

VOORSPELLEND

DNA

ONDERZOEK

Waarom wel of niet?

'Al 20 jaar wist ik dat er 50% kans bestond dat ik erfelijk belast was.'

'Ik ben toch ook blij dat ik besta'

'Dan heb ik in ieder geval minder kans dat ik eraan sterf dan papa'

om mee te nemen

INHOUD

Inleiding	3
Wat is voorspellend DNA-onderzoek?	4
INTERVIEW	6
<i>'Als ik uitslagen binnen krijg, vind ik het altijd weer spannend'</i>	
Hoe erf je een ziekte?	8
Chromosomen, DNA en genen	9
Wilt u voorspellend DNA-onderzoek laten doen?	10
Krijgen kinderen een DNA-onderzoek?	22
INTERVIEW	24
<i>'Wij zien niet zozeer patiënten, maar families'</i>	
De polikliniek klinische genetica: wie werken er?	28
Hoe maakt u een keuze?	30
Naar de klinisch geneticus	32
Een goede uitslag of slecht nieuws	34
INTERVIEW	38
<i>'Niemand heeft een glazen bol waarin je kunt zien hoe het uit zal pakken'</i>	
Verzekeringen	42

INLEIDING

Misschien heeft u pas te horen gekregen dat bij een van uw familieleden een erfelijke aanleg voor een aandoening is ontdekt. Of misschien weet u dit al een tijd.

Voor steeds meer aandoeningen is het mogelijk om met DNA-onderzoek te bepalen of u deze aanleg ook heeft. En dus of het mogelijk of waarschijnlijk is dat u deze ziekte later ook krijgt. Maar wilt u dat wel weten? Hoe neemt u een besluit?

Om uw gedachten hierover op een rij te zetten kunt u voor of na een gesprek met een zorgverlener* gebruik maken van onze keuzehulp (keuzehulp-dna-onderzoek.nl). Daarnaast kunt u dit informatieve tijdschrift lezen. Hierin lichten we toe wat het onderzoek inhoudt en wat een uitslag voor u kan betekenen. Ook vindt u citaten van mensen die ook DNA-onderzoek overwogen. En interviews met drie zorgverleners die adviseren over wel of geen DNA-onderzoek doen.

Wij hopen dat dit u helpt bij het maken van uw eigen afwegingen!

*klinisch geneticus, genetisch consulent of psychosociaal werker van een klinisch genetisch centrum



Charlotte Ariese
(NPV)



Elsbeth van Vliet- Lachotzki
(VSOP)



Anne-Marie de Ruiter
(Erfocentrum)

WAT IS VOORSPELLEND DNA-ONDERZOEK?

Bent u gezond, maar is er een genetische aanleg voor een aandoening in uw familie? En gaat het om een aanleg waarbij u 50% kans heeft deze van uw vader of moeder geërfd te hebben?

Met voorspellend DNA-onderzoek is na te gaan of deze afwijking in het DNA (mutatie) zit. Wordt deze mutatie gevonden? Dan heeft u meestal een verhoogde kans op de betref-

fende ziekte (zoals bij erfelijke aanleg voor kanker). Bij sommige mutaties betekent het dat u de ziekte vrijwel zeker zult krijgen (zoals bij de ziekte van Huntington).

Wanneer voorspellend DNA-onderzoek?

U komt voor dit DNA-onderzoek in aanmerking als deze vier punten van toepassing zijn:

- In de familie is een erfelijke aanleg aangetoond
- Het gaat om een aandoening die pas op latere leeftijd klachten geeft
- De aandoening wordt veroorzaakt door een afwijking in een gen (mutatie)
- Het is bekend om welke mutatie het gaat (door bijvoorbeeld familieonderzoek)

Voor DNA-onderzoek wordt meestal bloed afgenomen. In het laboratorium wordt gekeken of u de mutatie heeft die in uw familie zit.

DNA-onderzoek wordt ook wel genetisch onderzoek, DNA diagnostiek of een DNA-test genoemd. Voorspellend DNA-onderzoek wordt ook wel cascadescreening genoemd of 'presymptomatisch onderzoek'. Dit betekent: onderzoek voordat je klachten kunt krijgen.

Oorzaak in de genen?

Als de genetische aanleg (mutatie) gevonden wordt, is zeker dat de aandoening erfelijk is. Pas dan is het ook voor gezonde familieleden mogelijk om voorspellend DNA-onder-



zoek te laten doen.

Is er geen oorzaak (mutatie) van een aandoening gevonden, maar komt de aandoening wel vaker in een familie voor? Dan gaat het misschien om een familiale aandoening. Dan is niet te voorspellen of gezonde familieleden de aanleg geërfd hebben. U kunt dit met een klinisch geneticus bespreken. Er zal dan meestal geen DNA-onderzoek worden gedaan, omdat dit geen zin heeft (er is immers geen mutatie om naar te zoeken). ●

.....

DNA-testen en controles bij erfelijke aandoeningen worden vergoed vanuit het basispakket. Wel geldt het eigen risico, als dit nog niet opgebruikt is.

.....

Voorbeelden erfelijke ziektes waarop voorspellend wordt getest:

- Neurologische aandoeningen als de ziekte van Huntington of Myotone Dystrofie
- Erfelijke aanleg voor kanker zoals borst- en eierstokkanker of darmkanker: Lynch syndroom of Familiaire adenomateuze polyposis (FAP)
- Nierziektes als ADPKD
- Hart- en vaataandoeningen zoals lange QT-syndroom (LQTS), Familiaire Hypercholesterolemie, Marfan Syndroom en Hypertrofische cardiomyopathie (HCM)



Monica Legdeur,
genetisch consulent
bij de polikliniek
genetica in
het AMC

'ALS IK UITSLAGEN BINNEN KRIJG, VIND IK HET ALTIJD WEER SPANNEND'

Stel, je laat een DNA-onderzoek doen omdat er een aanleg voor een ziekte in je familie zit. Je kunt gerustgesteld worden, als blijkt dat je de aanleg niet hebt. Maar wat als je de aanleg hebt? En dus een verhoogde kans op de ziekte? Kun je daar mee omgaan of voel je het de rest van je leven als een soort zwaard van Damocles boven je hoofd hangen? Voel je je veiliger door de controles die bijvoorbeeld bij aanleg voor kanker of een hartaandoening mogelijk zijn? Of ben je er liever helemaal niet mee bezig? Misschien wil je het weten omdat je je verantwoordelijk voelt voor je kinderen en andere familieleden. Dit bespreken we allemaal met de mensen die bij ons komen.

Uitstellen

Deze week kwam er een vrouw op mijn spreekuur met het Lynch syndroom* in

haar familie. Zij heeft 50% kans de aanleg ook te hebben. Ze wilde trouwen en daarna een jaar met haar man naar het buitenland. Daarna wilde ze zich gaan settelen. Zij heeft besloten zich nog niet te laten testen. Maar ze liet in de tussentijd wel voor de zekerheid controles doen.

Controles laten doen als je nog niet getest hebt, gebeurt trouwens vaker. Al doe je dit meestal niet te lang, want als je de aanleg niet blijkt te hebben, doe je controles voor niets.

Geen fijn begin

Je ziet vaker dat mensen DNA-onderzoek uitstellen vanwege verhuizingen, relaties die aan of uit gaan, ontslag of het krijgen van kinderen. Sommige mensen wachten tot hun leven op orde is. Als de uitslag slecht is, heb je immers nogal wat om mee te dealen.

‘Je moet je door niets en niemand laten weerhouden in keuzes over je eigen gezondheid’

Sommige mensen willen zich pas laten testen als ze een relatie hebben. Laatst zei een patiënt tegen mij: ‘Ik wil niet iemand tegenkomen en dan moeten zeggen: Hallo, ik vind jou leuk en ik heb een grote kans om borst- en eierstokkanker te krijgen.’ Dat is geen fijn begin.

Onder druk

Je moet je eigenlijk door niets en niemand laten weerhouden in keuzes over jouw eigen gezondheid. Ik kreeg vanochtend een jonge vrouw op het spreekuur wiens moeder heel bezorgd is. Zij heeft het gevoel dat ze zich voor haar moeder moet laten testen. Het is dan moeilijk een echt eigen beslissing te nemen, zeker als je nog jong bent. Bij ons krijgen mensen objectieve informatie. Ze moeten niks, wij zetten ze niet onder druk. Ook is ieder persoon en iedere familie anders. De gevolgen die de uitslag kan hebben zijn voor iedereen anders. Wij kijken naar de persoon die we voor ons hebben en geven op maat advies.

Kinderwens

Veel mensen gaan pas echt goed over de gevolgen nadenken, als ze eenmaal weten dat ze de aanleg hebben. Dat is logisch.

Toch stip ik sommige gevolgen van tevoren alvast even aan. Bijvoorbeeld als mensen aan kinderen denken. De meeste mensen zien liever niet af van hun kindwens. Ik benoem dan dat je niet per se biologisch eigen kinderen hoeft te krijgen. Soms is een zaad- of eiceldonor of adoptie een optie. Er zijn ook medische mogelijkheden om te voorkomen dat je een kind krijgt met de aanleg, zoals bijvoorbeeld PGD (embryoselectie). Dat zijn echter geen lichte stappen om te nemen. Pas als eenmaal blijkt dat ze de aanleg hebben, helpen we mensen met deze keuzes.

