
- Polypathologie
- Verstandelijke beperking (bij kinderen)
- Ongewone (uiterlijke) kenmerken
- Ongewone testresultaten
  - Extreem hoog cholesterol
  - TSAT >45%
  - …



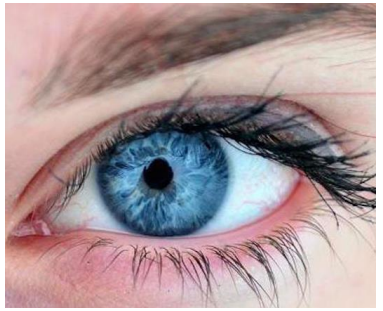


Vaak voorkomende vragen van patiënten

Uw patiënt is recent vader geworden. Hij en zijn partner hebben beide blauwe ogen, echter zijn dochter heeft bruine ogen. Hij vraagt zich af of dit wel zijn kind kan zijn?

- Ja dat is mogelijk
- Nee dat is onmogelijk

+



=

???

WEBSITE

1 Verbind met www.wooclap.com/HERFST21

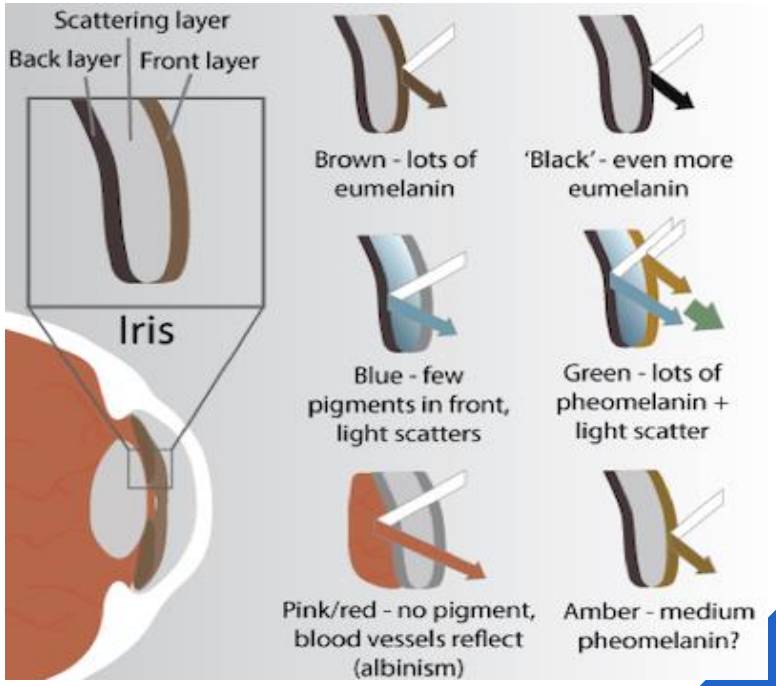
2 Je kan deelnemen

Genetica en oogkleur

- ~~Mendeliaans – Blauw = recessief?~~

- Er zijn > 60 genen met invloed op oogkleur!

- Kleur ogen
  - ~ dichtheid stroma
  - ~ melanine concentraties
    - Eumelanine (bruin-zwart)
    - Pheomelanine (rood-geel)
    - …
  - ~ timing (zuigeling)
  - ~ externe factoren (zomer, reflectie, medicatie, …)



Voorspel de oogkleur van je baby

24 BABY

Ouders	Baby	Ouders	Baby

<1% bruin

Kunnen vrouwelijke dragers van een X-gebonden aandoening ook geassocieerde klachten ontwikkelen?

