



Disclosure of interest

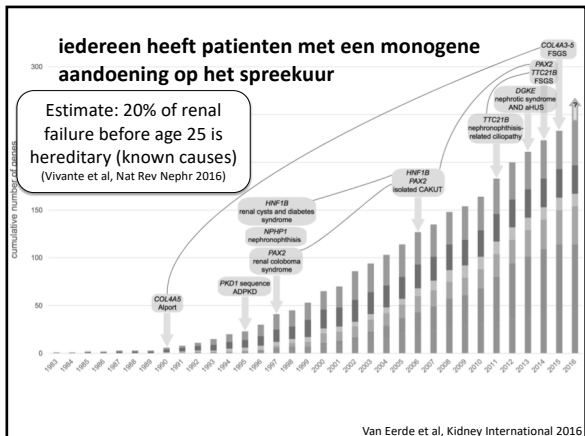
Nothing to disclose

 UMC Utrecht  
**NFN Practische handreiking  
 Erfelijke Nieraandoeningen en  
 Urinewegafwijkingen  
 en  
 Nefrologische Verwijsindicaties Klinische Genetica**  
 Albertien M. van Eerde, MD PhD, clinical geneticist  
 UMC Utrecht Expert Centre Hereditary and Congenital Nephrologic and Urologic Disorders  
 Member of ERKnet  
 Klinische vergadering NFN 20180328 vanEerde@umcutrecht.nl  
 

**klinische nefrogenetica anno 2018 is meer dan alleen....**

- ADPKD
- superzeldzaam
- kindernefrologie



**er kan steeds meer**







**het veld verandert**

Wij bepleiten dat een veel bredere groep artsen diagnostisch DNA-onderzoek gaat aanvragen

position statement vKGN, Medisch Contact 2017

 UMC Utrecht  
**Pre-implantation genetic diagnostics (PGD)  
 for renal disease: a clinical case and  
 the nationwide experience**

Rozemarijn Snoek<sup>1</sup>, Christine de Die-Smulders<sup>2</sup>, Klaske Lichtenbelt<sup>3</sup>, Tri Nguyen<sup>1</sup>, Bert van der Zwaag<sup>1</sup>, Nine Knoers<sup>1</sup>, Maarten Rookmaaker<sup>3</sup>, Albertien van Eerde<sup>1\*</sup>  
1. Department of Medical Genetics, University Medical Center Utrecht / 2. Department of Clinical Genetics, Maastricht UMC+ / 3. Department of Reproductive, University Medical Center Utrecht / 4. Department of Pathology, University Medical Center Utrecht

### Hoe ga je daar in de praktijk mee om?

- Wanneer moet je aan een erfelijke oorzaak denken
- Welke mensen willen we diagnosticeren
- Hoe doen we dat
- Wanneer?
- En als we ze diagnosticeren, wat moet er daarna gebeuren
- Welke specialist heeft welke rol in dit proces?



- klinicus practicus richting geven
  - niet met level A evidence
  - wel met suggesties voor best practice

### Practische handreiking Erfelijke Nieraandoeningen en Urinewegafwijkingen en Nefrologische Verwijsindicaties Klinische Genetica

2018

#### Samenstelling

Dr. A.M. van Eerde, klinisch geneticus, UMC Utrecht, [vanEerde@umcutrecht.nl](mailto:vanEerde@umcutrecht.nl)  
 Dr. M.B. Rookmaaker, Internist-Nefroloog UMC Utrecht  
 Drs. R. Sneek, arts-onderzoeker/promovenda nefrogenetica UMC Utrecht

#### Fotografie

Prof.dr. R.C.M. Hennekam, klinisch geneticus AMC

#### Kritisch gelezen en van suggesties voorzien door:

Dr. M.H.F. Bongers, klinisch geneticus, Radboudumc  
 Dr. M.R. Lilien, kinderneuroloog, UMC Utrecht  
 Prof.dr. N.V.A.M. Knoers, klinisch geneticus, UMC Utrecht  
 Prof.dr. J.F.M. Wetzels, nefroloog, Radboudumc

### potentiele consequenties van een DNA diagnose

- prognose
- behandeling
- diagnostisch nierbiopt
- 'waarom'?
- familieleden:
  - nierdonatie door familielid
  - kans voor (toekomstige) kinderen
  - kans voor rest van familie
  - meer mogelijkheden bij het invullen van kinderwens

10

### handreiking gaat bijvoorbeeld over

- wanneer denken aan een erfelijke ziekte
  - naast bekende presentaties
  - denk ook aan nierfalen op jonge leeftijd
  - hoe vaak schenkt u aandacht aan de familie-anamnese
- wanneer iets doen met je verdenking
- balans tussen zelf diagnostisch DNA onderzoek aanvragen en daarvoor verwijzen
  - pretest en posttest counseling
- hoe om te gaan met een bevinding in het grijze gebied
- wanneer NIET zelf DNA onderzoek inzetten
  - presymptomatisch

