

Onderlinge afhankelijkheid en verschillende belangen bij erfelijkheidsonderzoek

Kenmerkend voor erfelijke kanker is dat erfelijkheidsonderzoek meestal niet alleen consequenties heeft voor het onderzochte individu, maar ook voor zijn of haar familie. Als er een mutatie aangetoond wordt, kunnen verwanten hier immers ook drager van zijn. De wens om op een bepaald moment al dan niet te onderzoeken of 'het in de familie zit' is heel persoonlijk. Dat hierin voor ieder individu andere belangen en andere omstandigheden een rol spelen, kan de onderlinge communicatie over erfelijkheidsonderzoek ingewikkeld maken.

Erfelijkheidsonderzoek is familie-onderzoek

Sophie (27) studeert geneeskunde. Een college over erfelijke borst- en eierstokkanker roept bij haar de vraag op of er in haar eigen familie sprake is van deze erfelijke aanleg. Haar moeder Margot (53) kreeg borstkanker op 43-jarige leeftijd. In de generatie daarboven overleden zowel Sophies oma als een van oma's zussen al jong aan respectievelijk 'kanker in de buik' en borstkanker. Sophie vindt het moeilijk om de mogelijkheid van DNA-onderzoek met haar moeder te bespreken, omdat ze weet

dat zij liever niet meer over de borstkanker praat. Margot vindt Sophies verzoek inderdaad confronterend: haar vertrouwen in haar gezondheid is langzaam hersteld en het liefst denkt ze niet meer terug aan de periode dat ze ziek was. Maar in het belang van haar dochters gezondheid wil ze 'natuurlijk' meewerken. DNA-onderzoek laat zien dat ze drager is van een mutatie in het BRCA1-gen.

Margot en haar man zijn geschrokken van de uitkomst van het erfelijkheids-onderzoek. De borstsonderzoeken in

verband met het verhoogde risico op (contralaterale) borstkanker en de ziekenhuisafspraken ter voorbereiding op de preventieve verwijdering van haar eierstokken maken dat Margot zich weer patiënt voelt. Maar op de voorgrond staan de zorgen om hun dochters die elk 50% kans hebben de aanleg te hebben geërfd. Ook ziet Margot er erg tegenop om haar zus te informeren over de BRCA1-mutatie.

Hoe vertel ik het mijn familie?

Als er eenmaal een mutatie is aangetoond, is het van belang dat familieleden hierover geïnformeerd worden, aangezien dit voor henzelf en/of hun nageslacht medische winst kan opleveren. Voor patiënten heeft dit vaak een belangrijke rol gespeeld in de keuze voor erfelijkheidsonderzoek: 'Ik ben al ziek (geweest), maar voor mijn zus [broer, kinderen, ...] kan erfelijkheids-onderzoek mogelijkheden opleveren om deze ellende te voorkomen.'

Margot is verwezen naar het gespecialiseerde maatschappelijk werk van de afdeling Genetica. In het eerste gesprek vertelt ze dat ze de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek nog heftiger vindt dan de diagnose borstkanker destijds. Vooral omdat al haar naaste familieleden mogelijk ook risico lopen. Haar dochters hebben heel verschillend gereageerd. Sophie (27) heeft meteen een verwijzing geregeld naar de afdeling Genetica. Anouk (23) wil er helemaal niets van weten. En hoewel

CONSEQUENTIES VAN EEN BRCA1-MUTATIE

Vrouwelijke dragers van een BRCA1-mutatie hebben een (*lifetime*) risico van 60-80% op **borstkanker** (en dus ook 20-40% kans om dit nooit te krijgen). Draggers wordt geadviseerd om vanaf 25-jarige leeftijd jaarlijks de borsten te laten controleren. Deze controles hebben een vroege diagnose en een betere prognose tot doel. Draggers kunnen ook overwegen hun borstweefsel preventief te laten verwijderen als ze willen voorkomen dat ze ziek worden of als ze de jaarlijkse controles als te belastend ervaren.

Vrouwelijke BRCA1-dragers hebben daarnaast een (*lifetime*) risico van 35-45% op **eierstok- of eileiderkanker** (en dus ook 55-65% om dit nooit te krijgen). Omdat er geen adequate controle bestaat, is het advies om vanaf 35 jaar, bij een voltooide kinderwens, preventief de eierstokken en eileiders te laten verwijderen.

Elk kind van een vader of moeder met een BRCA1-mutatie heeft 50% kans de aanleg te hebben geërfd. Voor dochters die zelf (nog) geen DNA-onderzoek willen laten doen, geldt (vanaf 25 jaar) voor de borsten hetzelfde controleadvies als voor bewezen dragers.