- Ja
- Nee

WEBSITE

1. Verbind met www.wooclap.com/HERFST21
2. Je kan deelnemen

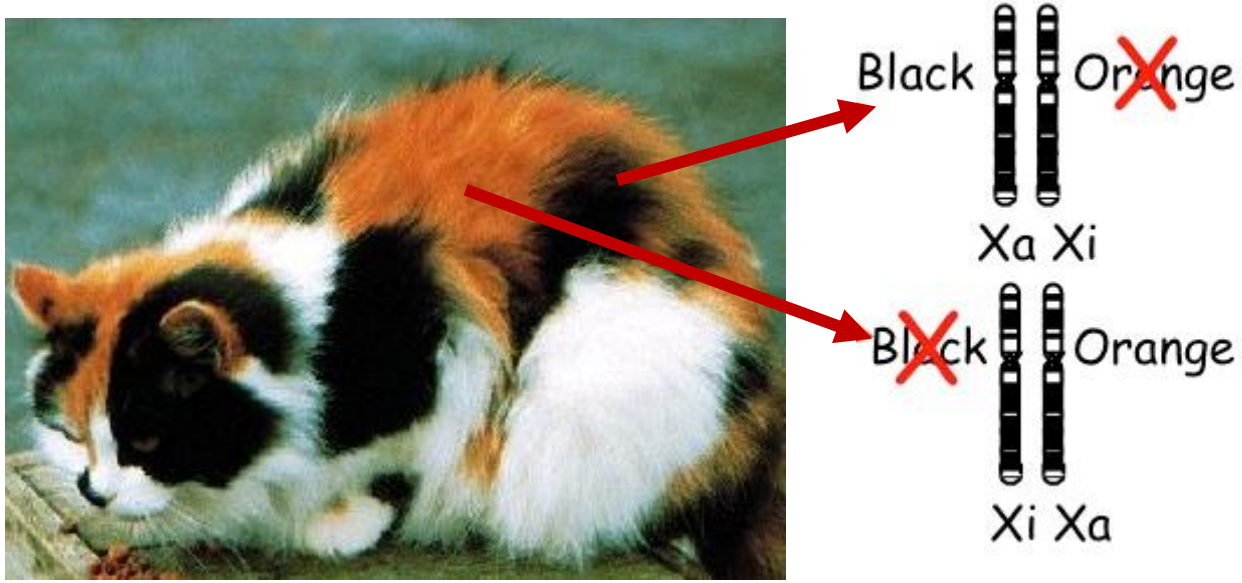
X-gebonden aandoeningen - effect bij draagsters

- Draagsters van het fragiele X syndroom
  - Pre-mutatie (55-200 repeats) : tot 20 % heeft POI of FXTAS
  - full-mutatie (>200 repeats) : tot 50 % heeft milde mentale beperking en 25% IQ < 70

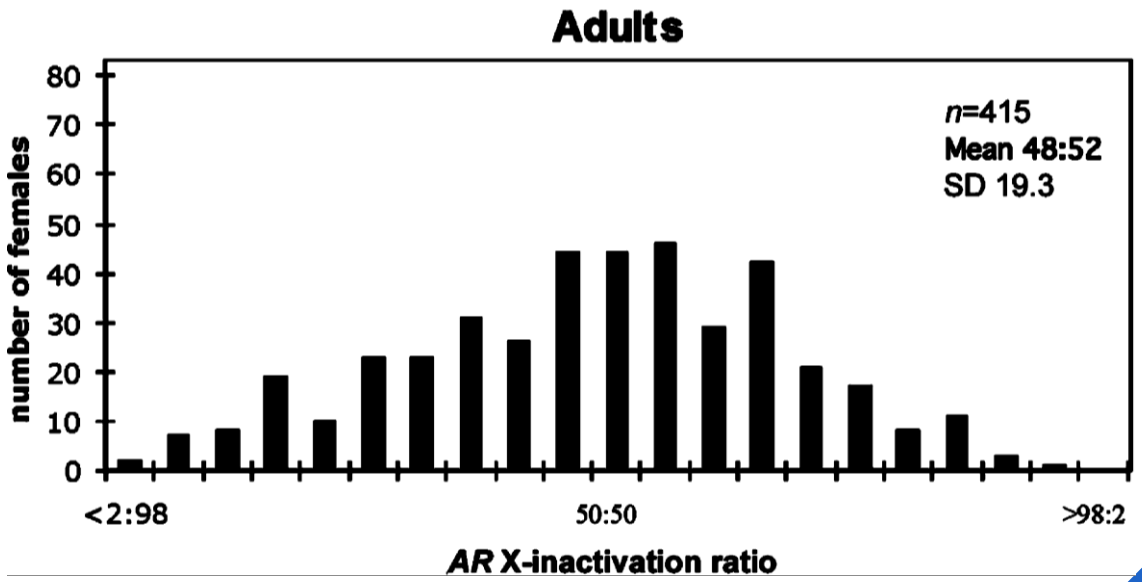
- van Duchenne:
  - CK ↑
  - Milde spierzwakte of krampen in 10 – 20 %
  - Cardiomyopathie : in 3 – 33 %
    - mild tot asymptomatisch → perdiodieke cardiale check-up