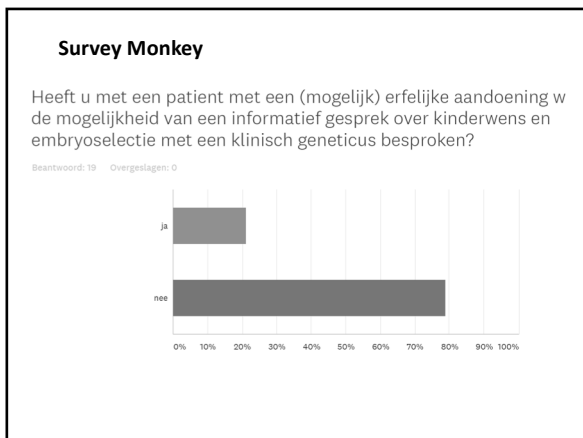
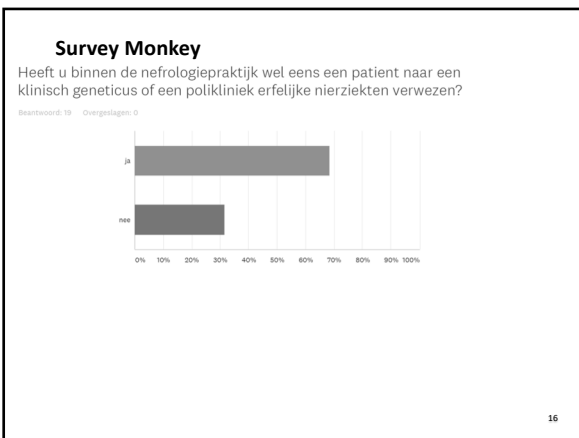
|   |    |
|---|----|
| 1. Inleiding .....  | 4  |
| 2. Indelingen van genetische nieraandoeningen .....                     | 5  |
| 2.1 Indeling op basis van overervingspatroon .....                      | 5  |
| 2.2 Indeling op basis van klinische presentatie .....                   | 6  |
| 2.3 Indeling op anatomisch of pathofysiologisch niveau .....            | 7  |
| 2.4 Conclusie .....   | 8  |
| 3. Aanleidingen voor (herziening) work-up primaire nieraandoening ..... | 8  |
| 4. (Familie-)Anamnese .....   | 9  |
| 5. Lichamelijk onderzoek .....  | 10 |
| 6. Aanvullend (niet genetisch) onderzoek .....                          | 11 |

|   |    |
|---|----|
| 7. Aanvullend genetisch onderzoek .....   | 12 |
| Terminologie .....  | 13 |
| 7.1 Overwegingen bij zelf aanvragen van genetische diagnostiek door nefroloog ...                                     | 13 |
| 7.2 Overwegingen om te verwijzen naar een klinisch geneticus voor/vóór het inzetten van aanvullende diagnostiek ..... | 14 |
| 7.3 Timing van genetische diagnostiek .....   | 15 |
| 7.4 Logistiek .....   | 16 |
| 7.5 Kosten .....  | 17 |
| 7.6 Maatschappelijke aspecten .....   | 17 |

|   |    |
|---|----|
| 8. Verwijsindicaties.....   | 18 |
| 8.1 Waarheen verwijzen?.....  | 18 |
| 8.2 Verwijsoverlegredenen: nog niet gestelde genetische diagnose bij verdenking genetische nierandoening.....   | 19 |
| 8.3.1 Verwijsredenen: een (door een nefroloog) reeds gestelde (genetische) diagnose.....                        | 20 |
| 8.3.2 Verwijsredenen: Uitslagen van genetische diagnostiek die buiten de expertise van de aanvrager vallen..... | 21 |
| 9. Referenties.....   | 23 |
| 10. Bijlagen.....   | 25 |
| Bijlage 1 – Monogene en polygene aandoeningen.....  | 25 |
| Bijlage 2 - Indeling monogene aandoeningen naar belangrijkste manier van presentatie.....                       | 26 |
| Bijlage 3 - Genetische syndromen met niertumoren als kenmerk.....   | 32 |
| Bijlage 4 - Preimplantatie genetische diagnostiek.....  | 33 |
| Bijlage 5 – Verder lezen.....   | 33 |

**Wat er niet (precies) in staat**

- leerboek nefrogenetica
- een flowdiagram hoe je dit deel van de zorg **moet** organiseren
- belangrijk:
  - multidisciplinair
  - overleg organiseren (al dan niet ad hoc)
  - expertisecentra met zowel nefroloog-experts als klinisch geneticus-experts kunnen een verbindende rol hebben
  - “netwerkgeneskunde”
  - couleur locale





dank!

Wij zien uit naar uw commentaren

**Secție Richtlijnen**

8-9 oktober '18 CME  
 'how to become your local nephrogenetics expert'  
 ERA-EDTA young nephrologists'platform/WGIKD & ERKNET  
 Belgrado

contact: [vanEerde@umcutrecht.nl](mailto:vanEerde@umcutrecht.nl)