Verzekeren

Verzekeringen komen ook vaak aan bod. Vaak maken mensen zich er zorgen om. Zo heb ik al langer contact met de kinderen van een ernstig zieke man. Er is een grote kans dat hij een erfelijke aanleg voor kanker heeft. Maar zijn kinderen willen niet dat hij zich laat testen, omdat ze bang zijn dat zij dan hele hoge premies moeten betalen voor hun verzekeringen. Dat werkt niet zo, maar ze zijn niet te overtuigen. Zij willen om die reden zelfs geen controles doen. Maar zelfs als jij zelf door een DNA-test weet dat je de aanleg hebt, vallen de gevolgen meestal erg mee. En als een verzekeraar toch hogere premies vraagt, kun je naar een andere verzekeraar.

Angelina Jolie

Als ik iemand spreek die overweegt zich te laten testen op een borstkankermutatie, ga ik vooral in op de controles. Die zijn belangrijk en niet erg belastend. De mogelijkheid van preventieve operaties noem ik wel. Soms denken mensen dat ze hun borsten moeten laten weghalen als ze de aanleg voor erfelijke borstkanker hebben. Want dat stond in de krant. Angelina Jolie deed het ook. Misschien zie je zo tegen die operatie op, dat je je dan maar niet meer bij ons komt praten. Maar het is helemaal niet zo dat bij iedereen met de erfelijke aanleg voor borstkanker de borsten moeten worden verwijderd.



‘Het is helemaal niet zo dat bij iedereen met de erfelijke aanleg voor borstkanker de borsten moeten worden verwijderd.’

Envelop

Als ik uitslagen binnen krijg, vind ik het altijd weer spannend om de envelop open te maken. Als de uitslag goed is, ben ik zo opgelucht! Als de uitslag niet goed is, voel ik zelf ook iedere keer weer die domper. Dit is na meer dan 10 jaar in het vak nog steeds niet over. Toch heb ik een mooi vak. Ieder mens en iedere familie is uniek, geen gesprek is hetzelfde. Ik vind het steeds weer een uitdaging om het zo goed mogelijk te doen. Ik ben blij als mensen alles hebben begrepen en tevreden de deur uitgaan. ●

* Erfelijke vorm van aanleg voor kanker

HOE ERF JE EEN ZIEKTE?

Een erfelijke aandoening ontstaat door een foutje in één van de genen. Zo'n foutje of afwijking noemen we een mutatie. Bepaalde mutaties veroorzaken bepaalde aandoeningen. Of maken de kans groot dat u deze aandoening krijgt.

Twee versies van ieder gen

Ieder mens heeft al zijn genen dubbel: één versie van vader en één van moeder. Is een fout op één van beide versies genoeg om de aanleg te krijgen? Dan noemen we dat autosomaal dominante overerving.

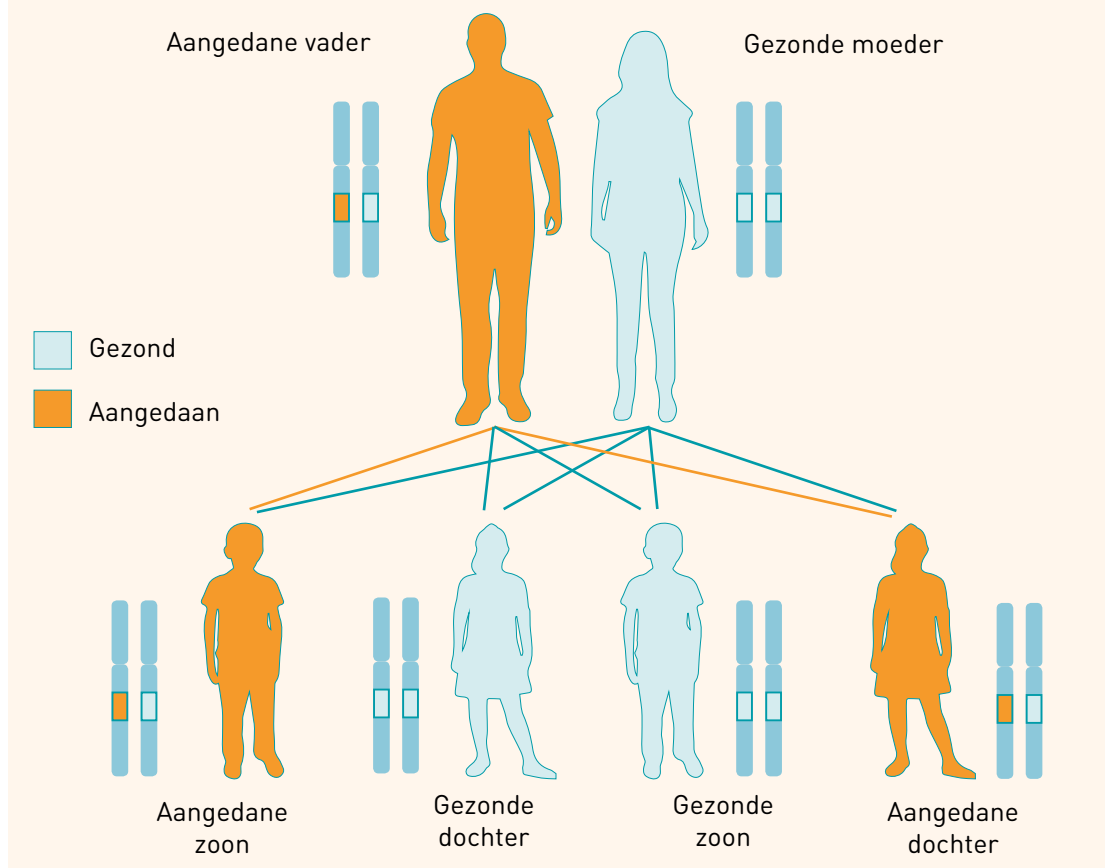
Of u de aanleg erft, wordt bepaald door de versie van het gen die uw ouder doorgeeft. De ouder met de mutatie heeft zelf ook één versie van het gen met de mutatie en één

zonder de mutatie, het 'gezonde' gen. Deze ouder geeft òf de gezonde versie door, of die met de mutatie.

50 % kans op de mutatie

Er is daarom 50% kans dat u de mutatie erft. De kans dat u de aanleg niet geërfd heeft, is dus even groot als dat u de aanleg wel geërfd heeft. Het woord autosomaal betekent dat het niet uitmaakt of het om een jongen of

AUTOSOMAAL DOMINANTE OVERERVING



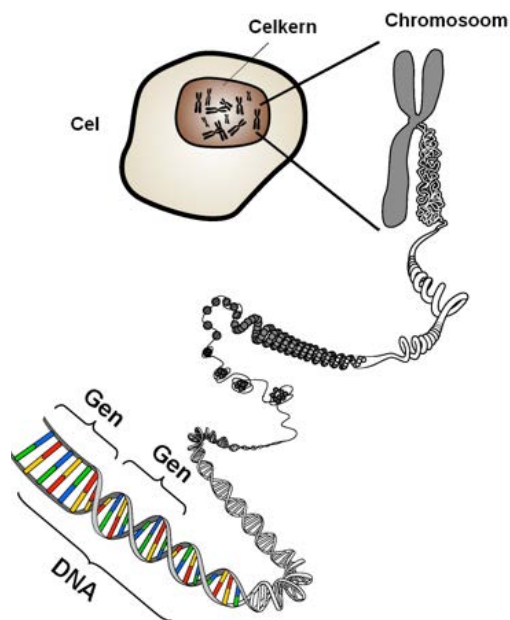
een meisje gaat; iedereen heeft 50% kans. Erfst u het gen zonder de mutatie, dan heeft u geen verhoogde kans op de ziekte. Krijgt u het gen met de mutatie, dan heeft u de aanleg voor de ziekte. Want bij *autosomaal dominante overerving*, maakt het gen met de mutatie de dienst uit.

De meeste erfelijke ziektes die pas op latere leeftijd klachten geven, erven autosomaal dominant over.

