

AFAM-poli voor asymptomatische dragers van een ALS-gerelateerde DNA-verandering: informatie over verwijzing

Sinds januari 2026 heeft ALS Centrum Nederland (UMC Utrecht) een Asymptomatische FAMilieleden (AFAM)-poli: een screening voor mensen uit families waar ALS voorkomt én die drager zijn van een ALS-gerelateerde DNA-verandering (bijv. SOD1 of C9orf72), maar geen klachten hebben.

Met deze brief brengen wij deze poli graag onder uw aandacht, zodat u asymptomatische familieleden na een positieve genetische test naar de AFAM-poli kunt verwijzen. We benadrukken dat deze poli bedoeld is voor dragers zonder klachten; de familieleden met klachten die bij ALS kunnen passen zien we bij voorkeur op de reguliere ALS diagnosedag.

De AFAM-poli in het kort

Voor wie:

Familieleden zonder klachten bij wie na voorspellend DNA-onderzoek een verandering in een ALS veroorzakend-gen is aangetoond.

Wat bieden we:

- Indien geweest alleen kennismaking en informatie over mogelijkheid tot deelname aan wetenschappelijk onderzoek, maar ook:
- Intake bij het ALS Centrum: in kaart brengen van klachten, volledig neurologisch onderzoek
- Baseline bepaling van serum Neurofilament
- Verder aanvullend onderzoek op indicatie (EMG, MRI, neuropsychologisch onderzoek)
- Periodieke follow-up (frequentie afhankelijk van leeftijd en type mutatie)
- Snellere toegang tot ALS diagnose dag als zich wel klachten ontwikkelen (hiermee wordt diagnostisch delay door reguliere verwijzing via huisarts naar neuroloog in de regio voorkomen)
- ALS nieuwsbrief

Hoe verwijzen:

Een positieve genetische test bij een asymptomatisch familielid? Verwijs naar het ALS Centrum (UMC Utrecht), met de vermelding dat het gaat om een screening van een asymptomatische drager en vermeld bij voorkeur de pathogene mutatie.

Vragen of overleg:

Hebt u vragen over een verwijzing? U kunt contact opnemen met de verpleegkundig specialist (vs-als@umcutrecht) of telefonisch overleggen met een neuromusculair stafid (NMZ consulent: 088-7571812).