

Neurogenetica, erfelijke neurologische ziekten (hersenen, zenuwen, spieren)

Spierziekten ofwel neuromusculaire ziekten

Dit is de verzamelnaam voor een grote groep ziektes van de spieren en van de zenuwen die de spieren aansturen. Bij deze ziektes kunnen naast de spieren ook andere weefsels zijn aangedaan. De meeste neuromusculaire ziektes zijn erfelijk. De oorzaak is dan een verandering in het DNA (erfelijk materiaal).

Voorbeelden van erfelijke spierziekten zijn:

- [Duchenne spierdystrofie](#)
- [Limb-girdle dystrofie \(LGMD\)](#)
- [Mitochondriale ziektes](#)
- [Myotone dystrofie type 1](#)
- [Facioscapulohumerale dystrofie \(FSHD\)](#)

Er bestaan ook erfelijke aandoeningen waarbij de zenuwen of het ruggenmerg aangedaan zijn. Het hangt van de aandoening af of dit altijd, meestal of soms erfelijk is.

Voorbeelden hiervan zijn:

- [Hereditaire motorische en sensorische neuropathie \(HMSN\)](#)
- [Spinale musculaire atrofie \(SMA\)](#)
- [Hereditaire spastische paraparese](#)
- [ALS \(Amyotrofische Lateraal Sclerose\)](#)

Ook patiënten met bewegingsstoornissen die erfelijk kunnen zijn, worden door de klinisch geneticus met kennis van spierziekten gezien op het spreekuur.

Voorbeelden hiervan zijn:

- [Ataxie](#)
- [De ziekte van Parkinson](#)
- [Dystonie](#)

Dementie; een hersenziekte

Dementie wordt veroorzaakt door een hersenziekte. De termen dementie en (ziekte van) Alzheimer worden vaak door elkaar gebruikt. Dementie is een verzamelnaam voor symptomen waarbij de hersenen worden aangetast en waardoor iemands verstandelijke vermogens achteruitgaan. Verschillende ziektes kunnen dementie veroorzaken.

Dementie is een aandoening waarbij er naast de achteruitgang van het denkvermogen, ook een verandering van het gedrag te zien is. Als iemand problemen heeft met het geheugen betekent dit niet direct dat iemand dement is. En niet bij alle vormen van dementie komen problemen met het geheugen voor.

Klachten die bij dementie kunnen horen

Bij dementie kunnen er bijvoorbeeld problemen zijn met taal, het uitvoeren van handelingen, rekenen en het besef van tijd. Verandering in gedrag kan zijn dat iemand heel passief wordt en geen initiatief neemt (uit zichzelf iets doen of voorstellen). Ook kan iemand onrustig of agressief worden en geen remming meer hebben. Er wordt pas over dementie gesproken als de klachten zo ernstig zijn dat ze het functioneren in het dagelijkse leven beïnvloeden.

Dementie en erfelijkheid

Niet bij alle vormen van dementie speelt erfelijkheid een rol. Het uitvoeren van erfelijkheidsonderzoek hangt af het type dementie, het familieverhaal en de leeftijd waarop iemands symptomen begonnen. Er bestaan ook vormen van dementie die altijd erfelijk zijn. Een voorbeeld hiervan is de [ziekte van Huntington](#).

DNA onderzoek

Een afspraak bij de polikliniek Klinische genetica betekent niet altijd dat er DNA-onderzoek wordt gedaan. U krijgt wel altijd advies dat speciaal op u en uw familie is gericht.

Kosten

Een gesprek bij de polikliniek Klinische genetica kost geld, ook als er geen DNA-onderzoek wordt gedaan. Zie voor meer informatie de folder [Kosten gesprek Klinische genetica](#).