Andere manieren van overerving

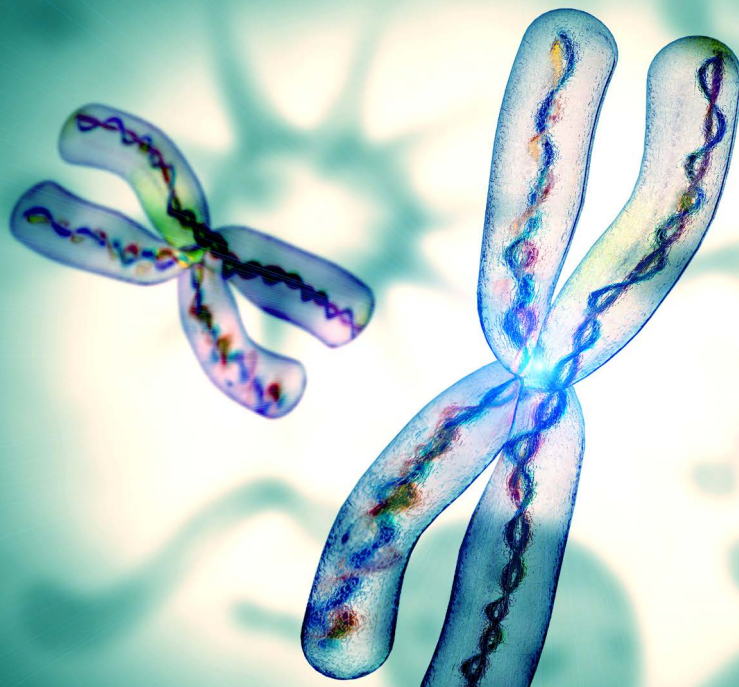
De meeste aandoeningen waar voorspellend op getest wordt, erven autosomaal dominant over. Er zijn ook andere manieren van overerven (zie www.erfelijkheid.nl). Sommige erfelijke aandoeningen ontstaan door een spontane mutatie. Dan ben u de eerste in de familie met de aanleg. ●

CHROMOSOMEN, DNA EN GENEN



In iedere lichaamscel zitten chromosomen. Chromosomen zijn een soort strengen. Ze bestaan uit een stof die we DNA noemen. Het DNA is zeg maar het receptenboek voor al onze erfelijke eigenschappen.

Een stukje DNA dat het recept is voor één erfelijke eigenschap noemen we een gen. Eén fout in een gen kan leiden tot een (verhoogde kans op) een aandoening of ziekte.



WILT U VOORSPELLEND DNA-ONDERZOEK LATEN DOEN?

Komt u in aanmerking voor DNA-onderzoek omdat er een erfelijke aanleg voor een ziekte in uw familie aangetoond is? Het is mogelijk om een DNA-onderzoek te doen, maar het is nooit verplicht. Of en op welk moment u wilt weten of u de aandoening kunt krijgen (of doorgeven), is tenslotte heel persoonlijk.

RITA

'Mijn zus vertelde dat ze die erfelijke aanleg had en voegde er nogal dwingend aan toe: "Jullie moeten dat ook laten testen. Dat is heel belangrijk. En doe het gelijk. Want je ziet aan mij wat er van komt". Maar mijn tantes en ik waren daar nog helemaal niet aan toe. Ik had al genoeg aan mijn hoofd met mijn zus die zo ziek was. Er komt dan zoveel op je af. Ik wist niet hoe ik ermee om moest gaan. En ik wilde zelf beslissen of en wanneer ik me liet testen.'



**JOSHUA**

'Mijn ziekte is niet zo ernstig. En er is iets aan te doen. Dus voor ons was de keus snel gemaakt: testen! Al mijn familieleden die risico liepen hebben dat gedaan.'

Waar mensen over nadenken...

Overweegt u een DNA-onderzoek? Dan kunnen de volgende vragen een rol spelen:

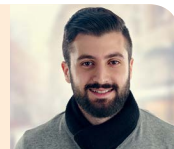
- Zijn er (controles en) behandelingen mogelijk bij deze ziekte?
- Kan ik de aanleg doorgeven aan mijn kinderen en hoe erg is dat? Is er iets aan te doen?
- Waar krijg ik meer spanning van: als ik het niet weet of als ik het wel weet?
- Heeft het invloed op mijn verzekeringen als ik me laat testen?
- Als ik weet dat ik de aanleg heb, zou ik dan mijn leven anders inrichten?

KEUZEHULP

Om uw gevoelens en meningen over deze keus op een rij te krijgen, kunt u de keuzehulp gebruiken. Deze vindt u op keuzehulp-dna-onderzoek.nl. U kunt deze keuzehulp invullen voor of na het gesprek met de klinisch geneticus.*

JOSHUA

'Sinds ik weet dat ik de aanleg voor FH heb, slik ik medicijnen. Ook ben ik gaan sporten en gezonder gaan eten. Regelmatig laat ik mijn bloed controleren. Nu heb ik niet meer teveel cholesterol in mijn bloed en gaat het prima.'



JITTY

'Als je geen genetisch onderzoek laat doen, houd je onzekerheid. Dan heb je toch elke keer die angst. Als de uitslag is dat je de aanleg hebt, dan weet je dat maar, en kun je er mee leren omgaan en goede medische zorg krijgen. En als blijkt je het niet hebt, dan heb je minder zorgen.'

**Controles en behandelingen**

Voor de keuze om wel of niet te testen, is het natuurlijk heel belangrijk of er iets tegen de ziekte te doen is. Bij sommige erfelijke ziektes zijn medische controles of preventieve behandelingen mogelijk. Bijvoorbeeld bij FH (familiaire hypercholesterolemie), maar

ook bij vormen van erfelijke aanleg voor kanker en hartziektes. Als mensen met aanleg voor kanker of hartziektes in de familie zich niet laten testen, is het advies om wel controles te laten doen. Door de controles kunnen artsen vaak op tijd ingrijpen.

ALBERT

'Achteraf ben ik erg blij dat er erfelijkheids-onderzoek is gedaan. Omdat de kans op een aantal kankersoorten hoger is, word ik nu intensief gecontroleerd. Zonder al die onderzoeken is de kans vele malen groter, dat je er te laat bij bent.'



SHIVANI

'Er hing een zwaard van Damocles boven mijn hoofd, zo voelde het. De neuroloog begreep totaal niet dat ik zo bang was. Hij liet wel een MRI-scan doen. Daaruit bleek dat er niets afwijkends op de hersenen te zien was. Dat was goed nieuws, maar zo voelde het niet. Ik wilde geen 99 maar 100% zekerheid en dat kon ik alleen krijgen via DNA-onderzoek.'

**Weten waar u aan toe bent**

Bij sommige ziektes hebben controles geen zin. Deze ziektes zijn ongeneeslijk. Dat geldt bijvoorbeeld voor de ziekte van Huntington. Wat, als een ziekte niet te voorkomen of te genezen is, maar wel ernstige gevolgen heeft? Wilt u dan weten of u de aanleg heeft of liever niet?

Het is niet altijd te voorspellen welke klachten u zult krijgen. Ook niet op welke leeftijd u last krijgt. Als het om ernstige klachten

gaat, kan dat heel onzeker maken. Sommige mensen laten daarom geen onderzoek doen. Zij leven liever bij de dag.

Anderen willen weten waar ze aan toe zijn. Voor hen is misschien vooral de onzekerheid moeilijk om mee te leven. Ze weten liever wat hen te wachten staat, ook als dat geen goed nieuws is. Ook kunnen ze er dan rekening mee houden bij het maken van toekomstplannen.

JITTY

'Wat ook meespeelde, was dat een keuze om (nog) geen genetisch onderzoek te doen niet definitief is. Je kunt er over blijven twijfelen. Wél onderzoek laten doen geeft duidelijkheid en rust; het sluit een hoofdstuk af.'



Normen en waarden

Iedereen staat anders in het leven. Uw normen en waarden, en bijvoorbeeld karakter en levensfase kunnen invloed hebben op de keuzes die u maakt. Het pakt voor iedereen anders uit.

Sommige mensen willen bijvoorbeeld graag controle houden over alles wat er gebeurt. Anderen voelen dat er een hogere bedoeling is met hun leven en leggen zich daar bij neer. Bij sommige mensen is hun geloof of levensbeschouwing richtinggevend. Maar hoe, dat verschilt ook weer per persoon.



JITTY

'Mijn besluit kon ik niet zomaar onder het mom scharen van "dit leg ik bij God neer en het is wel goed". We wisten immers al dat het om een aandoening zou gaan waarbij controles en behandeling mogelijk waren.'



MARJAN

'Als ik zou weten dat ik de mutatie heb, zou ik dagelijks in spanning leven. Ik kan het nu meer los laten. Op een gegeven moment moet je ook vertrouwen hebben. Sommige dingen gebeuren in het leven, er zijn heel veel dingen waardoor iemand zomaar uit het leven gerukt kan worden.'

Kan ik het doorgeven?

Met veel ziektes is goed te leven, bijvoorbeeld door een eenvoudige behandeling. Maar zeker als het om een ernstige ziekte gaat, speelt mogelijk de vraag of u de aanleg door kunt geven. Een kinderwens kan aanleiding zijn voor DNA-onderzoek. Als u weet of u de aanleg (voor een dominant overervende ziekte) heeft, weet u dat uw kind 50% kans heeft op de aanleg. Het kan ook zijn dat u al kinderen heeft. En dat zij willen weten of zij kans hebben op de erfelijke aanleg. Mogelijk ook weer met het oog op toekomstige kinderen.

JITTY

'Bij onze kinderen was er 50% kans op een levensbedreigende hartafwijking.

Dan zie ik een duidelijke meerwaarde om het wel uit te zoeken. Het is niet dat ik heel bang ben voor de dood. Daar heb ik op een of andere manier toch vrede mee, omdat ons leven in Gods Hand is. Dat je elke dag mag leven in Zijn aanwezigheid. En als het hier is afgelopen leven we door in de eeuwigheid. Maar in een gezin gaat het ook om je verantwoordelijkheid voor een ander.'