Anouk er op deze leeftijd ook nog niets mee hoeft, maakt Margot zich hier toch zorgen om.

De andere familieleden heeft Margot nog niet op de hoogte gebracht. Haar zus verwacht een dezer dagen haar eerste kleinkind en Margot vraagt zich af

Voor de patiënt is het soms lastig te begrijpen waarom familieleden niet meteen actie ondernemen

hoe en wanneer ze haar het beste kan informeren. Het contact met de familie van moeders kant is verwaterd na het overlijden van haar moeder en Margot heeft zich destijds erg door hen in de steek gelaten gevoeld. Ze vindt het ingewikkeld dat zij nu moeite moet doen om hen te informeren.

Goede intenties, maar toch ...

De patiënt bij wie een mutatie gevonden is, krijgt van de afdeling Genetica een brief mee voor familieleden. Het voelt echter niet altijd passend om de brief 'simpelweg' te versturen: mensen willen hun dierbaren graag zo zorgvuldig en persoonlijk mogelijk benaderen. Maar het nieuws persoonlijk vertellen confronteert iemand met de eigen emoties én die van familieleden. Ook het vinden van een 'goed' moment kan lastig zijn, door andere zaken die spelen in het leven van hun verwanten of doordat een patiënt zelf door ziekte minder belastbaar is. Daarnaast kunnen conflicten, verwaterde contacten en ontbrekende contactgegevens drempels opwerpen. Het is dus niet heel verwonderlijk dat uit diverse onderzoeken is gebleken dat een deel van de 'belanghebbende' familieleden niet bereikt wordt, ondanks goede intenties.

Samen met de maatschappelijk werker maakt Margot een plan op maat. Ze nodigt haar zus en zwager uit om te komen eten, kort nadat hun kleinkind is geboren. Ze voelt zich gesterkt doordat haar man en Sophie hierbij zijn en doordat ze goed overdacht heeft wat ze wil zeggen.

Haar zus reageert geschrokken en afhoudend.

Verskillende gezichtspunten

Familieleden kunnen schrikken van het nieuws dat zijzelf en ook hun

kinderen mogelijk erfelijk belast zijn. Er is vaak tijd nodig om het nieuws te laten bezinken. Maar vanuit het perspectief van een patiënt kan het moeilijk zijn te begrijpen waarom geïnformeerde familieleden niet meteen actie ondernemen: als zij zelf op tijd waren gewaarschuwd, had hun ziekte voorkomen kunnen worden door een preventieve operatie of was door periodieke controle de prognose mogelijk beter geweest.

Gespecialiseerde psychosociale zorg

De gespecialiseerde maatschappelijk werkers van de afdeling Genetica van het UMC Utrecht bieden ondersteuning bij familiecommunicatie en bij het omgaan met een verhoogd risico. Bovendien faciliteren ze een zorgvuldig besluitvormingsproces bij complexe persoonlijke keuzes, zoals: 'Wil ik op dit moment wel weten of ik de aanleg heb?' 'Kies ik voor borstcontroles of een preventieve operatie?' 'Heeft



Een maand later komt Margots zus er uit zichzelf op terug: kanker heeft zo'n spoor door de familie getrokken dat ze er eigenlijk altijd al van uitging dat zijzelf op een dag ook ziek zou worden. Na de eerste schrik realiseert ze zich dat het DNA-onderzoek haar nu in staat stelt passende maatregelen te nemen. En het zou zelfs kunnen uitwijzen dat zij géén verhoogd risico loopt.

Margot heeft een e-mailadres kunnen achterhalen van een nicht van moeders zijde. Ze stuurt haar de familiebrief met een kort berichtje waarin ze haar vraagt deze te verspreiden onder de andere nichten en neven. Het voelt goed dat iedereen geïnformeerd is. En met een aantal van haar nichten en neven ontstaat weer een voorzichtig contact.

dragerschap consequenties voor mijn kindervens?' Daarnaast vervullen zij een consultatieve functie voor andere zorg- en hulpverleners.

NOTEN

- Bovenstaande casus is samengesteld uit de verhalen van vele families.
- Sanne Stehouwer is maatschappelijk werker bij de afdeling Genetica van het UMC Utrecht.
- Met dank aan Margreet Ausems, klinisch geneticus/hoofd sectie Oncogenetica, voor haar kritische blik.
- Kijk voor meer informatie op:
 - www.erfelijkwatnu.nl (website van psychosociaal werkers, onder andere diverse brochures)
 - erfelijkheid.nl/familie-vertellen (voorlichtingsmateriaal voor patiënten)