→ **Milde tot matige symptomen** zijn mogelijk bij draagsters

X-inactivatie - Lyonisatie



- Lyonisatie en X-skewing



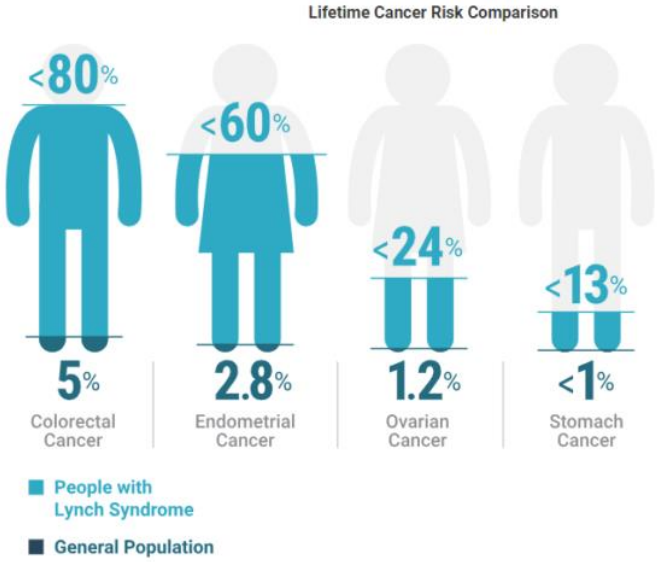
Andere frequente misconcepties bij patiënten

- “Mijn vader draagt de aandoening en ik wel/niet lijk sprekend op mijn vader, dus ik zal de aandoening wel/niet geërfd hebben” (syndromaal vs niet-syndromaal)

- “1 op 2 kans op een kind met de mutatie betekent dat na het krijgen van één aangetast kind, het volgende kind de mutatie niet zal dragen” (vb munt opwerpen)

- “Als ik een mutatie draagt, zal je de aandoening zeker ontwikkelen” (gereduceerde penetrantie en variabele expressie)

- “Een mutatie kan een generatie overslaan” (gereduceerde penetrantie, variabele expressie, recessieve of X-linked overerving)



Genetische vraagstukken in de klinische praktijk

Veel voorkomende genetische aandoeningen

Aandoening	Gen	Patroon	Prevalentie
Erfelijke kanker syndromen (HBOC, prostaat, Lynch, …)	≠	AD	1:50
Verstandelijke beperkingen	+/- 40%	≠	1:33 – 100
Fragiele X syndroom	*FMR1*	XL	1:2400 - 6000
Familiale hypercholesterolemie	≠	AD (co)	1:250
Hemochromatose	*HFE*	AR	1:400 (1:10 drager!)
Hemoglobinopathieën	*HBA/HBB*	AR	~herkomst
Melanoma	multifactorieel		2% lifetime risk
Type 2 diabetes	multifactorieel		6 – 10 %
Etc.			

Familial hypercholesterolemia (FH)

- Prevalentie 1:250
- Co-dominant / semidominant (*LDLR, APOB* en *PCSK9)*
- Gemiddelde levensverwachting ↓ met 10-15 jaar, indien niet tijdig behandeld:
  - Heterozygoot: 1ste CV event < 50 jaar in 50% ♂ en 10% ♀
  - Homozygoot: mortaliteit op vaak zeer jonge leeftijd (20 – 30 jaar)

Wanneer denken aan FH?

1. Eerst graad familielid met FH
2. Volwassene of familielid met TC > 310 mg/dl of LDL-C >190 mg/dl
3. Kind met TC > 230 mg/dl of LDL-C > 150 mg/dl
4. Peesxanthomen
5. Vroegtijdig (a) plotse dood of niet-fataal cardiovasculair lijden bij familielid
6. Vroegtijdig (a) acuut coronair syndroom bij patient

(a) mannen < 55 en vrouwen < 60 jaar

Meer info:
https://leefh.nl/

Uw patiënt (42j) heeft een LDL cholesterol van 345 mg/dl. Zijn vader overleed op 49 jaar aan een AMI. U start een genetisch onderzoek (*LDLR, APOB* en *PCSK9*):
Het onderzoek is normaal.

Heeft uw patiënt familiale hypercholesterolemie?

