

Laat ik mijzelf testen?

Drs. Nandy Hofland
Genetisch Consulent
Polikliniek Klinische Genetica
Leids Universitair Medisch Centrum



DNA-test bij iemand die deel uitmaakt van familie met een erfelijke aandoening, maar zelf geen symptomen heeft.

DNA-test geeft informatie over de (mogelijk) toekomstige gezondheidstoestand van een tot nu toe gezonde persoon



Het proces waarbij patiënten of familieleden die risico lopen op een erfelijke aandoening

1. geïnformeerd worden over:

- aard en gevolgen van de aandoening,
- wijze van overerving en risico's voor kinderen/familieleden
- kans de aandoening te ontwikkelen,
- mogelijkheden voor preventie/screening t.a.v. eigen gezondheid.
- handelingsopties t.a.v. kindwens



Het proces waarbij patiënten of familieleden die risico lopen op een erfelijke aandoening

2. begeleid worden bij:

- de afweging of voorspellend DNA-onderzoek op dit moment de juiste optie is
- het onderzoeken van de mogelijke psychologische gevolgen, zowel bij een 'slechte' als bij een 'goede' uitslag
- het ontvangen en verwerken van de DNA-uitslag
- het informeren van kinderen/familieleden

➤ *psycholoog/maatschappelijk werker*



Willekeurige volgorde, meerdere redenen:

- Meer duidelijkheid over gevolgen voor toekomstige gezondheid
- Toekomstplanning (opleiding/beroep, relatie, eigen huis/bedrijf)
- Kinderwens en handelingsopties
- Informeren van kinderen



Voordelen:

- Betere inschatting van kankerrisico
- Mogelijkheden voor preventieve opties indien drager
- Betere inschatting kans dragerschap kinderen
- Inzetten voor toekomstplanning/gezinsplanning
- Bij gunstige uitslag afname zorgen/ontslag controles

Nadelen (afhankelijk van de uitlag):

- Uitslag belastend, toename zorgen
- Geen 100% zekerheid over al dan niet krijgen van aandoening
- Onrust gezin/familie
- Hypotheken/levensverzekeringen

Voordelen:

- Geen extra emotionele belasting zelf/gezin
- Geen problemen hypotheek/levensverzekering

Nadelen:

- Onzekerheid over kankerrisico blijft
- Eventuele zorgen blijven
- Geen opluchting/ontslag uit controles bij gunstige uitslag

Jonge vrouw, 18 jaar.

Weet al aantal jaren dat vader drager is van een BRCA-mutatie.

Wil graag getest worden.

Haar motivatie:

- Onzekerheid bestaat al langer, wordt steeds moeilijker
- Meer zekerheid geeft mogelijkheden voor toekomstplanning

Mogelijke nadelen:

- Twijfel of op deze leeftijd voldoende inzicht in mogelijke consequenties
- Vanaf 25 jaar ‘pas’ opties t.a.v. controles
- Levensverzekeringen/hypotheken

Algemeen beleid:

- Terughoudend op deze jonge leeftijd (18-25 jaar).
- Bij voorkeur gesprek psycholoog/maatschappelijk werker + bedenktijd
- Inschatting psychische belasting en draagkracht
- Onderzoek steun gezin/vrienden/partner

Uitkomst: DNA-onderzoek ingezet na bedenktijd en gesprek psycholoog:

- Was al jaren van plan zich op haar 18^e jaar te laten testen
- Duidelijkheid over dragerschap beter dan onzekerheid nu
- Zeer gesteund door ouders

Drie zussen 18, 22 en 26 jaar, komen samen met hun partners.

Willen tegelijkertijd getest worden.

Weten sinds aantal maanden dat vader drager is van een BRCA-mutatie.

Motivatie:

- Meer duidelijkheid over kankerrisico's / te nemen preventieve stappen
- Mogelijkheden voor toekomstplanning / gezinsplanning
- Saamhorigheidsgevoel

Mogelijke nadelen:

- Leeftijden liggen ver uiteen: verschillende levensfasen
- Risico op 'verplicht voelen' om nu DNA-test te doen
- Levensverzekeringen/hypotheken

Algemeen beleid:

- Alle adviesvragers apart (met partner) spreken, bij intake en uitslag
- Alsnog terughoudend op jonge leeftijd (18-25 jaar).
- Eventueel gesprek psycholoog/maatschappelijk werker + bedenktijd
- Inschatting psychische belasting en draagkracht
- Steun gezin/vrienden/partner

Uitkomst: DNA-onderzoek ingezet bij alle zussen

- Alledrie konden duidelijk eigen motivatie verwoorden, het ‘samen doen’ was prettige bijkomstigheid
- Aanstaande bruiloft geen reden voor uitstel
- Goede steun van elkaar en ouders

Vrouw van 35 jaar. Sinds enkele jaren bekend dat in familie van moeder een BRCA-mutatie voorkomt. Heeft jonge kinderen. Ondergaat borstcontroles, wil nu duidelijkheid over risico op eierstokkanker.

Motivatie:

- Meer duidelijkheid over kankerrisico's
- Mogelijkheid tot preventieve operatie eierstokken indien drager

Mogelijke nadelen:

- Psychische belasting indien drager
- Duidelijkheid risico kinderen: wanneer bespreken?

Algemeen beleid:

- Voor preventieve operatie eierstokken is DNA-test noodzakelijk
- Controles/preventieve operatie vanaf 35 jaar
- Eventueel gesprek psycholoog/maatschappelijk werker + bedenktijd
- Inschatting psychische belasting en draagkracht
- Steun gezin/vrienden/partner

Uitkomst: DNA-onderzoek ingezet

- duidelijke motivatie ten aanzien van eigen gezondheid
- Verantwoordelijkheid naar kinderen, hoewel later pas van belang

- Consequenties voor levensverzekeringen/hypotheken:
 - ▶ eerst eigen huis/eigen zaak
- Stabiliteit en psychisch welbevinden:
 - Ziekte/overlijden in naaste familie
 - Niet afgeronde rouwverwerking
 - Andere situaties die psychische belasting vormen
- Onvoldoende overzien van consequenties dragerschap

Genetische counseling is ook:

- Zorgvuldige begeleiding in de beslissing of voorspellend DNA-onderzoek nu wenselijk is
- Indien nodig meerdere gesprekken met counselor en/of psycholoog

Wel of geen voorspellend DNA-onderzoek:

- *Geen pasklaar antwoord*
- *Persoonlijke keuze*
- *Afhankelijk van ervaringen, levensfase, toekomstplannen*
- *Voldoende tijd voor weloverwogen beslissing belangrijk*