GER

'En als je weet dat het erfelijk is, wat dan? Zou je daarvoor een kind niet laten komen? Ik ben toch ook blij dat ik besta?'





MARIEKE

'Ik woonde net samen. Samen met mijn vriend had ik een huis gekocht. We wilden graag kinderen. Dan speelt deze ziekte ook een rol. Ik wil deze ziekte echt niet doorgeven. Ook daarom ging ik nadenken over DNA-onderzoek.'

Geruststelling of niet

Veel mensen willen zich laten testen omdat ze hopen op een goede uitslag. Ze willen gerustgesteld worden. Of ze worden overheerst door de angst voor een slechte uitslag. Omdat niemand weet wat de uitslag zal zijn, is het goed om stil te staan bij beide mogelijke uitslagen. Dus bedenk hoe het zou zijn om te horen dat u de aanleg wel hebt, of niet.

SHIVANI

'Ik besloot het DNA-onderzoek te doen. Maar wat was ik bang. Niet alleen voor mezelf maar ook voor mijn kinderen. Misschien hadden zij dan de ziekte weer van mij geërfd.'



MARIEKE

'Eerst overheerste mijn angst voor een slechte uitslag. Ik zat er erg mee maar praatte er niet over. Toen ben ik in therapie gegaan. De eerste keer vroeg de psycholoog: "wat maakt dat je nu niet kunt bepalen wanneer je je wilt laten onderzoeken?" Na een aantal maanden realiseerde ik me dat ik ergens op leek te wachten. Maar ik stelde het uit omdat ik bang was.'



ANNE-ROOS

'De klinisch geneticus zei het meteen: ik bleek de mutatie niet te hebben. Ik was zo opgelucht.'

**Is dit het goede moment voor u?**

Soms heeft een beslissing nog even tijd nodig. Misschien weet u dat u een keer DNA-onderzoek wilt laten doen maar bent u er nu nog niet aan toe. Of is dit gewoon nog niet het juiste moment. Bijvoorbeeld omdat er nu andere zaken zijn die u bezig houden: een ziek familielid of een zwangerschap bijvoorbeeld. Ook wanneer u zich wilt laten testen bepaalt u zelf.

MARIEKE

'Ik praat er nu veel meer over, kan het beter overzien. En ik ben minder negatief. Ik wil nu wel weten of ik het heb. Ik ben daar nu echt aan toe. Ik wil het gehad hebben. Dan kan ik verder met mijn leven.'

**SHIVANI**

'In die periode was mijn vader net overleden. Ik had het gevoel dat daardoor nu de weg vrij was om na te gaan of ik deze ziekte ook zou krijgen. Ik kon hem er in ieder geval geen verdriet meer mee doen.'

**Verzekeringen**

Vaak hebben mensen het gevoel dat DNA-onderzoek invloed kan hebben op hun verzekeringen. Dat valt meestal mee. Zie voor meer informatie blz. 42. ●



- Heb je dezelfde klachten als je vader of moeder?
- Is jouw ziekte erfelijk?
- Heb je gehoord dat er een erfelijke ziekte in de familie zit?
- Denk je dat je kans hebt op een kind met een aandoening?
- Wil je meer weten over een zeldzame ziekte?
- Vrees je dat je zelf een erfelijke ziekte zult krijgen?
- Zoek je lotgenoten?
- Heb je vragen over DNA-onderzoek?

Op deze en nog veel meer vragen vind je het antwoord op erfelijkheid.nl. Als de informatie op erfelijkheid.nl niet duidelijk is of vragen bij je oproept, mail ons dan: erfolijn@erfocentrum.nl. Binnen 5 werkdagen krijg je een antwoord.



KRIJGEN KINDEREN EEN DNA-ONDERZOEK?

Geeft de aandoening pas op volwassen leeftijd klachten? Hebben controles of behandeling van een kind geen zin? Dan wordt een kind in principe niet getest. Zij mogen zelf op volwassen leeftijd besluiten of ze het wel of niet willen weten, en wanneer.

Zijn controles en behandelingen al op jonge leeftijd zinvol, dan is voorspellend DNA-onderzoek ook bij een kind mogelijk. De klinisch geneticus en de psychosociaal werker bespreken dan met u (en uw kind, afhankelijk van zijn of haar leeftijd) welke verschillende keuzemogelijkheden er zijn en wat een goed moment is voor een eventueel DNA-onderzoek.



MART (10JAAR)

'Ik heb zelf besloten dat ik het wilde. Mama ging me heel veel dingen vragen, over waarom ik het dan wilde. Als ik het wel heb, dan komt dat niet door het onderzoek, maar dan zorgt het onderzoek er alleen voor dat we het wéten. En dan heb ik in ieder geval al minder kans dat ik er aan sterf dan papa.'

JITTY

'Ik kreeg als moeder ondersteuning van een psychosociaal werker. Zij had gelukkig veel ervaring met andere gezinnen die voor zo'n keuze stonden. Daar kon ik dingen uit meenemen. Ze vroeg bijvoorbeeld hoe mijn kinderen waren. Voor kinderen die van nature heel optimistisch zijn, is onzekerheid misschien te verkiezen boven zekerheid van een afwijking. Met die optimistische aard leef je in onschuld. Maar voor een kind dat een piekeeraar is, slaat de wijzer misschien door naar wel onderzoeken.'



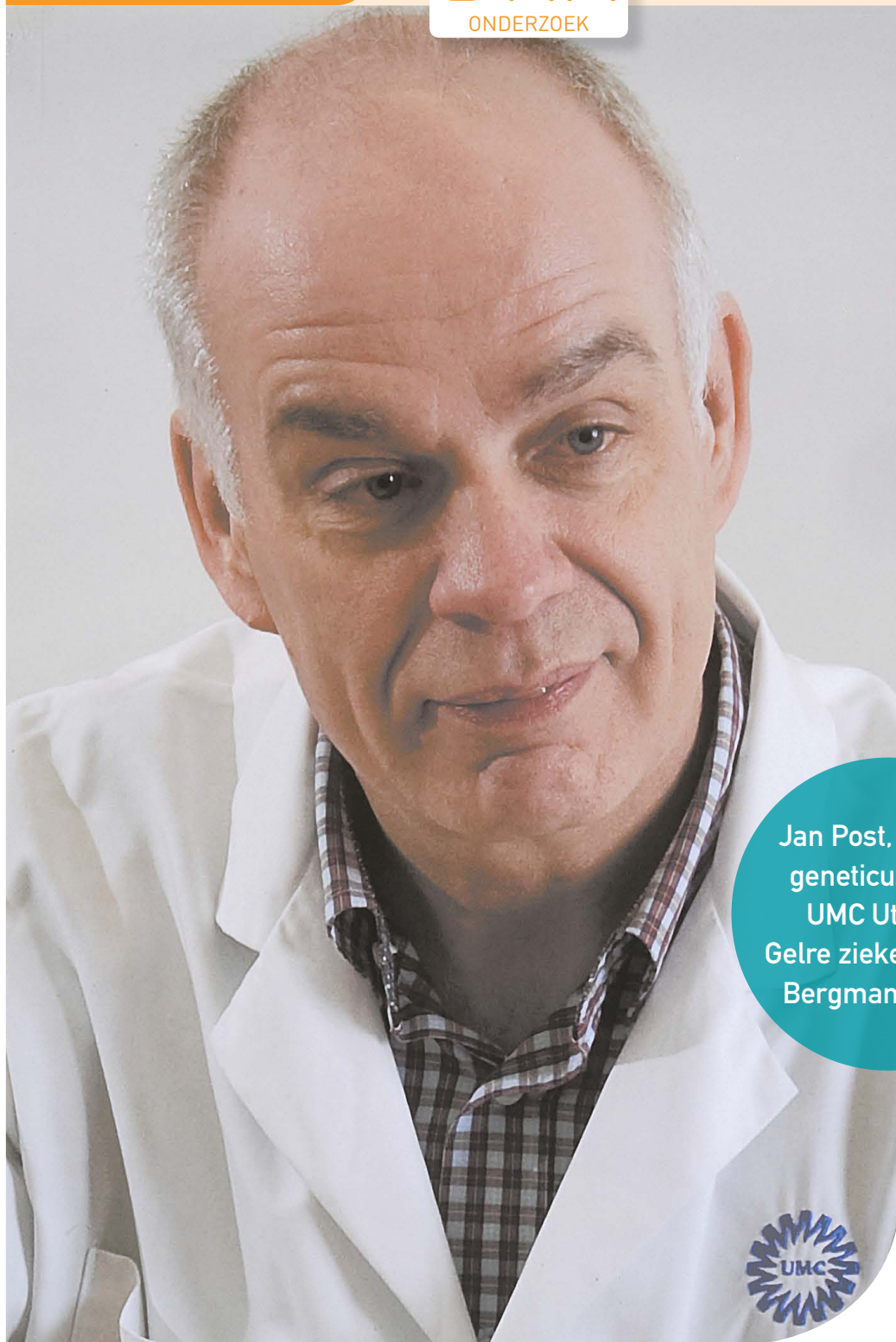


‘Er zit mogelijk een erfelijke aandoening in mijn familie. Laat ik mij wel of niet genetisch testen? Mijn christelijke geloofsovertuiging is belangrijk bij het maken van een keuze.’