- Ja, quasi zeker
- Nee, dat is zeer onwaarschijnlijk

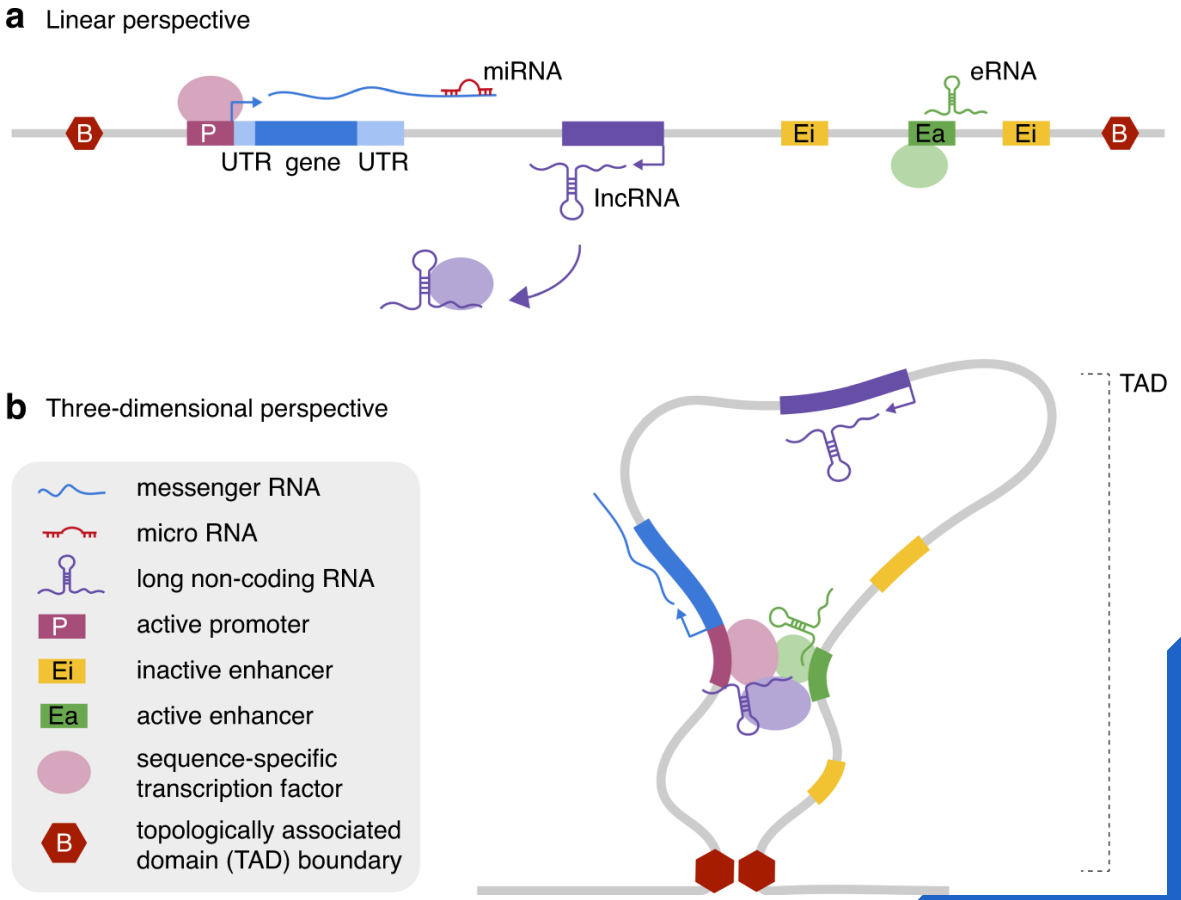
WEBSITE

1. Verbind met **www.wooclap.com/HERFST21**
2. Je kan deelnemen

Normaal genetisch onderzoek sluit een erfelijke aandoening niet uit

- In 20 – 40% van FH patiënten kan geen genetisch defect gevonden worden:
  - Polygene overerving
  - Niet geteste genen (zeldzaam: *LPL, LDLRAP1*)
  - Onbekende genetische oorzaken
  - Niet coderende mutatie

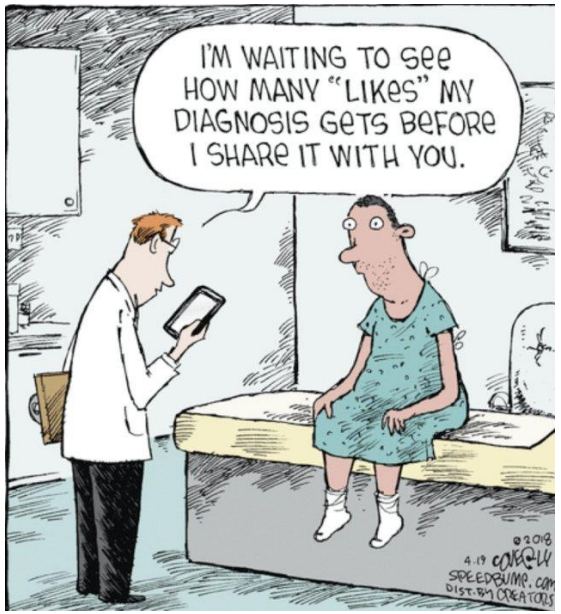
- DD:
  - Ongezonde levensstijl
  - Hypothyroïdie
  - Nefrotisch syndroom



D'haene and Vergult. Genetics in Medicine (2021)

