

Universitair Medisch Centrum Groningen

Afdeling Genetica

Hoofd prof. dr. R.J. Sinke
Sectie Klinische Genetica prof. dr. I.M. van Langen

Namens uw behandelend arts / genetisch consultant

Dr. P.A van der Zwaag

CB51

Telefoon (050) 36 17229

Fax (050) 36 17231

E-mail klin.genetica@umcg.nl

Betreft

Deelname wetenschappelijk project rond de genealogie van PLN dragers

25 oktober 2017

Geachte,

U bent bij ons bekend omdat u drager bent van een aanleg voor een hartspierziekte in het PLN gen en/of omdat deze aanleg in uw familie voorkomt. Wetenschappelijk onderzoek van de Universiteiten van Groningen, Amsterdam en Utrecht heeft aangetoond dat 10-15% van de Nederlandse patiënten met een erfelijke hartspierziekte (aritmogene en of dilaterende cardiomyopathie) de c.40_42delAGA (p.Arg14del) mutatie in het phospholamban (PLN) gen draagt. Het onderzoek toont daarbij duidelijk de rol van deze mutatie aan in families met een erfelijke aanleg voor hartfalen en hartritmestoornissen.

Anno 2017 zijn er meer dan 1000 dragers van p.Arg14del mutatie in het PLN gen uit circa 200 families bekend in Nederland. Op basis van de geografische distributie en datering van de oorsprong van deze mutatie, gaan we ervan uit dat de mutatie zes tot acht eeuwen geleden in het oosten van de provincie Friesland in Nederland is ontstaan. Uit deze resultaten wordt verwacht dat de families met dragers van deze mutatie via stamboomgegevens aan elkaar gelinkt zijn. Via genealogisch onderzoek van de families zou het daarom mogelijk zijn om de overervingslijnen of stamlijnen van de mutatie p.Arg14del in het PLN gen te achterhalen.

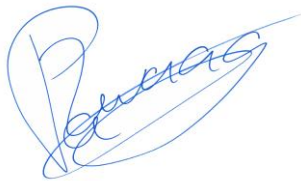
Genetisch genealoog dr. Maarten Larmuseau en klinisch geneticus dr. Paul van der Zwaag zullen in het hier voorgestelde onderzoek de genealogische gegevens van de verschillende families met de mutatie p.Arg14del verzamelen en uitbreiden. Op basis daarvan willen we de verwantschap tussen verschillende families met de mutatie op een genealogische tijdschaal aantonen. Daaropvolgend zal ook de geografische distributie van de p.Arg14del mutatie door de tijd in detail in kaart gebracht worden. Uiteindelijk zal de databank een instrument zijn om bij een nieuwe aangemelde drager van de p.Arg14del mutatie een genealogisch verband te vinden met andere dragers. Op die manier kan een beeld ontstaan over welke nog niet onderzochte familieleden van de nieuwe aangemelde drager een mogelijk risico hebben om ook drager te zijn van de p.Arg14del mutatie.

U ontvangt dit informatieformulier aangezien u als drager van de PLN mutatie geregistreerd bent aan de Universiteit van Groningen (Afdeling Genetica en Afdeling Cardiologie), de Universiteit van Amsterdam (Afdeling Cardiologie en Afdeling Klinische Genetica) of de Universiteit Utrecht (Afdeling Cardiologie en Afdeling Medische Genetica). Indien u wenst deel te nemen aan dit genealogisch onderzoek zullen uw familiale gegevens uit het medisch dossier – dat aanwezig is in Groningen, Amsterdam of Utrecht – beschikbaar worden gesteld aan de onderzoekers van de Katholieke Universiteit Leuven. Alleen gegevens over ouders en grootouders zullen daarbij aangeleverd worden. Er wordt geen informatie overgemaakt omtrent gescreende familieleden van deelnemers die zelf niet wensen deel te nemen aan het onderzoek. Uiteraard heeft u als deelnemer ook de mogelijkheid om extra genealogische data van uw voorouders toe te voegen wanneer deze nog niet eerder aan u medisch dossier waren toegevoegd. Ook uitgebreide kwartierstaatgegevens kunnen toegevoegd worden, op papier of digitaal via de standaard gedcom-file. Aan deze deelname zijn uiteraard geen kosten verbonden. De resultaten zullen achteraf ook steeds anoniem gepubliceerd worden in wetenschappelijke vaktijdschriften. Uiteraard zullen we u via de Stichting PLN en PLN informatiedagen op de hoogte houden van de voortgang van dit onderzoek.

Wanneer u wenst deel te nemen kunt u het bijgevoegde toestemmingsformulier ingevuld en voorzien van uw handtekening kosteloos retour sturen in de meegestuurde antwoordenvolpette.

Wij zijn uiteraard ten volle bereid u meer informatie te verstrekken indien u dit wenst en wij danken u bij voorbaat vriendelijk voor uw deelname aan het project.

Met vriendelijke groet,



Dr. Paul van der Zwaag
Klinisch geneticus
Universitair Medisch Centrum Groningen
Email: p.a.van.der.zwaag@umcg.nl



Dr. Maarten Larmuseau
Genetisch genealoog
Katholieke Universiteit Leuven (B)
Email: maarten.larmuseau@bio.kuleuven.be