Wij helpen u graag met dit soort vragen. Kijk voor meer informatie op www.npvzorg.nl/spreekuur. U kunt ook tijdens kantooruren bellen naar (0318) 54 78 88.

De NPV – Zorg voor het leven is met ruim 56.000 leden dé vereniging die opkomt voor de zorg en beschermwaardigheid van het leven vanuit een christelijke visie. Dit doen wij door persoonlijk advies bij medisch-ethische vragen, praktische thuishulp en door beleidsbeïnvloeding. Wij werken samen met patiëntenorganisaties, onderzoeksinstituten, zorgverleners, verzekeraars, kerkelijke en maatschappelijke organisaties.



Jan Post, klinisch geneticus in het UMC Utrecht, Gelre ziekenhuis en Bergman Kliniek



'WIJ ZIEN NIET ZOZEER PATIËNTEN, MAAR FAMILIES'

Als dokter moet je een OEN zijn, vind ik. OEN staat dan voor open, eerlijk en nieuwsgierig. Ik wil mensen adviseren zonder ze te sturen. Ze vragen wel eens: wat zou u doen? Maar het is niet interessant, wat ik zou doen. Het is hun leven, hun beslissing. Daarom is het ook belangrijk om op een gelijkwaardig niveau te praten. Bij mij hoeven mensen ook echt geen u te zeggen. Ik hoorde van een nieuwe collega die met mij meeliep: je hebt het zelfs over de kleur van zijn auto gehad! Ja, ik wil wel dat we gewoon als mensen onder elkaar praten. Al blijf je natuurlijk wel degene die weet hoe erfelijkheid in elkaar zit.

Familie inlichten

Ik zie vooral mensen met een (mogelijk) erfelijke hartaandoening. En hun familieleden. Ik vind het belangrijk dat familieleden weten

dat er een erfelijke aanleg (mutatie) in de familie zit. Wij zoeken in ons vak steeds naar manieren om na te gaan of de familie inderdaad op de hoogte is. Wij vragen de patiënt bij wie we de aanleg als eerste ontdekken, om het te vertellen. Dan zeg ik bijvoorbeeld: 'Stel dat je broer aanleg voor een hartspierziekte heeft. Zou je dan willen dat hij het aan jou vertelt?' De meeste mensen willen dat en zijn gemotiveerd om hun familie in te lichten.

Recht om niet te weten

Het informeren van families is soms lastig. Want mensen hebben ook het recht om niet te weten, als ze dat niet willen. Als bij een patiënt een erfelijke oorzaak gevonden is, geven we hem of haar altijd een familiebrief mee. Door mijn werk weet ik inmiddels, dat er in iedere familie wel wat is. Als er geen

contact meer is of zelfs grote ruzie, kunnen ze die familiebrief gewoon opsturen. Verder hoeven ze niets. En als familieleden nog vragen hebben naar aanleiding van de brief, kunnen ze die bij een klinisch geneticus kwijt.

Het beste voor hun kind

Ik zie op mijn spreekuur zieke en gezonde mensen. Als je al ziek bent, is er voor jezelf eigenlijk minder winst te behalen uit een DNA-onderzoek. Toch laten veel mensen die al ziek zijn, zich ook vaak testen. Bijvoorbeeld omdat zij kinderen hebben. Hun niet-zieke kinderen en familieleden hebben meer te winnen, omdat ze, als ze de aanleg ook blijken te hebben, controles kunnen laten doen. Door de controles kun je vaak bijtijds ingrijpen. Heel veel mensen willen toch het beste voor hun kind.

Conflict van belangen

Sommige mensen bedoelen iets anders met: 'het beste voor hun kind'. Zij vinden het beter als hun kinderen niet weten dat zij de aan-

leg kunnen hebben. Maar er zitten meestal meer mensen in een familie, van wie zij het dan wel horen. Stel dat je oom ontdekt dat hij de mutatie heeft. Zijn broer (jouw vader) wil zich niet laten testen. Dan kun jij dat wel doen. En als dan blijkt dat jij de mutatie hebt, dan weet je vader eigenlijk ook meteen dat hij het moet hebben. Terwijl hij het niet wilde weten. Dat is echt een conflict van belangen en dat is lastig. Wij zien niet zozeer patiënten, maar wel families.

Grote spanning

Overwegen mensen zich te laten testen? Ik bespreek altijd met ze: wat zou het besef van deze erfelijke aanleg doen met je gevoel van gezond zijn? Stel je blijkt aanleg te hebben voor HCM (hypertrofische cardiomyopathie). Ga je dan opeens op je tellen passen? Durf je alles nog? Je mag in dit geval normaal bewegen, maar niet intensief sporten. Word je daar zenuwachtig van?

Sommige mensen voelen zich zekerder als ze regelmatig controles krijgen. Er kan ingegrepen worden als het nodig is. Maar een andere groep heeft toch iets van: help, ik sta



‘Door mijn werk weet ik, dat er in iedere familie wel wat is’

onder controle, ik ben hartpatiënt. Zij staan onder grote spanning, bijvoorbeeld als ze op de uitslag wachten. Het is wel goed als ze er over nadenken hoe dat bij hun uit zal pakken. Want dat heeft natuurlijk invloed op je leven.

Ogen en rug

Sommige mensen komen niet uit eigen overtuiging bij mij binnen. De dokter 'heeft ze gestuurd' of ze 'moeten van hun kinderen.' Maar ze moeten helemaal niets. En ik kan het niet vaak genoeg zeggen: als je met een klinisch geneticus komt praten, zit je nog nergens aan vast. Wij willen toelichten wat

'Als je het niet onder ogen wilt zien, kan het in je de rug aanvallen'

de voor- en nadelen van een DNA-test voor iemand kunnen zijn. Maar zij bepalen wat er vervolgens gebeurt.

En als het om een aandoening gaat waarbij je kunt controleren en ingrijpen, vind ik het belangrijk dat mensen zich daar bewust van zijn. Ik zeg wel eens: 'Als je het niet onder ogen wilt zien, kan het je in de rug aanvallen.' ●



DE POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA: WIE WERKEN ER?

Een klinisch geneticus is een medisch specialist die voorlichting en advies geeft over erfelijkheid van ziektes. Ook kan deze arts lichamelijk en DNA-onderzoek doen bij patiënten. Hij/zij wordt ook wel erfelijkheidsarts genoemd. Soms kom je terecht bij een arts die nog in opleiding is tot klinisch geneticus. Hij/zij werkt onder leiding van de klinisch geneticus.

Een genetisch consulent geeft net als een klinisch geneticus voorlichting en advies over erfelijkheid. Hij of zij kan ook DNA-onderzoek aanvragen. Genetisch consulenten zijn geen arts, maar hebben een gespecialiseerde opleiding in de genetica. Zij werken samen met de klinisch geneticus.

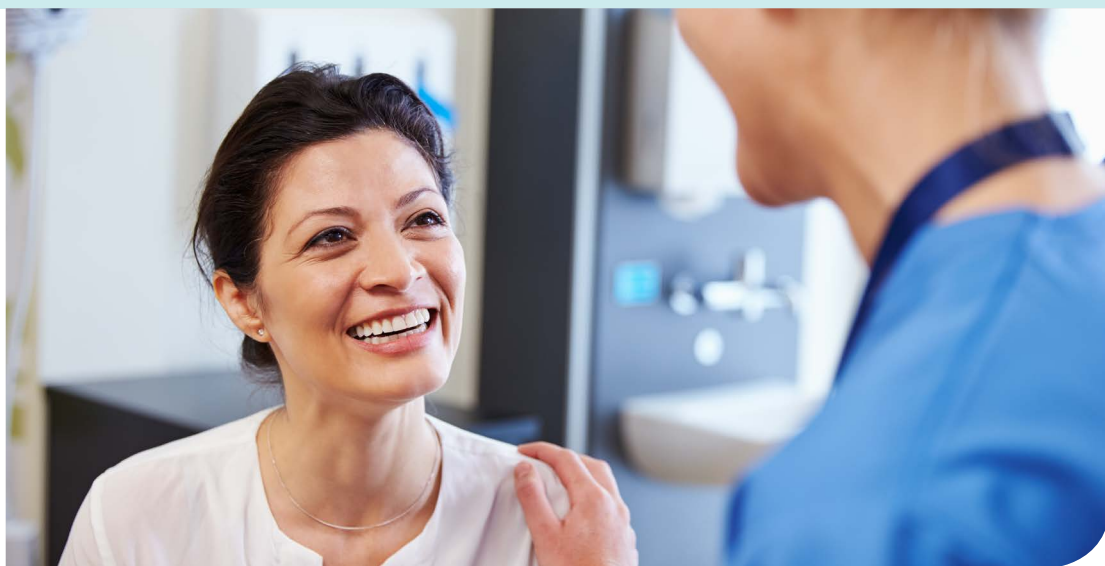
Een psychosociaal werker is een maatschappelijk werker of psycholoog. Hij of zij kan u ondersteunen bij het maken van keuzes rond DNA-onderzoek. En helpen bij vragen als: Wat als ik de aanleg niet door wil geven aan toekomstige kinderen? Wanneer vertel ik het mijn kinderen? Hoe ga ik om met verschillende uitslagen in de familie?