Klinische diagnose

- Wacht niet op DNA analyse voor het opstarten van de behandeling



Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) score

Familiale voorgeschiedenis	
Eerstegraadsverwant met gekende vroegtijdige coronaire hartziekte	1
Eerstegraadsverwant met gekende LDL-c > 200 mg/dl	1
Eerstegraadsverwant met peesxanthomen of corneale arcus	2
Kind(eren) 18j met LDL-C > 135 mg/dl	2
Klinische voorgeschiedenis	
Patient met vroegtijdige *(M<55; V<60)* coronaire hartziekte	2
Patient met vroegtijdige cerebrale of perifere vaatziekte	1
Lichamelijk onderzoek	
Peesxanthomen	6
Corneale argus bij een persoon <45j	4
LDL-c waarden	
>330 mg/dl	8
250 - 329 mg/dl	5
190 - 249 mg/dl	3
150 - 189 mg/dl	1
Moleculaire genetische test (DNA-analyse)	
Causatieve mutatie aangetoond in de genen voor LDL-R, APOB of PCSK9	8

Totaalscore	Diagnose
>8 punten	(quasi) Zeker FH
6-8 punten	Waarschijnlijk FH
3-5 punten	Mogelijk FH
0-2 punten	FH onwaarschijnlijk

Interpretatie van het labo rapport

BRCA2	Betrokken gen
NM_000059.3	NCBI Referentie sequentie
c.5191C>A	positie + verandering (in gen)
p.His2731Asn	positie + AZ verandering (in EW)
Chr13:g.32339546C>A	positie + verandering (op chr)
GRCh38/hg38	Genome Reference Consortium Human Build version 38
Biologische klasse	annotatie / interpretatie biologisch effect
Besluit	Conclusie

BETREFT

Identificatie patiënt

Ontvangen stalen: EDTA bloed
staal afgenomen op: **datum**
aanvraag ontvangen op: **datum**
Onze ref.: **referentienummer labo** Uw ref.: **uw referentie**

VRAAGSTELLING/INDICATIE

verkregen klinische informatie

UITGEVOERDE TESTEN EN RESULTATEN

Analyse (Prostate_cancer) ⇦ **uitgevoerde test/panel**
heterozygote missense variant in het BRCA2 gen NM_000059.3: c.5191C>A, p.(His1731Asn) chr13:g.32339546C>A (GRCh38/hg38) (rs80358745)
Biologische klasse: Variant met onduidelijke klinische betekenis (klasse 3)

De aanwezigheid van variant(en) werd(en) bevestigd op 2e staal.

INTERPRETATIE EN COMMENTAAR
BRCA2 c.5191C>A p.(His1731Asn)
deze variant werd reeds eerder gerapporteerd als een variant met onduidelijke klinische betekenis. In silico predictie programma's voorspellen unaniem een neutraal effect. De variant komt voor in de algemene populatie, echter in een lage frequentie (5 allelen in Gnomad). In ClinVar en de LOVD databank wordt deze variant zowel als vermoedelijke goedaardig (4x gerapporteerd) als VUS (2x). Momenteel kunnen we geen verder onderzoek bieden.

Aangezien verder geen pathogene variant gedetecteerd werd met de gebruikte technieken, hebben we geen moleculaire evidentie voor een erfelijke predispositie in ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6 - geassocieerd met een verhoogd risico op prostaatkanker.
Exon-overspannende deleties/duplicaties, pathogene varianten in regulatorische sequenties of diep-intronische pathogene varianten kunnen niet gedetecteerd worden met de gebruikte technieken.

BESLUIT

We hebben met de gebruikte technieken GEEN germinale pathogene variant aangetoond geassocieerd met een verhoogd risico op prostaatkanker.

Resultaat technisch gevalideerd door:
Supervisor moleculair labo: [redacted]

Resultaat medisch gevalideerd door:
[redacted]

Methodologie
Na extractie wordt het gDNA van de patiënt aangerijkt met de KAPA HyperExplore Probes (Roche) voor 81 genen geassocieerd met familiale kankersyndromen (FamCanc panel). Vervolgens wordt de library prep gesequeneerd volgens de Illumina's sequencing by synthesis (SBS) technologie. De aanwezigheid van gerapporteerde varianten wordt steeds bevestigd d.m.v. DNA-sequenering volgens Sanger. Data-analyse wordt uitgevoerd met een in huis ontwikkelde workflow (Seqplorer), variant calling gebeurt met het Vardict algoritme en is beperkt tot genen aanwezig in het aangevraagde genpanel. Voor alle genen in het aangevraagde panel wordt de volledige coderende sequentie en +/-15 nucleotiden van de flankerende intron sequentie geanalyseerd (behalve PMS2 exon 15). Een minimale coverage van 30X voor elke nucleotide wordt vooropgesteld. Regio's met onvoldoende coverage worden verder geanalyseerd met Sanger sequencing of met next generation sequencing.