.....

De polikliniek klinische genetica kan verschillende namen hebben.
Bijvoorbeeld polikliniek Genetica of polikliniek Familiaire tumoren
of Klinisch genetisch centrum

.....





Nierpatiënten Vereniging Nederland




De Nierpatiënten Vereniging Nederland is met 7.800 leden dé vereniging van en voor mensen met een (erfelijke) nierziekte en hun familie, partners en donoren.

Samen zetten we ons in voor een zo hoog mogelijke kwaliteit van leven en zorg. Dat doen we o.a. door middel van voorlichting, themabijeenkomsten, lotgenotencontact en achterbanraadplegingen.

Ook komen we op voor de belangen van alle nierpatiënten in Nederland. En werken daarin samen met de Nierstichting, zorgverleners, verzekeraars en andere patiëntenorganisaties.

Op www.nvn.nl/nierziekten vindt u informatie en filmpjes over verschillende erfelijke nierziekten.

Vragen over erfelijkheid en (leven met een) nierziekte? U kunt terecht bij:

-  Kennisgroep Specifieke Diagnoses. De leden van de kennisgroep hebben zelf een erfelijke en/of zeldzame nierziekte of zijn partner/ouder van een patiënt. Stel uw vraag via erfelijkenierziekten@nvn.nl.
-  Het Steun- en adviespunt (STAP) biedt persoonlijke informatie en begeleiding op het gebied van werk, inkomen en scholing bij een nierziekte. Stel uw vraag via stap@nvn.nl.
-  De Luistertelefoon. Een team van nierpatiënten zit klaar om naar uw verhaal te luisteren en uw vragen te beantwoorden. Bereikbaar op **0800 – 022 66 67**

HOE MAAKT U EEN KEUZE?

Praat met de klinisch geneticus*

Zorg dat u genoeg informatie heeft over de ziekte en de erfelijkheid ervan.

Die kunt u krijgen bij de klinisch geneticus.

Wacht niet met een bezoek aan de klinisch geneticus tot u weet of u een DNA-onderzoek wilt.

Bespreek juist uw gedachten en gevoelens hierover bij de polikliniek. De mensen die hier werken kunnen u helpen een keus te maken die bij u past.

RITA

'Mijn zus had een brief meegekregen van de afdeling klinische genetica. Daar stond ook het maatschappelijk werk in genoemd. Daar ben ik toen gaan praten, wat veel duidelijkheid gaf. Bijvoorbeeld over vragen als: wat doe ik als ik het wel heb, en wat doe ik als ik het niet heb?'



Maak gebruik van de keuzehulp

Met behulp van deze vragenlijst (keuzehulp-dna-onderzoek.nl) kunt u uw gevoelens en meningen over eventueel DNA-onderzoek op een rij zetten. Uw antwoorden komen op een formulier te staan. Dit kunt u vervolgens gebruiken om erover te praten met naasten en/of met de klinisch geneticus*. Dit kan voor of na een consult.

Praat met uw partner

Als u een partner heeft, is het belangrijk met hem of haar er over te praten. Ook voor uw partner heeft uw keuze gevolgen. Het kan natuurlijk zijn dat u verschillend tegen zaken aankijkt. Probeer elkaar niet te overtuigen. Niets is goed of fout. Zet samen op een rij waar u verschillend tegenaan kijkt. Soms helpt dat u ook om dingen van de andere kant te bekijken.

U kunt uw partner natuurlijk meenemen naar het gesprek met de klinisch geneticus.

Praat er over met iemand die u vertrouwt

Bedenk wat u nodig heeft. Iemand uit de familie bijvoorbeeld die over zijn of haar ervaringen vertelt? Of iemand die met u meedenkt? Een vriendin of andere vertrouwenspersoon? Geef uw verwachtingen aan. Leg het uit, als u wilt dat iemand meedenkt. Vertel dan dat u niet op zoek bent naar een advies of een oplossing. Het gaat immers om een keuze die bij u past.

Naar een patiëntenvereniging

U kunt ook proberen contact te zoeken met mensen die in een vergelijkbare situatie zitten, bijvoorbeeld via de patiëntenvereniging die er voor mensen met uw aandoening is.

* Waar klinisch geneticus staat, kunt u ook lezen: genetisch consulent of psychosociaal werker van een klinisch genetisch centrum

.....

Lees ook de brochure 'Wil ik het wel weten. Over de gang van zaken en keuzes bij voorspellend DNA-onderzoek', H.G. van Spijker en B.A.W. Rozendal (www.erfelijkwatnu.nl)

.....



De Hart & Vaatgroep

VAN EN VOOR MENSEN MET EEN HART- OF VAATZIEKTE

Aangenaam, De Hart&Vaatgroep

Wij zijn dé patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaataandoening en hun naasten.

Een hart- of vaataandoening is vaak belastend. Als deze (mogelijk) erfelijk is, heeft dit nog meer impact. Ook voor familieleden zonder klachten. Dit zorgt voor veel vragen bij alle betrokkenen. In de brochure "Een erfelijke hartaandoening? Wat nu?" worden de meeste vragen beantwoord.

Daarnaast organiseren we voorlichtingsbijeenkomsten over erfelijke hartaandoeningen en familiale hypercholesterolemie (FH). Ook hebben we Facebook groepen voor deze aandoeningen. Voor persoonlijke vragen en contact met lotgenoten kunt u tijdens werkdagen tot 13 uur bellen met onze Infolijn, **0900-3000 300**.

Mensen met een hart- of vaataandoening en hun naasten zijn dankzij De Hart&Vaatgroep beter in staat om met behulp van de juiste informatie, voorlichting en begeleiding zelf keuzes te maken ten aanzien van hun ziekte en de geboden zorg.

Voor meer informatie: www.hartenvaatgroep.nl

NAAR DE KLINISCH GENETICUS

Wilt u meer weten over de erfelijke aandoening in uw familie? Overweegt u een DNA-onderzoek?

Vraag dan een verwijzing naar een polikliniek klinische genetica.

U kunt naar de polikliniek waar uw familielid ook geweest is, maar dat hoeft niet. Als het nodig is, kunnen de onderzoeksgegevens doorgegeven worden aan de polikliniek waar u naartoe gaat.

Uw familielid moet overigens altijd toestemming hebben gegeven om zijn of haar gegevens door te geven.

.....
Heeft u alleen een gesprek met een klinisch geneticus waarin u voorlichting krijgt? Dit heeft nooit gevolgen voor uw hypotheek of het afsluiten van verzekeringen.

SHIVANI

'De polikliniek klinische genetica waar ik naartoe ging was een warm bad, ik kan het niet anders noemen. Ze begrepen waar ik door heen ging. Mijn angst werd serieus genomen.'



Intake

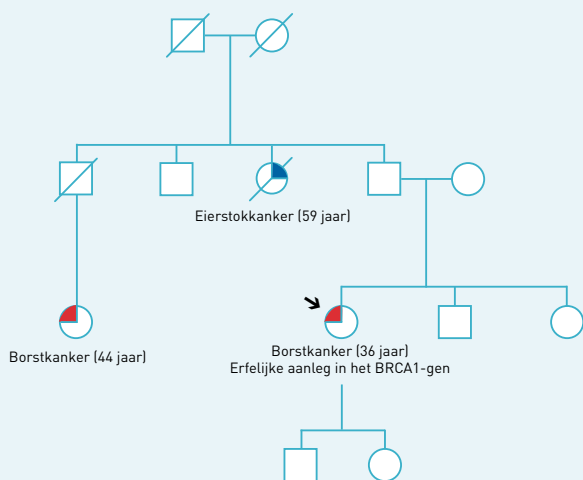
Tijdens de intake of de eerste gesprekken bespreekt de klinisch geneticus met u:

- Wat de aandoening inhoudt die in uw familie voorkomt
- Hoe groot de kans is dat u of uw (toekomstige) kinderen de aandoening ook krijgen. Vaak maakt de klinisch geneticus hierbij een stamboom van uw familie.
- Of u in aanmerking komt voor DNA-onderzoek

Over het DNA-onderzoek

Over (eventueel) genetisch onderzoek bespreekt de klinisch geneticus met u:

- Wat voor u voor- en nadelen zijn van een DNA-onderzoek op welk moment
- Wat de gevolgen kunnen zijn van (de uitslag van) het DNA-onderzoek
- Wat het DNA-onderzoek inhoudt, hoe lang het duurt en hoe u de uitslag te horen krijgt
- Dat u zelf bepaalt of u dit wilt doen. Ook kan een psychosociaal werker van de polikliniek u ondersteunen bij het nemen van een besluit wat bij u past.



ANNE-ROOS

'Ik kreeg een afspraak met een klinisch geneticus.

Omdat ik nog zo jong ben, ging mijn moeder mee. De arts praatte met mij over mijn redenen om een onderzoek te laten doen. Het was een leuke vrouw, niet zo afstandelijk zoals sommige artsen wel kunnen zijn. Ze was begripvol en had interesse voor mij. Ik kreeg daarna ook nog een gesprek met de maatschappelijk werkster van de afdeling.'