Variant klassificatie (ACMG)

Probability of pathogenicity

>99%

95 – 99%

5 – 95 %

0.1 – 5%

<0.1%

- **Class 5**
  - Predicted to be **pathogenic** , this result therefore **confirms** the diagnosis
- **Class 4**
  - **Likely** pathogenic, **consistent** with the diagnosis
- **Class 3**
  - **Uncertain** pathogenicity, **does not confirm or exclude** diagnosis
  - Unsure about the pathogenicity and offer further work before offering further diagnostic or carrier testing.
- **Class 2**
  - **Unlikely** to be pathogenic, diagnosis not confirmed molecularly.
  - No evidence suggesting pathogenicity but not at a high enough frequency to say it's not pathogenic?
- **Class 1**
  - **Not** pathogenic.
  - "Commom" polymorphism.
  - No evidence suggesting pathogenicity and at "high" frequency.

Kliniek
Predictieve testing
PND / PGD

~~VUS~~

Mijn patiënt heeft een zeldzame erfelijke aandoening, waar vind ik meer informatie?

- Klinische brieven
- GeneReviews
- Orpha.net (ook vinden van experts)
- Erfelijkheid.nl
- OMIM

GeneReviews

- **Samenvatting!**
  - Klinische kenmerken
  - Diagnose / testing
  - Beleid
    - Symptomen
    - Secundair preventie
    - Surveillantie
    - Te vermijden omstandigheden / agentia
    - Evaluatie van verwanten
  - Aspecten genetische counselling

- Gedetailleerde informatie
  - Alle bovenstaande +
  - DD

GeneReviews® [Internet].

< Prev Next >

Show details

GeneReviews by Title

Search GeneReviews

GeneReviews Advanced Search Help

HFE Hemochromatosis

Synonyms: Hemochromatosis Type 1, *HFE*-Associated Hemochromatosis, HFE-HH

James C Barton, MD and Corwin Q Edwards, MD.

Author Information

Initial Posting: April 3, 2000; Last Update: December 6, 2018.

Estimated reading time: 34 minutes

Summary

Go to:

Clinical characteristics. ***HFE* hemochromatosis** is characterized by inappropriately high absorption of iron by the small intestinal mucosa. The phenotypic spectrum of ***HFE* hemochromatosis** includes:

- Persons with clinical ***HFE* hemochromatosis**, in whom manifestations of end-organ damage secondary to iron overload are present;
- Individuals with biochemical ***HFE* hemochromatosis**, in whom transferrin-iron saturation is increased and the only evidence of iron overload is increased serum ferritin concentration; and
- Non-expressing p.Cys282Tyr homozygotes, in whom neither clinical manifestations of ***HFE* hemochromatosis** nor iron overload are present.

Clinical ***HFE* hemochromatosis** is characterized by excessive storage of iron in the liver, skin, pancreas, heart, joints, and anterior pituitary gland. In untreated individuals, early symptoms include: abdominal pain, weakness, lethargy, weight loss, arthralgias, diabetes mellitus; and increased risk of cirrhosis when the serum ferritin is higher than 1,000 ng/mL. Other findings may include progressive increase in skin pigmentation, congestive heart failure, and/or arrhythmias, arthritis, and hypogonadism. Clinical ***HFE* hemochromatosis** is more common in men than women.

Diagnosis/testing. The diagnosis of ***HFE* hemochromatosis** in a proband is established by identification of biallelic *HFE* pathogenic variants on molecular genetic testing.

Management. *Treatment of manifestations*:

- Clinical ***HFE* hemochromatosis**: induction treatment by phlebotomy to achieve serum ferritin concentration ≤50 ng/mL.
- Biochemical ***HFE* hemochromatosis**: start phlebotomy when serum ferritin concentration is >300 ng/mL.
- Non-expressing p.Cys282Tyr homozygotes: phlebotomy is not indicated, because these individuals do not have iron overload.

Prevention of secondary complications: Vaccination against hepatitis A and B.

Surveillance:

Views
PubReader
Print View
Cite this Page
PDF version of this page (739K)
Disable Glossary Links

In this GeneReview
Summary
Diagnosis
Clinical Characteristics
Genetically Related (Allelic) Disorders
Differential Diagnosis
Management
Genetic Counseling
Resources
Molecular Genetics
References
Chapter Notes

Bulk Download
Bulk download GeneReviews data from FTP

GeneReviews Links
GeneReviews Advanced Search
GeneReviews Glossary
Resource Materials NEW FEATURE
New in *GeneReviews*
Author List
For Current/Prospective Authors
GeneReviews Personnel
Download/Link to *GeneReviews*
Contact Us

Orhpanet

LDLR | Zoek

Homozygote familiale hypercholesterolemie

Opmerking

Definitie ziekte

Een zeldzame aandoening van lipidemetabolisme, gekarakteriseerd door ernstig verhoogde gehaltes van lage-densiteit lipoproteïne-cholesterol en daaropvolgende premature vorming van atherosclerotische plaques in kransslagaders, proximale aorta, en andere slagaders, wat de kans op cardiovasculaire ziekte op vroege leeftijd aanzienlijk verhoogt. Xanthomen van huid en in pezen zijn ook een typisch kenmerk van de ziekte. Letaliteit is hoog vanwege vroege complicaties, vooral dan hartinfarct.