Uitslag

Na een DNA-onderzoek hoort u van de klinisch geneticus wat de uitslag is. Blijkt u de aanleg te hebben? Dan zal de klinisch geneticus met u bespreken:

- of u in aanmerking komt voor medische begeleiding, zoals bijvoorbeeld regelmatige controles
- welke familieleden u (nog meer) kunt informeren en hoe u dat kunt doen
- of u nog wilt praten met een genetisch consulent of psychosociaal werker. De uitslag kan nogal wat emoties losmaken en verschillende gevolgen hebben (zie blz. 34).

.....

U kunt iemand mee nemen als u naar de klinisch geneticus gaat. Niet alleen als ondersteuning, maar ook omdat u samen altijd meer hoort dan alleen. Jullie kunnen dan makkelijker na praten.

.....

Ook als u goed nieuws heeft gekregen, kunt u nog een gesprek hebben met bijvoorbeeld een psychosociaal werker. Natuurlijk zijn mensen opgelucht als zij de aanleg niet blijken te hebben. Maar daarnaast kunnen ze opeens heel anders naar hun toekomst gaan kijken. ●

ALBERT

'Ik kijk heel positief terug op de begeleiding die ik kreeg. Ik ben echt 100% tevreden met de klinisch geneticus. Ze weet precies waar ze het over heeft. Ze draait nergens om heen, zegt dingen recht voor zijn raap, daar houd ik van. En ze zegt alleen maar dingen die ze zeker weet.'



EEN GOEDE UITSLAG OF SLECHT NIEUWS?

Als u zich heeft laten onderzoeken, kan het twee kanten op gaan. U heeft de erfelijke aanleg, of u heeft deze niet. Dit is natuurlijk altijd heel erg spannend om te horen. De uitslag krijgt u van de klinisch geneticus of genetisch consulent.

SHIVANI

'Ik was nog maar net in de kamer of ze zei: Ik heb goed nieuws, u bent geen drager van het gen. Dat moment zal ik nooit vergeten. Al 20 jaar zat het in mijn achterhoofd. Ik was getrouwd, had kinderen gekregen, en al die tijd wist ik dat er 50% kans bestond dat ik erfelijk belast was. En nu hoorde ik met zekerheid dat het niet zo was. Dat was zo'n heftig moment, dat raakt me nog steeds. Ik heb daarna ook nog met de psycholoog gepraat over alles wat het los maakte.'



Neem de tijd

Als u de mutatie heeft, komt er waarschijnlijk van alles op u af. Hoe moet het nu hiermee en wat als ...? Het kost tijd om het nieuws te laten bezinken. En om zaken op een rij te krijgen.

Maar ook als u een goede uitslag krijgt, heeft dit gevolgen. Sommige mensen hebben het gevoel dat ze hun leven anders kunnen of moeten inrichten nu de toekomst weer open ligt. Soms moeten mensen flink schakelen. Het is goed om even de tijd te nemen voor u grote beslissingen neemt.



RITA

'Ik had de aanleg niet. Dat was heel dubbel. Ik was heel blij en opgelucht, maar voelde me ook schuldig tegenover mijn zus. Ik heb het niet gelijk aan haar verteld, zij was toen net weer aan de chemo's. Zij vroeg er ook niet naar, misschien kon ze het op dat moment ook gewoon niet horen. Toen ik het later vertelde, was dat moeilijk. Heel raar en dubbel. Mijn zus was wel blij voor me, ze zei: "Ik heb gewoon pech".'



SHIVANI

'Nu kon ik mijn kinderen vertellen dat ik deze ziekte niet had en dat zij het niet van mij gekregen konden hebben. Toch ben je er dan niet van af. De psycholoog zei het al: dit draag je de rest van je leven met je mee. Dat is echt zo. Het zit immers in mijn familie. Ik zie van dichtbij wat die ziekte met iemand kan doen. En dan beseft ik dat ik de dans ontsprongen ben.'



Jij wel en zij niet

Als er geen mutatie is gevonden, is het natuurlijk fijn om te weten dat u zich geen zorgen hoeft te maken. U zult waarschijnlijk heel opgelucht zijn. Ook kunt u de aanleg dan niet doorgeven aan eventuele kinderen. Hoewel niemand er iets aan kan doen, voelen sommige mensen zich schuldig tegenover familieleden die de aanleg wel hebben. Dat kan het contact beïnvloeden. Het gevoel kan ontstaan dat de familie wordt opgedeeld in 'zij die het wel hebben en zij dit het niet hebben.'

.....

Neem de tijd om de uitslag tot u door te laten dringen. Bedenk goed met wie u er over wilt praten en neem beslissingen niet te snel.

.....

Ziekenhuis in, ziekenhuis uit

Blijkt u de aanleg geërfd te hebben? Bij sommige erfelijke ziektes raden artsen regelmatige medische controles aan. Hoewel u gezond bent, komt u dan opeens regelmatig in het ziekenhuis voor deze controles. Het kan geruststellend zijn om in de gaten te worden gehouden; zo kan er immers sneller ingegrepen worden. Maar het kan ook belastend zijn om telkens onderzocht te worden en op uitslagen te wachten. Soms zijn er preventieve medicijnen of operaties mogelijk, bijvoorbeeld:

- Eierstokverwijdering bij een erfelijke aanleg borst- en eierstokkanker
- Verwijdering dikke darm bij FAP
- Medicijnen of plaatsing interne defibrilator bij bepaalde erfelijke hartziekten
- Medicijnen bij Marfansyndroom

Wat komt er allemaal op u af

Als u eenmaal weet dat u de aanleg niet heeft, kunt u misschien vrijer naar de toekomst kijken. Zeker als de kans op deze ziekte altijd al in uw hoofd zat, is een goede uitslag soms een aanleiding opnieuw over de invulling van uw leven na te gaan denken. Dat kan best even schakelen zijn. Als u de aanleg wel blijkt te hebben, komt u in de loop der jaren mogelijk voor allerlei keuzes te staan. Bijvoorbeeld over studie, werk en kinderen. Het kan ook zijn dat u

bepaalde plannen (zoals een bijzondere vakantie of familiebezoek in het buitenland) minder lang uitstelt.

Sommige mensen gaan het leven intenser beleven en meer genieten van de dagelijkse dingen.

Wat als u kinderen wilt krijgen

Heeft u een erfelijke aanleg en wilt u kinderen? Mogelijk geeft u de aanleg door. Dat is bij de ene aandoening erger dan bij de andere. En als u inderdaad ziek wordt, kunt u dan de zorg voor een kind nog aan?

Sommige mensen proberen zwanger te worden en 'nemen het zoals het komt'. Met veel aandoeningen is goed te leven. En sommige mensen willen niet ingrijpen in de natuur. Andere mensen kiezen voor medisch ingrijpen, en proberen zo te voorkomen dat zij een kind krijgen met de aanleg (een optie is embryoselectie/PGD). Weer anderen besluiten af te zien van hun kindervens, of overwegen adoptie- of pleegouderschap.

Wat u mee laat wegen en wat u uiteindelijk besluit, is persoonlijk. Ook speelt natuurlijk mee hoe ernstig u de aandoening inschat en wat u als persoon en/of als stel aan kunt. Praat er ook over met de klinisch geneticus of met een psychosociaal werker van de polikliniek Klinisch Genetica. Zij hebben veel ervaring met het begeleiden van mensen die voor dit soort keuzes staan. ●



VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

De VSOP, koepel van ongeveer 70 patiëntenorganisaties voor zeldzame en genetische aandoeningen, zet zich sinds 1979 in voor de ruim 1 miljoen mensen die hiermee in aanraking komen. Patiënteninbreng is van groot belang voor een goede kwaliteit van zorg, maar ook bij onderzoek en de juiste patiënteninformatie.

Het grote VSOP-netwerk geeft toegang tot wereldwijde organisaties in de gezondheidszorg, zwangerschapszorg en screening. Op al deze terreinen is er veel aandacht voor het welzijn van patiënten. De VSOP verkent nieuwe mogelijkheden op het gebied van DNA-onderzoek en de betekenis daarvan voor u.

In een recente beleidsnota stelt de VSOP voor op welke manier ú meebeslist over úw genetische gegevens.

Kijk voor uitgebreide informatie over de VSOP, de aangesloten patiëntenorganisaties en beleidsnota op www.vsop.nl of op www.zichtopzeldzaam.nl voor meer informatie over uiteenlopende zeldzame aandoeningen.

Heeft u vragen over ons werk of onze achterban? Mail dan naar vsop@vsop.nl.



Sanne Stehouwer,
maatschappelijk
werker bij de
polikliniek Genetica
van het
UMC Utrecht

'NIEMAND HEEFT EEN GLAZEN BOL WAARIN JE KUNT ZIEN HOE HET UIT ZAL PAKKEN'

Ik spreek mensen vaak in verschillende levensfasen. Laatst was er een man bij mij wiens moeder ADCA* heeft. Een paar jaar geleden kwam hij ook al, toen zat hij midden in een opleiding en had hij net een nieuwe vriendin. Nu kwam hij samen met deze vriendin. Ze dachten aan kinderen, en om die reden overwoog hij een DNA-test. Hij heeft 50 procent kans de aanleg ook te hebben. Hij wil een eventueel kind absoluut niet met deze aanleg opzadelen. Hij had van dichtbij gezien hoe moeilijk een van zijn zussen het ermee had, en heeft. Eerst worstelde ze vijf jaar lang met de vraag wanneer ze zich zou laten testen, daarna bleek ze de aanleg inderdaad te hebben.

Knoop doorhakken

Ik benoem dan dat hij het DNA-onderzoek kan doen in verband met zijn kindwens, maar dat hij ook zelf met de uitslag verder moet. Wat zou een uitslag voor hemzelf kunnen betekenen? Ook besprak ik met hen wat maakt dat ze het per se niet door willen geven. Vaak is dat heel dubbel, want als zijn ouders voor die keuze hadden gestaan, was hij er misschien niet geweest.

Ik probeer hen te helpen om hun keuzes zo bewust mogelijk te maken. Door alle onzekerheden zijn het ingewikkelde keuzes. Niemand heeft een glazen bol waarin je kunt zien hoe het voor jou of voor jouw kind uitpakt. Je kunt alleen uitgaan van wat je nu weet.



Ik zie meestal dat het fijn is voor mensen als de knoop is doorgehakt. Wat de keuze ook is. Dat kan ook betekenen dat ze besluiten het DNA-onderzoek nog uit te stellen.

Achterdeur

Er is natuurlijk altijd de hoop op een gunstige uitslag. Maar je kunt ook een ongunstige uitslag krijgen. Welke klachten je dan precies zult krijgen en of die op je 35ste of je 60ste beginnen, is vaak niet duidelijk. Dat kan een heel nieuwe onzekerheid geven. Een voorbeeld: iedereen struikelt wel eens. Maar iemand die (mogelijk) de aanleg heeft voor een neurologische aandoening, kan zich af gaan vragen of 'het nu dan begonnen is'.

Je moet eigenlijk een afweging maken tus-

sen de onzekerheid nu en de onzekerheid die je kunt krijgen bij een ongunstige uitslag. Zolang je DNA niet onderzocht is, is er altijd nog een achterdeur: misschien heb je de aanleg wel niet. Er is 50 procent kans. Sommige mensen geeft het rust om het in ieder geval te weten, ook als het geen goed nieuws is.

Dans ontsprongen

Als ik mensen zie na een ongunstige uitslag, kijk ik met ze wat ze nodig hebben om de eerste periode zo goed mogelijk door te komen. Hoe heftig het nieuws ook voor ze is, vaak verdwijnt het na verloop van tijd meer naar de achtergrond. Mensen vinden meestal hun weg. Ze pakken hun gewone leven weer op. Die veerkracht vind ik opvallend.

‘Die veerkracht vind ik opvallend’

Soms komen mensen bij mij nadat ze gehoord hebben dat ze de aanleg niet hebben. Dat is meestal vooral een opluchting maar het kan toch ook flink omschakelen zijn. Ze kunnen zich opeens afvragen: wil ik nog wel op deze manier door met mijn leven, dit werk, mijn relatie nu mijn toekomst weer helemaal open ligt? Er kan ook een dubbel gevoel zijn naar familieleden die de dans niet ontsprongen zijn. Sommigen mensen voelen een soort verplichting om alles uit het leven te halen, omdat zij niet belast zijn.

Knoop

Eigenlijk maak ik het in mijn vak soms lastig voor mensen. Zij worstelen met een knoop en ze denken: als ik nou aan die kant

trek, gaat die knoop eruit. En ik vraag dan: maar wat als je nou aan de andere kant zou trekken? Ik speel eigenlijk advocaat van de duivel. Ik probeer ze naar alle kanten te laten kijken. Dan vraag ik ze zich dingen voor te stellen die ze misschien niet eens gaan meemaken. Dat kan confronterend zijn. Achteraf blijken mensen dit vaak te waarderen. Het helpt ze om hun keuze nóg beter te onderbouwen. Ik vind het heel mooi om te zien als iemand echt zijn eigen weg vindt. Een besluit neemt wat bij hem of haar past. De meeste mensen maken hun afwegingen heel zorgvuldig. ●

*ADCA is een hersenaandoening waardoor je minder goed bewegingen kunt aansturen



‘Er kan een dubbel gevoel zijn naar familieleden die de dans niet ontsprongen zijn’

VERZEKERINGEN

Veel mensen maken zich zorgen of ze na een slechte uitslag nog wel verzekeringen kunnen afsluiten. In de praktijk komen problemen met verzekeringen na erfelijkheidsonderzoek gelukkig niet veel voor.

Voor **levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen** kan een verzekeraar boven een bepaald bedrag (zie verder erfelijkheid.nl) vragen naar de uitslag van een DNA-onderzoek en naar ziektes in de familie. Vaak krijgt u nog steeds een verzekering boven dat bedrag. Soms met een hogere premie of onder bepaalde voorwaarden. Overigens is voor het afsluiten van een hypotheek niet altijd een levensverzekering nodig.

Voor een basisverzekering **ziektekosten** moeten verzekeraars iedereen aannemen. Bij een **aanvullende ziektekostenverzekering** kunnen wel gezondheidsvragen gesteld worden. U hoeft de aanvullende ziektekostenverzekering niet af te sluiten bij de maatschappij waar u uw basisverzekering heeft. U kunt ook naar een andere verzekeraar.

JOSHUA

'Samen met onze tussenpersoon vulden we de gezondheidsverklaring in van de verzekeraar. Er werden geen vragen gesteld over erfelijke ziektes in de familie. Maar omdat ik voor mijn ziekte behandeld word, vulden we dat toch in op het formulier. Ook dat mijn ziekte behandelbaar is met medicijnen en een gezonde leefstijl. Uiteindelijk konden we de levensverzekering uiteindelijk gewoon afsluiten. Niks stond ons toen meer in de weg om ons droomhuis te kopen.'





Stichting Lynch Polyposis is er voor iedereen met Lynch-syndroom (HNPCC) of Polyposis (FAP, MAP, AFAP of Peutz-Jeghers) en hun naasten.

Lynch-syndroom en **Polyposis** zijn erfelijke aandoeningen die de kans op darmkanker en andere kankers sterk verhogen. Leven met een erfelijke belasting heeft consequenties voor het sociale maar ook voor het financiële leven.

Stichting Lynch Polyposis wil er daarom zijn om mensen die geraakt zijn door Lynch en Polyposis te vinden, te verbinden en te informeren en om gezamenlijk de kwaliteit van het leven voor patiënten en hun naasten te bevorderen.

Wilt u ons steunen of meer informatie: www.lynch-polyposis.nl



Vereniging van Huntington

De ziekte van Huntington is een erfelijke aandoening die bepaalde delen van de hersenen aantast.

In 1976 is de **Vereniging van Huntington** opgericht. Het is een vereniging voor patiënten met de ziekte van Huntington, risicodragers, partners, familieleden en overige betrokkenen. De Vereniging steunt voor een belangrijk deel op haar regiovertegenwoordigers en andere actieve leden. De doelstelling van de vereniging is het behartigen van zowel de individuele als de collectieve belangen van patiënten met de ziekte van Huntington, partners en andere betrokkenen alsmede het bevorderen van hun sociaal-maatschappelijke activiteiten.

Voor vragen over de ziekte van Huntington kunt u contact opnemen met het Landelijk Bureau van de vereniging 070-314 8888 (telefonisch bereikbaar op maandag, dinsdag en donderdag van 09.00 tot 17.00 uur) of per E-mail: info@huntington.nl.

Deze uitgave maakt onderdeel uit van het project 'Keuzehulp genetisch testen', een project van de NPV – Zorg voor het leven, het Erfocentrum (Nationaal informatiecentrum erfelijkheid) en de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties).

Het project en deze uitgave is mogelijk gemaakt door Patiëntenfederatie Nederland.



Het project 'Keuzehulp genetisch testen' is ontwikkeld binnen het programma KIDZ. KIDZ staat voor Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch specialistische Zorg.

Penvoerder project: NPV – Zorg voor het leven

Projectpartners: Erfocentrum en VSOP

Leden klankbordgroep:

Arie Zwanenburg (Vereniging van Huntington)

Ans Dietvorst (Stichting Lynch Polyposis)

Karin Idema (De Hart&Vaatgroep)

Marjolein Storm (Nierpatiënten Vereniging Nederland)

Jasper van der Smagt (Vereniging Klinische Genetica Nederland)

Monica Legdeur (Nederlandse Vereniging Genetisch Consulenten)

Sanne Stehouwer, Nienke Blanksma (Globe, Georganiseerd Landelijk Overleg van Begeleiders bij Erfelijkheidsproblematiek)

Redactie en interviews: Erfocentrum (Anne-Marie de Ruiter)

Vormgeving: Studio Michelangela (Angela Damen), Utrecht

Beeld: Shutterstock, Michelangela (p.11, 33)

Druk: Badoux, Houten



Vereniging van Huntington



Nierpatiënten Vereniging Nederland



De Hart & Vaatgroep

VAN EN VOOR MENSEN MET EEN HART- OF VAATZIEKTE