ORPHA:391665

Classification level: Aandoening

Synoniem(en): HoFH

Prevalentie: 1-9 / 1 000 000

Erfelijkheid: Autosomaal recessief

Leeftijd bij eerste symptomen: Neonataal

ICD 10: E78.0

OMIM-nummer: 143890 144010 602247 603813

UMLS: C0342881

MeSH: -

GARD: -

MedDRA: -

Gedetailleerde informatie

Expertisecentra en netwerken

- Zoek een expertisecentrum
- Zoek een netwerk
- Europese referentienetwerken

Startpagina > Expertisecentra en netwerken > Zoek een expertisecentrum

Zoek een expertise centrum

hypercholesterolemie | Zoek

(*) verplicht veld

- Medische zorg
- Erfelijkheidsadvisering
- Beide

- Volwassenen
- Kinderen
- Beide

BelgiË

Nationaal erkend expertisecentrum

Andere zoekoptie(s)

18 Resultaat/Resultaten

Sorteer op

Specificity | Locatie

OK

Titel: Nationaal erkend expertisecentrum = Member of a ERN =

BELGIË ARRONDISSEMENT BRUSSELS-CAPITAL BRUSSELS	Referentiecentrum voor zeldzame endocriene ziekten (afdeling kinderen) - UZ Brussel Universitair Ziekenhuis Brussel	Meer informatie
BELGIË ARRONDISSEMENT BRUSSELS-CAPITAL BRUSSELS	Multidisciplinair expertenteam/Centrum voor Zeldzame Ziekten - Universitair Ziekenhuis Brussel Universitair Ziekenhuis Brussel	Meer informatie
BELGIË HAINAUT GILLY	Multidisciplinary expert team/Centre for rare diseases - Grand Hôpital de Charleroi et Institut de Pathologie et de Génétique Grand Hôpital de Charleroi - Site Saint-Joseph	Meer informatie
BELGIË LIEGE LIEGE	Multidisciplinary expert team/Centre for rare diseases - CHU Liège CHU de Liège - Site du Sart Tilman	Meer informatie
BELGIË OOST-VLAANDEREN GENT	Multidisciplinair expertenteam/Centrum Zeldzame Ziekten - Universitair Ziekenhuis Gent Ghent University Hospital - UZ Gent	Meer informatie
BELGIË	Multidisciplinair expertenteam/Centrum Zeldzame	Meer informatie

Uw patiënt heeft een genetische aandoening in de familie (bv. Brugada syndroom), maar staat weigerachtig tegenover een predictief onderzoek uit schrik dat hij geen schuldsaldo / hospitalisatie / …-verzekering meer zou krijgen of een hogere premie moet betalen.
Moet hij een genetische resultaat aan de verzekering meedelen?

- Ja
- Nee

WEBSITE

1. Verbind met www.wooclap.com/HERFST21
2. Je kan deelnemen

Genetische eigenschappen = wettelijk beschermde informatie

Wet ter bestrijding van bepaalde vormen van discriminatie – 10 MEI 2007

TITEL I. - HOOFDSTUK I. - Inleidende bepalingen.

Artikel 1. Deze wet regelt een aangelegenheid als bedoeld in artikel 78 van de Grondwet

Art. 2. Bij deze wet wordt Richtlijn 2000/78/EG van de Raad van 27 november 2000 tot instelling van een algemeen kader voor gelijke behandeling in arbeid en beroep omgezet.

Art. 3.Deze wet heeft tot doel met betrekking tot de in artikel 5 bedoelde aangelegenheden een algemeen kader te creëren voor de bestrijding van discriminatie op grond van leeftijd, seksuele geaardheid, burgerlijke staat, geboorte, vermogen, geloof of levensbeschouwing, politieke overtuiging, [1 syndicale overtuiging,]1 taal, huidige of toekomstige gezondheidstoestand, een handicap, een fysieke of genetische eigenschap of sociale afkomst.

HOOFDSTUK III. - Toepassingsgebied.

Art. 5. §. 1. Met uitzondering van de aangelegenheden die onder de bevoegdheid van de Gemeenschappen of van de Gewesten vallen, is deze wet zowel in de overheidssector als in de particuliere sector, met inbegrip van overheidsinstanties, op alle personen van toepassing met betrekking tot :

1° de toegang tot en het aanbod van goederen en diensten die publiekelijk beschikbaar zijn;
2° de sociale bescherming, met inbegrip van de sociale zekerheid en de gezondheidszorg;
3° de sociale voordelen;
4° de aanvullende regelingen voor sociale zekerheid;
5° de arbeidsbetrekkingen;
6° de vermelding in een officieel stuk of in een proces-verbaal;
7° het lidmaatschap van of de betrokkenheid bij een werkgevers- of werknemersorganisatie of enige organisatie waarvan de leden een bepaald beroep uitoefenen, waaronder de voordelen die deze organisaties bieden;
8° de toegang tot en de deelname aan, alsook elke andere uitoefening van een economische, sociale, culturele of politieke activiteit toegankelijk voor het publiek.

§ 3. Wat de aanvullende regelingen voor sociale zekerheid betreft, is deze wet ondermeer, doch niet uitsluitend van toepassing bij :
- de bepaling van het toepassingsgebied van deze regelingen, alsmede de voorwaarden inzake toelating tot die regeling;
- de verplichting tot premiebetaling en de premieberekening;
- de berekening van de prestaties, alsmede de voorwaarden inzake duur en behoud van het recht op prestaties;
- de bepaling van de personen die aan een aanvullende regeling voor sociale zekerheid mogen deelnemen;
- de bepaling of verplicht dan wel vrijwillig aan dergelijke regeling wordt deelgenomen;
- de bepaling van de regels voor de toetreding tot de regelingen of ten aanzien van de minimumduur van arbeid of aansluiting bij de regeling om in aanmerking te komen voor prestaties;
- de bepaling van de regels ten aanzien van de terugbetaling van premies wanneer de aangeslotene uit de regeling treedt zonder te voldoen aan de voorwaarden die hem een uitgesteld recht op prestaties op lange termijn waarborgen;
- de bepaling van de voorwaarden voor de toekenning van de prestaties;
- de bepaling van het behoud of de verwerving van rechten tijdens de periodes van schorsing van de arbeidsovereenkomst;
- de bepaling van de rechten op uitgestelde prestaties wanneer de aangeslotene de regeling verlaat.

Genetische eigenschappen = wettelijk beschermde informatie

Wet betreffende de verzekeringen – 4 APRIL 2014

Mededelingsplicht

Art. 58. De verzekeringnemer is verplicht bij het sluiten van de overeenkomst alle hem bekende omstandigheden nauwkeurig mee te delen die hij redelijkerwijs moet beschouwen als gegevens die van invloed kunnen zijn op de beoordeling van het risico door de verzekeraar. Hij moet de verzekeraar echter geen omstandigheden meedelen die deze laatste reeds kende of redelijkerwijs had moeten kennen. Genetische gegevens mogen niet worden meegedeeld.

Indien op sommige schriftelijke vragen van de verzekeraar niet wordt geantwoord en indien deze toch de overeenkomst heeft gesloten, kan hij zich, behalve in geval van bedrog, later niet meer op dat verzuim beroepen.

Medische informatie

Art. 61. De door de verzekerde gekozen arts kan de verzekerde die erom verzoekt de geneeskundige verklaringen afleveren die voor het sluiten of het uitvoeren van de overeenkomst nodig zijn. Deze verklaringen beperken zich tot een beschrijving van de huidige gezondheidstoestand.

Deze verklaringen mogen uitsluitend aan de adviserend arts van de verzekeraar worden bezorgd. Deze mag de verzekeraar geen informatie geven die niet-pertinent is gezien het risico waarvoor de verklaringen werden opgemaakt of betreffende andere personen dan de verzekerde.

Het medisch onderzoek, noodzakelijk voor het sluiten en het uitvoeren van de overeenkomst, kan slechts steunen op de voorgeschiedenis van de huidige gezondheidstoestand van de kandidaat-verzekerde en niet op technieken van genetisch onderzoek die dienen om de toekomstige gezondheidstoestand te bepalen.

Mits de verzekeraar aantoont de voorafgaande toestemming van de verzekerde te bezitten, geeft de arts van de verzekerde aan de adviserend arts van de verzekeraar een verklaring af over de doodsoorzaak.

Wanneer er geen risico meer bestaat voor de verzekeraar, bezorgt de adviserend arts de geneeskundige verklaringen, op hun verzoek, terug aan de verzekerde of, in geval van overlijden, aan zijn rechthebbenden.

- Genetische gegevens **niet** voor de verzekeraar
  - Mogen ook niet vragen naar familiaal risico
- Preventieve chirurgie ?
  - **Attest “medisch noodzakelijke ingreep”** = voldoende

>< NL “vragengrens”

Interessante links

- https://www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica
- www.primarycaregenetics.org
- www.huisartsengenetica.nl
- GeneReviews
- Orpha.net
- Erfelijkheid.nl

Vragen?

GHENT UNIVERSITY

UZ GENT